J. Guerrero-Fdez.
I. González Casado
A.C. Barreda Bonis, A. Carcavilla Urqui, N. Itza Martín, C. Mora Palma, L. Salamanca Fresno

Manual de Diagnóstico y Terapéutica en
Endocrinología PEDIÁTRICA
v.1.1

ergon

Manual de Diagnóstico y Terapéutica en Endocrinología Pediátrica

v.1.1

J. Guerrero-Fdez., I. González Casado
A.C. Barreda Bonis, A. Carcavilla Urqui, N. Itza Martín, C. Mora Palma, L. Salamanca Fresno
Hospital Infantil La Paz. Madrid

EndocrinoPEDia
www.endocrinoped.com

Manual de Diagnóstico
y Terapéutica en

Endocrinología Pediátrica

v.1.1

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley. Diríjase a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos, www.cedro.org) si necesita fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra.

Ilustrador: Fernando de la Vega Jiménez

Reimpresión 2021

© 2020 ERGON
C/ Arboleda, 1 - 28221 Majadahonda (Madrid)

ISBN: 978-84-17844-69-1
Depósito Legal: M-13199-2020

Manual de Diagnóstico
y Terapéutica en

Endocrinología Pediátrica

v.1.1

J. Guerrero-Fdez., I. González Casado

A.C. Barreda Bonis, A. Carcavilla Urquí, N. Itza Martín, C. Mora Palma, L. Salamanca Fresno

Hospital Infantil La Paz. Madrid

ÍNDICE DE AUTORES

DIRECTORES

JULIO GUERRERO-FERNÁNDEZ
Facultativo Especialista del Servicio
de Endocrinología Pediátrica.
Hospital Infantil La Paz. Madrid

ISABEL GONZÁLEZ CASADO
Jefa de Servicio del Servicio
de Endocrinología Pediátrica.
Hospital Infantil La Paz. Madrid

CO-DIRECTORES

A.C. BARREDA BONIS
Facultativo Especialista
del Servicio de
Endocrinología Pediátrica.
Hospital Infantil La Paz.
Madrid

A. CARCAVILLA URQUÍ
Facultativo Especialista
del Servicio de
Endocrinología Pediátrica.
Hospital Infantil La Paz.
Madrid

N. ITZA MARTÍN
Facultativo Especialista
del Servicio de
Endocrinología Pediátrica.
Hospital Infantil La Paz.
Madrid

C. MORA PALMA
Facultativo Especialista
del Servicio de
Endocrinología Pediátrica.
Hospital Infantil La Paz.
Madrid

L. SALAMANCA FRESNO
Facultativo Especialista
del Servicio de
Endocrinología Pediátrica.
Hospital Infantil La Paz.
Madrid

AUTORES

Alcalde Alvaré, Ana. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infanta Sofía. Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Alcañiz Rodríguez, Paula. Facultativo Especialista de la Sección de Reumatología Pediátrica. Hospital Virgen de la Arriaxaca. Murcia.

Alija Merillas, María. Facultativo Especialista de la Sección de Endocrinología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara.

Ares Segura, Susana. Facultativo Especialista del Servicio de Neonatología. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Argente Oliver, Jesús. Jefe del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Ascaso Matamala, Ángeles. Facultativo Especialista. Ex residente de Pediatría. Hospital Clínico Lozano Blesa. Zaragoza.

Audí Parera, Laura. Facultativo Especialista del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR). CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

Azcona San Julián, María Cristina. Facultativo Especialista del Departamento de Pediatría. Área de Endocrinología Pediátrica. Clínica Universidad de Navarra. Pamplona

Barasoain Millán, Alberto. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

Barreda Bonis, Ana Coral. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Barreiro Conde, Jesús. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica, Crecimiento y Adolescencia. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Barrio Castellanos, Raquel. Facultativo especialista en Diabetes Infantil. Clínica Dialibre. Madrid.

Bermúdez de Castro López, Elena. Facultativo Especialista en el Centro de Salud San Blas. Parla (Madrid). Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Bermúdez de la Vega, José Antonio. Facultativo Especialista de la Sección de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

Bezanilla López, Carolina. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Bueno Barriocanal, Marta. Facultativo Especialista del Servicio de Urgencias Pediátricas. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Bueno Lozano, Gloria. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico Lozano Blesa. Zaragoza.

