



ΑΧΕΠΑ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

ep29

9^ο Συνέδριο
Παιδικής & Εφηβικής
Ενδοκρινολογίας

Εργασία
Ελληνική Εταιρεία
Παιδικής & Εφηβικής
Ενδοκρινολογίας

25&26 Μαΐου 2024
Μέγαρο Μουσικής
Αθήνα

Σοβαρή υπερκαλιαιμία και αρρυθμία ως πρώτη εκδήλωση συγγενούς υπερπλασίας του φλοιού των επινεφριδίων με απώλεια άλατος σε άρρεν νεογνό 11 ημερών

Β.Ρ Τσινοπούλου¹, Χ.Αγγελή¹, Σ.Γκίζα¹, Σ.Ντούμα¹, Ε.Π.Κοτανίδου¹, Δ.Κατσαρού¹, Α.Γιαννόπουλος², Α.Κεϊβανίδου², Ε.Φυλακτού³, Α.Σερτεδάκη³, Χ. Κανακά- Gantenbein³, Α. Γαλλή-Τσινοπούλου¹

1. Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού Β' Παιδιατρική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Π.Γ.Ν.Θ. ΑΧΕΠΑ

2. Μονάδα Παιδιατρικής Καρδιολογίας, Β' Παιδιατρική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Π.Γ.Ν.Θ. ΑΧΕΠΑ

3. Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Χωρέμειο Ερευνητικό Εργαστήριο, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»

Η συγγενής υπερπλασία του φλοιού των επινεφριδίων (ΣΥΦΕ) χαρακτηρίζεται από διαταραχή της στεροειδογένεσης, με συχνότερο αίτιο μεταλλάξεις του γονιδίου, CYP21A2. Η κλασική μορφή διαφοροποιείται σε εκείνη με απλή αρρενοποίηση και εκείνη με απώλεια άλατος. Η δεύτερη είναι σοβαρότερη και απειλητική για τη ζωή, ιδιαίτερα στα άρρενα. Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η παρουσίαση περίπτωσης νεογνού άρρενος με κλασική μορφή ΣΥΦΕ με απώλεια άλατος και βαριά-απειλητική για την ζωή κλινική εικόνα.

Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η παρουσίαση περίπτωσης νεογνού άρρενος με κλασική μορφή ΣΥΦΕ με απώλεια άλατος και βαριά-απειλητική για τη ζωή κλινική εικόνα.



Άρρεν νεογνό ηλικίας 11 ημερών, προσκομίστηκε στην Κλινική μας λόγω *άρνησης λήψης τροφής* με αιφνίδια έναρξη από 7ώρου, δυο επεισοδίων *εμέτων* (προ διημέρου και 24ώρου), σταδιακή νωθρότητα και βυθιότητα.



Στο πλαίσιο νεογνικού screening για μεταβολικά νοσήματα σε ιδιωτική κλινική της πόλης τη 3^η ημέρα ζωής πραγματοποιήθηκε έλεγχος επιπέδων 17-υδροξυπρογεστερόνης, που ανέδειξε τιμή **1720ng/dl**.



Το περιγεννητικό ιστορικό αναφέρεται ανεπίπλεκτο με διάρκεια κύησης 39 εβδομάδες, βάρος γέννησης 3550 gr (50^η -75^η ΕΘ), μήκος γέννησης 51 cm (50^η -75^η ΕΘ) και περίμετρο κεφαλής 35,5 cm (95^η ΕΘ), νεογνό πρωτοτόκου μητέρας με IVF σύλληψη.

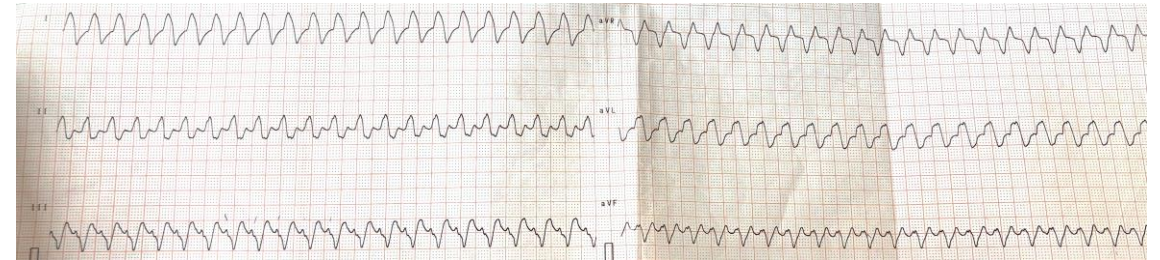




Το νεογνό είχε επηρεασμένη γενική κατάσταση, νωθρότητα-χωρίς ανταπόκριση στα ερεθίσματα

