

7^ο Συνέδριο Παιδικής & Εφηβικής Ενδοκρινολογίας

18-19 Ιουνίου 2022 • Ξενοδοχείο Makedonia Palace, Θεσσαλονίκη



Ελληνική Εταιρεία
Παιδικής & Εφηβικής
Ενδοκρινολογίας



Βιβλίο Περιλήψεων

Το Συνέδριο έλαβε 14 Μόρια Συνεχιζόμενης Ιατρικής Εκπαίδευσης (CME-CPD) από τον Πανελλήνιο Ιατρικό Σύλλογο

P01

Αναφορά 2 περιστατικών συνδρόμου Müller Rokitansky Küster Hauser με συνοδό ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης

Συραΐνα Πριάκου¹, Σωκράτης Κατσούδας², Όλγα Νιώτη³, Ιουλία Πολυχρόνη⁴, Πηνελόπη Σμυρνάκη⁵

¹ Ειδικευόμενη Παιδιάτρος,

² Δίπλος Ιατρός Πολεμικού Ναυτικού (Σ.Ν.Δ.),

³ Ειδικευόμενη Παιδιάτρος,

⁴ Παιδιάτρος-Παιδοενδοκρινολόγος, ⁵ Παιδιάτρος-Παιδοενδοκρινολόγος

Σκοπός: Το σύνδρομο Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH), αποτελεί ένα σπάνιο σύνδρομο που αφορά το γυναικείο φύλο και οφείλεται σε συγγενή απλασία ή υποπλασία των ιστών που προέρχονται από τους πόρους του Muller, όπου η μήτρα, ο κόλπος και οι ωθήκες παρουσιάζουν διαφόρου βαθμού υποπλασία ή και αγενεσία. Συσχετίζεται με σύνδρομα όπως το σύνδρομο Turner, S.Vacterl, S.TAR και Silver-Russell^{1,2}. Κλινικά εκδηλώνεται με πρωτοπαθή αμηνόρροια διαταραχές ουροποιητικού και ενδοκρινολογικές διαταραχές. Στη συγκεκριμένη παρουσίαση θα γίνει αναφορά σε δύο σπάνια περιστατικά στα οποία συνυπάρχει το σύνδρομο MRKH με μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης. Η συνύπαρξη των δύο νοσηροτήτων δεν έχει περιγραφεί έως τώρα στην τρέχουσα βιβλιογραφία.

Υλικό- Μέθοδος: Περιστατικό 1ο

Θήλυ 7 ετών και 9 μηνών προσήλθε στο ιατρείο λόγω χαμηλού αναστήματος και πτώσης ρυθμού αύξησης (2,8cm/έτος). ΥΣ: 111cm (HSDS-2,67), Στάδιο κατά Tanner: A: I, B: I, P: I, M: 0.

Περιγεννητικό ιστορικό: ανεπίπλεκτη κύηση, 37w, καισαρική τομή, ΒΓ:2640gr, ΜΓ: 48cm.

Ατομικό ιστορικό: συγγενής μονόνεφος AP & ουρολοιμώξεις. Έλεγχος θυρεοειδούς φυσιολογικός, κοιλιοκάκης αρνητικός.

Καρύοτυπος: φυσιολογικός 46XX. Δοκιμασίες διέγερσης αυξητικής ορμόνης: συμβατές με ανεπάρκεια GH.

MRI υποφύσεως: φυσιολογική.

US άνω-κάτω κοιλίας: δεν αναγνωρίστηκαν εμφανώς στην ανατομική τους θέση η μήτρα και οι ωθήκες.

MRI κάτω κοιλίας: δεν αναγνωρίστηκαν η μήτρα, τα άνω 2/3 του κόλπου και οι ωθήκες. Η ασθενής τέθηκε σε αγωγή με αυξητική ορμόνη, παρουσιάζοντας καλή ανταπόκριση στη θεραπεία.

Περιστατικό 2ο

Θήλυ 11 χρονών προσήλθε στο ιατρείο για διερεύνηση χαμηλού αναστήματος. ΥΣ:131cm (HSDS<-2,5)

Στάδιο κατά Tanner A: I, B: I, P: II, M: 0

Σε ηλικία 5 ετών παρουσίασε πτώση του ρυθμού αύξησης για την οποία δεν έγινε έλεγχος μέχρι την ηλικία των 11.

Περιγεννητικό ιστορικό: τελειόμηνη ανεπίπλεκτη κύηση, καισαρική τομή, ΒΓ: 3390gr, ΜΓ: 48cm.

Προγεννητικό έλεγχος: διάταση του πυελοκαλυκτικού συστήματος. Έλεγχος θυρεοειδούς φυσιολογικός, κοιλιοκάκης αρνητικός.

Καρύοτυπος: φυσιολογικός (46XX). Δοκιμασίες διέγερσης αυξητικής ορμόνης: συμβατές με ανεπάρκεια GH.

MRI υποφύσεως: φυσιολογική.

US άνω-κάτω κοιλίας: δεν κατέστη δυνατή η απεικόνιση μήτρας και ωθηκών.

MRI κάτω κοιλίας: υποπλαστικές ωθήκες και αγενεσία μήτρας. Η ασθενής τέθηκε σε θεραπεία με αυξητική ορμόνη παρουσιάζοντας πολύ καλή ανταπόκριση.

Αποτελέσματα: Τα παραπάνω περιστατικά αποτελούν τη σπάνια συνύπαρξη του συνδρόμου MRKH με ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης.

Συμπεράσματα: Έως τώρα στη βιβλιογραφία (case report) έχει γίνει αναφορά για τη συνύπαρξη του συνδρόμου MRKH με το σύνδρομο PSIS (Pituitary Stalk Interruption Syndrome). Η σπανιότητα συνύπαρξης του συνδρόμου MRKH με τη μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης -που διαπιστώθηκε στα δύο περιστατικά μας - παρουσιάζει ιδιαίτερο κλινικό ενδιαφέρον.³

Βιβλιογραφία:

1. Meena A, Daga MK, Dixit R. Unusual association of Turner syndrome and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. BMJ Case Rep. 2016;2016: bcr2015212634. doi: 10.1136/bcr-2015-212634.
2. Abraham MB, Carpenter K, Baynam GS, Mackay DJ, Price G, Choong CS. Report and review of described associations of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and Silver-Russell syndrome. J Paediatr Child Health. 2015;51(5): 555-560. doi: 10.1111/jpc.12778.
3. Ma W, Wang X, mao jiangfeng, Nie M, Wu X. A Rare Case of Coexistence of Pituitary Stalk Interruption Syndrome and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome. In Review; 2020. doi: 10.21203/rs.3.rs-91618/v1.

e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P02

Παραλλαγή του συνδρόμου Noonan με κοκκινωπές, αραιές τρίχες κεφαλής στην αναγεννή φάση (Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair)

Βασιλική-Ρεγγίνα Τσινοπούλου, Στυλιανή Γκίζα, Ελένη Π. Κοτανίδου, Ελένη Σακελλάρη, Στεργιάννα Ντούμα, Βασιλική Μιχαηλίδου, Αλεξάνδρα Τσίπη, Στυλιανή Φιδάνη, Ασημίνα Γαλλή-Τσινοπούλου

Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Β' Παιδιατρική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Η παραλλαγή του συνδρόμου Noonan με αραιές τρίχες στην αναγεννή φάση (Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair- NSLH1), γνωστή και ως σύνδρομο Mazzanti (OMIM#607721), αποτελεί μέρος της ευρύτερης ομάδας των γενετικών νοσημάτων των RASopathies. Εμφανίζεται λόγω μιας μετάλλαξης με αλλαγή αμινοξέος (missense mutation) στο γονίδιο SHOCK2 (c.4A>G, p.Ser2Gly). Παρουσιάζει δύσμορφα χαρακτηριστικά του προσώπου, αντίστοιχα με του συνδρόμου Noonan, καθυστέρηση στην ανάπτυξη, νευροαναπτυξιακές διαταραχές, καρδιακές ανωμαλίες και εύκολα αποσπώμενες, βραδέως αναπτυσσόμενες, αραιές και λεπτές τρίχες.

Σκοπός: Ο σκοπός της εργασίας είναι η παρουσίαση μιας νέας φαινοτυπικής παραλλαγής, που σχετίζεται με την αλλαγή c.4A>C στο NSHL1.

Μέθοδος: Η ασθενής παραπέμφθηκε στη Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας σε ηλικία 9 μηνών λόγω πτώσης της καμπύλης του βάρους από την 34η ημέρα ζωής και επακόλουθη πτώση της καμπύλης του μήκους σώματος. Ως νεογνό γεννήθηκε 38+2d εβδομάδων, μικρό για την ηλικία κύησης τόσο σε βάρος όσο και σε μήκος, χωρίς παρουσία επεισοδίων υπογλυκαιμίας. Το υπερηχογράφημα ανάπτυξης του εμβρύου την 12η εβδομάδα κύησης ανέδειξε αυξημένη αυχενική διαφάνεια και η ανάλυση του δείγματος των χοριακών λαχνών αποκάλυψε φυσιολογικό καρυότυπο θήλεος (46,XX). Η ασθενής διαγνώστηκε με μεσοκολπική επικοινωνία (ASD) και στένωση της πνευμονικής βαλβίδας σε ηλικία 5 μηνών, ενώ κατά την παραπομπή ήταν υπό διερεύνηση για γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση.

Αποτελέσματα: Κατά την εισαγωγή το βάρος της ήταν 5.500 gr (<3η εκατοστιαία θέση-ΕΘ) και το μήκος της 63.5 cm (<3η ΕΘ). Η περίμετρος της κεφαλής ήταν 44.5 cm (50η ΕΘ), παρά την εμφανή προπέτεια μετώπου. Η κλινική εξέταση ανέδειξε χαμηλή πρόσφυση ώτων, καθίζηση της βάσης της μύτης, επίκανθο, μεγάλο φίλτρο χειλέων, κωδωνοειδή θώρακα και εντυπωσιακά κόκκινες, αραιές και λεπτοφυείς τρίχες της κεφαλής, με εύκολη απόσπαση. Η νευρολογική εξέταση ανέδειξε ήπια υποτονία και συγγενή ραιβόκρανο, ενώ τα αναπτυξιακά ορόσημα είχαν επιτευχθεί εντός του φυσιολογικού εύρους. Το υπερηχογράφημα καρδιάς επιβεβαίωσε την ευρεία ASD, συνοδευόμενη από διάταση τόσο του δεξιού κόλπου όσο και της κοιλίας. Η κοιλιοκάκη και τα μεταβολικά νοσήματα αποκλείστηκαν, ενώ η οφθαλμολογική και ακοομετρική αξιολόγηση ήταν εντός του φυσιολογικού. Η μαγνητική τομογραφία υποθαλάμου-υπόφυσης δεν ανέδειξε παθολογικά ευρήματα. Κατά την παρακολούθηση τέθηκε η διάγνωση της ανεπάρκειας της αυξητικής ορμόνης. Πραγματοποιήθηκε αλληλούχηση επόμενης γενιάς, όπου αναγνωρίστηκε η ετερόζυγη επικρατούσα σημειακή μετάλλαξη στο γονίδιο SHOCK2 (c.4A>G, p.Ser2Gly).

Συμπεράσματα: Το σύνδρομο NSHL1 χαρακτηρίζεται από διακριτά χαρακτηριστικά που μοιάζουν με εκείνα του συνδρόμου Noonan. Το πιο διαδεδομένο χαρακτηριστικό είναι οι εύκολα αποσπώμενες, λεπτές, αραιές και αργά αναπτυσσόμενες τρίχες της κεφαλής. Η ασθενής παρουσιάζει τα περισσότερα από τα τυπικά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά του, με την προσθήκη των ιδιαίτερα κόκκινων μαλλιών. Το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό έρχεται σε αντίθεση με τα «ασημί-ξανθά μαλλιά», που περιγράφονται στην αρχική παρουσίαση της διαταραχής από τη Mazzanti. Είναι σημαντικό να επισημαίνονται νέες φαινοτυπικές παραλλαγές, που προκύπτουν σε αυξημένη κλινική υποψία.

P03

Περιγραφή νέας μετάλλαξης στο γονίδιο της κινάσης της γλυκερόλης σε περιστατικό ανεπάρκειας κινάσης γλυκερόλης και ψευδοϋπερτριγλυκεριδαμίας

Πηνελόπη Σμυρνάκη¹, Συραΐνα Πριάκου², Χριστόφορος Γιατζάκης³, Όλγα Νιώτη⁴, Ελευθερία Καψάλη⁵, Ηλιάνα Μανιαδάκη⁶, Αναστασία Σκούμα⁷

¹ Παιδίατρος-Παιδοενδοκρινολόγος, ² Ειδικευόμενη Παιδίατρος, ³ Phd, Μοριακός Βιολόγος-Γενετιστής, Διευθυντής εργαστηρίου DNAbiolab, ⁴ Ειδικευόμενη Παιδίατρος, ⁵ Παιδίατρος, ⁶ Παιδίατρος-Παιδοενδοκρινολόγος, Επιμελήτρια Α' ΠΑ.Γ.Ν.Η, ⁷ Παιδίατρος Μεταβολικών Νοσημάτων και Νεογνικού Screening, Διευθύντρια ΕΣΥ, Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού

Εισαγωγή-Σκοπός: Η μεμονωμένη ανεπάρκεια της κινάσης της γλυκερόλης (GKD) ή "ψευδοϋπερτριγλυκεριδαμία" είναι μία νόσος που κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο και οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου της κινάσης της γλυκερόλης (GK) που βρίσκεται στην περιοχή Χρ21 του Χ χρωμοσώματος. Παθοφυσιολογικά, η ανεπάρκεια κινάσης της γλυκερόλης εμποδίζει το μεταβολισμό της γλυκερόλης με τελικό αποτέλεσμα την αύξηση των ελεύθερων λιπαρών οξέων στο περιφερικό αίμα όπως επίσης υπεργλυκερολαιμία και υπεργλυκερολουρία. Οι ασθενείς συνήθως παρουσιάζονται με υπερτριγλυκεριδαμία η οποία δεν απαντά στη θεραπεία¹. Η ανεπάρκεια κινάσης της γλυκερόλης συχνά συνδυάζεται με συγγενή υποπλασία επινεφριδίων και μυϊκή δυστροφία Duchenne σε περιπτώσεις σύμπλοκης ανεπάρκειας της κινάσης της γλυκερόλης στις οποίες παρατηρείται έλλειψη των γονιδίων NR0B1, GK και DMD που βρίσκονται πολύ κοντά στη χρωμοσωμική περιοχή Χρ21 (contiguous gene deletion syndrome).

Υλικό-Μέθοδος: Άρρεν ηλικίας 8.5 ετών, προσήλθε στο ιατρείο για διερεύνηση υπετριγλυκεριδαμίας η οποία διαπιστώθηκε σε προληπτικό έλεγχο που έγινε λόγω απότομης αύξησης βάρους. Οι τιμές των τριγλυκεριδίων κυμαίνονταν στα 473-493 mg/dl, αλλά αυτές των υπόλοιπων λιπιδίων βρίσκονταν σε φυσιολογικά επίπεδα.