Cabezas Tapia, María Elena. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital del Tajo. Aranjuez, Madrid.

Carcavilla Urquí, Atilano. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Cardona Hernández, Roque. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Unidad de Diabetes infantil. Hospital Sant Joan de Dèu. Barcelona.

Carmona Ruiz, Marta. Facultativo Especialista de la Sección de Endocrinología Pediátrica. Instituto Hispalense de Pediatría. Sevilla.

Castaño González, Luis Ángel. Facultativo Especialista del Instituto BioCruces - Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Coch Martínez, María Isabel. Facultativo Especialista del Servicio de Pediatría. Hospital Universitario del Sureste. Arganda del Rey, Madrid.

Cruz Rojo, Jaime. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

De Arriba Muñoz, Antonio. Facultativo Especialista la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

De la Iglesia del Vado, Eva. Facultativo Especialista del Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital La Paz. Madrid.

De la Vega Jiménez, Fernando. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital La Zarzuela. Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

El Kadaoui Calvo, María. Facultativo Especialista en el Centro de Salud Arroyo Medialegua. Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Enes Romero, Patricia. Facultativo especialista en Diabetes Infantil. Clínica Dialibre. Madrid.

Ezquieta Zubicaray, Begoña. Facultativo Especialista del Servicio de Bioquímica Clínica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Fernández Hernández, Eugenio. Facultativo Especialista de la Sección de Endocrinología Pediátrica. Instituto Hispalense de Pediatría. Sevilla.

Fernández Menéndez, Amanda. Facultativo Especialista de la Unidad de Nutrición Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Figueira Pérez, Andreina. Facultativo Especialista del Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

García García, Emilio. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Garzón Lorenzo, Lucía. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Gómez Llorente, José Luis. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Torrecárdenas. Almería.

González Casado, Isabel. Jefa de Servicio del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

González de Buitrago Amigo, Jesús. Facultativo Especialista del Servicio de Pediatría. Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario de Cáceres.

Gracia Bouthelier, Ricardo. Ex Jefe del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Güemes Hidalgo, María. Clinical Researh Fellow en Endocrinología Pediátrica. Great Ormond Street Hospital. Londres, UK.

Guerrero López, María Concepción. Facultativo Especialista en el Centro de Salud Tres Cantos II. Tres Cantos, Madrid.
Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Guerrero-Fernández, Julio. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Gutiérrez Pascual, Laura. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Gómez Ulla. Madrid.
Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Hawkins Solís, Malena. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infanta Sofía. Madrid.
Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Heath, Karen Elise. Investigadora senior del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Huidobro Fernández, Belén. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Iglesias González, Beatriz. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Itza Martín, Nerea. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Lafuente González, Pilar. Facultativo Especialista del Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital La Paz. Madrid.

Lapeña Maján, Sara. Facultativo Especialista. Ex residente del Servicio de Pediatría. Hospital Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

Lechuga Sancho, Alfonso María. Facultativo Especialista en el Hospital Puerta del Mar. Cádiz.

Leiva Gea, Isabel. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil Carlos Haya. Málaga.

López Capapé, Marta Carolina. Facultativo Especialista del Servicio de Pediatría. Sección de Endocrinología Pediátrica. Hospital Sanitas La Moraleja. Madrid.

López Moreira, Óscar Manuel. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Virgen de la Macarena. Sevilla.

López Siguero, Juan Pedro. Jefe de Servicio del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil Carlos Haya. Málaga.

López Úbeda, Marta. Residente de Pediatría en la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Martín Campagne, Elena. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica del Hospital General Universitario de Ciudad Real. Ciudad Real. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Martín Frías, María. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Unidad de Diabetes Infantil. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Martínez Martínez, Leopoldo. Facultativo Especialista del Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Martínez Urrutia, María José. Facultativo Especialista del Servicio de Urología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Martos Moreno, Gabriel Ángel. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Martos Tello, José María. Facultativo Especialista de la Sección de Endocrinología Pediátrica. Hospital Virgen de la Arriaxaca. Murcia.

