

ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ ΑΥΞΗΤΙΚΗΣ ΟΡΜΟΝΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙ ΜΕ ΓΝΩΣΤΗ GM1 ΓΑΓΓΛΙΟΣΙΔΩΣΗ

Βασιλική Μπέκιου¹, Παναγιώτα-Γεωργία Μαλτέζου¹, Αργύριος Ντινόπουλος², Μελπομένη Γιώργη², Άρτεμις Στεφανίδη², Φωτεινή-Ελένη Καραχάλιου¹

¹ Μονάδα Παιδοενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Σακχαρώδους Διαβήτη, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, ΠΓΝ ΑΤΤΙΚΟΝ

² Μονάδα Παιδονευρολογίας, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, ΠΓΝ ΑΤΤΙΚΟΝ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η GM1 γαγγλιοσίδωση ανήκει στην κατηγορία των ενδογενών διαταραχών του μεταβολισμού και χαρακτηρίζεται από την ανεπάρκεια της β-γαλακτοσιδάσης. Κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και χαρακτηρίζεται από νευροαναπτυξιακά ελλείμματα, γενικευμένη υποτονία, δυστονία και παρουσία σπασμών. Οι κερασόχρωες κηλίδες του αμφιβληστροειδούς και οι σκελετικές δυσπλασίες, όπως το προέχον μέτωπο, η κυφοσκολίωση, η βραχυδακτυλία και οι συγκάμψεις των αρθρώσεων αποτελούν μέρος της σύνθετης κλινικής εικόνας. Η συσχέτιση της νόσου με την ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης έχει βρεθεί και μελετηθεί προς το παρόν μόνο σε ζώα, ενώ δεν έχει δημοσιευτεί αντίστοιχη κλινική περίπτωση σε άνθρωπο. Ωστόσο, οι υποθέσεις που γίνονται σχετικά με τον πιθανό μηχανισμό μπορεί να είναι αντίστοιχες και στα δύο είδη.

ΣΚΟΠΟΣ

Παρουσιάζουμε περίπτωση παιδιού με διάγνωση GM1 γαγγλιοσίδωσης, στο οποίο διαπιστώθηκε ανεπαρκής έκκριση αυξητικής ορμόνης.

ΜΕΘΟΔΟΣ

Άρρεν 9 7/12 ετών παραπέμπεται προς εκτίμηση στη Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας λόγω αναφερόμενης μικροφαλλίας. Το παιδί παρακολουθείται στη Μονάδα Παιδονευρολογίας του ίδιου νοσοκομείου λόγω γενετικής διάγνωσης GM1 γαγγλιοσίδωσης τύπου 2 από διαιτίας και βρίσκεται σε αγωγή με μιγλουστάτη και κετογονική δίαιτα.

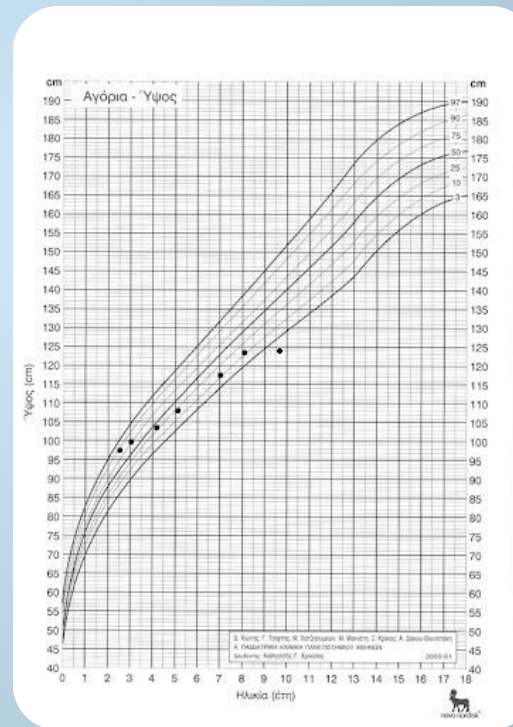
Από την κλινική εξέταση παρουσίαζε :

ΥΣ: 124cm(<5^η ΕΘ) με μέσο ρυθμό αύξησης 2,4cm/έτος την τελευταία διαιτία

ΒΣ:24,3kg(10^η ΕΘ) - πτώση από την 75^η ΕΘ τα τελευταία 4 έτη

- Κυφοσκολίωση
- Στάδιο εφηβείας : AH I , PH I όγκος όρχεων: 1ml
- Μήκος πέους: 4,5cm(3^η ΕΘ)

Οικογενειακό Ιστορικό:ελεύθερο-φυσιολογική σωματική ανάπτυξη γονέων



Target Height 179cm

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Από τον εργαστηριακό έλεγχο διαπιστώθηκε χαμηλή τιμή αυξητικού παράγοντα **IGF1:33,3ng/ml**(φτ55-222) και οριακά αυξημένη τιμή **17-OHPRG:2,73ng/ml**.

Παρουσίαζε φυσιολογική νεφρική και ηπατική λειτουργία ενώ ο λοιπός ορμονολογικός έλεγχος πρόσθιας υπόφυσης, γονάδων και επινεφριδίων καθώς και ο ανοσολογικός έλεγχος (Abs κοιλιοκάκης) ήταν φυσιολογικός.

Η οστική ηλικία ήταν 7 ετών σε ΧΗ 9 7/12 ετών.



Ο ασθενής υποβλήθηκε σε δυο διαδοχικές δοκιμασίες διέγερσης αυξητικής ορμόνης, οι οποίες ήταν παθολογικές

1. Glucagen test max GH= 2.89ng/ml και

2. L-Dopa test max GH= 4.59ng/ml

Επιπλέον πραγματοποίησε δοκιμασία διέγερσης με ACTH

(Synacthen test): χωρίς παθολογία

MRI υπόφυσης: Φυσιολογικό μέγεθος, θέση και σκιαγράφιση της αδενουπόφυσης.

Βάσει των ανωτέρω εργαστηριακών και κλινικών ευρημάτων ετέθη η διάγνωση της ανεπάρκειας αυξητικής ορμόνης στο παιδί.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Οι ενδογενείς μεταβολικές διαταραχές δύνανται να επηρεάσουν την αύξηση τόσο με άμεση επίδραση στο μονοπάτι GH/IGF-1 όσο και μέσω της νεφρικής και ηπατικής ανεπάρκειας που μπορεί να προκαλέσουν. Ο ασθενής μας με διάγνωση GM1 γαγγλιοσίδωση παρουσίαζε ανεπάρκεια GH (GHD) με φυσιολογική νεφρική και ηπατική λειτουργία. Η συσχέτιση της νόσου αυτής με GHD έχει παρατηρηθεί μόνο σε ζώα. Παρόλα αυτά, οι μηχανισμοί που προτείνονται μπορεί να είναι αντίστοιχοι και στον ανθρώπινο οργανισμό.

Βιβλιογραφία

1. Alterations in the Growth Hormone-Insulin-Like Growth Factor Axis in Insulin Dependent Diabetes Mellitus A.Bereket, C. H. Lang, T. A. Wilson, Horm Metab Res 1999; 31(2/03): 172-181
2. Hormonal Dysfunction in Adult Patients Affected with Inherited Metabolic Disorders ,Karolina M. Stepien. J Mother Child. 2020 Nov; 24(2): 21–31