Περιγεννητικό ιστορικό: τελειόμηνη ανεπικεκτη κύηση, καισαρική τομή, ΒΓ: 3580gr, ΜΓ: 52cm.

Ελεύθερο ατομικό ιστορικό, φυσιολογική ψυχοκινητική ανάπτυξη και σωματική αύξηση, χωρίς κλινικά σημεία συμβατά με ανεπάρκεια επινεφριδίων.

Οικογενειακό ιστορικό: αρνητικό για οικογενή υπερλιπιδαιμία (επιβεβαίωση με νέο λιπιδαιμικό έλεγχο στα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας).

Έλεγχος ηλεκτρολυτών, CRP, ACTH, ηπατικής, νεφρικής και θυρεοειδικής λειτουργίας του ασθενούς: φυσιολογικός.

Υπερηχογράφημα άνω κάτω κοιλίας: χωρίς παθολογικά ευρήματα.

Γονιδιακός έλεγχος για ανεπάρκεια όζινης λιπάσης: αρνητικός.

Ο ασθενής τέθηκε σε διατροφή με χαμηλά λιπαρά και παρά τη βελτίωση του σωματικού βάρους και τη συνέχιση της διατροφής οι τιμές των τριγλυκεριδίων παρέμειναν σε υψηλά επίπεδα (~470-550mg/dl), οπότε προστέθηκαν στη διατροφή σκευάσματα με τριγλυκερίδια μεσαίας αλύσου και ωμέγα 3 λιπαρά οξέα.

Καθώς η τιμή των τριγλυκεριδίων παρέμεινε σταθερά αυξημένη, διενεργήθηκε γονιδιακός έλεγχος (Whole Exome Sequencing) όπου διαπιστώθηκε μετάλλαξη c.79-1G>T στο ιντρόνιο 1 του γονιδίου GK. Η συγκεκριμένη μετάλλαξη, η οποία αναμένεται να επηρεάζει τη σωστή μίσηση των εξωνίων του γονιδίου, δεν βρίσκεται στις βάσεις δεδομένων και δεν έχει περιγραφεί ξανά στη διεθνή βιβλιογραφία.

Αποτελέσματα: Ο ασθενής παρουσίαζε ψευδώς αυξημένες τιμές τριγλυκεριδίων στο περιφερικό αίμα λόγω της αυξημένης συγκέντρωσης γλυκερόλης. Τα ψευδώς αυξημένα επίπεδα τριγλυκεριδίων οφείλονται στην εργαστηριακή μέθοδο που χρησιμοποιείται κατά βάση, όπου η συγκέντρωση των τριγλυκεριδίων του περιφερικού αίματος μετρείται βάση της ποσότητας της γλυκερόλης στον ορό καθώς αποτελεί δομικό στοιχείο των τριγλυκεριδίων.

Συμπεράσματα: Η έγκαιρη διάγνωση της νόσου έχει μεγάλη σημασία για την εξατομικευμένη διαχείριση και την πρώιμη διάγνωση και θεραπεία άλλων εκδηλώσεων της νόσου. Η αναγνώριση ασθενών με ψευδοϋπερτριγλυκεριδαμία, προλαμβάνει την υπερεκτίμηση του καρδιαγγειακού κινδύνου και την έκθεση των ασθενών σε εξαντλητική και χωρίς αποτέλεσμα διατροφή. Σύμφωνα με την τρέχουσα βιβλιογραφία, ο ασθενής δεν παρουσιάζει αυξημένο καρδιαγγειακό κίνδυνο¹, οπότε δώθηκαν οδηγίες για διατροφή χωρίς περιορισμούς. Σε υποψία ψευδοϋπερτριγλυκεριδαμίας είναι σημαντικό να γίνεται μεμονωμένη μέτρηση τριγλυκεριδίων μη συνδεδεμένα με τη γλυκερόλη.

Βιβλιογραφία:

1. Backes JM, Dayspring TD, Hoefner DM, Contois JH, McConnell JP, Moriarty PM. Identifying pseudohypertriglyceridemia in clinical practice. *Clinical Lipidology*. 2014;9(6): 625-641. doi:10.2217/clp.14.52

e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P04

Έφηβη 15,5 ετών με πρωτοπαθή αμηνόρροια και ιστορικό «πρώιμης εμμηναρχής»

Αναστάσιος Σέρμπης, Ελένη Δομουζόγλου, Σοφία Τσαμπούρη, Αλέξανδρος Μάκης, Αικατερίνη Σιώμου

Παιδιατρική Κλινική, Τομέας Υγείας του Παιδιού, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

Σκοπός: Η περιγραφή περίπτωσης έφηβης 15,5 ετών με πρωτοπαθή αμηνόρροια.

Μέθοδοι-Αποτελέσματα: Πρόκειται για έφηβη 15,5 ετών που προσέρχεται λόγω πρωτοπαθούς αμηνόρροιας. Η ασθενής είχε εκτιμηθεί σε ηλικία 11,5 ετών λόγω αναφερόμενης από 3μήνου αιμόρροιας διάρκειας 4 ημερών κάθε μήνα. Εκτενής σχετικός έλεγχος είχε αναδείξει μόλις έναρξη της ήβης. Αφού αποκλείστηκαν άλλες αιτίες της κοιλιακής αιμόρροιας, το κορίτσι παραδέχτηκε ότι απλά «ζήλεψε» τη μεγαλύτερη αδερφή του που είχε έμμηνο ρύση χωρίς να έχει στην πραγματικότητα η ίδια αιμόρροια. Κατά την τρέχουσα εκτίμηση, από το ατομικό ιστορικό δεν αναφέρεται κυκλικό κοιλιακό άλγος, πρόσφατη απώλεια βάρους, ανοσμία, γαλακτόρροια, κεφαλαλγίες, διαταραχές όρασης, διαταραχές στις κενώσεις ή λήψη φαρμάκων. Όσο για το σχετικό οικογενειακό ιστορικό, η μητέρα είχε εμμηναρχή στα 12,5 έτη ενώ η πατρική γιαγιά στα 16 έτη και ο πατέρας ψήλωσε καθυστερημένα.

Κλινικά, το βάρος σώματος ήταν στην 90η ΕΘ, το ύψος στην 75η ΕΘ και ο ΔΜΣ στην 95η ΕΘ με φυσιολογικό ΕΡΑ και χωρίς κλινικά ευρήματα ινσουλινικής αντίστασης, υπερανδρογοναιμίας ή υπερκορτιζολαιμίας. Ως προς την εξέλιξη της ήβης, είχε Tanner BIII-IV και λιπομαστία, PIII, AIII ενώ τα έξω γεννητικά όργανα της ήταν οιστρογονοποιημένα χωρίς κλειτοριδομεγαλία ή εικόνα ατρησίας παρθενικού υμένα.

Ο εργαστηριακός έλεγχος ανέδειξε αρνητικό τεστ κύησης, χαμηλά επίπεδα γοναδοτροπινών και οιστρογόνων με φυσιολογική λοιπή υποφυσιακή, θυρεοειδική και επινεφριδική λειτουργία, φυσιολογικά επίπεδα ανδρογόνων, ενώ δεν υπήρχαν ευρήματα συστηματικού νοσήματος. Ο καρύτυπος ήταν φυσιολογικός 46XX. Το GnRH τεστ έδειξε μέτρια ανταπόκριση της υπόφυσης. Η δοκιμασία προγεστερόνης δεν οδήγησε σε εμφάνιση αιμόρροιας ενώ η δοκιμασία οιστρογόνων-προγεστερόνης ήταν θετική.

Από τον απεικονιστικό έλεγχο, η οστική ηλικία υπολείπταν κατά ένα έτος της χρονολογικής, ενώ το υπερηχογράφημα έσω γεννητικών οργάνων ανέδειξε παρουσία μήτρας, ωθηκών και τραχήλου φυσιολογικής ανατομίας αλλά με μικρές διαστάσεις για την ηλικία και το στάδιο ήβης της εξεταζόμενης και με μη μετρήσιμο ενδομήτριο. Η MRI υποθαλάμου-υπόφυσης ανέδειξε υπόφυση μικρών διαστάσεων για την ηλικία της εξεταζόμενης.

Πρόκειται επομένως για έφηβη με εξέλιξη των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου, με ικανοποιητική εφηβική αιχμή του ύψους, χωρίς όμως επαρκή ωρίμανση των έσω γεννητικών οργάνων και με «ανεπαρκή» λειτουργία του άξονα υποθάλαμος – υπόφυση – γονάδες. Η συγκεκριμένη κλινική εικόνα ταιριάζει με μερικό ιδιοπαθή (νορμοσμικό) υπογοναδοτροφικό υπογοναδισμό παρά το ότι ο σχετικός γονιδιακός έλεγχος δεν ανέδειξε κάποια γνωστή μετάλλαξη στον υποδοχέα της GnRH που ελέγχθηκε.

Το κορίτσι τέθηκε υπό αγωγή με συνδυασμένα αντισυλληπτικά με άμεση έναρξη της έμμηνης ρύσης με σταθερό κύκλο. Μετά από 6 μήνες έγινε προσπάθεια διακοπής της αγωγής που οδήγησε στην άμεση διακοπή της εμμήνου ρύσεως. Έγινε επανέναρξη και προς το παρόν βρίσκεται υπό τη συγκεκριμένη αγωγή με τακτικό καταμήνιο κύκλο.

Συμπεράσματα: Πρόκειται για έφηβη 15,5 ετών με πρωτοπαθή αμηνόρροια η οποία μετά από εκτενή κλινικό και εργαστηριακό έλεγχο διαγνώστηκε με πιθανό μερικό ιδιοπαθή (νορμοσμικό) υπογοναδοτροφικό υπογοναδισμό και βρίσκεται υπό θεραπεία ορμονικής υποκατάστασης.

e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P05

Κολπική Αιμορροία σε προνήπιο θήλυ 2 ετών

Ελένη Στογιαννίδου, Ηλιάνα Γιαννικοπούλου, Ουρανία Κελεσίδου, Παρασκευή Μάρκου, Παρασκευή Καρασμάνη, Ιωάννα Μόσχου, Μαρία Ηλιοπούλου
Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Πατρών «Καραμανδάνειο»

Σκοποί: Σκοπός της εργασίας αποτελεί η ευαισθητοποίηση και η έγκαιρη διάγνωση της πρώιμης ήβης στα παιδιά για την αποφυγή χαμηλού τελικού αναστήματος και ψυχοκοινωνικών προβλημάτων. Ως πρώιμη ήβη ορίζεται η ανάπτυξη δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου πριν την ηλικία των 8 ετών στα κορίτσια και 9 ετών στα αγόρια. Διακρίνεται σε κεντρικής αιτιολογίας, όταν χαρακτηρίζεται από πρώιμη ενεργοποίηση του άξονα υποθαλάμου-υπόφυσης-γονάδων και περιφερικής, όταν η επίδραση των στεροειδών του φύλου γίνεται χωρίς ενεργοποίηση του άξονα.

Μέθοδος: Προνήπιο θήλυ 2 ετών προσέρχεται λόγω κολπικής αιμόρροιας. Εμφανίζει τρίχωση εφήβιου και θηλαρχή από ηλικία 5 μηνών. Παρουσιάζει επιτάχυνση ανάπτυξης, στήθος σταδίου Tanner III-IV, εφήβαιο III και επιτάχυνση της ανάπτυξης. Είναι ψηλότερη από τη δίδυμη αδελφή της ενώ από το οικογενειακό ιστορικό η μητέρα της έχει σύνδρομο πολυκυστικών ωοθήκων και η πατρική γιαγιά πρωτοπαθή υποθυρεοειδισμό. Διενεργήθη GnRH test με μέγιστη τιμή LH μεγαλύτερη από της FSH, έλεγχος οστικής ηλικίας, που προηγείτο της χρονολογικής, υπέρηχος έσω γεννητικών οργάνων με πάχυνση του ενδομητρίου και όγκο ωοθηκών 3,5ml καθώς και MRI εγκεφάλου-υπόφυσης, χωρίς ευρήματα.

Αποτελέσματα: Η ασθενής παρουσιάζει κεντρική πρώιμη ήβη, ιδιοπαθούς αιτιολογίας, που είναι και η συχνότερη μορφή στα κορίτσια. Ετέθη σε θεραπεία με ανάλογα GnRH για βελτίωση του τελικού αναστήματος.

Συμπεράσματα: Η γνώση των φυσιολογικών εκδηλώσεων και του χρονοδιαγράμματος της εφηβείας είναι σημαντική για την έγκαιρη διάγνωση και θεραπευτική αντιμετώπιση περιστατικών πρώιμης ήβης. Η ευαισθητοποίηση τόσο των γενικών παιδιάτρων όσο και των γονέων παιδιών που εμφανίζουν σημεία πρώιμης ήβης είναι σημαντική καθώς η θεραπεία αυτής βοηθά και στη ψυχοπνευματική ωρίμανση τους. Παρόλα αυτά, η θεραπεία σε κάθε περίπτωση θα πρέπει να εξατομικεύεται.



e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P06

Ηπατομεγαλία, λιπώδης εκφύλιση ήπατος και μακροσωμία ως πρώτες εκδηλώσεις δευτεροπαθούς υποθυρεοειδισμού σε βρέφος με σύνδρομο ανεπάρκειας IGSF1
Μιχαέλα Νικολάου¹, Ιωάννης-Ανάργυρος Βασιλάκης¹, Περικλής Μακρυθανάσης², Αγλαΐα Ζέλλου¹, Νικόλαος Μαρινάκης², Παρασκευή Γαλήνα¹, Ηλίας Γεωργιάδης³, Μαρία Θεοχάρη³, Μαρία Μπίνου¹, Σοφία Σακκά¹, Όλγα Γκόλφη¹, Ιωάννα Φαράκλα¹, Ευαγγελία Λυκοπούλου¹, Ιωάννα Traeger-Συνοδινού², Χριστίνα Κανακά-Gantenbein¹

¹ Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα.

² Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών.

³ Β' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Ο δευτεροπαθός συγγενής υποθυρεοειδισμός είναι σπάνιος (1:65000 γεννήσεις) και διαφεύγει του νεογνικού screening. Ο υποθυρεοειδισμός αποτελεί αιτία διαταραχής της ηπατικής βιοχημείας και μη αλκοολικής λιπώδους διήθησης του ήπατος που συχνά παραβλέπεται. Το σύνδρομο ανεπάρκειας IGSF1 (Immunoglobulin Superfamily, member 1), προκαλείται από απενεργοποιητικές μεταλλάξεις του γονιδίου IGSF1 και θεωρείται η πιο διαδεδομένη φυλοσύνδετη αιτία δευτεροπαθούς συγγενούς υποθυρεοειδισμού. Άρρηνες ετεροζυγώτες εμφανίζουν μακροορχιδισμό ως ενήλικες, ενώ παρά τη φυσιολογική ή πρώιμη αύξηση του όγκου των όρχεων, καθυστερεί η αύξηση της τεστοστερόνης στην εφηβεία. Παχυσαρκία, υποπρολακτιναιμία και παροδική ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης στην παιδική ηλικία συγκαταλέγονται επίσης στο σύνδρομο.

