



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ
ΠΑΙΔΙΚΗΣ & ΕΦΗΒΙΚΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΑΣ

2^ο ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

παιδικής & εφηβικής
ενδοκρινολογίας

18 - 19 Φεβρουαρίου 2017 • ΑΘΗΝΑ Ξενοδοχείο Electra Palace

ΕΙΣΟΔΟΣ ΕΛΕΥΘΕΡΗ

ΧΟΡΗΓΟΥΝΤΑΙ 9 ΜΟΡΙΑ
ΣΥΝΕΧΙΖΟΜΕΝΗΣ
ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ
(C.M.E. CREDITS)



Πληροφορίες: Μαιάνδρου 23, 115 28 Αθήνα
e-mail: e.e.p.e.endo@gmail.com

ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΟ ΣΥΜΒΟΥΛΙΟ



Γεώργιος Π. Χρούσος
Πρόεδρος



Βασιλική Γκρέκα-Σπηλιώτη
Αντιπρόεδρος



Ευαγγελία Χαρμανδάρη
Γενική Γραμματέας



Χριστίνα Κανακά-Gantenbein
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 2ο Πανελλήνιο Συνέδριό της στις 18 και 19 Φεβρουαρίου 2017, στο Ξενοδοχείο Electra Palace, στην Αθήνα.

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

Τα θέματα που θα αναπτυχθούν περιλαμβάνουν νεότερα δεδομένα σχετικά με την Παχυσαρκία και Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου II, Κεντρικό και Νεφρογενή Άπιοιο Διαβήτη καθώς και Συγγενή Υποθυρεοειδισμό. Ιδιαίτερη αναφορά θα γίνει στις εξελίξεις της Γενετικής και ειδικότερα στον Μοριακό Καρυότυπο και New Generation Sequencing. Επίσης θα παρουσιαστούν σύγχρονες θεραπείες 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 βαθειά γνώση του αντικειμένου τους.

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

Με εκτίμηση,



Γεώργιος Π. Χρούσος
MD, PhD, FAAP, FACP, MACE, FRCR(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

2^ο ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ ΤΗΣ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΕΤΑΙΡΕΙΑΣ ΠΑΙΔΙΚΗΣ & ΕΦΗΒΙΚΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΑΣ

18-19 Φεβρουαρίου 2017

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΥ 2017

09:15-09:30 Χαιρετισμοί

Γεώργιος Π. Χρούσος, Πρόεδρος ΕΕΠΕΕ

Ζαδάλλα Μούσλεχ, Πρόεδρος ΕΕΕ-ΠΕΕ

A. ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ ΚΑΙ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗΣ ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΤΥΠΟΥ II – ΚΑΙΝΟΥΡΓΙΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

09:30-12:00 α. Παράγοντες Κινδύνου για Παχυσαρκία
και Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου 2

Προεδρείο: **Αλεξάνδρα-Μαρία Μαγιάκου**

Μαρία Καραντζα

09:30-10:30 The impact of Leptin and Bioinactive Leptin in Severe Obesity
in Children.

Martin Wabitsch

10:30-11:00 Παθολογία του Λιπώδους ιστού στο παχύσαρκο παιδί και έφηβο

Βασιλική Γκρέκα-Σπηλιώτη

11:00-11:30 Καθυστερήση της ενδομήτριας αύξησης

Χριστίνα Κανακά-Gantenbein

11:30-12:00 Γενετικοί προγνωστικοί δείκτες (SNPs) στην πρόκληση πολλαπλής
ωορρηξίας: Που είμαστε σήμερα;

Δημήτρης Λουτράδης

12:00-12:30 COFFEE BREAK

ΣΑΒΒΑΤΟ 18 ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΥ 2017

12:30-14:30 β. Διεπιστημονική προσέγγιση της παχυσαρκίας

Προεδρείο: **Ασημίνα Γαλλή-Τσινοπούλου**
Αναστάσιος Παπαδημητρίου

12:30-13:00 e-Health: Εθνικό Σύστημα καταγραφής και θεραπευτικής παρέμβασης για την πρόληψη και αντιμετώπιση της παχυσαρκίας
Ευαγγελία Χαρμανδάρη

13:00-13:30 Στρες και παχυσαρκία
Παναγιώτα Περβανίδου

13:30-14:00 Αντισύλληψη σε εφήβους με παχυσαρκία και διαβήτη
Φλώρα Μπακοπούλου

14:00-14:30 Ψυχολογική αξιολόγηση και παρέμβαση σε παιδιά και εφήβους με παχυσαρκία
Λουίζα Βελετζά

14:30-15:00 ΔΟΥΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΛΕΞΗ

Με την ευγενική χορηγία της **SANDOZ** A Novartis Division

Προεδρείο: **Γεώργιος Π. Χρούσος, Ευαγγελία Χαρμανδάρη**

Αυξητική ορμόνη και παράγοντες που συμβάλλουν στη συμμόρφωση των ασθενών
Sandro Loche

15:00-16:00 LUNCH BREAK

15:00-18:30 Ελεύθερες Ανακοινώσεις (1-18)

Προεδρείο: **Βασιλική Γκρέκα-Σπηλιώτη**
Διονύσης Χρύσης

1 Η ΣΥΜΒΟΛΗ ΕΝΟΣ ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ ΔΙΑΤΡΟΦΗΣ, ΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΗΣ ΠΑΙΔΙΚΗΣ ΚΑΙ ΕΦΗΒΙΚΗΣ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑΣ ΚΑΙ ΥΠΕΡΒΑΡΟΤΗΤΑΣ

Σ.Γενιτσαρίδη¹, Σ.Καραμπάτσου¹, Ι.Φαράκλα¹, Γ.Παπαδόπουλος¹, Ι.Παπαγεωργίου¹, Α. Γεωργίου², Ε. Κουή¹, Μ. Νικολάου¹, Χ. Γιαννιός¹, Ν. Νικολαΐδης¹, Κ. Τσουτσουλοπούλου², Ι. Μανιός², Ε. Χαρμανδάρη¹

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, ²Τμήμα Επιστήμης Διατολογίας-Διατροφής, Σχολή Επιστημών Υγείας & Αγωγής, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο, Αθήνα

2 ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ, ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΠΟΥ ΕΠΗΡΕΑΖΕΙ ΤΗΝ ΕΝΔΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΠΕΡΙΟΧΗ ΤΟΥ ΥΠΟΔΟΧΕΑ ΤΗΣ ΑΥΞΗΤΙΚΗΣ ΟΡΜΟΝΗΣ: ΑΙΤΙΟΤΗΤΑ ΓΙΑ ΗΠΙΑ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ ΑΥΞΗΣΗΣ ΚΑΙ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ IGF-1 ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ

A. Ευθυμιάδου¹, A. Παπαναστασίου², I. Ζαρκάδης², V. Hwa³, Δ. Χρύσης¹

¹Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών, ²Τμήμα Βιολογίας, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Πατρών, ³Department of Pediatrics, Center for Growth Disorders, Medical School, University of Cincinnati, USA

3 ΤΑ ΥΨΗΛΟΤΕΡΑ ΕΠΙΠΕΔΑ ΑΔΙΠΟΝΕΚΤΙΝΗΣ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΕΦΗΒΩΝ ΜΕ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1 ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΣΥΝΕΙΣΦΕΡΟΥΝ ΣΤΗ ΧΑΜΗΛΟΤΕΡΗ ΟΣΤΙΚΗ ΜΑΖΑ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΑΥΤΩΝ, ΜΕΣΩ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΗΣ ΣΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ ΤΩΝ ΟΣΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ

Δ. Τσεντίδης¹, Δ. Γουργιώτης², Λ. Κόσσυβα¹, Α. Δουλγεράκη³, Α. Μαρμαρινός², Κ. Καραβανάκη¹

¹Κλινική Διαβήτη*, ²Εργαστήριο Κλινικής Βιοχημείας*, ³Δεύτερη Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα, Ελλάς, ³Τμήμα Μεταβολισμού Οστών, Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάς

4 Η ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΕΝΟΣ ΠΑΡΕΜΒΑΤΙΚΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΤΡΕΣ ΕΥΘΩΝΕΙ ΤΗΝ ΑΠΩΛΕΙΑ ΒΑΡΟΥΣ ΣΕ ΥΠΕΡΒΑΡΑ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ

Σ. Σταύρου¹, Ν.Χ. Νικολαΐδης^{2,3}, I. Παπαγεωργίου², Π. Παπαδοπούλου², Έ. Τερζιόγλου², Γ.Π. Χρούσος^{1,3}, Χ. Δαρβίρη¹, Ε. Χαρμανδάρη^{2,3}

¹Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα «Διαχείριση του Στρες και Προαγωγή Υγείας», Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα, ²Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, ³Εργαστήριο Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα

5 ΜΕΤΑΓΡΑΦΩΜΙΚΟ ΠΡΟΦΙΛ ΥΓΙΩΝ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΜΕ ΔΙΑΦΟΡΕΣ ΣΤΗΝ ΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑ ΤΩΝ ΙΣΤΩΝ ΣΤΑ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΗ

Ν.Χ.Νικολαΐδης^{1,2}, Α.Πολύζος³, Ε.Κόνιαρη¹, Α.Λαμπροκωστοπούλου², Α.Σερτεδάκη¹, Ε. Χαρμανδάρη^{1,2}

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, ²Εργαστήριο Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ³Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας, Γενετικής και Βιοτεχνολογίας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα

6 Η ΥΠΟΚΛΙΝΙΚΗ ΑΥΤΟΝΟΜΗ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΤΩΝ ΕΦΗΒΩΝ ΜΕ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1 ΕΙΝΑΙ ΣΥΧΝΟΤΕΡΗ ΣΤΗΝ ΟΜΟΖΥΓΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΟΥ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΥ Z-2 ΤΟΥ AKR1B1 ΡΥΘΜΙΣΤΙΚΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΕΚΦΡΑΣΗΣ ΤΗΣ ΑΝΑΓΩΓΑΣΗΣ ΤΗΣ ΑΛΔΟΖΗΣ

Δ. Καλλινίκου¹, Χ. Τσεντίδης¹, Κ. Κέκκου², Μ. Λουράκη¹, Χ. Κανακά-Gantenbein², Ε. Καναβάκης², Κ. Καραβανάκη¹

¹Κλινική Διαβήτη, Δεύτερη Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα, Ελλάς, ²Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο, Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ελλάς, ³Κέντρο Διαβήτη, Πρώτη Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάς

- 7 ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ NOS3, ADRB1 ΚΑΙ ADRB2 ΜΕ ΥΠΕΡΒΑΡΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΚΑΙ ΕΦΗΒΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ**
 Σ.Ι. Καραμπάτσου¹, Σ.Μ. Γενιτσαρίδη¹, Μ. Κατσαρού², Ι. Παπαγεωργίου¹, Γ. Παλτόγλου¹, Ν. Δρακούλη², Ε. Χαρμανδάρη¹

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», ²Τμήμα Φαρμακευτικής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

- 8 ΕΘΝΙΚΟ ΜΗΤΡΩΟ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΚΑΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΤΗΣ ΥΠΕΡΒΑΡΟΤΗΤΑΣ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΚΑΙ ΕΦΗΒΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ**

Π. Κάσσαρη¹, Π. Παπαϊωάννου^{1,2}, Α. Μπιλλήρης³, Χ. Καρανίκας³, Σ. Ελευθερίου³, Ε. Θηραϊός⁴, Ι. Μανιός⁵, Γ.Π. Χρούσος¹, Ε. Χαρμανδάρη¹

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, ²Τμήμα Πληροφορικής, Πανεπιστήμιο Πειραιώς, Πειραιάς, ³Datamed Systems Integration and Consulting Services, Αθήνα, ⁴Ιατρική Εταιρεία Αθηνών, Αθήνα, ⁵Τμήμα Επιστήμης Διατροφολογίας-Διατροφής, Σχολή Επιστημών Υγείας & Αγωγής, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο, Αθήνα

- 9 ΟΣΤΕΟΠΡΟΤΕΓΕΡΙΝΗ ΚΑΙ ΑΝΤΙΣΤΑΣΗ ΣΤΗΝ ΙΝΣΟΥΛΙΝΗ ΣΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ: ΜΙΑ ΝΕΑ ΑΛΛΗΛΕΠΙΔΡΑΣΗ;**

Ε.Π. Κοτανίδου¹, Χ. Π.Κοτανίδης¹, Σ. Γκίζα¹, Ι. Κύργιος¹, Π. Καραλάζου², Γ. Τζημαγιώργης², Α. Γαλλή-Τσινοπούλου¹

¹Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Γενικό Νοσοκομείο Παπαγεωργίου, ²Εργαστήριο Βιοχημείας, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

- 10 ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΤΗΣ ΚΑΡΔΙΑΚΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑΣ ΣΕ ΜΟΝΤΕΛΟ ΠΟΝΤΙΚΙΟΥ ΜΕ ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΗ ΑΝΤΙΣΤΑΣΗ ΣΤΑ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΙΔΗ**

Α. Λαμπροκωστοπούλου¹, Α. Βαρελά², Σ. Μπουλέκου¹, Μ. Κασιμπούλας², Ν. Αθανασιάδης², Ε. Σούλτου², Α. Στέφα¹, Μ. Μαυροειδής², Κ.Χ. Δάβος², Γ.Π. Χρούσος^{1,5}, Tomoshige Kino³, Σ. Γεωργόπουλος⁴, Ε. Χαρμανδάρη^{1,5}

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ²Εργαστήριο Καρδιαγγειακής Έρευνας, Κέντρο Κλινικής, Πειραματικής Χειρουργικής και Μεταφραστικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ³Department of Experimental Therapeutics, Division of Experimental Biology, Sidra Medical and Research Center, Doha, Qatar, ⁴Τμήμα Κυτταρικής Βιολογίας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ⁵Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

- 11 ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΩΝ ΕΠΙΠΕΔΩΝ ΤΗΣ ΒΙΤΑΜΙΝΗΣ D ΜΕ ΠΡΩΙΜΕΣ ΥΠΕΡΗΧΟΚΑΡΔΙΟΓΡΑΦΙΚΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΕΣ ΤΗΣ ΑΡΙΣΤΕΡΑΣ ΚΟΙΛΙΑΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΕΦΗΒΩΝ ΜΕ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1**

Α. Κλεισαρχάκη¹, Κ. Παπαδοπούλου-Λεγγμέλου¹, Ε. Κοτανίδου¹, Ι. Κύργιος¹, Μ. Εμποριάδου-Πετικοπούλου¹, Α. Γαλλή-Τσινοπούλου¹

