



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ  
ΠΑΙΔΙΚΗΣ & ΕΦΗΒΙΚΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΑΣ



# 1<sup>ο</sup> ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ ΠΑΙΔΙΚΗΣ & ΕΦΗΒΙΚΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΑΣ

Υπο την Αιγίδα της



ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΗΣ ΕΤΑΙΡΕΙΑΣ  
ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑΣ ΕΝΩΣΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΩΝ

ΧΟΡΗΓΟΥΝΤΑΙ 11 ΜΟΡΙΑ  
ΣΥΝΕΧΙΖΟΜΕΝΗΣ  
ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ  
(C.M.E. CREDITS)

**27 - 28 Φεβρουαρίου 2016**  
Ξενοδοχείο **Electra Palace**

Είσοδος ελεύθερη

Πληροφορίες: e-mail: [e.e.p.e.endo@gmail.com](mailto:e.e.p.e.endo@gmail.com)

## ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΟ ΣΥΜΒΟΥΛΙΟ



**Γεώργιος Π. Χρούσος**  
Πρόεδρος



**Βασιλική Γκρέκα-Σπηλιώτη**  
Αντιπρόεδρος



**Ευαγγελία Χαρμανδάρη**  
Γενική Γραμματέας



**Χριστίνα Κανακά**  
Ταμίας



**Ασημίνα Γαλλή-Τσινοπούλου**  
Μέλος



**Μαρία Καραντζα-Χαρώνη**  
Μέλος



**Μαρία-Αλεξάνδρα Μαγιάκου**  
Μέλος

## ΧΑΙΡΕΤΙΣΜΟΣ

Αγαπητοί Συνάδελφοι,

Η Ελληνική Εταιρεία Παιδικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας οργανώνει το πρώτο Πανελλήνιο Συνεδριό της στις 27 και 28 Φεβρουαρίου 2016, στο Ξενοδοχείο Electra Palace, στην Αθήνα.

Σκοπός του Συνεδρίου μας είναι η ενημέρωση των Παιδοενδοκρινολόγων, Γενικών Παιδιάτρων, Ενδοκρινολόγων και άλλων Επιστημόνων Υγείας σε σημαντικά θέματα που αφορούν στο παιδί και τον έφηβο, και χρήζουν συχνής μνείας και κριτικής αξιολόγησης.

Τα θέματα που θα αναπτυχθούν περιλαμβάνουν τα νεότερα δεδομένα των διαταραχών της ήβης, της Συγγενούς Υπερπλασίας των Επινεφριδίων, καθώς και του Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου Ι. Ιδιαίτερη αναφορά θα γίνει στις ραγδαίες εξελίξεις της Γονιδιωματικής, Γενετικής και Επιγενετικής, των βλαστοκυττάρων, καθώς και της κυτταρικής και γονιδιακής θεραπείας. Επίσης θα παρουσιαστούν σύγχρονες θεραπείες, σημαντικές διαγνωστικές και θεραπευτικές αντιγνωμίες, και άλλα θέματα που απασχολούν τόσο τον Παιδοενδοκρινολόγο και Γενικό Παιδιάτρο, όσο και τον Ενδοκρινολόγο Ενηλίκων.

Είναι ιδιαίτερη τιμή και χαρά μας που φιλοξενούμε διακεκριμένους Έλληνες και ξένους Ομιλητές-Ερευνητές διεθνούς εμβέλειας με βαθιά γνώση του αντικειμένου τους.

Είστε όλες και όλοι προσκεκλημένοι της Εταιρείας μας. Ιδιαίτερη πρόσκληση απευθύνουμε σε όλους τους νέους Συναδέλφους και τους Ειδικοκούμενους.

Με εκτίμηση,



**Γεώργιος Π. Χρούσος**  
MD, PhD, FAAP, FACP, MACE, FRCP(UK)

Καθηγητής Παιδιατρικής  
Ιατρική Σχολή Εθνικού & Καποδιστριακού  
Πανεπιστημίου Αθηνών  
Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής  
και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας



**Ευαγγελία Χαρμανδάρη**  
MD, MSc, PhD, MRCP(UK), CCST(UK)

Καθηγήτρια Παιδιατρικής και Εφηβικής  
Ενδοκρινολογίας  
Ιατρική Σχολή Εθνικού & Καποδιστριακού  
Πανεπιστημίου Αθηνών  
Γενική Γραμματέας Ελληνικής Εταιρείας  
Παιδικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας



# 1<sup>ο</sup> ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ ΤΗΣ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΕΤΑΙΡΕΙΑΣ ΠΑΙΔΙΚΗΣ & ΕΦΗΒΙΚΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΑΣ

27-28 Φεβρουαρίου 2016

## ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

### ΣΑΒΒΑΤΟ 27 ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΥ 2016

- 09:00-09:45** **Εγγραφές**
- 09:45-10:00** **Χαιρετισμοί**  
*Καθηγητής Γεώργιος Π. Χρούσος*  
*Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας*
- 10:00-11:00** **ΣΥΝΕΔΡΙΑ I**  
**Πρώιμη ήβη: Καινούργια δεδομένα**  
Προεδρείο: **Αικατερίνη Δάκου-Βουτετάκη**  
**Μαρία Αλεξάνδρα Μαγιάκου**
- 10:00-10:30** Central Precocious Puberty  
**Ana Claudia Latronico**
- 10:30-11:00** Υποθυρεοειδισμός και Πρώιμη Ήβη  
**Βασιλική Γκρέκα-Σπηλιώτη**
- 11:00-11:30** ΔΙΑΛΕΙΜΜΑ (COFFEE BREAK)
- 11:30-13:00** **ΣΥΝΕΔΡΙΑ II**  
**Καθυστέρηση ήβης: Καινούργια δεδομένα**  
Προεδρείο: **Γεώργιος Π. Χρούσος - Λέλα Σταμογιάννου**
- 11:30-12:00** Congenital Hypogonadotropic Hypogonadism: a mistake in the neuroendocrine control of puberty  
**Nicolas de Roux**
- 12:00-12:30** Σύνδρομο Kallmann - Διάγνωση και Θεραπεία  
**Νεοκλής Γεωργόπουλος**
- 12:30-13:00** Delayed Puberty  
**Leo Dunkel**
- 13:00-14:00** ΕΛΑΦΡΥ ΓΕΥΜΑ (LUNCH BREAK)

## ΣΑΒΒΑΤΟ 27 ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΥ 2016

**14:00-15:30** ΣΥΝΕΔΡΙΑ ΙΙΙ

**Καινούργιες θεραπείες στα παιδιά**

Προεδρείο: **Δημήτριος Χιώτης - Χαράλαμπος Θεοδωρίδης**

**14:00-14:30** The PATRO Children Study. First efficacy and safety data of a new hGH

**Roland Pfäffle**

(Με την ευγενική χορηγία της PHARMATHEN)

**14:30-15:00** Συγγενής Υπερπλασία των Επινεφριδίων

**Ευαγγελία Χαρμανδάρη**

**15:00-15:30** Χ-Φυλοσύνδετη Υποφωσφαταιμική Ραχίτιδα

**Διονύσιος Χρύσης**

**15:30-16:30** ΣΥΝΕΔΡΙΑ ΙV

**Κοντό ανάστημα - Αυξητική Ορμόνη**

Προεδρείο: **Γεώργιος Χρούσος - Τζέσικα Αρδίτη**

**15:30-16:00** Psychological effects of short stature in children and adolescents

**Alan Rogol**

**16:00-16:30** Long- acting GH formulations

**Alan Rogol**

**16:30-17:00** ΔΙΑΛΕΙΜΜΑ (COFFEE BREAK)

(Με την ευγενική χορηγία της PFIZER HELLAS)

**17:00-19:00** Προφορικές Ανακοινώσεις (1-12)

Προεδρείο: **Ευαγγελία Χαρμανδάρη, Χριστίνα Κανακά-Gantenbein**

**1 Η ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΟΤΗΤΑ ΕΝΟΣ ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ ΔΙΑΤΡΟΦΗΣ, ΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΣΕ ΥΠΕΡΒΑΡΑ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ**

Σ.Γενιτσαρίδη<sup>1</sup>, Σ.Καραμπάτσου<sup>1</sup>, Ι.Φαράκλα<sup>1</sup>, Γ.Παπαδόπουλος<sup>1</sup>, Ι.Παπαγεωργίου<sup>1</sup>, Α. Γεωργίου<sup>2</sup>, Ε. Κουή<sup>1</sup>, Μ. Νικολάου<sup>1</sup>, Χ. Γιαννιός<sup>1</sup>, Ν. Νικολαΐδης<sup>1</sup>, Ο. Μπολέτη<sup>1</sup>, Κ. Τσουτσουλοπούλου<sup>2</sup>, Ι. Μανιός<sup>2</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, <sup>2</sup>Τμήμα Επιστήμης Διαιτολογίας-Διατροφής, Σχολή Επιστημών Υγείας & Αγωγής, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο, Αθήνα

- 2 ΟΣΤΕΟΠΡΟΤΕΓΕΡΙΝΗ ΚΑΙ ΕΠΙΠΕΔΑ ΕΛΕΥΘΕΡΗΣ ΘΥΡΟΞΙΝΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ ΜΕ ΥΠΟΚΛΙΝΙΚΟ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟ**  
Α. Γιαννακόπουλος<sup>1</sup>, Ε. Κατσαντώνη<sup>2</sup>, Δ. Χρύσης<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Διαβήτη, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, <sup>2</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Διαβήτη, Παθολογική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών
- 3 Ο ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΣ 14bp HLA-G ΕΠΗΡΕΑΖΕΙ ΤΗΝ ΗΛΙΚΙΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΣΤΟ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1**  
Π. Γερασίμου<sup>1</sup>, Ν. Σκορδής<sup>2</sup>, Μ. Πίκολος<sup>3</sup>, Π. Κωστέας<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Καραϊσκάκειο Ίδρυμα, Λευκωσία, <sup>2</sup>St George's University Medical School at the University of Nicosia, <sup>3</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας, Κέντρο Αλήθεια, Λευκωσία
- 4 ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΕΣ ΣΥΝΗΘΕΙΕΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΕΦΗΒΩΝ ΠΟΥ ΠΡΟΣΗΛΘΑΝ ΣΕ ΙΑΤΡΕΙΟ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΑΥΞΗΜΕΝΟΥ ΒΑΡΟΥΣ ΣΩΜΑΤΟΣ**  
Α. Γεωργίου<sup>1</sup>, Σ. Καραμπάτσου<sup>1</sup>, Σ. Γενιτσαρίδη<sup>1</sup>, Μ. Νικολάου<sup>1</sup>, Ι. Φαράκλα<sup>1</sup>, Γ. Παπαδόπουλος<sup>1</sup>, Χ. Γιαννιός<sup>1</sup>, Ι. Παπαγεωργίου<sup>1</sup>, Ο. Μπολέτη<sup>1</sup>, Ε. Κουή<sup>1</sup>, Κ. Τσουτσουλοπούλου<sup>2</sup>, Ι. Μανιός<sup>2</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Τμήμα Επιστήμης Διαιτολογίας-Διατροφής, Σχολή Επιστημών Υγείας & Αγωγής, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο
- 5 Η ΕΠΙΔΡΑΣΗ ΤΗΣ ΑΥΞΗΤΙΚΗΣ ΟΡΜΟΝΗΣ ΣΕ FGF23 ΚΑΙ ΚΛΟΤΗΟ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΑΥΞΗΤΙΚΗΣ ΟΡΜΟΝΗΣ**  
Α. Ευθυμιάδου<sup>1</sup>, Δ. Κρητικού<sup>1</sup>, Σ. Μανταγός<sup>1</sup>, Δ. Χρύσης<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών
- 6 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΠΑΡΑΓΑΓΓΛΙΩΜΑΤΟΣ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 8 ΕΤΩΝ: ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ SDHB ΣΤΗΝ ΕΚΔΗΛΩΣΗ ΚΑΙ ΠΟΡΕΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ**  
Α. Παπαθανασίου<sup>1</sup>, Ε. Κούστα<sup>1</sup>, Τ. Σδόγγου<sup>2</sup>, Β. Πέτρου<sup>1</sup>, Π. Ξεκούκη<sup>4</sup>, Κ. Στρατάκης<sup>4</sup>, Σ. Τσαγκαράκης<sup>3</sup>  
<sup>1</sup>Ενδοκρινολογικό Τμήμα Νοσ. Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», <sup>2</sup>Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, <sup>3</sup>Ενδοκρινολογική Κλινική, Νοσοκομείο «Ο Ευαγγελισμός», <sup>4</sup>NIH, Bethesda, USA
- 7 ΧΟΡΗΓΗΣΗ L- ΣΕΛΗΝΟΜΕΘΕΙΟΝΙΝΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ ΜΕ ΘΥΡΟΕΙΔΙΤΙΔΑ HASHIMOTO: ΠΡΟΔΡΟΜΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΤΥΧΑΙΟΠΟΙΗΜΕΝΗΣ ΔΙΠΛΗΣ ΤΥΦΛΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΔΟΚΙΜΗΣ**  
Α. Δημοπούλου<sup>1</sup>, Ι. Κύργιος<sup>1</sup>, Α. Κλεισαρχάκη<sup>1</sup>, Ε. Κοτανίδου<sup>1</sup>, Κ. Μουζάκη<sup>1</sup>, Α. Γαλή-Τσινοπούλου<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Δ' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν. «Γ. Παπαγεωργίου» Θεσσαλονίκη
- 8 ΜΕΛΑΓΧΡΩΣΗ ΧΕΙΛΕΩΝ ΩΣ ΜΟΝΑΔΙΚΟ ΚΛΙΝΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΕ ΣΥΓΓΕΝΗ ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΦΛΟΙΟΥ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 7 ΕΤΩΝ ΜΕ ΠΟΛΛΑΠΛΕΣ ΕΞΟΣΤΩΣΕΙΣ**  
Κ. Μουζάκη<sup>1</sup>, Α. Παπαδοπούλου<sup>1</sup>, Π. Κολιάτος<sup>1</sup>, Ι. Κύργιος<sup>1</sup>, Α. Κλεισαρχάκη<sup>1</sup>, Ε. Κοτανίδου<sup>1</sup>, Μ. Εμποριάδου-Πετικοπούλου<sup>1</sup>, Α. Γαλή-Τσινοπούλου<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Τμήμα Παιδοενδοκρινολογίας, Δ' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν. «Γ. Παπαγεωργίου», Θεσσαλονίκη

**9 C-ΠΕΠΤΙΔΙΟ ΝΗΣΤΕΙΑΣ ΚΑΙ ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΟΣ ΚΙΝΔΥΝΟΣ ΣΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΡΟΔΙΑΒΗΤΙΚΑ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ**

Ε. Κοτανίδου<sup>1</sup>, Ι. Κύργιος<sup>1</sup>, Κ. Μουζάκη<sup>1</sup>, Α. Κλεισαρχάκη<sup>1</sup>, Μ. Εμποριάδου-Πετικοπούλου<sup>1</sup>, Α. Γαλλή-Τσινοπούλου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Γ.Ν. «Γ. Παπαγεωργίου»

**10 ΥΠΕΡΓΛΥΚΑΙΜΙΑ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 7.5 ΕΤΩΝ: ΣΑΚΧΑΡΩΔΗΣ ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΤΥΠΟΥ 1;**

Ζ. Καραμπούτα<sup>1</sup>, Α. Σερτεδάκη<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Β' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ Θεσσαλονίκης, <sup>2</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και Σακχαρώδη Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών

**11 ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΟΥ ΑΝΑΣΤΟΛΕΑ ΤΟΥ ΕΝΕΡΓΟΠΟΙΗΤΗ ΠΛΑΣΜΙΝΟΓΟΝΟΥ-1 (ΡΑΙ-1), ΕΠΙΠΕΔΑ ΟΡΟΥ ΡΑΙ-1 ΚΑΙ ΛΙΠΙΔΑΙΜΙΚΟ ΠΡΟΦΙΛ ΣΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΑΙΔΙΑ/ΕΦΗΒΟΥΣ**

Ζ. Καραμπούτα<sup>1</sup>, Α. Μακέδου<sup>1</sup>, Α. Αργυρίου<sup>2</sup>, Ε. Ξανθοπούλου<sup>1</sup>, Δ. Παπανδρέου<sup>3</sup>, Ι. Ρούσσο<sup>1</sup>, Φ. Αθανασιάδου-Πιπεροπούλου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Β' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ Θεσσαλονίκης, <sup>2</sup>Institute of Applied Biosciences, Centre for Research and Technology, Hellas, <sup>3</sup>Natural Sciences and Public Health, Zayed University, United Arab Emirates

**12 ΜΟΡΙΑΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΜΚΡΝ3 ΚΑΙ ΚΙΣ51R ΣΕ ΚΟΡΙΤΣΙΑ ΜΕ ΑΛΗΘΗ ΠΡΩΙΜΗ ΕΦΗΒΕΙΑ**

Β. Νεοκλέους<sup>1</sup>, Χ. Σιαμμάς<sup>1</sup>, Μ. Σεβαστίδου<sup>1</sup>, Μ.Μ. Φελάν<sup>2</sup>, Σ. Νικολάου<sup>3</sup>, Μ. Τούμπα<sup>4</sup>, Λ.Α. Φυλακτού<sup>1</sup>, Ν. Σκορδής<sup>5,1</sup>

<sup>1</sup>Τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας & Θεραπείας, Ινστιτούτο Νευρολογίας & Γενετικής, Λευκωσία, <sup>2</sup>NMR Centre for Structural Biology, Institute of Integrative Biology, University of Liverpool, Crown Street, Liverpool L69 7ZB, UK, <sup>3</sup>Τομέας Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Νοσοκομείο Αρχ. Μακάριος III, Λευκωσία, <sup>4</sup>Τμήμα Παιδιατρικής, Νοσοκομείο ΙΑΣΗ, Πάφος, <sup>5</sup>St George's University of London Medical School at the University of Nicosia



## ΚΥΡΙΑΚΗ 28 ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΥ 2016

- 09:30-11:00** ΣΥΝΕΔΡΙΑ V  
**Μοριακή Ενδοκρινολογία**  
Προεδρείο: **Βασιλική Γκρέκα-Σπηλιώτη, Ελένη Τσόκα-Γεννατά**
- 09:30-10:15** Η επιγενετική στην παιδιατρική ενδοκρινολογία  
**Γεώργιος Π. Χρούσος**
- 10:15-11:00** *Non-coding RNA'S* in paediatric endocrinology  
**Nicolas de Roux**
- 11:00-11:30** ΔΙΑΛΕΙΜΜΑ (COFFEE BREAK)
- 11:30-13:00** ΣΥΝΕΔΡΙΑ VI  
**Σακχαρώδης Διαβήτης**  
Προεδρείο: **Χριστίνα Κανακά-Gantenbein - Κυριακή Καραβανάκη**
- 11:30-12:15** Εφαρμογές βλαστοκυττάρων στη θεραπεία του Διαβήτη τύπου 1  
**Ανδρέας Ανδρουτσέλης-Θεοτόκης**
- 12:15-13:00** Σακχαρώδης Διαβήτης τύπου 1 – Αντλίες  
**Ασημίνα Γαλλή-Τσινοπούλου**
- 13:00-14:30** ΣΥΝΕΔΡΙΑ VII  
**Meet the Experts**  
Προεδρείο: **Φωτεινή Καραχάλιου - Αθανάσιος Χριστοφορίδης**
- 13:00-13:30** Αναστολείς αρωματάσης: Υπέρ και κατά  
**Αναστάσιος Παπαδημητρίου**
- 13:30-14:00** Βιταμίνη D: Υπέρ και κατά  
**Μαρία Καραντζα-Χαρώνη**
- 14:00-14:30** Μη κλασική Συγγενής Υπερπλασία των Επινεφριδίων: Θεραπεία Ναι ή Όχι  
**Ελπίδα Βλαχοπαπαδοπούλου**
- 14:30-15:30** ΔΙΑΛΕΙΜΜΑ (COFFEE BREAK)
- 15:30-17:30** **Προφορικές Ανακοινώσεις (13-24)**  
Προεδρείο: **Βασιλική Ε. Γκρέκα-Σπηλιώτη, Ασημίνα Γαλλή-Τσινοπούλου**
- 13 ΕΦΗΒΗ ΜΕ GH/PRL ΕΚΚΡΙΤΙΚΟ ΜΑΚΡΟΑΔΕΝΩΜΑ ΤΗΣ ΥΠΟΦΥΣΗΣ ΚΑΙ ΟΖΟΥΣ ΟΥΡΕΘΕΙΔΟΥΣ**  
Ε.Μ. Κυρίτση<sup>1</sup>, Φ. Καραχάλιου<sup>2</sup>, Χ. Κανακά-Gantenbein<sup>1</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1,3</sup>, Γ.Π. Χρούσος<sup>1,3</sup>  
<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογικό-Αύξησης και Ανάπτυξης, Νοσοκομείο Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», <sup>3</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών

**14 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΠΑΡΟΔΙΚΗΣ ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΗΣ ΥΠΕΡΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑΣ ΣΤΑ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΗ**

Ε.Μ. Κυρίτση<sup>1</sup>, Ν. Νικολαΐδης<sup>1,2</sup>, Α. Λαμπροκωστοπούλου<sup>2</sup>, Α. Ξαϊδάρα<sup>3</sup>, Ε. Γεωργιάδου<sup>3</sup>, Β. Δημητροπούλου<sup>3</sup>, Α. Στέφα<sup>2</sup>, Α. Σερετάκη<sup>1</sup>, Γ.Π. Χρούσος<sup>1,2</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, <sup>3</sup>Παιδιατρική Κλινική 1, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»

**15 ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ C.772\_773DELGTNSA ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ CASR ΜΕ ΟΙΚΟΓΕΝΗ ΥΠΑΣΒΕΣΤΙΟΥΡΙΚΗ ΥΠΕΡΑΣΒΕΣΤΙΑΙΜΙΑ. ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ**

Ε. Γκολέ<sup>1</sup>, Α. Παπαδοπούλου<sup>1</sup>, Κ. Μελαχροινού<sup>2</sup>, Χ. Μεριστούδης<sup>3</sup>, Τ. Σιαχανίδου<sup>4</sup>, Α. Παπαδημητρίου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>3<sup>η</sup> Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Ιατρική Σχολή Αθηνών, Γενικό Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο «Αττικόν», <sup>2</sup>Τμήμα Βασικών Νευροεπιστημών, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, <sup>3</sup>Τμήμα Βιολογικών Εφαρμογών και Τεχνολογίας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, <sup>4</sup>1<sup>η</sup> Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Ιατρική Σχολή Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»

**16 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΥΠΝΟΥ ΣΤΟ ΠΑΙΔΙΚΟ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ**

Μ.Ε. Κατσά, Μ. Μαγγανά, Α. Ιωαννίδης, Σ. Ζυγά, Α. Σαχλάς, Π. Κολοβός, Π. Κουτσοβίτης, Μ. Δαρατσιανού, Δ.Ε. Κουγιουμτζή-Δημολιάνη, Α.Π. Ρόχας Χιλ

Σχολή Ανθρώπινης Κίνησης και Ποιότητας Ζωής, Τμήμα Νοσηλευτικής, Πανεπιστήμιο Πελοποννήσου

**17 ΣΥΝΔΡΟΜΟ CUSHING**

Π. Καζάκου<sup>1</sup>, Ι.Α. Βασιλάκης<sup>1</sup>, Ε. Κυρίτση<sup>1</sup>, Α. Ξαϊδάρα<sup>2</sup>, Ε. Γεωργιάδου<sup>2</sup>, Β. Δημητροπούλου<sup>2</sup>, Γ.Π. Χρούσος<sup>1,3</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Παιδιατρική Κλινική 1, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», <sup>3</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών

**18 Ο ΕΠΙΠΟΛΑΣΜΟΣ ΤΗΣ ΕΛΛΕΙΨΗΣ ΚΑΙ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ ΤΗΣ 25-ΥΔΡΟΞΥΒΙΤΑΜΙΝΗΣ D ΣΕ ΥΠΕΡΒΑΡΑ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ**

Χ. Γιαννιός, Σ. Γενιτσαρίδη, Σ. Καραμπάτσου, Ι. Φαράκλα, Γ. Παπαδόπουλος, Ι. Παπαγεωργίου, Ε. Κόνιαρη, Χ. Παπαθανασίου, Π. Κάσσαρη, Ε. Χαρμανδάρη

Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

**19 ΤΕΣΣΕΡΕΙΣ ΝΕΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ NR3C2 ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΨΕΥΔΟΎΠΟΑΛΔΟΣΤΕΡΟΝΙΣΜΟ ΤΥΠΟΥ 1**

Α. Σερετάκη<sup>1</sup>, Μ. Δρακοπούλου<sup>1</sup>, Χρ. Μεράκου<sup>1</sup>, Δ. Χρύσης<sup>2</sup>, Α. Ευθυμιάδη<sup>2</sup>, Γ. Χρούσος<sup>1</sup>, Χρ. Κανακά-Gantenbein<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και Σακχαρώδη Διαβήτη Α΄ Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, <sup>2</sup>Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών

**20 ΗΠΙΑ ΚΑΙ ΠΑΡΟΔΙΚΗ ΜΟΡΦΗ ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΟΥ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟΥ ΨΕΥΔΟΥΠΟ-  
ΑΛΔΟΣΤΕΡΟΝΙΣΜΟΥ ΤΥΠΟΥ Ι ΣΕ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΕΣ ΑΘΙΓΓΑΝΩΝ ΟΦΕΙΛΟΜΕΝΗ ΣΕ  
ΝΕΑ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ SCNN1A. ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΟΥ ΔΟΜΙΚΟΥ ΜΟΝΤΕΛΟΥ  
ΤΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΓΜΕΝΗΣ ΠΡΩΤΕΙΝΗΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ**

Α. Ευθυμιάδου<sup>1</sup>, Α. Σερετάκη<sup>2</sup>, Δ. Βλαχάκης<sup>3</sup>, Γ. Χρούσος<sup>2</sup>, Δ. Χρύσης<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, Πανε-  
πιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών, <sup>2</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και  
Σακχαρώδη Διαβήτη Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών,  
<sup>3</sup>Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών

**21 ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΕΞΕΛΙΞΗΣ ΤΗΣ ΟΣΤΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ ΚΟΡΙΤΣΙΩΝ ΜΕ ΠΡΩΙΜΗ ΑΔΡΕ-  
ΝΑΡΧΗ**

Χ. Μαρακάκη, Σ. Θεοδωροπούλου, Δ. Παπαδημητρίου, Ε. Δερμιτζάκη, Α. Παπαδη-  
μητρίου

Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Γ' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, ΠΓΝ  
«Αττικόν»

**22 ΑΣΥΜΜΕΤΡΙΑ ΣΤΗΝ ΕΝΕΡΓΟΠΟΙΗΣΗ ΤΟΥ ΑΞΟΝΑ ΥΠΟΘΑΛΑΜΟΣ – ΥΠΟΦΥΣΗ  
– ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑ (ΗΡΑ) ΚΑΙ ΤΟΥ ΣΥΜΠΑΘΗΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ ΣΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ  
ΠΡΟΕΦΗΒΙΚΑ ΚΟΡΙΤΣΙΑ**

Χ. Παπαφωτίου<sup>1</sup>, Ε. Χριστάκη<sup>1</sup>, Φ. Αποστολάκου<sup>2</sup>, Ι. Παπασωτηρίου<sup>2</sup>, Γ. Χρούσος<sup>1</sup>,  
Π. Περβανίδου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ιατρική Σχολή, Α' Παιδιατρική Κλινική  
Νοσοκομείου Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, <sup>2</sup>Βιοχημικό Τμήμα ΓΝ Παίδων «Η Αγία  
Σοφία», Αθήνα

**23 ΘΕΤΙΚΕΣ ΣΥΣΧΕΤΙΣΕΙΣ ΜΕΤΑΞΥ ΛΙΠΩΔΟΥΣ ΙΣΤΟΥ ΚΑΙ ΣΥΓΚΕΝΤΡΩΣΕΩΝ  
ΚΟΡΤΙΖΟΛΗΣ ΣΙΕΛΟΥ, ΤΡΙΧΑΣ ΚΑΙ ΙΝΣΟΥΛΙΝΗΣ ΝΗΣΤΕΙΑΣ ΣΕ ΠΡΟΕΦΗΒΙΚΑ  
ΚΟΡΙΤΣΙΑ**

Ε. Χριστάκη<sup>1</sup>, Χ. Παπαφωτίου<sup>1</sup>, E.L.T. van den Akker<sup>3</sup>, V.L. Wester<sup>3</sup>, Φ. Αποστολάκου<sup>2</sup>,  
Ι. Παπασωτηρίου<sup>2</sup>, D. Boschiero<sup>4</sup>, Γ. Χρούσος<sup>1,5</sup>, Χ. Κανακά-Geintzenbein<sup>5</sup>, Π. Περ-  
βανίδου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Αναπτυξιακής και Συμπεριφορικής Παιδιατρικής, Ιατρείο Παιδικής Παχυσαρκίας,  
Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων  
«Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Βιοχημικό τμήμα ΓΝ Παίδων «Η Αγία Σοφία», <sup>3</sup>Department of Internal  
Medicine, Erasmus MC, Rotterdam, The Netherlands, <sup>4</sup>Biotekna, Venice, Italy, <sup>5</sup>Εθνικό και  
Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ιατρική Σχολή, Α' Παιδιατρική Κλινική Νοσοκομείου  
Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

**24 ΑΥΞΗΜΕΝΕΣ ΣΥΓΚΕΝΤΡΩΣΕΙΣ ΚΟΡΤΙΖΟΛΗΣ ΤΡΙΧΑΣ ΣΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΣΕ ΣΧΕΣΗ  
ΜΕ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΥ ΒΑΡΟΥΣ ΠΡΟΕΦΗΒΙΚΑ ΚΟΡΙΤΣΙΑ**

Ε. Χριστάκη<sup>1</sup>, Χ. Παπαφωτίου<sup>1</sup>, Δ. Μπαστάκη<sup>1</sup>, E.L.T. van den Akker<sup>2</sup>, Γ. Χρούσος<sup>1</sup>,  
Π. Περβανίδου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Αναπτυξιακής και Συμπεριφορικής Παιδιατρικής, Ιατρείο Παιδικής Παχυσαρκίας  
Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών Νοσοκομείο Παίδων  
«Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Department of Internal Medicine, Erasmus MC, Rotterdam, The Netherlands

**17:30 ΚΛΕΙΣΙΜΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ**

Καθηγήτρια **Βασιλική Ε. Γκρέκα-Σπηλιώτη**

Αντιπρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας



---

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

## 1 Η ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΟΤΗΤΑ ΕΝΟΣ ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ ΔΙΑΤΡΟΦΗΣ, ΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΣΕ ΥΠΕΡΒΑΡΑ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ

Σ. Γενιτσαρίδη<sup>1</sup>, Σ. Καραμπάτσου<sup>1</sup>, Ι. Φαράκλα<sup>1</sup>, Γ. Παπαδόπουλος<sup>1</sup>, Ι. Παπαγεωργίου<sup>1</sup>, Α. Γεωργίου<sup>2</sup>, Ε. Κουή<sup>1</sup>, Μ. Νικολάου<sup>1</sup>, Χ. Γιαννιός<sup>1</sup>, Ν. Νικολαΐδης<sup>1</sup>, Ο. Μπολέτη<sup>1</sup>, Κ. Τσουτσουλοπούλου<sup>2</sup>, Ι. Μανιός<sup>2</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, <sup>2</sup>Τμήμα Επιστήμης Διαιτολογίας-Διατροφής, Σχολή Επιστημών Υγείας & Αγωγής, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο, Αθήνα

**Εισαγωγή:** Η παχυσαρκία αποτελεί ένα από τα πιο σημαντικά προβλήματα δημόσιας υγείας του 21ου αιώνα. Στην Ελλάδα το ποσοστό των υπέρβαρων και παχύσαρκων παιδιών και εφήβων υπερβαίνει πλέον το 30-35%, και είναι υψηλότερο από τα αντίστοιχα ποσοστά που παρατηρούνται τόσο στις υπόλοιπες χώρες της Ευρώπης όσο και στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής. Με δεδομένο ότι στη χώρα μας έχουμε περίπου 100.000 γεννήσεις ετησίως, και κατά συνέπεια 1.800.000 παιδιά και εφήβους, την παρούσα χρονική στιγμή 540.000 – 630.000 παιδιά και έφηβοι (ποσοστό 30-35%) στην Ελλάδα είναι υπέρβαροι ή παχύσαρκοι.

**Σκοπός:** Η αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας ενός εξατομικευμένου προγράμματος διατροφής, σωματικής δραστηριότητας και ψυχολογικής παρέμβασης στην αντιμετώπιση της υπερβαρότητας και παχυσαρκίας κατά την παιδική και εφηβική ηλικία, όπως αυτό εφαρμόζεται στο Ιατρείο Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος στην Α΄ Παιδιατρική Κλινική της Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Μελετήσαμε 771 παιδιά και εφήβους [347 αγόρια και 424 κορίτσια, μέση ηλικία ( $\pm$  τυπική απόκλιση):  $9,99 \pm 3,45$  έτη] που εντάχθηκαν στο πρόγραμμα και παρακολούθηθηκαν για περισσότερο από ένα έτος. Κατά την αρχική αξιολόγηση έγινε καταγραφή του ατομικού και οικογενειακού ιστορικού, και των ανθρωπομετρικών παραμέτρων (ύψος, βάρος, ΔΜΣ, λόγος περιμέτρου μέσης/ισχίων). Επίσης, έγινε κλινική εξέταση, λιπομέτρηση και πλήρης αιματολογικός, βιοχημικός, και ενδοκρινολογικός έλεγχος. Στη συνέχεια, δόθηκε εξατομικευμένο πρόγραμμα διατροφής και άσκησης σε όλα τα παιδιά και εφήβους, και έγινε ψυχολογική παρέμβαση σε όσα παιδιά έρχονταν αυτής. Τα παχύσαρκα παιδιά παρακολουθούνταν ανά μήνα με πλήρη κλινική εξέταση και παρακολούθηση της συμμόρφωσης, τα υπέρβαρα παιδιά ανα δύο μήνες και τα φυσιολογικού ΔΜΣ ανά τρεις μήνες. Σε έξι μήνες και ένα έτος έγινε εκ νέου αξιολόγηση με κλινικό και εργαστηριακό έλεγχο.

**Αποτελέσματα:** Κατά την αρχική αξιολόγηση, 62% των παιδιών και εφήβων ήταν παχύσαρκοι, 28.9% ήταν υπέρβαροι και 9.1% είχαν φυσιολογικό ΔΜΣ. Τα αγόρια είχαν υψηλότερα ποσοστά παχυσαρκίας (70% vs. 55.5%,  $P < 0.0001$ ) αλλά χαμηλότερα ποσοστά υπερβαρότητας (25.1% vs. 32%,  $P < 0.0001$ ) συγκριτικά με τα κορίτσια. Δεν παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική διαφορά ως προς τα ποσοστά παχυσαρκίας (61.6% vs. 62.6%) και υπερβαρότητας (30.9% vs. 25.9%) μεταξύ προεφηβικών παιδιών και εφήβων. Έξι μήνες και ένα χρόνο, αντίστοιχα, μετά την εφαρμογή των παρεμβάσεων, τα ποσοστά παχυσαρκίας ελαττώθηκαν κατά 25% και 30%, ενώ τα ποσοστά υπερβαρότητας κατά 20% και 35%.

**Συμπεράσματα:** Ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα διατροφής, σωματικής δραστηριότητας και ψυχολογικής παρέμβασης έχει ιδιαίτερα σημαντικά αποτελέσματα ως προς την αποτελεσματική αντιμετώπιση της παχυσαρκίας κατά την παιδική και εφηβική ηλικία.

## 2 ΟΣΤΕΟΠΡΟΤΕΓΕΡΙΝΗ ΚΑΙ ΕΠΙΠΕΔΑ ΕΛΕΥΘΕΡΗΣ ΘΥΡΟΞΙΝΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ ΜΕ ΥΠΟΚΛΙΝΙΚΟ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟ

Α. Γιαννακόπουλος<sup>1</sup>, Ε. Κατσαντώνη<sup>2</sup>, Δ. Χρύσης<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Διαβήτη, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, <sup>2</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Διαβήτη, Παθολογική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών

**Εισαγωγή:** Η οστεοπροτεγερίνη (OPG) είναι μια κυτταροκίνη της οικογένειας των υποδοχέων του παράγοντα νέκρωσης όγκων που εκφράζεται σε διάφορους τύπους κυττάρων στο σώμα όπως οι οστεοβλάστες και τα ενδοθηλιακά κύτταρα. Συνδέεται στον προσδέτη RANK εμποδίζοντας την οστεοκλαστογένεση. Αυξημένα επίπεδα οστεοπροτεγερίνης έχουν συσχετισθεί με αυξημένο καρδιαγγειακό κίνδυνο. Σε ενήλικες με υποθυρεοειδισμό τα επίπεδα της OPG ανευρίσκονται αυξημένα ενώ συζητείται ο ρόλος της στην αυξημένη επίπτωση καρδιαγγειακών επιπλοκών.

**Σκοπός:** Στην παρούσα μελέτη διερευνήσαμε τα επίπεδα της OPG και άλλων δεικτών του οστικού μεταβολισμού όπως η BAP (bone alkaline phosphatase) και TRAP (tartrate-resistant alkaline phosphatase) σε παιδιά και εφήβους με υποκλινικό υποθυρεοειδισμό.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Η μελέτη περιλαμβάνει 129 παιδιά και εφήβους με υποκλινικό υποθυρεοειδισμό (TSH μεταξύ 5 και 10 μIU/L με επίπεδα ελεύθερης T4 σε φυσιολογικά επίπεδα) και 346 φυσιολογικά παιδιά (μάρτυρες). Σε όλα τα παιδιά καταγράφηκαν η ηλικία, το φύλο και ο δείκτης μάζας σώματος και μετρήθηκαν: TSH, fT4, OPG, TRAP and BAP. Για την στατιστική ανάλυση χρησιμοποιήθηκε μοντέλο παλινδρομής ανάλυσης με διόρθωση για την ηλικία και το BMI μετά από λογαριθμικό μετασχηματισμό κάποιων μεταβλητών. Η στατιστική σημαντικότητα υποδηλώνεται όταν  $p < 0.05$

**Αποτελέσματα:** Η μέση ηλικία των 475 (215 αγόρια) παιδιών και εφήβων ήταν  $8,4 \pm 3,62$  χρονών. Η ηλικία και το BMI Z-score δεν διέφεραν στατιστικώς σημαντικά μεταξύ των ομάδων υποκλινικού υποθυρεοειδισμού και μαρτύρων. Στα άτομα με υποκλινικό υποθυρεοειδισμό τα επίπεδα OPG και TRAP εμφανίζουν αρνητική συσχέτιση με την fT4  $r = -0,22$  ( $p = 0,015$ ) και  $r = -0,16$  ( $p = 0,002$ ) αντίστοιχα. Δεν υπήρξε συσχέτιση μεταξύ BAP και ελεύθερης θυροξίνης ενώ καμία από τις ανωτέρω συσχετίσεις δεν παρατηρήθηκαν στην ομάδα των μαρτύρων.

**Συμπέρασμα:** Τα επίπεδα OPG και TRAP συσχετίζονται αρνητικά με τα επίπεδα της fT4 σε παιδιά και εφήβους με υποκλινικό υποθυρεοειδισμό. Λαμβάνοντας υπόψιν την αρνητική επίδραση των αυξημένων επιπέδων OPG στην ομοιοστασία του ενδοθελίου, χρειάζεται περαιτέρω διερεύνηση για τον καθορισμό του ρόλου της OPG στον υποκλινικού υποθυρεοειδισμού της παιδικής ηλικίας και στον πιθανό μακροπρόθεσμο καρδιαγγειακό κίνδυνο.

### 3 Ο ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΣ 14bp HLA-G ΕΠΗΡΕΑΖΕΙ ΤΗΝ ΗΛΙΚΙΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΣΤΟ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1

Π. Γερασίμου<sup>1</sup>, Ν. Σκορδής<sup>2</sup>, Μ. Πίκολος<sup>3</sup>, Π. Κωστέας<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Καραϊσκάκειο Ίδρυμα, Λευκωσία, <sup>2</sup>St George's University Medical School at the University of Nicosia, <sup>3</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας, Κέντρο Αλήθεια, Λευκωσία

**Εισαγωγή:** Ο Σακχαρώδης Διαβήτης τύπου 1 (Τ1ΣΔ) συνδέεται γενετικά με τα αντιγόνα ιστοσυμβατότητας (HLA) και άλλα γονίδια. Εκτός από τις καθιερωμένες συσχετίσεις HLA τάξης II (DR3/DR4), τα ανοσοτροποποιητικά στοιχεία της τελομερικής θέσης MHC, και συγκεκριμένα της μη κλασικής HLA τάξης I, έχουν συσχετισθεί με την νόσο, είτε προκαλώντας ευαισθησία είτε συμβάλλοντας στη συνολική αιτιοπαθογένεια.