Menéndez Suso, Juan José. Facultativo Especialista del Servicio de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Molina Gutiérrez, Miguel. Facultativo Especialista del Servicio de Urgencias Pediátricas. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Mora Palma, Cristina. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Moráis López, Ana. Facultativo Especialista de la Unidad de Nutrición Infantil. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Muñoz Aguilar, Gemma. Facultativo Especialista en Pediatría y Endocrinología Pediátrica. Valencia.

Oliva Pérez, Patricia. Facultativo Especialista del Centro Médico Mediterráneo como Endocrinóloga pediatra. Almería.

Oña Aguilera, María del Mar. Facultativo Especialista del Hospital Virgen del Mar como Pediatra. Almería.

Orio Hernández, Mireya. Facultativo Especialista del Centro de Salud Alcalde Bartolomé González. Móstoles, Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Palomo Atance, Enrique. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica del Hospital General Universitario de Ciudad Real. Ciudad Real. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Perea Gutiérrez, Ana. Facultativo Especialista en el Centro de Salud Villablanca. Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Plaza López de Sabando, Diego. Facultativo Especialista del Servicio de Hemato-oncología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Portela Liste, Ana. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Nuestra Señora de La Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

Rey-García, Jimena. Residente de Medicina Interna en el Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Rial Rodríguez, José Manuel. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Nuestra Señora de La Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

Rica Echevarría, Itxaso. Facultativo Especialista del Servicio de Pediatría - Endocrinología. Hospital Universitario Cruces. Baraka Ido, Vizcaya.

Ríos Gómez, Patricia. Facultativo Especialista del Servicio de Pediatría - Endocrinología. Hospital Sanitas La Moraleja, Madrid.

Roa Llamazares, Carlos. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología y Nutrición. Hospital Santa Bárbara. Puertollano, Ciudad Real.

Rodríguez Arnao, María Dolores. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Rodríguez Contreras, Francisco Javier. Facultativo Especialista en el Centro de Salud Galapagar. Galapagar, Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Rodríguez Estévez, Amaia. Facultativo Especialista del Servicio de Pediatría - Endocrinología. Hospital Universitario Cruces. Baraka Ido, Vizcaya.

Rodríguez Sánchez, Amparo. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Ruiz Hernández, Fernando. Facultativo Especialista del Servicio de Pediatría del Hospital Nisa. Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Ruiz Ocaña, Pablo. Facultativo Especialista. Hospital Puerta del Mar. Cádiz.

Salamanca Fresno, Luis. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Sánchez del Pozo, Jaime. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Sánchez Holgado, María. Residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Santos Simarro, Fernando. Facultativo Especialista de la Sección de Genética Clínica y Dismorfología - INGEMM (Instituto de Genética Médica y Molecular). Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Sastre Martínez, Ana. Facultativo Especialista. Ex residente de Pediatría del Hospital Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

Sellers Carrera, Margarita. Facultativo Especialista. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Sentchordi Montané, Lucía. Facultativo Especialista de la Sección de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infanta Leonor. Madrid.

Sevilla Arias, Cristina. Facultativo Especialista en el Centro de Salud Tres Cantos. Tres Cantos, Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Sevilla Ramos, María del Pilar. Facultativo Especialista de la Sección de Endocrinología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara.

Tarjuelo García, Irene. Facultativo Especialista del Servicio de Pediatría del Hospital Sanitas La Moraleja. Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Vicente Calderón, Carmen. Facultativo Especialista de la Sección de Nefrología Pediátrica. Hospital Virgen de la Arriaxaca. Murcia.

Yebra Yebra, Julia. Facultativo Especialista de la Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infanta Sofía. Madrid. Ex residente de Pediatría del Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Yeste Fernández, Diego. Facultativo Especialista del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron. Barcelona.

PRÓLOGO

Este *Manual de Diagnóstico y Terapéutica en Endocrinología Pediátrica* tiene como novedoso, si lo comparamos con otros manuales de Pediatría, que por primera vez en este campo se plasma por escrito lo que desde hace unos años se ha ido publicando en la página web de Endocrinología Pediátrica (denominada "EndocrinoPED") sobre protocolos en diagnóstico y tratamiento en el área que nos incumbe. En segundo lugar, ha sido fruto de la colaboración y participación de muchos profesionales médicos dedicados a la Endocrinología Pediátrica en distintos hospitales de nuestro país. Y, por último, existe un compromiso de actualización continuada en cada una de las materias abarcadas y, por tanto, una obligación ineludible para la continuidad de la obra. Todo esto hace de este proyecto una verdadera innovación y un atractivo añadido a cualquier otro manual.