Σκοπός: Η παρουσίαση ενδιαφέροντος περιστατικού με σύνδρομο ανεπάρκειας IGSF1 με ασυνήθιστη πρώτη προβολή.

Παρουσίαση Περιστατικού: Βρέφος άρρην 3 μηνών προσκομίστηκε για διερεύνηση αυξημένης aFP και γGT. Γεννήθηκε τελειόμηνο, ΒΓ 4755gr (90η ΕΘ) ΜΣ 55εκ (90η ΕΘ) και ΠΚ 37εκ (75η - 90η ΕΘ), χωρίς ιστορικό ΣΔ κύησης ή επεισόδια υπογλυκαιμίας, αλλά εμφάνισε νεογνικό ίκτερο και ετέθη σε φωτοθεραπεία. Σε ηλικία 3 μηνών το βρέφος κλινικά εμφάνισε μακροσωμία με ΒΣ 8915gr (>97η ΕΘ), ΜΣ 64εκ (85η -97η ΕΘ), ΠΚ 42εκ (85η -97η ΕΘ), χωρίς οργανομεγαλία και όγκο όρχεων 2ml, χωρίς μικροπείσμο. Από τον εργαστηριακό έλεγχο προέκυψαν αυξημένη AFP(6377ng/ml), φυσιολογικά CEA, bhCG και τρανσαμινάσες, υπερχοληστερολαιμία (Chol: 328mg/dl) και φυσιολογικός μεταβολικός έλεγχος. Στο υπερηχογράφημα κοιλίας ανεδείχθη ηπατομεγαλία και λιπώδης εκφύλιση ήπατος, με φυσιολογική ελαστογραφία. Από τον ενδοκρινολογικό έλεγχο προέκυψαν TSH 2.72 μ U/ml, FT4 0.557 ng/dL (0.8-1.8), PRL 6.61ng/ml (5-20), IGF1 45.5 ng/ml (15-129), Κορτιζόλη 7.9 μg/dL (6.2-19.4), ACTH 26pg/ml, LH 2.53 mU/ml, FSH 4.08 mU/ml, testo <20ng/dl. Λόγω 2ο παθούς υποθυρεοειδισμού και υπόνοιας υποφυσιακής ανεπάρκειας διενεργήθηκε low dose Synachten test με φυσιολογικά αποτελέσματα (Κορτιζόλη max: 25.22μg/dl). Έγινε έναρξη θεραπείας με λεβοθυροξίνη (2,8μg/kg) ενώ στην MRI υποθαλάμου υπόφυσης δεν αναδείχθηκαν παθολογικά ευρήματα. Ο γονιδιακός έλεγχος (WES) έθεσε την διάγνωση του συνδρόμου ανεπάρκειας IGSF1 και αφορούσε νουκλεοτιδικό διπλασιασμό (c.2422dup) σε ημιζυγωτία στο εξόνιο 14 του γονιδίου IGSF1- p. (His808Profs*14). Σε ηλικία 6 μηνών το βρέφος παρουσίαζε φυσιολογική θυρεοειδική και ηπατική λειτουργία και λιπιδόγραμμα, χωρίς παθολογικά ευρήματα στο νέο υπερηχογράφημα ήπατος, ενώ παρουσιάζει φυσιολογική ψυχοσωματική ανάπτυξη.

Συμπεράσματα: Εκδηλώσεις από το ήπαρ μπορεί να είναι η πρώτη εμφάνιση δευτεροπαθούς υποθυρεοειδισμού στη νεογνική και βρεφική ηλικία, που πρέπει να αναγνωρίζεται και να θεραπεύεται το ταχύτερο δυνατό. Η μακροσωμία κατά την γέννηση σε συνδυασμό με μεμονωμένο δευτεροπαθή συγγενή υποθυρεοειδισμό πρέπει να θέτουν ισχυρή υποψία για σύνδρομο ανεπάρκειας IGSF1. Η παρακολούθηση των ασθενών γίνεται από διεπιστημονική ομάδα.

P07

Επίδραση Ανδρογόνων στην αναλογία δακτύλων (2D:4D) σε παιδιά και εφήβους με συγγενή υπερπλασία επινεφριδίων: Ανασκόπηση Βιβλιογραφίας
Μαργαρίτης Κοσμάς, Κοτανίδου Ελένη, Τσινοπούλου Βασιλική Ρεγγίνα, Γκίζα Στυλιανή, Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα

Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Β' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή - Σκοπός: Η αναλογία του μήκους του δείκτη προς το μήκος του παράμεσου δακτύλου (2D: 4D) έχει χαρακτηριστεί ως διμορφική ανάμεσα στα δύο φύλα, με τις γυναίκες να εμφανίζουν μεγαλύτερη αναλογία, συγκριτικά με τους άνδρες. Η προγεννητική έκθεση σε στεροειδείς ορμόνες του φύλου επηρεάζουν την αναλογία αυτή σύμφωνα με αρκετές μελέτες. Η παρούσα εργασία έχει ως στόχο τη σύνθεση των διαθέσιμων δεδομένων αναφορικά με την επίδραση των ορμονών αυτών (ανδρογόνων) στην αναλογία 2D: 4D σε παιδιά και εφήβους με συγγενή υπερπλασία επινεφριδίων (ΣΥΦΕ), ασθένεια η οποία χαρακτηρίζεται από αυξημένη συγκέντρωση ανδρογόνων, λόγω βλάβης του συνθετικού μονοπατιού των ορμονών αυτών.

Μέθοδος: Διερευνήθηκε βιβλιογραφική ανασκόπηση των δημοσιευμένων μελετών με αναζήτηση σε ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων MEDLINE και SCOPUS, αναφορικά με την ποσοτική μέτρηση του μήκους των δακτύλων και την αναλογία 2D: 4D σε παιδιά και εφήβους με ΣΥΦΕ, συγκριτικά με υγιή παιδιά και εφήβους. Η πρωτογενής έκβαση της μελέτης ήταν η εξακρίβωση της σχέσης μεταξύ της επίδρασης των ανδρογόνων στην αναλογία του μήκους των δακτύλων, με απώτερο στόχο την διερεύνηση της ενδεχόμενης χρήσης της αναλογίας αυτής ως δείκτη υπερανδρογοναιμίας.

Αποτελέσματα: Από την αναζήτηση της βιβλιογραφίας προέκυψε ένα σύνολο 5 εργασιών με σύγκριση της αναλογίας 2D: 4D σε παιδιά και εφήβους με ΣΥΦΕ και υγιή παιδιά. Από τη σύγκριση αυτή αναφέρεται ότι τα κορίτσια με ΣΥΦΕ εμφάνισαν μικρότερη αναλογία συγκριτικά με υγιή κορίτσια, με μία εργασία να παρατηρεί μη σημαντική διαφορά στις δύο ομάδες. Η αναλογία ήταν σημαντικά χαμηλότερη και σε αγόρια με ΣΥΦΕ, συγκριτικά με υγιή αγόρια. Ωστόσο, καθώς η αναλογία 2D: 4D είναι διμορφική στα δύο φύλα, όταν έγινε σύγκριση ανάμεσα στα δύο φύλα τα αποτελέσματα ήταν αντικρουόμενα, με τη διαφορά στην αναλογία να παρατηρείται στατιστικά μη σημαντική μεταξύ των δύο φύλων με ΣΥΦΕ στην εργασία του Nave et al. και σημαντικά χαμηλότερη στα αγόρια με ΣΥΦΕ στην εργασία του Buck et al., ενώ ανάλογος ήταν και ο λόγος 2D: 4D σε κορίτσια με ΣΥΦΕ και υγιή αγόρια.

Συμπεράσματα: Η ΣΥΦΕ είναι μία νόσος η οποία χαρακτηρίζεται από αυξημένη συγκέντρωση ανδρογόνων λόγω βλάβης στο συνθετικό μονοπάτι των στεροειδών ορμονών του φύλου. Η συνεχής έκθεση του οργανισμού στις αυξημένες συγκεντρώσεις ανδρογόνων κατά την προγεννητική περίοδο φαίνεται ότι επηρεάζει την ανάπτυξη του μήκους των δακτύλων, επιδρώντας στην αναλογία 2D: 4D και πιο συγκεκριμένα ελαττώνοντας την. Η μετατόπιση της αναλογίας αυτής προς το ανδρικό μοτίβο επιτρέπει την ενδεχόμενη μελλοντική εκμετάλλευση της ως δείκτη υπερανδρογοναιμίας, με τη διεξαγωγή πληθώρας μελετών σε παιδιατρικό πληθυσμό – προς περαιτέρω επιβεβαίωση – να κρίνεται απαραίτητη.

Βιβλιογραφικές Αναφορές:

1. Buck JJ, Williams RM, Hughes IA, Acerini CL. In-utero androgen exposure and 2nd to 4th digit length ratio comparisons between healthy controls and females with classical congenital adrenal hyperplasia. *Hum Reprod.* 2003;18(5): 976–9.
2. Nave G, Koppin CM, Manfredi D, Richards G, Watson SJ, Geffner ME, et al. No evidence for a difference in 2D: 4D ratio between youth with elevated prenatal androgen exposure due to congenital adrenal hyperplasia and controls. *Horm Behav.* 2021;128: 1–20.
3. Rivas MP, Moreira LMA, Santo LDE, Marques ACSS, El-Hani CN, Toralles MBP. New studies of second and fourth digit ratio as a morphogenetic trait in subjects with congenital adrenal hyperplasia. *Am J Hum Biol.* 2014;26(4): 559–61.
4. Ökten A, Kalyoncu M, Yariş N. The ratio of second- and fourth-digit lengths and congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Early Hum Dev.* 2002;70(1–2): 47–54.
5. Oświcimska JM, Ksia zek A, Sygulla K, Pyś-Spychała M, Rocznik GR, Rocznik W, et al. Androgens concentrations and second-to fourth-digit ratio (2D: 4D) in girls with congenital adrenal hyperplasia (21-hydroxylase deficiency). *Neuroendocrinol Lett.* 2012;33(8): 787–91.

e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P08

Οι μοριακές διαταραχές του γονιδίου της 21-υδροξυλάσης και η συσχέτιση γονότυπου-φαινότυπου των ασθενών με κλασική μορφή Συγγενούς Υπερπλασίας επινεφριδίων

Δ. Γεωργακοπούλου¹, Ν. Α. Γεωργόπουλος², Ε. Χαρμανδάρη³

¹ Παθολογική κλινική, 251 Γενικό Νοσοκομείο Αεροπορίας, Αθήνα,

² Παθολογική κλινική, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Πατρών,

³ Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα

Σκοποί: Η Συγγενής Υπερπλασία των Επινεφριδίων (ΣΥΕ) είναι ένα δυνητικά θανατηφόρο νόσημα της παιδικής ηλικίας που χαρακτηρίζεται από ελλειμματική βιοσύνθεση κορτιζόλης και αλδοστερόνης και υπερπαραγωγή ανδρογόνων και στο 95% των περιπτώσεων οφείλεται σε έλλειψη της 21-υδροξυλάσης ως αποτέλεσμα γενετικών λαθών στο γονίδιο CYP21A2. Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι ο υπολογισμός της συχνότητας των μεταλλάξεων του γονιδίου CYP21A2, η αναζήτηση νέων μεταλλάξεων στον ελληνικό πληθυσμό, η αναζήτηση συσχέτισης μεταξύ διαφόρων παραμέτρων (κλινικών και βιοχημικών) με το φύλο και η αναζήτηση της ύπαρξης συσχέτισης μεταξύ γονότυπου και φαινότυπου.

Μέθοδος: Πραγματοποιήθηκε αναδρομική μελέτη με πληθυσμό αναφοράς όλα τα παιδιά που προσήλθαν πρώτη φορά στη Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη της Α' Παιδιατρικής Κλινικής του Νοσοκομείου Παιδων «Η Αγία Σοφία» κατά το χρονικό διάστημα από 01/01/2000 έως 31/12/2019 και έπασχαν από γενετικά επιβεβαιωμένη ΣΥΕ (κλασική μορφή με απώλεια άλατος ή απλή αρρενοποιητική).

Αποτελέσματα: Από τα 48 χρωμοσώματα που αναλύθηκαν, τα 18 από αυτά (37,5%) είχαν την μετάλλαξη I2splice, τα 7 από αυτά (14,6%) είχαν την μετάλλαξη 8bpdelE3, στα 5 από αυτά (10,4%) διαπιστώθηκε απάλειψη του γονιδίου ενώ το 25% των χρωμοσωμάτων έφεραν μια σπάνια μετάλλαξη. Στην παρούσα μελέτη υπάρχει 100% επιτυχής προσδιορισμός του φαινότυπου για τους γονότυπους που προβλέπουν μορφή με απώλεια άλατος, 66% συμφωνία για τους γονότυπους που προβλέπουν φαινότυπο μορφής με απλή αρρενοποίηση και πλήρη ασυμφωνία για τους γονότυπους που προσβλέπουν την μη κλασική μορφή.

Συμπεράσματα: Η δυσαρμονία μεταξύ φαινότυπου-γονότυπου μπορεί να οφείλεται σε διάφορους παράγοντες όπως η λανθασμένη γονιδιακή ανάλυση, οι συνυπάρχοντες πολυμορφισμοί και το φαινόμενο του διπλασιασμού. Τα δεδομένα της μελέτης αυτής στοχεύουν στην βελτίωση των διαγνωστικών και θεραπευτικών αλγορίθμων κατά τη μοριακή διερεύνηση ενός πάσχοντος από ΣΥΕ και στην ταχύτερη ανίχνευση της μοριακής διαταραχής κατά τον αρχικό διαγνωστικό προσανατολισμό στη μοριακή διερεύνηση ενός πάσχοντος, μιας οικογένειας ή ενός ύποπτου εμβρύου.



P09

Κλινικά Χαρακτηριστικά και Εφηβική ανάπτυξη σε κορίτσια με πρώιμη αδρεναρχή στον ελληνικό πληθυσμό

Ε.Α Βλαχοπαπαδοπούλου¹, Ε. Δικαϊάκου¹, Ι. Κωστήρια¹, Φ. Αθανασούλη¹, Μ. Καφετζή², Σ. Φακιολάς², Σ. Μιχαλάκος¹

¹ Ενδοκρινολογικό Τμήμα-Αύξεσης και Ανάπτυξης, Γενικό Νοσοκομείο «Παιδων Αθηνών Π. και Α. Κυριακού»,

² Βιοχημικό-Ορμονολογικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών «Π. και Α. Κυριακού»

Σκοποί: Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι να εκτιμηθεί η συσχέτιση μεταξύ της παρουσίας πρώιμης αδρεναρχής (ΠΑ) στα κορίτσια και της ηλικίας έναρξης της εφηβείας τους. Επιπλέον, να διερευνηθεί η συσχέτιση της ΠΑ με τον δείκτη μάζας σώματος (ΔΜΣ), εάν η γέννηση των παιδιών μικρόσωμων για την ηλικία κύησης (SGA) σχετίζεται με την ΠΑ και εάν η ηλικία έναρξης της εφηβείας σχετίζεται με την επιτάχυνση της οστικής ηλικίας (ΕΟΗ) και την ηλικία εμμηναρχής της μητέρας.