¹Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Νοσοκομείο Παπαγεωργίου

12 ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ (WHOLE EXOME SEQUENCING) ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΠΡΩΤΟΠΑΘΗ ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΗ ΑΝΤΙΣΤΑΣΗ ΣΤΑ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΗ, ΧΩΡΙΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΟΥ ΥΠΟΔΟΧΕΑ ΤΩΝ ΓΛΥΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΩΝ NR3C1

Α. Σερτεδάκη¹, Α. Πολύζος², Ν.Χ. Νικολαΐδης^{1,3}, Δ. Θάνος², Ε. Χαρμανδάρη^{1,3}

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, ²Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας, Γενετικής και Βιοτεχνολογίας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ³Εργαστήριο Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα

13 Η ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΟΥ ΤΕΛΙΚΟΥ ΑΝΑΣΤΗΜΑΤΟΣ ΤΩΝ ΚΟΡΙΤΣΙΩΝ ΦΑΙΝΕΤΑΙ ΟΤΙ ΕΦΘΑΣΕ ΣΤΟ ΤΕΛΟΣ ΤΗΣ

Κ. Κλεάνθους, Ε. Δερμιτζάκη, Δ.Τ. Παπαδημητρίου, Β. Παπαεωαγγέλου, Α. Παπαδημητρίου

Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Γ' Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, Γ.Π.Ν «Αττικόν»

14 ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗ ΥΠΟΦΩΣΦΑΤΑΣΙΑ: ΜΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΗ ΝΟΣΟΣ ΜΕ ΕΥΡΥ ΦΑΣΜΑ ΚΛΙΝΙΚΩΝ ΕΝΔΗΛΩΣΕΩΝ

Κ. Μουζάκη¹, Ε. Κοτανίδου¹, Α. Κλεισαρχάκη¹, Ε. Λίτου¹, Ι. Κύργιος¹, Χ. Μπαρτσόκας², Ν. Bishop³, Α. Γαλλή Τσινοπούλου¹

¹Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Νοσοκομείο Παπαγεωργίου, ²Παιδιατρικό Κέντρο Αθηνών, Όμιλος Ιατρικού Αθηνών, ³Academic Unit of Child Health, Department of Human Metabolism, University of Sheffield, United Kingdom and Sheffield Children's Hospital

15 ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΜΕΝΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ TURNER ΜΕ ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΗ ΚΟΙΛΟΚΑΚΗ ΚΑΙ ΘΥΡΕΟΕΙΔΙΤΙΔΑ HASHIMOTO

Ε. Εμμανουηλίδου¹, Α. Ιορδανίδου¹, Ε. Σαρικλόγλου¹, Α. Αναστασίου², Δ. Γιαλαμπρίνου², Χ. Σιδηρόπουλος¹, Σ. Γκίζα², Α. Γαλλή – Τσινοπούλου²

¹Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Καβάλας, Καβάλα, ²Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Νοσοκομείο Παπαγεωργίου

16 ΑΓΟΡΙ 16 ΕΤΩΝ ΜΕ ΧΑΜΗΛΟ ΑΝΑΣΤΗΜΑ ΚΑΙ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΜΕΝΗ ΕΦΗΒΕΙΑ ΟΦΕΙΛΟΜΕΝΑ ΣΕ ΓΙΓΑΝΤΙΑΙΟ ΠΡΟΛΑΚΤΙΝΩΜΑ

Ι.-Α. Βασιλάκης¹, Γ. Παλτόγλου¹, Θ. Ζαγγογιάννη², Α. Ξαϊδάρατ², Κ. Στεφανάκη³, Μ. Γαβρά⁴, Γ.Π. Χρούσος^{1,2}, Ε. Χαρμανδάρη^{1,2}

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και Διαβήτη, 1η Παιδιατρική Κλινική, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστημίου Αθηνών, ΓΝΠΑ «Η Αγία Σοφία», ²1η Παιδιατρική Κλινική, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστημίου Αθηνών, ΓΝΠΑ «Η Αγία Σοφία», ³Τμήμα Παθολογικής Ανατομικής, ΓΝΠΑ «Η Αγία Σοφία», ⁴Τμήμα Αξονικού και Μαγνητικού Τομογράφου, ΓΝΠΑ «Η Αγία Σοφία»

17Η ΕΞΕΛΙΚΤΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ ΤΩΝ ΥΠΟΔΟΧΕΩΝ ΤΩΝ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΩΝ ΜΕΣΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΦΥΛΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΤΩΝ ΠΥΡΗΝΙΚΩΝ ΥΠΟΔΟΧΕΩΝ

Δ. Βλαχάκης¹, Ν.Χ. Νικολαΐδης^{1,2}, Λ. Παπαγεωργίου¹, Ε. Χαρμανδάρη^{1,2}


¹Τομέας Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, ²Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»

18ΗΠΙΑ ΥΠΟΦΥΣΙΑΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΛΟΓΩ ΝΕΑΣ ΑΠΕΝΕΡΓΟΠΟΙΟΥ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ IGSF1

Α. Παπαδημητρίου, Α. Παπαδοπούλου, Κ. Κλεάνθους, Δ.Τ. Παπαδημητρίου, Β. Παπαεαγγέλου

Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Γ' Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, ΓΠΝ «Αττικών»

18:30-19:00 ΔΟΡΥΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΛΕΞΗ

Με την ευγενική χορηγία της 

Προεδρείο: **Ελένη Τσόκα**
Φωτεινή-Ελένη Καραχάλιου

Πως μπορούμε να βελτιστοποιήσουμε τα οφέλη από την χορήγηση της αυξητικής ορμόνης στην κλινική πράξη;
Διονύσης Χρύσης

19:00-20:00 ΔΙΑΛΕΞΗ

Προεδρείο: **Αικατερίνη Δάκου-Βουτετάκη**
Δημήτρης Χιώτης

Ο νέος θαυμαστός κόσμος της Ενδοκρινολογίας
Γεώργιος Π. Χρούσος

ΚΥΡΙΑΚΗ 19 ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΥ 2017

10:00-14:00 **B. ΑΛΛΑ ΣΥΧΡΟΝΑ ΘΕΜΑΤΑ**

Προεδρείο: **Lucia Ghizzoni**
Γεώργιος Μαστοράκος

10:00-10:30 Congenital Hypothyroidism and Hyperthyroidism
Annette Grutters

10:30-11:00 Congenital Hypothyroidism in Children: Novel Phenotypes
and New Genetics
Juan José Moreno Navarro

11:00-11:30 Κεντρικός Άποιος Διαβήτης
Αθανάσιος Χριστοφορίδης

11:30-12:00 Νεφρογενής Άποιος Διαβήτης
Νικολέτα Πρίντζα

12:00-12:30 Μιτοχονδριακά Νοσήματα στην Ενδοκρινολογία
Νατάσα Σκούμα

12:30-13:00 **COFFEE BREAK**

Προεδρείο: **Σοφία Κίτσιου-Τζέλη**
Λέλα Σταμογιάννου

13:00-13:30 Μοριακός Καρυότυπος: Πόσο χρήσιμος είναι;
Έλενα Φρυσίρα

13:30-14:00 Εφαρμογές του New Generation Sequencing
στην Παιδοενδοκρινολογία
Αμαλία Σερτεδάκη

ΚΥΡΙΑΚΗ 19 ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΥ 2017

14:00-16:00 Γ. ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΕΙΣ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ

Προεδρείο: **Ελπίδα Βλαχοπαπαδοπούλου**
Βασίλειος Πέτρου

14:00-15:00 Γιγαντιαίο προλακτίνωμα σε έφηβο με χαμηλό ανάστημα
Γεώργιος Παλτόγλου

15:00-16:00 Αγόρι 4 ετών με σοβαρή δυσκοιλιότητα: Ένα δίλημμα
5 γαστρεντερολόγων με ενδοκρινολογική αιτιολογία
Ειρήνη Κωστοπούλου

16:00 ΚΛΕΙΣΙΜΟ ΤΟΥ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Βασιλική Γκρέκα-Σπηλιώτη, Αντιπρόεδρος ΕΕΠΕΕ

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

1 Η ΣΥΜΒΟΛΗ ΕΝΟΣ ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ ΔΙΑΤΡΟΦΗΣ, ΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΗΣ ΠΑΙΔΙΚΗΣ ΚΑΙ ΕΦΗΒΙΚΗΣ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑΣ ΚΑΙ ΥΠΕΡΒΑΡΟΤΗΤΑΣ

Σ. Γενιτσαρίδη¹, Σ. Καραμπάτσου¹, Ι. Φαράκλα¹, Γ. Παπαδόπουλος¹, Ι. Παπαγεωργίου¹, Α. Γεωργίου², Ε. Κουή¹, Μ. Νικολάου¹, Χ. Γιαννιός¹, Ν. Νικολαΐδης¹, Κ. Τσουτσουλοπούλου², Ι. Μανιός², Ε. Χαρμανδάρη¹

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, ²Τμήμα Επιστήμης Διατροφολογίας-Διατροφής, Σχολή Επιστημών Υγείας & Αγωγής, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο, Αθήνα

Εισαγωγή: Η παχυσαρκία αποτελεί ένα από τα πιο σημαντικά προβλήματα δημόσιας υγείας παγκοσμίως. Στην Ελλάδα το ποσοστό υπέρβαρων και παχύσαρκων παιδιών και εφήβων υπερβαίνει πλέον το 30-35%, και είναι υψηλότερο από τα αντίστοιχα ποσοστά που παρατηρούνται τόσο στην υπόλοιπη Ευρώπη όσο και στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής.

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 1.872 παιδιά και εφήβους [837 αγόρια και 1.035 κορίτσια, με μέση ηλικία (\pm τυπική απόκλιση): 10,07 \pm 3,22 έτη] που εντάχθηκαν στο πρόγραμμα και παρακολούθηθηκαν για περισσότερο από ένα έτος. Κατά την αρχική αξιολόγηση αξιολογήθηκαν το ατομικό και οικογενειακό ιστορικό, και τα ανθρωπομετρικά δεδομένα (ύψος, βάρος, ΔΜΣ, λόγος περιμέτρου μέσης/ισχίων). Επιπλέον, έγινε κλινική εξέταση, λιπομέτρηση και πλήρης αιματολογικός, βιοχημικός και ενδοκρινολογικός έλεγχος. Στη συνέχεια, τα παιδιά και οι εφηβοί εντάχθηκαν σε ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα διατροφής και άσκησης. Ψυχολογική αξιολόγηση και παρέμβαση διενεργήθηκε σε όσα παιδιά κρίθηκε αναγκαίο. Η κλινική παρακολούθηση και αξιολόγηση της συμμόρφωσης των παιδιών πραγματοποιήθηκε ανά πολύ τακτά χρονικά διαστήματα: των παχύσαρκων παιδιών ανά μήνα, των υπέρβαρων ανά δύο μήνες και των φυσιολογικού ΔΜΣ ανά τρεις μήνες. Έξι μήνες και ένα έτος αργότερα επαναλήφθηκε ο πλήρης εργαστηριακός έλεγχος.

Αποτελέσματα: Κατά την αρχική αξιολόγηση, 58.9% των παιδιών και εφήβων ήταν παχύσαρκοι, 28.4% ήταν υπέρβαροι και 12.7% είχαν φυσιολογικό ΔΜΣ. Τα αγόρια είχαν υψηλότερα ποσοστά παχυσαρκίας (68.4% vs. 51.2%, $P < 0.0001$) αλλά χαμηλότερα ποσοστά υπερβαρότητας (25.1% vs. 31.1%, $P < 0.0001$) συγκριτικά με τα κορίτσια. Δεν παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική διαφορά ως προς τα ποσοστά παχυσαρκίας (58.6% vs. 59.1%) και υπερβαρότητας (29.8% vs. 27%) μεταξύ προεφηβικών παιδιών και εφήβων. Έξι μήνες και ένα χρόνο, αντίστοιχα, μετά την εφαρμογή των παραμβάσεων, τα ποσοστά παχυσαρκίας ελαττώθηκαν κατά 25% και 30% και της υπερβαρότητας κατά 30% και 35%.

Συμπεράσματα: Ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα διατροφής, σωματικής δραστηριότητας και ψυχολογικής παρέμβασης είναι ιδιαίτερα αποτελεσματικό ως προς την αντιμετώπιση της παχυσαρκίας κατά την παιδική και εφηβική ηλικία.

2 ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ, ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΠΟΥ ΕΠΗΡΕΑΖΕΙ ΤΗΝ ΕΝΔΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΠΕΡΙΟΧΗ ΤΟΥ ΥΠΟΔΟΧΕΑ ΤΗΣ ΑΥΞΗΤΙΚΗΣ ΟΡΜΟΝΗΣ: ΑΙΤΙΟΤΗΤΑ ΓΙΑ ΗΠΙΑ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ ΑΥΞΗΣΗΣ ΚΑΙ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ IGF-I ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ

Α. Ευθυμιάδου¹, Α. Παπαναστασίου², Ι. Ζαρκάδης², V. Hwa³, Δ. Χρύσης¹

¹Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών, ²Τμήμα Βιολογίας, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Πατρών, ³Department of Pediatrics, Center for Growth Disorders, Medical School, University of Cincinnati, USA

Εισαγωγή: Αν και η πλειονότητα των περιπτώσεων με σύνδρομο αντίστασης στην αυξητική ορμόνη είναι κλασική, περιπτώσεις με ηπιότερο φαινότυπο λόγω πολύ σπάνιων ετερόζυγων μεταλλάξεων στον υποδοχέα της αυξητικής ορμόνης έχουν περιγραφεί που δρούν με επικρατούντα χαρακτήρα στο φυσιολογικό αλληλίο.

Σκοπός: Η περιγραφή και διερεύνηση ασθενούς με χαμηλό ανάστημα.

Ασθενείς και Μέθοδοι: Μελετήθηκε ένας ασθενής και καταγράφηκαν τα κλινικά και βιοχημικά του χαρακτηριστικά. Το γενομικό DNA του ασθενούς πολλαπλασιάστηκε με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR), και έγινε προσδιορισμός της αλληλουχίας του DNA των εξωνίων του γονιδίου του υποδοχέα της αυξητικής ορμόνης με μέθοδο Sanger. Η παρουσία cDNAs του υποδοχέα της αυξητικής ορμόνης μελετήθηκε σε καλλιέργεια ινοβλαστών του ασθενούς.

