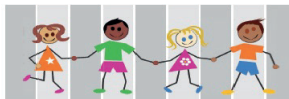


90

ΕΛΛΗΝΙΚΗ
ΕΤΑΙΡΕΙΑ
ΠΑΙΔΙΚΗΣ
& ΕΦΗΒΙΚΗΣ
ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑΣ



HELLENIC
SOCIETY
OF PEDIATRIC
& ADOLESCENT
OBESITY

Ενδοκρινολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών «Αγ. Κυριακού»

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ Επιστημονικό Συμπόσιο της Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής & Εφηβικής Παχυσαρκίας

4-5/10/2024

Royal Olympic Hotel, Αθήνα

Βιβλίο Περιλήψεων
Ομιλιών & Εργασιών



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα του Παιδιού και του Εφήβου

Υπό την Αιγίδα



θα χορηγηθούν
13 μόρια
Συνεχιζόμενης
Ιατρικής Εκπαίδευσης
(C.M.E. - C.P.D.
credits)

90

Πανελλήνιο Επιστημονικό Συμπόσιο
της Ελληνικής Εταιρείας
Παιδικής & Εφηβικής Παχυσαρκίας



4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



**Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου**

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

| | |
|----------------------|----|
| Περιλήψεις Ομιλιών | 5 |
| Περιλήψεις Εργασιών | 30 |
| Ευρετήριο Συγγραφέων | 43 |



ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ ΟΜΙΛΙΩΝ



4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΑΝΘΡΩΠΙΝΟ ΠΡΟΣΩΠΟ

Δρίτσας Αθανάσιος

Καρδιολόγος, Αναπληρωτής Διευθυντής, Ωνάσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο, Συνθέτης και συγγραφέας

Αποτελεί -παράδοξο εντελώς- φαινόμενο των καιρών μας η μεγάλη πρόοδος της επιστημονικής σκέψης στον τομέα των βιολογικών επιστημών να συνδέεται με δυσaréσκεια των ασθενών από τις υπηρεσίες των γιατρών. Το ιατρικό επάγγελμα έχει κατηγορηθεί συχνά για απληστία, ασάφεια, αλαζονεία, άγνοια και ψυχρότητα. Φαίνεται, ότι ο ρόλος του γιατρού ως «κλινικού θεραπευτή» έχει υποβαθμιστεί και υποκατασταθεί από «Big Data» και υπερβολικές διαγνωστικές εξετάσεις. Οι γιατροί δεν επικοινωνούν πλέον με τους ασθενείς τους, δεν αφιερώνουν χρόνο στην φυσική εξέταση και στο πολύτιμο αφήγημα του ιστορικού. Παράλληλα οι ασθενείς χρησιμοποιούν σήμερα το διαδίκτυο χωρίς φίλτρα έτσι ώστε λαμβάνουν συχνά εσφαλμένες πληροφορίες για ζητήματα υγείας οι οποίες οδηγούν σε ανεκπλήρωτες προσδοκίες και παραπλάνηση.

Ο διοικητισμός, η απόλυτη έμφαση στα οικονομικά δεδομένα και το αυξημένο κόστος της ιατρικής περίθαλψης σε παγκόσμιο επίπεδο φαίνεται ότι έχει μετατοπίσει σημαντικά τον πρωταρχικό στόχο των υπηρεσιών υγείας έτσι ώστε προκύπτει πλέον ένα ουσιώδες ερώτημα: Εξακολουθεί ο στόχος των υπηρεσιών υγείας να είναι ο Άνθρωπος ως Πάσχον Πρόσωπο και κατά πόσον η άσκηση της ιατρικής παραμένει σήμερα Ανθρωποκεντρική;



Τίτλος Ομιλίας:

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΗΣ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑΣ: ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ ΓΙΑ ΠΡΟΛΗΨΗ ΚΑΙ ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

Γκούσκου Καλλιόπη^{1,2}

¹Εργαστήριο Βιολογίας, Ιατρική Σχολή του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών (ΕΚΠΑ)

²GENOSOPHY IKE, εταιρεία-τεχνοβλαστός του ΕΚΠΑ

Η ραγδαία πρόοδος στον τομέα της Γενετικής μεταμορφώνει την παιδιατρική φροντίδα, παρέχοντας νέα εργαλεία για την πρόβλεψη και την πρόληψη χρόνιων νοσημάτων με ισχυρή γενετική συνιστώσα. Ένα από τα νοσήματα αυτά είναι η παχυσαρκία, της οποίας η κληρονομικότητα αγγίζει το 70%, σύμφωνα με μελέτες διδύμων. Σήμερα, η παχυσαρκία δεν περιορίζεται μόνο στους ενήλικες, αλλά επηρεάζει σημαντικά και τα παιδιά, με το 15% των παιδιών κάτω των 5 ετών στις ΗΠΑ να παρουσιάζουν παχυσαρκία, ενώ στην Ευρώπη τα ποσοστά κυμαίνονται από 3.5% έως 7.3%.

Η ομιλία θα εστιάσει στις νεότερες εξελίξεις στη Γενετική της Παχυσαρκίας, εξετάζοντας τόσο τις μονογονιδιακές όσο και τις πολυγονιδιακές μορφές, καθώς και το ρόλο της Γενετικής στη βαθύτερη κατανόηση της της νόσου. Θα αναδειχθεί επίσης το πώς η γνώση αυτή μπορεί να αξιοποιηθεί στην ανάπτυξη στοχευμένων στρατηγικών πρόληψης και εξατομικευμένων θεραπευτικών παρεμβάσεων από την πρώιμη παιδική ηλικία.

Επιπλέον, θα συζητηθεί η δυνατότητα έγκαιρης ανίχνευσης παιδιών με αυξημένη γενετική προδιάθεση για παχυσαρκία σε συνδυασμό με την εφαρμογή νέων κατευθυντήριων γραμμών, όπως αυτές της Αμερικανικής Ακαδημίας Παιδιατρικής, που προτείνουν εντατικές παρεμβάσεις στον τρόπο ζωής από την ηλικία των 2 ετών. Αυτά τα σημεία θα αποτελέσουν κεντρικά θέματα της ομιλίας, με στόχο την ανάδειξη του ρόλου της Γενετικής στη διαμόρφωση πιο αποτελεσματικών στρατηγικών πρόληψης και αντιμετώπισης της παιδικής παχυσαρκίας.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

ΦΟΡΤΙΟ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ ΚΑΙ ΜΕΤΑΒΑΣΗ ΣΤΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΤΩΝ ΕΝΗΛΙΚΩΝ: ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΟΜΙΛΙΑΣ

Δουλγεράκη Άρτεμις

Παιδίατρος, PhD, MRCPC, FRCPC

Διευθύντρια του Τομέα Νοσημάτων Μεταβολισμού Οστών και Μεταβολισμού Μετάλλων, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού, Αθήνα

Η υποφωσφαταιμική ραχίτιδα (ΧΛΗ) είναι η συχνότερη μορφή γενετικής ραχίτιδας και αποτελεί διαταραχή του μεταβολισμού του φωσφόρου. Η έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση της είναι σωτήρια για τον ασθενή και την οικογένειά του, αφού το φορτίο της νόσου είναι αξιόλογο και περιλαμβάνει σκελετικές και εξωσκελετικές εκδηλώσεις. Πιο συγκεκριμένα, από τον σκελετό αναμένονται: παραμορφώσεις οστών, οστικά άλγη, αυτόματα κατάγματα, μυϊκή αδυναμία και ελαττωμένη κινητικότητα, ενθεσοπάθεια, χαμηλό ανάστημα. Από τα υπόλοιπα συστήματα ενδέχεται να εμφανιστούν κώφωση, δυσπλασία Arnold Chiari, αποστήματα δοντιών, νεφρασβέσωση, χαμηλή αυτοεκτίμηση, κατάθλιψη.

Δεδομένου ότι οι μικροί ασθενείς ενηλικιώνονται και το νόσημά τους είναι σπάνιο, είναι πρωτίστης σημασίας η ομαλή τους μετάβαση στις δομές υγείας ενηλίκων. Για να είναι επιτυχής η διαδικασία αυτή, απαιτείται η αρμονική συνεργασία πολλών ιατρών διαφορετικών ειδικοτήτων και η συντονισμένη προσπάθεια ώστε ο νεαρός ασθενής να ενημερωθεί για το νόσημα και τις επιπλοκές του, τη θεραπεία του και τον τρόπο παρακολούθησής του. Η διαδικασία της μετάβασης είναι σταδιακή και ξεκινά στη φάση της εφηβείας. Είναι σε εξέλιξη συζήτηση μεταξύ των ειδικών της ΧΛΗ παγκοσμίως, ώστε να οριστεί πρωτόκολλο μετάβασης στοχευμένο στο προφίλ των ασθενών της ΧΛΗ. Εν τω μεταξύ χρησιμοποιούνται εργαλεία μετάβασης που ήδη υπάρχουν και αφορούν παιδιά με σκελετικά νοσήματα, ενώ παράλληλα γίνεται συζήτηση και για ψηφιακά μέσα που αναμένεται να διευκολύνουν τη μετάβαση, όπως πχ ηλεκτρονικός φάκελος, άμεσα προσβάσιμος από το κινητό του ασθενούς.



Τίτλος Ομιλίας:

ΠΡΩΙΜΗ ΑΔΡΕΝΑΡΧΗ Η ΠΡΩΙΜΗ ΗΒΗ;

Καλουμένου Ειρήνη

Παιδίατρος MD, PHD

Η εφηβεία αποτελεί την μεταβατική περίοδο στην ανάπτυξη του ανθρώπου κατά την οποία μέσα από έντονες σωματικές και συναισθηματικές αλλαγές το ανώριμο παιδί μετατρέπεται σε ώριμο και ικανό για αναπαραγωγή ενήλικα. Χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου και την αυξητική αιχμή (growth spurt).

Η Αδρεναρχή αποτελεί την φυσιολογική αύξηση της παραγωγής και έκκρισης των επινεφριδιακών ανδρογόνων μέσα από την ωρίμανση της δικτυωτής ζώνης των επινεφριδίων και χαρακτηρίζεται ως Πρώιμη όταν εμφανίζεται τρίχωση στο εφήβαιο (Tanner II), στις μασχάλες, οσμή ιδρώτα, ακμή, πριν από την ηλικία των 8 ετών για τα κορίτσια και των 9 ετών για τα αγόρια. Εκτός από την κλινική εικόνα στον εργαστηριακό έλεγχο παρατηρείται αύξηση κυρίως της DHEAS αλλά και προχωρημένη οστική ηλικία.

Η Ήβη από την άλλη είναι η ανάπτυξη των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου και χαρακτηρίζεται ως Πρώιμη όταν παρουσιάζεται ανάπτυξη μαστών στα κορίτσια πριν από την ηλικία των 8 ετών και αύξηση του μεγέθους των όρχεων > 3 ml, λέπτυνση και ρυτίδωση του οσχέου και επιμήκυνση του πέους στα αγόρια πριν την ηλικία των 9-9.5 ετών.

Επίσης παρατηρείται αύξηση του ρυθμού ανάπτυξης, αλλαγές στην συμπεριφορά, κοιλιακά άλγη και κολπικές εκκρίσεις στα κορίτσια. Εργαστηριακά παρατηρείται αύξηση της οιστραδιόλης, της FSH κυρίως όμως της LH που σηματοδοτεί την έναρξη της εφηβείας. Απαραίτητος θεωρείται ο προσδιορισμός της οστικής ηλικίας καθώς και ο υπέρηχος μήτρας ωοθηκών στα κορίτσια.

Ο σκοπός της παρούσας ομιλίας αφορά τον σαφή διαχωρισμό των δυο αυτών φαινομένων όσον αφορά την διάγνωση αρχικά και την κατάλληλη αντιμετώπιση προς όφελος των μικρών ασθενών.



Τίτλος Ομιλίας:

ΝΕΑΡΗ ΕΝΗΛΙΚΑΣ ΜΕ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΥΠΟΠΑΡΑΘΥΡΕΟΙΔΙΣΜΟΥ ΣΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ: ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Καπέρδα Αικατερίνη

Ειδικευόμενη Ενδοκρινολογίας, Ενδοκρινολογική μονάδα, Α' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική, Γ.Ν.Α «Λαϊκό», Αθήνα

ΚΛΙΝΙΚΟ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ: Πρόκειται για 22χρονη γυναίκα που παραπέμφθηκε στα ΕΙ λόγω μη επαρκώς ρυθμιζόμενου υποπαραθυρεοειδισμού που εκδηλώθηκε στην ηλικία των 12 ετών.

Ελάμβανε αγωγή με συμπληρώματα ανθρακικού ασβεστίου και αλφακαλσιδόλης. Η ασθενής, προ μηνός εμφάνισε διαταραχές όρασης, οίδημα οπτικής θηλής άμφω με αυξημένη ενδοκράνια πίεση κατά την ΟΝΠ, για τα οποία νοσηλεύτηκε στη Νευρολογική Κλινική. Κατά το προηγούμενο διάστημα δύο εβδομάδων παρουσίασε υπασβεστιαμία λόγω κατάρτησης της διατροφικής πρόσληψης ασβεστίου.

Πραγματοποιήθηκε NGS στο οποίο ανιχνεύθηκαν 2 γενετικές αλλαγές στο γονίδιο TBCE και μία γενετική αλλαγή στο γονίδιο SLC12A3 (c.1963C>T (p. Arg655Cys), και οι τρεις σε ετερόζυγη μορφή. Η μία από αυτές στο γονίδιο TBCE (c.155_166del; p.Ser52_Gly55del) όταν βρίσκεται σε ομοζυγωτία έχει συσχετιστεί με το σύνδρομο Sanjad-Sakati καθώς και με το σύνδρομο Kenny-Caffey τύπου 1. Η άλλη μετάλλαξη που βρέθηκε επίσης στο TBCE γονίδιο (c.1196A>G; p.His399Arg) είναι αβέβαιης κλινικής σημασίας. Επιπλέον, βρέθηκε στο γονίδιο SLC12A3, η αλλαγή c.1963C>T (p. Arg655Cys) που έχει περιγραφεί σε ομοζυγωτία σε ασθενείς με GS.

Βιβλιογραφία:

1. David O. et al. Hypoparathyroidism-retardation-dysmorphism syndrome-Clinical insights from a largelongitudinal cohort in a single medical center. Front Pediatr. 2022 Jul 22;10:916679.
2. El Jabbour T. et al. Kenny-Caffey syndrome type 1. Avicenna J Med. 2014 Jul;4(3):74-6.
3. Khan AA et al. Evaluation and Management of Hypoparathyroidism Summary Statement and Guidelines from the Second International Workshop. J Bone Miner Res. 2022 Dec;37(12):2568-2585.
4. Tsutsui H et al. A case of Gitelman syndrome associated with idiopathic intracranial hypertension. Intern Med. 2011;50(14):1493-6. Epub 2011 Jul 15.



Τίτλος Ομιλίας:

ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΗ ΛΙΠΩΔΗΣ ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ ΗΠΑΤΟΣ

Κονιδάρη Αναστασία

Παιδίατρος-Παιδογαστρεντερολόγος, Συντονίστρια διευθύντρια, Β Παιδιατρική Κλινική, ΓΝ Παιδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Ο σκοπός της ομιλίας είναι, αφενός να γνωστοποιήσει στο κοινό των παιδιάτρων τα νεότερα δεδομένα περί μεταβολής της ορολογίας όσον αφορά την ηπατική λιπώδη διήθηση στα παιδιά, και αφετέρου να αναδείξει ένα αναδυόμενο μοντέλο συνεργασίας μεταξύ γαστρεντερολόγων και ενδοκρινολόγων, προκειμένου να γίνει σωστότερη αντιμετώπιση από κοινού παιδιών και εφήβων με ηπατική λιπώδη διήθηση.