**Σκοπός:** Η μελέτη της γενετικής προδιάθεσης σε άτομα Ελληνοκυπριακής καταγωγής με Τ1ΣΔ και αναγνώριση τυχόν συμμετοχής του 14bp εισαγωγής / διαγραφής στην αμετάφραστη περιοχή 3 '(UTR) του HLA-G στην ηλικία έναρξης της νόσου.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Στη μελέτη συμμετείχαν 182 ασθενείς με Τ1ΣΔ οι οποίοι δεν ήταν συγγενείς και 192 υγιείς μάρτυρες. Οι ασθενείς κατηγοριοποιήθηκαν σε τρεις ομάδες με βάση την ηλικία έναρξης της νόσου (ομάδα Α: 0 - 8 χρόνων, ομάδα Β: 9 - 13 χρόνων και ομάδα Γ: άνω των 14 χρόνων). Όλοι οι ασθενείς και οι μάρτυρες τυποποιήθηκαν για τα HLA-DRB1, HLA-DQA and HLA-DQB αλληλία χρησιμοποιώντας αλληλούχιση νέας γενιάς (NGS) σε επίπεδο G τυποποίηση. Ο HLA-G 14bp εισαγωγής (INS)/ διαγραφής (DEL) πολυμορφισμός (rs371194629) μελετήθηκε με την μέθοδο αλληλούχισης - ειδικής αλυσιδωτής αντίδραση πολυμεράσης (SSP-PCR).

#### **Αποτελέσματα:**

1. Στο σύνολο των ασθενών 79 % ήταν φορείς του απλότυπου κινδύνου *DRB1\*03:01-DQA1\*05:01-DQB1\*02:01 (DR3)* και *DRB1\*04:xx-DQA1\*03:01-DQB1\*03:02 (DR4)* συγκριτικά με το 20% των μαρτύρων.
2. Παρατηρείται ισχυρή συσχέτιση μεταξύ του HLA-G-14bp πολυμορφισμού και της ηλικίας εκδήλωσης του Τ1ΣΔ. Συγκεκριμένα, ο γονότυπος διαγραφής / διαγραφής (DEL / DEL) συνδέθηκε με την πρώιμη ηλικία έναρξης 0-8 χρόνων ( $p = 0.002$ ,  $OR = 6.0$ ), ενώ το αλληλόμορφο γονίδιο εισαγωγής (INS) συνδέθηκε με ηλικία έναρξης μεγαλύτερη των 14 χρόνων ( $p = 0.002$ ,  $OR = 0,17$ ).
3. Σύγκριση του πολυμορφισμού 14bp στην αμετάφραστη περιοχή του HLA -G και του απλότυπου κινδύνου HLA-DR / DQ, μεταξύ των ασθενών Τ1ΣΔ και των μαρτύρων δεν αποκάλυψε σημαντική συσχέτιση του απλότυπου κινδύνου και του πολυμορφισμού σε καμία από τις δυο ομάδες.

**Συμπεράσματα:** Στην έρευνα αυτή, παρατηρήθηκε ότι ο πολυμορφισμός 14bp HLA-G επηρεάζει την ηλικία εμφάνισης στο Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου 1. Παρά το γεγονός ότι το 79 % των ασθενών ήταν φορείς του απλότυπου κινδύνου DR3/DR4, η σημαντικότητα του HLA-G-14bp πολυμορφισμού ήταν ανεξάρτητη από τον απλότυπο αυτό. Το HLA -G είναι ένα μόριο με ανοσοτροποποιητικές ιδιότητες, το οποίο δρα ως ανασταλτικό του υποδοχέα KIR των NK κυττάρων. Τα ευρήματα αυτά προσθέτουν ακόμα ένα στοιχείο στο γενετικό μυστήριο της νόσου.



#### 4 ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΕΣ ΣΥΝΗΘΕΙΕΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΕΦΗΒΩΝ ΠΟΥ ΠΡΟΣΗΛΘΑΝ ΣΕ ΙΑΤΡΕΙΟ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΑΥΞΗΜΕΝΟΥ ΒΑΡΟΥΣ ΣΩΜΑΤΟΣ

Α. Γεωργίου<sup>1</sup>, Σ. Καραμπάτσου<sup>1</sup>, Σ. Γενιτσαρίδη<sup>1</sup>, Μ. Νικολάου<sup>1</sup>, Ι. Φαράκλα<sup>1</sup>, Γ. Παπαδόπουλος<sup>1</sup>, Χ. Γιαννιός<sup>1</sup>, Ι. Παπαγεωργίου<sup>1</sup>, Ο. Μπολέτη<sup>1</sup>, Ε. Κουή<sup>1</sup>, Κ. Τσουτσουλοπούλου<sup>2</sup>, Ι. Μανιός<sup>2</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Τμήμα Επιστήμης Διαιτολογίας-Διατροφής, Σχολή Επιστημών Υγείας & Αγωγής, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο

**Εισαγωγή:** Η αντιμετώπιση της παιδικής παχυσαρκίας απαιτεί πολύπλευρη προσέγγιση από επιστήμονες υγείας διαφόρων ειδικοτήτων. Για το λόγο αυτό, στο Ιατρείο Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος του Νοσοκομείου Παιδών «Η Αγία Σοφία», τα παιδιά και οι έφηβοι αξιολογούνται από παιδιάτρος, παιδοενδοκρινολόγο, διατροφολόγους, καθηγητή φυσικής αγωγής και παιδοψυχολόγο. Οι διατροφολόγοι αξιολογούν τις διατροφικές συνήθειες των παιδιών και εφήβων και διαμορφώνουν εξατομικευμένες συστάσεις.

**Σκοπός:** Η διερεύνηση των διατροφικών συνηθειών των παιδιών και εφήβων που προσήλθαν στο Ιατρείο Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Μελετήσαμε 1005 παιδιά και εφήβους ηλικίας 1-18 ετών που προσήλθαν στο Ιατρείο Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος στο Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία». Στην πρώτη τους επίσκεψη, οι γονείς συμπλήρωναν το ημιποσοτικό ερωτηματολόγιο καταγραφής τροφίμων “ToyBox”, στο οποίο κατέγραφαν τη συχνότητα και τη συνήθη ποσότητα κατανάλωσης διαφόρων ομάδων τροφίμων από τα παιδιά τους, καθώς και τη συχνότητα κατανάλωσης πρωινού. Από τα δεδομένα αυτά υπολογιζόταν η μέση ημερήσια κατανάλωση για κάθε κατηγορία τροφίμων. Επιπλέον, οι παιδίατροι κατέγραφαν τα ανθρωπομετρικά στοιχεία των παιδιών, το στάδιο ενήβωσης, καθώς και τα ανθρωπομετρικά στοιχεία των γονέων.

**Αποτελέσματα:** Από το σύνολο του δείγματος, 12% των παιδιών και εφήβων είχαν φυσιολογικό Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ), 27% ήταν υπέρβαροι και 61% παχύσαρκοι. Δεν παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική διαφορά στη συχνότητα κατανάλωσης πρωινού ανάλογα με τον ΔΜΣ. Τα υπέρβαρα παιδιά κατανάλωναν περισσότερα δημητριακά με ζάχαρη ( $P=0.038$ ), ενώ τα παχύσαρκα παιδιά περισσότερα κρεατοσκευάσματα ( $P=0.004$ ) και τηγανητές πατάτες ( $P=0.001$ ). Στατιστικά σημαντική διαφορά παρατηρήθηκε μεταξύ της προτίμησης σε λευκά ή ολικής άλεσης ζυμαρικά ανάλογα με την κατηγορία του ΔΜΣ, με τα παχύσαρκα παιδιά να προτιμούν τα λευκά ( $P=0.009$ ). Τα αγόρια κατανάλωναν ημερησίως περισσότερα αναψυκτικά, δημητριακά με ζάχαρη, λευκό και μαύρο ψωμί, κρέας και κρεατοσκευάσματα ( $P<0.05$ ), ενώ τα κορίτσια κατανάλωναν περισσότερο γάλα ( $P<0.001$ ). Ανάλογη με την αύξηση της ηλικίας ήταν η κατανάλωση αναψυκτικών, σοκολάτας και αλμυρών σνακ ( $P<0.05$ ), ενώ αντιστρόφως ανάλογη η κατανάλωση γάλακτος ( $P=0.029$ ). Τα παιδιά ηλικίας 12-15 ετών κατανάλωναν περισσότερες λιχουδιές, δημητριακά με ζάχαρη, ψωμί, κρέας και κρεατοσκευάσματα ( $P<0.05$ ). Οι έφηβοι είχαν υψηλότερη κατανάλωση αναψυκτικών, αλμυρών σνακ, κρεατοσκευασμάτων, τηγανητής πατάτας, ζυμαρικών και λαχανικών συγκριτικά με τα προεφηβικά παιδιά ( $P<0.05$ ). Τέλος, παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ του ΔΜΣ των παιδιών και του ΔΜΣ των γονέων τους ( $P<0.001$ ).

**Συμπέρασμα:** Παιδιά και έφηβοι που προσέρχονται στο Ιατρείο Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος έχουν διατροφικές συνήθειες που συσχετίζονται τόσο με το ΔΜΣ, όσο και με το φύλο, την ηλικιακή ομάδα και το στάδιο ενήβωσης. Σημαντική είναι η επίδραση του ΔΜΣ των γονέων στο ΔΜΣ των παιδιών.

## 5 Η ΕΠΙΔΡΑΣΗ ΤΗΣ ΑΥΞΗΤΙΚΗΣ ΟΡΜΟΝΗΣ ΣΕ FGF23 ΚΑΙ KLOTHO ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΑΥΞΗΤΙΚΗΣ ΟΡΜΟΝΗΣ

Α. Ευθυμιάδου<sup>1</sup>, Δ. Κρητικού<sup>1</sup>, Σ. Μανταγός<sup>1</sup>, Δ. Χρύσης<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών

**Εισαγωγή:** Η φυσιολογική ομοιόσταση του φωσφόρου είναι πρωταρχικής σημασίας για τη φυσιολογική αύξηση. Ο φωσφατουρικός άξονας FGF23/klotho είναι μείζων ρυθμιστής της ομοιόστασης του φωσφόρου προωθώντας την απέκκρισή του με αποτέλεσμα την μείωση του φωσφόρου αίματος κατά συνέπεια η ακεραιότητα αυτού του άξονα είναι σημαντική για την αύξηση. Ανίθετα ο άξονας GH/IGF-I έχει αντικρουόμενες δράσεις στην ομοιόσταση του φωσφόρου, αλλά οι υποκείμενοι μηχανισμοί παραμένουν αδιευκρίνιστοι.

**Σκοπός:** Στην παρούσα μελέτη διερευνήσαμε τις αλληλεπιδράσεις της φωσφατουρικής ορμόνης FGF23 και του συμπαραγόντά της klotho με τον άξονα GH/IGF-I στη ρύθμιση του φωσφόρου σε παιδιά με ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης κατά τη διάρκεια θεραπείας με αυξητική ορμόνη.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Μελετήσαμε 23 παιδιά με ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης πριν τη έναρξη και 3 μήνες μετά την έναρξη θεραπείας με αυξητική ορμόνη. Έγινε καταγραφή των ανθρωπομετρικών χαρακτηριστικών, ανάλυση των βιοχημικών δεικτών σε δείγματα ορού και ούρων, καθώς και μέτρηση των επιπέδων FGF23 (intact FGF23, C-terminal FGF23) και κυκλοφορούν klotho στον ορό των ασθενών.

**Αποτελέσματα:** Μετά από 3 μήνες υπό θεραπεία με αυξητική ορμόνη η αύξηση του φωσφόρου ορού και της νεφρικής σωληναριακής επαναρρόφησης φωσφόρου (TmPO4/GFR) ( $p < 0.0001$  και  $p < 0.01$ , αντιστοίχως) συνοδεύτηκαν από σημαντική αύξηση του cFGF23 ( $p < 0.01$ ), iFGF23 ( $p < 0.0001$ ), sKlotho ( $p < 0.0001$ ), και IGF-I ( $p < 0.0001$ ). Ο φωσφορος ορού και η TmPO4/GFR ήταν θετικώς συσχετιζόμενα με τα επίπεδα iFGF23 ( $p < 0.01$  και  $p < 0.05$ ), και IGF-I ( $p < 0.05$  και  $p < 0.05$ ). Τα επίπεδα iFGF23 ήταν θετικώς συσχετιζόμενα με τα επίπεδα sKlotho ( $p < 0.001$ ), IGF-I ( $p < 0.0001$ ), και την SDS του ύψους ( $p < 0.0001$ ), ενώ τα επίπεδα sKlotho σχετιζόνταν θετικά με τον IGF-I ( $p < 0.0001$ ) και τη SDS του ύψους ( $p < 0.001$ ).

**Συμπέρασμα:** Η αύξηση του φωσφόρου ορού που ανευρέθη στα παιδιά με ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης υπό θεραπεία με αυξητική ορμόνη δεν συνδυάζεται με καταστολή, αλλά αντιθέτως με αυξημένη λειτουργία του φωσφατουρικού άξονα FGF23/klotho. Πιθανά αυτό αντανακλά έναν αντισταθμιστικό μηχανισμό με σκοπό τη διατήρηση της φυσιολογικής ομοιόστασης του φωσφόρου.

## 6 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΠΑΡΑΓΑΓΓΛΙΩΜΑΤΟΣ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 8 ΕΤΩΝ: ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ SDHB ΣΤΗΝ ΕΚΔΗΛΩΣΗ ΚΑΙ ΠΟΡΕΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Α. Παπαθανασίου<sup>1</sup>, Ε. Κούστα<sup>1</sup>, Τ. Σδόγγου<sup>2</sup>, Β. Πέτρου<sup>1</sup>, Π. Ξεκούκη<sup>4</sup>, Κ. Στρατάκης<sup>4</sup>, Σ. Τσαγκαράκης<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Ενδοκρινολογικό Τμήμα Νοσ. Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», <sup>2</sup>Β΄ Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, <sup>3</sup>Ενδοκρινολογική Κλινική, Νοσοκομείο «Ο Ευαγγελισμος», <sup>4</sup>NIH, Bethesda, USA

**Εισαγωγή:** Τα παραγαγγλιώματα είναι εξαιρετικά σπάνιοι όγκοι, οι οποίοι συμβαίνουν κυρίως σε ενήλικους. Στην παιδική ηλικία συνδυάζονται συνήθως με οικογενή σύνδρομο (von Hippell-Lindau, MEN 2a και NF1), ενώ τα οφειλόμενα σε μεταλλάξεις του συμπλέγματος SDHB παρουσιάζουν υψηλό ποσοστό κακοήθειας. Το ενδιαφέρον για τους όγκους αυτούς αυξάνεται, διότι μετά το 1990 έχουν ανακαλυφθεί γενετικά τεστ ανίχνευσης 14 υπεύθυνων γονιδίων ευπάθειας στα σύνδρομα, ώστε να είναι δυνατή η σωστή ταξινόμηση, η ενδεικνυόμενη θεραπευτική αγωγή και η ανίχνευση και παρακολούθηση ασυμπτωματικών φορέων. Παρουσιάζουμε την περίπτωση αγοριού με εκδήλωση υπερτασικής κρίσης σε ηλικία 8 ετών, η οποία οφειλόταν σε οικογενές σύνδρομο παραγαγγλιώματος (PGL τύπου 4) λόγω μετάλλαξης της υποομάδας SDHB.

**Περιγραφή περίπτωσης:** Αγόρι 8 ετών εισήχθη στη ΜΕΘ με επεισόδιο υπερτασικής κρίσης και σημεία εγκεφαλοπάθειας μετά από παρατεταμένο επεισόδιο σπασμών με ηλεκτρολυτικές διαταραχές. Το παιδί ανέφερε αραιά κεφαλαλγίες, νυχτερινούς ιδρώτες και ανησυχία κατά τους τελευταίους μήνες πριν το επεισόδιο. Από τον εργαστηριακό έλεγχο βρέθηκε πολύ μεγάλη αύξηση της νορμετανεφρίνης στα ούρα και απεικονιστικά (MRI, MIBG) ενδοκοιλιακός παρασπονδυλικός όγκος 4x4,5x3 cm ενδεικτικός παραγαγγλιώματος, ο οποίος αφαιρέθηκε λαπαροσκοπικά (minimal invasive, καθηγητής Walz, Γερμανία). Ιστολογικά ήταν παραγαγγλίωμα χωρίς στοιχεία κακοήθειας. Μετά από ασυμπτωματικό διάστημα δεκαοκτώ μηνών ο ασθενής εμφάνισε πάλι κεφαλαλγίες, ζάλη και νυχτερινούς ιδρώτες. Στην MRI βρέθηκαν τρεις μικρές μάζες κοντά στην αορτή, την μεσεντέριο και όπισθεν της κάτω κοίλης φλέβας. Οι όγκοι αφαιρέθηκαν πάλι λαπαροσκοπικά και ήταν καλοήγη παραγαγγλιώματα. Η ανάλυση του DNA του ασθενούς έδειξε ετεροζυγώτη για τη μετάλλαξη P254fsX255, μια μετάλλαξη μετατόπισης πλαισίου στη θέση 761 του εξονίου 7 στο χρωμόσωμα 1. Το γονίδιο κωδικοποιεί το σύμπλεγμα II της σουξινικής δευδρογενάσης, ενός μιτοχονδριακού ενζύμου του κύκλου του Krebs. Κατόπιν αυτού και δεδομένης της υποτροπής της νόσου, ο ασθενής παραπέμφθηκε για διερεύνηση στο NIH. Τρία χρόνια μετά την πρώτη υποτροπή και ενώ μέχρι τότε τα παραγαγγλιώματα ήταν καλοήγη, ο όγκος υποτροπίασε τοπικά στο αριστερό επινεφρίδιο και έδωσε μεταστάσεις σε δυο σπονδύλους (Θ12 και Ο1) και δυο μικρές εστίες, μια στον πνεύμονα και μια πίσω από την κάτω κοίλη φλέβα. Ο ασθενής χειρουργήθηκε ανοικτά με αφαίρεση του υποτροπιάζοντος όγκου και αριστερή επινεφριδεκτομή και άρχισε αγωγή με ανάλογο σωματοστατίνης. Η εστία πίσω από την κάτω κοίλη αντιμετώπισθηκε με χρήση ραδιοσυχνότητας. Κατά τους ετήσιους επανελέγχους στο NIH η νόσος του παιδιού παραμένει σταθερή με βραδεία εξέλιξη.

Το περιστατικό του ασθενούς μας παρουσιάζει ενδιαφέρον, τόσο για την ηλικία εμφάνισης και την πορεία του (αρχική υποτροπή μετά 1,5 χρόνο, πολλαπλές μεταστατικές εστίες μετά 3 χρόνια) αλλά κυρίως για την ανεύρεση μετάλλαξης του SDHB. Σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες της endocrine society 2014, όλοι οι ασθενείς με PGL πρέπει να ελέγχονται γενετικά (διότι α) το 1/3 των ασθενών φέρουν γονιδιακές μεταλλάξεις που προκαλούν νόσο, β) μεταλλάξεις του SDHB οδηγούν σε μεταστατική νόσο σε ποσοστό άνω του 40% και γ) η διάγνωση κληρονομούμενου συνδρόμου στον ασθενή μπορεί να συνεπάγεται την έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία των παραγαγγλιωμάτων σε ασυμπτωματικούς φορείς. Υπολογίζεται ότι εάν ο γενετικός έλεγχος ασυμπτωματικών συγγενών αρχίζει σε ηλικία 10 ετών, θα ανιχνευθούν 96% των πασχόντων.