Μέθοδοι: Τα δεδομένα από 81 προεφηβικά κορίτσια με κλινικά σημεία υπερανδρογοναιμίας και αυξημένα επίπεδα ανδρογόνων ορού αναλύθηκαν αναδρομικά από τα ιατρικά τους αρχεία. Χρησιμοποιήθηκαν οι μέθοδοι Student's t-test ή Ανονα για τη σύγκριση των μέσων τιμών μεταξύ των ομάδων. Οι συσχετίσεις μεταξύ των μεταβλητών αξιολογήθηκαν χρησιμοποιώντας τον συντελεστή συσχέτισης Pearson.

Αποτελέσματα: Αναλύθηκαν δεδομένα από 81 προεφηβικά κορίτσια με μέση ηλικία $7,22 \pm 1,08$ έτη. Μη κλασική συγγενής υπερπλασία των επινεφριδίων διαγνώστηκε σε επτά κορίτσια και αποκλείστηκαν από τη μελέτη μας. Ο μέσος όρος z-score ΔΜΣ ήταν $1,44 \pm 1,04$. Είκοσι δύο κορίτσια (29,7%) ήταν παχύσαρκα, που ορίστηκε ως z-score ΔΜΣ ≥ 2 , είκοσι τρία (31,1%) ήταν υπέρβαρα ($1 < \Delta\text{Μ}\Sigma \text{ z-score} < 2$) ενώ είκοσι εννέα (39,2%) είχαν φυσιολογικό βάρος. Τα δεδομένα βάρους γέννησης ήταν διαθέσιμα για 66/74 παιδιά. Πέντε κορίτσια (7,58%) γεννήθηκαν SGA. Η μέση ηλικία αδρεναρχής ήταν $6,60 \pm 1,16$ έτη, η μέση οστική ηλικία ήταν $8,27 \pm 1,37$ έτη και η μέση ΕΟΗ ήταν $0,972 \pm 0,831$ έτη κατά την έναρξη. Η μέση ηλικία έναρξης της εφηβείας ήταν $8,99 \pm 1,14$ έτη. Η πλειονότητα των κοριτσιών (54,1%) εισήλθε στην εφηβεία εντός του φυσιολογικού ορίου ηλικίας ($9,99 \pm 0,79$), ενώ το 25,7% στα νωρίς φυσιολογικά όρια ($8,56 \pm 0,25$) και το 20,3% είχαν πρώιμη ήβη ($7,62 \pm 0,34$). Η μέση ηλικία εμμηναρχής των μητέρων των κοριτσιών ήταν $12,3 \pm 1,33$ έτη. Δεν βρέθηκε σημαντική συσχέτιση μεταξύ της ηλικίας αδρεναρχής και της ΕΟΗ, ωστόσο τα κορίτσια που ανέπτυξαν πρώιμη ήβη είχαν μεγαλύτερη ΕΟΗ στη διάγνωση της ΠΑ ($p=0,017$). Επιπλέον, τα υπέρβαρα/παχύσαρκα κορίτσια είχαν μεγαλύτερο ΕΟΗ ($p=0,018$). Τέλος, υπήρξε θετική συσχέτιση με την έναρξη της εφηβείας των κοριτσιών και την ηλικία εμμηναρχής των μητέρων ($r=0,308$, $p\text{-value}=0,019$).

Συμπεράσματα: Τα κορίτσια με ΠΑ τείνουν να έχουν αυξημένο ΔΜΣ, προχωρημένη οστική ηλικία και εισέρχονται στην εφηβεία νωρίτερα σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό. Η προχωρημένη οστική ηλικία φαίνεται να συσχετίζεται με την πρώιμη έναρξη της εφηβείας. Δεν βρέθηκαν σημαντικές συσχετίσεις μεταξύ της ΠΑ και της γέννησης SGA.

e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P10

Προκλήσεις στην εποχή της πανδημίας Covid-19: Ξεκινώντας από την κλινική εξέταση

Γκίζα Στυλιανή, Σιδηρόπουλος Θεόδωρος-Κωνσταντίνος, Ντούμα Στεργιάννα, Τσινοπούλου Βασιλική-Ρεγγίνα, Κοτανίδου Ελένη, Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα

Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Β' Παιδιατρική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Η φυσική εξέταση παραμένει ο ακρογωνιαίος λίθος της ιατρικής πρακτικής. Ωστόσο, η σημασία της έχει υποτιμηθεί κατά τη διάρκεια της πανδημίας COVID-19 λόγω ανησυχιών που σχετίζονται με τον κίνδυνο έκθεσης και τη χρήση του ατομικού προστατευτικού εξοπλισμού. Ο μονήρης κεντρικός άνω τομέας μπορεί να είναι ένα μεμονωμένο κλινικό χαρακτηριστικό ή να σχετίζεται με άλλες ανωμαλίες και ενδοκρινικές παθολογίες, όπως ο πανυποφυσισμός, ο υποθυρεοειδισμός, η ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης, η πρόωρη ή καθυστερημένη ήβη, το χαμηλό ανάστημα χωρίς ανωμαλίες της GH.

Σκοπός: Να υπογραμμιστεί η σημασία της κλινικής εξέτασης, όπως στην περίπτωση του μονήρους κεντρικού άνω τομέα, ένα σημαντικό κλινικό εύρημα που μπορεί να οδηγήσει σε έγκαιρη διάγνωση ενδοκρινικών ανωμαλιών.

Μέθοδος: Κορίτσι ηλικίας 78/12 ετών νοσηλεύτηκε λόγω επεισοδίου οξείας κεφαλαλγίας με συνοδό αστάθεια βάδισης. Το ατομικό ιστορικό ήταν ελεύθερο, πλην πρόωρης αδρεναρχής από την ηλικία των 56/12 ετών. Είχε εκτιμηθεί από παιδοενδοκρινολόγο προ 2ετίας, κατά την έναρξη της πανδημίας Covid-19, είχε δοθεί ορμονικός έλεγχος και είχε διενεργηθεί δοκιμασία Synachten. Λόγω του ατομικού ιστορικού και του θετικού οικογενειακού ιστορικού για σακχαρώδη διαβήτη τύπου 2, υποβλήθηκε σε λεπτομερή ορμονικό έλεγχο, συμπεριλαμβανομένων της από του στόματος δοκιμασίας ανοχής γλυκόζης (OGTT) και της δοκιμασίας LHRH. Επιπλέον, λόγω της οριακής απάντησης της 17-υδροξυπρογεστερόνης μετά από διέγερση με ACTH, πραγματοποιήθηκε ανάλυση του γονιδίου CYP21A2.

Αποτελέσματα: Η κλινική εξέταση ανέδειξε υπερβαρότητα (δείκτης μάζας σώματος 18,9 kg/m², 90η εκατοστιαία θέση) και στάδιο Tanner BI και PH II-III με τρίχωση και οσμή μασχαλών. Η OGTT ανέδειξε αντίσταση στην ινσουλίνη (δείκτης HOMA-IR 3,38). Με βάση την αυξημένη απόκριση της LH στη δοκιμασία GnRH (LH στα 30 λεπτά 3,8 IU/L) σε συνδυασμό με τον αυξημένο όγκο ωοθηκών (3,25 και 5,3 ml με 6 και 9 ωοθυλάκια, αντίστοιχα) τέθηκε η διάγνωση της κεντρικής πρόωμης ήβης. Κατά την τελική κλινική και εργαστηριακή αξιολόγηση από τη Διευθύντρια της Μονάδας, και αφού ζητήθηκε από την ασθενή να αφαιρέσει την προστατευτική μάσκα προς επισκόπηση της στοματικής κοιλότητας διαπιστώθηκε ο μονήρης κεντρικός άνω τομέας, εύρημα που μέχρι τότε δεν είχε εντοπιστεί και αξιολογηθεί. Κατά συνέπεια, η μαγνητική τομογραφία υποθαλάμου υπόφυσης ήταν επιβεβλημένη, αναδεικνύοντας έκτοπη νευροϋπόφυση στο μίσχο της υπόφυσης με υποπλασία της πρόσθιας υπόφυσης, ευρήματα που πιθανώς εμπλέκονται στην αιτιολογία της κεντρικής πρόωμης ήβης. Στην ασθενή συνταγογραφήθηκε τριπροτελίνη και βρίσκεται σε τακτική ενδοκρινική παρακολούθηση.

Συμπεράσματα: Ο μονήρης κεντρικός άνω τομέας, ένα κλινικό εύρημα που διαπιστώνεται εξαιρετικά εύκολα, μπορεί να είναι το βασικό κλινικό χαρακτηριστικό που θα καθοδηγήσει την περαιτέρω κλινική, ενδοκρινική και απεικονιστική διερεύνηση και θα οδηγήσει στην έγκαιρη διάγνωση ενδοκρινικών διαταραχών. Η κλινική εξέταση παραμένει το κλειδί της παιδοενδοκρινολογικής αξιολόγησης, ξεπερνώντας κάθε πιθανό κίνδυνο στην εποχή της πανδημίας Covid-19.

e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P11

Θυρεοειδίτιδα HASHIMOTO και πρώιμη αδρεναρχή: Υπάρχει συσχέτιση; συχνότητα, κλινικοεργαστηριακά χαρακτηριστικά και μεταβολικό προφίλ ασθενών

Ελένη Μαγδαληνή Κυρίτση, Ιωάννης-Ανάργυρος Βασιλάκης, Ιωάννα Κωστήρια, Αιμιλία Μάντζου, Χριστίνα Κανακά-Gantenbein

Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, ΓΝ Παιδών «Η Αγία Σοφία»

Σκοποί: Ο προσδιορισμός της συχνότητας της αυτοάνοσης θυρεοειδίτιδας/ΑΘ μεταξύ προεφηβικών κοριτσιών με πρώιμη αδρεναρχή/ΠΑ καθώς και η σύγκριση κλινικοεργαστηριακών χαρακτηριστικών και μεταβολικών παραμέτρων μεταξύ κοριτσιών με i) ΑΘ ii) μεμονωμένη ΠΑ iii) ΑΘ με ΠΑ και iv) φαινοτυπικά υγιών κοριτσιών/ομάδα ελέγχου.

Μέθοδος: Μελετήθηκαν προοπτικά αλλά και αναδρομικά 91 υγιή προεφηβικά κορίτσια 5-8 ετών τα οποία παρακολουθούνται στη Μονάδα μας λόγω ΑΘ (n=6), ΠΑ (n=54), ΑΘ με ΠΑ (ΑΘ/ΠΑ, n=19) ή για έλεγχο αύξησης/ομάδα ελέγχου (n=12). Η διάγνωση της ΑΘ τέθηκε όταν τα αντισώματα anti-TPO και/ή anti-TG ήταν θετικά ή/και επί παρουσίας βρογχοκήλης στην κλινική εξέταση και διαχύτης ή ακανόνιστης ανομοιογένειας στο υπερηχογράφημα θυρεοειδούς, χαρακτηριστική θυρεοειδίτιδας. Η διάγνωση της ΠΑ τέθηκε εφόσον είχαν αποκλειστεί άλλα αίτια αυξημένης παραγωγής/δράσης ανδρογόνων και εφόσον οι απαντήσεις της κορτιζόλης και 17OH-PRG στη δοκιμασία Synachten ήταν φυσιολογικές. Κατεγράφησαν οι ακόλουθες παράμετροι: δείκτης μάζας σώματος (body mass index/BMI), CRP, γλυκόζη, HbA1C, ολική χοληστερόλη, HDL, LDL, τριγλυκερίδια, TSH, FT4, anti-TPO, anti-TG, ινσουλίνη, λεπτίνη, αδιπονεκτίνη. Επίσης πραγματοποιήθηκε προσδιορισμός κορτιζόλης, τεστοστερόνης, Δ4-Ανδροστενεδιόνης, DHEA-S, 17-OHPRG, FSH, LH, PRL, E2. Όλα τα κορίτσια με ΠΑ υποβλήθηκαν σε ακτινογραφία οστικής ηλικίας και τα κορίτσια με ΑΘ σε υπερηχογράφημα θυρεοειδούς. Κατά την ένταξή τους στη μελέτη όλα τα κορίτσια ήταν ευθυρεοειδικά.

Αποτελέσματα: Μεταξύ των 73 κοριτσιών με ΠΑ, ΑΘ βρέθηκε στα 19 (26%). Οι 4 ομάδες κοριτσιών της μελέτης μας διέφεραν σημαντικά ως προς τον BMI ($p=0.016$), τα επίπεδα λεπτίνης ορού ($p=0.007$) και TSH ($p=0.044$). Ειδικότερα, τα κορίτσια με ΑΘ/ΠΑ παρουσίαζαν υψηλότερα επίπεδα BMI ($p=0.012$), TSH ($p=0.016$) και λεπτίνης ($p=0.026$) συγκριτικά με την ομάδα ελέγχου. Επιπλέον τα κορίτσια της ομάδας ΑΘ/ΠΑ είχαν υψηλότερα επίπεδα TSH από τα κορίτσια με μεμονωμένη ΠΑ ($p=0.043$). Μετά από προσαρμογή ως προς τον BMI, τα επίπεδα λεπτίνης δε διέφεραν σημαντικά μεταξύ της ομάδας ΑΘ/ΠΑ και των άλλων ομάδων, αλλά ήταν υψηλότερα στα κορίτσια με ΑΘ συγκριτικά με την ομάδα ελέγχου ($p=0.048$). Επιπροσθέτως, τα κορίτσια με ΑΘ (με ή χωρίς ΠΑ) είχαν υψηλότερες τιμές TSH από τα κορίτσια με μεμονωμένη ΠΑ ($p=0.025$). Στο σύνολο των κοριτσιών παρατηρήθηκε θετική συσχέτιση μεταξύ των επιπέδων BMI και TSH ($p=0.021$).