Αποτελέσματα: Ο ασθενής ένα εφηβικό αγόρι 13 ετών παρουσίαζε κοντό ανάστημα (-1.7SD) και καθυστερημένη οστική ηλικία (11 6/12). Το τελικό του ανάστημα ήταν -1.8SD, 3SD κάτω από το γενετικό του στόχο. Είχε πολύ χαμηλό IGF-I (16ng/ml; φυσιολογικές τιμές; 179-540) με χαμηλά επίπεδα IGFBP-3 (1.3mg/L; 3.1-9.5) και ALS (565mU/ml; 1500-3500). Η δοκιμασία πρόκλησης αυξητικής ορμόνης ήταν φυσιολογική, ενώ η GHBP ήταν αυξημένη (6300pmol/L; 240-3000). Στο γονιδιακό έλεγχο ανευρέθη μία συνώνυμη ετερόζυγη μετάλλαξη c.945G>A στο εξόνιο 9 του γονιδίου του υποδοχέα της αυξητικής ορμόνης (GHR) (ενδοκυττάριο τμήμα). Η ανάλυση του GHR cDNA ανέδειξε την ετερόζυγη αποκοπή τμήματος του εξονίου 9, που οδηγεί σε truncated GHR πρωτεΐνη, πανομοιότυπη με dominant-negative ετερόζυγη c.945+1G>A μετάλλαξη που έχει περιγραφεί από Iida et al (JCEM, 2008).

Συμπέρασμα: Περιγράφεται η πρώτη συνώνυμη ετερόζυγη μετάλλαξη ματίσματος στο ενδοκυττάριο τμήμα του υποδοχέα της αυξητικής ορμόνης σε ασθενή με ήπια καθυστέρηση αύξησης και πολύ χαμηλό IGF-I που υποστηρίζει την φαινοτυπική ετερογένεια της νόσου.

3 ΤΑ ΥΨΗΛΟΤΕΡΑ ΕΠΙΠΕΔΑ ΑΔΙΠΟΝΕΚΤΙΝΗΣ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΕΦΗΒΩΝ ΜΕ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1 ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΣΥΝΕΙΣΦΕΡΟΥΝ ΣΤΗ ΧΑΜΗΛΟΤΕΡΗ ΟΣΤΙΚΗ ΜΑΖΑ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΑΥΤΩΝ, ΜΕΣΩ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΗΣ ΣΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ ΤΩΝ ΟΣΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ

Χ. Τσεντίδης¹, Δ. Γουργιώτης², Λ. Κόσσυβα¹, Ά. Δουλγεράκη³, Α. Μαρμαρινός², Κ. Καραβανάκη¹

¹Κλινική Διαβήτη*, ²Εργαστήριο Κλινικής Βιοχημείας*, *Δεύτερη Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα, Ελλάδα, ³Τμήμα Μεταβολισμού Οστών, Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάδα

Εισαγωγή-σκοπός: Νεότερα δεδομένα στην ενεργειακή ομοιοστασία αναδεικνύουν σημαντική αλληλεπίδραση ανάμεσα στον οστίτη και τον λιπώδη ιστό, κυρίως μέσω της οστεοκαλσίνης. Η μειωμένη οστική πυκνότητα, που έχει τεκμηριωθεί στους πάσχοντες από Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου 1 (Τ1ΣΔ), μπορεί να σχετίζεται και με διαταραχή της σηματοδότησης των αδιποκινών στα κύτταρα του οστίτη ιστού. Σκοπός της μελέτης ήταν η μέτρηση και η συσχέτιση των παραμέτρων του οστικού μεταβολισμού με τις αδιποκίνες αδιπονεκτίνη και λεπτίνη.

Υλικό και Μέθοδος: Μελετήθηκαν 40 παιδιά και έφηβοι, πάσχοντες από Τ1ΣΔ (ηλικίας 13.04 ± 3.53 ετών, διάρκεια νόσου 5.15 ± 3.33 έτη) και 40 υγιείς μάρτυρες αντίστοιχης ηλικίας και φύλου (ηλικίας 12.99 ± 3.3 ετών). Μετρήθηκε η αδιπονεκτίνη, η λεπτίνη και αντιπροσωπευτικοί δείκτες του οστικού μεταβολισμού, ενώ εκτιμήθηκε η οστική μάζα (OM) της οσφυϊκής μοίρας σπονδυλικής στήλης (OM-OMΣΣ) και του ολικού σώματος (OM-ΟΣ) μέσω απορροφησιόμετρησης ακτίνων Χ διπλής ενέργειας (DXA).

Αποτελέσματα: Οι ασθενείς είχαν χαμηλότερες τιμές OM (SDS OM-OMΣΣ -0.17 ± 1.08 vs 0.23 ± 0.96 SD, $p=0.035$, SDS OM-ΟΣ 0.23 ± 1.01 vs 0.56 ± 0.77 SD, $p=0.04$), καρβοξυτελικών πεπτιδίων αποδόμησης κολλαγόνου (CTX) [\log CTX 0.29 ± 0.62 vs 0.52 ± 0.46 , $p=0.015$] και οστεοκαλσίνης [\log (osteocalcin) 3.44 ± 0.5 vs 3.6 ± 0.51 , $p=0.028$], ενώ είχαν υψηλότερες τιμές Οστεοπροτεγερίνης (OPG 6.19 ± 1.57 vs 5.08 ± 1.41 , $p<0.001$) και s-RANKL [\log (s-RANKL) 5.87 ± 0.48 vs 5.36 ± 0.98 , $p=0.004$]. Στους ασθενείς μετρήθηκαν υψηλότερα επίπεδα αδιπονεκτίνης (18078 ± 8645 vs 13536 ± 6703 ng/ml, $p=0.007$), ενώ η λεπτίνη δεν διέφερε σημαντικά στις δύο ομάδες της μελέτης (8.85 ± 8.73 vs 10.03 ± 8.75 pg/ml, $p=0.13$). Η αδιπονεκτίνη και η λεπτίνη συσχετίστηκαν ισχυρά με το Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ-BMI) και στις δύο ομάδες. Η αδιπονεκτίνη συσχετίστηκε θετικά με την οστεοκαλσίνη μόνο στους μάρτυρες ($Rho=0.31$, $p=0.05$), υποδεικνύοντας πιθανώς διαφορές στη σηματοδότηση των οστικών κυττάρων ανάμεσα στους ασθενείς και τους μάρτυρες. Στους ασθενείς συσχετίστηκε επίσης αρνητικά με τον IGF-1 ($Rho=-0.30$, $p=0.05$) και θετικά με την HbA1c ($Rho=0.38$, $p=0.01$) και το φωσφόρο ($Rho=0.39$, $p=0.01$). Δεν διαπιστώθηκαν στατιστικά σημαντικές συσχετίσεις της λεπτίνης με τους οστικούς δείκτες.

Συμπεράσματα: Η αδιπονεκτίνη μπορεί να συνεισφέρει στη χαμηλή οστική μάζα των ασθενών με Τ1ΣΔ, μέσω διαφορών στην ενεργειακή σηματοδότηση των κυττάρων του οστίτη ιστού, πιθανότατα επηρεάζοντας το κύκλωμα της οστεοκαλσίνης.

4 Η ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΕΝΟΣ ΠΑΡΕΜΒΑΤΙΚΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΤΡΕΣ ΕΥΟΔΩΝΕΙ ΤΗΝ ΑΠΩΛΕΙΑ ΒΑΡΟΥΣ ΣΕ ΥΠΕΡΒΑΡΑ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΑ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ

Σ. Σταύρου¹, Ν.Χ. Νικολαΐδης^{2,3}, Ι. Παπαγεωργίου², Π. Παπαδοπούλου², Έ. Τερζιογλου², Γ.Π. Χρούσος^{1,3}, Χ. Δαρβίρη¹, Ε. Χαρμανδάρη^{2,3}

¹Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα «Διαχείριση του Στρες και Προαγωγή Υγείας», Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα, ²Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, ³Εργαστήριο Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Έρευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα

Εισαγωγή: Η παιδική παχυσαρκία αποτελεί ένα μεγάλο πρόβλημα υγείας στον 21^ο αιώνα με σοβαρές επιπλοκές και σχετίζεται με αυξημένη θνητότητα και θνησιμότητα στην ενήλικη ζωή. Μελέτες έχουν δείξει ότι η παχυσαρκία στην παιδική και εφηβική ηλικία συνδέεται με αυξημένη κατανάλωση θερμίδων, έλλειψη άσκησης, καθώς και με αυξημένη και παρατεταμένη ενεργοποίηση του συστήματος του στρες.

Σκοπός: Ο σκοπός της μελέτης είναι η αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας ενός παρεμβατικού προγράμματος διαχείρισης του στρες με την εφαρμογή προοδευτικής μυικής χαλάρωσης, διαφραγματικής αναπνοής, καθοδηγούμενου οραματισμού και γνωσιακής αναδόμησης σε υπέρβαρα και παχύσαρκα παιδιά και εφήβους.

Μέθοδοι: Σαράντα-εννέα παιδιά και έφηβοι με μέση ηλικία 11.15 ± 1.48 έτη στρατολογήθηκαν για να λάβουν μέρος στην τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη μελέτη. Εξ αυτών, οι 23 τυχαιοποιήθηκαν στην ομάδα παρέμβασης και 26 στην ομάδα ελέγχου. Πραγματοποιήθηκαν μετρήσεις ανθρωπομετρικών στοιχείων τόσο στην αρχή όσο και στο τέλος της δίμηνης παρέμβασης. Οι συμμετέχοντες συμπλήρωσαν τα ερωτηματολόγια Screen for Child Anxiety Related Disorders (S.C.A.R.E.D.), Child Depression Inventory (C.D.I.), Child Behavior Checklist (C.B.C.L.) και το Youth Self Report (Y.S.R.).

Αποτελέσματα: Η ομάδα παρέμβασης εμφάνισε στατιστικώς σημαντική ελάττωση του Δείκτη Μάζας Σώματος σε σύγκριση με την ομάδα ελέγχου [$\Delta\text{BMI}=1.18$ vs 0.10 kg/m^2 ($p<0.001$)]. Επίσης, οι μέθοδοι διαχείρισης του στρες μείωσαν τα συμπτώματα κατάθλιψης και άγχους, καθώς και τα εξωτερικευόμενα και εσωτερικευόμενα προβλήματα στα άτομα της ομάδας παρέμβασης.

Συμπεράσματα: Η παρούσα μελέτη έδειξε ότι η εφαρμογή ενός παρεμβατικού προγράμματος διαχείρισης του στρες θα μπορούσε να ευοδώσει την απώλεια βάρους στα υπέρβαρα και παχύσαρκα παιδιά και εφήβους στην Ελλάδα. Χρειάζονται, όμως, επιπρόσθετες μελέτες με μεγαλύτερο δείγμα για να αξιολογηθεί περαιτέρω η αποτελεσματικότητα του προγράμματος αυτού σε υπέρβαρα και παχύσαρκα άτομα.

5 ΜΕΤΑΓΡΑΦΩΜΙΚΟ ΠΡΟΦΙΛ ΥΓΙΩΝ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΜΕ ΔΙΑΦΟΡΕΣ ΣΤΗΝ ΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑ ΤΩΝ ΙΣΤΩΝ ΣΤΑ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΗ

Ν.Χ. Νικολαΐδης^{1,2}, Α. Πολύζος³, Ε. Κόνιαρη¹, Α. Λαμπροκωστοπούλου², Α. Σερτεδάκη¹, Ε. Χαρμανδάρη^{1,2}

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, ²Εργαστήριο Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Έρευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ³Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας, Γενετικής και Βιοτεχνολογίας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Έρευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα

Εισαγωγή: Στον ανθρώπινο οργανισμό, η ευαισθησία των ιστών στα γλυκοκορτικοειδή χαρακτηρίζεται από ευρεία διακύμανση με αποτέλεσμα την διαφορετική θεραπευτική ανταπόκριση στα εξωγενώς χορηγούμενα γλυκοκορτικοειδή, καθώς και την επιρρέπεια σε φλεγμονώδη νοσήματα.

Σκοπός: Ο σκοπός της μελέτης είναι η ταυτοποίηση γονιδίων που εμπλέκονται στην ευαισθησία των ιστών στα γλυκοκορτικοειδή.

Μέθοδοι: Σε 100 υγιείς εθελοντές διενεργήθηκε δοκιμασία καταστολής με χαμηλή δόση δεξαμεθαζόνης (0.25mg). Οι συμμετέχοντες κατατάχθηκαν στο 10% των πιο ευαίσθητων και στο 10% των πιο ανθεκτικών με βάση τις συγκεντρώσεις κορτιζόλης ορού το επόμενο πρωί. Απομονώθηκε DNA και RNA από το περιφερικό αίμα των 20 ατόμων. Ακολούθως, διενεργήθηκε αλληλούχηση του γονιδίου του ανθρώπινου υποδοχέα των γλυκοκορτικοειδών (*NR3C1*) στα δείγματα DNA, καθώς και μεταγραφωμική ανάλυση στο RNA των ατόμων αυτών.

Αποτελέσματα: Η αλληλούχηση του *NR3C1* δεν ανέδειξε μεταλλάξεις ή πολυμορφισμούς. Η μεταγραφωμική ανάλυση έδειξε ότι οι ανθεκτικοί στα γλυκοκορτικοειδή είχαν αυξημένη έκφραση 133 γονιδίων και μειωμένη έκφραση 49 γονιδίων σε σύγκριση με τους ευαίσθητους στα γλυκοκορτικοειδή. Η πλειοψηφία των γονιδίων αυτών εμπλεκόταν στη φλεγμονή, στην ανοσοποιητική απόκριση και στο σηματοδοτικό μονοπάτι του πυρηνικού παράγοντα κΒ (NF-κΒ). Περαιτέρω ανάλυση των αποτελεσμάτων έδειξε σαφή διαχωρισμό στη διαφορετική έκφραση γονιδίων μεταξύ 3 ευαίσθητων και 3 ανθεκτικών ατόμων. Στην ομάδα των 3 ανθεκτικών, βρέθηκαν 1058 γονίδια σε αυξημένη έκφραση και 1139 γονίδια σε μειωμένη έκφραση σε σύγκριση με την ομάδα των 3 ευαίσθητων στα γλυκοκορτικοειδή. Μεγάλος αριθμός των γονιδίων αυτών βρέθηκε να συμμετέχει στη διατήρηση του μήκους των τελομερών, στον Συστηματικό Ερυθηματώδη Λύκο, στη νόσο Alzheimer, καθώς και στη νόσο του Parkinson.

Συμπεράσματα: Το μεταγραφωμικό προφίλ υγιών εθελοντών με διαφορετική ευαισθησία στα γλυκοκορτικοειδή διαφέρει. Οι διαφορές που παρατηρήθηκαν φαίνεται ότι σχετίζονται με διαφορετική έκφραση γονιδίων που εμπλέκονται σε αυτοάνοσες και νευρολογικές παθήσεις.