Η ηπατική λιπώδης διήθηση ή στεατοηπατίτιδα αποτελεί ένα πρόβλημα δημόσιας υγείας με παγκόσμιο χαρακτήρα, διότι είναι η συχνότερη μορφή χρόνιας ηπατικής δυσλειτουργίας και δύναται να εξελιχθεί σε σοβαρή ηπατική νόσο.

Οι ευρωπαϊκές εταιρείες που αφορούν την μελέτη του ήπατος, διαβήτη και της παχυσαρκίας εξέδωσαν πρόσφατα νέες κατευθυντήριες κλινικές οδηγίες με βάση την νέα ορολογία και με σκοπό την βέλτιστη διαχείριση των ασθενών.

Η στεατοηπατίτιδα έχει πρόσφατα κατηγοριοποιηθεί εκ νέου ανάλογα με την συνύπαρξη καρδιομεταβολικών παραγόντων κινδύνου και την λήψη αλκοόλ στους ενήλικες. Όσον αφορά τους παιδιατρικούς ασθενείς, αναμένονται σύντομα οι νέες κατευθυντήριες οδηγίες της ευρωπαϊκής εταιρείας παιδιατρικής γαστρεντερολογίας, ηπατολογίας και διατροφής εξαιρουμένης της χρήσης αλκοόλ.

Η στεατοηπατίτιδα με τουλάχιστον έναν συνοδό παράγοντα κινδύνου για παράδειγμα παχυσαρκία, διαβήτη τύπου 2, αρτηριακή υπέρταση, δυσλιπιδαιμία, έχει μετονομαστεί σε στεατοηπατίτιδα σχετιζόμενη με μεταβολική δυσλειτουργία (metabolic dysfunction associated steatotic liver disease, MASLD). Ο όρος αυτός έχει εγκριθεί και θα επικρατήσει ευρέως σε ενήλικες, παιδιά και εφήβους, και πλέον υπάρχει σύσταση παράλληλης διερεύνησης της στεατοηπατίτιδας για αποκλεισμό υποκείμενου νοσήματος. Παρατηρείται συσχέτιση μεταξύ ενδοκρinoπαθειών και στεατοηπατίτιδας με αναφορά σε πιθανούς μηχανισμούς, για παράδειγμα σε ασθενείς υψηλού ρίσκου όπως αυτοί με θυρεοειδική δυσλειτουργία, έλλειψη αυξητικής ορμόνης, πανυποφυσική ανεπάρκεια, υπογοναδισμό και σύνδρομο πολυκυστικών ωοθηκών.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

ΝΕΟΤΕΡΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΣΥΣΤΗΜΑΤΑ ΣΥΝΕΧΟΥΣ ΚΑΤΑΓΡΑΦΗΣ ΓΛΥΚΟΖΗΣ

Κωστέρια Ιωάννα

MD, MSc, PhD, Παιδίατρος με εξειδίκευση στον Σακχαρώδη Διαβήτη, Επιμελήτρια Α', Τμήμα Ενδοκρινολογικό-Αύξησης & Ανάπτυξης, Γ.Ν. Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Τα συστήματα συνεχούς καταγραφής γλυκόζης (CGMS) αποτελούν αναπόσπαστο κομμάτι της διαχείρισης του ΣΔ1, με αναμφισβήτητα οφέλη ως προς τη βελτίωση της γλυκαιμικής ρύθμισης. Η ευρεία διάδοση της χρήσης τους ωθεί την διαρκή βελτίωση των τεχνικών τους χαρακτηριστικών, μεταξύ των οποίων η βελτίωση της ακρίβειάς τους, η μείωση του μεγέθους τους, η μεγαλύτερη διάρκεια χρήσης του αισθητήρα, αλλά και η δυνατότητα επικοινωνίας με «έξυπνες» πένες και φυσικά με τις αντλίες συνεχούς υποδόριας χορήγησης ινσουλίνης (CSII), σχηματίζοντας έτσι κυκλώματα αυτοματοποιημένης χορήγησης ινσουλίνης (AID). Η αξιοπιστία των CGMS επιτρέπει την επίτευξη ακόμη αυστηρότερων γλυκαιμικών στόχων, όπως ο χρόνος εντός στενού εύρους 70-140mg/dl (ειδικά σε χρήστες AID). Παράλληλα η καθοδηγούμενη από τα δεδομένα του CGM διατροφή και άσκηση, σε συνδυασμό με τις κατάλληλες τροποποιήσεις της ινσουλινοθεραπείας, μπορούν να βελτιστοποιήσουν τον γλυκαιμικό έλεγχο. Τα συστήματα CGM έχουν δώσει ενθαρρυντικά αποτελέσματα και σε εφήβους με ΣΔ2, κινητοποιώντας τους να παρακολουθούν τα σάκκαρα τους στενότερα και να δρουν αμεσότερα για να αποφύγουν τις παρατεταμένες υπεργλυκαιμίες. Τέλος, τα CGM έχουν θέση στην πρόγνωση της εξέλιξης των πρωιμότερων σταδίων ΣΔ (≥ 2 αυτοαντισώματα \pm διαταραχές γλυκόζης) σε κλινικό ΣΔ. Αναμφίβολα υπάρχουν ακόμη εμπόδια που πρέπει να ξεπεραστούν, όπως τα δερματικά προβλήματα, οι αποκλίσεις ειδικά στις ακραίες τιμές σακχάρου, η κόπωση από τους συναγερμούς, το «αίσθημα διαρκούς παρακολούθησης» -ειδικά στους εφήβους, κ.ά. Ωστόσο, η δυνατότητα διαμοιρασμού δεδομένων και απομακρυσμένης παρακολούθησης από την οικογένεια και την θεραπευτική ομάδα, ενίσχυσε τον ρόλο της τηλεϊατρικής, και να συμβάλλει σημαντικά στο αίσθημα ασφάλειας κυρίως των γονέων των παιδιών με ΣΔ1.



Τίτλος Ομιλίας:

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΠΡΑΚΤΙΚΕΣ ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΘΗΛΕΑ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ TURNER Σ. TURNER. ΝΕΕΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΕΣ ΟΔΗΓΙΕΣ

Λέκκα-Εμίρη Σοφία¹

¹MD, MSc, PhD, DIU Paris VII University, Επιμελήτρια Α', Τμήμα Ενδοκρινολογικό-Αύξησης & Ανάπτυξης, ΓΝ Παιδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<https://doi.org/10.1093/ejendo/lvae050>

Το Σύνδρομο Turner είναι μια χρωμοσωμική διαταραχή σε θήλεα άτομα, στην οποία το ολόκληρο ή μέρος ενός από τα χρωμοσώματα Χ λείπει. Σε μερικές περιπτώσεις, το ελλείπον χρωμόσωμα είναι παρόν σε μερικά κύτταρα αλλά όχι σε άλλα (μωσαϊκισμός).

Εμφανίζεται μια φορά σε κάθε 2.500 γεννήσεις και το χαρακτηρίζεται από ιδιόμορφο προσώπιο, χαμηλή γραμμή τριχοφυΐας, χαμηλά αυτιά, αυχενικό πτερύγιο, ευρύ θώρακα, χαμηλό ανάστημα, σκελετικές ανωμαλίες (σκολίωση, βραχύ 4ο μετακάρπιο) αμηνόρροια, συγγενή καρδιοπάθεια, πεταλοειδή νεφρό, προβλήματα ακοής και όρασης, υποθυρεοειδισμό, σακχαρώδη διαβήτη, υπεργοναδοτροφικό υπογοναδισμό, αυτοάνοσα νοσήματα, λιπώδη διήθηση ήπατος. Η εξέταση καριοτύπου (ή ανάλυση χρωμοσωμάτων), αποτελεί την καλύτερη μέθοδο διάγνωσης του συνδρόμου Turner. Θεραπευτικά διεθνώς έχει εγκριθεί η χορήγηση αυξητικής ορμόνης με καλά αποτελέσματα στην βελτίωση του τελικού αναστήματος. Επιπλέον η ορμονική θεραπεία υποκατάστασης (E2 και προγεστερόνης) εφαρμόζεται επιτυχώς προς επίτευξη ομαλής εξέλιξης της ήβης, διατήρησης των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου, εμφάνισης εμμήνου ρύσης και βελτιστοποίησης της οστικής πυκνότητας. Στην ομιλία αυτή παρουσιάζονται τα δεδομένα από το πολύ πρόσφατο consensus meeting στο Aarhus, Denmark (Ιούνιος 2023), από οχτώ ομάδες μελέτης υπό την επίβλεψη της Ευρωπαϊκής Ένωσης Ενδοκρινολόγων, της Παιδιατρικής Ενδοκρινολογικής Εταιρείας και άλλων εταιρειών) που επικαιροποίησαν τις οδηγίες για την φροντίδα των ατόμων με Σύνδρομο Turner αναφορικά με: (1) τη διάγνωση και την γενετική, (2) την αύξηση, (3) την εφηβεία και την ορμονική θεραπεία υποκατάστασης, (4) την καρδιαγγειακή υγεία, (5) την μετάβαση στην ενήλικη ζωή, (6) την γονιμότητα και την σχετική συμβουλευτική, (7) την επιτήρηση για συν-νοσηρότητες, και (8) τη νευροανάπτυξη και πνευματική υγεία.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

ΑΡΤΗΡΙΑΚΗ ΥΠΕΡΤΑΣΗ Μαλακασιώτη Γεωργία

Παιδίατρος-Παιδονεφρολόγος, Επιμελήτρια Α, Τμ. Νεφρολογικό, Γ.Ν. Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Η αρτηριακή υπέρταση (ΑΥ) στην παιδική ηλικία σχετίζεται με υπέρταση, καρδιαγγειακή νοσηρότητα και χρόνια νεφρική νόσο στην ενήλικη ζωή. Για το λόγο αυτό, συστήνεται μέτρηση αρτηριακής πίεσης (ΑΠ) σε όλα τα παιδιά άνω των 3 ετών καθώς και σε ομάδες υψηλού κινδύνου ανεξαρτήτως ηλικίας. Ωστόσο, η διάγνωση ΑΥ παρουσιάζει πρακτικές δυσκολίες καθώς για τη λήψη αξιόπιστων μετρήσεων απαιτείται κατάλληλος εξοπλισμός (σωστό μέγεθος περιχειρίδας), ιδανικές συνθήκες ηρεμίας, καθώς και επανάληψή τους σε παραπάνω από μία επισκέψεις. Για την αξιολόγηση των μετρούμενων τιμών πρέπει να χρησιμοποιούνται οι πίνακες εκατοστιαίων θέσεων ανά ηλικία, ύψος και φύλο της Αμερικανικής Ακαδημίας Παιδιατρικής ή της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Υπέρτασης και ανάλογα με τη στάδιο ΑΥ να διενεργείται διαγνωστικός έλεγχος της αιτιολογίας και να εφαρμόζονται οι συνιστώμενες θεραπευτικές παρεμβάσεις. Τα αίτια της ΑΥ στα παιδιά είναι ποικίλα (νεφροπαρεγχυματικά, καρδιολογικά, ενδοκρινολογικά και νευρολογικά νοσήματα, όγκοι, νεφραγγειακή νόσος, φάρμακα, παχυσαρκία). Στον καθορισμό της αιτιολογίας της είναι σημαντική η διαφορική διάγνωση μεταξύ ιδιοπαθούς και δευτεροπαθούς ΑΥ η οποία βασίζεται στη βαρύτητά της, την παρουσία σημείων/συμπτωμάτων ή ευρημάτων από τη φυσική εξέταση, το ιστορικό και την ηλικία. Η βασική παρακλινική διερεύνηση περιλαμβάνει πλήρη βιοχημικό έλεγχο, γενική ούρων, υπερηχογράφημα νεφρών με Doppler νεφρικών αγγείων, υπερηχοκαρδιογράφημα. Τα υγιεινοδιαιτητικά μέτρα αποτελούν την πρωταρχική και κοινή για όλα τα στάδια ΑΥ θεραπευτική παρέμβαση. Η απόφαση για έναρξη φαρμακευτικής αγωγής γίνεται με βάση συγκεκριμένες ενδείξεις και η επιλογή της κατηγορίας αντιυπερτασικού φαρμάκου καθορίζεται από την πιθανότερη αιτία ΑΥ στο συγκεκριμένο ασθενή.



Τίτλος Ομιλίας:

ORTHOPAEDIC PERSPECTIVE ON HYPOPHOSPHATEMIC RACHITIS AND MONITORING DISEASE PROGRESSION IN CHILDREN

Margariti Rodanthi

MD, PhD, Consultant, 1. Orthopaedic Department, General Children's Hospital of Athens "P. & A. Kyriakou"

Hypophosphatemic rachitis, especially X-linked hypophosphatemia (XLH), is a genetic disorder that disrupts phosphate metabolism, leading to significant skeletal deformities and growth challenges. For affected children, this condition can create a range of physical difficulties, and orthopaedic specialists play a crucial role in addressing these issues.

From the outset, orthopaedic intervention is essential. Children with XLH often experience bowing of the legs (*genu varum*), delayed growth, and increased fracture risk. Orthopaedic professionals are integral in assessing these deformities and developing tailored treatment plans. For mild cases, non-surgical options like bracing and physical therapy can significantly enhance strength, mobility, and alignment. These interventions empower children to engage more fully in everyday activities, fostering both physical and emotional well-being.

When deformities are more severe, surgical options, such as osteotomies, may be necessary. These procedures realign bones, correct deformities, and alleviate pain, ultimately improving function and quality of life. The orthopaedic team's expertise in these surgical techniques is vital for ensuring successful outcomes.

Monitoring the progression of hypophosphatemic rachitis is another critical aspect of orthopaedic care. Regular clinical assessments allow specialists to evaluate changes in deformities and pain levels, while imaging studies like X-rays and DEXA scans provide insight into bone structure and density. Biochemical monitoring of serum phosphate levels is equally important for assessing the effectiveness of treatments like burosumab.

In summary, the role of orthopaedic specialists in managing hypophosphatemic rachitis cannot be overstated. Through comprehensive assessments, targeted interventions, and ongoing monitoring, they ensure that children receive the best possible care. By focusing on both skeletal health and overall well-being, orthopaedic professionals help children with hypophosphatemic rachitis lead healthier, more active lives.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



**Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου**

Τίτλος Ομιλίας:

**ΠΡΩΙΜΟΙ ΚΑΘΟΡΙΣΤΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΥΠΕΡΒΑΡΟΤΗΤΑΣ-
ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑΣ**

Αντωνίου Μαρία-Χριστίνα

Παιδίατρος-Παιδοενδοκρινολόγος,

Επιμελήτρια Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Διαβητολογίας και Παχυσαρκίας

Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Διαβητολογίας και Παχυσαρκίας

Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), Λωζάνη, Ελβετία

Η παιδική παχυσαρκία είναι μια σοβαρή και ολοένα αυξανόμενη παγκόσμια απειλή για τη δημόσια υγεία. Η παχυσαρκία μπορεί να έχει τις ρίζες της ενδομήτρια και στην πρώιμη παιδική ηλικία, και μπορεί να εκδηλωθεί σε οποιοδήποτε στάδιο της ζωής. Η παχυσαρκία των γονέων, η διατροφή, η υπερβολική αύξηση βάρους της μητέρας κατά την εγκυμοσύνη, και οι ενδοκρινικοί διαταράκτες έχουν αποδειχθεί καθοριστικοί στην ανάπτυξη της παιδικής παχυσαρκίας μέσω επιγενετικών μηχανισμών. Παράλληλα, οι πρώιμες μεταγεννητικές επιδράσεις, όπως η διατροφή, ο μεταγεννητικός ρυθμός ανάπτυξης και οι συνήθειες του τρόπου ζωής, μπορούν να ενισχύσουν ή να μετριάσουν αυτούς τους κινδύνους. Η ομιλία αυτή πραγματεύεται τις βασικές επιρροές κατά τη σύλληψη, την εγκυμοσύνη και τη βρεφική ηλικία που συμβάλλουν στον κίνδυνο παχυσαρκίας.