Συμπεράσματα: Η συχνότητα της ΑΘ μεταξύ προεφηβικών κοριτσιών με πρώιμη αδρεναρχή είναι υψηλότερη από εκείνη που αναφέρεται βιβλιογραφικά σε προεφηβικά υγιή κορίτσια (26% και 2,2-3% αντιστοίχως). Τα κορίτσια με ΑΘ/ΠΑ είχαν υψηλότερο BMI, επίπεδα λεπτίνης και TSH σε σχέση με την ομάδα ελέγχου. Επιπρόσθετα τα κορίτσια με ΑΘ/ΠΑ παρουσίαζαν υψηλότερες τιμές TSH από τα κορίτσια με μεμονωμένη ΠΑ. Είναι ενδιαφέρον, πως τα επίπεδα λεπτίνης σε κορίτσια με ΑΘ ήταν υψηλότερα από αυτά της ομάδας ελέγχου ανεξαρτήτως BMI. Τα αποτελέσματα αυτά υποδεικνύουν έμμεσα μια πιθανή συσχέτιση των επιπέδων λεπτίνης με την αυτοάνοση θυρεοειδική νόσο. Οι ήπιες αποκλίσεις της θυρεοειδικής λειτουργίας εντός των φυσιολογικών ορίων μπορεί να συνδέονται με το υψηλότερο BMI των κοριτσιών με ΑΘ/ΠΑ.

e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P12

Καταγραφή των περιστατικών καρκίνου του θυρεοειδούς αδένος σε παιδιά και εφήβους: επίδραση της πανδημίας Covid-19 στη συχνότητά του;

Γκίζα Στυλιανή¹, Σακελλάρη Ελένη¹, Κοτανίδου Ελένη¹, Σταμπούλη Αποστολία¹, Κολάνης Σάββας¹, Ντούμα Στεργιάννα¹, Παντολέων Αθηνά², Μαργαρίτης Κοσμάς¹, Παπαβραμίδης Θεοδόσιος³, Ιακώβου Ιωάννης⁴, Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα⁴

¹ Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Β' Παιδιατρική Κλινική,

² Ακτινολογικό Εργαστήριο, ³ Α' Προπαιδευτική Χειρουργική Κλινική,

⁴ Γ' Εργαστήριο Πυρηνικής Ιατρικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Ο καρκίνος του θυρεοειδούς αδένος στα παιδιά είναι σπάνιος. Ωστόσο, τις τελευταίες δεκαετίες, παρατηρείται αύξηση της συχνότητας εμφάνισής του, με την επίπτωση να αυξάνεται στους εφήβους στο δεκαπλάσιο. Στις ηλικίες 15-19 ετών, θεωρείται ο όγκος πιο συχνά διαγνωσμένος καρκίνος και ο δεύτερος πιο συχνός καρκίνος μεταξύ των κοριτσιών. Σε περισσότερο από 90% όλων των περιπτώσεων πρόκειται για θηλώδεις καρκίνωμα.

Σκοπός: Η ανάδειξη των χαρακτηριστικών του καρκίνου του θυρεοειδούς αδένος στα παιδιά και τους εφήβους που διαγνώστηκαν και παρακολουθούνται στη Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού και η σύγκριση των αποτελεσμάτων με τα δεδομένα της διεθνούς βιβλιογραφίας.

Μέθοδος: Αναδρομική μελέτη των παιδιών και εφήβων ηλικίας <18 ετών με καρκίνο του θυρεοειδούς αδένος κατά την περίοδο 01/2017-01/2022.

Αποτελέσματα: Καταγράφηκαν 13 ασθενείς με καρκίνο του θυρεοειδούς αδένος εκ των οποίων οι 9 κατά την περίοδο της πανδημίας Covid-19 (01/2020-01/2022). Η μέση ηλικία διάγνωσης ήταν τα 11.6±3.6 έτη με αναλογία φύλου περίπου 2,3:1 υπέρ των κοριτσιών. Σε αναλογία 53,8% (7/13) οι ασθενείς παρακολουθούνταν λόγω θυρεοειδίτιδας Hashimoto και 71,4% (5/7) αυτών είχαν υποθυρεοειδισμό και λάμβαναν θεραπεία υποκατάστασης με θυροξίνη. Στο 23% (3/13) των ασθενών είχε προηγηθεί η διάγνωση άλλου κακοήθους νοσήματος (νευροενδοκρινικός όγκος σκληροειδούς απόφυσης, όγκος του λεκιθικού ασκού στην περιοχή του κόκκυγα και του αριστερού γλουτού, όγκος παρωτίδας). Όλοι οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε ολική θυρεοειδεκτομή, ακολουθούμενη από λεμφαδενικό καθαρισμό, χωρίς ανεπιθύμητα συμβάντα. Η διάγνωση του καρκίνου του θυρεοειδούς αδένος βασίστηκε στην ιστοπαθολογική εξέταση του χειρουργικού παρασκευάσματος και ανέδειξε θηλώδεις καρκίνωμα σε όλα τα περιστατικά μεταξύ των οποίων στο 30,7% (4/13) διαπιστώθηκε μικτού τύπου βλάβη (θηλώδεις και εν μέρει θυλακίωδες). Στην πλειοψηφία (76,9%) των περιστατικών, η βλάβη ήταν μονήρης, ενώ στις υπόλοιπες περιπτώσεις ανευρέθηκαν πολλαπλές εστίες και στους 2 λοβούς. Μεταστάσεις ανιχνεύθηκαν σε ποσοστό 38,4% (5/13) στους επιχώριους λεμφαδένες και σε έναν εκ των ασθενών και σε λεμφαδένες του μεσοθωρακίου. Όλοι οι ασθενείς με μικτού τύπου βλάβες υποβλήθηκαν και σε θεραπευτικό σπινθηρογράφημα με 131I.

Συμπεράσματα: Τα δεδομένα από τους ασθενείς της Μονάδας συμφωνούν με τα δεδομένα της διεθνούς βιβλιογραφίας. Ο θυρεοειδικός καρκίνος εμφανίζεται με μεγαλύτερη επίπτωση στα κορίτσια εφηβικής ηλικίας και στο μεγαλύτερο ποσοστό του είναι θηλώδης. Τα τελευταία έτη παρατηρήθηκε σημαντική αύξηση αυτών των περιστατικών. Προκαλεί εντύπωση η αύξηση της συχνότητας κατά την περίοδο της πανδημίας Covid-19, γεγονός το οποίο γεννά ερωτήματα για περαιτέρω παρατήρηση και μελέτη.

e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P13

Ολική Θυρεοειδεκτομή σε παιδιά και έφηβους: Παρουσίαση 14 περιστατικών

Ζωή Λαμπρινού, Πουλχερία Ρούσου, Ιωάννης Σκόνδρας, Γεώργιος Κουλουριώτης, Ελισάβετ Κάννα, Αλέξανδρος Πασσαλίδης

Β' Παιδοχειρουργικό Τμήμα, ΓΝΠΑ Π. & Α. ΚΥΡΙΑΚΟΥ, Νοσοκομείο Παιδων Π.& Α. Κυριακού, Αθήνα, Ελλάδα

Σκοποί: Τα περιστατικά που χρήζουν ολικής θυρεοειδεκτομής στον παιδιατρικό πληθυσμό είναι σχετικά σπάνια. Τα τελευταία χρόνια, αντιμετωπίσαμε στην κλινική μας μια σειρά ασθενών με καρκίνο του θυρεοειδούς αλλά και άλλες μορφολογικές παθήσεις του αδένου. Σκοπός μας είναι η καταγραφή των περιστατικών αυτών κατά τα τελευταία οκτώ έτη, με έμφαση τόσο στις μετεγχειρητικές επιπλοκές όσο και στην τελική έκβαση.

Μέθοδος: Κατά το χρονικό διάστημα 2014-2022 υπεβλήθησαν σε ολική θυρεοειδεκτομή 14 παιδιά εκ των οποίων τα εννέα ήταν κορίτσια(64%) και τα πέντε αγόρια, ηλικίας 9-16 ετών (μέσος όρος 13,5 ετών). Σε όλα τα περιστατικά χρησιμοποιήθηκε ηλεκτροδιεγέρτης για τον έλεγχο των λαρυγγικών νεύρων διεγχειρητικά. Στο 86%(12 ασθενείς) η αιτία της θυρεοειδεκτομής ήταν κακόηθες νεόπλασμα. Ο ιστολογικός τύπος της κακοήθειας ήταν θηλώδης στους 11 ασθενείς και αναπλαστικός σε έναν ασθενή. Σε έναν ασθενή έγινε αμφοτερόπλευρος λεμφαδενικός καθαρισμός και σε δύο ασθενείς ετερόπλευρος. Δύο ασθενείς(14%) υπεβλήθησαν σε θυρεοειδεκτομή λόγω νόσου Graves

Αποτελέσματα: Η πιο συχνή επιπλοκή της επέμβασης ήταν η παροδική υπασβεστιαμία και παρουσιάστηκε σε τέσσερις ασθενείς(29%). Παροδικό βράγχος φωνής παρουσίασε ένας ασθενής. Επιπλέον, ένας ασθενής παρουσίασε εμμένουσα βραδυκαρδία με συνοδό υπασβεστιαμία και εισήχθη στη ΜΕΘ για δύο εικοσιτετράωρα. Από τα 12 περιστατικά που χειρουργήθηκαν λόγω νεοπλασίας δεν παρατηρήθηκε τοπική υποτροπή, λεμφαδενικές ή απομακρυσμένες μεταστάσεις

Συμπεράσματα: Παρά το γεγονός ότι τα νεοπλασμάτα του θυρεοειδούς στα παιδιά είναι πιο επιθετικά και διαγιγνώσκονται σε πιο προχωρημένο στάδιο συγκριτικά με τους ενήλικες αλλά και το πως ο αριθμός των παιδιατρικών ασθενών που υποβάλλονται στην επέμβαση είναι μικρός, η ολική θυρεοειδεκτομή με ή χωρίς λεμφαδενικό καθαρισμό φαίνεται να είναι ασφαλής κι αποτελεσματική.



e-Posters

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P14

Η θυρεοειδική λειτουργία σε υπέρβαρα και παχύσαρκα παιδιά και εφήβους

Ελένη Ραμούζη^{1*}, Κωνσταντίνα Σβερώνη^{1*}, Μαρία Μάνου¹, Ευαγγελία Χαρμανδάρη^{1,2}

¹ Ιατρείο Πρόληψης και Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος, Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, 11527, Ελλάδα,

² Τομέας Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής, Πειραματικής Χειρουργικής και Μεταφραστικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, 11527, Ελλάδα

*Οι συγγραφείς συνέβαλαν εξίσου στη μελέτη

Σκοπός: Η διερεύνηση της λειτουργίας του θυρεοειδούς σε υπέρβαρα και παχύσαρκα παιδιά και εφήβους.

Μέθοδος: Μελετήσαμε τρεις χιλιάδες δέκα (n=3.010) παιδιά και εφήβους ηλικίας 2-18 ετών [μέση ηλικία ± τυπική απόκλιση (SD): 10.236 ± 3.011 έτη] που παρακολουθούνται στο Ίατρείο Πρόληψης και Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος¹ του Νοσοκομείου μας. Οι συμμετέχοντες στη μελέτη κατηγοριοποιήθηκαν ως παχύσαρκοι (n= 1,710; 56.8%), υπέρβαρα (n=834, 27.7%) ή φυσιολογικού Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ) (n=466,15.5%) σύμφωνα με τις καμπύλες ανθρωπομετρικών δεδομένων του IOTF (International Obesity Task Force). Όλοι οι συμμετέχοντες αξιολογήθηκαν από μια διεπιστημονική ομάδα σε τακτά χρονικά διαστήματα και έλαβαν εξατομικευμένη καθοδήγηση σχετικά με τη διατροφή και την άσκηση. Πραγματοποιήθηκε λεπτομερής κλινική εξέταση και πλήρης αιματολογικός, βιοχημικός και ενδοκρινολογικός έλεγχος.

Αποτελέσματα: Τα παιδιά και οι έφηβοι με παχυσαρκία είχαν σημαντικά υψηλότερη συστολική και διαστολική αρτηριακή πίεση, καθώς και σημαντικά υψηλότερες συγκεντρώσεις γλυκόζης πλάσματος νηστείας και ινσουλίνης ορού, HbA1C, τριγλυκεριδίων, LDL-χοληστερόλης, ουρικού οξέος και ApoB και σημαντικά χαμηλότερες συγκεντρώσεις HDL-χοληστερόλης, ApoA1 και βιταμίνης D σε σύγκριση με τα παιδιά και τους εφήβους με υπερβαρότητα και φυσιολογικό ΔΜΣ. Επιπλέον, τα παχύσαρκα παιδιά και έφηβοι είχαν σημαντικά υψηλότερες συγκεντρώσεις TSH (μέση τιμή ± SD: 2,9 ± 1,4 mIU/L, p<0,005) και T3 (μέση τιμή ± SD: 146,5 ± 31,4 ng/dL, p<0,001) σε σύγκριση με τα αυτά με υπερβαρότητα και φυσιολογικό ΔΜΣ. Αύξηση της ηλικίας κατά ένα έτος σχετίστηκε με μείωση των συγκεντρώσεων FT4 κατά 0,007 ng/dL (95%CI, -0,007, -0,009, -0,003), των συγκεντρώσεων T3 κατά 3,847 ng/dL (95%CI, -3,847, -4,484, -3,210) και των συγκεντρώσεων TSH κατά 0,051 mIU/L (95%CI, -0,051, -0,083, -0,019), όταν όλες οι άλλες μεταβλητές παρέμειναν σταθερές. Σε σύγκριση με τα παιδιά με φυσιολογικό ΔΜΣ, τα υπέρβαρα παιδιά παρουσίασαν αύξηση στις συγκεντρώσεις T3 κατά 5,9 μονάδες (95%CI, 5.905, 1.986, 9.825), ενώ τα παχύσαρκα παιδιά είχαν αύξηση στις συγκεντρώσεις T3 κατά 9,9 μονάδες (95%CI, 9.874, 6.0, 13.741), όταν όλες οι άλλες μεταβλητές παρέμειναν σταθερές.

Συμπεράσματα: Η διαταραχή της λειτουργίας του θυρεοειδούς παρατηρείται συχνά σε παιδιά και εφήβους με υπερβαρότητα και παχυσαρκία και μπορεί να βελτιωθεί μετά την απώλεια βάρους. Απαιτούνται περαιτέρω μελέτες για τη διερεύνηση της πιθανής συσχέτισης των θυρεοειδικών ορμονών με παράγοντες καρδιαγγειακού κινδύνου σε παχύσαρκα και υπέρβαρα παιδιά και εφήβους.

P15

Συσχέτιση θυρεοειδικών ορμονών και καρδιομεταβολικών παραγόντων κινδύνου σε ευθυρεοειδικά υπέρβαρα και παχύσαρκα παιδιά και εφήβους μετά την εφαρμογή ενός εξατομικευμένου προγράμματος παρέμβασης στον τρόπο ζωής
Ελένη Ραμούζη¹, Αθανασία Τραγομάλου^{1,2}, Διαμάντω Κουτάκη¹, Αικατερίνη Βουρδουμπά¹, Μαρία Μάνου¹, Ευαγγελία Χαρμανδάρη^{1,2}

¹ Ιατρείο Πρόληψης και Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος, Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, 11527, Ελλάδα,

² Τομέας Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής, Πειραματικής Χειρουργικής και Μεταφραστικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα

Σκοπός: Η διερεύνηση της σχέσης μεταξύ της θυρεοτροπίνης (TSH), των θυρεοειδικών ορμονών και των καρδιομεταβολικών παραγόντων κινδύνου σε ευθυρεοειδικά παχύσαρκα, υπέρβαρα και φυσιολογικού Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ) παιδιά και εφήβους πριν και μετά την εφαρμογή ενός εξατομικευμένου προγράμματος παρέμβασης στον τρόπο ζωής για ένα έτος.