Con este manual escrito, al igual que ha ocurrido con los contenidos publicados en la página web, se pretende facilitar el trabajo médico diario de los pediatras dedicados a la Endocrinología Pediátrica, compartiendo y homogeneizando conocimientos con información rigurosa y actualizada, y con prácticos algoritmos diagnósticos y terapéuticos. Así mismo, estoy convencida que será una herramienta de gran utilidad para nuestros homólogos de habla hispana en Iberoamérica.

Quiero felicitar y agradecer a todos los autores que han escrito y actualizado los distintos capítulos, por su trabajo y esfuerzo inestimable. Y sobre todo, quiero felicitar y agradecer al Dr. Julio Guerrero-Fernández, director webmaster e ideólogo de este proyecto, sin cuyo esfuerzo y dedicación no hubiera sido posible este trabajo. De igual manera quiero agradecer al resto de miembros del Servicio de Endocrinología Pediátrica del Hospital Infantil La Paz, los doctores Luis Salamanca, Ana C. Barreda, Atilano Carcavilla, Nerea Itza y Cristina Mora, por su apoyo y ayuda en escritos y correcciones. A todos ellos por su buen hacer diario, su trabajo en equipo y su cariño.

No puedo terminar sin agradecer al Dr. Ricardo Gracia, mi maestro y maestro de muchos de los actuales profesionales en este campo, por haberme inculcado el amor a mi trabajo, el sentido de la responsabilidad contraída por estar donde estamos, y el compromiso con la actualización continuada y la divulgación del conocimiento.

Sin olvidar algo que dijo William Osler hace tiempo: *"El buen médico trata la enfermedad; el gran médico trata al paciente que tiene la enfermedad".* Con todo mi cariño para los pequeños que atendemos a diario.

Dra. Isabel González Casado
Jefa del Servicio de Endocrinología Pediátrica
Hospital Infantil La Paz. Madrid

PRÓLOGO

Si es un honor que te propongan escribir el prólogo de un libro, más lo es si la temática trata sobre Endocrinología Pediátrica, siendo una verdadera satisfacción que haya sido dirigido por los integrantes del Servicio de Endocrinología Pediátrica del Hospital donde trabajé. Mi agradecimiento por esta invitación a los editores del libro, los Dres. Isabel González Casado y Julio Guerrero-Fernández.

Desde que, en los años 70, iniciamos la puesta en marcha de este servicio de endocrinología pediátrica en el Hospital Infantil La Paz, la progresión de esta rama de la pediatría ha sido tan enorme que los libros que consultábamos y escribíamos hasta hace no mucho, diferían enormemente de los que ahora se escriben, como es ejemplo el que hoy tengo en mis manos para prologar.

El avance de las pruebas analíticas basales y funcionales, la precisión, cada vez mejor, de las imágenes radiológicas (TAC, RM, etc.) y, sobre todo, la identificación de antiguas y nuevas enfermedades a través de los estudios moleculares, hace que hoy podamos diagnosticar y tratar a los niños con mucha más garantía y eficacia en esta, y en el resto de las ramas de la Medicina. Precisamente, este libro pone al día todos los temas de nuestra especialidad en estos nuevos aspectos, máxime con el compromiso de actualizarlo continuadamente de forma *on-line,* particularidad que, además, lo hace mucho más atractivo.

Con todo ello, para mi es una satisfacción que se cumpla el dicho bíblico: *"Con unas semillas bien seleccionadas que se cultivan en una buena tierra y se cuidan con cariño y perseverancia, siempre se obtienen unos frutos magnificos"*… así ha sido.

Dr. Ricardo Gracia Bouthelier
Socio de honor de la SEEP

PREFACIO VERSIÓN 1.1

Con el objetivo cumplido en estos 2 años de *"El fin ha seleccionado las formas aptas (down-up)",* tenemos esta versión 1.1. Por ello, no podemos dejar de agradecer a esos lectores (el fin) de la versión 1.0, la excelsa contribución que han hecho en corregir erratas y actualizar capítulos (40 en total) para que nuestra obra esté realmente al día.