6 Η ΥΠΟΚΛΙΝΙΚΗ ΑΥΤΟΝΟΜΗ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΤΩΝ ΕΦΗΒΩΝ ΜΕ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1 ΕΙΝΑΙ ΣΥΧΝΟΤΕΡΗ ΣΤΗΝ ΟΜΟΖΥΓΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΟΥ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΥ Z-2 ΤΟΥ AKR1B1 ΡΥΘΜΙΣΤΙΚΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΕΚΦΡΑΣΗΣ ΤΗΣ ΑΝΑΓΩΓΑΣΗΣ ΤΗΣ ΑΛΔΟΖΗΣ

Δ. Καλλινίκου¹, Χ. Τσεντίδης¹, Κ. Κέκκου², Μ. Λουράκη¹, Χ. Κανακά-Gantenbein², Ε. Καναβάκης², Κ. Καραβανάκη¹

¹Κλινική Διαβήτη, Δεύτερη Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα, Ελλάδα, ²Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο, Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Ελλάδα, ³Κέντρο Διαβήτη, Πρώτη Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάδα

Εισαγωγή: Η διαβητική νευροπάθεια είναι η λιγότερο αναγνωρισμένη επιπλοκή του Σακχαρώδους Διαβήτη, παρόλη την αρνητική επίδρασή της στην επιβίωση αλλά και στην ποιότητα ζωής των πασχόντων. Χαρακτηριστικές νευρωνικές αλλοιώσεις μπορούν να εκδηλωθούν υποκλινικά νωρίς στην πορεία της ασθένειας, ακόμα και στην παιδική ηλικία με συχνότητα που κυμαίνεται από 7.9 μέχρι 19%. Η συγκέντρωση της ενδοκυττάριας σορβιτόλης, η οποία ρυθμίζεται σημαντικά από την αναγωγή της αλδόζης, πιστεύεται ότι συμβάλλει στην εκδήλωση επιπλοκών όπως η νευροπάθεια. Πολυμορφισμοί του γονιδίου AKR1B1, που σχετίζονται με την έκφραση του αντίστοιχου ενζύμου, φαίνεται να σχετίζονται με την εκδήλωση της νευροπάθειας.

Σκοπός: Η μελέτη του επιπολασμού της υποκλινικής περιφερικής και αυτόνομης νευροπάθειας στα παιδιά και τους εφήβους με Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου 1 (Τ1ΣΔ) και η συσχέτισή τους με τον πολυμορφισμό Z-2 του γονιδίου AKR1B1.

Ασθενείς και Μέθοδοι: Μελετήθηκαν 101 παιδιά και έφηβοι, πάσχοντες από Τ1ΣΔ (ηλικίας 12.9±2.8 ετών, διάρκειας νόσου 5.14±3.5έτη) και 100 υγιείς μάρτυρες αντίστοιχης ηλικίας και φύλου (ηλικίας 11.9±2.7ετών). Εκτιμήθηκε η διαστολή της κόρης(ΔΚ) του οφθαλμού στο σκοτάδι, ως δείκτης αυτόνομης νευροπάθειας και η ουδός της παλλαισθησίας(ΟΠ), ως δείκτης περιφερικής νευροπάθειας. Οι παθολογικές τιμές διαχωρισμού (cut-offs >95% ή <5%) εκτιμήθηκαν από τις αντίστοιχες κατανομές των μαρτύρων. Οι πολυμορφισμοί του AKR1B1 εκτιμήθηκαν με τη μέθοδο της μικροδορυφορικής αλληλουχίας Z.

Αποτελέσματα: Οι ασθενείς είχαν συχνότερα παθολογική ΔΚ από τους μάρτυρες (31.6% vs 3.3%, p<0.001), αλλά και συχνότερα παθολογική ΟΠ στα κάτω (αριστερά: 23.3% vs 6.7%, p<0.001, δεξιά: 28.3% vs 4%, p<0.001) και τα άνω άκρα (αριστερά: 17.1% vs 2.67%, p<0.001, δεξιά: 23.2% vs 2.6%, p<0.001). Η ΔΚ συσχετίστηκε με την ηλικία (r=0.16, p=0.038), την HbA1c: (r=0.23, p=0.048) και τη διάρκεια νόσου (r=0.20, p=0.022). Σε όλα τα παιδιά η μεγαλύτερη ηλικία(p<0.001) και η εφηβεία συσχετίστηκαν με μεγαλύτερο ποσοστό παθολογικών τιμών ΟΠ στα κάτω άκρα (εφηβικά vs προεφηβικά, αριστερά 17.7% vs 2.8%,p=0.001, δεξιά: 19.4% vs 0.0%, p<0.001). Οι ομοζυγώτες του πολυμορφισμού Z-2 του AKR1B1 είχαν σε μεγαλύτερο ποσοστό παθολογική ΔΚ (57.14% vs 32.18%,p=0.06), ενώ δε διαπιστώθηκε σημαντική διαφορά σε ότι αφορά την ΟΠ (62.3% vs 77%,p=0.224).

Συμπεράσματα: Τα παιδιά και οι έφηβοι με Τ1ΣΔ είχαν σημαντικά μεγαλύτερο ποσοστό δεικτών υποκλινικής (ασυμπτωματικής) περιφερικής και αυτόνομης νευροπάθειας. Οι δείκτες διαβητικής νευροπάθειας συσχετίστηκαν με την ηλικία, την εφηβεία, τη διάρκεια νόσου και το επίπεδο γλυκαιμικής ρύθμισης. Η αυτόνομη νευροπάθεια ήταν συχνότερη στην ομόζυγη κατάσταση του πολυμορφισμού Z-2 του AKR1B1, αλλά όχι και η περιφερική νευροπάθεια.

7 ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ NOS3, ADRB1 ΚΑΙ ADRB2 ΜΕ ΥΠΕΡΒΑΡΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΚΑΙ ΕΦΗΒΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ

Σ.Ι. Καραμπάτσου¹, Σ.Μ. Γενιτσαρίδη¹, Μ. Κατσαρού², Ι. Παπαγεωργίου¹, Γ. Παλτόγλου¹, Ν. Δρακούλης², Ε. Χαρμανδάρη¹

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»,
²Τμήμα Φαρμακευτικής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

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 στις υπόλοιπες χώρες της Ευρώπης και στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής. Γενετικοί παράγοντες παίζουν σημαντικό ρόλο στην αιτιολογία της παχυσαρκίας καθώς και στην αποτελεσματικότητα παρεμβάσεων για την αντιμετώπισή της.

Σκοπός: Η μελέτη πολυμορφισμών γονιδίων που σχετίζονται με την παχυσαρκία κατά την παιδική και εφηβική ηλικία.

Ασθενείς και Μέθοδοι: Μελετήσαμε 137 ασθενείς [94 παχύσαρκοι (68.61%), 43 υπέρβαροι (31.38%), 66 αγόρια (48,2%), 71 κορίτσια(51,8%)] ηλικίας (mean ± SD) 9,99 ± 2,99 ετών. Κατά την αρχική αξιολόγηση, πραγματοποιήθηκε κλινική εξέταση, προσδιορισμός των ανθρωπομετρικών παραμέτρων και σταδίου ενήβωσης, καθώς και πλήρης αιματολογικός, βιοχημικός και ορμονολογικός έλεγχος. Πραγματοποιήθηκε επίσης γενετικός έλεγχος για την ανεύρεση πολυμορφισμών σε 40 γονίδια, μεταξύ των οποίων το γονίδιο NOS3, το οποίο σχετίζεται με παχυσαρκία και υπέρταση, το γονίδιο ADRB2, το οποίο σχετίζεται με παχυσαρκία και Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου 2, και το γονίδιο ADRB1, το οποίο σχετίζεται με διαταραχές στην καρδιακή λειτουργία.

Αποτελέσματα: Παχύσαρκα παιδιά και έφηβοι παρουσίαζαν πιο συχνά επεισόδια υπερφαγίας συγκριτικά με υπέρβαρα παιδιά και εφήβους (68,2% vs. 43,9%, P=0,009). Επίσης, παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική θετική συσχέτιση μεταξύ του Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ) των ασθενών με τον ΔΜΣ του πατέρα (P=0,026) και της μητέρας (P=0.038), τις συγκεντρώσεις τριγλυκεριδίων (P=0,003), ουρικού οξέος (P<0,0001) και ινσουλίνης (P=0.001), καθώς και τον δείκτη αντίστασης στην ινσουλίνη (P=0.002). Τέλος, η πολυπαραγοντική ανάλυση έδειξε ότι η μείωση του ΔΜΣ μετά την εφαρμογή παρεμβάσεων διατροφής και άσκησης για ένα έτος, σχετιζόταν θετικά με το γονότυπο G:T του γονιδίου rs1799983 (NOS3) (P=0,015), με το γονότυπο G:G του γονιδίου rs1042714 (ADRB2) (P=0,046), και με το γονότυπο G:G του γονιδίου rs1801253 (ADRB1) (P=0,045).

Συμπεράσμα: Οι παραπάνω πολυμορφισμοί των γονιδίων NOS3, ADRB2 και ADRB1 προδιαθέτουν σε αύξηση του ΔΜΣ σε παιδιά και εφήβους, και συσχετίζονται θετικά με την εμφάνιση επιπλοκών της παχυσαρκίας.

8 ΕΘΝΙΚΟ ΜΗΤΡΩΟ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΚΑΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΤΗΣ ΥΠΕΡΒΑΡΟΤΗΤΑΣ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΚΑΙ ΕΦΗΒΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ

Π. Κάσσαρη¹, Π. Παπαϊωάννου^{1,2}, Α. Μπιλλήρης³, Χ. Καρανίκας³, Σ. Ελευθερίου³, Ε. Θηραϊός⁴, Ι. Μανιός⁵, Γ.Π. Χρούσος¹, Ε. Χαρμανδάρη¹

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων "Η Αγία Σοφία", Αθήνα, ²Τμήμα Πληροφορικής, Πανεπιστήμιο Πειραιώς, Πειραιάς, ³Datamed Systems Integration and Consulting Services, Αθήνα, ⁴Ιατρική Εταιρεία Αθηνών, Αθήνα, ⁵Τμήμα 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. Οι επιπλοκές της παχυσαρκίας είναι πολλές και περιλαμβάνουν ινσουλινοαντοχή, διαβήτη τύπου 2, υπέρταση, υπερλιπιδαιμία και καρδιαγγειακά νοσήματα, και ευθύνονται για ένα σημαντικό υψηλό ποσοστό των δαπανών της δημόσιας υγείας. Στην Ελλάδα το ποσοστό υπέρβαρων και παχύσαρκων παιδιών και εφήβων υπερβαίνει το 30-35%.

Σκοπός: Η ανάπτυξη Ηλεκτρονικής Διαδικτυακής Εφαρμογής (Εθνικό Μητρώο Πρόληψης και Αντιμετώπισης της Υπερβαρότητας και Παχυσαρκίας κατά την Παιδική και Εφηβική Ηλικία) για την καταγραφή των παιδιών και εφήβων πανελλαδικά και για την καθοδήγηση Παιδιάτρων και Γενικών Ιατρών σχετικά με τη διακίνηση ενός υπέρβαρου ή παχύσαρκου παιδιού.

Μέθοδος: Με τη χρήση Τεχνολογιών Πληροφορικής και Επικοινωνιών, αναπτύξαμε Ηλεκτρονική Διαδικτυακή Εφαρμογή για την καταγραφή παιδιών και εφήβων πανελλαδικά καθώς και την καθοδήγηση Παιδιάτρων και Γενικών Ιατρών σχετικά με την πρόληψη και αντιμετώπιση της παχυσαρκίας. Διασφαλίσαμε ασφαλή διαδικτυακή σύνδεση, κρυπτογράφηση των δεδομένων, έγκριση από την Αρχή Προστασίας Προσωπικών Δεδομένων και πιστοποίηση των Παιδιάτρων και Γενικών Ιατρών μέσω ΗΔΙΚΑ ΑΕ.

Αποτελέσματα: Η πρόσβαση γίνεται από την ιστοσελίδα <http://app.childhood-obesity.gr/>. Ο Φάκελος Ασθενούς περιλαμβάνει τα δημογραφικά στοιχεία, και πληροφορίες σχετικά με το περιγεννητικό, αναμνηστικό και οικογενειακό ιστορικό, τη διατροφή και άσκηση. Σε κάθε κλινική αξιολόγηση συμπληρώνονται οι ανθρωπομετρικές παράμετροι, υπολογίζεται αυτόματα ο Δείκτης Μάζας Σώματος (ΔΜΣ) και η ηλεκτρονική εφαρμογή συμβουλεύει τον Ιατρό για το πώς πρέπει να διακινήσει τον ασθενή με βάση έναν ειδικά σχεδιασμένο Θεραπευτικό Αλγόριθμο, ο οποίος παρέχει συγκεκριμένες, σαφείς και αναλυτικές οδηγίες σχετικά σχετικά με το πώς θα καθοδηγήσει ένα υπέρβαρο ή παχύσαρκο παιδί, καθώς και ένα παιδί με φυσιολογικό ΔΜΣ, πχ: τι θα συμβουλευτεί αρχικά, πότε θα επανεξετάσει τον ασθενή, πώς θα διακινήσει τον ασθενή αν έχει απαντήσει στις παρεμβάσεις και πως αν συνεχίζει η αύξηση του ΔΜΣ, παρά την εφαρμογή των παρεμβάσεων, πότε θα ζητήσει εργαστηριακές εξετάσεις και ποιές θα είναι αυτές, πότε θα παραπέμψει σε Διατροφολόγο, Καθηγητή Φυσικής Αγωγής ή Παιδοψυχολόγο, πότε θα παραπέμψει σε εξειδικευμένο Κέντρο Παχυσαρκίας. Έτσι διασφαλίζεται ένας ενιαίος τρόπος αντιμετώπισης της παχυσαρκίας σε όλη τη χώρα, καθώς και η καθοδήγηση Παιδιάτρων και Γενικών Ιατρών που βρίσκονται μακριά από εξειδικευμένα κέντρα. Πρόσφατη ανάλυση δεδομένων μας από 2000 περίπου παιδιά και εφήβους έδειξε ότι οι παρεμβάσεις που προτείνονται οδήγησαν σε ελάττωση του ποσοστού παχυσαρκίας κατά 30% και της υπερβαρότητας κατά 35% μέσα σε ένα έτος.

Συμπέρασμα: Τα παραπάνω αποτελέσματα υποδηλώνουν ότι το Έργο αυτό μπορεί να δώσει λύσεις οριστικές και αποτελεσματικές στο πρόβλημα της παχυσαρκίας στη χώρα μας.