## 7 ΧΟΡΗΓΗΣΗ L- ΣΕΛΗΝΟΜΕΘΕΙΟΝΙΝΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ ΜΕ ΘΥΡΕΟΕΙΔΙΤΙΔΑ HASHIMOTO: ΠΡΟΔΡΟΜΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΤΥΧΑΙΟΠΟΙΗΜΕΝΗΣ ΔΙΠΛΗΣ ΤΥΦΛΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΔΟΚΙΜΗΣ

A. Δημοπούλου<sup>1</sup>, I. Κύργιος<sup>1</sup>, A. Κλεισαρχάκη<sup>1</sup>, E. Κοτανίδου<sup>1</sup>, K. Μουζάκη<sup>1</sup>, A. Γαλλή-Τσινοπούλου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Δ' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν. «Γ. Παπαγεωργίου», Θεσσαλονίκη

**Εισαγωγή:** Το σελήνιο υπό τη μορφή της σεληνοκυστεΐνης αποτελεί βασικό συστατικό ενζύμων όπως η υπεροξειδάση της γλουταθειόνης στα θυρεοειδικά κύτταρα και επηρεάζει την παραγωγή ελευθέρων ριζών. Έχει προταθεί η ευεργετική επίδραση της χορήγησής του σε ενήλικες ασθενείς με αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα, ιδιαίτερα σε αυτούς με αυξημένη φλεγμονώδη δραστηριότητα νόσου και υψηλότερο τίτλο αντισωμάτων. Ωστόσο, σε παιδιατρικό πληθυσμό, οι δύο μελέτες που έχουν πραγματοποιηθεί δεν κατέδειξαν σημαντική επίδραση της χορήγησης σεληνίου στον τίτλο των αντισωμάτων. Στις μελέτες αυτές το σελήνιο χορηγήθηκε είτε με την οργανική μορφή της L- σεληνομεθειονίνης σε χαμηλή δόση (50 μg ημερησίως) είτε με την ανόργανη μορφή του σεληνιώδους νατρίου σε υψηλή δόση (100-200 μg ημερησίως).

**Σκοπός:** Να ερευνηθεί αν η χορήγηση οργανικού σεληνίου σε υψηλή δόση (200μg ημερησίως υπό μορφή L-σεληνομεθειονίνης) έχει επίδραση στον τίτλο των αντιθυρεοειδικών αντισωμάτων σε παιδιά και εφήβους με αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Εκατό (100) παιδιά/έφηβοι με αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα (τίτλος αντιθυρεοειδικών αντισωμάτων ΤΡΟ ή/και Τg > 60 IU/ml με ευθυρεοειδισμό ή υποθυρεοειδισμό-υπό αγωγή, βρογχοκήλη ή αλλοιώσεις στο υπερηχογράφημα του θυρεοειδούς αδένου), που παρακολουθούνται στο Παιδοενδοκρινολογικό Τμήμα της Δ' Παιδιατρικής Κλινικής ΑΠΘ, ενημερώθηκαν και έδωσαν τη συγκατάθεσή τους για συμμετοχή στη μελέτη. Τα άτομα αυτά τυχαιοποιήθηκαν ώστε να λάβουν 200μg οργανικού σεληνίου ημερησίως (υπό μορφή L-σεληνομεθειονίνης) ή εικονικό φάρμακο (placebo) για 6 μήνες. Σε όλους τους συμμετέχοντες διενεργείται προσδιορισμός των fT4, TSH, ΤΡΟ, Τg σε 3 χρόνους (0, 3μήνες και 6μήνες) και υπερηχογράφημα θυρεοειδούς αδένου σε 2 χρόνους (0 και 6μήνες). Στην παρούσα ανακοίνωση παρουσιάζονται τα αποτελέσματα από τους 32 ασθενείς που ολοκλήρωσαν 3 μήνες και τους 16 που συμπλήρωσαν 6 μήνες αγωγής.

**Αποτελέσματα:** Από τους 32 συμμετέχοντες, ηλικίας 13.0±2.2 (8.7-17.8) έτη που ολοκλήρωσαν 3μήνες, οι 19 έλαβαν σελήνιο και οι 13 εικονικό φάρμακο. Στην αρχή της μελέτης, οι δύο ομάδες δε διέφεραν ως προς τον τίτλο των αυτοαντισωμάτων (ΤΡΟ:770.0±589.0 έναντι 545.2±622.2IU/ml, p=0.308, Τg:368.5±434.1 έναντι 212.1±139.4IU/ml, p=0.221). Μετά από 3 μήνες θεραπείας, παρατηρήθηκε διαφορά στη μεταβολή των επιπέδων Τg στην ομάδα που έλαβε σελήνιο (μείωση) σε σχέση με την ομάδα που έλαβε placebo (αύξηση) αλλά η διαφορά δεν ήταν στατιστικά σημαντική (Δ:-101.6±396.8 έναντι 38.9±113.24IU/ml, p=0.226). Αντίθετα, δεν παρατηρήθηκε διαφορά ως προς τη μεταβολή των επιπέδων ΤΡΟ μεταξύ των δύο ομάδων (αύξηση και στις δυο ομάδες, p=0.882). Για τους 16 ασθενείς που συμπλήρωσαν 6 μήνες θεραπείας, παρατηρήθηκε μεγαλύτερη μείωση στη μεταβολή των επιπέδων Τg στην ομάδα που έλαβε σελήνιο σε σχέση με την ομάδα που έλαβε placebo αλλά η διαφορά αυτή και πάλι δεν ήταν στατιστικά σημαντική (Δ:-207.4±554.3 έναντι -67.9±130.6IU/ml, p=0.594). Αντίθετα, τα επίπεδα ΤΡΟ αυξήθηκαν ελαφρώς και στις δύο ομάδες (p=0.305).

**Συμπέρασμα:** Με βάση τα πρόδρομα αποτελέσματα, η χορήγηση σεληνίου πιθανόν να μειώνει τα επίπεδα των αντιθυρεοειδικών αντισωμάτων στα παιδιά και τους εφήβους με αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα. Η ολοκλήρωση της μελέτης, με τη συμμετοχή όλων των ασθενών και για το προβλεπόμενο συνολικό χρονικό διάστημα θεραπείας με σελήνιο, θα συμβάλλουν στην εξαγωγή ασφαλέστερων συμπερασμάτων.

## 8 ΜΕΛΑΓΧΡΩΣΗ ΧΕΙΛΕΩΝ ΩΣ ΜΟΝΑΔΙΚΟ ΚΛΙΝΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΕ ΣΥΓΓΕΝΗ ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΦΛΟΙΟΥ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 7 ΕΤΩΝ ΜΕ ΠΟΛΛΑΠΛΕΣ ΕΞΟΣΤΩΣΕΙΣ

Κ. Μουζάκη<sup>1</sup>, Α. Παπαδοπούλου<sup>1</sup>, Π. Κολιάτος<sup>1</sup>, Ι. Κύργιος<sup>1</sup>, Α. Κλεισαρχάκη<sup>1</sup>, Ε. Κοτανίδου<sup>1</sup>, Μ. Εμποριάδου-Πετικοπούλου<sup>1</sup>, Α. Γαλλή-Τσινοπούλου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Τμήμα Παιδοενδοκρινολογίας, Δ' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν. «Γ. Παπαγεωργίου», Θεσσαλονίκη

**Εισαγωγή:** Η συγγενής υποπλασία των επινεφριδίων είναι σπάνια συγγενής αιτία πρωτοπαθούς επινεφριδιακής ανεπάρκειας. Πολλαπλά γονίδια εμπλέκονται στα σύνδρομα υποπλασίας των επινεφριδίων. Η συγγενής υποπλασία των επινεφριδίων κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο, επικρατούντα είτε με τον φυλοσύνδετο χαρακτήρα και η συχνότητά της υπολογίζεται σε 1:12.500 γεννήσεις. Η συγκέντρωση στο πλάσμα των γλυκοκορτικοειδών και των αλατικοκορτικοειδών είναι μειωμένη και δεν υπάρχει ανταπόκριση στη διέγερση με ACTH. Τα περισσότερα παιδιά με συγγενή υποπλασία του φλοιού των επινεφριδίων παρουσιάζουν τους πρώτους μήνες της ζωής υπονατρίαζα, υπερκαλιαιμία, μεταβολική οξέωση, σπασμούς λόγω υπογλυκαιμίας ή αργότερα αναστολή της ανάπτυξης, εμέτους και υπέρχρωση δέρματος και βλεννογόνων.

**Σκοπός:** Διερεύνηση υπέρχρωσης χειλέων και βλεννογόνων σε άρρεν παιδί σχολικής ηλικίας. **Ασθενείς και Μέθοδοι:** Αγόρι 7 ετών νοσηλεύτηκε στη Δ' Παιδιατρική Κλινική του Α.Π.Θ για διερεύνηση υπέρχρωσης χειλέων και βλεννογόνων. Από το ατομικό ιστορικό αναφέρονται νόσος πολλαπλών εξοστώσεων και τρεις νοσηλίες για οξεία γαστρεντερίτιδα, ενώ από το οικογενειακό ιστορικό αναφέρεται νόσος πολλαπλών εξοστώσεων στη μητρική γιαγιά και "μελάγχρωση χειλέων" στην πατρική γιαγιά και τις αδελφές της. Το ύψος του ήταν 120 cm (50<sup>η</sup> ΕΘ), το βάρος 21.5 Kg (50<sup>η</sup>-75<sup>η</sup> ΕΘ), τα γεννητικά όργανα φυσιολογικά προεφηβικού άρρενος με ήπια υπέρχρωση οσχέου και μήκος πέους 6.5 cm (ΦΤ 6.1 +/- 0.9), πολλαπλές εξοστώσεις στα μακρά οστά, υπέρχρωση χειλέων και ούλων χωρίς υπέρχρωση σε άλλα σημεία του σώματος. **Αποτελέσματα:** Δεν καταγράφηκαν: υπόταση, ηλεκτρολυτικές διαταραχές, οξέωση ενώ η τιμή της γλυκόζης ήταν στα κατώτερα φυσιολογικά όρια (απουσία υπογλυκαιμίας). Φυσιολογικά ευρήματα από την ακτινογραφία θώρακα και το υπερηχογράφημα καρδιάς, καθώς και από τον υπόλοιπο βιοχημικό και αιματολογικό έλεγχο και τον έλεγχο της θυρεοειδικής λειτουργίας (ευθυρεοειδισμός, αρνητικά αντιθυρεοειδικά αντισώματα). Λόγω χαμηλών τιμών κορτιζόλης (πρωί-βράδυ) σε πολλαπλές μετρήσεις τέθηκε η υπόνοια ανεπάρκειας φλοιού επινεφριδίων και έγινε δοκιμασία Synachten κατά την οποία δεν υπήρξε ανταπόκριση (Πίνακας). Η πτωχή απάντηση του φλοιού των επινεφριδίων σε συνδυασμό με την υψηλή τιμή της ACTH (>1250 pg/ml) οδηγεί στη διάγνωση πρωτοπαθούς ανεπάρκειας του φλοιού των επινεφριδίων. Ο ασθενής τέθηκε σε θεραπεία υποκατάστασης με υδροκορτιζόνη (15mg/m<sup>2</sup>/Η) και φθοριοδροκορτιζόνη (100mcg/Η). Αναμένεται ο γονιδιακός έλεγχος του παιδιού και των γονέων από το Χωρέμιο Ινστιτούτο Αθηνών προκειμένου να ταυτοποιηθεί η γονιδιακή μετάλλαξη.

Synachten test (διενεργήθηκε 2 φορές)						
Χρόνος	17-OH-PRG (mg/ml)		Κορτιζόλη (μg/dl)		DHEA'S (mg/ml)	
0 min	0,52	0,59	4,74	3,53	9,83	<3,0
30 min	0,30	0,30	4,50	3,41	9,49	<3,0
60 min	0,27	0,27	4,12	3,16	9,55	<3,0

**Συμπέρασμα:** Η έγκαιρη διάγνωση αυτού του κληρονομικού νοσήματος είναι ιδιαίτερα σημαντική για την αποφυγή απειλητικών καταστάσεων για τη ζωή του παιδιού και για την ομαλή του ανάπτυξη. Η παρούσα περίπτωση είναι ιδιαίτερα ενδιαφέρουσα επειδή καταδεικνύει πως μία τόσο σοβαρή διάγνωση διαλάθει της προσοχής. Αδιευκρίνιστο παραμένει ακόμα το γεγονός αν σχετίζονται οι πολλαπλές εξοστώσεις με την παρούσα νόσο.

## 9 C-ΠΕΠΤΙΔΙΟ ΝΗΣΤΕΙΑΣ ΚΑΙ ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΟΣ ΚΙΝΔΥΝΟΣ ΣΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΡΟΔΙΑΒΗΤΙΚΑ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ

Ε. Κοτανίδου<sup>1</sup>, Ι. Κύργιος<sup>1</sup>, Κ. Μουζάκη<sup>1</sup>, Α. Κλεισαρχάκη<sup>1</sup>, Μ. Εμποριάδου-Πετικοπούλου<sup>1</sup>, Α. Γαλλή-Τσινοπούλου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Γ.Ν. «Γ. Παπαγεωργίου»

**Εισαγωγή:** Παρά την έμφαση που έχει δοθεί στην ανάγκη για πρόληψη και αντιμετώπιση των νοσημάτων φθοράς, η καρδιαγγειακή νόσος αποτελεί την πρώτη αιτία θανάτου στον κόσμο. Ειδικότερα προβλέπεται ότι η παρούσα γενιά παιδιών πιθανά να αποτελεί την πρώτη σειρά απογόνων με μικρότερη διάρκεια ζωής συγκριτικά με τους γονείς τους. Καθώς ένα στα τρία Ελληνόπουλα παρουσιάζει υπερβάλλον σωματικό βάρος, ο κίνδυνος εμφάνισης ινσουλινοαντίστασης, σακχαρώδους διαβήτη τύπου 2 (ΣΔ2), αθηρογόνου δυσλιπιδαιμίας και τελικά στεφανιαίας νόσου είναι εξαιρετικά υψηλός. Μέχρι πρόσφατα, το c-πεπτιδίο θεωρούνταν ένα αδρανές μόριο που αντανάκλα την ενδογενή παραγωγή ινσουλίνης. Σήμερα προτείνεται ως δείκτης καρδιαγγειακού κινδύνου τόσο σε υγιείς ενήλικες όσο και σε αυτούς με ΣΔ2.

**Σκοπός:** Η αναζήτηση της σχέσης των επιπέδων του c-πεπτιδίου νηστείας και του καρδιαγγειακού κινδύνου σε παχύσαρκα παιδιά και εφήβους με προδιαβήτη (διαταραγμένη ανοχή γλυκόζης και/ή υπεργλυκαιμία νηστείας).

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Η παρούσα μελέτη αφορά στα πρόδρομα αποτελέσματα ενός ολοκληρωμένου πρωτοκόλλου σχετικά με το παιδικό/εφηβικό υπερβάλλον σωματικό βάρος. Στα πλαίσια του πρωτοκόλλου ελέγχθηκαν 98 παχύσαρκα παιδιά/έφηβοι με από του στόματος καμπύλη ανοχής γλυκόζης (OGTT). Από αυτά, 67 άτομα (50.7% κορίτσια) μέσης ηλικίας 10.74±3.15 έτη διαγνώστηκαν σε προδιαβητική κατάσταση και συγκρότησαν την ομάδα μελέτης. Στο σύνολο του δείγματος διενεργήθηκε έλεγχος του λιπιδαιμικού προφίλ [χοληστερόλη, τριγλυκερίδια, HDL, LDL, ApoA1, ApoB, Lp(a)], προσδιορισμός των προθρομβωτικών παραγόντων [PAI-1, von Willebrand, ινωδογόνο] και προσδιορισμός των επιπέδων ινσουλίνης στους χρόνους της OGTT και του c-πεπτιδίου νηστείας.

**Αποτελέσματα:** Στο σύνολο του δείγματος η μέση τιμή c-πεπτιδίου νηστείας ήταν 2.19±1.13ng/ml. Με βάση την τριτημοριακή κατανομή των επιπέδων του c-πεπτιδίου στον υπό μελέτη πληθυσμό, το δείγμα χωρίστηκε στις εξής διακριτές ομάδες: Ομάδα-A (n=21, μέση τιμή±τυπική απόκλιση c-πεπτιδίου:1.10±0.15 ng/ml, min-max: 0.21-1.55), Ομάδα-B (n=22, 1.95±0.27ng/ml, 1.58-2.46), Ομάδα-Γ (n=22, 3.46±0.84 ng/ml, 2.48-5.71). Μεταξύ των τριών ομάδων παρατηρήθηκε σημαντική διαφορά στην συχνότητα ανίχνευσης θετικού οικογενειακού ιστορικού ΣΔ2 (28.6% vs 50.0% vs 63.6%, p=0.048). Επιπρόσθετα, η ομάδα Γ παρουσίασε σημαντικά δυσμενέστερο προφίλ καρδιαγγειακού κινδύνου αφού εμφάνισε σημαντικά υψηλότερες τιμές περιμέτρου μέσης (p=0.001), δείκτη μάζας σώματος (p=0.001), δείκτη HOMA-IR (p=0.001), υψηλότερες τιμές ινσουλίνης στο χρόνο 120' της OGTT (p=0.031) και μεγαλύτερη περιοχή κάτω από την καμπύλη (area under the curve-AUC) για την ινσουλίνη κατά την OGTT (p=0.005), δίχως να ανευρίσκεται καμία διαφορά στην AUC της γλυκόζης κατά την OGTT (p=0.35). Ομοίως η ομάδα Γ παρουσίαζε χαμηλότερα επίπεδα HDL χοληστερόλης (p=0.019) και σημαντικά υψηλότερα επίπεδα απολιποπρωτεΐνης A1 (p=0.018), καθώς και επίπεδα vonWillebrand (p=0.005). Τέλος, οι τιμές c-πεπτιδίου συσχετίστηκαν σημαντικά και μάλιστα με ισχυρότερο τρόπο από ότι οι τιμές του HOMA-IR ή οι τιμές ινσουλίνης νηστείας με τους εξής δείκτες: περίμετρος μέσης (r=0.63, p=0.001), HDL (r=-0.49, p=0.001), χοληστερόλη (r=0.26, p=0.042), απολιποπρωτεΐνη A1 (r=-0.40, p=0.004) και παράγοντας von Willebrand (r=0.337, p=0.015). Τάση συσχέτισης ανιχνεύθηκε με τους δείκτες ινωδογόνο (r=0.25, p=0.074), απολιποπρωτεΐνη B (r=0.26, p=0.069) και LDL (r=0.23, p=0.086).

**Συμπέρασμα:** Τα υψηλά επίπεδα c-πεπτιδίου νηστείας συνδέονται ισχυρά με δυσμενές καρδιαγγειακό προφίλ για τα παχύσαρκα-προδιαβητικά παιδιά και τους εφήβους.

## 10 ΥΠΕΡΓΛΥΚΑΙΜΙΑ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 7.5 ΕΤΩΝ: ΣΑΚΧΑΡΩΔΗΣ ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΤΥΠΟΥ 1;

Z. Καραμπούτα<sup>1</sup>, Α. Σερετάκη<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Β' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ Θεσσαλονίκης, <sup>2</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και Σακχαρώδη Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών

**Εισαγωγή:** Ο Σακχαρώδης Διαβήτης (ΣΔ) τύπου MODY αποτελεί μια κλινικά και γενετικά ετερογενή μονογονιδιακή μορφή ΣΔ και εμφανίζεται με συχνότητα περίπου 1-2% στο διαβητικό πληθυσμό. Εμφανίζεται συνήθως σε άτομα νεότερα των 25 ετών, χωρίς αυτοανοσία και ινσουλινοεξάρτηση, με αυτοσωματική επικρατούσα κληρονομικότητα. Οι συχνότεροι τύποι MODY είναι οι 2, 3 και 1. Η γενετική διάγνωση είναι σημαντική για την επιλογή της σωστής θεραπείας, συχνά όμως διαγιγνώσκεται λανθασμένα ως ΣΔ τύπου 1 (ΣΔ1) ή ΣΔ τύπου 2 (ΣΔ2).