A continuación se muestra una lista de los capítulos actualizados para que el poseedor de esta obra reimpresa sepa cómo cambian las cosas y cuan implicados estamos los editores en seguir cumpliendo con el propósito de adaptarnos a esos cambios, sin olvidar que el proyecto continua funcionando *on-line* y animamos a los viejos y nuevos lectores a que participen activamente en esta evolución aportando sugerencias y comunicando erratas a través de la web:

http://www.webpediatrica.com/endocrinoped/endocrinopedia

2. Hipocrecimiento *27/04/2020*
2.1. Déficit de GH y otras anomalías del eje GH-IGF-1 *27/04/2020*
2.2. Pequeño para edad gestacional *27/04/2020*
3. Hipercrecimiento *26/02/2020*
3.1. Síndromes de sobrecrecimiento *26/02/2020*
4.1. Displasias esqueléticas *12/11/2019*
6.1.1. Debut de Diabetes Mellitus *22/04/2020*
6.1.2. Cetoacidosis diabética *23/04/2020*
6.1.3. Seguimiento. Complicaciones agudas y crónicas. Procesos intercurrentes *09/07/2018*
6.3. Diabetes relacionada con fibrosis quística *12/05/2020*
7.1. Hiperinsulinismo congénito y otras formas de hipoglucemia hiperinsulínica *08/06/2019*
10. Tumor en la región hipotálamo-hipofisaria *11/09/2019*
13. Hiperlipidemia *26/08/2019*
15.1. Hipocalcemia. Diagnóstico diferencial y tratamiento *11/11/2019*
15.1.1. Hipoparatiroidismo y pseudohipoparatiroidismo *15/08/2019**
15.3. Otros trastornos: Hipofosforemia. Hiperfosforemia. Hipomagnesemia. Hipermagnesemia *01/09/2018*
16. Fragilidad ósea *28/04/2020*
16.1. Osteogénesis Imperfecta *28/04/2020*

17.1. Diferenciación sexual normal *18/03/2020*
18. Ambigüedad genital en el recién nacido. Anomalías de la diferenciación sexual *06/01/2020*
22. Micropene *28/04/2019*
24. Pubertad retrasada. Hipogonadismo en el niño mayor y adolescente *26/04/2020*
25.2. Trastornos menstruales de la adolescente *21/08/2019*
27.1. El niño y el adolescente con incongruencia de género *26/04/2020*
31. Hipocortisolismo. Sospecha de insuficiencia suprarrenal *09/06/2019*
32.1.1. Hipoaldosteronismo y pseudohipoaldosteronismo *22/04/2020*
34.1. Hiperplasia suprarrenal congénita *24/04/2020*
36. Disfunción tiroidea. Interpretación de las pruebas tiroideas *27/04/2020*
37. Nódulo tiroideo *27/11/2019*
37.1.2. Cáncer medular de tiroides *01/06/2018*
38. Bocio *26/02/2020*
39.2. Manejo del niño tiroidectomizado *11/11/2019*
41. Trastornos endocrinológicos del paciente oncológico *10/03/2020*
42.1. Hipopituitarismo. Deficiencia combinada de hormonas hipofisarias *17/04/2020*
42.2. Síndromes de neoplasias múltiples. Neoplasia endocrina múltiple *26/02/2020*
42.2.2. Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 *03/07/2018*
42.2.4. Otros síndromes con neoplasia endocrina *26/02/2020*
43. Poliuria. Sospecha de diabetes insípida *09/09/2019* (capítulo muy modificado y actualizado en versión on-line)*
44.2. Síndromes de interés endocrinológico *24/04/2020*
45. Índice de valores de referencia en Endocrinología pediátrica *27/04/2020*

**Los capítulos 15.1.1 y 43 han requerido cambios importantes para su actualización que supondría una alteración en la paginación del libro. Por este motivo, y dado que no es posible la actualización completa en esta versión escrita v.1.1, comprobará diferencias de contenido entre el Manual que usted posee (actualización más resumida), y el PDF que está colgado en la web (v.2.0; actualización completa). A este PDF on-line le remitimos si desea más información sobre dicho contenido.*