9 ΟΣΤΕΟΠΡΟΤΕΓΕΡΙΝΗ ΚΑΙ ΑΝΤΙΣΤΑΣΗ ΣΤΗΝ ΙΝΣΟΥΛΙΝΗ ΣΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ: ΜΙΑ ΝΕΑ ΑΛΛΗΛΕΠΙΔΡΑΣΗ;

Ε.Π. Κοτανίδου¹, Χ. Π.Κοτανίδης¹, Σ. Γκίτζα¹, Ι. Κύργιος¹, Π. Καραλάζου², Γ. Τζημαγιώργης², Α. Γαλλή-Τσινοπούλου¹

¹Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Γενικό Νοσοκομείο Παπαγεωργίου, ²Εργαστήριο Βιοχημείας, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Εισαγωγή: Η οστεοπροτεγερίνη (OPG) αποτελεί μια γλυκοπρωτεΐνη της οικογένειας των υποδοχών του παράγοντα νέκρωσης των όγκων (TNF) η οποία παρουσιάζει αντι-οστεοκλαστική δραστηριότητα. Η OPG έχει ανταγωνιστική δράση έναντι του ενεργοποιητή του υποδοχέα του πυρηνικού παράγοντα κάπα Β (RANK) αφού λειτουργεί ως υποδοχέας-δόλωμα (decoy receptor) για τον συνδέτη του RANK (RANKL). Πρόσφατα διαπιστώθηκε ότι ο άξονας OPG/RANKL/RANK ενεργοποιείται επίσης κατά το σχηματισμό των αθηρωματικών πλακών ενώ τα επίπεδα της OPG στον ορό αναφέρονται ως ανεξάρτητοι παράγοντες κινδύνου για την αγγειακή θνητότητα στους παχύσαρκους ενήλικες.

Σκοπός: Σκοπός της μελέτης ήταν η διερεύνηση των επιπέδων OPG στο ορό παιδιών και εφήβων με παχυσαρκία.

Ασθενείς και Μέθοδοι: Μελετήθηκαν 160 συμμετέχοντες (85 παχύσαρκοι/75 υγιείς) μέσης ηλικίας 10.7 ετών. Σε όλους τους παχύσαρκους ασθενείς διενεργήθηκε καμπύλη από του στόματος ανοχής γλυκόζης ενώ για την εκτίμηση της αντίστασης στην ινσουλίνη υπολογίστηκε ο δείκτης HOMA-IR. Τέλος προσδιορίστηκαν τα επίπεδα νηστεία της OPG ορού.

Αποτελέσματα: Τα επίπεδα της OPG ορού δε διέφεραν σημαντικά μεταξύ παχύσαρκων και υγιών συμμετεχόντων ($p=0.133$) (Πίνακας 1). Ωστόσο, διαχωρίζοντας τους παχύσαρκους ασθενείς σε υποομάδες με βάση την αντίσταση στην ινσουλίνη διαπιστώθηκε ότι οι παχύσαρκοι ασθενείς με αντίσταση στην ινσουλίνη παρουσίαζαν στατιστικά σημαντικά αυξημένα επίπεδα OPG ορού συγκριτικά με τους υγιείς ($p<0.001$). Αντιθέτως τα επίπεδα OPG ορού δε διέφεραν μεταξύ παχύσαρκων με φυσιολογικό μεταβολισμό ινσουλίνης και υγιών.

Πίνακας 1. Επίπεδα OPG ανά ομάδες μελέτης

	Παχύσαρκοι (n=85)		Υγιείς (n=75)	
	Παιδιά (n=40)	Έφηβοι (n=45)	Παιδιά (n=43)	Έφηβοι (n=32)
OPG (pmol/l)	6.09 (10.21)*		4.81 (4.9)*	
	9.13 (11.79)#	4.68 (9.46)^	8.93 (5.93)#	4.6 (0.1)^
	Παχύσαρκοι με IR (n=41)	Παχύσαρκοι χωρίς IR (n=44)	Υγιείς (n=75)	
OPG (pmol/l)	12.3 (33.26)+∞	4.68 (2.77)+§	4.81 (4.9)+∞§	

Τα δεδομένα παρουσιάζονται ως διάμεσος (ενδοτεταρτημοριακό εύρος). IR: αντίσταση στην ινσουλίνη. *p-value: 0.133, #p-value: 0.477, ^p-value: 0.019, +p-value<0.001, ∞p-value<0.001, §p-value:0.148

Συμπέρασμα: Η απλή μεμονωμένη παχυσαρκία δε συνδέεται με διαταραγμένα επίπεδα OPG ορού. Η συνδός στην παχυσαρκία αντίσταση στην ινσουλίνη πιθανόν να αποτελεί τον καθοριστικό παράγοντα που πυροδοτεί την αύξηση των επιπέδων της OPG.

10 ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΤΗΣ ΚΑΡΔΙΑΚΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑΣ ΣΕ ΜΟΝΤΕΛΟ ΠΟΝΤΙΚΙΟΥ ΜΕ ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΗ ΑΝΤΙΣΤΑΣΗ ΣΤΑ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΗ

A. Λαμπροκωστοπούλου¹, A. Βαρελά², Σ. Μπουλέκου¹, M. Κατσιμπούλας², N. Αθανασιάδης², E. Σούλτου², A. Στέφα¹, M. Μαυροειδής², K.X. Δάβος², Γ.Π. Χρούσος^{1,5}, Tomoshige Kino³, Σ. Γεωργόπουλος⁴, E. Χαρμανδάρη^{1,5}

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ²Εργαστήριο Καρδιαγγειακής Έρευνας, Κέντρο Κλινικής, Πειραματικής Χειρουργικής και Μεταφραστικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ³Department of Experimental Therapeutics, Division of Experimental Biology, Sidra Medical and Research Center, Doha, Qatar, ⁴Τμήμα Κυτταρικής Βιολογίας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ⁵Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Τα γλυκοκορτικοειδή ρυθμίζουν ένα ευρύ φάσμα φυσιολογικών λειτουργιών απαραίτητων για τη ζωή, και ασκούν τη δράση τους δια μέσου του υποδοχέα των γλυκοκορτικοειδών (GR). Ο GR αλληλεπιδρά με το μη κωδικοποιό RNA growth arrest-specific 5 (Gas5), το οποίο μειώνει την μεταγραφική ενεργότητα του GR παρεμποδίζοντας τη πρόσδεση του στο DNA, ελαττώνοντας την ευαισθησία των ιστών στα γλυκοκορτικοειδή.

Σκοπός: Η δημιουργία ενός μοντέλου ποντικών με Γενικευμένη Αντίσταση στα Γλυκοκορτικοειδή με επαγόμενη υπερέκφραση του Gas5 και η διερεύνηση της λειτουργίας του μυοκαρδίου.

Μέθοδοι: Δημιουργήθηκαν δυο διαγονιδιακές γραμμές που εκφράζουν τον αντίστροφο διενεργοποιητή (rtTA) υπό τον hnRNP υποκινητή και το Gas5 υπό το σύστημα Tet responsive P tight promoter. Ακολούθως, διασταυρώθηκαν ώστε να δημιουργηθούν διπλά διαγονιδιακά ποντίκια (Gas5, rtTA), τα οποία εξετάστηκαν για την επαγόμενη υπερέκφραση του Gas5 με ποσοτική αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης αληθούς χρόνου. Η καρδιακή λειτουργία αξιολογήθηκε με υπερηχοκαρδιογράφημα και 24-ωρο ηλεκτροκαρδιογράφημα (ΗΚΓ).

Αποτελέσματα: Δημιουργήθηκαν γενετικές κατασκευές διπλά διαγονιδιακών ποντικών, στις οποίες επάγεται η υπερέκφραση του Gas5 μετά από χορήγηση δοξικυκλίνης (DOX+). Η επαγωγή της υπερέκφρασης του Gas5 σε Gas5/rtTA ποντίκια (2 βδομάδες DOX+, 0.78 ± 0.37) σε σύγκριση με i) Gas5/rtTA ποντίκια χωρίς χορήγηση δοξικυκλίνης (DOX-; 0.14 ± 0.04), ii) μονά διαγονιδιακά DOX+ ποντίκια όπου το σύστημα TetOn δεν ήταν λειτουργικό ($0.3 * 10^{-4} \pm 0.5 * 10^{-5}$), και iii) άγριου τύπου (WT) DOX+ ποντίκια ($0.7 * 10^{-5} \pm 0.8 * 10^{-5}$) επαληθεύθηκε στο μυοκάρδιο. Η καρδιακή λειτουργία μειώθηκε σημαντικά στα Gas5/rtTA/DOX+ ποντίκια σε σύγκριση με τα Gas5/rtTA/DOX- ποντίκια (44.6 ± 0.8 vs. 48.5 ± 0.4 ; $P=0.003$) αλλά όχι συγκριτικά με τα WT/DOX+ ποντίκια (46.9 ± 0.4 , $P=0.2$). Αυτό οφειλόταν κυρίως στη μειωμένη συστολική λειτουργία στα Gas5/rtTA/DOX+ vs. Gas5/rtTA/DOX- ποντίκια (τελική συστολική διάσταση: 1.6 ± 0.1 vs. 1.8 ± 0.1 mm; $P=0.05$). Η μελέτη του ΗΚΓ δεν έδειξε διαφορές στις 3 ομάδες ποντικών, όσον αφορά τον καρδιακό ρυθμό, τις μετρήσεις διαστημάτων του ΗΚΓ και τις αρρυθμίες.

Συμπέρασμα: Δημιουργήσαμε ένα μοντέλο ποντικών με Γενικευμένη Αντίσταση στα Γλυκοκορτικοειδή και διαπιστώσαμε διαταραχή της καρδιακής λειτουργίας συγκριτικά με φυσιολογικά ποντίκια. Έρευνες που βρίσκονται σε εξέλιξη διερευνούν τους μοριακούς μηχανισμούς με τους οποίους η γενικευμένη αντίσταση στα γλυκοκορτικοειδή επηρεάζει την λειτουργία του μυοκαρδίου.

11 ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΩΝ ΕΠΙΠΕΔΩΝ ΤΗΣ ΒΙΤΑΜΙΝΗΣ D ΜΕ ΠΡΩΙΜΕΣ ΥΠΕΡΗΧΟΚΑΡΔΙΟΓΡΑΦΙΚΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΕΣ ΤΗΣ ΑΡΙΣΤΕΡΑΣ ΚΟΙΛΙΑΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΕΦΗΒΩΝ ΜΕ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1

Α. Κλεισαρχάκη¹, Κ. Παπαδοπούλου-Λεγμπέλου¹, Ε. Κοτανίδου¹, Ι. Κύργιος¹, Μ. Εμπορίδου-Πετικοπούλου¹, Α. Γαλλή-Τσινοπούλου¹

¹Δ΄ Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Νοσοκομείο Παπαγεωργίου

Εισαγωγή: Η βιταμίνη D εκτός από το σημαντικό ρόλο που έχει στη διατήρηση υγιών οστών, έχει βρεθεί ότι παρουσιάζει καρδιοπροστατευτικές, αντιφλεγμονώδεις και αντι-αθηροσκληρωτικές ιδιότητες. Επίσης τα τελευταία χρόνια η έλλειψή της έχει συσχετισθεί με πολλές ασθένειες, συμπεριλαμβανομένου του σακχαρώδη διαβήτη τύπου 1 (ΣΔ1) και με αυξημένο κίνδυνο για καρδιαγγειακά νοσήματα. Επιπλέον μελέτες σε ενήλικες έχουν δείξει ότι η έλλειψη της βιταμίνης D σχετίζεται με υπερτροφία της αριστερής κοιλίας σε πάσχοντες από ΣΔ1.

Σκοπός: Η πιθανή συσχέτιση των επιπέδων της βιταμίνης D με τα υπερηχογραφικά ευρήματα καρδιάς παιδιών και εφήβων με ΣΔ1.

Ασθενείς και Μέθοδοι: Μελετήθηκαν 78 παιδιά και έφηβοι (43 αγόρια) με ΣΔ1 και 74 υγιή (38 αγόρια) ανάλογης ηλικίας. Οι συμμετέχοντες στη μελέτη χωρίστηκαν σε 2 ομάδες ανάλογα με τα επίπεδα της βιταμίνης D: ομάδα Α με φυσιολογικά επίπεδα βιταμίνης D (≥ 30 ng/ml) και ομάδα Β με χαμηλά επίπεδα (< 30 ng/ml).

Αποτελέσματα: Χαμηλά επίπεδα βιταμίνης D (< 30 ng/ml) είχαν 58/78 (74%) ασθενείς με ΣΔ1 και 53/74 (72%) από την ομάδα ελέγχου. Η συστολική λειτουργία (κλάσμα εξώθησης και κλάσμα βράχυνσης) καθώς και η διαστολική λειτουργία (κύμα Ε και Α της μιτροειδούς βαλβίδας) της αριστερής κοιλίας ήταν φυσιολογική σε όλα τα άτομα της μελέτης (ασθενείς και ομάδα ελέγχου). Οι μέσες τιμές των υπερηχογραφικών παραμέτρων της αριστερής κοιλίας δεν είχαν στατιστικά σημαντικές διαφορές μεταξύ των δύο ομάδων, εκτός από το πάχος του μεσοκοιλιακού διαφράγματος (IVSD) που ήταν αυξημένο στους πάσχοντες από ΣΔ1, σε σύγκριση με την ομάδα ελέγχου. Η συσχέτιση αυτή παρέμεινε στατιστικά σημαντική μόνο μεταξύ των υπο-ομάδων με έλλειψη βιταμίνης D (0.78 ± 0.17 and 0.71 ± 0.14 αντίστοιχα, $p=0.009$) και όχι μεταξύ των υπο-ομάδων με φυσιολογικά επίπεδα (0.71 ± 0.12 and $0.730.15$ αντίστοιχα, $p=NS$).

Συμπέρασμα: Η παρούσα μελέτη έδειξε ότι οι ασθενείς με ΣΔ1 δεν έχουν σημαντικές αλλαγές στις υπερηχογραφικές παραμέτρους της αριστεράς κοιλίας συγκριτικά με την ομάδα ελέγχου, εκτός από το πάχος του μεσοκοιλιακού διαφράγματος. Η παραπάνω συσχέτιση θα μπορούσε να αποδοθεί σε αρχόμενη υπερτροφία της αριστερής κοιλίας λόγω της υποκειμένης νόσου, παρά στα χαμηλά επίπεδα της βιταμίνης D.