Μέθοδος: Μελετήσαμε προοπτικά χίλια τετρακόσια είκοσι οκτώ (n = 1.428) παιδιά και εφήβους ηλικίας 2–18 ετών [742 κορίτσια, 686 αγόρια, με μέση ηλικία ± τυπική απόκλιση (SD): 9.923 ± 3.018 έτη] με φυσιολογική θυρεοειδική λειτουργία. Οι συμμετέχοντες κατηγοριοποιήθηκαν ως παχύσαρκοι (n= 766, 53.6%), υπέρβαροι (n=408, 28.6%) ή φυσιολογικού ΔΜΣ (n=254, 17.8%) σύμφωνα με τις καμπύλες ανθρωπομετρικών δεδομένων του IOTF (International Obesity Task Force). Όλοι οι συμμετέχοντες αξιολογήθηκαν από μια διεπιστημονική ομάδα σε τακτά χρονικά διαστήματα και έλαβαν εξατομικευμένη καθοδήγηση σχετικά με τη διατροφή και την άσκηση για 12 μήνες. Λεπτομερής κλινική εξέταση και εργαστηριακοί έλεγχοι πραγματοποιήθηκαν στην αρχή και στο τέλος της μελέτης.

Αποτελέσματα: Τα παιδιά και οι έφηβοι με παχυσαρκία είχαν σημαντικά υψηλότερη συστολική και διαστολική αρτηριακή πίεση, περίμετρο μέσης, περίμετρο ισχίου και αναλογία μέσης προς ισχίο (WHratio) από τα υπέρβαρα και φυσιολογικού ΔΜΣ παιδιά και εφήβους και στις δύο αξιολογήσεις. Επιπλέον, είχαν σημαντικά υψηλότερες συγκεντρώσεις γλυκόζης πλάσματος νηστείας και ινσουλίνης ορού, HbA1C, τριγλυκεριδίων, LDL-χοληστερόλης, ουρικού οξέος και ApoB και σημαντικά χαμηλότερες συγκεντρώσεις HDL-χοληστερόλης, ApoA1 και βιταμίνης D από τα παιδιά και εφήβους με υπερβαρότητα και φυσιολογικό ΔΜΣ. Οι αρχικές συγκεντρώσεις της ολικής T3 συσχετίστηκαν θετικά με το ουρικό οξύ και αρνητικά με την HDL-χοληστερόλη και την κρεατινίνη, ενώ οι συγκεντρώσεις της Ελεύθερης T4 συσχετίστηκαν αντιστρόφως ανάλογα με τις συγκεντρώσεις γλυκόζης και ινσουλίνης κατά την αρχική εκτίμηση. Δεν βρέθηκαν συσχετίσεις μεταξύ των αρχικών συγκεντρώσεων TSH και των παραμέτρων καρδιομεταβολικού κινδύνου. Ένα έτος μετά την εφαρμογή της παρέμβασης, όλοι οι καρδιομεταβολικοί δείκτες βελτιώθηκαν σημαντικά σε όλους τους συμμετέχοντες. Στα υπέρβαρα και παχύσαρκα παιδιά και εφήβους, οι αλλαγές στις συγκεντρώσεις της Ελεύθερης T4 συσχετίστηκαν σημαντικά με αλλαγές στις συγκεντρώσεις της ολικής χοληστερόλης, LDL χοληστερόλης, γλυκόζης και κρεατινίνης. Οι αλλαγές στις συγκεντρώσεις της T3 συσχετίστηκαν σημαντικά με αλλαγές στο ουρικό οξύ, τη γλυκόζη, την κρεατινίνη και το WHratio. Τέλος, οι αλλαγές των συγκεντρώσεων της TSH συσχετίστηκε σημαντικά με αλλαγές στις συγκεντρώσεις της ολικής χοληστερόλης.

Συμπεράσματα: Σε ευθυρεοειδικά παιδιά και εφήβους με αυξημένο βάρος σώματος, οι θυρεοειδικές ορμόνες σχετίζονται με παράγοντες καρδιαγγειακού κινδύνου. Οι μεταβολές στις συγκεντρώσεις της TSH, T3 και ελεύθερης T4 σχετίζονται επίσης με αλλαγές σε διάφορες καρδιομεταβολικές παραμέτρους, όπως η χοληστερόλη, η γλυκόζη και η κρεατινίνη.

e-Posters

ΚΥΡΙΑΚΗ 19 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P16

Προγνωστική ικανότητα του δείκτη TyG και σχετικών παραγώγων για το μεταβολικό σύνδρομο και την αντίσταση στην ινσουλίνη στον ελληνικό παιδιατρικό πληθυσμό
Ειρήνη Δικαϊάκου¹, Ελπίς-Αθηνά Βλαχοπαπαδοπούλου¹, Φανή Αθανασούλη¹, Ιωάννα Κωστήρια¹, Μαρία Καφετζή², Στέφανος Φακιολάς², Στέφανος Μιχαλάκος¹

¹ Ενδοκρινολογικό Τμήμα-Αύξησης και Ανάπτυξης, Γενικό Νοσοκομείο «Παιδων Αθηνών Π. και Α. Κυριακού»,

² Βιοχημικό-Ορμονολογικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών «Π. και Α. Κυριακού»

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η διερεύνηση της ικανότητας του δείκτη TyG να προβλέπει την παρουσία Μεταβολικού Συνδρόμου (ΜΣ), καθώς και της ικανότητας των επιμέρους παραγώγων δεικτών του TyG να βελτιώνουν την πρόβλεψη του ΜΣ και της Αντίστασης στην Ινσουλίνη (ΑΙ) σε παιδιά και εφήβους με αυξημένο σωματικό βάρος στην Ελλάδα.

Μέθοδοι: Ο δείκτης TyG, ο δείκτης HOMA-IR και οι επιμέρους δείκτες που απορρέουν από τον δείκτη TyG υπολογίστηκαν σε δείγμα 145 παιδιών (46,9% αγόρια) με μέση ηλικία $10,2 \pm 2,31$ ετών με αυξημένο σωματικό βάρος. Ο δείκτης TyG υπολογίστηκε ως \ln [τριγλυκερίδια (mg/dl) \times γλυκόζη νηστείας (mg/dl)/2]. Ο δείκτης TyG-BMI υπολογίστηκε ως TyG \times BMI z-score, ο δείκτης TyG-WHtR ως TyG \times WHtR. Η προγνωστική ικανότητα του δείκτη TyG και των παραγώγων του προσδιορίστηκε χρησιμοποιώντας καμπύλες λειτουργικού χαρακτηριστικού δέκτη (receiver operating characteristic ROC) και με τον υπολογισμό του εμβαδού κάτω από την καμπύλη (AUC). Χρησιμοποιήθηκε η μέθοδος Student's t-test για τη σύγκριση των μέσων τιμών μεταξύ των ομάδων.

Αποτελέσματα: Αντίσταση στην ινσουλίνη, η οποία ορίστηκε ως $HOMA-IR \geq 2,5$ διαπιστώθηκε στο 54,5% των συμμετεχόντων, ενώ το 18,6% είχε ΜΣ, που διαγνώστηκε με βάση τα κριτήρια των Cook et al. 2003. Ο δείκτης TyG ήταν σημαντικά υψηλότερος στα παιδιά με ΜΣ ($p < 0,001$). Η ανάλυση καμπύλης ROC για τον δείκτη TyG έδειξε ότι η βέλτιστη τιμή για την πρόβλεψη του ΜΣ ήταν 8,36 με ευαισθησία 85% και ειδικότητα 89%, ενώ για την πρόβλεψη της ΑΙ ήταν 8,13, με ευαισθησία 59% και ειδικότητα 71%. Η AUC ήταν 0,908 και 0,673 αντίστοιχα ($p < 0,001$). Επιπλέον, η βέλτιστη τιμή για την πρόβλεψη του ΜΣ με το δείκτη TyG \times BMI z-score ήταν 18,3 με ευαισθησία 74% και ειδικότητα 57% και για την ΑΙ 18,6, με ευαισθησία 52% και ειδικότητα 68%. Η AUC ήταν 0,675 για το ΜΣ και 0,604 για την ΑΙ. Ομοίως, η βέλτιστη τιμή του TyG-WHtR για την πρόβλεψη του ΜΣ ήταν 5,32, με ευαισθησία 70% και ειδικότητα 84%, ενώ για την ΑΙ ήταν 5,02, με ευαισθησία 66% και ειδικότητα 68%. Η AUC για το ΜΣ ήταν 0,830 και για την ΑΙ 0,686.

Συμπεράσματα: Ο δείκτης TyG διαπιστώθηκε να είναι ισχυρότερος προγνωστικός παράγοντας για το ΜΣ, ωστόσο ο δείκτης TyG-WHtR προέβλεπε ισχυρότερα την ινσουλινοαντίσταση από όλες τις άλλες παραμέτρους που μελετήθηκαν.



P17

Οι συγκεντρώσεις της Οστεοποντίνης, NGAL και Σκληροστίνης σε παιδιά και εφήβους με υπερβαρότητα και παχυσαρκία

Σοφία- Ιλιάδα Καραμπάτσου¹, Γιώργος Παλτόγλου¹, Σοφία-Μαρία Γενιτσαριδής¹, Πηνειώ Κάσαρη¹, Ευαγγελία Χαρμανδάρη^{1,2}

¹ Τμήμα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών,

² Μονάδα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής, Πειραματικής Χειρουργικής και Μεταφραστικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ)

Εισαγωγή: Η παχυσαρκία κατά την παιδική και εφηβική ηλικία αποτελεί σημαντικό πρόβλημα υγείας και οδηγεί σε αυξημένη νοσηρότητα και θνησιμότητα στην ενήλικη ζωή. Η Οστεοποντίνη, το NGAL (Neutrophil gelatinase-associated lipocalin) και η Σκληροστίνη συμπεριλαμβάνονται στους βιοδείκτες του οστίτη ιστού, ωστόσο, δεν γνωρίζουμε αρκετά για τον ρόλο τους στον λιπώδη ιστό και την παχυσαρκία.

Σκοπός: Σκοπός της ερευνητικής μας μελέτης ήταν να προσδιορίσει τις συγκεντρώσεις Οστεοποντίνης, NGAL και Σκληροστίνης σε παιδιά και εφήβους με υπερβαρότητα και παχυσαρκία, και να διερευνήσει την σχέση τους με παράγοντες καρδιαγγειακού κινδύνου.

Μεθοδολογία: Το δείγμα της μελέτης αποτελείται από 345 παιδιά και εφήβους, ηλικίας 2-18 ετών (μέση τιμή ± τυπική απόκλιση: 10.36 ± 0.16 έτη, 172 άρρενες και 173 θήλεα, 181 προεφηβικής ηλικίας και 164 έφηβοι). Οι συμμετέχοντες κατηγοριοποιήθηκαν με βάση τον Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ) σε υπέρβαρους (36,2%) και παχύσαρκους (63,8%) και συμμετείχαν σε ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα διατροφής και άσκησης για τουλάχιστον ένα έτος. Τα σωματομετρικά χαρακτηριστικά, και βιοχημικές και ενδοκρινολογικές παράμετροι προσδιορίστηκαν και καταγράφηκαν στην αρχή και στο τέλος της μελέτης. Η μελέτη έλαβε έγκριση από την επιτροπή Ηθικής και Δεοντολογίας, ενώ γραπτή συγκατάθεση ελήφθη από όλους τους γονείς και τους κηδεμόνες των συμμετεχόντων.

Αποτελέσματα: Μετά την ολοκλήρωση του προγράμματος παρέμβασης για ένα έτος, σημειώθηκε στατιστικά σημαντική μείωση του ΔΜΣ ($p < 0,01$), του ΔΜΣ z-score ($p < 0,01$), της διαστολικής αρτηριακής πίεσης ($p < 0,01$), του λόγου περιμέτρου μέσης προς περιφέρεια (Waist-to-Hip Ratio, WHR) ($p < 0,01$), του λόγου περιμέτρου μέσης προς ύψος (Waist-to-Height Ratio, WHtR) ($p < 0,01$), των ηπατικών ενζύμων [AST ($p < 0,01$), ALT ($p < 0,01$), γGT ($p < 0,01$)], της ολικής χοληστερόλης ($p < 0,01$), της LDL ($p < 0,01$), της Apo-B ($p < 0,01$), του ποσοστού του λιπώδους ιστού ($p < 0,01$) και των συγκεντρώσεων της Οστεοποντίνης ($p < 0,01$) και του NGAL ($p < 0,01$). Επίσης, σημειώθηκε στατιστικά σημαντική αύξηση της HDL ($p < 0,01$), της ολικής 25-OH-Βιταμίνης D ($p < 0,01$), της παραθορμόνης ($p < 0,01$), της Lp(a) ($p < 0,01$), του μυϊκού ιστού ($p < 0,01$), του οστίτη ιστού ($p < 0,01$), της άλιπου μάζας ($p < 0,01$) και των συγκεντρώσεων της Σκληροστίνης ($p < 0,01$).

Η συσχέτιση της Οστεοποντίνης είχε στατιστικά σημαντική θετική συσχέτιση με την παραθορμόνη ($b = 0,26$, $p < 0,05$) και την βιταμίνη D ($b = 0,294$, $p < 0,05$) στους συμμετέχοντες με υπερβαρότητα, με το ασβέστιο ($b = 0,275$, $p < 0,05$) στους συμμετέχοντες με παχυσαρκία και με την γλυκόζη ($b = 0,366$, $p < 0,05$) σε όλους τους συμμετέχοντες. Οι συγκεντρώσεις του NGAL είχαν στατιστικά σημαντική συσχέτιση με τον WHR ($b = 0,439$, $p < 0,05$) και τον HOMA-IR ($b = 0,4$, $p < 0,05$) στους συμμετέχοντες με υπερβαρότητα και με την γλυκοζυλιωμένη αιμοσφαιρίνη (HbA1c) ($b = 0,326$, $p < 0,05$), στους συμμετέχοντες με παχυσαρκία.