**Σκοπός:** Περιγράφουμε ένα αγόρι 7.5 ετών με MODY 2 που αρχικά διαγνώστηκε και θεραπεύτηκε ως ΣΔ1.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Ο ασθενής παρουσιάστηκε στην ηλικία των 7.5 ετών με εμπύρετη λοίμωξη και ήπια υπεργλυκαιμία. Κατά τη διάρκεια της νοσηλείας έγινε καμπύλη σακχάρου (oral glucose tolerance test-OGTT) που ήταν φυσιολογική και η HbA1c 6.3%(4.3-5.7%). Θεωρήθηκε ως αργά εξελισσόμενος ΣΔ1. Δόθηκαν οδηγίες παρακολούθησης σακχάρου κατ'οίκον. Το δεύτερο OGTT έδειξε γλυκόζη πλάσματος 156 mg/dl (120'), HbA1c 5.5%. Οι κατ'οίκον μετρήσεις έδειξαν ήπια υπεργλυκαιμία (max 153mg/dl). Σε επόμενη εισαγωγή σε ηλικία εννέα ετών και δύο μηνών, σε νέο OGTT παρατηρήθηκαν αυξημένες τιμές γλυκόζης πλάσματος σε νηστεία, 127 mg/dl (0') καθώς και δύο ώρες μεταγευματικά, 258 mg/dl(120'), HbA1c 6.7%. Ο ασθενής τέθηκε σε αγωγή με ινσουλίνη (6 IU/day). Ο γλυκαιμικός του έλεγχος ήταν εξαιρετικός και παρέμεινε έτσι με μικρές δόσεις ινσουλίνης (0.1u/kg/d) έως και τέσσερα έτη μετά την έναρξη αγωγής, όπου και διέκοψε την αγωγή χωρίς ιατρική συμβουλή. Επανήλθε για έλεγχο μετά από 6μηνο χωρίς θεραπεία. Η πρωινή γλυκόζη νηστείας κυμαινόταν από 107-148mg/dl, η βραδινή προγευματική από 115-137mg/dl, προ ύπνου 123-160 mg/dl. Το OGTT ήταν φυσιολογικό, HbA1c 6.2%. Τα αντισώματα anti-GAD, ICA 0.2(<1 ratio), IA2 0.4 (<1.1 ratio) ήταν αρνητικά. Ο έλεγχος της υπόλοιπης οικογένειας έδειξε φυσιολογικά OGTT και HbA1c για τον πατέρα και την αδελφή. Η μητέρα του είχε διαβήτη κύησης που ελεγχόταν με δίαιτα. Το OGTT της μητέρας έδειξε τιμές γλυκόζης 147mg/dl(0') και 121mg/dl(120'). Απομονώθηκε DNA από περιφερικό αίμα του ασθενούς και της μητέρας του και ελέγχθηκαν οι κωδικοποιούσες περιοχές των γονιδίων HNF1A (MODY3) και GCK (MODY2) για την παρουσία μετάλλαξης με την μέθοδο της απ'ευθείας αλληλούχισης. Διερευνήθηκε η πιθανότητα απάλειψης των γονιδίων GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B με την μέθοδο MLPA.

**Αποτελέσματα:** Ο γονιδιακός έλεγχος του DNA του ασθενούς σε ηλικία 14 ετών και της μητέρας του σε ηλικία 37 ετών δεν ανέδειξε την παρουσία μετάλλαξης στα γονίδια *HNF1A* και *GCK*. Διαπιστώθηκε με την μέθοδο MLPA ότι ο ασθενής και η μητέρα του φέρουν ετερόζυγη απάλειψη ολόκληρου του γονιδίου της γλυκοκινάσης (*GCK*).

**Συμπέρασμα:** Ο MODY2 οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου της Γλυκοκινάσης (*GCK*) και προκαλεί ήπια υπεργλυκαιμία νηστείας η οποία δεν απαιτεί φαρμακευτική αγωγή, ρυθμίζεται με δίαιτα και άσκηση και δεν οδηγεί στις συχνές μικροαγγειακές επιπλοκές του ΣΔ. Είναι σημαντικό οι κλινικοί γιατροί να λαμβάνουν υπόψη τον μονογονιδιακό ΣΔ ως πιθανή διάγνωση, ειδικά όταν οι ασθενείς πληρούν τα κριτήρια του MODY.

## 11 ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΟΥ ΑΝΑΣΤΟΛΕΑ ΤΟΥ ΕΝΕΡΓΟΠΟΙΗΤΗ ΠΛΑΣΜΙΝΟΓΟΝΟΥ-1 (PAI-1), ΕΠΙΠΕΔΑ ΟΡΟΥ PAI-1 ΚΑΙ ΛΙΠΙΔΑΙΜΙΚΟ ΠΡΟΦΙΛ ΣΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΑΙΔΙΑ/ΕΦΗΒΟΥΣ

Z. Καραμπούτα<sup>1</sup>, Α. Μακέδου<sup>1</sup>, Α. Αργυρίου<sup>2</sup>, Ε. Ξανθοπούλου<sup>1</sup>, Δ. Παπανδρέου<sup>3</sup>, Ι. Ρούσσο<sup>1</sup>, Φ. Αθανασιάδου-Πιπεροπούλου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Β' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ Θεσσαλονίκης, <sup>2</sup>Institute of Applied Biosciences, Centre for Research and Technology, Hellas, <sup>3</sup>Natural Sciences and Public Health, Zayed University, United Arab Emirates

**Εισαγωγή:** Η παχυσαρκία σχετίζεται με αυξημένα επίπεδα PAI-1 στο αίμα που συνδέεται με αθηρωμάτωση και καρδιαγγειακή νόσο (ΚΑΝ). Στους ενήλικες η σχέση μεταξύ των επιπέδων του PAI-1 και του γονιδιακού πολυμορφισμού 4g/4g και 4g/5g του γονιδίου του PAI-1 έχει αποδειχθεί, όμως για τα παιδιά υπάρχουν λίγες μελέτες.

**Σκοπός:** Η διερεύνηση της σχέσης του πολυμορφισμού του γονιδίου PAI-1 και των επιπέδων του στο πλάσμα με το λιπιδαιμικό προφίλ υγίων υπέρβαρων/παχύσαρκων παιδιών/εφήβων σε σύγκριση με υγιείς μάρτυρες φυσιολογικού βάρους.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** 193 παιδιά/έφηβοι (99 υπέρβαρα/παχύσαρκα και 93 μάρτυρες) ηλικίας 2.2-17.4 ετών συμμετείχαν στη μελέτη. Φυσική εξέταση, ανθρωπομετρικά στοιχεία, επίπεδα ορού PAI-1, ολική χοληστερόλη-TCh, τριγλυκερίδια-Tg, χαμηλής πυκνότητας λιποπρωτεΐνη-χοληστερόλη-LDL-C, υψηλής πυκνότητας λιποπρωτεΐνη-χοληστερόλη-HDL-C, απολιποπρωτεΐνη Α-Apo(A), απολιποπρωτεΐνη Β-Apo(B) και λιποπρωτεΐνη α-Lp(a) μετρήθηκαν για όλους τους συμμετέχοντες. Οι πολυμορφισμοί του γονιδίου του PAI-1 4g/4g, 4g/5g και 5g/5g μελετήθηκαν με PCR-restriction fragment length polymorphism. Η ανάλυση έγινε με IBM Statistics SPSS 20.0 και η στατιστική σημαντικότητα ορίστηκε στο  $p < 0.05$ .

**Αποτελέσματα:** Η διάμεση ηλικία για την ομάδα των υπέρβαρων/παχύσαρκων παιδιών/εφήβων (ομάδα 1) ήταν  $9.9 \pm 2.8$  (10.1) και των μαρτύρων (ομάδα 2)  $10 \pm 2.1$  (10). Οι TCh, Apo(A), επίπεδα ορού PAI-1 ήταν στατιστικά σημαντικά υψηλότερα στην ομάδα 2 ( $p < 0.007$  και  $p < 0.001$  αντίστοιχα) ενώ τα Tg στην ομάδα 1 ( $p < 0.001$ ). Οι HDL-C και Apo(B) ήταν στατιστικά σημαντικά χαμηλότερες στην ομάδα 1 ( $p < 0.001$  και  $p = 0.026$  αντίστοιχα). Οι LDL-C και Lp(a) βρέθηκαν επίσης υψηλότερες στην ομάδα 2, αλλά όχι στατιστικά σημαντικά. Γονότυπος έγινε σε 89 συμμετέχοντες από την ομάδα 1 (89.9%) και σε 88 από την ομάδα Β (94.6%) (πίνακας).

Γονότυποι	Ομάδα 1	Ομάδα 2	p
	(N=89)	(N=88)	0.040
4G/4G	36	22	<0.05
4G/5G	32	32	ns
5G/5G	21	34	<0.05

Σημαντικά υψηλότερες μέσες τιμές PAI-1 σε σχέση με τους γονότυπους 4g/4g και 5g/5g παρατηρήθηκαν στην ομάδα 2 σε σχέση με την ομάδα 1 ( $p = 0.011$  και  $p = 0.008$  αντίστοιχα). Υψηλότερες τιμές PAI-1 βρέθηκαν στην ομάδα 2 και για το γονότυπο 4g/5g ( $p > 0.05$ ). Για την ομάδα 2-4g/4g τα επίπεδα PAI-1 συσχετίστηκαν αρνητικά με το BMI, TCh, LDL-C και Lp(a), για την ομάδα 2-4g/5g συσχετίστηκαν θετικά με την Apo(B), ενώ για την ομάδα 1-4g/4g συσχετίστηκαν αρνητικά με την HDL-C και Apo(A) και για την ομάδα 1-4g/5g και 5g/5g δεν υπήρξε στατιστικά σημαντική συσχέτιση.

**Συμπέρασμα:** Στη μελέτη μας τα υπέρβαρα/παχύσαρκα παιδιά/έφηβοι είχαν μικρότερες διάμεσες τιμές TCh και PAI-1 σε σχέση με αυτές των μαρτύρων, ενώ είχαν αυξημένη διάμεση τιμή Tg και μειωμένες τιμές HDL-C και Apo(A). Η συχνότητα του γονότυπου 4g ήταν σημαντικά υψηλότερη στα υπέρβαρα/παχύσαρκα παιδιά/έφηβους. Έχει αναφερθεί θετική συσχέτιση μεταξύ του γονότυπου 4g, ΚΑΝ, TCh και Tg, αλλά περαιτέρω μελέτες χρειάζονται στα παιδιά.



## 12 ΜΟΡΙΑΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ *MKRN3* ΚΑΙ *KISS1R* ΣΕ ΚΟΡΙΤΣΙΑ ΜΕ ΑΛΗΘΗ ΠΡΩΙΜΗ ΕΦΗΒΕΙΑ

Β. Νεοκλέους<sup>1</sup>, Χ. Σιαμμάς<sup>1</sup>, Μ. Σεβαστίδου<sup>1</sup>, Μ.Μ. Φελάν<sup>2</sup>, Σ. Νικολάου<sup>3</sup>, Μ. Τούμπα<sup>4</sup>, Λ.Α. Φυλακτού<sup>1</sup>, Ν. Σκορδή<sup>5,1</sup>

<sup>1</sup>Τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας & Θεραπείας, Ινστιτούτο Νευρολογίας & Γενετικής, Λευκωσία, <sup>2</sup>NMR Centre for Structural Biology, Institute of Integrative Biology, University of Liverpool, Crown Street, Liverpool L69 7ZB, UK, <sup>3</sup>Τομέας Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Νοσοκομείο Αρχ. Μακάριος III, Λευκωσία, <sup>4</sup>Τμήμα Παιδιατρικής, Νοσοκομείο ΙΑΣΗ, Πάφος, <sup>5</sup>St George's University of London Medical School at the University of Nicosia

**Εισαγωγή:** Η έναρξη της εφηβείας καθορίζεται από αλληλοεπηρεαζόμενους ευοδωτικούς και ανασταλτικούς παράγοντες οι πλείστοι των οποίων έχουν γενετικό υπόβαθρο. Η πρώιμη ενεργοποίηση των GnRH νευρώνων στην αληθή πρώιμη εφηβεία (ΑΠΕ) ενδέχεται να είναι το αποτέλεσμα από gain-of-function μεταλλάξεις των γονιδίων *KISS1* και *KISS1R* ή ένεκα loss-of-function μεταλλάξεις του γονιδίου *MKRN3* που έχει ως αποτέλεσμα την ανεπάρκεια της πρωτεΐνης MKRN3.

**Σκοπός:** Η αναγνώριση τυχόν γενετικών λαθών στα εμπλεκόμενα γονίδια *KISS1*, *KISS1R* και *MKRN3*, τα οποία ενοχοποιούνται στην εμφάνιση ΑΠΕ.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Για την ταυτοποίηση γενετικών ανωμαλιών στα γονίδια *KISS1*, *KISS1R* και *MKRN3*, μελετήθηκαν 22 κοριτσάκια, τα οποία πληρούσαν τα κλινικά και εργαστηριακά ευρήματα της ΑΠΕ. Σε κανένα παιδί δεν προέκυψε παθολογία από την απεικόνιση της Υποθάλαμο - Υποφυσιακής περιοχής με MRI. Η μοριακή ανάλυση έγινε με αυτόματη αλληλούχιση Sanger των κωδικοποιουσών περιοχών των γονιδίων.

**Αποτελέσματα:** Στο σύνολο των παιδιών αναγνωρίστηκε σε δύο αδελφές η νέα παρανοηματική (missense) μετάλλαξη g.Gly312Asp σε ετεροζυγωτία στο γονίδιο *MKRN3*. Η συγκεκριμένη *MKRN3* μετάλλαξη ανήκει στην κατηγορία των αποτυπωμένων μεταλλάξεων και αναγνωρίστηκε ως ήταν αναμενόμενο στον υγιή πατέρα των δύο παιδιών. Η *in silico* ανάλυση της παρανοηματικής g.Gly312Asp μετάλλαξης με τη χρήση των μηχανιστικών προγραμμάτων αλγορίθμων PolyPhen2, SIFT και Mutation Taster προσδιόρισε τη λειτουργία της ως παθολογική και υπεύθυνη για τη δημιουργία ΑΠΕ. Επιπλέον, διερευνήθηκε *in silico* ο πιθανός ρόλος της μεταλλαγμένης πρωτεϊνικής δομής της makorin RING-finger protein 3 (*MKRN3*) λόγω της παρουσίας της g.Gly312Asp και κατασκευάστηκε πρωτεϊνικό μοντέλο που επίσης επεξηγεί την παθολογική λειτουργία και την εμφάνιση ΑΠΕ. Σε κανένα από τα υπόλοιπα 21 κοριτσάκια τα οποία πληρούσαν τα κλινικά και εργαστηριακά ευρήματα της ΑΠΕ δεν εντοπίστηκαν γενετικές ανωμαλίες στα γονίδια *KISS1*, *KISS1R* και *MKRN3*.

**Αποτελέσματα:** Η νέα παρανοηματική μετάλλαξη g.Gly312Asp εντοπίστηκε σε δύο αδελφές για πρώτη φορά σε ετεροζυγωτία στο γονίδιο *MKRN3* και η λειτουργία της προσδιορίστηκε ως παθολογική και υπεύθυνη για την πρώιμη ενεργοποίηση των GnRH νευρώνων και την εμφάνιση Αληθούς Πρώιμης Εφηβείας.

### 13 ΕΦΗΒΗ ΜΕ GH/PRL ΕΚΚΡΙΤΙΚΟ ΜΑΚΡΟΑΔΕΝΩΜΑ ΤΗΣ ΥΠΟΦΥΣΗΣ ΚΑΙ ΟΖΟΥΣ ΘΥΡΕΟΕΙΔΟΥΣ

Ε.Μ. Κυρίτση<sup>1</sup>, Φ. Καραχάλιου<sup>2</sup>, Χ. Κανακά-Gantenbein<sup>1</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1,3</sup>, Γ.Π. Χρούσος<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογικό-Αύξησης και Ανάπτυξης, Νοσοκομείο Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», <sup>3</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών

**Εισαγωγή:** Ο γιγαντισμός αποτελεί σπάνια πάθηση, η οποία οφείλεται σε υπερέκκριση αυξητικής ορμόνης (GH) από την πρόσθια υπόφυση και χαρακτηρίζεται από επιτάχυνση του ρυθμού αύξησης λόγω της δράσης των αυξημένων συγκεντρώσεων του IGF-1 στις επιφυσιακές πλάκες, οι οποίες παραμένουν ανοικτές κατά την παιδική ηλικία.

**Σκοπός:** Η παρουσίαση των κλινικών εκδηλώσεων, των εργαστηρικών ευρημάτων καθώς και της θεραπευτικής αντιμετώπισης σε έφηβη με γιγαντισμό.

**Παρουσίαση περιστατικού, διερεύνηση και αντιμετώπιση:** Η ασθενής ηλικίας 12,5 ετών παρουσίαζε υψηλό ανάστημα και σημαντική επιτάχυνση του ρυθμού αύξησης από την ηλικία των 4 ετών. Κατά την κλινική εξέταση, το ύψος της ήταν 183.5 cm (+4.24 SDS, TH: 172,7 cm) και το βάρος της 86 Kg (+3.0 SDS), ενώ παρατηρήθηκε σκολίωση της θωρακικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης. Η οστική ηλικία ήταν 13 ετών. Ο ορμονολογικός έλεγχος ανέδειξε υψηλές συγκεντρώσεις IGF-1 (1434 ng/mL, φ.τ: 143-850), PRL (241.6 ng/mL, φ.τ: 4.8-23.3) και GH (16,2 ng/mL, φ.τ: <10 ng/mL). Σε δοκιμασία Γλυκόζης, οι συγκεντρώσεις GH δεν παρουσίασαν καταστολή (min GH: 10.5 ng/mL), ενώ οι συγκεντρώσεις ινσουλίνης ήταν σημαντικά αυξημένες (max 620.5 μIU/mL). Οι συγκεντρώσεις των υπόλοιπων ορμονών της πρόσθιας υπόφυσης και η θυρεοειδική λειτουργία ήταν φυσιολογικές. Η Μαγνητική Τομογραφία υπόφυσης και υποθαλάμου ανέδειξε μακροαδένωμα της υπόφυσης (d: 17x8 mm) με επέκταση εντός του AP σηραγγώδους κόλπου. Ο γενετικός έλεγχος (whole exome sequence analysis) δεν ανέδειξε παθολογικά ευρήματα. Το υπερηχογράφημα θυρεοειδούς ανέδειξε ευμεγέθη καθ' υπεροχήν κυστικό όζο (d: 45 mm) στο ΔΕ λοβό, ενώ στον ΑΡ λοβό υπήρχε όζος συμπαγής ισοηχογενής (d: 13.5 mm). Η μικροσκοπική εξέταση μετά από FNA ανέδειξε κολλοειδή όζο. Η ασθενής αρχικά τέθηκε σε αγωγή με καβεργολίνη και Octreotide-LAR και στη συνέχεια υποβλήθηκε σε διασφηνοειδική αφαίρεση του αδενώματος. Μετεγχειρητικά οι συγκεντρώσεις των IGF-1 και PRL επανήλθαν στα φυσιολογικά όρια. Η αγωγή με καβεργολίνη διεκόπη, ωστόσο η καταστολή των τιμών GH μετά από δοκιμασία Γλυκόζης ήταν μερική και η ασθενής υποβλήθηκε σε συμπληρωματική ακτινοθεραπεία. Μετά την ακτινοθεραπεία, οι συγκεντρώσεις ινσουλίνης είναι σημαντικά βελτιωμένες στην καμπύλη Γλυκόζης (max 91,8 μIU/mL), ωστόσο οι συγκεντρώσεις GH δεν καταστέλλονται επαρκώς (2,09 ng/mL). Στον υπερηχογραφικό επανέλεγχο του θυρεοειδούς ανιχνεύθηκε νέος συμπαγής όζος (d: 0,82 cm) στο ΔΕ λοβό, με μικρή περιφερική και εσωτερική αιμάτωση.

**Συμπέρασμα:** Η υπερέκκριση GH μπορεί να μη διαγνωσθεί έγκαιρα σε παιδιά με υψηλό ανάστημα και επιτάχυνση του ρυθμού αύξησης, με ιδιαίτερα αρνητικές συνέπειες για τον ασθενή. Ο γιγαντισμός σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης οζώδους θυρεοειδικής νόσου και ο τακτικός υπερηχογραφικός έλεγχος θυρεοειδούς είναι απαραίτητος. Η γενετική βάση της νόσου στην ασθενή μας παραμένει άγνωστη.