Πίνακας 1: βασικά δημογραφικά και κλινικά χαρακτηριστικά

	Παιδιά με ΣΔ 1	Υγιή
ηλικία (mean± SD)	13.47 ± 2.86	12.04 ± 2.79
Φύλο (αγόρια/κορίτσια)	43/35	38/36
BMI	21.1±3.75	19.69±2.75
Vitamin D <30 ng/ml	58 (28αγόρια)	53 (25 αγόρια)
Vitamin D >30 ng/ml	20 (15 αγόρια)	21 (13 αγόρια)

Πίνακας 2: υπερηχογραφικοί παράμετροι εκτίμησης της συστολικής και διαστολικής λειτουργίας της αριστερής κοιλίας

Υπερηχογραφικοί παράμετροι (mean±SD)	ΣΔ 1	Υγιή	p
LVIDD	4.40±0.57	4.36±0.55	NS
LVIDS	2.79±0.38	2.75±0.34	NS
IVSD	0.76±0.16	0.71±0.14	0.043
LVPWD	0.82±0.18	0.80±0.16	NS
LAD	2.78±0.41	2.74±0.43	NS
LV mass	113.92±37.27	104.76±41.45	NS
LV mass index	74.74±20.62	71.86±20.46	NS
LV mass/height ³	30.08±9.93	27.49±7.25	NS
EF	65.96±5.08	66.63±4.68	NS
FS	36.23±3.94	36.74±3.86	NS
E/A ratio	1.96±0.4	1.93±0.41	NS

LVIDD: διάμετρος της αριστερής κοιλίας κατά τη διαστολή, LVIDS: διάμετρος της αριστερής κοιλίας κατά τη συστολή, IVSD: πάχος του μεσοκοιλιακού διαφράγματος κατά τη διαστολή, LVPWD: πάχος του οπίσθιου τοιχώματος της αριστερής κοιλίας κατά τη διαστολή, LAD: διάμετρος του αριστερού κόλπου, LV mass LV mass index LV mass/height³

LV: αριστερά κοιλία, EF: κλάσμα εξώθησης, FS: κλάσμα βράχυνσης, E/A ratio: λόγος κύματος E/κύμα A της μιτροειδούς βαλβίδας.

12 ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ (WHOLE EXOME SEQUENCING) ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΠΡΩΤΟΠΑΘΗ ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΗ ΑΝΤΙΣΤΑΣΗ ΣΤΑ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΗ, ΧΩΡΙΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΟΥ ΥΠΟΔΟΧΕΑ ΤΩΝ ΓΛΥΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΩΝ NR3C1

A. Σερετάκη¹, A. Πολύζος², N.X. Νικολαΐδης^{1,3}, Δ. Θάνος², E. Χαρμανδάρη^{1,3}

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, ²Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας, Γενετικής και Βιοτεχνολογίας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, ³Εργαστήριο Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα

Εισαγωγή: Η Πρωτοπαθής Γενικευμένη Αντίσταση στα Γλυκοκορτικοειδή είναι μια σπάνια, οικογενής ή σποραδική πάθηση, η οποία χαρακτηρίζεται από γενικευμένη, μερική ελάττωση της ευαισθησίας των ιστών στα γλυκοκορτικοειδή. Μεταλλάξεις του γονιδίου NR3C1, το οποίο κωδικοποιεί τον ανθρώπινο υποδοχέα των γλυκοκορτικοειδών, εξασθενούν έναν ή περισσότερους από τους μοριακούς μηχανισμούς δράσης του υποδοχέα και οδηγούν σε μειωμένη ευαισθησία των ιστών στα γλυκοκορτικοειδή.

Ασθενείς και Μέθοδοι: Δέκα ασθενείς, έξι άνδρες και τέσσερις γυναίκες, ηλικίας 18-48 ετών, με πρωτοπαθή γενικευμένη αντίσταση στα γλυκοκορτικοειδή, στους οποίους δεν ανιχνεύθηκε μετάλλαξη του γονιδίου NR3C1 μετά από αλληλούχηση κατά Sanger, και δύο ασθενείς οι οποίοι έφεραν μεταλλάξεις του γονιδίου NR3C1 (θετικοί μάρτυρες), υποβλήθηκαν σε αλληλούχηση επόμενης γενιάς (whole exome sequencing), σε πλατφόρμα Ion Proton (ThermoFisher Scientific USA).

Αποτελέσματα: Η αλληλούχηση επόμενης γενιάς ανέδειξε την παρουσία ~ 55.000 αλλαγών σε κάθε ασθενή. Χρησιμοποιώντας προγράμματα βιοπληροφορικής και ως κατώφλι αποδοχής τα 100 διαβάσματα/αλλαγή, αναγνωρίστηκαν 507 αλλαγές (μη συνώνυμες αλλαγές και αλλαγές πλαισίου ανάγνωσης). Οι αλλαγές αυτές αντιστοιχούσαν σε 390 γονίδια τα οποία εμπλέκονται σε 5 διαφορετικά βιολογικά μονοπάτια. Ένα εξ αυτών ήταν το μονοπάτι της βιοσύνθεσης των στεροειδών ορμονών (CYP11B1, CYP3A7, AKR1C4, UGT2A3). Οι αλλαγές οι οποίες ανιχνεύθηκαν στα 4 αυτά γονίδια ήταν ίδιες σε όλους τους ασθενείς και επρόκειτο για πολυμορφισμούς. Μία αλλαγή, η c.1480T>G p.Phe494Val του γονιδίου UGT2A3, ανιχνεύθηκε σε έναν μόνο ασθενή. Ένα από τα τρία προγράμματα βιοπληροφορικής που χρησιμοποιήθηκαν κατέταξε την αλλαγή σε «παθολογική», ένα σε «πιθανόν παθολογική» και ένα σε «πολυμορφισμό» αλλαγή. Δεκαεννέα από τα 390 γονίδια φάνηκε να ρυθμίζονται από το TP53 υποδηλώνοντας την παρουσία «cascade».

Διερευνήθηκε επίσης η παρουσία μεταλλάξεων στα γονίδια HSP90AA1, NCOA1, SMARCA4, NCOA2, JUN, UBC, CREBBP, NFKB1, RELA και NCOA3, τα οποία σύμφωνα με την βάση δεδομένων STRING συνδέονται λειτουργικά με το γονίδιο NR3C1, αλλά δεν αναγνωρίστηκε καμία παθολογική αλλαγή.

Στους ασθενείς οι οποίοι χρησιμοποιήθηκαν ως θετικοί μάρτυρες επιβεβαιώθηκε η παρουσία των μεταλλάξεων του γονιδίου NR3C1 όπως είχαν προσδιοριστεί μετά από την αλληλούχηση κατά Sanger.

Συμπεράσματα: Μετά την αλληλούχηση επόμενης γενιάς (whole exome sequencing) δεν αναγνωρίστηκε η παρουσία παθολογικής μετάλλαξης στους ασθενείς με γενικευμένη αντίσταση στα γλυκοκορτικοειδή και απουσία μετάλλαξης στο γονίδιο NR3C1. Δεδομένου του τεράστιου όγκου των πληροφοριών οι οποίες λαμβάνονται από το whole exome sequencing απαιτείται περαιτέρω ανάλυση των αποτελεσμάτων με προγράμματα βιοπληροφορικής.

13 Η ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΟΥ ΤΕΛΙΚΟΥ ΑΝΑΣΤΗΜΑΤΟΣ ΤΩΝ ΚΟΡΙΤΣΙΩΝ ΦΑΙΝΕΤΑΙ ΟΤΙ ΕΦΘΑΣΕ ΣΤΟ ΤΕΛΟΣ ΤΗΣ

Κ. Κλεάνθους, Ε. Δερμιτζάκη, Δ.Τ. Παπαδημητρίου, Β. Παπαευαγγέλου, Α. Παπαδημητρίου

Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Γ' Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, Γ.Π.Ν «Αττικόν»

Εισαγωγή: Πρόσφατα δημοσιεύσαμε ότι στη χώρα μας, σε νεαρούς ενήλικους άρρνες, η τάση για ψηλότερο τελικό ανάστημα συνεχίζεται, αλλά με μικρότερο ρυθμό. Όσον αφορά στα κορίτσια, η τελευταία μελέτη που εξέτασε το τελικό τους ύψος διεξήχθη τα έτη 2000-2001 και έδειξε μια αύξηση 2.5 cm από προηγούμενη μελέτη που είχε διεξαχθεί 20 χρόνια νωρίτερα.

Σκοπός: Η μελέτη αυτή είχε ως στόχο να εκτιμηθεί στα κορίτσια, εάν η τάση για ψηλότερο τελικό ανάστημα συνεχίζεται και επίσης να καταγραφεί η ηλικία κατά την οποία αποκτάται το τελικό ανάστημα.

Υλικό και Μέθοδοι: Η μελέτη αυτή αποτελεί μέρος μιας μακροχρόνιας μελέτης, η οποία έλαβε χώρα σε σχολεία της Δυτικής Αττικής (Χαϊδάρι, Αιγάλεω, Περιστερί, Άγιοι Ανάργυροι) από το Νοέμβριο 2009 έως το Μαΐο 2012. Ήταν μεικτή μακροχρόνια μελέτη (mixed longitudinal study), δηλαδή παιδιά που φοιτούσαν στην πρώτη και στην τετάρτη δημοτικού, στην πρώτη γυμνασίου και την πρώτη λυκείου στην αρχή της μελέτης, ηλικίας 6-7, 9-10, 12-13 και 15-16 χρόνων, αντίστοιχα, ελέγχονταν κάθε 6 μήνες για 2.5 χρόνια μέχρι που τελείωσαν την τρίτη και έκτη δημοτικού, την τρίτη γυμνασίου και την τρίτη λυκείου, αντίστοιχα. Σε κάθε επίσκεψη μετρίονταν το ύψος και το βάρος κάθε μαθήτριας. Οι μετρήσεις γίνονταν στο σχολικό περιβάλλον, με φορητό αναστημόμετρο Raven Minimater, τα κορίτσια ήταν ντυμένα με ελαφρά ρούχα και χωρίς παπούτσια. Σε αυτή τη μελέτη παρουσιάζονται τα αυξολογικά δεδομένα μόνο των κοριτσιών που φοιτούσαν στην πρώτη γυμνασίου (12-13 ετών) και στην πρώτη λυκείου (15-16 ετών) στην αρχή της μελέτης μέχρι που αποφοίτησαν από το γυμνάσιο και το λύκειο, αντίστοιχα.

Αποτελέσματα: Στη μελέτη συμμετείχαν 377 μαθήτριες, από αυτές οι 191 φοιτούσαν στην πρώτη γυμνασίου και οι 186 στην πρώτη λυκείου. Κατά την ημέρα της μέτρησης ένα ποσοστό μαθητριών απουσίαζε για διάφορους λόγους, μέσο ποσοστό απουσίας 18.5%. Η μέση ηλικία (SD) των μαθητριών της πρώτης γυμνασίου ήταν 12.46 (0.33) χρ στην αρχή και 14.82 (0.37) χρ. στο τέλος της μελέτης, και της πρώτης λυκείου 15.46 (0.41) χρ. και 17.67 (0.35) χρ., αντίστοιχα. Το τελικό ύψος ήταν 163.3 cm, και μεταξύ της ηλικίας των 16.34 και 16.67 χρ., η μέση απόκτηση ύψους ήταν μόνο 0.7 mm, χωρίς να καταγραφεί περαιτέρω αύξηση, έτσι υπολογίσθηκε ότι το τελικό ύψος αποκτάται σε ηλικία 16.5 χρ. Σε μια μελέτη που έγινε στην Αθήνα το 1995 το τελικό ύψος ήταν 163.3 cm, και σε άλλη μελέτη το 2000-2001 το τελικό ύψος ήταν 163.1 cm. Σε μια πανελλήνια μελέτη που διεξήχθη το 1978-1979 το τελικό ύψος των κοριτσιών ήταν 160.4 cm.

Συμπεράσματα: Η τάση για ψηλότερο τελικό ανάστημα στα κορίτσια του πληθυσμού μας φαίνεται ότι σταμάτησε στο ύψος των 163.3 cm μετά το 1995 και ότι αυτό επιτυγχάνεται στην ηλικία των 16.5 χρ. Αν το σταμάτημα της βελτίωσης του τελικού αναστήματος είναι οριστικό, υποδηλώνοντας ότι τα κορίτσια έχουν εξαντλήσει το αυξητικό δυναμικό τους, ή είναι παροδικό θα εκτιμηθεί σε μελλοντικές μελέτες.

14 ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗ ΥΠΟΦΩΣΦΑΤΑΣΙΑ: ΜΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΗ ΝΟΣΟΣ ΜΕ ΕΥΡΥ ΦΑΣΜΑ ΚΛΙΝΙΚΩΝ ΕΝΔΗΛΩΣΕΩΝ

K. Μουζάκη¹, Ε. Κοτανίδου¹, Α. Κλεισαρχάκη¹, Ε. Λίτου¹, Ι. Κύργιος¹, Χ. Μπαρτσόκας², N. Bishop³, Α. Γαλλή Τσινοπούλου¹

¹Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Νοσοκομείο Παπαγεωργίου, ²Παιδιατρικό Κέντρο Αθηνών, Όμιλος Ιατρικού Αθηνών, ³Academic Unit of Child Health, Department of Human Metabolism, University of Sheffield, United Kingdom and Sheffield Children's Hospital

Εισαγωγή: Η κληρονομική υποφωσφατάσια (hypophosphatasia – HPP) είναι σπάνια νόσος, που κληρονομείται με τον αυτοσωμικό κυρίαρχο ή υπολειπόμενο χαρακτήρα και χαρακτηρίζεται από μετάλλαξη του γονιδίου TNSALP, που κωδικοποιεί την παραγωγή αλκαλικής φωσφατάσης (ALP). Οι σοβαρές μορφές, περιγεννητική και νεογνική, κληρονομούνται με τον αυτοσωμικό επικρατούντα χαρακτήρα, και έχουν υψηλό ποσοστό θνησιμότητας (100% και 50%, αντίστοιχα) ενώ οι άλλες μορφές έχουν ηπιότερες εκδηλώσεις και δύσκολα διαγιγνώσκονται.

Σκοπός: Η παρουσίαση ασθενούς με HPP που διαγνώσθηκε σε προνηπιακή ηλικία με συμπτωματολογία από τη βρεφική ηλικία.

Ασθενείς και μέθοδοι: Αγόρι ηλικίας 9^{7/12} ετών παρουσίασε έκπτωση της σωματικής και ψυχοκινητικής ανάπτυξης από την ηλικία των 6 μηνών, κρανιοσυνοστέωση και ευρήματα ραχίτιδας σε ακτινογραφία θώρακος. Περαιτέρω εργαστηριακός έλεγχος ανέδειξε χαμηλές τιμές φωσφόρου (P), αυξημένες τιμές Ca και εξαιρετικά χαμηλές τιμές ALP για την ηλικία του. Μετά τον αποκλεισμό ενδοκρινικών και μεταβολικών νοσημάτων παραπέμφθηκε με την υπόνοια της HPP σε κέντρο στην Αγγλία όπου επιβεβαιώθηκε γενετικά η νόσος και ο ασθενής εισήχθη σε θεραπευτικό πρωτόκολλο με χορήγηση asfotase alfa, θεραπεία την οποία ακολουθεί μέχρι σήμερα. Η πορεία του ασθενούς με τα κυριότερα ευρήματα φαίνεται στον παρακάτω πίνακα.