Julio Guerrero-Fernández.
FEA de Endocrinología Pediátrica. Hospital infantil La Paz. Madrid.
Director médico y webmaster de Web PEDiátrica – EndocrinoPED

Madrid, mayo de 2020

PREFACIO VERSIÓN 1.0

Esta primera edición escrita del *Manual de Diagnóstico y Terapéutica en Endocrinología Pediátrica* constituye la segunda fase de un proyecto *on-line* que empezó hace 5 años con el sobrenombre de ***"EndocrinoPEDia",*** un apartado de ***EndocrinoPED,*** la web de nuestro Servicio, a su vez incluida dentro de una veterana web personal: ***Web PEDiátrica*.***

Se trata de un manual novedoso en sus planteamientos, ya que se sale de lo habitual de los libros de Medicina, siendo el resultado material de un portal en internet sobre contenidos en endocrinología pediátrica de tipo colaborativo/participativo. Esto último significa que ha seguido la filosofía Wiki (sin serlo en sentido estricto), esto es, se ha aplicado el método de la "evolución": *no se ha diseñado con un fin, sino que el fin ha seleccionado las formas aptas (down-up).* El resultado final de esta filosofía ha sido un compendio de protocolos de actuación clínica en constante modificación y actualización, fruto del trabajo voluntario de profesionales interesados en disponer de información fiable en Internet sobre enfermedades endocrinológicas de la infancia.

Para que se entienda mejor el proceso seguido, hace 5 años que empezamos en nuestra web a dar los pasos para la elaboración de los contenidos *on-line* de ***EndocrinoPEDia:***

1. Colgamos un capítulo elaborado o semielaborado por algún colega interesado y/o especializado en el tema.
2. Cualquier capítulo era (y sigue siendo) susceptible de ser modificado por todo aquel que escribiera al autor. En este punto, nos preguntamos: ¿qué podría motivar la realización de modificaciones?, y trasladamos esta pregunta a todo el que accediera, bajo registro, a este portal:
   a. ¿Está todo lo necesario para manejar la presentación habitual de los casos de la práctica diaria de la consulta?
   b. ¿Están fuera elementos redundantes, oscuros o de dudosa aplicación clínica?
   c. ¿Está indicado la forma de sospechar lo atípico y de recurrir a fuentes adicionales?
   d. ¿Ha tenido el lector un caso y el capítulo le ha sido útil?
   e. ¿Ha detectado el lector errores de concepto o de dosis?

Con todo ello, si el lector (internauta) tenía alguna respuesta inadecuada para cualquiera de las preguntas anteriores, éste podría sugerir cambios al autor. Esta secuencia se repetiría una y otra vez, lo que ha permitido moldear cada capítulo haciéndolo útil y constantemente actualizado. Para cualquiera que lo haya pensado, aunque se parece, no es un *UptoDate,* ya que este último no es participativo.

Así, la frase *"no se ha diseñado con un fin…",* significaba que el fin de nuestra publicación, que en el libro convencional siempre ha sido el lector sin que éste participara, no era él mismo, *"… sino que el fin ha seleccionado las formas aptas (down-up)",* esto es, que ellos,

los lectores internautas, han perfilado una y otra vez los capítulos con sus aportaciones y sugerencias. El resultado final han sido capítulos moldeados a lo largo de 5 años por distintos autores y lectores, y la versión escrita no es más que un fiel reflejo, aunque estático, de cómo han quedado tales capítulos a fecha de hoy.

Debo añadir, sin embargo, que en todos estos años la participación ha sido baja y casi nula para muchos capítulos, por lo que el equipo colaborador [los doctores Luis Salamanca, Cristina Mora, Nerea Itza, Ana Coral Barreda, Isabel González (jefa de servicio) y yo mismo] ha hecho de lector redundante y obsesivo, procurando cumplir con esta filosofía, tan bien sonante, de la "evolución".

Pero esto no termina aquí. El proyecto continua vigente y funcionando, por lo que (ahora creo que tendremos más éxito) animamos a los lectores de este manual a que participen activamente en esta *evolución* aportando sugerencias y comunicando erratas a través de la web.