## 14 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΠΑΡΟΔΙΚΗΣ ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΗΣ ΥΠΕΡΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑΣ ΣΤΑ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΗ

Ε.Μ. Κυρίτση<sup>1</sup>, Ν. Νικολαΐδης<sup>1,2</sup>, Α. Λαμπροκωστοπούλου<sup>2</sup>, Α. Ξαϊδάρα<sup>3</sup>, Ε. Γεωργιάδου<sup>3</sup>, Β. Δημητροπούλου<sup>3</sup>, Α. Στέφα<sup>2</sup>, Α. Σερτεδάκη<sup>1</sup>, Γ.Π. Χρούσος<sup>1,2</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, <sup>3</sup>Παιδιατρική Κλινική 1, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»

**Εισαγωγή:** Το σύνδρομο παροδικής γενικευμένης υπερευαίσθησίας στα γλυκοκορτικοειδή αποτελεί μια σπάνια διαταραχή, η οποία χαρακτηρίζεται από αυξημένη ευαισθησία των ιστών στα γλυκοκορτικοειδή και αντιρροπιστική καταστολή του άξονα Υποθαλάμου-Υπόφυσης-Επινεφριδίων μέσω μηχανισμών αρνητικής παλίνδρομης ρύθμισης. Οι υποκείμενες μοριακές διαταραχές, οι οποίες οδηγούν στον κλινικό φαινότυπο της πάθησης δεν έχουν επαρκώς διευκρινιστεί.

**Σκοπός:** Η παρουσίαση των κλινικών εκδηλώσεων, του ορμονολογικού ελέγχου και της μελέτης μοριακής βιολογίας σε ασθενή με σύνδρομο παροδικής γενικευμένης υπερευαίσθησίας στα γλυκοκορτικοειδή.

**Παρουσίαση περιστατικού, Μέθοδοι και Αποτελέσματα:** Αγόρι ηλικίας 14 ετών και 2 μηνών παρουσίαζε από 9μήνου κλινικές εκδηλώσεις συνδρόμου Cushing (συμπτώματα έντονης αγχώδους συνδρομής, ραγδαία αύξηση του σωματικού βάρους χωρίς ωστόσο επιβράδυνση του ρυθμού αύξησης, κοιλιακή κατανομή λίπους και ερυθροϊώδεις ραβδώσεις κοιλιακών τοιχωμάτων, μαστών και μηροβουβωνικών πτυχών). Ο ορμονολογικός έλεγχος ανέδειξε πολύ χαμηλές συγκεντρώσεις ACTH πλάσματος (08:00h: 1 pg/mL), κορτιζόλης ορού (08:00h: 0.028 μg/dL), καθώς και ελεύθερης κορτιζόλης ούρων 24ώρου (2,75 μg/24h (φ.τ: 4-176). Η καμπύλη Γλυκόζης ανέδειξε σημαντικού βαθμού υπερινσουλιναίμια και ινσουλινοαντίσταση, ενώ η HbA1c ήταν αυξημένη (6,1%). Ο έλεγχος ούρων και πλάσματος για συνθετικά γλυκοκορτικοειδή ήταν αρνητικός. Σε δοκιμασία διέγερσης με oCRH οι συγκεντρώσεις ACTH αυξήθηκαν σημαντικά. Η αλληλούχηση του γονιδίου του ανθρώπινου υποδοχέα των γλυκοκορτικοειδών δεν ανέδειξε την παρουσία μεταλλάξεων ή πολυμορφισμών. Στον ορολογικό έλεγχο ανιχνεύθηκαν υψηλοί τίτλοι HSV6 IgG (1/320). Στις δοκιμασίες πρόσδεσης στη δεξαμεθαζόνη, ο υποδοχέας των γλυκοκορτικοειδών στον ασθενή εμφάνισε αύξηση στην ικανότητα σύνδεσης με τη δεξαμεθαζόνη σε σύγκριση με υγιή άρρενα μάρτυρα, ανάλογης ηλικίας και ΔΜΣ ( $Kd=5.7 \pm 2.65$  nM vs.  $14.7 \pm 5.3$  nM). Οι κλινικές εκδηλώσεις της νόσου υποχώρησαν σταδιακά στους επόμενους τέσσερις μήνες. Οι συγκεντρώσεις ACTH πλάσματος και κορτιζόλης ορού ήταν φυσιολογικές, όπως και οι συγκεντρώσεις ελεύθερης κορτιζόλης ούρων 24ώρου. Οι συγκεντρώσεις ινσουλίνης παρέμειναν σημαντικά αυξημένες στην καμπύλη Γλυκόζης, ενώ η HbA1c ήταν στα ανώτερα φυσιολογικά όρια (5,8%). Στον ορολογικό έλεγχο οι τίτλοι HSV6 IgG παρέμειναν υψηλοί (1/320). Σε νέα δοκιμασία πρόσδεσης στη δεξαμεθαζόνη, ο υποδοχέας των γλυκοκορτικοειδών στον ασθενή εμφάνισε παρόμοια ικανότητα σύνδεσης με τη δεξαμεθαζόνη σε σύγκριση με τον μάρτυρα.

**Συμπέρασμα:** Τα ευρήματά μας είναι συμβατά με την διάγνωση του συνδρόμου παροδικής γενικευμένης υπερευαίσθησίας στα γλυκοκορτικοειδή. Παρά το ότι οι υποκείμενοι μοριακοί μηχανισμοί δεν έχουν διευκρινισθεί επαρκώς, μια παροδική διαταραχή σε επίπεδο μετά τον υποδοχέα ή κάποιος ιογενής ή βακτηριακός παράγοντας θα μπορούσε πιθανώς να επάγει τη μετάδοση του σήματος των γλυκοκορτικοειδών, οδηγώντας στην εμφάνιση του συνδρόμου αυτού.

## 15 ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ C.772\_773DELGTINSA ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ CASR ΜΕ ΟΙΚΟΓΕΝΗ ΥΠΑΣΒΕΣΤΙΟΥΡΙΚΗ ΥΠΕΡΑΣΒΕΣΤΙΑΙΜΙΑ. ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ

Ε. Γκολέ<sup>1</sup>, Α. Παπαδοπούλου<sup>1</sup>, Κ. Μελαχροινού<sup>2</sup>, Χ. Μεριστούδης<sup>3</sup>, Τ. Σιαχανίδου<sup>4</sup>, Α. Παπαδημητρίου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>3<sup>η</sup> Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Ιατρική Σχολή Αθηνών, Γενικό Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο «Αττικόν», <sup>2</sup>Τμήμα Βασικών Νευροεπιστημών, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, <sup>3</sup>Τμήμα Βιολογικών Εφαρμογών και Τεχνολογίας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, <sup>4</sup>1<sup>η</sup> Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Ιατρική Σχολή Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»

**Εισαγωγή:** Η οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαίμια (Familial Hypocalciuric Hypercalcaemia, FHH) έχει συνδεθεί με μεταλλάξεις του υποδοχέα ανιχνευτή του ασβεστίου (Calcium Sensing Receptor, CaSR) και ακολουθεί τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο κληρονομικότητας.

**Σκοπός:** Να μελετηθούν οι λειτουργικές επιπτώσεις σε πρωτεϊνικό επίπεδο της μετάλλαξης c.772\_773delGTinsA του CaSR, η οποία ανιχνεύθηκε σε ασθενή με κλινικό φαινότυπο FHH.

**Ασθενής και Μέθοδοι:** Βρέφος παρουσιάστηκε σε ηλικία 4,5 μηνών με υπερασβεστιαίμια (ολικό ασβέστιο: 11,8 mg/dl) και υπασβεστιουρία (ασβέστιο ούρων 24ώρου: 0.7 mg/kg/24h). Γονιδιακός έλεγχος για FHH πραγματοποιήθηκε με αντίδραση αλυσιδωτής πολυμεράσης (PCR) και επακόλουθη άμεση αλληλούχιση του γονιδίου CaSR. Η μετάλλαξη που ανευρέθη ενσωματώθηκε σε ένα φυσιολογικό (wild-type, WT) CaSR πλασμίδιο και στη συνέχεια κύτταρα HEK 293T επώαστηκαν είτε με το WT είτε με το μεταλλαγμένο CaSR. Η λειτουργία της μεταλλαγμένης CaSR πρωτεΐνης προσδιορίστηκε με συγκριτική αξιολόγηση των επιπέδων του ελεύθερου ενδοκυττάριου ασβεστίου ύστερα από εξωγενή χορήγηση ασβεστίου με τα αντίστοιχα επίπεδα της φυσιολογικής CaSR πρωτεΐνης.

**Αποτελέσματα:** Η αλληλούχιση του γονιδίου CaSR του ασθενούς οδήγησε στην ανίχνευση της μετάλλαξης c.772\_773delGTinsA στο εξόνιο 4 του γονιδίου σε ετερόζυγη μορφή. Η συγκεκριμένη γενετική αλλαγή οδηγεί σε αντικατάσταση του αμινοξέος βαλίνη από αργινίνη και την παραγωγή μίας CaSR πρωτεΐνης μικρότερου μεγέθους (Val258ArgfsTer47). Η λειτουργική μελέτη έδειξε ότι τα κύτταρα που επώαστηκαν με το μεταλλαγμένο CaSR, παρουσίασαν πτωχότερη απόκριση και στατιστικά σημαντικά χαμηλότερα επίπεδα ενδοκυττάριου ασβεστίου κατά τη διέγερση με εξωγενές ασβέστιο, συγκριτικά με το WT (p < 0,05).

**Συμπέρασμα:** Η παρούσα μελέτη αναδεικνύει τη συμμετοχή της μετάλλαξης c.772\_773delGTinsA στη διαταραχή της φυσιολογικής λειτουργίας του CaSR, η οποία μπορεί να συσχετισθεί τελικά με την εμφάνιση του κλινικού φαινότυπου FHH του ασθενούς μας.

## 16 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΥΠΝΟΥ ΣΤΟ ΠΑΙΔΙΚΟ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ

Μ.Ε. Κατσά, Μ. Μαγγανά, Α. Ιωαννίδης, Σ. Ζυγά, Α. Σαχλάς, Π. Κολοβός, Π. Κουτσοβίτης, Μ. Δαρατσιανού, Δ.Ε. Κουγιουμτζή-Δημολιάνη, Α.Π. Ρόχας Χιλ

Σχολή Ανθρώπινης Κίνησης και Ποιότητας Ζωής, Τμήμα Νοσηλευτικής, Πανεπιστήμιο Πελοποννήσου

**Εισαγωγή:** Οι διαταραχές που σχετίζονται με το Μεταβολικό Σύνδρομο (ΜΤΣ) εμφανίζονται από την παιδική ήδη ηλικία και πιθανό να παραμένουν στην ενήλικη ζωή. Το Μεταβολικό Σύνδρομο χαρακτηρίζεται από την παρουσία επιμέρους μεταβολικών διαταραχών που οδηγούν σε αυξημένο κίνδυνο για καρδιαγγειακά νοσήματα και σακχαρώδη διαβήτη.

**Σκοπός** της παρούσας μελέτης ήταν να διερευνηθεί η επίδραση του ύπνου στους ανθρωπομετρικούς και βιοχημικούς δείκτες που συσχετίζονται με την προδιάθεση για το μεταβολικό σύνδρομο και τις επιπλοκές του.

**Μέθοδοι:** Στη μελέτη συμμετείχαν 480 μαθητές (5-12 ετών) στην Λακωνία. Χρησιμοποιήθηκε ειδικό ερωτηματολόγιο για τις συνήθειες του ύπνου. Πραγματοποιήθηκαν ανθρωπομετρικές και βιοχημικές αναλύσεις.

**Αποτελέσματα:** 58.8% των παιδιών κοιμούνται μεταξύ 8-10 μ.μ., 37.8% μεταξύ 10-12 μ.μ., και 3.3% μετά τα μεσάνυχτα. Η μέση διάρκεια ημερήσιου ύπνου ήταν 9 ώρες. Η πλειοψηφία των παιδιών, 70.4%, δεν επιλέγουν το μεσημεριανό ύπνο, ο οποίος φάνηκε να έχει μέση διάρκεια 2 ώρες. Βρέθηκε με στατιστική σημαντικότητα ( $p < 0,05$ ): Τα παιδιά κοιμούνται νωρίτερα όταν: τρώνε πρωινό, καταναλώνουν περισσότερα φρούτα, λαχανικά και γαλακτοκομικά προϊόντα την εβδομάδα, ενώ κοιμούνται αργότερα όταν καταναλώνουν συχνά πρόχειρο φαγητό. Η ώρα κατάκλισης των παιδιών φάνηκε να επηρεάζει το επίπεδο γλυκόζης. Συγκεκριμένα, τα παιδιά που κοιμούνται από τις 24:00 έως τις 02:00 παρουσίασαν υψηλότερα επίπεδα γλυκόζης. Επιπλέον, τα παιδιά που κοιμούνται μετά τις 22:00 είχαν υψηλότερο βάρος, περίμετρο μέσης και γοφών. Το 15% των παιδιών είχε αυξημένη προδιάθεση για ΜΤΣ εμφανίζοντας τουλάχιστον 3 παράγοντες που το χαρακτηρίζουν. Μελετώντας ξεχωριστά τα παιδιά με ΜΤΣ και χωρίς βρέθηκε ότι: Η μειωμένες ώρες ύπνου στα παιδιά χωρίς ΜΤΣ (ΧΜΤΣ) αυξάνουν την διαστολική αρτηριακή πίεση (ΔΠ) την ουρία και την κρεατινίνη. Η ώρα που τα παιδιά με ΜΤΣ κοιμούνται επηρεάζει στατιστικά σημαντικά το BMI%. Στα παιδιά ΧΜΤΣ όσο πιο αργά κοιμούνται τόσο περισσότερο αυξάνεται η ΠΜ%, η ΔΠ, η ουρία και η γλυκόζη. Ο μεσημεριανός ύπνος στα παιδιά με ΜΤΣ ύπνος μειώνει την ALT/SGPT ενώ αυξάνει την LDL και τη γλυκόζη. Στα παιδιά ΧΜΤΣ μειώνει την συστολική (ΣΠ) την ΔΠ και την κρεατινίνη. Η διάρκεια του μεσημεριανού ύπνου στα παιδιά με ΜΤΣ αυξάνει τη χολερυθρίνη και μειώνει την ουρία και τη γλυκόζη, ενώ στα παιδιά ΧΜΤΣ αυξάνει το σίδηρο, μειώνει την ALT/SGPT και τη γλυκόζη. Από την πολυπαραγοντική ανάλυση στο σύνολο των συμμετεχόντων φάνηκε ότι όταν η ώρα κατάκλισης είναι μετά τις 22:00 υπάρχει 60% μεγαλύτερος κίνδυνος (OR) για εναπόθεση του λίπους σπλαχνικά.

**Συμπεράσματα:** Ο ύπνος συνδέεται με ορμονικές και μεταβολικές διεργασίες απαραίτητες για τη διατήρηση της ομοιόστασης του μεταβολισμού. Η στέρηση ύπνου και οι καθημερινές διαταραχές του κιρκάδιου ρυθμού φαίνεται να προκαλούν δυσλειτουργία του μεταβολισμού μέσω μυριάδων οδών που αφορούν την υπερδιέγερση του συμπαθητικού συστήματος, ορμονικές διαταραχές, και υποκλινική φλεγμονή. Για την πρόληψη του παιδικού ΜΤΣ και των επιπλοκών του είναι απαραίτητη η τήρηση ενός επαρκούς και ισορροπημένου ωραρίου ύπνου.

## 17 ΣΥΝΔΡΟΜΟ CUSHING

Π. Καζάκου<sup>1</sup>, Ι.Α. Βασιλάκης<sup>1</sup>, Ε. Κυρίτση<sup>1</sup>, Α. Ξαϊδάρα<sup>2</sup>, Ε. Γεωργιάδου<sup>2</sup>, Β. Δημητροπούλου<sup>2</sup>, Γ.Π. Χρούσος<sup>1,3</sup>, Ε. Χαρμανδάρη<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Παιδιατρική Κλινική 1, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», <sup>3</sup>Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών

**Εισαγωγή:** Το σύνδρομο Cushing αποτελεί σπάνια κλινική οντότητα, ιδιαίτερα στα παιδιά. Η επίπτωσή του υπολογίζεται σε 2-5: 1000000 ανά έτος. Μόνο το 10% των νέων περιπτώσεων αφορά σε παιδιά. Η πιο συχνή αιτία είναι το ιατρογενές σύνδρομο Cushing, ενώ η αυτόνομη έκκριση κορτιζόλης από τα επινεφρίδια (μη εξαρτώμενο από την ACTH σύνδρομο Cushing) αποτελεί μόνο το 15% όλων των περιπτώσεων στην παιδική ηλικία. Οι μονήρεις ετερόπλευροι επινεφριδιακοί όγκοι αποτελούν την πιο συχνή αιτία του μη εξαρτώμενου από ACTH συνδρόμου Cushing, με 2-10% των ασθενών να έχουν αμφοτερόπλευρους επινεφριδιακούς όγκους.

**Σκοπός:** Η παρουσίαση των κλινικών εκδηλώσεων, των εργαστηρικών ευρημάτων και της θεραπευτικής αντιμετώπισης σε έφηβη με σύνδρομο Cushing.

**Παρουσίαση περιστατικού, διερεύνηση και αντιμετώπιση:** Ασθενής ηλικίας 12 ετών παρουσίαζε από τριμήνου κλινικές εκδηλώσεις συνδρόμου Cushing (ραγδαία αύξηση βάρους με επιβράδυνση του ρυθμού αύξησης, εύκολη κόπωση, αυξημένη εφίδρωση, πανσληνοειδές προσώπιο, αυξημένη τριχοφυΐα και ακμή προσώπου, περιφερική μυϊκή ατροφία και κοιλιακή κατανομή λίπους χωρίς ωστόσο ερυθροϊώδεις ραβδώσεις). Ο εργαστηριακός έλεγχος ανέδειξε αυξημένη κορτιζόλη ούρων (UFC) 24ώρου σε επανειλημμένες μετρήσεις [UFC: 1699.9 μg/24H και 1079.7 μg/24H (φ.τ. 2.6-37)] καθώς και απουσία του κικράδιου ρυθμού έκκρισης κορτιζόλης με κατασταλμένες συγκεντρώσεις ACTH πλάσματος (<1.00 pg/mL) και αυξημένες συγκεντρώσεις κορτιζόλης ορού ακόμα και τα μεσάνυχτα (40.4 μg/dL). Η δοκιμασία διέγερσης με CRH ανέδειξε απουσία ανταπόκρισης της ACTH (<1.00 pg/mL) με αυξημένες συγκεντρώσεις κορτιζόλης ορού, επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση του μη εξαρτώμενου από την ACTH συνδρόμου Cushing. Η δοκιμασία καταστολής με δεξαμεθαζόνη ανέδειξε μη καταστολή των συγκεντρώσεων της 08:00h κορτιζόλης ορού μετά από χορήγηση χαμηλής δόσης και υψηλής δόσης δεξαμεζόνη. Οι συγκεντρώσεις ινσουλίνης παρέμειναν σημαντικά αυξημένες στην καμπύλη Γλυκόζης. Τέλος, η αξονική τομογραφία κοιλίας με σκιαγραφικό ανέδειξε υπερπλασία των επινεφριδίων χωρίς ανεύρεση παθολογικών αλλοιώσεων, κατευθύνοντας τη διάγνωση προς μικροοζώδη υπερπλασία των επινεφριδίων (PPNAD) ή λιγότερο πιθανόν προς μακροοζώδη υπερπλασία των επινεφριδίων (AIMAN). Η ασθενής λόγω των πολύ υψηλών συγκεντρώσεων κορτιζόλης ούρων και προκειμένου να μειωθεί ο κίνδυνος λοιμώξεων ξεκίνησε θεραπεία με κετοκοναζόλη 250mg ενώ παράλληλα προγραμματίζεται αμφοτερόπλευρη επινεφριδεκτομή.

**Συμπεράσμα:** Η μικροοζώδης υπερπλασία των επινεφριδίων μπορεί να είναι σποραδική ή στα πλαίσια του συμπλέγματος Carney. Στο 40-50% των περιπτώσεων η αξονική τομογραφία των επινεφριδίων είναι φυσιολογική. Η μακροοζώδης υπερπλασία των επινεφριδίων είναι πιο σπάνια στα παιδιά και συνήθως εκδηλώνεται στα πλαίσια του συνδρόμου Mc Cune Albright. Και στις δυο περιπτώσεις η αμφοτερόπλευρη χειρουργική αφαίρεση των επινεφριδίων αποτελεί τη θεραπεία εκλογής με ακόλουθη υποκατάσταση γλυκοκορτικοειδών και αλατοκορτικοειδών δια βίου.