Χρονολογική Ηλικία	Κλινικά και Εργαστηριακά Ευρήματα
5-6 μηνών	Πτώση στις εκατοστιαίες θέσεις ανάπτυξης, κρανιοσυνοστέωση
7 μηνών	Καθυστέρηση στην αδρή κινητικότητα ε/ε: ↓ ALP, ↓ P, ↓ PTH, ↑ Ca α/α θώρακος: ευρήματα ραχίτιδας από τα οστά
30 μηνών	βραχύς θώρακας, ραχιτικό κομβολόι, οίδημα μεταφύσεων των καρπών και αστραγάλων, αβαθείς οφθαλμικοί κόγχοι, οίδημα οπτικής θηλής άμφω – χωρίς εικόνα αυξημένης ενδοκράνιας πίεσης κάθεται ελεύθερα, μπουσουλάει, περπατάει με δυσκολία και υποστήριξη, απώλεια νεογιλών οδόντων
2 ^{7/12} ετών	Έναρξη αγωγής με asfotase alfa (2mg/kg X 3 ανά εβδομάδα, υποδορίως)
3 ^{1/12} ετών	Ελεύθερη βάδιση χωρίς υποστήριξη, υποχώρηση οιδήματος μεταφύσεων, βελτίωση εικόνας θωρακικού κλωβού
4 ετών	Απώλεια νεογιλών οδόντων, σημαντική βελτίωση στη βάδιση, χωρίς κατάγματα. Παραμένον οίδημα οπτικής θηλής
7 ετών	Βελτίωση εικόνας θωρακικού κλωβού, μυωπικός αστιγματισμός
9 ^{7/12} ετών	Χαμηλό ανάστημα, καλή μυική ισχύς, κακή ποιότητα οδόντων, προπέτεια βολβών χωρίς οίδημα οπτικών θηλών. Καλή ψυχοκινητική

Συμπέρασμα: Η κληρονομική υποφωσφατάσια έχει σημαντική νοσηρότητα και θνητότητα στον παιδικό πληθυσμό. Επειδή τα συμπτώματα και η βαρύτητα τους ποικίλλουν συστήνεται σε ασθενείς με χαμηλές τιμές ALP και PTH, υπερασβεστιαμία, κρανιοσυνοστέωση, κατάγματα, υποτονία, μυική αδυναμία, σπασμούς, πρώιμη απώλεια νεογιλών οδόντων και νεφρασβεστωση, να ελέγχονται μεταξύ άλλων για αποκλεισμό της HPP.

15 ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΜΕΝΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ TURNER ΜΕ ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΗ ΚΟΙΛΙΟΚΑΚΗ ΚΑΙ ΘΥΡΕΟΕΙΔΙΤΙΔΑ HASHIMOTO

Ε. Εμμανουηλίδου¹, Α. Ιορδανίδου¹, Ε. Σαρικλόγλου¹, Α. Αναστασίου², Δ. Γαλαμπρίνου², Χ. Σιδηρόπουλος¹, Σ. Γκίζα², Α. Γαλλή – Τσινοπούλου²

¹Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Καβάλας, Καβάλα, ²Δ΄ Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικό Τμήμα Σχολής Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Νοσοκομείο Παπαγεωργίου

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Turner είναι η συχνότερη χρωμοσωμική ανωμαλία στα κορίτσια και οφείλεται στην πλήρη ή μερική έλλειψη του δεύτερου φυλετικού χρωμοσώματος Χ. Λόγω της μεγάλης ποικιλομορφίας του συνδρόμου ορισμένες ασθενείς παρουσιάζουν ελάχιστα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά ενώ άλλες πολλά από τα κλασικά «στίγματα» του.

Σκοπός: Να παρουσιαστεί η περίπτωση κοριτσιού με καθυστερημένη διάγνωση συνδρόμου Turner με ταυτόχρονη παρουσία θετικών αντισωμάτων για τη θυρεοειδίτιδα Hashimoto και για την κοιλιοκάκη.

Ασθενής και μέθοδοι: Κορίτσι 8^{6/12} ετών νοσηλεύτηκε σε επαρχιακή Παιδιατρική Κλινική λόγω πυελονεφρίτιδας. Κατά τη νοσηλεία παρατηρήθηκαν κοντό ανάστημα και τα εξής συνδρομικά χαρακτηριστικά: ευρύς θώρακας, εισέχον στέρνο, εισέχουσες θηλές, χαμηλή έκφυση με ανάστροφη φορά μαλλιών, θολωτή υπερώα, χαμηλή πρόσφυση ώτων, βλαισίοι αγκώνες, λαγόχειλο και café au lait κηλίδες. Είχε φυσιολογική πίεση με ψηλαφητές μηριαίες αρτηρίες. Γεννήθηκε στις 37 εβδομάδες (ενδομήτρια υπολειπόμενη αύξηση), με καισαρική τομή, χωρίς περιγεννητικά συμβάματα. Ατομικό ιστορικό: συχνές λαρυγγίτιδες και ωτίτιδες. Έγινε διερεύνηση του κοντού αναστήματος και έλεγχος καρυότυπου.

Αποτελέσματα: Αποκλείστηκαν υποθυρεοειδισμός και καρδιοπάθεια ενώ διαπιστώθηκαν θετικά αντισώματα θυρεοειδίτιδας Hashimoto, έλλειψη βιταμίνης D, θετικά αντισώματα για κοιλιοκάκη και εκκριντική ωτίτιδα με μέτριου βαθμού βαρηκοΐα. Ο καρυότυπος ήταν συμβατός με σύνδρομο Turner, (45/ΧΟ). Η ασθενής παραπέμφθηκε σε τριτοβάθμιο παιδοενδοκρινολογικό κέντρο για περαιτέρω έλεγχο, παρακολούθηση και χορήγηση αυξητικής ορμόνης. Στο τριτοβάθμιο κέντρο αποκλείστηκε με βιοψία η ενεργός κοιλιοκάκη και το παιδί τέθηκε σε τακτική παρακολούθηση για τα πολλαπλά του προβλήματα.

Συμπεράσματα: Παρά την τακτική παιδιατρική παρακολούθηση και την τυπική κλινική εικόνα η διάγνωση τέθηκε σε προχωρημένη ηλικία. Μη τυπικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι το λαγόχειλο και οι café au lait κηλίδες. Υπόνοια του συνδρόμου Turner πρέπει να τίθεται σε κορίτσια με κοντό ανάστημα ενώ έγκαιρα πρέπει να αναγνωρίζονται τα χαρακτηριστικά του.

16 ΑΓΟΡΙ 16 ΕΤΩΝ ΜΕ ΧΑΜΗΛΟ ΑΝΑΣΤΗΜΑ ΚΑΙ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΜΕΝΗ ΕΦΗΒΕΙΑ ΟΦΕΙΛΟΜΕΝΑ ΣΕ ΓΙΓΑΝΤΙΑΙΟ ΠΡΟΛΑΚΤΙΝΩΜΑ

I.-A. Βασιλάκης¹, Γ. Παλτόγλου¹, Θ. Ζαγγογιάννη², Α. Ξαϊδάρατ², Κ. Στεφανάκη³, Μ. Γαβρά⁴, Γ.Π. Χρούσος^{1,2}, Ε. Χαρμανδάρη^{1,2}

¹Μονάδα Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και Διαβήτη, 1η Παιδιατρική Κλινική, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστημίου Αθηνών, ΓΝΠΑ «Η Αγία Σοφία», ²1η Παιδιατρική Κλινική, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστημίου Αθηνών, ΓΝΠΑ «Η Αγία Σοφία», ³Τμήμα Παθολογικής Ανατομικής, ΓΝΠΑ «Η Αγία Σοφία», ⁴Τμήμα Αξονικού και Μαγνητικού Τομογράφου, ΓΝΠΑ «Η Αγία Σοφία»

Εισαγωγή: Το χαμηλό ανάστημα είναι συχνή αιτία παραπομπής παιδιών και εφήβων στους παιδοενδοκρινολόγους, ενώ οργανική αιτιολογία ανευρίσκεται στο 5% των περιπτώσεων. Τα αδενώματα της υπόφυσης αποτελούν < 3% των ενδοκρανιακών όγκων στα παιδιά και τα προλακτινώματα το 50-60% αυτών. Τα μακροπρολακτινώματα (>4cm) αποτελούν ένα εξαιρετικά μικρό υποσύνολο αυτών, και συχνά συνδυάζονται με σύνδρομο όπως το MEN1.

Παρούσα νόσος: Αγόρι 15^{9/12} ετών, ελληνικής καταγωγής, με πλημμελή παιδιατρική παρακολούθηση, παραπέμφθηκε για χαμηλό ανάστημα και καθυστερημένη εφηβεία.

Αναμνηστικό: Σε ηλικία 4,5 ετών αυξανόταν στην 50^η ΕΘ στο ύψος. Ο ασθενής είχε σταματήσει το σχολείο προ έτους, και ανέφερε σπάνια κεφαλαλγίες τον τελευταίο μήνα. Δεν λάμβανε φαρμακευτική αγωγή. Είναι το πρώτο παιδί μη συγγενών γονέων με ελεύθερο περιγεννητικό ιστορικό. Υπεβλήθη σε ορχεοπξεία αμφοτερόπλευρα λόγω κρυπορχίας σε ηλικία 2 ετών. Η μικρότερη αδελφή του είχε διαγνωσθεί με νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (ο ίδιος αρνητικός για τη συγκεκριμένη μετάλλαξη του γονιδίου της NF1).

Κλινικά ευρήματα: ΥΣ: 141,5cm (<<3^η ΕΘ), συμμετρικό, ΒΣ: 44 kg (<3^η ΕΘ), BMI: 21,97 kg/m² (25^η- 50 ΕΘ), ΠΚ: 55 cm (10^η- 25^η ΕΘ), Σφύξεις: 75/min, ΑΠ: 86/55 mmHg. Στάδια ενήβωσης κατά Tanner: P2, AH2, όγκος όρχεων 3-4 ml άμφω, φακίδες προσώπου, λιπομαστία και ήπια αστάθεια βάδισης. Οπτική ατροφία, Οπτική οξύτητα 5/10sc, 8/10ph άμφω, αναξιόπιστος έλεγχος οπτικών πεδίων. Φυσιολογική διούρηση.

Ενδοκρινολογικός έλεγχος: φυσιολογικοί ηλεκτρολύτες ορού, γλυκόζη πλάσματος: 78mg/dl, TSH: 2,09 μU/ml (0,4- 4), fT4 7,43 pmol/l (9- 20,5), ACTH: 51,45pg/ml (7-63), Κορτιζόλη ορού (8:00): 9,06μg/dl (5-20), LH: <0,1mU/ml (0,6-8), FSH: 0,608 mU/ml (0,7-11,1), τεστοστερόνη ολική: <0,2ng/ml, Προλακτίνη: 2209 ng/ml (2,5- 17), IGF-1: 106 ng/ml (132- 692), φυσιολογική ανταπόκριση κορτιζόλης μετά διέγερση με 250μg ACTH i.v. Απόλυτη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης μετά διέγερση με 1mg γλυκαγόνης i.m.

Απεικονιστικά ευρήματα: Οστική ηλικία κατά Greulich & Pyle: 13.5 ετών για χρονολογική ηλικία 15^{9/12} ετών, MRI υποθαλάμου υπόφυσης- εγκεφάλου: Γιγαντιαία, υπερ- και ενδοεπιπιακή χωροκατακτητική εξεργασία που διηθεί τη βάση του κρανίου, προσλαμβάνει σκιαγραφικό και εξελίσσεται αργά, ενώ εκτείνεται κυρίως προς τη δεξιά πλευρά.

Ιστολογική εξέταση: Ατυπο μακροαδένωμα που εκκρίνει προλακτίνη.

Θεραπεία: Χορηγήθηκε καρβεγολίνη p.os σε δόση αρχικά 0,25 mg άπαξ εβδομαδιαίως για να ανέλθει στα 0,5mg τρις εβδομαδιαίως, που έγινε καλά ανεκτή, με επάνοδο στο φυσιολογικό των επιπέδων προλακτίνης. Επίσης χορηγήθηκε αγωγή υποκατάστασης με θυροξίνη και αυξητική ορμόνη, καθώς επίσης καρβαμαζεπίνη και VitD. Τέσσερις μήνες μετά την έναρξη της αγωγής σημειώθηκε σημαντική μείωση του μεγέθους της βλάβης και μικρή βελτίωση της όρασης.

Συμπέρασμα: Τα μακροπρολακτινώματα (>4cm) αποτελούν εξαιρετικά σπάνιους όγκους της παιδικής ηλικίας, η αντιμετώπισή τους αποτελεί πρόκληση και πρέπει να γίνεται στα πλαίσια ομάδας ιατρών διαφορετικών ειδικοτήτων, πρωτίστως φαρμακευτικά.

17 Η ΕΞΕΛΙΚΤΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ ΤΩΝ ΥΠΟΔΟΧΕΩΝ ΤΩΝ ΓΛΥΚΟΚΟΡΤΙΚΟΕΙΔΩΝ ΜΕΣΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΦΥΛΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΤΩΝ ΠΥΡΗΝΙΚΩΝ ΥΠΟΔΟΧΕΩΝ

Δ. Βλαχάκης¹, Ν.Χ. Νικολαΐδης^{1,2}, Λ. Παπαγεωργίου¹, Ε. Χαρμανδάρη^{1,2}

¹Τομέας Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, ²Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»

Εισαγωγή: Η οικογένεια των πυρηνικών υποδοχέων (NR) αποτελείται από τρεις κύριες υποοικογένειες. Τους υποδοχείς στεροειδικών ορμονών, τους υποδοχείς θυρεοειδικών ορμονών και ρετινοειδών, και μια πρόσφατη υποοικογένεια, τους ορφανούς υποδοχείς. Τα πρωτεϊνικά προϊόντα των πυρηνικών υποδοχέων μοιράζονται πολλά συντηρημένα δομικά στοιχεία. Οι παραπάνω υποδοχείς, σε συνδυασμό με τους αντίστοιχους προσδέτες και τα υποστρώματά τους διαδραματίζουν βασικό ρόλο στην ομοίωση, την αναπαραγωγή και την ανάπτυξη της ζωής σε όλα τα επίπεδα. Παρά τη μεγάλη βιολογική τους σημασία, η εξέλιξη και η διαφοροποίησή τους δεν έχουν πλήρως διευκρινιστεί.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι να σχεδιαστεί το φυλογενετικό δέντρο της πλήρους οικογένειας των πυρηνικών υποδοχέων, που θα περιλαμβάνει όλα τα είδη του δέντρου της ζωής, σε μια προσπάθεια να μελετηθούν καλύτερα και να ερμηνευτούν τα μοριακά και εξελικτικά χαρακτηριστικά της υποοικογένειας των γλυκοκορτικοειδικών υποδοχέων (GR).