Si la "selección" (en términos Darwinistas) resulta favorable, habrá una 2ª, y sucesivas, ediciones escritas de ***EndocrinoPEDia:*** http://www.webpediatrica.com/endocrinoped/endocrinopedia.

Julio Guerrero-Fernández.
FEA de Endocrinología Pediátrica. Hospital infantil La Paz. Madrid.
Director médico y webmaster de Web PEDiátrica – EndocrinoPED

Madrid, mayo de 2018

**No tengo más remedio que hacer mención a las mejores personas que jamás he conocido es esta vida, mis padres, que me han apoyado, más allá de lo expresable, en todas mis ilusiones y proyectos. Y este asterisco hace mención a mi padre ya que contribuyó, también más que nadie, a que esta web diera sus primeros pasos en una época en la Internet era desconocida para casi todo el mundo (1996, 4º de carrera).*

ÍNDICE

SECCIÓN I. PATOLOGÍA DEL CRECIMIENTO

1. Fisiología del crecimiento 3
2. Hipocrecimiento 10
   2.1. Déficit de GH y otras anomalías del eje GH-IGF-1 24
   2.2. Pequeño para edad gestacional 35
   2.3. Síndrome de Turner 45
   2.4. Anomalías del gen *SHOX* y la región PAR1 53
3. Hipercrecimiento 59
   3.1. Síndromes de sobrecrecimiento 69
4. Otras patologías relacionadas con el crecimiento
   4.1. Displasias esqueléticas 81

SECCIÓN II. PATOLOGÍA DEL METABOLISMO GLUCÍDICO Y DE PÁNCREAS ENDOCRINO

5. Anatomía y fisiología del páncreas endocrino. Metabolismo hidrocarbonado 95
6. Hiperglucemia 101
   6.1. Diabetes Mellitus tipo 1 119
      6.1.1. Debut de diabetes Mellitus 130
      6.1.2. Cetoacidosis diabética 138
      6.1.3. Seguimiento. Complicaciones agudas y crónicas. Procesos intercurrentes 145
      6.1.4. Terapia con infusión subcutánea continua de insulina (ISCI) 165
   6.2. Diabetes Mellitus tipo 2 186
   6.3. Diabetes relacionada con fibrosis quística 192
   6.4. Diabetes monogénica de debut neonatal 198

7. Hipoglucemia. Manejo diagnóstico-terapéutico inicial 205
7.1. Hiperinsulinismo congénito y otras formas de hipoglucemia hiperinsulínica 221

SECCIÓN III. PATOLOGÍA DE LA REGIÓN HIPOTÁLAMO-HIPOFISARIA

8. Anatomía y fisiología de la región hipotálamo-hipofisaria 241
9. Hiperprolactinemia 245
10. Tumor en la región hipotálamo-hipofisaria 258

SECCIÓN IV. OBESIDAD Y PATOLOGÍAS RELACIONADAS

11. Fisiología del apetito y del control de la composición corporal 285
12. Obesidad. Síndrome metabólico 290
12.1. Síndrome de Prader-Willi 305
13. Hiperlipidemia 314

SECCIÓN V. PATOLOGÍA DEL METABOLISMO ÓSEO Y DE LAS PARATIROIDES

14. Fisiología del metabolismo fosfo-cálcico 329
15. Trastornos del metabolismo fosfo-cálcico
15.1. Hipocalcemia. Diagnóstico diferencial y tratamiento 335
15.1.1. Hipoparatiroidismo y pseudohipoparatiroidismo 350
15.1.2. Raquitismo. Déficit de vitamina D 363
15.2. Hipercalcemia. Diagnóstico diferencial y tratamiento 388
15.2.1. Hiperparatiroidismo 400
15.3. Otros trastornos: Hipofosforemia. Hiperfosforemia. Hipomagnesemia. Hipermagnesemia 409
16. Fragilidad ósea 430
16.1. Osteogénesis imperfecta 447