Τίτλος Ομιλίας:

Η ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΤΟΥ ΔΕΡΜΑΤΟΣ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ ΜΕ ΣΔ1

Μιχαλιτσιάνου Μαίρη

Παιδιατρική Νοσηλεύτρια, RN, MSc Προϊσταμένη Ενδοκρινολογικού Τμήματος-Αύξησης & Ανάπτυξης, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Η συνεχής παρακολούθηση της γλυκόζης (CGM) και η συνεχής υποδόρια έγχυση ινσουλίνης (CSII) έχουν γίνει το πρότυπο φροντίδας για τη διαχείριση του σακχαρώδη διαβήτη τύπου 1 στους παιδιατρικούς ασθενείς. Η χρήση των συσκευών αυτών έχει ως αποτέλεσμα την απλοποιημένη διαχείριση του διαβήτη. Τόσο το CSII όσο και το CGM έχουν επιδείξει βελτιωμένα γλυκαιμικά αποτελέσματα, καθώς και βελτιώσεις στην ποιότητα ζωής των παιδιών σε σύγκριση με πολλαπλές ημερήσιες ενέσεις ινσουλίνης και παρακολούθηση της γλυκόζης αίματος με συχνές μετρήσεις από το δάκτυλο αντίστοιχα. Αυτές οι ιατρικές συσκευές εφαρμόζονται στο δέρμα των ασθενών και επιτρέπουν την ολοκληρωμένη παρακολούθηση και ρύθμιση του μεταβολισμού της γλυκόζης. Αν και σοβαρές ανεπιθύμητες ενέργειες όπως υπογλυκαιμικές κρίσεις ή νοσηλεία που σχετίζονται με τη χρήση συσκευών CGM και CSII είναι σπάνιες, έχουν αναφερθεί ωστόσο δερματικές αντιδράσεις σε αυτές τις συσκευές, που κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές. Οι δερματικές ανεπιθύμητες ενέργειες που περιγράφονται περιλαμβάνουν κνησμό, λιποατροφία, λιπουπερτροφία, ουλές, τοπικό ερύθημα, υποδόρια λοίμωξη, έξαρση προϋπαρχουσών φλεγμονωδών δερματικών καταστάσεων και ερεθιστική ή αλλεργική δερματίτιδα εξ επαφής. Οι δερματικές αντιδράσεις μπορεί να έχουν σημαντικό αντίκτυπο στην ποιότητα ζωής, τον γλυκαιμικό έλεγχο και την τήρηση της θεραπείας. Οι δερματικές ανεπιθύμητες ενέργειες έχουν αναφερθεί ως λόγος διακοπής της χρήσης αυτών των συσκευών. Η αξιολόγηση του δέρματος, η συνεχής προφυλακτική φροντίδα και θεραπεία των δερματικών προβλημάτων απαιτούνται για την υποστήριξη της συνεχούς χρήσης της τεχνολογίας στα παιδιά με σακχαρώδη διαβήτη.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

ΣΑΚΧΑΡΩΔΗΣ ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΣΕ ΑΓΟΡΙ ΜΕ ΑΥΤΟΑΝΟΣΟ ΠΟΛΥΑΔΕΝΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΜΠΟΝΑΤΑΚΗ ΜΥΡΤΩ

ΓΝ Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Αγόρι ηλικίας 8 ετών παρακολουθείται στο ενδοκρινολογικό τμήμα από την ηλικία των 21 μηνών. Στην ηλικία των 21 μηνών παρουσίασε επεισόδια σπασμών λόγω υπασβεστιασίας στα πλαίσια υπο-παραθυρεοειδισμού, που αντιμετωπίστηκαν με ενδοφλέβιο γλυκονικό ασβέστιο και έπειτα με από του στόματος ασβέστιο, αλφακαλσιδόλη και 25-υδροξυ-βιταμίνη D. Το παιδί παρουσίαζε επίσης εικόνα λεύκης θέτοντας την κλινική υποψία APS-1. Ο θυρεοειδικός έλεγχος ανέδειξε αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα, ενώ ο έλεγχος των επινεφριδίων φυσιολογική πρωινή κορτιζόλη και αρνητικά επινεφριδιακά αντισώματα. Στην ηλικία των 7 ετών παρουσίασε επεισόδια σπασμών με φυσιολογικό ασβέστιο και έγινε έναρξη αγωγής με λεβετιρακετάμη. Ο έλεγχος με ΗΕΓ, MRI εγκεφάλου και αντισώματα στο αίμα και στο ΕΝΥ έθεσε την υποψία αυτοάνοσης επιληψίας. Έλαβε 3 ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης και στη συνέχεια από του στόματος πρεδνιζολόνη σε σταδιακά μειούμενη δόση. Κατά τη διάρκεια της θεραπείας παρουσίασε περιστασιακά υπεργλυκαιμία μεταγευματικά. Έγινε έλεγχος για ΣΔ τύπου 1 με αντισώματα, τα οποία βρέθηκαν όλα θετικά σε υψηλούς τίτλους. Το C-πεπτιδίο βρέθηκε 1,56 ng/mL (0.78- 5.19) και η ινσουλίνη νηστείας 16.10 μIU/ml (2.60-24.90). Μετά τη διακοπή της πρεδνιζολόνης, οι τιμές σακχάρου ήταν φυσιολογικές. Δόθηκαν διατροφικές οδηγίες και έγινε σύσταση για τακτική παρακολούθηση των τιμών σακχάρου. Ο γονιδιακός έλεγχος με αλληλούχηση επόμενης γενιάς ανέδειξε την, σύμφωνα με τα κριτήρια του ACMG, πιθανά παθογόνο παραλλαγή p.(Gly306Arg) στο γονίδιο AIRE σε ετεροζυγωτία. Από τη μελέτη του προτύπου κληρονομίας της παραλλαγής στην οικογένεια αποκαλύφθηκε ότι την ίδια παραλλαγή φέρει σε ετεροζυγωτία και ο φαινοτυπικά υγιής πατέρας, εύρημα συμβατό με ατελή διεισδυτικότητα.



Τίτλος Ομιλίας:

Η ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΑΣΗ ΤΩΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΩΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ ΤΟΥ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΑΣΒΕΣΤΙΟΥ ΚΑΙ ΦΩΣΦΟΡΟΥ

Παπαδοπούλου Άννα

PhD, Βιοχημικός-Μοριακή Βιολόγος

ΕΔΙΠ, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ

Το ασβέστιο (Ca) και ο φώσφορος (P) κατέχουν σημαντικό ρόλο σε πολλές σκελετικές και εξω-σκελετικές βιολογικές διεργασίες. Τα μοριακά σηματοδοτικά μονοπάτια ξεκινούν από τον υποδοχέα «ανιχνευτή» ασβεστίου (CaSR) στην επιφάνεια των παραθυρεοειδών αδένων, ο οποίος ανιχνεύει τις διακυμάνσεις του εξωκυττάρου ιονισμένου Ca και μεταφέρει το ανάλογο «μήνυμα» προς τον πυρήνα του κυττάρου προκειμένου να «απαντήσει» με ανάλογη αύξηση ή μείωση της έκφρασης αντισταθμιστικών παραγόντων. Η παραθορμόνη (PTH), η βιταμίνη D, ο αυξητικός παράγοντας ινοβλαστών (FGF23) και άλλοι υποδοχείς ή μεταφορείς ιόντων, λειτουργούν συνεργικά και δημιουργούν ένα αυστηρά ρυθμιζόμενο δίκτυο σηματοδότησης μεταξύ των παραθυρεοειδών αδένων, των οστών, των νεφρών και του εντέρου για τη διατήρηση της ομοιόστασης του Ca και του P στον οργανισμό.

Οποιαδήποτε απόκλιση από αυτό το καλά ενορχηστρωμένο σχήμα μπορεί να οδηγήσει σε ήπιες ή σοβαρές παθολογικές καταστάσεις με βιοχημικά ή/και κλινικά συμπτώματα. Οι κληρονομικές διαταραχές του μεταβολισμού του Ca και του P είναι αριθμητικά πολλές, ενώ κάθε μία ξεχωριστά έχει συνήθως χαμηλή επίπτωση στο γενικό πληθυσμό. Η εσφαλμένη ή καθυστερημένη διάγνωση μπορεί να έχει συνέπειες στην ποιότητα ζωής ή ακόμα και το προσδόκιμο ζωής του ασθενούς. Ξετυλίγοντας το νήμα των μοριακών σηματοδοτικών μονοπατιών του Ca και P, μπορούμε να κατανοήσουμε καλύτερα τη σχέση μεταξύ των γενετικών αλλαγών και των βιοχημικών ή/και κλινικών φαινοτύπων και να βοηθήσουμε στη διάγνωση και την έγκαιρη θεραπευτική παρέμβαση, όπου αυτή είναι εφικτή.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

ΕΦΗΒΟ ΑΓΟΡΙ ΜΕ ΚΕΦΑΛΑΛΓΙΕΣ ΚΑΙ ΥΠΕΡΤΑΣΙΚΗ ΚΡΙΣΗ ΠΑΠΑΔΟΠΟΥΛΟΥ ΑΙΚΑΤΕΡΙΝΗ-ΚΥΔΩΝΙΑ

Ενδοκρινολογικό-Αύξησης κι Ανάπτυξης, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Παρουσίαση περίπτωσης: Αγόρι ηλικίας 12 ετών προσήλθε λόγω επεισοδίου τονικο-κλονικών σπασμών οι οποίοι λύθηκαν αυτόματα. Διαπιστώθηκε αρτηριακή πίεση 200/178 mmHg. Ακολούθησε status epilepticus, μεταφέρθηκε στη ΜΕΘ, επιβεβαιώθηκε η υπερτασική κρίση και ελέγχθηκε με ενδοφλέβια αντιυπερτασικά. Οι γονείς ανέφεραν ότι το τελευταίο τρίμηνο παρουσίαζε έντονες υποτροπιάζουσες κεφαλαλγίες, εφιδρώσεις, απώλεια βάρους. Η ΑΠ δεν είχε μετρηθεί. Διενεργήθηκε υπερηχογράφημα που έδειξε μόρφωμα στην περιοχή του δ. επινεφριδίου 5,8x3x2,5cm και επιβεβαιώθηκε με MRI.

Με την κλινική υποψία φαιοχρωμοκυττώματος εστάλησαν κλασματοποιημένες μετανεφρίνες αίματος και ούρων 24ώρου που ήταν πολύ αυξημένες. Ακολούθησε περαιτέρω απεικονιστικός έλεγχος με PET/CT και MIBG για τον αποκλεισμό μεταστατικής νόσου.

Από τον καρδιολογικό έλεγχο ανευρέθη υπερτροφία Αρ κοιλίας, μειωμένη συσταλτικότητα (EF:40-45%), τροπονίνη:14.228.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση στόχο είχε τον έλεγχο της υπέρτασης με α-αδρενεργικό αποκλεισμό με φαινοξυβενζαμίνη με προοδευτικά αυξανόμενη δόση και προσθήκη β-αδρενεργικού αποκλεισμού αφού είχε διαπιστωθεί πλήρης α-αδρενεργικός αποκλεισμός με προγραμματισμό χειρουργικής αφαίρεσης του όγκου και άριστη συνεργασία μεταξύ ειδικοτήτων εντός 4 εβδομάδων. Διενεργήθηκε λαπαροσκοπικά χειρουργείο αφαίρεσης του όγκου μετά από σταθεροποίηση του ασθενούς χωρίς επιπλοκές. Το παιδί νοσηλεύθηκε στη ΜΕΘ για έλεγχο της υπότασης με ομαλή πορεία. Τα λεπτομερή εργαστηριακά και παθολογοανατομικά ευρήματα θα παρουσιασθούν αναλυτικά. Ο ασθενής είναι πλέον ελεύθερος νόσου και συνεχίζει την παρακολούθηση του.

Συμπέρασμα: Η έγκαιρη υποψία φαιοχρωμοκυττώματος σε παιδί με κεφαλαλγίες, εφίδρωση, ναυτία με/ή χωρίς αυξημένη ΑΠ είναι σημαντική και βεβαίως σε περίπτωση υπερτασικής κρίσης. Για την επιτυχή αντιμετώπιση είναι απαραίτητη η συνεργασία πολλών ειδικοτήτων και η άριστη προεγχειρητική προετοιμασία.



Τίτλος Ομιλίας:

ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΑΥΞΗΤΙΚΗΣ ΟΡΜΟΝΗΣ ΩΣ ΣΥΝΕΠΕΙΑ ΕΝΔΟΚΡΑΝΙΩΝ ΟΓΚΩΝ

Ντάλη Γεωργία

Ενδοκρινολόγος Επιμελήτρια Α, Ενδοκρινολογικό Τμήμα, ΓΝ «Ο Ευαγγελισμός», Αθήνα

Η ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης είναι συχνή επιπλοκή στους ασθενείς με ιστορικό όγκου στον εγκέφαλο και σε αυτούς με ιστορικό όγκου στην περιοχή υποθαλάμου-υπόφυσης. Είναι συνέπεια της ίδιας της χωροκατακτητικής εξεργασίας αλλά και των θεραπευτικών χειρισμών αντιμετώπισής της (ακτινοβολία, ογκολογικά φάρμακα). Η υποκατάσταση αυξητικής ορμόνης έχει αποδεδειγμένα οφέλη. Στα παιδιά βελτιώνει το ρυθμό αύξησης και το τελικό ανάστημα, ενώ τόσο σε παιδιά όσο και σε ενήλικες βελτιώνει την σύσταση σώματος, το λιπιδαιμικό προφίλ, την οστική πυκνότητα και την ποιότητα ζωής.

Πρόλαυτά εξαιτίας της αγγειογενετικής και αντιαποπτωτικής δράσης της αυξητικής ορμόνης υπάρχουν ερωτηματικά σχετικά με την ασφάλεια χορήγησής της σε ασθενείς, που έχουν επιβιώσει και έχουν ιστορικό θεραπευτικής αντιμετώπισης όγκου στον εγκέφαλο. Τα δεδομένα είναι καθησυχαστικά σχετικά με την ασφάλεια χορήγησης αυξητικής ορμόνης σε αυτό τον πληθυσμό, παρά το γεγονός ότι δεν υπάρχουν μακροπρόθεσμα δεδομένα. Η χορήγηση αυξητικής δεν φαίνεται να αυξάνει τον κίνδυνο υποτροπής του όγκου, ανάπτυξης δεύτερων νεοπλασμάτων ή τη συνολική θνητότητα των ασθενών αυτών.