- σημαντική αφυδάτωση
- βραδυκαρδία (65 bpm)
- κακή κυκλοφορία με αδυναμία ψηλάφησης σφύξεων και μέτρησης αρτηριακής πίεσης
- χρόνο τριχοειδικής επαναπλήρωσης >3sec
- απώλεια σωματικού βάρους (ΒΣ: 3140g)
- ικτερική χροιά δέρματος και επιπεφυκώτων
- μειωμένη σπαργή δέρματος
- έξω γεννητικά όργανα άρρενος, όρχις στο όσχεο με υπέρχρωση, μήκος πέους 5 cm (φ.τ. $3,5 \pm 0,4$)

Παρουσίασε επεισόδιο άπνοιας με περιστοματική κυάνωση και ηλεκτροκαρδιογραφικές αλλοιώσεις με προεξάρχουσα την αρρυθμία, στο πλαίσιο σοβαρής-απειλητικής για τη ζωή **υπερκαλιαιμίας** και **υπονατριάιμίας**.



K+	10 mEq/L
Na	120 mEq/L
Glu	56 mg/dl

pH	7.311
cHCO ₃ ⁻	15.3 mmol/L
cBase,c	-12.3 mmol/L

Διαπιστώθηκαν επιπλέον **υπογλυκαιμία** και **μεταβολική οξέωση** ευρήματα που σε συνδυασμό με την υψηλή τιμή 17-OH-PRG έθεσαν την υποψία της ΣΥΦΕ με απώλεια άλατος.

Η διάγνωση της ΣΥΦΕ ενισχύθηκε περαιτέρω από τις υψηλές τιμές ACTH και ρενίνης, συνδυαστικά με την τιμή της αλδοστερόνης στα κατώτερα φυσιολογικά. Διαπιστώθηκαν υψηλά επίπεδα Δ4-ανδροστενδιόνης και χαμηλά επίπεδα DHEA-S.

ACTH	↑ 1174	φ.τ. 7,2-63,6 pg/ml
Ρενίνη	↑ 572,64	φ.τ. 78,8 ± 9,6 pg/ml
Αλδοστερόνη	↓ 131,7	φ.τ. 50-1750 pg/ml
Δ4-ανδροστενδιόνη	↑ 635	φ.τ. 18-80 ng/ml
DHEA-S	↓ 0,191	φ.τ. 5-111 μg/ml

Η αφυδάτωση αντιμετωπίστηκε άμεσα με ενδοφλέβια υγρά, η υπερκαλιαιμία με συχνούς υποκλυσμούς νατρίου και σουλφονικού πολυστυρολίου και άμεση ενδοφλέβια χορήγηση υδροκορτιζόνης σε δόσεις stress.

Σταδιακά επιτεύχθηκε ηλεκτροκαρδιογραφική και ηλεκτρολυτική σταθεροποίηση και η υδροκορτιζόνη συνεχίστηκε από του στόματος σε δόση συντήρησης με προσθήκη φθοριοϋδροκορτιζόνης και NaCl.





Στον ασθενή ανιχνεύθηκαν σε ετεροζυγωτία οι παθογόνες παραλλαγές I₂splice (c.293-13C>G) και p.Q319* καθώς και διπλασιασμός του γονιδίου.



Η μητέρα του ασθενούς είναι ετεροζυγώτης για την παθογόνο παραλλαγή I₂splice.



Ο πατέρας του ασθενούς φέρει σε ετεροζυγωτία τις παθογόνες παραλλαγές I₂splice και p.Q319*, καθώς και διπλασιασμό του γονιδίου.

Δεδομένου ότι ο ασθενής φέρει 3 αντίγραφα του γονιδίου **δεν μπορεί να προσδιοριστεί ο ακριβής γονότυπος του**. Λαμβάνοντας υπ' όψιν τα κλινικά του χαρακτηριστικά είναι πιθανόν ο γονότυπος του ασθενούς να είναι συμβατός με την **κλασική μορφή ανεπάρκειας της 21-υδροξυλάσης**. Η μοριακή διερεύνηση του ασθενούς και του πατέρα του συνεχίζεται στο Εργαστήριο Μοριακής Ενδοκρινολογίας για την αποσαφήνιση των γονοτύπων τους.

Η αδιάγνωστη κλασική μορφή ΣΥΦΕ με απώλεια άλατος -ιδιαίτερα στα άρρενα νεογνά- αποτελεί μια εξαιρετικά απειλητική για τη ζωή κατάσταση, που θα πρέπει να εντοπίζεται άμεσα. Στο νεογνικό screening της Ελλάδας δεν περιλαμβάνεται ο έλεγχος για ΣΥΦΕ, ωστόσο, όπου είναι εφικτό θα πρέπει να διενεργείται.