Μέθοδοι και Αποτελέσματα: Συνδυασμοί βασικών όρων αναζήτησης χρησιμοποιήθηκαν προκειμένου να προσδιοριστούν οι πρωτεϊνικές ακολουθίες των NR και GR υποδοχέων αρχικά σε πρωτοταγές επίπεδο αλληλουχίας και εν συνεχεία σε τριτοταγή/τεταρτοταγή δομικά επίπεδα. Τα δεδομένα αλληλουχίας συλλέχθηκαν από τη βάση δεδομένων NCBI. Δύο ξεχωριστά σύνολα δεδομένων παρασκευάστηκαν για τους σκοπούς της παρούσας μελέτης. Το πρώτο σύνολο δεδομένων αποτελείται από όλους τους NRs, το οποίο περιείχε 84.566 καταγραφές σε όλες τις υποκατηγορίες υποδοχέων. Στο δεύτερο σύνολο δεδομένων, 217 GR καταγραφές συλλέχθηκαν και συγκεντρώθηκαν σε ομάδες, χρησιμοποιώντας τόσο εξελικτικά όσο και φυσικοχημικά κριτήρια. Όλες οι καταγραφές των GR στη συνέχεια αντιστοιχήθηκαν με κρυσταλλογραφικά επιλυμένες δομές στην PDB βάση δεδομένων, οι οποίες χρησιμοποιήθηκαν ως δομές-πρότυπα για την ολιστική 3D ομόλογη μοντελοποίηση της πλήρους οικογένειας των GR. Και τα δύο σύνολα δεδομένων στοιχήθηκαν χρησιμοποιώντας προοδευτικές μεθόδους. Η φυλογενετική ανάλυση πραγματοποιήθηκε με χρήση της μεθόδου UPGMA και η μοριακή μοντελοποίηση διεξήχθη χρησιμοποιώντας το πακέτο MOE.

Συμπεράσματα: Μέσω της φυλογενετικής ανάλυσής των πυρηνικών υποδοχέων κατασκευάστηκε ένας ολοκληρωμένος φυλογενετικός 'χάρτης' για την οικογένεια των GRs. Έτσι ήταν εφικτό να εντοπιστούν εξελικτικά και δομικά συντηρημένα χαρακτηριστικά τόσο στο μονοδιάστατο, όσο και στο τρισδιάστατο δομικό επίπεδο της οικογένειας των GR, που τελικά οδήγησε στον εντοπισμό των περιοχών των υποδοχέων που σχετίζονται άμεσα με τη λειτουργία τους και που παρουσιάζουν μεγάλο ενδιαφέρον ως προτεινόμενοι νέοι φαρμακολογικοί στόχοι.

18 ΗΠΙΑ ΥΠΟΦΥΣΙΑΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΛΟΓΩ ΝΕΑΣ ΑΠΕΝΕΡΓΟΠΟΙΟΥ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ *IGSF1*

Α. Παπαδημητρίου, Α. Παπαδοπούλου, Κ. Κλεάνθους, Δ.Τ. Παπαδημητρίου, Β. Παπαευαγγέλου

Παιδοενδοκρινολογική Μονάδα, Γ' Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, ΓΠΝ «Αττικών»

Εισαγωγή: Απενεργοποιές μεταλλάξεις του γονιδίου *IGSF1* [immunoglobulin superfamily, member 1] έχουν περιγραφεί ως φυλοσύνδετη (X-linked) αιτία συγγενούς κεντρικού υποθυρεοειδισμού, υποπρολακτιναιμίας και παροδικής μερικής ανεπάρκειας GH. Η έναρξη της ήβης εμφανίζεται σε φυσιολογική ηλικία αλλά καθυστερεί η αύξηση της τεστοστερόνης με αποτέλεσμα καθυστερημένη εφηβική αυξητική έκρηξη (growth spurt). Τα άτομα αυτά μπορεί να έχουν μακροορχιδισμό στην ενήλικη ζωή. Η διαταραχή αυτή αποκαλείται σύνδρομο ανεπάρκειας *IGSF1*.

Σκοπός: Να παρουσιάσουμε τα κλινικά, βιοχημικά και μοριακά ευρήματα σε αγόρι με σύνδρομο ανεπάρκειας *IGSF1*.

Περιγραφή ασθενούς: Αγόρι 13.8χρ ελληνικής καταγωγής, προσήλθε σε ηλικία 7.69χρ για εκτίμηση αυξημένου βάρους. Πρόκειται για το 1^ο παιδί της οικογένειας. Το παιδί γεννήθηκε με φυσιολογικό τοκετό και είχε φυσιολογικό ΒΓ και ΜΓ. Από το ατομικό αναμνηστικό προέκυπτε έλεγχος της θυρεοειδικής λειτουργίας σε ηλικία 3 και 4χρ συμβατός με κεντρικό υποθυρεοειδισμό (FT4 0.6 ng/ml, TSH 2.2 μIU/ml) που δεν αξιολογήθηκε. Από το οικογενειακό αναμνηστικό, οι γονείς και τα αδέρφια του (κορίτσι 12χρ και δίδυμο αγόρια 8.5χρ) ήταν υγιείς. Η μητέρα δεν θήλασε κανένα από τα 4 παιδιά λόγω ανεπαρκούς παραγωγής γάλακτος. Κατά την κλινική εξέταση το παιδί είχε ύψος 122.5cm (HSDS -0.55), βάρος 35.1kg (BMISDS 2.89), ήταν προεφηβικό, ο θυρεοειδής ήταν αφηλάφητος και δεν είχε κλινικά σημεία υποθυρεοειδισμού. Η σχολική απόδοσή του αναφέρεται καλή. Το ύψος στόχος (THSDS) ήταν 1.1. Ο εργαστηριακός έλεγχος έδειξε FT4 1.0ng/dl (0.8-2.0), TSH 1.98μIU/ml, PRL <0.7ng/ml (3-18), IGF1 126ng/ml (110-565), και οστική ηλικία 6.7χρ. Παρακολούθηση της θυρεοειδικής λειτουργίας στα επόμενα 2 χρόνια έδειξε την FT4 να κυμαίνεται μεταξύ 0.72-0.95ng/dl, TSH μεταξύ 1.94-5.77μIU/ml, ενώ η PRL ήταν μη ανιχνεύσιμη. Υπερηχογράφημα θυρεοειδούς ανέδειξε υποπλαστικό θυρεοειδή. Στην ηλικία των 10χρ, επειδή παρουσίαζε χαμηλό ρυθμό αύξησης, έγινε έλεγχος της έκκρισης της GH που έδειξε μέγιστη τιμή GH 4.7ng/ml και κορτιζόλης 25.7μg/dl. Έγινε MRI υπόφυσης που ήταν φυσιολογική και άρχισε θεραπεία υποκατάστασης με θυροξίνη. Πρόσφατα περιγράφηκε το σύνδρομο ανεπάρκειας *IGSF1* το οποίο ταίριαζε με το βιοχημικό προφίλ του παιδιού. Διενεργήθηκε, στο ερευνητικό εργαστήριο της κλινικής μας, έλεγχος του *IGSF1* που ανέδειξε γενετική αλλαγή c.3805C>T στο εξόνιο 19, με αποτέλεσμα την αντικατάσταση του αμινοξέος Αργινίνη με κωδικόνιο «παύσης» και την παραγωγή αλλοιωμένου πρωτεϊνικού προϊόντος. Η συγκεκριμένη αλλαγή δεν έχει αναφερθεί στη διεθνή βιβλιογραφία σε ασθενείς με κεντρικό υποθυρεοειδισμό. Η ίδια μετάλλαξη βρέθηκε και στη μητέρα του παιδιού, όχι όμως στην αδελφή του. Η μητέρα είχε φυσιολογική PRL. Στους αδελφούς του δεν έγινε έλεγχος γιατί είχαν φυσιολογική θυρεοειδική λειτουργία.

Η ήβη του παιδιού άρχισε σε ηλικία 12 ετών και εξελίσσεται φυσιολογικά. Η FSH είναι αυξημένη (9.3-11.4 mIU/ml) για αρχικά στάδια ήβης, και η LH φυσιολογική. Η τεστοστερόνη αυξάνεται σταδιακά (240ng/dl) είναι όμως στα κατώτερα όρια για ορχικό όγκο 12-15ml. Ο ρυθμός αύξησης είναι φυσιολογικός όπως και ο IGF1 316ng/ml.

Συμπέρασμα: Η ανεπάρκεια *IGSF1* μπορεί να εκδηλώνεται ως ήπια υποφυσιακή ανεπάρκεια με κύριες εκδηλώσεις στην παιδική ηλικία κεντρικό υποθυρεοειδισμό, υποπρολακτιναιμία, παροδική ανεπάρκεια GH και παχυσαρκία. Αν η αδυναμία παραγωγής γάλακτος από τη μητέρα σχετίζεται με τη μετάλλαξη είναι προς διερεύνηση.

ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

Ημερομηνία και Τόπος Διεξαγωγής

18-19 Φεβρουαρίου 2017, 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: erconcierge@electrahotels.gr

Εγγραφή

Δωρεάν

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

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

The logo for Merck, featuring the word "MERCK" in a bold, green, sans-serif font.

ΟΜΙΛΗΤΕΣ – ΠΡΟΕΔΡΕΙΑ

Lucia Ghizzoni

M.D., Ph.D, Associate Professor, Division of Endocrinology, Diabetes, and Metabolism, Department of Medical Sciences, University of Turin, Italy

Annette Grutters

Prof. Dr. Director Department of Pediatrics, Division of Endocrinology and Diabetics, Charité - Universitätsmedizin Berlin, Campus Virchow-Klinikum, Germany

Juan José Moreno Navarro

Research Professor, PhD - Technical University of Madrid (UPM), Spain

Sandro Loche

Responsabile SSD di Endocrinologia Pediatrica a Centro Screening Neonatale Ospedale Pediatrico Microcitamico-AO Brotzu Cagliari, Italy

Martin Wabitsch

Prof. Dr. Division of Pediatric Endocrinology and Diabetes, Interdisciplinary Obesity Unit, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, University of Ulm, Germany

Βελετζά Λουίζα

Ψυχολόγος, Διδάκτωρ Πανεπ/μίου Βοστώνης

Βλαχοπαπαδοπούλου Ελπίδα

Παιδιάτρος 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 Παπαγεωργίου

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, Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

Κανακά-Gantenbein Χριστίνα

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

Καράντζα-Χαρώνη Μαρία

Παιδιάτρος Ενδοκρινολόγος, Διευθύντρια Ενδοκρινολογικής Κλινικής «Παίδων Μητέρα»

ΟΜΙΛΗΤΕΣ – ΠΡΟΕΔΡΕΙΑ

Καραχάλιου Φωτεινή-Ελένη

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

Κίτσιου-Τζέλη Σοφία

Καθηγήτρια-Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»

Κωστοπούλου Ειρήνη

Παιδίατρος Ενδοκρινολόγος, Επιμελήτρια Παιδιατρικής Κλινικής, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Πατρών

Λουτράδης Δημήτρης

Καθηγητής Μαιευτικής - Γυναικολογίας, Πανεπιστημίου Αθηνών, Διευθυντής Α΄ Μαιευτικής και Γυναικολογικής Κλινικής, Γ.Ν.Α. «Αλεξάνδρα»

Μαγιάκου Μαρία-Αλεξάνδρα

Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Πανεπιστημίου Αθηνών

Μαστοράκος Γιώργος

Καθηγητής Ενδοκρινολογίας Ε.Κ.Π.Α., Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Σακχαρώδη Διαβήτη, & Μεταβολισμού, Γ.Ν.Α. «Αρεταίειο»

Μπακοπούλου Φλώρα

Παιδίατρος Εφηβικής Ιατρικής, Επιστημονική Υπεύθυνη Ειδικού Κέντρου Εφηβικής Ιατρικής (Ε.Κ.Ε.Ι.), Έδρα UNESCO Εφηβικής Ιατρικής, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»

Παλτόγλου Γεώργιος

Παιδίατρος, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής Ε.Κ.Π.Α., Εξειδικευόμενος Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»

Παπαδημητρίου Αναστάσιος

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

Πέτρου Βασίλειος

Ενδοκρινολόγος, Διευθυντής Ενδοκρινολογικού Τμήματος, Νοσοκομείου Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Περβανίδου Παναγιώτα

Παιδίατρος Αναπτυξιολόγος, Επίκουρη Καθηγήτρια Αναπτυξιακής & Συμπεριφορικής Παιδιατρικής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Αθηνών, Υπεύθυνη Ειδικού Κέντρου Αναπτυξιακής Παιδιατρικής, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»

Πρίντζα Νικολέτα

Επίκουρη Καθηγήτρια Παιδιατρικής – Παιδιατρικής Νεφρολογίας ΑΠΘ, Νεφρολογική Μονάδα Παίδων, Ιπποκράτειο Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης

ΟΜΙΛΗΤΕΣ – ΠΡΟΕΔΡΕΙΑ

Σερτεδάκη Αμαλία

Βιοχημικός PhD, Εργαστήριο Μονάδας Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και Διαβήτη Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο, Α' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσ. Παιδων «Η Αγία Σοφία»

Σκούμα Νατάσα

Παιδίατρος, Επιστημονικός Συνεργάτης Εργαστηρίου Μεταβολικών Νοσημάτων, Α' Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών

Σταμογιάννου Λέλα

Παιδίατρος Ενδοκρινολόγος, Συντονίστρια - Διευθύντρια, Α' Παιδιατρική Κλινική Νοσοκομείο Παιδων «Π. & Α. Κυριακού»

Τσόκα-Γεννατά Ελένη

Διευθύντρια ΕΣΥ, Υπεύθυνη Ενδοκρινολογικού και Διαβητολογικού Ιατρείου Παιδιατρικών Τμημάτων, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»

Φρυσίρα Έλενα

Γενετίστρια, Αν. Καθηγήτρια Κλινικής Γενετικής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»

Χαρμανδάρη Ευαγγελία

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

Χιώτης Δημήτριος

Παιδίατρος Ενδοκρινολόγος

Χριστοφορίδης Αθανάσιος

Επ. Καθηγητής Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Χρούσος Π. Γεώργιος

Καθηγητής και Διευθυντής Α' Παιδιατρικής Κλινικής, Επικεφαλής Έδρας UNESCO Εφηβικής Υγείας και Ιατρικής, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Παιδικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας

Χρύσης Διονύσιος

Καθηγητής Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Πανεπιστημίου Πατρών

GENZYME - SANOFI