Συστήνεται ο ασθενής να είναι ελεύθερος νόσου 1 έτος, πριν την έναρξη χορήγησης αυξητικής ορμόνης. Η έναρξη μπορεί να γίνει ακόμη και στους 3 μήνες μετά την θεραπεία σε παιδιά με ακτινολογικά σταθερό κρανιοφαρυγγίωμα τα οποία έχουν σημαντική επιβράδυνση αύξησης και μεταβολικές διαταραχές, αλλά και έως 5 έτη μετά σε ενήλικες με ιστορικό συμπαγούς όγκου. Σε ασθενείς με σταθερό χαμηλού βαθμού γλίωμα ή σε αυτούς που λαμβάνουν χρόνια θεραπεία με αναστολείς τυροσινικής κινάσης η απόφαση χορήγησης αυξητικής ορμόνης πρέπει να συζητηθεί από κοινού με τον ογκολόγο, τον ενδοκρινολόγο και τον ασθενή.

Συστήνεται η χορήγηση αυξητικής σε αυτούς τους ασθενείς να γίνεται μετά από προσεκτική αξιολόγηση της σχέσης κόστους/οφέλους και μετά από ενημέρωση των ασθενών και των οικογενειών τους.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

ΝΕΟΔΙΑΓΝΩΣΤΟΣ ΣΔ ΧΩΡΙΣ ΔΙΑΒΗΤΙΚΗ ΚΕΤΟΞΕΩΣΗ

ΡΟΣΣΟΛΑΤΟΥ ΜΑΡΙΑ-ΜΑΡΓΑΡΙΤΑ

Ειδικευόμενη Ενδοκρινολογίας, Τμήμα Ενδοκρινολογικό-Αύξησης & Ανάπτυξης, ΓΝ Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Εισαγωγή: Ο Μονογονιδιακός Σακχαρώδης Διαβήτης (ΜΣΔ) διακρίνεται σε ΣΔ τύπου MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young), Νεογνικό ΣΔ και Συνδρομικό ΣΔ. Ο ΜΣΔ MODY αποτελεί τον συχνότερο τύπο, χαρακτηρίζεται από κλινική και γενετική ετερογένεια, διαγιγνώσκεται σε νεαρή ηλικία (<25 ετών), μεταβιβάζεται με αυτοσωμικό επικρατητικό χαρακτήρα και συχνά κατηγοριοποιείται λανθασμένα ως ΣΔ1 ή ΣΔ2. Χαρακτηρίζεται από απουσία αυτοαντισωμάτων και οφείλεται σε παθογόνες παραλλαγές ενός γονιδίου με αποτέλεσμα την διαταραχή της έκκρισης της ινσουλίνης. Σκοπός μας η παρουσίαση εφήβου με διαβήτη μη αυτοάνοσης αιτιολογίας, στον οποίο αναγνωρίστηκε παραλλαγή του γονιδίου ABCC8, κληρονομηθείσα από την μητέρα του, η οποία είχε έως τότε διαγνωσθεί με ινσουλινοεξαρτώμενο Σακχαρώδη Διαβήτη Τύπου 2 (ΣΔ2). Παρουσίαση περίπτωσης: Αγόρι ηλικίας 146/12 ετών, ινδικής καταγωγής, προσήλθε για περαιτέρω διερεύνηση λόγω οριακά αυξημένων τιμών σακχάρου νηστείας 108-120 mg/dl και γλυκοζυλιωμένης αιμοσφαιρίνης ενδεικτικής προδιαβήτη (HbA1c 6,4%), από ζετίας τουλάχιστον. Το ατομικό του αναμνηστικό ήταν ελεύθερο. Στο κληρονομικό αναμνηστικό αναφέρεται ότι η μητέρα, ηλικίας 45 ετών, έχει παχυσαρκία και σακχαρώδη διαβήτη πάνω από 5 έτη, για τον οποίο λαμβάνει αγωγή με ινσουλίνη, ως ΣΔ2. Από την αντικειμενική εξέταση, ΥΣ 1,72m (70n ΕΘ), ΒΣ 51,9 kg (50n ΕΘ), πλήρης ενήβωση κατά Tanner, απουσία μελανίζουσας ακάνθωσης. Δεν αναφέρεται πολουρία, πολυδιψία, ωστόσο αναφέρεται ήπια απώλεια βάρους, λόγω πρόσφατης νόσησης από γρίπη. Ακολούθησε 2ωρη καμπύλη γλυκόζης ινσουλίνης, η οποία ήταν διαγνωστική για σακχαρώδη διαβήτη. Συγκεκριμένα οι τιμές γλυκόζης και ινσουλίνης νηστείας ήταν 118 mg/dl και 10,54 μΙ/ml αντίστοιχα, ενώ 2 ώρες μετά τη χορήγηση γλυκόζης, οι τιμές σακχάρου και ινσουλίνης ήταν 264 mg/dl και 44,24 μΙ/ml. Η HbA1c ήταν 6,3%, το c πεπτίδιο 2,19 ng/ml (φρ νηστείας 1,1-4,4) και ο έλεγχος των αυτοαντισωμάτων αντι-GAD, IA2, ICA ήταν αρνητικός, ενώ η τιμή των αυτοαντισωμάτων έναντι της ινσουλίνης (IAA) ήταν επίσης αρνητική αλλά σε οριακή τιμή 19,4 IU/ml (θετικό >20). Επιπλέον διενεργήθηκε έλεγχος για κοιλιοκάκη, ο οποίος ήταν αρνητικός. Λόγω του ιστορικού οριακά αυξημένων τιμών σακχάρου και HbA1c για μακρό χρονικό διάστημα χωρίς επιδείνωση, των αρνητικών αυτοαντισωμάτων και του ιστορικού διαβήτη της μητέρας συστήθηκε έλεγχος για ΜΣΔ στο παιδί και τη μητέρα. Από τον έλεγχο με αλληλούχηση επόμενης γενιάς (tNGS) στοχευμένης ομάδας γονιδίων GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, INS, ABCC8, KCNJ11, NEUROD1, CEL, PDX1, APPL1, WFS1, INSR, αναγνωρίστηκε η μητρικής προέλευσης ετερόζυγη παραλλαγή p.E203D του γονιδίου ABCC8. Συμπεράσματα: Παθογόνες και πιθανά παθογόνες παραλλαγές του γονιδίου ABCC8 αναλόγως της μοριακής βλάβης που προκαλούν συνδέονται είτε με Υπερινσουλινική Υπογλυκαιμία είτε με ΜΣΔ (Νεογνικό ή MODY). Η παραλλαγή του ασθενούς μας δεν έχει αναφερθεί έως σήμερα στη βιβλιογραφία και κατατάσσεται ως Αβέβαιης Σημασίας. Δεδομένου του φαινοτύπου του ασθενούς και της μητέρας του πιθανότατα η παραλλαγή ABCC8 συνδέεται με ΣΔ MODY.



Τίτλος Ομιλίας:

ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΥΠΟΦΩΣΦΑΤΑΙΜΙΚΗ ΡΑΧΙΤΙΔΑ – ΜΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΠΟΥ ΔΕΝ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΔΙΑΛΛΑΘΕΙ

Σακκά Σοφία

*Επιστημονική Συνεργάτης Μονάδας Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπανίων Νοσημάτων- Endo-ERN, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία»
Συνεργάτης Νοσοκομείου «ΜΗΤΕΡΑ»*

Η φυλοσύνδετη υποφωσφαταιμική ραχίτιδα αποτελεί το συχνότερο αίτιο μη διατροφικής ραχίτιδας με επίπτωση 1:20.000 άτομα. Προκαλείται από μετάλλαξη στο γονίδιο PHEX (φυλοσύνδετο), η οποία προκαλεί αυξημένη έκφραση και, κατά συνέπεια, υπερβολική δράση της ορμόνης FGF23. Η υπερβολική δράση του FGF23 οδηγεί σε αύξηση της αποβολής φωσφορικών από τους νεφρούς και μείωση της παραγωγής ενεργής βιταμίνης D (1,25(OH)2D), η οποία οδηγεί σε μειωμένη εντερική απορρόφηση φωσφορικών. Η χρόνια ισόβια υποφωσφαταιμία οδηγεί στις τυπικές κλινικές εκδηλώσεις της XLH: μεταξύ άλλων, παραμορφώσεις κάτω άκρων, χαμηλό ανάστημα, ανεπαρκώς επιμεταλλωμένα οστά, οδοντικά αποστήματα αλλά και μυϊκή αδυναμία, πόνο και μειωμένη σωματική λειτουργικότητα. Τα συμπτώματα μεταβάλλονται με την πάροδο του χρόνου λόγω της προοδευτικής φύσης της νόσου. Τα συμπτώματα αυτά μπορούν να διαλάβουν της προσοχής των παιδιάτρων ή να οδηγήσουν σε λανθασμένες διαγνώσεις με αποτέλεσμα τη διενέργεια μη απαραίτητων διαγνωστικών ελέγχων, την καθυστέρηση της σωστής θεραπείας και την επιδείνωση των συμπτωμάτων. Καθοριστικός για τη διάγνωση είναι ο βιοχημικός και ακτινολογικός έλεγχος. Η νόσος χαρακτηρίζεται από χαμηλά επίπεδα φωσφόρου ορού και μειωμένη σωληναριακή επαναρρόφηση φωσφόρου με αυξημένη ALP, ενώ ακτινολογικά παρουσιάζει εικόνα ραχίτιδας, κυρίως σε καρπούς και γονατά. Αντιμετωπίζεται είτε με συμβατική θεραπεία με συμπληρώματα φωσφόρου και ενεργό βιταμίνη D (αλφακαλσιδόλη ή καλσιτριόλη) είτε με Burosumab (μονοκλωνικό αντίσωμα κατά του FGF23), ενώ επί επιμονής της βλαιο- ή ραιβο-γονίας μπορεί να χρειαστεί χειρουργική διόρθωση.

Η έγκαιρη διάγνωση οδηγεί σε πρώιμη παρέμβαση και πρόληψη της βαριάς ραχίτιδας και των επιπλοκών της στη μετέπειτα ζωή (πχ. χαμηλό ανάστημα, αρθρίτιδα, άλγος), και αποφυγή του διαγνωστικού γολγοθά των ασθενών.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

ΚΑΡΔΙΑ ΚΑΙ ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΕΣ ΝΟΣΟΙ

Σέρβος Γεώργιος

Καρδιολόγος, επιμελητής Α', ΓΝ Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Οι παθήσεις του θυρεοειδούς αδένος είναι αυτές που σχετίζονται συχνότερα με καρδιολογικά προβλήματα: ο υπερθυρεοειδισμός, συχνό αίτιο κοιλιακής μαρμαρυγής στους ενήλικες, συχνότερα εκδηλώνεται με φλεβοκομβική ταχυκαρδία και αίσθημα παλμών στα παιδιά. Στον υποθυρεοειδισμό η περικαρδιακή συλλογή και η βραδυκαρδία είναι οι πιο συχνές εκδηλώσεις.

Η παχυσαρκία είναι το συχνότερο αίτιο αρτηριακής υπέρτασης στην παιδική ηλικία. Υπερηχογραφικοί δείκτες διαστολικής δυσλειτουργίας της καρδιάς περιγράφονται βιβλιογραφικά, ωστόσο η προγνωστική τους αξία δεν είναι γνωστή. Το σύνδρομο Turner είναι συχνό αίτιο στένωσης ισθμού, ύπαρξης δίπτυχης αορτικής βαλβίδας καθώς και παράτασης του QT διαστήματος στο ηλεκτροκαρδιογράφημα. Στο σύνδρομο Noonan η στένωση της πνευμονικής βαλβίδας και η υπερτροφία της αριστερής κοιλίας είναι οι συχνότερες εκδηλώσεις από το καρδιαγγειακό σύστημα και συχνά οδηγούν στη διάγνωση του συνδρόμου. Τέλος, οξείες καταστάσεις, όπως υπερτασική κρίση στο πλαίσιο φαιοχρωμοκυττώματος και διαβητική κετοξέωση μπορεί να επιπλέκονται με μυοκαρδιακή δυσλειτουργία, αύξηση των βιοδεικτών (τροπονίνη, NTproBNP) και εικόνα μυοκαρδιακής φλεγμονής (μυοκαρδίτιδα) στη μαγνητική τομογραφία καρδιάς.



Πανελλήνιο Επιστημονικό Συμπόσιο
της Ελληνικής Εταιρείας
Παιδικής & Εφηβικής Παχυσαρκίας



Τίτλος Ομιλίας:

ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΤΟΥ ΕΦΗΒΟΥ ΜΕ ΧΡΟΝΙΟ ΝΟΣΗΜΑ

Τσίτσικα Κ. Άρτεμις

Αναπλ. Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Εφηβικής Ιατρικής, Ε.Κ.Π.Α.

Επιστ. Υπεύθυνος Μονάδας Εφηβικής Υγείας (Μ.Ε.Υ.)

Β' Παιδιατρική Ε.Κ.Π.Α.- ΓΝ Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Διευθύντρια ΠΜΣ «Στρ. Αναπτυξιακής και Εφηβικής Υγείας»

Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Εφηβικής Ιατρικής (ΕΕΕΙ)/UNESCO Lol

Θα συζητηθούν τα αναπτυξιακά χαρακτηριστικά των εφήβων και οι τεχνικές προσέγγισης, με βάση τα θεσμοθετημένα δικαιώματά τους σχετικά με την υγεία τους (Σύμβαση για τα Δικαιώματα του Παιδιού 2 Δεκ. 1992 νομ, 2101), καθώς και τα δικαιώματα των νοσηλευόμενων εφήβων στο Νοσοκομείο- Δίκτυο Δικαιωμάτων του Παιδιού, 2009. Δίνεται έμφαση στην ενσυναίσθηση και πλαισίωση από την οικογένεια, νοσηλευτές και ιατρούς με στόχους βέλτιστης φροντίδας και ενίσχυσης των δεξιοτήτων. Αναφέρονται τα συχνότερα χρόνια νοσήματα των εφήβων και οι προκλήσεις που προκύπτουν, καθώς και οι δυσκολίες διαχείρισης από την πλευρά της οικογένειας. Γίνεται αναφορά στον σχεδιασμό των «φιλικών» υπηρεσιών σύμφωνα με τις Κατευθυντήριες Οδηγίες του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας (Π.Ο.Υ.) και στις αρχές της κοινωνικής συναισθηματικής ενδυνάμωσης και ψυχικής ανθεκτικότητας.

Παρουσιάζονται παρεμβάσεις και εργαλεία που μπορούν να εφαρμοστούν, καθώς και βασικοί κανόνες που ισχύουν προκειμένου να υποστηριχθεί ο έφηβος με χρόνια νόσημα με τον κατάλληλο τρόπο, με σεβασμό και θετικότητα.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

Η ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΟΥ ΣΔ 1

Χατζηγάλη Μαρία

MD, Phd., Παιδίατρος - Διαβητολόγος, Επιμελήτρια Α' Διαβητολογικό κέντρο, Α' Παιδιατρικής Κλινικής, ΓΝ Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Σκοπός: Παιδιά που είναι μικρά για την ηλικία κύησης (SGA) και δεν παρουσιάζουν αντιρροπιστική επιτάχυνση της αύξησης μέχρι την ηλικία των 4 ετών έχει αποδειχθεί ότι ωφελούνται στο τελικό τους ανάστημα με τη θεραπεία με αυξητική ορμόνη (hGH). Ο άξονας GH-IGF1 δεν εμπλέκεται μόνο στη διέγερση της σωματικής ανάπτυξης και στη ρύθμιση του μεταβολισμού αλλά και στην ανάπτυξη της δομής και στη ρύθμιση των λειτουργιών που σχετίζονται με το καρδιαγγειακό σύστημα. Μόνο μία περίπτωση παιδιού με GH ανεπάρκεια που παρουσίασε κολποκοιλιακό αποκλεισμό κατά τη διάρκεια θεραπείας με hGH έχει μέχρι σήμερα αναφερθεί. Εδώ περιγράφουμε την εμφάνιση κολποκοιλιακού αποκλεισμού 3ου βαθμού σε SGA παιδί κατά τη διάρκεια της θεραπείας με hGH.