SECCIÓN VI. PATOLOGÍA DEL DESARROLLO SEXUAL Y GONADAL

17. Fisiología del desarrollo sexual
    17.1. Diferenciación sexual normal 463
    17.2. Pubertad normal y variantes de la normalidad 468
18. Ambigüedad genital en el recién nacido. Anomalías de la diferenciación sexual 476
19. Ginecomastia 506
20. Macroorquidismo 512
21. Maldescenso testicular. Criptorquidia 520
22. Micropene 524
23. Sospecha de pubertad precoz 533
24. Pubertad retrasada. Hipogonadismo en el niño mayor y adolescente 553
25. Trastornos menstruales
    25.1. Menarquia precoz/prematura 577
    25.2. Trastornos menstruales de la adolescente 583
26. Tumores gonadales
    26.1. Tumores testiculares 613
    26.2. Tumores ováricos 623
27. Otras entidades relacionadas con el desarrollo sexual o gonadal
    27.1. El niño y el adolescente con incongruencia de género 633
    27.2. Sospecha de hipogonadismo en el lactante y niño pequeño 645

SECCIÓN VII. PATOLOGÍA SUPRARRENAL

28. Fisiología de la función suprarrenal 661
29. Hiperandrogenismo 666
30. Hipercortisolismo. Sospecha de síndrome de Cushing 678

31. Hipocortisolismo. Sospecha de insuficiencia suprarrenal 692
31.1. Crisis adrenal 714
31.2. Retirada de la terapia corticoidea crónica 719
32. Trastornos del metabolismo hidroelectrolítico de origen endocrinológico
32.1. Hiponatremia. Diagnóstico diferencial y tratamiento 725
32.1.1. Hipoaldosteronismo y pseudohipoaldosteronismo 731
32.2. Hipernatremia. Diagnóstico diferencial y tratamiento 739
32.2.1. Hiperaldosteronismo primario 744
33. Tumores suprarrenales 754
34. Otras entidades relacionadas con las glándulas suprarrenales
34.1. Hiperplasia suprarrenal congénita 763

SECCIÓN VIII. PATOLOGÍA DEL TIROIDES

35. Anatomía y fisiología tiroideas 781
36. Disfunción tiroidea. Interpretación de las pruebas tiroideas 786
36.1. Hipotiroidismo
36.1.1. Hipotiroidismo de presentación neonatal 796
36.1.2. Hipotiroidismo de presentación tardía 812
36.2. Tirotoxicosis. Hipertiroidismo 822
37. Nódulo tiroideo 837
37.1. Cáncer de tiroides 844
37.1.1. Cáncer diferenciado de tiroides (papilar y folicular) 846
37.1.2. Cáncer medular de tiroides 864
38. Bocio 870
39. Otras entidades relacionadas con la glándula tiroides
39.1. Anomalías del conducto tirogloso 882
39.2. Manejo del niño tiroidectomizado 885
39.3. Tiroiditis. Diagnóstico diferencial 891

SECCIÓN IX. OTRAS PATOLOGÍAS ENDOCRINOLÓGICAS

40. Recién nacido de madre con endocrinopatía
- **40.1.** Recién nacido, hijo de madre con tiroiditis de Hashimoto ... 903
- **40.2.** Recién nacido, hijo de madre con enfermedad de Graves-Basedow ... 907

41. Trastornos endocrinológicos del paciente oncológico ... 913

42. Patología endocrina múltiple ... 929
- **42.1.** Hipopituitarismo. Deficiencia combinada de hormonas hipofisarias ... 930
- **42.2.** Síndromes de neoplasias múltiples. Neoplasia endocrina múltiple ... 942
  - **42.2.1.** Neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN 1) y tipo 4 (MEN 4) ... 944
  - **42.2.2.** Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN 2) ... 950
  - **42.2.3.** Complejo Carney ... 957
  - **42.2.4.** Otros síndromes con neoplasia endocrina ... 963
- **42.3.** Síndromes poliglandulares autoinmunes ... 967

43. Poliuria. Sospecha de diabetes insípida ... 976

44. Dismorfología y Endocrinología Pediátrica
- **44.1.** Evaluación dismorfológica en Endocrinología Pediátrica ... 992
- **44.2.** Síndromes de interés endocrinológico ... 1003

SECCIÓN X. MISCELÁNEA

Índice de valores de referencia en Endocrinología Pediátrica ... 1019

Curvas de crecimiento y miscelánea ... 1025

Índice farmacológico ... 1035

Índice analítico y de motivos de consulta ... 1061