## 18 Ο ΕΠΙΠΟΛΑΣΜΟΣ ΤΗΣ ΕΛΛΕΙΨΗΣ ΚΑΙ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ ΤΗΣ 25-ΥΔΡΟΞΥΒΙΤΑΜΙΝΗΣ D ΣΕ ΥΠΕΡΒΑΡΑ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Χ. Γιαννιός, Σ. Γενιτσαρίδη, Σ. Καραμπάτσου, Ι. Φαράκλα, Γ. Παπαδόπουλος, Ι. Παπαγεωργίου, Ε. Κόνιαρη, Χ. Παπαθανασίου, Π. Κάσσαρη, Ε. Χαρμανδάρη

Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

**Εισαγωγή:** Ο επιπολασμός της παχυσαρκίας έχει αυξηθεί δραματικά στην Ελλάδα τις τελευταίες δεκαετίες με το ποσοστό των υπέρβαρων και παχύσαρκων παιδιών και εφήβων να υπερβαίνει το 30-35%. Η παχυσαρκία σχετίζεται με χαμηλές συγκεντρώσεις 25-υδροξυβιταμίνης D που πιθανώς να προδιαθέτουν για εμφάνιση μεταβολικού συνδρόμου και καρδιομεταβολικών νοσημάτων.

**Σκοπός:** Ο προσδιορισμός των συγκεντρώσεων της 25-υδροξυβιταμίνης D του ορού και η σχέση τους με τις καρδιομεταβολικές παραμέτρους σε υπέρβαρα και παχύσαρκα παιδιά και εφήβους.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Χίλια διακόσια ενενήντα έξι (n=1296) παιδιά και έφηβοι (700 κορίτσια, 596 αγόρια) στρατολογήθηκαν για να συμμετέχουν στην μελέτη. Από αυτούς, 143 είχαν φυσιολογικό Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ) (μέση ηλικία: 11,15 ± 0,27 έτη, ΔΜΣ: 20,00 ± 0,21 kg/m<sup>2</sup>), 349 ήταν υπέρβαροι (μέση ηλικία: 11,29 ± 0,15 έτη, ΔΜΣ: 23,14 ± 0,12 kg/m<sup>2</sup>) και 804 παχύσαρκοι (μέση ηλικία: 11,36 ± 0,12 έτη, ΔΜΣ: 28,41 ± 0,18 kg/m<sup>2</sup>). Η λήψη των δειγμάτων αίματος για τον προσδιορισμό της ηπατικής και νεφρικής λειτουργίας, της συγκέντρωσης 25-υδροξυβιταμίνης D, του οστικού μεταβολισμού και των καρδιομεταβολικών παραμέτρων έγινε στις 08:00h μετά από 12ωρη νηστεία. Η συστολική και διαστολική αρτηριακή πίεση προσδιορίστηκαν δύο φορές και καταγράφηκε ο μέσος όρος.

**Αποτελέσματα:** Οι συγκεντρώσεις της 25-υδροξυβιταμίνης D ήταν φυσιολογικές (≥30 ng/mL, μέση τιμή: 37,65 ± 0,42 ng/mL) σε 291 (22,45%) παιδιά και εφήβους, ενώ 481 (37,11%) παιδιά και έφηβοι παρουσίαζαν ανεπάρκεια (20-29 ng/mL, μέση τιμή: 24,39 ± 0,13 ng/mL) και 524 (40,43%) έλλειψη (<20 ng/mL, μέση τιμή: 14,75 ± 0,17 ng/mL) 25-υδροξυβιταμίνης D. Επιπρόσθετα, παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική διαφορά στις συγκεντρώσεις της 25-υδροξυβιταμίνης D μεταξύ των τριών ομάδων ασθενών (Φυσιολογικού ΔΜΣ: 25,44 ± 0,78 ng/mL, Υπέρβαροι: 24,91 ± 0,52, Παχύσαρκοι: 22,49 ± 0,35 ng/mL, P < 0.05).

**Συμπεράσματα:** Η έλλειψη ή ανεπάρκεια της 25-υδροξυβιταμίνης D παρατηρείται στο 87,2% των υπέρβαρων και παχύσαρκων παιδιών και εφήβων στην Ελλάδα.

## 19 ΤΕΣΣΕΡΕΙΣ ΝΕΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ NR3C2 ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΨΕΥΔΟΥΨΟΑΛΔΟΣΤΕΡΟΝΙΣΜΟ ΤΥΠΟΥ 1

Α. Σερτεδάκη<sup>1</sup>, Μ. Δρακοπούλου<sup>1</sup>, Χρ. Μεράκου<sup>1</sup>, Δ. Χρύσης<sup>2</sup>, Α. Ευθυμιάδη<sup>2</sup>, Γ. Χρούσος<sup>1</sup>, Χρ. Κανακά-Gantenbein<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και Σακχαρώδη Διαβήτη Α΄ Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, <sup>2</sup>Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών

**Εισαγωγή:** Ο ΨευδοΨοαλδοστερονισμός τύπου 1 (PHA1) είναι ένα σπάνιο γενετικό νόσημα, το οποίο χαρακτηρίζεται από αντίσταση στα αλατοκορτικοειδή. Οι ασθενείς εμφανίζουν νεφρική απώλεια άλατος με συνέπεια υπονατρίαμια, υπερκαλιαιμία, μεταβολική οξέωση και υψηλά επίπεδα ρενίνης και αλδοστερόνης. Ο PHA1 διακρίνεται στην αυτοσωμική επικρατητική νεφρική μορφή που προκαλείται από μεταλλάξεις του γονιδίου NR3C2 που κωδικοποιεί τον υποδοχέα των αλατοκορτικοειδών και την αυτοσωμική υπολειπόμενη συστηματική μορφή που προκαλείται από μεταλλάξεις των γονιδίων SCNN1A, SCNN1B, SCNN1C τα οποία κωδικοποιούν τις υποομάδες του επιθηλιακού διαύλου νατρίου (ENaC) και συνοδεύονται από βαρύτερη κλινική εικόνα.

**Σκοπός:** Η διερεύνηση των γενετικών αιτίων σε ασθενείς με κλινική και βιοχημική διάγνωση ψευδοΨοαλδοστερονισμού.

**Ασθενείς και μέθοδοι:** Ελέγχθηκαν οκτώ ασθενείς με ένδειξη ψευδοΨοαλδοστερονισμού, δηλαδή υπονατρίαμια, υπερκαλιαιμία, αυξημένες τιμές ρενίνης και αλδοστερόνης. Οι δύο εξ αυτών είχαν αρχικά παραπεμφθεί για γενετικό έλεγχο υποαλδοστερονισμού και ο έλεγχος για μεταλλάξεις του γονιδίου CYP11B2 ήταν αρνητικός. Σε μία από τους ασθενείς είχε τεθεί αρχικά η διάγνωση της Συγγενούς Υπερπλασίας Επινεφριδίων και μετά από κλινικό και βιοχημικό επανέλεγχο στην ηλικία των 2,5 ετών, διαπιστώθηκε ότι πρόκειται για ψευδοΨοαλδοστερονισμό και παραπέμφθηκε για περαιτέρω γενετικό έλεγχο.

Η κωδικοποιούσα περιοχή του γονιδίου NR3C2 (εξώνια 2-9) πολλαπλασιάστηκε με PCR και υποβλήθηκε σε απ΄ ευθείας αλληλούχηση. Διενεργήθηκε *in silico* ανάλυση των μεταλλάξεων που ανιχνεύθηκαν.

**Αποτελέσματα:** Ανιχνεύθηκαν τέσσερις νέες ετερόζυγες μεταλλάξεις του γονιδίου NR3C2 σε τέσσερις από τους οκτώ ασθενείς που διερευνήθηκαν. Συγκεκριμένα ανιχνεύθηκαν οι μεταλλάξεις: c.2525\_2526insATCA - p.A844Vfs\*5, c.2418\_2418delG - p.W806X, c.1891\_1896delinsA - V631Rfs\*12 και c.1816T>C - p.C606R. Η *in silico* ανάλυση έδειξε ότι οι μεταλλάξεις είναι επιβλαβείς. Ο έλεγχος των γονέων στους τρεις ασθενείς έδειξε ότι οι μητέρες των ασθενών ήταν ετεροζυγώτες για την ίδια μετάλλαξη. Οι γονείς ενός ασθενούς δεν ήταν διαθέσιμοι. Οι δύο από τους ασθενείς ήταν αποτέλεσμα δίδυμης κύησης, τα αδέρφια των οποίων δεν παρουσίασαν συμπτώματα ψευδοΨοαλδοστερονισμού και δεν προσήλθαν για έλεγχο.

**Συμπεράσματα:** Περιγράφουμε 4 νέες ετερόζυγες μεταλλάξεις του γονιδίου NR3C2 οι οποίες ανιχνεύθηκαν σε ασθενείς με ψευδοΨοαλδοστερονισμό. Επιπλέον, τονίζεται η ανάγκη μοριακής επιβεβαίωσης της διάγνωσης σε ασθενείς με εικόνα απώλειας άλατος, στους οποίους γενετικός έλεγχος για ΣΥΕ ή υποαλδοστερονισμό είναι αρνητικός.



## 20 ΗΠΙΑ ΚΑΙ ΠΑΡΟΔΙΚΗ ΜΟΡΦΗ ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΟΥ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟΥ ΨΕΥΔΟΥΠΟΑΛ-ΔΟΣΤΕΡΟΝΙΣΜΟΥ ΤΥΠΟΥ I ΣΕ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΕΣ ΑΘΙΓΓΑΝΩΝ ΟΦΕΙΛΟΜΕΝΗ ΣΕ ΝΕΑ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ *SCNN1A*. ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΟΥ ΔΟΜΙΚΟΥ ΜΟΝΤΕΛΟΥ ΤΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΓΜΕΝΗΣ ΠΡΩΤΕΙΝΗΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ

A. Ευθυμιάδου<sup>1</sup>, A. Σερτεδάκη<sup>2</sup>, Δ. Βλαχάκης<sup>3</sup>, Γ. Χρούσος<sup>2</sup>, Δ. Χρύσης<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών, <sup>2</sup>Μονάδα Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και Σακχαρώδη Διαβήτη Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, <sup>3</sup>Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών

**Εισαγωγή:** Ο Ψευδούποαλδοστερονισμός τύπου I είναι μια σπάνια κληρονομική νόσος που χαρακτηρίζεται από αντίσταση στη δράση της αλδοστερόνης και διακρίνεται σε 2 μορφές: την αυτοσωμική επικρατητική νεφρική μορφή που προκαλείται από μεταλλάξεις του γονιδίου *NR3C2* που κωδικοποιεί τον υποδοχέα των αλατοκορτικοειδών και την αυτοσωμική υπολειπόμενη συστηματική μορφή που προκαλείται από μεταλλάξεις των γονιδίων *SCNN1A*, *SCNN1B*, *SCNN1C* τα οποία κωδικοποιούν τις υποομάδες του επιθηλιακού καναλιού νατρίου (ENaC). Η κλασική κλινική εικόνα της υπολειπόμενης μορφής του ψευδούποαλδοστερονισμού τύπου I είναι βαριά, εμμένουσα, με πολυοργανική συμμετοχή, ενώ η επικρατητική μορφή χαρακτηρίζεται από ήπια, παροδική διαταραχή με νεφρική μόνο προσβολή.

**Σκοπός:** Η διερεύνηση του γενετικού αιτίου του ψευδοαλδοστερονισμού ο οποίος διαγνώσθηκε σε οικογένεια αθιγγάνων.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Μελετήθηκαν 10 ασθενείς και αρκετά μέλη των οικογενειών τους και καταγράφηκαν τα κλινικά και βιοχημικά τους χαρακτηριστικά. Οι κωδικοποιούσες περισχές των γονιδίων *NR3C2* και *SCNN1A* πολλαπλασιασθηκαν με PCR και υποβλήθηκαν σε απ'ευθείας αλληλούχηση. Διενεργήθηκε *in silico* ανάλυση. Κατασκευάστηκε ένα δομικό μοντέλο του *SCNN1A*, μέσω υπολογιστικής ομόλογης μοντελοποίησης. Οι τρισδιάστατες (3D) συντεταγμένες της πρωτεΐνης πρότυπου, προήλθαν από την X-ray λυμένη, κρυσταλλική δομή με RCSB κωδικό: 3TON. Η μεταλλαγμένη δομή τροποποιήθηκε κατάλληλα χρησιμοποιώντας το πρόγραμμα MOE. Οι μοριακές προσομοιώσεις έγιναν με το βιο-υπολογιστικό πακέτο MOE.

**Αποτελέσματα:** Οι ασθενείς διαγνώσθηκαν σε ηλικία 5 έως 60 ημερών με κλινική προβολή ανεπάρκειας αύξησης, εμέτων ή κατά τη διάρκεια λοίμωξης του αναπνευστικού και χαρακτηριστικά βιοχημικά ευρήματα, με υπερκαλιαιμία, υπονατριαιμία και αυξημένα επίπεδα αλδοστερόνης και ρενίνης. Όλοι οι ασθενείς ανταποκρίθηκαν πολύ καλά στη θεραπεία υποκατάστασης με χλωριούχο νάτριο με σταδιακή μείωση της δοσολογίας με την ηλικία έως την πλήρη διακοπή. Όλοι οι ασθενείς ήταν ομοζυγώτες για τη μετάλλαξη F226C του γονιδίου *SCNN1A*, η οποία περιγράφεται για πρώτη φορά. Η *in silico* ανάλυση ανέδειξε ότι η νέα αυτή μετάλλαξη είναι παθολογική. Το δομικό μοντέλο που κατασκευάστηκε απεκάλυψε ότι η αντικατάσταση της φαινυλαλανίνης (F) από κυστεΐνη (C) έχει σημαντικές επιπτώσεις στην τρισδιάστατη δομή της πρωτεΐνης. Το κατάλοιπο της κυστεΐνης είναι μικρότερων διαστάσεων από αυτό της φαινυλαλανίνης με αποτέλεσμα να δημιουργείται μια νέα κοιλότητα, η οποία επιτρέπει την είσοδο μορίου νερού και επομένως την διατάραξη της ισορροπίας της υδροφοβικότητας του πρωτεϊνικού πυρήνα. Σημαντικό εύρημα της βιο-υπολογιστικής μας μελέτης είναι το γεγονός ότι η φαινυλαλανίνη αρχικά συμμετέχει σε υδρόφοβη (p-stacking) αλληλεπίδραση με το αρωματικό της δακτυλίδι. Η αντικατάσταση της από την κυστεΐνη έχει ως άμεση συνέπεια την ολική απώλεια αυτής της σταθεροποιητικής μοριακής αλληλεπίδρασης, η οποία σε συνδυασμό με την δομική αποσταθεροποίηση που προκαλεί η είσοδος του μορίου νερού, μεταβάλλει δραστικά την ολική τρισδιάστατη δομή της *SCNN1A*.

**Συμπέρασμα:** Η ήπια, παροδική μορφή του αυτοσωμικού υπολειπόμενου ψευδούποαλδοστερονισμού τύπου I που οφείλεται στη νέα ομόζυγη μετάλλαξη F226C του γονιδίου *SCNN1A*, υποδηλώνει την φαινοτυπική ετερογένεια της νόσου.

## 21 ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΕΞΕΛΙΞΗΣ ΤΗΣ ΟΣΤΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ ΚΟΡΙΤΣΙΩΝ ΜΕ ΠΡΩΙΜΗ ΑΔΡΕΝΑΡΧΗ

Χ. Μαρακάκη, Σ. Θεοδωροπούλου, Δ. Παπαδημητρίου, Ε. Δερμιτζάκη, Α. Παπαδημητρίου  
Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Γ' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, ΠΓΝ «Αττικόν»

**Εισαγωγή:** Στα παιδιά με πρώιμη αδρεναρχή (ΠΑ), η οστική ηλικία (ΟΗ) ενδέχεται να είναι μεγαλύτερη της χρονολογικής. Όμως το τελικό ανάστημα συνήθως είναι εντός του ύψους στόχου.

**Σκοπός:** Η μελέτη της εξέλιξης της ΟΗ σε κορίτσια με πρώιμη αδρεναρχή.

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** Αναδρομική μελέτη των φακέλων 60 κοριτσιών με ΠΑ που παρακολουθούνται στο παιδοενδοκρινολογικό εξωτερικό ιατρείο του νοσοκομείου «Αττικόν». Καταγράφηκαν το βάρος γέννησης, τα σωματομετρικά στοιχεία σε κάθε επίσκεψη, Α/α ΟΗ γινόταν κάθε χρόνο. Σε κάθε επίσκεψη γινόταν σταδιοποίηση της ήβης κατά Tanner. Υπολογίστηκε το προβλεπόμενο τελικό ανάστημα κατά τη διάγνωση και κατά την τελευταία επίσκεψη και συγκρίθηκε με το ύψος στόχος.

**Αποτελέσματα:** Ο μέσος χρόνος παρακολούθησης των κοριτσιών που συμπεριλήφθησαν στη μελέτη ήταν 3,6 έτη. Μόνο 2/60 (3,3%) ήταν SGA. Κατά τη διάγνωση, η μέση ηλικία ήταν 6,55 ( $\pm 1,0$ ) ετών, η αναφερόμενη μέση ηλικία εμφάνισης των σημείων της αδρεναρχής 5,95 ( $\pm 1,3$ ) ετών, το ύψος 0,868 SDS ( $\pm 1,0$  SD), ο δείκτης μάζας σώματος 1,23 ( $\pm 1,1$ ) SDS και η οστική ηλικία +1,13 έτη ( $\pm 0,86$ ) μεγαλύτερη της χρονολογικής. 19/60 κορίτσια (31,7%) παρουσίαζαν παχυσαρκία (BMI SDS > 2). Νωρίς ήβη (σε ηλικία < 9 ετών) παρουσίασαν 26/60 κορίτσια (43%). Το προβλεπόμενο τελικό ανάστημα στην πρώτη επίσκεψη υπολογίστηκε 0,454 SDS χαμηλότερο του ύψους στόχου ενώ στην τελευταία επίσκεψη (περίπου 3 χρόνια μετά) αυξήθηκε σε 0,244 χαμηλότερο του ύψους στόχου.

Προκειμένου να μελετηθεί η εξέλιξη της οστικής ηλικίας τα κορίτσια ταξινομήθηκαν σε 3 υποομάδες, ανάλογα με τη διαφορά της οστικής από τη χρονολογική ηλικία ( $\Delta$ ).

Η πρώτη ομάδα, με χρονολογική ηλικία συμβατή με την οστική ( $\Delta < 1$ ), περιλάμβανε 21 κορίτσια (35%), με μέση ηλικία διάγνωσης 6,36 ( $\pm 1,17$ ). Η δεύτερη ομάδα, διαφορά  $1 \leq \Delta < 2$  περιλάμβανε 30 κορίτσια (50%), με μέση ηλικία διάγνωσης 6,49 ( $\pm 1,0$ ) και η τρίτη ομάδα,  $\Delta \geq 2$  έτη, περιλάμβανε 9 κορίτσια (15%), με μέση ηλικία διάγνωσης 7,18 ( $\pm 0,6$ ).

Στην πρώτη ομάδα, παρατηρήθηκε σημαντική αύξηση της ΟΗ, κατά τη διάγνωση +0,36 (0,46), 1<sup>ος</sup> χρόνος +0,79 (0,79), 2<sup>ος</sup> χρόνος +1,04 (0,75), 3<sup>ος</sup> χρόνος +1,12 (0,75),  $p < 0,001$ . Στη δεύτερη ομάδα, δεν παρατηρήθηκε σημαντική μεταβολή στην ΟΗ, κατά τη διάγνωση +1,27 (0,24), 1<sup>ος</sup> χρόνος +1,37 (0,59), 2<sup>ος</sup> χρόνος +1,32 (0,72), 3<sup>ος</sup> χρόνος +1,18 (0,73),  $p = 0,213$ , ενώ στην τρίτη ομάδα παρατηρήθηκε σημαντική μείωση της διαφοράς, κατά τη διάγνωση +2,49 (0,35), 1<sup>ος</sup> χρόνος +2,13 (0,54), 2<sup>ος</sup> χρόνος +1,89 (0,38), 3<sup>ος</sup> χρόνος +1,38 (0,59),  $p < 0,001$ .