Μέθοδος: Αγόρι 10,5 χρονών παραπέμπεται λόγω καθυστερημένης ανάπτυξης. Από το ατομικό αναμνηστικό αναφέρεται γέννηση σε ηλικία κύησης 39 εβδομάδων με βάρος γέννησης 2200gr (-3,70 SD) και μήκος γέννησης 46cm (-3,35SD). Το οικογενειακό ιστορικό αναφέρεται ελεύθερο. Κατά τη κλινική εξέταση παρουσιάζει ύψος σώματος 126cm (-2,35 SD) και βάρος σώματος 25κιλά (-2SD) και στάδιο εφηβείας κατά Tanner I. Λοιπή κλινική εξέταση φυσιολογική. Επιπλέον το βάρος και το ύψος του βρίσκονται από τη γέννηση κάτω από τη τρίτη εκατοστιαία θέση. Διενεργήθηκαν καρδιολογική εξέταση, ορμονολογικός, βασικός εργαστηριακός έλεγχος συμπεριλαμβανομένου αντισωμάτων κοιλιοκάκης μαγνητική τομογραφία υπόφυσης και καρυότυπος τα οποία βρέθηκαν φυσιολογικά. Στον υπέρηχο νεφρών διαπιστώθηκε μονήρης αριστερός νεφρός. Η δοκιμασία πρόκλησης GH με γλυκαγόνη έδειξε μέγιστη τιμή έκκρισης GH 10,5ng/ml. Η οστική του ηλικία υπολειπόταν κατά 3 χρόνια. Επειδή το παιδί γεννήθηκε SGA και δεν είχε επαρκή ανάπτυξη τουλάχιστον μέχρι 4 χρονών ξεκίνησε θεραπεία με αυξητική ορμόνη σε δόση 0,03mg/kg/εβδομάδα με πολύ καλό ρυθμό αύξησης (10-12 cm/χρόνο).

Αποτελέσματα: Μετά από 21 μήνες θεραπεία με hGH σε τυχαίο προαθλητικό καρδιολογικό έλεγχο και ενώ ήταν τελείως ασυμπτωματικός διαπιστώθηκε κολποκοιλιακός αποκλεισμός 3ου βαθμού, οπότε διεκόπη η θεραπεία. Καθ'όλη τη διάρκεια της θεραπείας τα επίπεδα IGF-1 ήταν φυσιολογικά ενώ δεν αναφέρεται πρόσφατη λοίμωξη. Μετά 6 μήνες από τη διακοπή της θεραπείας θα γίνει καρδιολογική επανεκτίμηση με Holter και triplex καρδιάς.

Συμπεράσματα: η GH είναι γνωστό ότι επηρεάζει τη λειτουργία του καρδιαγγειακού συστήματος. Το παιδί μας παρουσίασε πλήρη κολποκοιλιακό αποκλεισμό κατά τη διάρκεια της θεραπείας με hGH αν και μέχρι σήμερα δεν έχει αναφερθεί παρόμοια παρενέργεια. Συνεπώς ένας πλήρης καρδιολογικός έλεγχος θα πρέπει να διενεργείται κατά τη διάρκεια της hGH θεραπείας.



Τίτλος Ομιλίας:

Η ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΗΣ ΑΝΤΛΙΑΣ ΣΤΟ ΓΛΥΚΑΙΜΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΔ1- ΝΕΟΤΕΡΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

Χριστοφορίδης Ι. Αθανάσιος

*Αναπληρωτή Καθηγητής Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας
Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη*

Τα τελευταία χρόνια, εξελίξεις στην αντιμετώπιση του Σακχαρώδη Διαβήτη και κυρίως, η ενσωμάτωση της τεχνολογίας, επιτρέπουν τους ασθενείς να πετυχαίνουν σε μεγαλύτερο ποσοστό τους γλυκαιμικούς στόχους, βελτιώνοντας ταυτόχρονα και την ποιότητα ζωής τους. Οι αντλίες ινσουλίνης είναι μικρές, φορητές συσκευές, που με τη χρήση σωληνίσκου μεταφέρουν στο σώμα την ινσουλίνη. Μιμούνται καλύτερα το φυσιολογικό πάγκρεας, καθώς περιέχουν μόνο γρήγορη ινσουλίνη και βρίσκονται συνεχώς συνδεδεμένες με το σώμα. Αποτελούν αναπόσπαστο μέρος του κλειστού κυκλώματος και με την επικοινωνία τους με το σύστημα συνεχούς καταγραφής γλυκόζης (CGM) πετυχαίνουν αποτελεσματικότερα και ευκολότερα τους βέλτιστους γλυκαιμικούς στόχους.

Πράγματι, σύμφωνα με τα νεότερα δεδομένα, επικαιροποιημένα στις 31 Ιουλίου 2024, σχεδόν 2000 ασθενείς που φέρουν το σύστημα MiniMed 780G της εταιρείας Medtronic στη χώρα μας πετυχαίνουν έναν μέσο ποσοστό χρόνου εντός στόχου (Time in Tange, TIR, 70-180 mg/dl) στο 75,3%, με αντίστοιχα αποδεκτά ποσοστά υπεργλυκαιμίας (>180 mg/dl) και υπογλυκαιμίας (<70 mg/dl) 22,6% και 2,1% αντίστοιχα. Στον ευαίσθητο παιδιατρικό πληθυσμό, 404 ασθενείς μέχρι την ηλικία των 15 ετών φέρουν το σύστημα στην Ελλάδα και οι αντίστοιχοι μέσοι όροι των ποσοστών τους είναι 73,9% για το χρόνο εντός στόχου και 23,7% και 2,4% για τιμές >180 mg/dl και <70mg/dl αντίστοιχα. Ποσοστά ασθενών > 70% πετυχαίνουν TIR > 70% και Glucose Management Indicator - GMI < 7%.

Παρομοίως, διεθνή δεδομένα από άλλα, προηγμένα, υβριδικά, κλειστά κυκλώματα αντλίας ινσουλίνης με CGM, κάποια από αυτά σε αναμονή κυκλοφορίας τους στη χώρα μας, επιδεικνύουν ικανοποιητικά ποσοστά γλυκαιμικού ελέγχου. Τα δεδομένα αυτά πρέπει να μας ευαισθητοποιήσουν ως επαγγελματίες υγείας στο να προωθήσουμε τέτοιες αποτελεσματικές λύσεις στους ασθενείς μας, καθώς η διεύθυνσή τους παραμένει ακόμη δυσανάλογα χαμηλή συγκριτικά με τα οφέλη που προσφέρουν.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

Τίτλος Ομιλίας:

Η ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ ΤΟΥ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ

Ψαλτοπούλου Θεοδώρα

Παθολόγος-Καθηγήτρια Θεραπευτικής-Επιδημιολογίας & Προληπτικής Ιατρικής, Θεραπευτική Κλινική Γενικό Νοσοκομείο «Αλεξάνδρα», Αθήνα

Ο σακχαρώδης διαβήτης τύπου 1 είναι μια χρόνια πάθηση που μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία, αν και πιο συχνά εκδηλώνεται στην παιδική ηλικία. Δεν σχετίζεται με κακή διατροφή ή έλλειψη άσκησης, αλλά οφείλεται σε δυσλειτουργία του παγκρέατος που σταματά να παράγει ινσουλίνη, η οποία είναι απαραίτητη για τη ρύθμιση της γλυκόζης στο αίμα. Τα βασικά συμπτώματα περιλαμβάνουν ακούσια απώλεια βάρους, έντονη δίψα, λήθαργο και συχνουρία.

Ο διαβήτης τύπου 1 επηρεάζει περίπου το 0,4% του πληθυσμού στις ΗΠΑ, ενώ σύμφωνα με τα παγκόσμια δεδομένα, το 2021 υπήρχαν περίπου 8,4 εκατομμύρια άτομα με διαβήτη τύπου 1, εκ των οποίων το 18% ήταν κάτω των 20 ετών, το 64% ήταν μεταξύ 20 και 59 ετών, και το 19% άνω των 60 ετών. Το 2021 διαγνώστηκαν περίπου 0,5 εκατομμύρια νέα περιστατικά, με τη μέση ηλικία εμφάνισης να είναι τα 29 έτη. Η Ασία, η οποία φιλοξενεί το 60% του παγκόσμιου πληθυσμού, έχει τον μεγαλύτερο αριθμό περιστατικών, ενώ το 6% των περιπτώσεων αφορά παιδιά κάτω των 14 ετών. Σε παγκόσμιο επίπεδο, το 2021, εκτιμάται ότι 35.000 άνθρωποι πέθαναν χωρίς διάγνωση μέσα σε 12 μήνες από την εμφάνιση των συμπτωμάτων. Μέχρι το 2040, ο επιπολασμός αναμένεται να αυξηθεί κατά 60-107%, φτάνοντας τα 13,5-17,4 εκατομμύρια περιστατικά, με τις μεγαλύτερες αυξήσεις να προβλέπονται σε χώρες χαμηλού εισοδήματος, όπου η πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη παραμένει περιορισμένη.

Οι περιπτώσεις αυξάνονται σταθερά, με μεγαλύτερη συχνότητα στις χώρες υψηλού εισοδήματος. Προβλέπεται ότι μέχρι το 2040 ο επιπολασμός θα αυξηθεί σημαντικά, ιδιαίτερα στις χώρες με περιορισμένους πόρους.

Η αυξητική τάση αποδίδεται σε ποικίλους παράγοντες, όπως λοιμώξεις, προγεννητικές επιπλοκές και αλλαγές στον τρόπο ζωής. Παράλληλα, η πρόληψη ενδυναμώνεται μέσω πρόωξης υγιεινών συνθηκών και περιορισμού των μη αναγκαίων καισαρικών τομών και αντιβιοτικών.

90

Πανελλήνιο Επιστημονικό Συμπόσιο
της Ελληνικής Εταιρείας
Παιδικής & Εφηβικής Παχυσαρκίας



ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ ΕΡΓΑΣΙΩΝ



4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

ΠΑ01

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΛΛΑΓΗΣ ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΩΝ ΣΥΝΗΘΕΙΩΝ ΣΕ ΕΦΗΒΟΥΣ ΜΕ ΑΥΞΗΜΕΝΟ ΣΤΡΕΣ

Πυλαρινού Ι.

Τμήμα Ιατρικής, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

Σκοπός: Εδώ και δεκαετίες, έχει αποδειχθεί πως το στρες είναι ένας από τους βασικότερους παράγοντες που επηρεάζουν δυσμενώς τη διατροφή του ανθρώπου. Στόχος της παρούσας εργασίας ήταν η διερεύνηση της συσχέτισης του αυξημένου στρες και της αλλαγής των διατροφικών συνηθειών σε εφήβους.

Υλικό και μέθοδοι: Η έρευνα διεξήχθη από τον Νοέμβριο του 2022 έως τον Απρίλιο του 2024 με δείγμα 407 υπέρβαρους και παχύσαρκους εφήβους ηλικίας 13-18 ετών. Οι συμμετέχοντες/ουσες προήλθαν από γυμνάσια και λύκεια σχολεία του Νομού Αττικής. Η μέτρηση του Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ) προήλθε από την αυτοαναφορά των εφήβων ύψους και βάρους και τη χρήση των καμπυλών ανάπτυξης του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας. Οι συμμετέχοντες ταξινομήθηκαν βάσει του ΔΜΣ σύμφωνα με την ηλικία και το φύλο τους. Στην έρευνα εντάχθηκαν μόνο όσοι εθελοντές ήταν μεταξύ της 85ης εκατοστιαίας θέσης και πάνω και της 95ης εκατοστιαίας θέσης και πάνω. Για την εκτίμηση του στρες χρησιμοποιήθηκε το ερωτηματολόγιο DASS-21, ενώ για τη διατροφική αξιολόγηση το Ελληνικό Ερωτηματολόγιο Συχνότητας Κατανάλωσης Τροφίμων. Η ανάλυση των δεδομένων πραγματοποιήθηκε με το στατιστικό πακέτο SPSS.

Αποτελέσματα: Τα ευρήματα της μελέτης έδειξαν στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ του στρες, του ΔΜΣ και της διατροφικής κατάστασης των εθελοντών. Οι έφηβοι παρουσίασαν αυξημένο στρες ειδικά κατά την περίοδο των εξετάσεων, με αποτέλεσμα να υπερ-καταναλώνουν τρόφιμα υψηλά σε λιπίδια, ζάχαρη και αλάτι. 77,9% των συμμετεχόντων βρέθηκε να παραγγέλνει πρόχειρο φαγητό απέξω σε κρίσιμες καταστάσεις άγχους. Παράλληλα, παρατηρήθηκε τα κορίτσια να είναι πιο επιρρεπή στο στρες και κατά συνέπεια να καταναλώνουν πιο ανθυγιεινές τροφές συγκριτικά με τα αγόρια. Επιπλέον, παρατηρήθηκε ότι τα κορίτσια είχαν επιρρέπεια στην παχυσαρκία, ενώ τα αγόρια στο υπέρβαρο.

Συμπεράσματα: Το αυξημένο στρες φαίνεται να δυσχεραίνει την ποιότητα τροφής και να αλλάζει τις διατροφικές συνήθειες των εφήβων.



ΠΑ02

ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΜΕΤΑΒΛΗΤΟΤΗΤΑΣ ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΩΝ ΕΠΙΛΟΓΩΝ ΕΦΗΒΩΝ ΜΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ ΚΑΙ ΚΑΤΑΘΛΙΨΗ

Πυλαρινού Ι.

Τμήμα Ιατρικής, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

Σκοπός: Σήμερα, ολοένα περισσότερα δεδομένα ανακλύπτουν αναφορικά με τη συσχέτιση της κατάθλιψης και της συναισθηματικής κατανάλωσης φαγητού. Στόχος της παρούσας εργασίας ήταν η αξιολόγηση της επίδρασης της κατάθλιψης στις διατροφικές συνήθειες εφήβων με παχυσαρκία.

Υλικό και μέθοδοι: Η έρευνα διεξήχθη από τον Ιούλιο του 2023 έως τον Μάιο του 2024 με δείγμα 309 Έλληνες συμμετέχοντες/ουσες ηλικίας 14-18 ετών. Η εκτίμηση του Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ) προήλθε από την αυτο-αναφορά των ατόμων ύψους και βάρους και τη χρήση του τύπου $\Delta\text{Μ}\Sigma = \text{Β}\acute{\alpha}\rho\omicron\varsigma / \Upsilon\psi\omicron\varsigma^2$. Όλοι οι συμμετέχοντες ταξινομήθηκαν βάσει του ΔΜΣ σύμφωνα με την ηλικία και το φύλο τους. Στην έρευνα εντάχθηκαν μόνο όσα άτομα είχαν $\Delta\text{Μ}\Sigma > 30 \text{ kg/m}^2$. Για την εκτίμηση της κατάθλιψης χρησιμοποιήθηκε η Ελληνική εκδοχή της κλίμακας Beck-2 (Beck Depression Inventory-2, BDI-2), ενώ για τη διατροφική αξιολόγηση το Ελληνικό Ερωτηματολόγιο Συχνότητας Κατανάλωσης Τροφίμων (Food Frequency Questionnaire, FFQ). Η ανάλυση των δεδομένων έγινε με το στατιστικό πακέτο SPSS (SPSS, Inc. IBM). Περιγραφική στατιστική πραγματοποιήθηκε για όλες τις μεταβλητές.