Η μεταβολή των συγκεντρώσεων του NGAL είχε στατιστικά σημαντική αρνητική συσχέτιση με το ΔΜΣ z-score ($b = -0,494$, $p < 0,05$) στους συμμετέχοντες με υπερβαρότητα, με την ολική χοληστερόλη ($b = -0,271$, $p < 0,05$) στους συμμετέχοντες με παχυσαρκία και με την HbA1c ($b = -0,304$, $p < 0,05$) σε όλους τους συμμετέχοντες. Η μεταβολή των συγκεντρώσεων της Σκληροστίνης είχε στατιστικά σημαντική θετική συσχέτιση με την ινσουλίνη ($b = 0,46$, $p < 0,05$) στους συμμετέχοντες με υπερβαρότητα, και με την γλυκόζη ($b = 0,315$, $p < 0,05$) και τον HOMA-IR ($b = 0,3$, $p < 0,05$) σε όλους τους συμμετέχοντες.

Συμπεράσματα: Τα παραπάνω αποτελέσματα δείχνουν ότι ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα παρέμβασης διατροφής και άσκησης για ένα έτος μπορεί να οδηγήσει σε σημαντική μείωση του ΔΜΣ. Επίσης, φαίνεται ότι υπάρχει συσχέτιση μεταξύ της Οστεοποντίνης, του NGAL και της Σκληροστίνης με την παχυσαρκία κατά την παιδική και εφηβική ηλικία, τους παράγοντες καρδιαγγειακού κινδύνου και την ομοίωση της γλυκόζης. Περαιτέρω μελέτες είναι απαραίτητες προκειμένου να καθορίσουν τον παθοφυσιολογικό μηχανισμό που διέπει την παραπάνω σχέση.

e-Posters

ΚΥΡΙΑΚΗ 19 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P18

Λιποπρωτεΐνη-α: συσχέτιση με μεταβολικούς παράγοντες σε υπέρβαρα και παχύσαρκα παιδιά και εφήβους

Καλλιόπη Κάππου¹, Μυρτώ Ντούγια², Βασιλική Μπισμπινά³, Θεοδοσία Αρβανιτάκη⁴, Ανδρέας Γιαννόπουλος⁵, Ζαχαρούλα Καραμούτσα⁵

Μ.Ε.Θ. Παίδων- Γ.Ν. Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης

1. 2ηTOMY Ιωαννίνων, 2. Gloucestershire Royal Hospital- Gloucestershire, UK, 3. Παιδιατρική κλινική- Γ.Ν. Χανίων «Ο Άγιος Γεώργιος», 4. Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική -Π.Γ.Ν. ΑΧΕΠΑ Θεσσαλονίκης

Σκοποί: Το ένα πέμπτο του γενικού ενήλικου πληθυσμού φαίνεται να παρουσιάζει παθολογικές τιμές Lp(a). Το αντίστοιχο ποσοστό στον παιδιατρικό πληθυσμό δεν έχει ακόμη προσδιοριστεί. Η αθηρογένεση που προκαλείται από τα παθολογικά επίπεδα της λιποπρωτεΐνης-(α) (Lp(a)) μπορεί να εξηγηθεί εν μέρει, γιατί ασθενείς με ή χωρίς δυσλιπιδαιμία εμφανίζουν καρδιαγγειακά συμβάματα και αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια σε σχετικά νεαρή ηλικία. Παρόλα αυτά ο καθολικός έλεγχος της κατά την παιδική ηλικία είναι εδώ και αρκετά χρόνια υπό συζήτηση. Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι ο προσδιορισμός των επιπέδων της Lp(a) σε πληθυσμό υπέρβαρων και παχύσαρκων παιδιών και εφήβων και η συσχέτισή τους με παράγοντες του μεταβολικού συνδρόμου.

Μέθοδος: Μελετήθηκαν 173 υπέρβαρα και παχύσαρκα παιδιά και έφηβοι. Αυτά χωρίστηκαν σε δύο ομάδες ασθενών ανάλογα με το αν πληρούν τα κριτήρια διάγνωσης του παιδιατρικού μεταβολικού συνδρόμου. Πραγματοποιήθηκε στατιστική ανάλυση των εργαστηριακών τιμών Lp(a) των ασθενών και συσχέτιση τους με τις τιμές των παραμέτρων του μεταβολικού συνδρόμου. Η στατιστική ανάλυση πραγματοποιήθηκε με το IBM SPSS 23, η στατιστική σημασία του καθορίστηκε στην τιμή $p < 0.05$.

Αποτελέσματα: Μελετήθηκαν 173 παιδιά και έφηβοι, 45% αγόρια- 55% κορίτσια (εύρος 4-17 ετών). 37 πληρούσαν τα κριτήρια του μεταβολικού συνδρόμου: αρτηριακή υπέρταση, δυσλιπιδαιμία, διαταραχή ανοχής γλυκόζης και κεντρική παχυσαρκία, ενώ στο σύνολο τους 39 ήταν υπέρβαρα, 77 παχύσαρκα και 57 έπασχαν από νοσογόνο παχυσαρκία. Σε 35% του συνόλου των παιδιών διαπιστώθηκε τιμή Lp(a) ανώτερη του φυσιολογικού ορίου ($>30\text{mg/dl}$). Για τα παιδιά που πληρούσαν τα κριτήρια του μεταβολικού συνδρόμου, το ποσοστό αυτό ήταν 46%. Σε συσχέτιση με τις επιμέρους παραμέτρους του μεταβολικού συνδρόμου, φαίνεται πως ανευρέθηκε στατιστικά, σημαντικά μεγαλύτερη μέση τιμή της Lp(a) στα παιδιά που είχαν παθολογική τιμή ολικής χοληστερόλης 40mg/dl (± 48), έναντι αυτών που είχαν φυσιολογική τιμή 26mg/dl (± 32) ($p\text{-value}=0,041 < 0,05$), επομένως και σε αυτά που είχαν παθολογικές τιμές non-HDL ($p\text{-value}=0,031 < 0,05$). Όσον αφορά τις υπόλοιπες παραμέτρους, HOMA, LDL-C, HDL-C, Τριγλυκερίδια (Tg), και αρτηριακή υπέρταση δεν παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική συσχέτιση. ($p > 0,05$)

Συμπεράσματα: Από τις παραπάνω αναλύσεις δεν προκύπτει σαφής συσχέτιση μεταξύ του μεταβολικού συνδρόμου και των τιμών της Lp(a). Παρόλα αυτά, φαίνεται πως τα παιδιά που πληρούν τα κριτήρια του μεταβολικού συνδρόμου παρουσιάζουν πιο συχνά παθολογικές τιμές Lp(a). Συστήνεται ο προσδιορισμός των επιπέδων της Lp(a) σε ειδικές κατηγορίες παιδιών και εφήβων, ιδίως σε αυτές που έχουν γνωστούς παράγοντες κινδύνου για εκδήλωση καρδιαγγειακών συμβαμάτων και εγκεφαλικών επεισοδίων σε μικρή ηλικία, αυτών που έχουν γνωστό οικογενειακό ιστορικό αυξημένων τιμών Lp(a) καθώς και αυτών με θετικό οικογενειακό ιστορικό καρδιαγγειακής νόσου.

e-Posters

ΚΥΡΙΑΚΗ 19 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P19

Νεότερα δεδομένα από τον παγκόσμιο οργανισμό υγείας για την παχυσαρκία σε παιδιά και εφήβους

Χρύσα Παταχρήστου

Παιδίατρος, 5η Υγειονομική Περιφέρεια Θεσσαλίας, Κ.Υ. Καλαμπάκας, Τρίκαλα

Σκοποί: Να παρουσιάσει τα μόλις δημοσιευμένα δεδομένα για την παχυσαρκία στην Ελλάδα, όπως καταγράφηκαν από τον παγκόσμιο οργανισμό υγείας.

Μέθοδος: Η έκθεση (WHO European Regional Obesity Report 2022) δημοσιεύθηκε από το Περιφερειακό Γραφείο του ΠΟΥ για την Ευρώπη και παρουσιάστηκε στο ευρωπαϊκό συνέδριο για την παχυσαρκία που διοργανώνει στο Μάαστριχτ της Ολλανδίας η Ευρωπαϊκή Ένωση για τη Μελέτη της Παχυσαρκίας αυτήν την εβδομάδα (03/05/2022)

Αποτελέσματα: Σε ό,τι αφορά την παιδική παχυσαρκία στην Ελλάδα το ποσοστό εκτιμήθηκε για το 2020 στο 13,9% και αφορά και στα δύο φύλα ηλικιών ως 5 ετών. Το ποσοστό αυτό είναι σχεδόν διπλάσιο από τον ευρωπαϊκό μέσο όρο (7,9%). Η χώρα μας εμφανίζει ένα από τα υψηλότερα ποσοστά παιδικής παχυσαρκίας μετά την Ουκρανία (17%) και την Αλβανία (14,6%).

Στις ηλικίες 5 έως 9 ετών, η Ελλάδα εκτιμήθηκε ότι έχει ποσοστό υπέρβαρων 41% (αγόρια 45,2% – κορίτσια 36,5%), ενώ ο ευρωπαϊκός μέσος όρος βρίσκεται αρκετά πιο χαμηλά στο 29,5%, με τα αγόρια να υπερτερούν έναντι των κοριτσιών, 32,1% έναντι 26,6%. Το ποσοστό παχύσαρκων παιδιών 5-9 ετών στην Ελλάδα εκτιμήθηκε σε 17,8% (αγόρια 21,2% – κορίτσια 14,2%), έναντι μικρότερου μέσου ευρωπαϊκού όρου 11,6%, (αγόρια 14% – κορίτσια 9,1%)

Σε ό,τι αφορά τους εφήβους, παιδιά ηλικίας μεταξύ 10 έως 19 ετών, το ποσοστό υπέρβαρων στην Ελλάδα υπολογίστηκε σε 35,3% (αγόρια 39,2% – κορίτσια 31,3%), έναντι του μέσου ευρωπαϊκού όρου 24,9% (αγόρια 26,7% – κορίτσια 22,9%). Το ποσοστό δε των παχύσαρκων εφήβων στη χώρα μας εκτιμήθηκε σε 11,7% (αγόρια 14,4% – κορίτσια 8,8%) έναντι μέσου ευρωπαϊκού όρου 7,1% (αγόρια 8,6% – κορίτσια 5,6%)

Συμπεράσματα: Τα ποσοστά παχυσαρκίας στην Ελλάδα είναι αυξημένα σε σχέση με τον μέσο όρο στην Ευρώπη. Σύμφωνα πάντα με την έκθεση είναι αναγκαία η πολιτική βούληση προκειμένου να ληφθούν νέες πρωτοβουλίες και παρεμβάσεις για την αντιμετώπιση του προβλήματος σε όλη την Ευρώπη. Η έκθεση προτείνει κάποιες λύσεις για την αντιμετώπιση του προβλήματος. Ανάμεσά τους είναι η επιβολή περιορισμών στο μάρκετινγκ των ανθυγιεινών τροφών για τα παιδιά, νέοι φόροι στα ποτά με ζάχαρη, επιδοτήσεις στα υγιεινά τρόφιμα, καλύτερη πρόσβαση στις υπηρεσίες υγείας για αντιμετώπιση της παχυσαρκίας, υιοθέτηση της σωματικής άσκησης στη διάρκεια όλης της ζωής, προβολή της σημασίας του θλασμού καθώς και παρεμβάσεις σε επίπεδο σχολείου. Η χώρα μας χρήζει ενός άμεσου στρατηγικού σχεδίου προκειμένου να περιορίσει τα ποσοστά παχυσαρκίας μεταξύ των εφήβων στο μέλλον.



e-Posters

ΚΥΡΙΑΚΗ 19 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P20

Επίδραση του εμβολιασμού έναντι του SARS-COV2 στον γλυκαιμικό έλεγχο παιδιών και εφήβων με σακχαρώδη Διαβήτη Τύπου 1

Νίκη Γούδα, Μερόπη Δημητριάδου, Γεωργία Σωτηρίου, Αθανάσιος Χριστοφορίδης
Α' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ. - «Ιπποκράτειο» Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης

Εισαγωγή: Από τον Μάρτιο του 2020, η ανθρωπότητα βιώνει την πανδημία COVID-19, ενώ από τις αρχές του 2021 ξεκίνησε ο εμβολιασμός έναντι του SARS-CoV2 με προτεραιοποίηση αρχικά ηλικιωμένων και ευπαθών ομάδων και ακολούθως των υπολοίπων. Στις 15 Δεκεμβρίου 2021 ξεκίνησε στη χώρα μας ο εμβολιασμός παιδιών ηλικίας 5-12 ετών. Είχε προηγηθεί κάποιους μήνες νωρίτερα και η χορήγηση του εμβολίου στις ηλικιακές ομάδες 15-18 ετών και 12-15 ετών. Η διστακτικότητα στον εμβολιασμό αποδίδεται κυρίως σε ανησυχίες για την ασφάλεια ή πιθανές παρενέργειες από το εμβόλιο και οδηγεί σε χαμηλά επίπεδα εμβολιαστικής κάλυψης. Σε ασθενείς με σακχαρώδη διαβήτη τύπου 1 (ΣΔ-1) υπήρξαν αδικαιολόγητες ανησυχίες για πιθανή απορρύθμιση των τιμών του σακχάρου που βασίστηκαν σε περιγραφές περιπτώσεων, ενώ μελέτες σε μεγαλύτερες σειρές ασθενών παρουσίασαν αντικρουόμενα αποτελέσματα.

Σκοπός: Πρωταρχικός σκοπός ήταν να προσδιοριστεί ο χρόνος εντός στόχου (Time in Range, TIR) όπως αυτός καταγράφεται σε σύστημα συνεχούς καταγραφής της γλυκόζης, 7 ημέρες πριν και 7 ημέρες μετά τη δόση του εμβολίου.

Μέθοδοι: Φροντιστές παιδιών και εφήβων με ΣΔ-1 προσεγγίστηκαν και ερωτήθηκαν σχετικά με τον εμβολιασμό έναντι του SARS-CoV2, κατά τη διάρκεια της προγραμματισμένης επίσκεψής τους στο παιδιδιαβητολογικό Εξωτερικό Ιατρείο. Στοιχεία δημογραφικά και γλυκαιμικού ελέγχου ανακλήθηκαν από τον ιατρικό φάκελο και από τους αισθητήρες καταγραφής της γλυκόζης. Κριτήρια εισόδου στη μελέτη: i) Διάγνωση ΣΔ-1, ii) Ηλικία: 5-18 ετών, iii) Χρήση συστήματος συνεχούς καταγραφής της γλυκόζης (CGM), iv) Εμβολιασμός με τουλάχιστον 1 δόση εμβολίου έναντι του SAR-CoV2, 7 ημέρες πριν, v) Διαθέσιμα δεδομένα από το CGM 7 ημέρες πριν και 7 ημέρες μετά τη δόση, vi) Επιθυμία συμμετοχής στη μελέτη.