**Συμπεράσματα:** Τα κορίτσια με ΠΑ, σε σημαντικό ποσοστό, παρουσιάζουν μεγαλύτερη ΟΗ από τη χρονολογική. Εάν η ΟΗ είναι συμβατή με τη χρονολογική κατά τη διάγνωση, στα επόμενα τρία χρόνια η διαφορά αυξάνεται σημαντικά, ενώ εάν η διαφορά είναι μεγαλύτερη των 2 ετών η διαφορά μειώνεται σημαντικά. Μετά από 3 χρόνια από τη διάγνωση (δηλ. σε χρονολογική ηλικία ~ 10 ετών), η οστική ηλικία των κοριτσιών με ΠΑ είναι κατά μέσο όρο 1 χρόνο μεγαλύτερη από τη χρονολογική. Σχεδόν σε όλα τα κορίτσια που μελετήθηκαν, στην τελευταία επίσκεψη της παρακολούθησής τους, το προβλεπόμενο τελικό ανάστημα ήταν εντός του ύψους στόχου.

## 22 ΑΣΥΜΜΕΤΡΙΑ ΣΤΗΝ ΕΝΕΡΓΟΠΟΙΗΣΗ ΤΟΥ ΑΞΟΝΑ ΥΠΟΘΑΛΑΜΟΣ – ΥΠΟΦΥΣΗ – ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑ (ΗΡΑ) ΚΑΙ ΤΟΥ ΣΥΜΠΑΘΗΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ ΣΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΡΟΦΗΒΙΚΑ ΚΟΡΙΤΣΙΑ

Χ. Παπαφωτίου<sup>1</sup>, Ε. Χριστάκη<sup>1</sup>, Φ. Αποστολάκου<sup>2</sup>, Ι. Παπασωτηρίου<sup>2</sup>, Γ. Χρούσος<sup>1</sup>, Π. Περβανίδου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ιατρική Σχολή, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Νοσοκομείου Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, <sup>2</sup>Βιοχημικό Τμήμα ΓΝ Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

**Εισαγωγή:** Διαταραχές στη λειτουργία του συστήματος του στρες έχουν συσχετισθεί με παχυσαρκία, ήδη από την παιδική ηλικία. Ενώ ο ρόλος της κορτιζόλης έχει μελετηθεί διεξοδικά, ο ρόλος της α-αμυλάσης, τελικό προϊόν του άξονα συμπαθητικού-αδρενομευλώδους (SAM), και η μεταξύ τους σχέση, παραμένει αδιευκρίνιστη.

**Σκοπός:** Σκοπός της έρευνας ήταν η σύγκριση των επιπέδων κορτιζόλης και α-αμυλάσης σιέλου και η ανίχνευση της μεταξύ τους σχέσης σε ομάδες παχύσαρκων και φυσιολογικού βάρους κοριτσιών

**Ασθενείς και Μέθοδοι:** 26 παχύσαρκα προεφηβικά κορίτσια (μέση ηλικία  $7.4 \pm 1.3$  και BMI  $24.6 \pm 3.3$ ) συγκρίθηκαν με 24 κορίτσια φυσιολογικού βάρους (μέση ηλικία  $7.8 \pm 1.1$  και BMI  $16.9 \pm 1.6$ ). Έγινε συλλογή σιέλου με 5 διαδοχικές λήψεις (09:00, 12:00, 15:00, 18:00, 21:00) και μετρήθηκαν η κορτιζόλη και η α-αμυλάση, μέσω χημειοφωταύγειας και κινητικών μεθόδων, αντίστοιχα. Υπολογίστηκαν οι AUC ground (AUCg) της κορτιζόλης και α-αμυλάσης. Αναζητήθηκε η συσχέτισή τους σε κάθε ομάδα ξεχωριστά.

**Αποτελέσματα:** Η AUCg της κορτιζόλης βρέθηκε σημαντικά μεγαλύτερη στην ομάδα των παχύσαρκων και η AUCg της α-αμυλάσης σημαντικά μικρότερη στην ίδια ομάδα ( $p < 0.05$ ). Στην ομάδα των παχύσαρκων, υπήρξαν οι εξής αρνητικές συσχετίσεις: η πρωινή αμυλάση με την πρωινή κορτιζόλη (09:00) ( $r = -0.492$ ,  $p < 0.05$ ), η αμυλάση στις 12:00 με την κορτιζόλη στις 12:00 ( $r = -0.523$ ,  $p < 0.05$ ) και την AUCg κορτιζόλης ( $r = -0.48$ ,  $p < 0.05$ ), και η AUCg αμυλάσης με την κορτιζόλη στις 15:00 ( $r = -0.48$ ,  $p < 0.05$ ). Δεν παρουσιάστηκαν συσχετίσεις στην ομάδα των νορμοβαρών.

**Συμπεράσματα:** Τα παχύσαρκα παιδιά παρουσίασαν διαφορές στη συνολική ημερήσια έκκριση κορτιζόλης και α-αμυλάσης. Η ασυμμετρία των δύο αξόνων στην ομάδα των παχύσαρκων, υποδηλώνει διαταραγμένη λειτουργία και αλληλεπίδραση των SAM και ΗΡΑ άξονα.

## 23 ΘΕΤΙΚΕΣ ΣΥΣΧΕΤΙΣΕΙΣ ΜΕΤΑΞΥ ΛΙΠΩΔΟΥΣ ΙΣΤΟΥ ΚΑΙ ΣΥΓΚΕΝΤΡΩΣΕΩΝ ΚΟΡΤΙΖΟΛΗΣ ΣΙΕΛΟΥ, ΤΡΙΧΑΣ ΚΑΙ ΙΝΣΟΥΛΙΝΗΣ ΝΗΣΤΕΙΑΣ ΣΕ ΠΡΟΕΦΗΒΙΚΑ ΚΟΡΙΤΣΙΑ

Ε. Χριστάκη<sup>1</sup>, Χ. Παπαφωτίου<sup>1</sup>, E.L.T. van den Akker<sup>3</sup>, V.L. Wester<sup>3</sup>, Φ. Αποστολάκου<sup>2</sup>, Ι. Παπασωτηρίου<sup>2</sup>, D. Boschiero<sup>4</sup>, Γ. Χρούσος<sup>1,5</sup>, Χ. Κανακά-Geintzenbein<sup>5</sup>, Π. Περβανίδου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Αναπτυξιακής και Συμπεριφορικής Παιδιατρικής, Ιατρείο Παιδικής Παχυσαρκίας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Βιοχημικό τμήμα ΓΝ Παίδων «Η Αγία Σοφία», <sup>3</sup>Department of Internal Medicine, Erasmus MC, Rotterdam, The Netherlands, <sup>4</sup>Biotekna, Venice, Italy, <sup>5</sup>Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ιατρική Σχολή, Α Παιδιατρική Κλινική Νοσοκομείου Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

**Εισαγωγή:** Ο πιθανός ρόλος του στρες στην ανάπτυξη παχυσαρκίας έχει αναδειχθεί από προηγούμενες μελέτες, αλλά το υπερβάλλον σωματικό βάρος και σωματικό λίπος στην παιδική ηλικία χρήζει βαθύτερης μελέτης. Είναι σημαντικό να διερευνηθούν οι αλληλεπιδράσεις του συστήματος του στρες με τον μεταβολισμό της γλυκόζης και την ομοιοστατική ρύθμιση του ενεργειακού ισοζυγίου στα παιδιά.

**Σκοπός:** Σκοπός της συγχρονικής αυτής μελέτης ήταν να εξεταστεί αν η σύσταση σώματος που εκτιμάται με την μέθοδο της βιοηλεκτρικής εμπέδησης συσχετίζεται με βιοδείκτες χρόνιου στρες, φλεγμονής και μεταβολισμού σε προεφηβικά κορίτσια.

**Υλικό:** Στην συγχρονική αυτή μελέτη ασθενών-μαρτύρων συμμετείχαν 26 προεφηβικά κορίτσια με παχυσαρκία και 24 προεφηβικά κορίτσια με φυσιολογικό βάρος (Δείκτης Μάζας Σώματος 24.7 3.35 και 16.9 ± 1.67 αντίστοιχα).

**Μέθοδος:** Διενεργήθηκαν αιμοληψίες μετά από 12ωρη νηστεία για τον προσδιορισμό βιοχημικών και ενδοκερινολογικών δεικτών, ενώ παράλληλα πραγματοποιήθηκαν ανθρωπομετρικές μετρήσεις και εκτίμηση της σύστασης σώματος με βιοηλεκτρική εμπέδηση (BIA-ACC). Συλλέχθηκαν δείγματα τρίχας από την οπίσθια κορυφή της κεφαλής και για την μέτρηση της συγκέντρωσης της κορτιζόλης χρησιμοποιήθηκε η μέθοδος LC-MS/MS-based. Συλλέχθηκαν 5 δείγματα σιέλου μέσα σε μια ημέρα (8:30, 12:00, 15:00, 18:00, 21:00) και χρησιμοποιήθηκαν για τον προσδιορισμό της συγκέντρωσης κορτιζόλης στον σιέλο.

**Αποτελέσματα:** Το σωματικό βάρος, το ποσοστό σωματικού λίπους (FM%), η περίμετρος μέσης, και ο Δείκτης Μάζας Σώματος (BMI) διέφεραν στατιστικά σημαντικά στα παιδιά με παχυσαρκία συγκριτικά με τα παιδιά φυσιολογικού βάρους (28.6 ± 5 vs. 41.6 8.5 Kg, 14.14 ± 5.88 vs. 29.81 ± 4.63%, 59.9 ± 5.7 vs. 78.5 ± 7.9 cm, 16.9 ± 1.67 vs. 24.7 ± 3.35). Βρέθηκε στατιστικά σημαντική θετική συσχέτιση του ποσοστού σωματικού λίπους (FM%), του λιπώδους ιστού (FM(Kg)), του ενδοκοιλιακού λίπους (abdominal adipose tissue-AAT) με την ινσουλίνη νηστείας (p<0,01) και με την περιοχή κάτω από την καμπύλη της κορτιζόλης σιέλου (Area under the curve with respect to the ground) (p<0,05). Επίσης, βρέθηκε στατιστικά σημαντική θετική συσχέτιση του λιπώδους ιστού (FM(Kg)) με την συγκέντρωση κορτιζόλης τρίχας (p<0,05).

**Συμπεράσματα:** Υποδεικνύεται ότι η χρόνια υπερδραστηριότητα του Υποθάλαμο-Υποφυσιακού-Επινεφριδιακού Άξονα σχετίζεται θετικά με την υπερβάλλουσα εναπόθεση σωματικού λίπους σε προεφηβικά κορίτσια.

## 24 ΑΥΞΗΜΕΝΕΣ ΣΥΓΚΕΝΤΡΩΣΕΙΣ ΚΟΡΤΙΖΟΛΗΣ ΤΡΙΧΑΣ ΣΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΣΕ ΣΧΕΣΗ ΜΕ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΥ ΒΑΡΟΥΣ ΠΡΟΕΦΗΒΙΚΑ ΚΟΡΙΤΣΙΑ

Ε. Χριστάκη<sup>1</sup>, Χ. Παπαφωτίου<sup>1</sup>, Δ. Μπαστάκη<sup>1</sup>, Ε.Λ.Τ. van den Akker<sup>2</sup>, Γ. Χρούσος<sup>1</sup>, Π. Περβανίδου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Μονάδα Αναπτυξιακής και Συμπεριφορικής Παιδιατρικής, Ιατρείο Παιδικής Παχυσαρκίας Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Ά Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», <sup>2</sup>Department of Internal Medicine, Erasmus MC, Rotterdam, The Netherlands

**Εισαγωγή:** Η χρόνια έκθεση στο στρες μπορεί να προκαλέσει διαταραχές στο σύστημα του στρες και κατά αυτό τον τρόπο να επηρεάσει την πρόσληψη τροφής αυξάνοντας την ενεργειακή πρόσληψη του ατόμου και ενισχύοντας την τάση του για αναζήτηση τροφών πλούσιων σε λίπος και υδατάνθρακες, όπως επίσης και να συμβάλλει στην εναπόθεση υπερβάλλοντος σωματικού λίπους, κυρίως λόγω της υπερκορτιζολαιμίας. Πρόσφατες μελέτες αναδεικνύουν την κορτιζόλη τρίχας ως έναν αξιόπιστο δείκτη των επιπέδων της ενδογενούς κορτιζόλης μακροπρόθεσμα.

**Σκοπός:** Σκοπός της παρούσας μελέτης ήταν να εξεταστεί αν τα παιδιά με παχυσαρκία παρουσιάζουν υψηλότερες τιμές κορτιζόλης τρίχας σε σχέση με τα παιδιά με φυσιολογικό σωματικό βάρος.

**Υλικό:** Στην συγχρονική αυτή μελέτη ασθενών-μαρτύρων συμμετείχαν 26 προεφηβικά κορίτσια με παχυσαρκία και 24 προεφηβικά κορίτσια με φυσιολογικό βάρος (Δείκτης Μάζας Σώματος 24.7 ± 3.3 και 16.9 ± 1.6 αντίστοιχα).

**Μέθοδος:** Συλλέχθηκαν δείγματα τρίχας από την οπίσθια κορυφή της κεφαλής και για την μέτρηση της συγκέντρωσης της κορτιζόλης χρησιμοποιήθηκε η μέθοδος LC-MS/MS-based. Πραγματοποιήθηκαν ανθρωπομετρικές μετρήσεις και εκτίμηση της σύστασης σώματος με βιοηλεκτρική εμπέδηση.

**Αποτελέσματα:** Το σωματικό βάρος, το ποσοστό σωματικού λίπους, η περίμετρος μέσης, και ο Δείκτης Μάζας Σώματος (BMI) διέφεραν στατιστικά σημαντικά στα παιδιά με παχυσαρκία συγκριτικά με τα παιδιά φυσιολογικού βάρους (28.6 ± 5 vs. 41.6 ± 8.5 Kg, 14.1 ± 5.8 vs. 29.8 ± 4.6%, 59.9 ± 5.7 vs. 78.5 ± 7.9 cm, 16.9 ± 1.6 vs. 24.7 ± 3.3). Η συγκέντρωση της κορτιζόλης τρίχας ήταν στατιστικά σημαντικά υψηλότερη στα παιδιά με παχυσαρκία συγκριτικά με τα παιδιά με φυσιολογικό σωματικό βάρος, καθώς επίσης η συγκέντρωση της κορτιζόλης τρίχας παρουσιάζει γραμμική θετική συσχέτιση με το BMI Z-score ( $r=0.319$ ,  $p=0.037$ ).

**Συμπεράσματα:** Η συγκέντρωση της κορτιζόλης τρίχας αποτελεί έναν δείκτη των επιπέδων έκκρισης κορτιζόλης στον οργανισμό και φαίνεται να είναι υψηλότερη στα παιδιά με παχυσαρκία, συγκριτικά με τα παιδιά με φυσιολογικό σωματικό βάρος. Υποδεικνύεται ότι τα παιδιά με παχυσαρκία πιθανά παρουσιάζουν χρόνια ενεργοποίηση του Υποθάλαμο-Υποφυσιακού-Επινεφριδιακού Άξονα ενισχύοντας αποτελέσματα προηγούμενων μελετών για την συσχέτιση στρες και παχυσαρκίας στα παιδιά.

## ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

---

### **Ημερομηνία και Τόπος Διεξαγωγής**

**27-28 Φεβρουαρίου 2016, Αθήνα, Ξενοδοχείο Electra Palace,**  
Ν. Νικοδήμου 18, 10557 Αθήνα

Τηλ: (+30) 210 337 0000, Fax: (+30) 210 324 1875

Τμήμα Κρατήσεων: (+30) 210 337 0100

email: [epconcierge@electrahotels.gr](mailto:epconcierge@electrahotels.gr)

---

### **Εγγραφή**

Δωρεάν

## ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Η Οργανωτική Επιτροπή ευχαριστεί θερμά για την πολύτιμη συμβολή τους στο Συνέδριο, τις παρακάτω Φαρμακευτικές Εταιρείες:



## ΟΜΙΛΗΤΕΣ – ΠΡΟΕΔΡΕΙΑ

### **Androutsellis-Theotokis Andreas**

*Group Leader, Innate Repair Department of Internal Medicine III, University Hospital Carl Gustav Carus at the Technische Universität Dresden, Germany*

### **de Roux Nicolas**

*Professor of Biochemistry, Inserm, Paris Diderot University, Paris, France*

### **Dunkel Leo**

*Professor of Paediatric Endocrinology, Queen Mary University of London, Centre for Endocrinology, London, United Kingdom*

### **Latronico Ana Claudia**

*Professor of Endocrinology and Metabolism, Sao Paulo University. Chief of Internal Medicine Department, Sao Paulo Medical School, Sao Paulo University, Sao Paulo, Brazil*

### **Pfäffle Roland**

*Professor and Head of the Department of Pediatric Endocrinology, University of Leipzig, Leipzig, Germany*

### **Rogol Alan**

*Professor Emeritus, University of Virginia School of Medicine Richmond, Virginia, USA*

### **Αρδίτη Τζέσικα**

*MD, PhD, Παιδίατρος - Παιδο-Ενδοκρινολόγος*

### **Βλαχοπαπαδοπούλου Ελπίδα**

*Παιδίατρος - Ενδοκρινολόγος, Διευθύντρια Τμήματος Αύξησης & Ανάπτυξης, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού»*

### **Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα**

*Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Δ΄ Παιδιατρική Κλινική, Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης, Νοσοκομείο «Γ. Παπαγεωργίου»*

### **Γεωργόπουλος Νεοκλής**

*Αναπληρωτής Καθηγητής Αναπαραγωγικής Ενδοκρινολογίας, Μαιευτική-Γυναικολογική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών*

### **Γκρέκα-Σπηλιώτη Βασιλική**

*Καθηγήτρια Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Διευθύντρια Μονάδας Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας και Διαβήτη, Πανεπιστήμιο Πατρών, Αντιπρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας*

### **Δάκου-Βουτετάκη Αικατερίνη**

*Ομότιμη Καθηγήτρια Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών*

### **Θεοδωρίδης Χαράλαμπος**

*Επίκουρος Καθηγητής, Παιδοενδοκρινολόγος*



## ΟΜΙΛΗΤΕΣ – ΠΡΟΕΔΡΕΙΑ

### **Κανακά-Gantenbein Χριστίνα**

Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής, Ενδοκρινολογίας-Νεανικού Διαβήτη, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Ταμίας Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας

### **Καραβανάκη Κυριακή**

Παιδίατρος-Διαβητολόγος, Αναπληρώτρια Καθηγήτρια, Υπεύθυνη του Διαβητολογικού Ιατρείου Β΄ Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού»

### **Καράντζα-Χαρώνη Μαρία**

Παιδίατρος-Ενδοκρινολόγος, Διευθύντρια Ενδοκρινολογικής Κλινικής, «Παίδων Μητέρα»

### **Καραχάλιου Φωτεινή-Ελένη**

PhD, Παιδίατρος-Ενδοκρινολόγος, Διευθύντρια Ενδοκρινολογικού Τμήματος - Αύξησης και Ανάπτυξης, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού»

### **Μαγιάκου Μαρία-Αλεξάνδρα**

Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

### **Παπαδημητρίου Αναστάσιος**

Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Γ΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικών»

### **Σταμογιάννου Λέλα**

Συντονίστρια-Διευθύντρια, Α΄ Παιδιατρική Κλινική, Ν. Παίδων «Π. & Α. Κυριακού»

### **Τσόκα-Γεννατά Ελένη**

Παιδίατρος-Παιδοενδοκρινολόγος, Διευθύντρια Ε.Σ.Υ., Ενδοκρινολογικό Ιατρείο Παιδιατρικών Τμημάτων, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

### **Χαρμανδάρη Ευαγγελία**

MD, MSc, PhD, MRCP (UK), CCST (UK), Καθηγήτρια Παιδιατρικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Γεν. Γραμματέας Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας

### **Χιώτης Δημήτριος**

Παιδίατρος-Ενδοκρινολόγος

### **Χριστοφορίδης Αθανάσιος**

Επίκουρος Καθηγητής Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Α΄ Παιδιατρική Κλινική, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

### **Χρούσος Π. Γεώργιος**

Καθηγητής Παιδιατρικής, Διευθυντής Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής, και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας

### **Χρύσης Διονύσιος**

Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Πανεπιστημίου Πατρών







# Genotropin<sup>®</sup>

somatropin (rbe)



**Pfizer** Endocrine Care

PFIZER HELLAS A.E., Λ. ΜΕΣΟΓΕΙΩΝ 243 - 154 51 Ν. ΨΥΧΙΚΟ,  
ΤΗΛ.: Επιστημονικής Ενημέρωσης 210 6785800, Παραγγελιών 210 8199060.

Για πλήρεις συνταγογραφικές πληροφορίες παρακαλείσθε να απευθυνθείτε στην εταιρία Pfizer Hellas A.E.