Αποτελέσματα: Τα ευρήματα της μελέτης έδειξαν στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ της κατάθλιψης, του ΔΜΣ και της διατροφικής κατάστασης των συμμετεχόντων. Οι εθελοντές παρουσίασαν αυξημένα ποσοστά κατάθλιψης ειδικά κατά τη διάρκεια περιόδων υψηλού στρες, καταφεύγοντας σε ευτελέστερης ποιότητας τρόφιμα. 87,3% των εφήβων παρατηρήθηκε να καταναλώνει πρόχειρο φαγητό τη στιγμή που εκδήλωνε ένα καταθλιπτικό επεισόδιο. Μάλιστα, σημειώθηκαν υψηλότερα ποσοστά υπερφαγίας κατά τη διάρκεια καταθλιπτικών συμβάντων την ομάδα των κοριτσιών συγκριτικά με την ομάδα των αγοριών (69,2% έναντι 48,9%). Τα ποσοστά αυτά μειώνονταν όσο αυξανόταν το μορφωτικό επίπεδο των συμμετεχόντων, ενώ αυξάνονταν όσο μεγάλωνε η ηλικία των εφήβων.

Συμπεράσματα: Οι καταθλιπτικές συμπεριφορές φαίνεται να μεταβάλλουν τις διατροφικές συνήθειες των εφήβων με παχυσαρκία, δυσχεραίνοντας την ποιότητα των τροφικών τους επιλογών.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

ΠΑ03

Η ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΕΝΤΑΤΙΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ ΑΠΟ ΔΙΑΙΤΟΛΟΓΟ ΣΤΗ ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΩΝ ΓΝΩΣΕΩΝ & ΣΤΟΝ ΓΛΥΚΑΙΜΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΔ1

**Παινήση Α.¹, Κωστέρια Ι.², Δικαϊάκου Ε.², Τεντολούρης Ν.³, Κόκκινος Α.³,
Λυμπερόπουλος Ε.³, Βλαχοπαπαδοπούλου Ε.-Α.², Τεντολούρης Ν.³**

¹Τμήμα Μεταπτυχιακού «Σακχαρώδης Διαβήτης και Παχυσαρκία», Ιατρική Σχολή Αθηνών, Αθήνα

²Τμήμα Ενδοκρινολογικό: Αύξησης & Ανάπτυξης, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π & Α Κυριακού», Αθήνα

³Τμήμα Διαβήτη, Α' Προπαιδευτικής Παθολογικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών & Διαβητολογικό Κέντρο, ΓΝΑ «Λαϊκό»

Σκοπός: Να διερευνηθεί το κατά πόσο ένα πρόγραμμα εντατικής εκπαίδευσης από διαιτολόγο μπορεί να επιτύχει τη βελτίωση των γνώσεων διατροφής και του γλυκαιμικού ελέγχου σε παιδιά με ΣΔ1.

Μεθοδολογία: Στη μελέτη συμμετείχαν 12 παιδιά (10,08±3,60 έτη, 83,33% αγόρια, 66,67%, έφηβα, 1,94±2,06 έτη ΣΔ1), 11 έφεραν αισθητήρα συνεχούς καταγραφής γλυκόζης. Η εντατική εκπαίδευση περιελάμβανε δύο παρουσιάσεις για την υγιεινή διατροφή και την καταμέτρηση υδατανθράκων. Στην αρχή και στο τέλος της τρίμηνης παρέμβασης το ερωτηματολόγιο PedCarbQuiz χρησιμοποιήθηκε για την αξιολόγηση των γνώσεων σχετικά με τη διατροφή. Η αξιολόγηση του γλυκαιμικού ελέγχου έγινε βάσει των HbA1c, TIR, TAR, TBR και CV στην αρχή και στο τέλος της τρίμηνης παρέμβασης.

Αποτελέσματα: Η μέση τιμή της HbA1c στην αρχή 7,42% (±1,28) και στο τέλος της παρέμβασης 7,34% (±0,91) δεν διέφερε σε σημαντικό βαθμό (p= 0,57), ομοίως δεν βρέθηκαν στατιστικά σημαντικές διαφορές στις μετρήσεις των TIR, TAR, TBR και CV. Στην αρχή της παρέμβασης η μέση τιμή του PedCarbQuiz score ήταν 45,58 (±4,70) ενώ στο τέλος ήταν 45,96 (±5,02), (p= 0,59). Η μέση τιμή της ολικής ινσουλίνης στην αρχή ήταν 32,66±26,47IU και στο τέλος αυξήθηκε στο 37,89±27,04IU (p= 0,09). Ο μέσος όρος των z-score του ΔΜΣ στην αρχή της παρέμβασης ήταν 0,96±0,87 και στο τέλος 0,88±1,09.

Συμπεράσματα: Μετά την παρέμβαση διαπιστώθηκε μικρή αλλά όχι σημαντική βελτίωση ως προς την HbA1c και τις γνώσεις περί διατροφής στα παιδιά με ΣΔ1. Τα αποτελέσματα αυτά πιθανόν να οφείλονται στον από την αρχή καλό μέσο όρο της HbA1c (7.42%), στο μικρό μέγεθος του δείγματος, στη μικρή διάρκεια της παρέμβασης και στη μη χορήγηση εξατομικευμένων διαιτολογίων. Ειδικότερα, εάν είχαν δοθεί προσωπικές συνεδρίες και εξατομικευμένα διαιτολόγια στα παιδιά με ΣΔ1, ενδεχομένως να είχαμε πετύχει στατιστικά σημαντική βελτίωση του γλυκαιμικού ελέγχου, κάτι που έχει παρατηρηθεί και στη βιβλιογραφία.



ΠΑ04

ΕΦΗΒΟΣ ΜΕ ΧΑΜΗΛΟ ΑΝΑΣΤΗΜΑ ΚΑΙ Σ.ΝΟΟΝΑΝ: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Αθουσάκη Χ.¹, Παπαδοπούλου Κ.¹, Παναγούλια Α.², Καφετζή Μ.², Μανωλάκος Ε.³, Στρατάκης Κ.⁴, Βλαχοπαπαδοπούλου Ε.-Α.¹

¹Τμ. Ενδοκρινολογικό-Αύξησης κι Ανάπτυξης, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

²Βιοχημικό - Ορμονολογικό Τμήμα, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

³Access to Genome

⁴Γενετική και Ιατρική της Ακριβείας, Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας, Ηράκλειο, Κρήτης

Εισαγωγή: Η διερεύνηση του χαμηλού αναστήματος (ΧΑ) απαιτεί στοχευμένη λήψη ιστορικού, λεπτομερή κλινική εξέταση και στοχευμένο εργαστηριακό έλεγχο. Στη διαφορική διάγνωση περιλαμβάνονται υποσιτισμός, χρόνια θεραπεία με κορτικοστεροειδή, ρευματολογικά και αιματολογικά νοσήματα, χρόνια νεφρική νόσος, ανοσοανεπάρκειες και κυστική ίνωση. Ενδοκρινολογικά αίτια είναι ο υποθυρεοειδισμός, η ανεπάρκεια GH, το σ. Cushing και ο ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός τύπου I. Τέλος γενετικά σύνδρομα με ΧΑ είναι τα σ. Turner, σ. Noonan, σ. Silver Russel, και Prader-Willi.

Σκοπός: Η παρουσίαση περίπτωσης εφήβου ο οποίος παρακολουθείτο από την παιδική ηλικία λόγω χαμηλού αναστήματος

Παρουσίαση περίπτωσης: Αγόρι ηλικίας 5^{6/12} ετών παραπέμπεται από παιδίατρο για διερεύνηση ΧΑ. Από το ατομικό ιστορικό αναφέρεται τελειόμηνη κύηση με ΒF=2940g, δυσανεξία στη λακτόζη, και ΓΟΠ σε βρεφική ηλικία. Από το οικογενειακό ιστορικό αναφέρεται χαμηλό ανάστημα στην οικογένεια του πατέρα και ΥΣ: 173 cm. Κατά την πρώτη επίσκεψη παρουσίαζε ΥΣ: 100,5cm (<3^o ΕΘ), ΒΣ: 15,5kg (<3^o ΕΘ), φυσιολογική αναλογία κορμού-άκρων, χαμηλή πρόσφυση ώτων, ανασπώμενοι όρχεις άμφω, φύσημα 2/6 (γνωστό, ελεγχθέν, οφειλόμενο σε μικρού βαθμού ανεπάρκεια μιτροειδούς). Από τον εργαστηριακό έλεγχο βρέθηκε καθυστερημένη οστική ηλικία 4 ετών, χαμηλή IGF-1 = 65ng/ml καθώς και φυσιολογική τιμή αυξητικής ορμόνης και καρύτυπο 46,XY. Ο ασθενής παρακολουθήθηκε κλινικά, εργαστηριακά και απεικονιστικά ανά έτος οπότε παρέμεινε ασυμπτωματικός με φυσιολογική θυρεοειδική λειτουργία. Σε ηλικία 13^{2/12} ετών έχοντας σοβαρού βαθμού χαμηλό ανάστημα ΥΣ : 127,8 cm, κλινικά προεφηβικούς όρχεις φυσιολογικά ανεπτυγμένους, IGF-1 = 223,9ng/ml και φυσιολογικό test διέγερσης GH με κλονιδίνη (GHmax = 13,5ng/ml) διενεργήθηκε έλεγχος γονιδίων που σχετίζονται με χαμηλό ανάστημα όπως FGFR3, SHOX, NPR2, ACAN, IGF1R, IHH. Δεν ανιχνεύθηκε γνωστή παθογόνος μετάλλαξη. Με την υποψία s. Noonan προγραμματίστηκε WES το οποίο ανέδειξε μετάλλαξη στο γονίδιο PTPN11 επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση. Προγραμματίστηκε καρδιολογικός, ακοολογικός, οφθαλμολογικός έλεγχος οι οποίοι ήταν φυσιολογικοί. Στον ορθοπεδικό έλεγχο διαπιστώθηκε ανισοσκελία AP>ΔΕ χωρίς αναγκαιότητα επέμβασης και στον οδοντιατρικό έλεγχο διαπιστώθηκε καθυστερημένη ανάπτυξη γνάθων και ανατολής μόνιμων δοντιών.

4-5/10/2024

Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα του Παιδιού και του Εφήβου

Συμπεράσματα: Το σ.Noonan είναι μια γενετική διαταραχή η οποία χαρακτηρίζεται από χαμηλό ανάστημα, συγγενείς καρδιοπάθειες (με πιο συχνή την στένωση πνευμονικής βαλβίδας), δυσμορφικά χαρακτηριστικά προσώπου και θώρακα (κυριαρχούν ο σκαφοειδής και τροπιδοειδής θώρακας) κρυψορχία και κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο. Στο 50% των περιπτώσεων οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο PTPN11, το οποίο βρίσκεται στο 12q24 γονίδιο και κωδικοποιεί την φωσφορική τυροσίνη SHP-2. Η διάγνωση του μπορεί να διαλάθει λόγω της φαινοτυπικής και της γενετικής ετερογένειας των περιστατικών που έχουν καταγραφεί στη βιβλιογραφία.



ΠΑ05

ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ *PTPN11* ΚΑΙ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΟ ΝΕΥΡΟΒΛΑΣΤΩΜΑ

Αρκουμάνη Μ.^{1,4}, Βλαχοπαπαδοπούλου Ε.², Μπάκα Μ.³, Γιατζάκης Χ.⁴, Στρατάκης Κ.⁴

¹ASTREA Health, Αθήνα

²Τμ. Ενδοκρινολογικό-Αύξησης κι Ανάπτυξης, ΓΝ Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

³Τμ. Ογκολογικό, ΓΝ Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

⁴Γενετική & Ιατρική Ακριβείας, IMBB, ΙΤΕ, Ηράκλειο

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Noonan είναι γενετική διαταραχή, η οποία χαρακτηρίζεται από καρδιοπρωσωπικές ανωμαλίες και κοντό ανάστημα. Κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατή τρόπο ή ως *de novo* μετάλλαξη. Έχει συσχετιστεί με αυξημένο κίνδυνο κακοήθειας, κυρίως με λευχαιμία, και σπανιότερα με συμπαγείς όγκους, όπως είναι το νευροβλάστωμα.

Σκοπός: Περιγραφή ασθενούς με νευροβλάστωμα στη νεογνική ηλικία και ιδιαίτερα χαμηλό ανάστημα στη παιδική ηλικία με μετάλλαξη στο γονίδιο *PTPN11*. Υψηλότερη κλινική υποψία, επαγρύπνηση και ενωρίς γενετική ανάλυση μπορεί να οδηγήσει σε πιο έγκαιρη διάγνωση και στοχευμένη θεραπεία σε μελλοντικούς ασθενείς.

Υλικό και μέθοδος: Κορίτσι ηλικίας 10.5ετών προσήλθε στο ενδοκρινολογικό ιατρείο για διερεύνηση. Ατομικό ιστορικό:ΒF:2980gr, ΜF:51cm, τελειόμηνη κύηση με ομαλή περιγεννητική περίοδο- Νευροβλάστωμα στην νεογνική ηλικία. Κλινική εξέταση: Ύψος 119cm (<3^η ΕΘ) και βάρος 21kg (<3^η ΕΘ), μικροκεφαλία, τριγωνικό πρόσωπο, Μασχάλες, Μαστοί, Εφήβαιο Tanner I, σκελετικές παραμορφώσεις(από το 1^ο έτος παρουσίαζε υπερτονία των κάτω άκρων και η βάδιση της καθυστέρησε). Η ασθενής παρέμενε κάτω από τις καμπύλες αύξησης(βάρος, ύψος, περίμετρος κεφαλής) γι' αυτό και είχε γίνει μοριακός καρυότυπος χωρίς παθολογικά ευρήματα και δύο δοκιμασίες αυξητικής ορμόνης, εκ των οποίων η μία με φυσιολογική έκκριση. Παραπέμφθηκε συνεπώς για γενετική διερεύνηση. Έγινε ανάλυση γονιδιώματος στην ασθενή, με τη μέθοδο, whole exome sequencing (WES),βάση την μέχρι τώρα βιβλιογραφία σχετικά με το νευροβλάστωμα και την μετάλλαξη στο γονίδιο *PTPN11*, και τους ασθενείς με σύνδρομο Noonan και μετάλλαξη στο *PTPN11*, έγινε η συγγραφή του άρθρου που αναφέρεται στο 8ο περιστατικό συνδρόμου με τη συγκεκριμένη μετάλλαξη και τη διάγνωση νευροβλαστώματος.

Αποτελέσματα: Βρέθηκε μετάλλαξη c.1507G>C,p.Glu503Arg στο γονίδιο *PTPN11*, επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση του συνδρόμου. Πρόκειται για το 8ο περιστατικό στη βιβλιογραφία, συνδρόμου Noonan με τη συγκεκριμένη *PTPN11* μετάλλαξη και νευροβλάστωμα.