Αποτελέσματα: Από ένα σύνολο 135 ασθενών που είχαν κατοχυρώσει δικαίωμα εμβολιασμού, 70 (51,9%) παιδιά (37 αγόρια, 52,9%) είχαν εμβολιαστεί με τουλάχιστον 1 δόση. Επτά ασθενείς έλαβαν 1 μόνο δόση, ενώ 2 ασθενείς έλαβαν και τρίτη συμπληρωματική δόση. Σε 108 δόσεις εμβολίου που υπήρχαν διαθέσιμα δεδομένα ο TIR εμφάνισε μια μικρή μείωση στατιστικά μη-σημαντική (64,19% μετά τον εμβολιασμό έναντι 65,53% την εβδομάδα πριν, $p=0,158$). Παρομοίως και η μέση τιμή της γλυκόζης αυξήθηκε την εβδομάδα μετά αλλά και πάλι χωρίς να είναι στατιστικά σημαντική (160,53 mg/dl έναντι 156,68 mg/dl, $p=0,057$). Σε 61 δόσεις που υπήρχαν δεδομένα από αντλία ινσουλίνης, δεν παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική αύξηση της χορηγούμενης ινσουλίνης την εβδομάδα μετά (40.08 U έναντι 39.32U, $p=0,282$). Ούτε το ποσοστό της bolus χορηγούμενης ινσουλίνης εμφάνισε μεταβολή (58,83% την εβδομάδα μετά έναντι 60,03% την εβδομάδα πριν, $p=0,311$). Τέλος, σε 10 ασθενείς, που βρίσκονταν σε υβριδικό κλειστό κύκλωμα ινσουλίνης (Αντλία Medtronic G780), το ποσοστό των αυτόματων διορθώσεων δεν διέφερε σημαντικά την εβδομάδα μετά τον εμβολιασμό (15,80% μετά έναντι 16,90% πριν, $p=0,491$).

Συμπεράσματα: Ο εμβολιασμός έναντι του SARS-CoV2 σε παιδιά και εφήβους με ΣΔ-1 είναι ασφαλής και δεν συσχετίστηκε με άμεση απορρύθμιση του γλυκαιμικού τους ελέγχου ούτε με αυξημένες ανάγκες σε διορθωτική χορήγηση ινσουλίνης.

e-Posters

ΚΥΡΙΑΚΗ 19 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P21

Σύγκριση της Ινσουλίνης ταχύτερης δράσης FIASP με την Ινσουλίνη NOVORAPID σε παιδιά και εφήβους με σακχαρώδη Διαβήτη Τύπου 1 και αντλία Ινσουλίνης

Μαρία Χατζηψάλτη¹, Παννούλα Κουρούση¹, Κωνσταντίνα Πατούνη¹, Ευάγγελος Μπουρούσης¹, Ελισσάβη Κάσσαρη¹, Θεωδοσία Αρβανιτάκη², Αντιγόνη Τριανταφυλλίδου¹, Δημήτρης Δελής¹, Ανδριανή Βαζαίου¹

¹ Διαβητολογικό Κέντρο, Α' Παιδιατρική Κλινική, Γ.Ν Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

² Παιδιατρική Κλινική, Γ.Ν. Χανίων

Εισαγωγή: Τα ανάλογα ινσουλίνης ταχείας δράσης έχουν αναπτυχθεί με στόχο να μιμούνται τη φυσιολογική δράση της ενδογενούς ινσουλίνης. Ωστόσο, έχουν καθυστερημένη έναρξη και μεγαλύτερη διάρκεια δράσης σε σχέση με αυτήν. Νεότερα ανάλογα ινσουλίνης με ταχύτερη έναρξη και βραχύτερη διάρκεια έχουν αναπτυχθεί τα τελευταία χρόνια.

Σκοπός: Η αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας αναλόγων ινσουλίνης ταχείας δράσης (Novorapid) σε σύγκριση με ταχύτερης δράσης ανάλογο (Fiasp) σε παιδιά και εφήβους με ΣΔ τύπου 1 και αντλία ινσουλίνης

Υλικό και Μέθοδος: Πρόκειται για τυχαιοποιημένη δασταυρούμενη μελέτη, στην οποία συμμετείχαν 33 παιδιά και έφηβοι (60,6% άρρενες, μέση ηλικία 12 έτη) με ΣΔ τύπου 1 και αντλία ινσουλίνης. Η πλειοψηφία ελάμβανε NovoRapid πριν τη μελέτη (51,5%), ενώ 3 στους 10 (30,3%) ελάμβαναν lispro (Humalog). Μετά την τυχαιοποίηση, 21 συμμετέχοντες έλαβαν Fiasp και 12 NovoRapid. Τρεις μήνες μετά, έγινε εναλλαγή των συμμετεχόντων στην άλλη ινσουλίνη. Το ύψος, το βάρος, ο δείκτης μάζας σώματος (ΔΜΣ), η συνολική ημερήσια δόση ινσουλίνης, η HbA1c, το ποσοστό χρόνου σε ευγλυκαιμική κατάσταση-εντός στόχου (TIR), πάνω από τον στόχο (TAR) και κάτω από τον στόχο (TBR) και ο χρόνος χρήσης αισθητήρα μελετήθηκαν στην έναρξη της μελέτης, στους 3 και 6 μήνες.

Αποτελέσματα: Διαπιστώθηκε σημαντική διαφορά στη συνολική ημερήσια δόση ινσουλίνης ανά κιλό στους 3 και 6 μήνες στην ομάδα της Fiasp ($p=0.034$ and 0.028 αντίστοιχα) σε σύγκριση με την έναρξη, η οποία δεν παρατηρήθηκε στους ασθενείς που ελάμβαναν NovoRapid. Δεν παρατηρήθηκε διαφορά ανάμεσα στις δύο ομάδες στην ημερήσια δόση ινσουλίνης ανά κιλό στους 6 μήνες. Δεν διαπιστώθηκε διαφορά στις τιμές HbA1c, TIR, TAR, TBR, ΔΜΣ, ΔΜΣ-Zscore και στη διάρκεια χρήσης αισθητήρα στους 3 και 6 μήνες ανάμεσα στις δύο ομάδες. Ωστόσο, 70% των ασθενών επέλεξαν να συνεχίσουν με Fiasp μετά τη μελέτη.

Συμπεράσματα: Η Fiasp και η NovoRapid είναι εξίσου αποτελεσματικές σε παιδιά και εφήβους με ΣΔ τύπου 1 και αντλία ινσουλίνης χωρίς διαφορά στη γλυκαιμική ρύθμιση.



e-Posters

ΚΥΡΙΑΚΗ 19 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

P22

Συνήθη λάθη παιδιών και γονέων ως προς την διαχείριση των αντλιών συνεχούς έγχυσης Ινσουλίνης

Θεοδοσία Αρβανιτάκη¹, Ζαχαρούλα Καραμπούτα, Καλλιόπη Κρούσκου^{1,2}, Παναγιώτα Χίνου¹

¹ Παιδοδιαβητολογικό ιατρείο, Γενικό Νομαρχιακό Νοσοκομείο Χανίων «Ο ΑΓΙΟΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ»

² Β' Παιδιατρική Κλινική, ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ

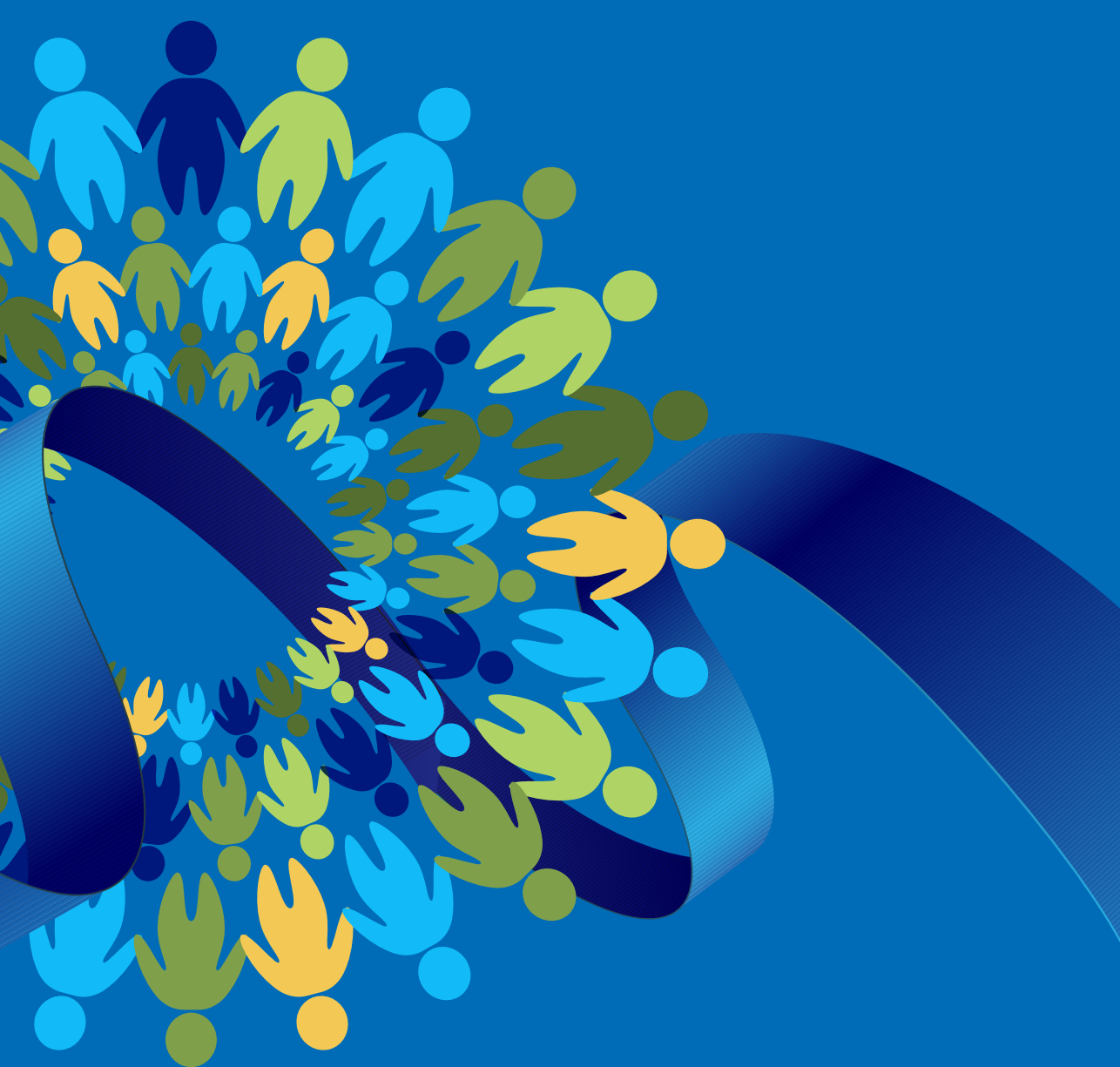
Εισαγωγή: Οι αντλίες ινσουλίνης υποστηριζόμενες από τα συστήματα συνεχούς καταγραφής αποτελούν την πιο σύγχρονη μορφή χορήγησης ινσουλίνης για τον Σακχαρώδη Διαβήτη (ΣΔ). Στην Ελλάδα στην παρούσα φάση έχουν έγκριση μόνο για τον Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου 1(ΣΔ1) ενώ στο Εξωτερικό χρησιμοποιείται και από ασθενείς με ΣΔ τύπου 2 (ΣΔ2). Η χρήση τους σε συνδυασμό με τα συστήματα συνεχούς καταγραφής (CGM) βελτιώνουν την ποιότητα ζωής την καθημερινότητα του ΣΔ και τον γλυκαιμικό έλεγχο. Απαραίτητη προϋπόθεση να έχει προηγηθεί η σωστή εκπαίδευση από την αρχή της τοποθέτησης της αντλίας καθώς και η σωστή επιλογή των ατόμων που θα την χρησιμοποιήσουν.

Σκοπός: Η παρουσίαση των συχνότερων σφαλμάτων κακής διαχείρισης των αντλιών συνεχούς καταγραφής από τα παιδιά ή τους γονείς τους σε περιφερειακό παιδοδιαβητολογικό ιατρείο.

Υλικό-Μέθοδοι: Εξετάστηκαν τα δεδομένα του τελευταίου 6μηνου με σύστημα CGM από 11 παιδιά και εφήβους με ΣΔ τύπου 1 ηλικίας 6–17 ετών (κορίτσια -αγόρια 1:1) που ρυθμίζονται με αντλίες συνεχούς έγχυσης ινσουλίνης υποστηριζόμενες με συστήματα συνεχούς καταγραφής γλυκόζης (ανοικτού και κλειστού κυκλώματος Medtronic g 640 & g 780, DANA -HEMOGLOBE και OMNIPOD DASH. Η αναλογία κοριτσιών –αγοριών ήταν (6:5). Το 45% κορίτσια και 55% αγόρια με μέση διάρκεια διαβήτη τα 7,5 έτη μέσο όρο HbA1c 7,6 % και μέσο χρονικό διάστημα χρήσης της αντλίας 7,5 έτη.

Αποτελέσματα: 6 από τα 11(55%) παιδιά, οι έφηβοι, παραμελούσαν την γευματική bolus ινσουλίνη με αποτέλεσμα σημαντική μεταγευματική υπεργλυκαιμία. Ωστόσο υποεκτιμούσαν την αναλογία ινσουλίνης υδατανθράκων και δεν χρησιμοποιούσαν την διφασικό bolus για τα σύνθετα γεύματα. Ως προς την αλλαγή των καθετήρων 4 από τα 11(36%) παιδιά άλλαζαν καθετήρα κάθε 4,5 ημέρες και παρουσίασαν υπερτροφία στα σημεία εισόδου των καθετήρων. Αξιοσημείωτη ήταν η περίπτωση γονέα–παιδιού με πολύ καλή ρύθμιση, ο οποίος διόρθωνε τις υψηλές τιμές γλυκόζης με αυξημένο προσωρινό βασικό ρυθμό αντί της διορθωτικής δόσης σύμφωνα με τον παράγοντα ευαισθησίας. Μόνο 4 από τα 11 (36%) παιδιά ηλικίας 6-12 ετών διαχειρίζονταν σωστά την αντλία τους και αυτό χάρη στην σωστή εκπαίδευση και κυρίως την πειθαρχημένη συμπεριφορά των γονέων.

Συμπεράσματα: Τα περισσότερα παιδιά δεν είχαν ικανοποιητική ρύθμιση και δεν είχαν αρχικά εκπαιδευτεί επαρκώς στον υπολογισμό των υδατανθράκων πριν την τοποθέτηση της αντλίας και στην συνέχεια πάνω στην ορθή διαχείριση της. Αυτό εν μέρει οφειλόταν στην στάση των γονέων ως προς την διαδικασία της εκπαίδευσης. Τα μέσα κοινωνικής δικτύωσης πολλές φορές οδηγούν τους γονείς να αυτό πειραματίζονται πάνω στην διαχείριση των αντλιών με μη ορθό τρόπο. Χρειάζεται επιμονή τόσο από τον θεράποντα όσο και το ίδιο το παιδί και την οικογένεια του από την αρχή της εκπαίδευσης όπως και σωστή αξιολόγηση των ατόμων που θα την διαχειριστούν.



www.eepecongress.gr