Συμπέρασμα: Η οργανωμένη καταγραφή σε παγκόσμιο επίπεδο των μεταλλάξεων των γονιδίων στο σύνδρομο Noonan και η ύπαρξη κέντρων παρακολούθησης των ασθενών αυτών από ιατρούς των αρμόδιων ειδικοτήτων μπορεί να οδηγήσει σε πιο στοχευμένες και εξατομικευμένες θεραπείες.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

ΠΑ06

ΑΓΟΡΙ ΜΕ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ ΑΥΞΗΣΗΣ ΚΑΙ ΣΚΕΛΕΤΙΚΗ ΧΟΝΔΡΟΔΥΣΠΛΑΣΙΑ ΤΥΠΟΥ SCHMID

Λέκα-Εμίρη Σ.¹, Δίκου Μ.¹, Παπαδοπούλου Αικ.¹, Καφετζή Μ.², Βράκα Ε.³, Κουρεμένος Δ.⁴, Βλαχοπαπαδοπούλου Ε.Α.¹

¹ Τμήμα Ενδοκρινολογικό - Αύξησης και Ανάπτυξης

² Βιοχημικό-Ορμονολογικό Τμήμα

³ Ακτινολογικό Τμήμα

⁴ Ορθοπαιδικό Τμήμα, ΓΝ Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Εισαγωγή: Η μεταφυσιακή δυσπλασία τύπου SCHMID (SCHMID) χαρακτηρίζεται από κοντό ανάστημα προοδευτικά εμφανιζόμενο από την ηλικία των δύο ετών. Στην κλινική εικόνα περιλαμβάνονται τα κοντά άκρα, τα ραιβά ισχία, η λόρδωση της ΟΜΣΣ ενώ ακτινολογικά διακρίνονται μεταφυσιακές δυσπλασίες των μακρών οστών.

Σκοπός: Η παρουσίαση άρρενος χρονολογικής ηλικίας 7 και 9/12 ετών Ιρακινής καταγωγής που προσήλθε για διερεύνηση καθυστέρησης της ανάπτυξης από τη ΧΗ των 3 ετών και εμφάνισης σκελετικών παραμορφώσεων.

Μέθοδοι-Αποτελέσματα: Η μελέτη της καμπύλης ανάπτυξης βάρους και ύψους έδειξε έως και την ηλικία των 7 και 9/12 ετών εκατοστιαία θέση χαμηλότερη από την 3^η. Η κλινική εξέταση έδειξε σωματομετρικά ΒΣ <3^η ΕΘ και ΥΣ <3^η ΕΘ και στάδια εφηβείας ΑΗ Tanner 1, ΡΗ Tanner 1, όρχεις στο όσχεο με όγκο 1-2 ml, προπέτεια μετώπου, καθίζηση ρίζας ρινός, υπερτελορισμό και οπισθομικρογοναθία. Τέθηκε η υποψία ανεπάρκειας αυξητικής ορμόνης ή σκελετικής δυσπλασίας ή συνδρόμου Noonan. Η καρδιολογική εξέταση ήταν φυσιολογική. Προγραμματίστηκε διευρυμένος αιματολογικός έλεγχος (βιοχημικός, ορμονολογικός) και δοκιμασία έκκρισης αυξητικής ορμόνης με χορήγηση κλονιδίνης με φυσιολογικά αποτελέσματα. Τα αντισώματα κοιλιοκάκης καθώς και γενετικός έλεγχος με καρύτυπο ήταν φυσιολογικά. Από τον ακτινολογικό έλεγχο πύελου-ισχίων, κάτω και άνω άκρων, θώρακος και σπονδυλικής στήλης διαπιστώθηκαν συμμετρικά δυσπλαστικές αλλοιώσεις (δυσπλαστική μορφολογία λαγονίων οστών, δυσπλαστική μορφολογία των εγγύς μεταφύσεων των μηριαίων οστών, απλασία κλειδών, δυσπλασία αμφοτέρων των ακρωμίων, δυσπλαστική μορφολογία όλων των σπονδύλων, δυσπλασία των εγγύς και άπω μεταφύσεων των βραχιονίων οστών) ευρήματα υπέρ μεταφυσιακής δυσπλασίας. Πραγματοποιήθηκε ορθοπεδικός έλεγχος με διαπίστωση ραιβότητας ισχίων, καθώς και επιβεβαίωση της αγενεσίας κλειδών που κατ'ύψυναν τη διάγνωση σε μεταφυσιακή δυσπλασία τύπου SCHMID. Για την οριστική διάγνωση εκκρεμεί αποτέλεσμα γονιδιακού ελέγχου (exome sequencing).

Συμπεράσματα: Δεν έχουν τεθεί επίσημα διαγνωστικά κριτήρια για τη Μεταφυσιακή Χονδροδυσπλασία SCHMID. Η διάγνωση βασίζεται στα χαρακτηριστικά κλινικά και ακτινολογικά ευρήματα και τη γενετική επιβεβαίωση βλάβης του COL10A1 γονιδίου. Απαιτείται συστηματική και συντονισμένη παρακολούθηση καθώς και συνεργασία με επιμέρους ειδικότητες για τη διάγνωση της νόσου.



ΠΑ07

ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΤΡΙΧΩΣΗ ΕΦΗΒΑΙΟΥ ΚΑΙ ΚΑΤΕΣΤΑΛΜΕΝΗ ΚΟΡΤΙΖΟΛΗ ΟΡΟΥ. ΠΟΙΑ Η ΔΙΑΓΝΩΣΗ;

Δικαϊάκου Ε.¹, Αθουσαάκη Χ.¹, Κωστήρια Ι.¹, Παπαδοπούλου Κ.¹, Σοϊλέ Μαρία²,
Μαστραντωνάκη Ν.², Κονιδάρη Α.², Βλαχοπαπαδοπούλου Ε.-Α.¹

¹Ενδοκρινολογικό-Αύξησης και Ανάπτυξης Τμήμα, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

²Β' Παιδιατρική Κλινική, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Σκοπός: Η παρουσίαση βρέφους με τρίχωση εφηβαίου, κατεσταλμένη κορτιζόλη και επινεφριδιακά ανδρογόνα.

Υλικό και Μέθοδοι: Βρέφος θήλυ 8 μηνών διερευνήθηκε λόγω εμφάνισης τρίχωσης εφηβαίου από ημερών και κατεσταλμένης κορτιζόλης. Στο ατομικό ιστορικό αναφέρονται συχνές λοιμώξεις αναπνευστικού το τελευταίο τρίμηνο, λόγω των οποίων έλαβε εισπνεόμενα κορτικοστεροειδή σε υψηλές δόσεις (250 μικρογραμμάρια προπιονικής φλουτικαζόνης ανά 12ωρο), με μικρά μεσοδιαστήματα διακοπής. Από τη μελέτη της καμπύλης ανάπτυξης διαπιστώθηκε στασιμότητα του μήκους από την ηλικία των 6 μηνών με μείωση της Ε.Θ. από τη 50^η στην 10^η ενώ το βάρος ακολουθούσε την 50^η ΕΘ. Στην αντικειμενική εξέταση ΜΣ:66εκ, 10^η Ε.Θ., ΒΣ 50^η ΕΘ., πληθωρικό προσωπείο. Στάδιο κατά Tanner μασχάλης Ι, μαστών και εφηβαίου ΙΙ. Το μέγεθος της κλειτορίδας ήταν φυσιολογικό.

Αποτελέσματα: Από τον εργαστηριακό έλεγχο επιβεβαιώθηκε κατεσταλμένη κορτιζόλη, επινεφριδιακά ανδρογόνα και αντίστοιχα χαμηλή τιμή ACTH. Επιπλέον διαπιστώθηκε εικόνα καλοήθους πρώιμης θηλαρχής (Κορτιζόλη ορού 0.36μg/dl, ACTH 11.52pg/ml, DHEA-s 0,003μg/dl, 17-OH PRG 0,95ng/ml, FSH 3,88mIU/ml, LH<0,3mIU/ml, προλακτίνη 473mIU/ml, οιστραδιόλη 9,9pg/ml). Οι δείκτες κακοήθειας (βΗCG, aFP) ήταν αρνητικοί. Με βάση το ιστορικό, την κλινική εικόνα και τον κλινικοεργαστηριακό έλεγχο τέθηκε η διάγνωση του ιατρογενούς σ. Cushing. Έγινε διακοπή των εισπνεόμενων κορτικοειδών και χορήγηση υδροκορτιζόνης σε δόση υποκατάστασης έως την ανάκαμψη του επινεφριδιακού άξονα. Κατά τον επανέλεγχο, ενάμιση μήνα μετά διαπιστώθηκε επιτάχυνση της κατά μήκος αύξησης και εργαστηριακή αποκατάσταση του επινεφριδιακού άξονα (Κορτιζόλη ορού 11.3 μg/dl, ACTH 52.5pg/ml, DHEA-s 5.1μg/dl, 17-OH PRG 1,2ng/ml, FSH 4.92mIU/ml, LH<0,2mIU/ml, οιστραδιόλη<6pg/ml). Σε ηλικία 12 μηνών το βρέφος παρουσιάζει πλήρη υποχώρηση της τρίχωσης εφηβαίου και συμμετρική αύξηση (ΜΣ: 76εκ, 75^ηΕΘ, και ΒΣ 10.8kg, 50^η-75^ηΕΘ), ενώ παρέμεινε ήπια θηλαρχή.

Συμπεράσματα: Το ιατρογενές σύνδρομο Cushing μπορεί να προκληθεί από υψηλή δόση εισπνεόμενων κορτικοστεροειδών. Στη διαφορική διάγνωση του συνδρόμου επιπλέον περιλαμβάνονται ο όγκος, το αδένωμα και η οζώδης υπερπλασία των επινεφριδίων και το μικροαδένωμα της υπόφυσης, τα οποία είναι πολύ σπάνια στα βρέφη.



ΠΑ08

ΠΕΡΙΦΕΡΙΚΗ ΠΡΩΙΜΗ ΗΒΗ (ΠΠΗ) ΣΕ ΚΟΡΙΤΣΙ ΝΗΠΙΑΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ

Δικαϊάκου Ε.¹, Αργυροπούλου Μ.², Ροσσολάτου Μ.-Μ.¹, Αχιλλέως Δ.³, Σκόνδρας Ι.³,
Σφετσιώρη Α.⁴, Δογάνης Δ.⁴, Γιαμαρέλου Π.⁵, Βακάκη Μ.⁶, Κονιδάρη Α.²,
Βλαχοπαπαδοπούλου Ε.-Α.¹

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

²Β' Παιδιατρική Κλινική, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π & Α. Κυριακού»

³Β Παιδοχειρουργική κλινική, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π & Α. Κυριακού»

⁴Ογκολογικό Τμήμα, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π & Α. Κυριακού»

⁵Τμήμα Παθολογικής Ανατομικής, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π & Α. Κυριακού»

⁶Ακτινολογικό Τμήμα, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π & Α. Κυριακού»

Σκοπός: Η παρουσίαση κοριτσιού νηπιακής ηλικίας με σημαντικά πρόωπη έναρξη ήβης και αδρεναρχής.

Υλικό και Μέθοδοι: Νήπιο θήλυ 4,5 ετών, παραπέμφθηκε λόγω θηλαρχής και αδρεναρχής από ημερών. Στην αντικειμενική εξέταση διαπιστώθηκαν: Μαστοί και τριχωση μασχάλης και εφηβιαίου Tanner II-III, και ψηλαφητή μάζα στην κάτω κοιλιακή χώρα. Ο εργαστηριακός έλεγχος έδειξε αυξημένη οιστραδιόλη, κατεσταλμένες γοναδοτροφίνες και υπερανδρογοναιμία, ενώ οι δείκτες κακοήθειας ήταν αρνητικοί (FSH:<0.3mIU/mL, LH:<0.3 mIU/mL, E2:294.70pg/mL, PRL:581μIU/mL, 17-OH-Prog:5.23ng/mL, DHEA-S:0.467μg/ml, aFP:2.6ng/ml, βHCG<0.1UI/Lt, TSH:2.13μIU/ml) συμβατός με περιφερική πρόωπη ήβη. Η οστική ηλικία ήταν 5,5 χρ, προχωρημένη κατά 1 έτος. Το υπερηχογράφημα κοιλίας και η μαγνητική τομογραφία ανέδειξε ευμέγεθες μόρφωμα (επιμήκης διάμετρος>11cm), μικτής σύστασης στην ελάσσονα πύελο, πιθανά αριστερής ωοθηκικής προέλευσης. Η δοκιμασία διέγερσης με Synacthen test, ήταν φυσιολογική. Ακολούθησε πλήρης χειρουργική εξαίρεση του όγκου.

Αποτελέσματα: Η ιστοπαθολογική εξέταση ανέδειξε νεανικού τύπου κοκκιοκυτταρικό όγκο (JGCT) αριστερής ωοθήκης, σταδίου κατά TNM/UICC:pT1a. Η ασθενής δεν χρειάστηκε περαιτέρω θεραπεία, ενώ ο πλήρης απεικονιστικός έλεγχος με MRI και PET-scan ήταν αρνητικός μετεγχειρητικά και παραμένει σε πλήρη ύφεση για την κύρια νόσο της. Κατά την τακτική παρακολούθηση παρουσίασε πλήρη υποχώρηση των κλινικών και εργαστηριακών σημείων ήβης και αδρεναρχής από τον πρώτο μετεγχειρητικό μήνα.

Συμπεράσματα: Ο JGCT αποτελεί σπάνιο όγκο στα παιδιά και τους εφήβους. Η αιτιοπαθογένεια είναι άγνωστη, σε αντίθεση με τον αντίστοιχο όγκο των ενηλίκων όπου οι μεταλλάξεις στο FOXL2 έχουν αναγνωριστεί ως ο βασικός παράγοντας παθογένειας. Αντιμετωπίζεται με χειρουργική εξαίρεση και επικουρική ΧΜΘ σε περιπτώσεις προχωρημένης νόσου. Η πρόγνωση είναι εξαιρετική σε εξεργασίες που περιορίζονται στην ωοθήκη. Στη διαφορική διάγνωση της περιφερικής πρόωπης ήβης, περιλαμβάνονται οι λειτουργικές κύστεις των ωοθηκών, οι όγκοι κοκκιωδών κυττάρων, τα γοναδοβλαστώματα, η ΣΥΕ, οι όγκοι των επινεφριδίων, ο σοβαρός υποθυρεοειδισμός, το σύνδρομο McCune Albright και έκθεση σε οιστρογόνα ή ενδοκρινικούς διαταράκτες. Η έγκαιρη διάγνωση είναι καθοριστική για την καλύτερη έκβαση της υγείας των ασθενών.



ΠΑ09

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΔΕΚΑΠΕΝΤΑΧΡΟΝΟΥ ΕΦΗΒΟΥ ΜΕ ΝΟΣΟΓΟΝΟ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ ΛΟΓΩ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ BARDET-BIEDL (BBS)

Γραμμένου Δ.¹, Γεωργιάδου Μ.-Κ.¹, Τζιφή Φλ.¹, Τσότρα Κ.¹, Παπαδοπούλου Μ.², Μουγγελά Α.², Παπαδοπούλου Α.-Κ.³, Λέκκα Σ.³, Κονιδάρη Α.¹

¹Β' Παιδιατρική Κλινική, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

²Οφθαλμολογικό Τμήμα, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

³Ενδοκρινολογικό Τμήμα, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Σκοπός: Παρουσιάζεται η περίπτωση ασθενούς με σύνδρομο Bardet-Biedl(BBS) που διέλαθε της διάγνωσης έως την εφηβεία του. Το BBS αποτελεί σπάνια (1:160.000) γενετική διαταραχή, πολυσυστηματικής συμμετοχής. Η κλινική εικόνα περιγράφεται στον Πίνακα 1. Η διάγνωση είναι κυρίως κλινική και μέχρι σήμερα έχουν εντοπιστεί μεταλλάξεις σχετιζόμενες με το σύνδρομο σε 28 γονίδια(BBS1-BBS28).

Υλικό-Περιγραφή περίπτωσης: Έφηβος, 15 ετών, με βαθμού ΙΙΙ παχυσαρκία(BMI:50kg/m²) και ήπια νοπτική υστέρση εισήχθη σε Τριτοβάθμιο Νοσοκομείο Παιδων εξαιτίας κοινωνικών λόγων και τέθηκε υπό διερεύνηση λόγω των ανωτέρω κλινικών ευρημάτων. Ελεύθερο ατομικό ιστορικό.

Αποτελέσματα: Στην αντικειμενική εξέταση, ΒΣ:140Kg, ΥΣ:167εκ, ΑΠ: 133/111mmHg. Στάδια ήβης κατά Tanner: AH 4, PH 4, Όρχεις 6-8ml. Η κλινική εξέταση κατά συστήματα ήταν φυσιολογική. Η οστική του ηλικία ήταν 17χρ. Η διαγνωστική διερεύνηση στα πλαίσια της παχυσαρκίας ανέδειξε αντίσταση στην ινσουλίνη, για την οποία τέθηκε σε αγωγή με μετφορμίνη. Επιπλέον, είχε δυσανάλογα χαμηλά επίπεδα τεστοστερόνης και γοναδοτροφινών για την ηλικία του και τέθηκε η διάγνωση υπογοναδοτροφικού υπογοναδισμού(pubertal arrest). Οι θυρεοειδικές ορμόνες, η προλακτίνη, η κορτιζόλη ορού και η συλλογή ούρων 24ώρου για κορτιζόλη ήταν φυσιολογικές. Η MRI υποθαλάμου-υπόφυσης ήταν φυσιολογική. Διενεργήθηκε οφθαλμολογική εξέταση που ανέδειξε αρχόμενη μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, θέτοντας έτσι την υποψία για BBS. Κατά τα λοιπά κλινικά κριτήρια του συνδρόμου, ο έφηβος δεν παρουσίαζε πολυδακτυλία, είχε φυσιολογική νεφρική λειτουργία, ενώ από τον απεικονιστικό έλεγχο δεν ανευρέθησαν ανωμαλίες του ουροποιητικού συστήματος. Πραγματοποιήθηκε, επιπλέον, έλεγχος όσφρησης χωρίς παθολογικά ευρήματα. Με βάση τα ανωτέρω ευρήματα ο ασθενής πληρούσε 4 μείζονα κλινικά κριτήρια για τη διάγνωση BBS. Εν αναμονή διενέργειας γενετικού ελέγχου τέθηκε σε διεπιστημονική παρακολούθηση(παιδιατρική, ενδοκρινολογική, οφθαλμολογική και διαιτολογική).

Συμπεράσματα: Η πρώιμη έναρξη παχυσαρκία μπορεί να αποτελεί κλινική εκδήλωση πολυσυστηματικής νόσου, όπως στην περίπτωση του BBS. Απαιτείται ισχυρή κλινική υποψία και επαγρύπνηση από τον παιδίατρο για την αναγνώριση ύποπτων κλινικών χαρακτηριστικών, ώστε να οργανωθεί ο απαραίτητος έλεγχος για την έγκαιρη διάγνωση και συντονισμένη διαχείριση των ασθενών με BBS.



Πίνακας 1:Μείζονα και ελάσσονα κλινικά κριτήρια διάγνωσης BBS.
(Με έντονη γραφή τα κριτήρια που πληρούσε ο ασθενής.)

| | Μείζονα |
|--|---|
| | Εκφύλιση αμφιβλοστροειδούς χιτώνα Παχυσαρκία πρώιμης έναρξης Πολυδακτυλία |
| | Υπογοναδισμός Νεφρικές ανωμαλίες/Μειωμένη νεφρική λειτουργία |
| | Νοπτική υστέρηση/Μαθησιακές δυσκολίες |
| | Ελάσσονα |
| | Καθυστέρηση ομιλίας/Αναπτυξιακή καθυστέρηση Οδοντικές ανωμαλίες |
| | Σακχαρώδης διαβήτης Συνδακτυλία Βραχυδακτυλία Αταξία Συγγενής καρδιοπάθεια Ανοσμία/Υποσμία Ανωμαλίες ουρογεννητικού συστήματος |

Για τη διάγνωση απαιτούνται:

- **4 μείζονα κριτήρια** ή
- **3 μείζονα + 2 ελάσσονα κριτήρια**



ΠΑ10

ΣΥΓΚΡΙΣΗ ΔΕΙΚΤΗ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ ΓΛΥΚΟΖΗΣ (GMI) 14 ΗΜΕΡΩΝ ΚΑΙ 90 ΗΜΕΡΩΝ ΚΑΙ HbA1c ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1 ΠΟΥ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΝ ΣΥΣΤΗΜΑ ΣΥΝΕΧΟΥΣ ΚΑΤΑΓΡΑΦΗΣ ΓΛΥΚΟΖΗΣ

Κωστέρια Ι., Αθανασούλη Φ., Δικαϊάκου Ε., Παπαδοπούλου Αικ., Ροσσολάτου Μ.-Μ., Βλαχοπαπαδοπούλου Ε.-Α.

Τμήμα Ενδοκρινολογίας, Ανάπτυξης & Ανάπτυξης, ΓΝ Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

Σκοπός: Η μελέτη της διαφοράς μεταξύ HbA1c και του GMI που έχει υπολογιστεί από τα δεδομένα συστημάτων συνεχούς καταγραφής γλυκόζης (CGM) 15 και 90 ημερών προ της μέτρησης της HbA1c.

Υλικό και Μέθοδοι: Στη μελέτη συμμετείχαν 41 παιδιά (68,4% αγόρια, ηλικίας $8,1 \pm 3,99$ ετών, διάρκειας ΣΔ $2,14 \pm 2,54$ έτη, 58,5% σε αντλία συνεχούς έγχυσης ινσουλίνης) που χρησιμοποιούν CGM. Αναλύθηκαν τα δεδομένα της αναφοράς από την περίοδο των 15 και 90 ημερών πριν από τη μέτρηση HbA1c. Καταγράφηκε επίσης η αιμοσφαιρίνη (Hb) των παιδιών κατά την ημερομηνία της μέτρησης HbA1c.

Αποτελέσματα: Η διάμεση \pm IQR χρήση του αισθητήρα ήταν $97 \pm 6\%$ και $94,5 \pm 12\%$, για την περίοδο των 15 και των 90 ημερών, αντίστοιχα. Η διάμεση τιμή της HbA1c ήταν $6,9 \pm 1,5\%$ και του GMI $6,9 \pm 0,8\%$ τόσο για την περίοδο των 15, όσο και των 90 ημερών. Διαπιστώθηκε ισχυρή συσχέτιση μεταξύ GMI και HbA1c και στις δύο περιόδους ($p < 0,001$). Η απόλυτη διαφορά HbA1c-GMI (Δ HbA1c) ήταν παρόμοια και στις δύο περιόδους ($0,4 \pm 0,53\%$ και $0,4 \pm 0,43\%$). Δ HbA1c $< 0,1\%$ βρέθηκε στο 10,3% και 7,69% των συμμετεχόντων, 0,1-0,5% στο 51,1% και 59%, 0,5-1% στο 25,6% και 23,1%, από 1-2% στο 10,3% και 10,3% και $> 2\%$ σε ένα μόνο παιδί, στις αναφορές 15 και 90 ημερών, αντίστοιχα. Κλινικά σημαντική Δ HbA1c ($> 0,5\%$) βρέθηκε στο 38,4% των παιδιών. Το Δ HbA1c δεν συσχετίστηκε με τα TIR, TBR, TAR ή GMI σε καμία από τις δύο αναφορές. Είναι ενδιαφέρον ότι υπήρχε μια μικρή αλλά σημαντική αρνητική συσχέτιση με την HbA1c στις 90 ημέρες ($r = -0,33$, $p = 0,041$). Δεν βρέθηκαν συσχετίσεις μεταξύ Hb και Δ HbA1c, αλλά όλα τα παιδιά είχαν φυσιολογική Hb. Όλοι οι τύποι αισθητήρων είχαν παρόμοια απόδοση.

Συμπεράσματα: Υπήρχε μια κλινικά σχετική διαφορά $> 0,5\%$ του GMI και του HbA1c στο 1/3 σχεδόν των παιδιών με CGM, τόσο στα δεδομένα 15 όσο και 90 ημερών. Η χαμηλότερη HbA1c συσχετίστηκε με μεγαλύτερη απόκλιση, ειδικά στις 90 ημέρες.

4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα
του Παιδιού και του Εφήβου

ΠΑ11

Διερεύνηση της συμπεριφοράς των παιδιών 8-12 ετών σε σχέση με τον Δείκτη μάζας σώματος, την ποιότητα ύπνου και τη συναισθηματική νοημοσύνη

Ευτυχία Φερεντίνου, Ιωάννης Κουτελέκος, Ελένη Ευαγγέλου Χρυσούλα Νταφογιάννη,

Τμήμα Νοσηλευτικής, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αθήνα

Κατά την παιδική ηλικία, ο Δείκτης Μάζας Σώματος (ΔΜΣ), η ποιότητα ύπνου και η συναισθηματική νοημοσύνη αποτελούν τρεις βασικούς παράγοντες που επηρεάζουν τη μελλοντική ανάπτυξη και υγεία. Η συσχέτιση μεταξύ αυτών των παραμέτρων μπορεί να συμβάλλει σημαντικά στην πρόληψη και την αντιμετώπιση διαφόρων προβλημάτων, όπως η παιδική παχυσαρκία, οι διαταραχές ύπνου και οι συναισθηματικές διαταραχές. Ο σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η διερεύνηση της συμπεριφοράς σε σχέση με τον Δείκτη μάζας σώματος, την ποιότητα ύπνου και τη συναισθηματική νοημοσύνη σε παιδιά ηλικίας 8-12 ετών. Υλικό-Μεθοδολογία: Στη μελέτη συμμετείχαν 614 παιδιά μαζί με τους γονείς τους. Οι γονείς παρείχαν πληροφορίες για τα βασικά δημογραφικά χαρακτηριστικά και συμπλήρωσαν το CBCL του Achenbach για την αξιολόγηση της συμπεριφοράς των παιδιών, καθώς και το Children's Sleep Habits Questionnaire για την εκτίμηση της ποιότητας του ύπνου των παιδιών. Ο ΔΜΣ καθορίστηκε με βάση τα δεδομένα βάρους και ύψους που δήλωσαν τα ίδια τα παιδιά. Για την αξιολόγηση της συναισθηματικής νοημοσύνης χρησιμοποιήθηκε το ερωτηματολόγιο Trait Emotional Intelligence Questionnaire-Child Short Form. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι τα υπέρβαρα/παχύσαρκα παιδιά παρουσίασαν σημαντικά περισσότερα εσωτερικευμένα, εξωτερικευμένα και συνολικά προβλήματα συμπεριφοράς. Τα υπέρβαρα/παχύσαρκα παιδιά παρουσίασαν σημαντικά περισσότερα προβλήματα απόσυρσης/κατάθλιψης σε σύγκριση με τα παιδιά με χαμηλό/φυσιολογικό ΔΜΣ. Επιπλέον, στα υπέρβαρα/παχύσαρκα παιδιά, τα προβλήματα ύπνου σχετίστηκαν σημαντικά με περισσότερα προβλήματα άγχους/κατάθλιψης, περισσότερα προβλήματα απόσυρσης/κατάθλιψης, περισσότερα σωματικά προβλήματα και περισσότερα κοινωνικά προβλήματα. Επίσης, η υψηλότερη συναισθηματική νοημοσύνη συσχετίστηκε με σημαντικά λιγότερα προβλήματα σκέψης και διαγωγής και λιγότερη επιθετική συμπεριφορά. Τέλος, τα προβλήματα ύπνου και η συναισθηματική νοημοσύνη δεν σχετίστηκαν με τις δραστηριότητες, τις κοινω-νικές σχέσεις, τη σχολική επίδοση και τη συνολική βαθμολογία ικανότητας. Συμπερασματικά, τα ευρήματα υπογραμμίζουν τη σημασία της πρόληψης των συμπεριφορικών και συναισθηματικών προβλημάτων των παιδιών μέσω της προαγωγής μιας ολιστικής προσέγγισης για την υγεία των παιδιών, που θα ενσωματώνει τη διατροφή, τη σωματική δραστηριότητα και τον επαρκή ύπνο.

90

Πανελλήνιο Επιστημονικό Συμπόσιο
της Ελληνικής Εταιρείας
Παιδικής & Εφηβικής Παχυσαρκίας



Ενδοκρινολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδων - Αγ. Κυριακού

ΕΥΡΕΤΗΡΙΟ ΣΥΓΓΡΑΦΕΩΝ



4-5/10/2024
Royal Olympic Hotel, Αθήνα



Ενδοκρινολογικά Προβλήματα του Παιδιού και του Εφήβου

| | |
|---------------------------|--|
| A | |
| Αθανασούλη Φ. | ΠΑ10 |
| Αθουσάκη Χ. | ΠΑ04, ΠΑ07 |
| Αργυροπούλου Μ. | ΠΑ08 |
| Αρκουμάνη Μ. | ΠΑ05 |
| B | |
| Βακάκη Μ. | ΠΑ08 |
| Βλαχοπαπαδοπούλου Ε. | ΠΑ03, ΠΑ04, ΠΑ05, ΠΑ06, ΠΑ07, ΠΑ08, ΠΑ10 |
| Βράκα Ε. | ΠΑ06 |
| Γ | |
| Γεωργιάδου Μ.-Κ. | ΠΑ09 |
| Γιαμαρέλου Π. | ΠΑ08 |
| Γιατζάκης Χ. | ΠΑ05 |
| Γραμμένου Δ. | ΠΑ09 |
| Δ | |
| Δικαϊάκου Ε. | ΠΑ03, ΠΑ07, ΠΑ08, ΠΑ10 |
| Δίκου Μ. | ΠΑ06 |
| Δογάνης Δ. | ΠΑ08 |
| Δόξης Α. | ΠΑ08 |
| Κ | |
| Καφετζή Μ. | ΠΑ04, ΠΑ06 |
| Κόκκινος Α. | ΠΑ03 |
| Κονιδάρη Α. | ΠΑ07, ΠΑ08, ΠΑ09 |
| Κουρεμένος Δ. | ΠΑ06 |
| Κωστήρια Ι. | ΠΑ03, ΠΑ07, ΠΑ10 |
| Λ | |
| Λέκκα-Εμίρη Σ. | ΠΑ06, ΠΑ09 |
| Λυμπερόπουλος Ε. | ΠΑ03 |
| Μ | |
| Μανωλάκος Ε. | ΠΑ04 |
| Μαστρωνάκη Ν. | ΠΑ07 |
| Μουργελά Α. | ΠΑ09 |
| Μπάκα Μ. | ΠΑ05 |
| Π | |
| Παινέση Α. | ΠΑ03 |
| Παναγούλια Α. | ΠΑ04 |
| Παπαδοπούλου Αικ. | ΠΑ04, ΠΑ06, ΠΑ07, ΠΑ09, ΠΑ10 |
| Παπαδοπούλου Μ. | ΠΑ09 |
| Πυλαρινού Ι. | ΠΑ01, ΠΑ02 |
| Ρ | |
| Ροσσολάτου Μ. | ΠΑ08, ΠΑ10 |
| Σ | |
| Σκόνδρας Ι. | ΠΑ08 |
| Σοϊλέ Μ. | ΠΑ07 |
| Στρατάκης Κ. | ΠΑ04, ΠΑ05 |
| Σφρετσιώρη Α. | ΠΑ08 |
| Τ | |
| Τεντολούρης Ν. | ΠΑ03 |
| Τζιφή Φλ. | ΠΑ09 |
| Τσότρα Κ. | ΠΑ09 |

