

# 6<sup>ο</sup> Συνέδριο Παιδικής & Εφηβικής Ενδοκρινολογίας

11-12 Σεπτεμβρίου 2021 • Ξενοδοχείο Electra Palace, Αθήνα



Ελληνική Εταιρεία  
Παιδικής & Εφηβικής  
Ενδοκρινολογίας



Τελικό πρόγραμμα &  
Βιβλίο περιλήψεων

Ημέρα 2

Κυριακή 12 Σεπτεμβρίου 2021

15:30-17:15

**ΣΥΝΕΔΡΙΑ ΧΙΥ: ΤΟ ΒΗΜΑ ΤΩΝ ΝΕΩΝ – ΠΡΟΦΟΡΙΚΩΝ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΩΝ**

Προεδρείο: Όλγα Φαφούλα και Τζέσικα Αρδίτη

EA1

**ΠΙΛΟΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΑΛΛΑΓΩΝ ΣΥΣΤΑΣΗΣ ΤΟΥ ΣΩΜΑΤΟΣ ΚΑΙ HRV, ΟΠΩΣ ΕΚΤΙΜΑΤΑΙ ΜΕ ΤΙΣ ΜΕΘΟΔΟΥΣ ΒΙΟΗΛΕΚΤΡΙΚΗΣ ΕΜΠΕΔΗΣΗΣ BIA-ACC® ΚΑΙ ΦΩΤΟΠΛΗΘΥΣΜΟΓΡΑΦΙΑΣ PRG®, ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΤΗΣ ΠΑΝΔΗΜΙΑΣ SARS-CoV-2**

Αρκουμάνη Μ., Παλτόγλου Γ., Στεφανάκη Χ., Χρούσος Γ. Π.

Μονάδα Κλινικής και Μεταφραστικής Έρευνας στην Ενδοκρινολογία, Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας, Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, και Α' Παιδιατρική Κλινική, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

EA2

**ΕΦΗΒΗ ΜΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ ΚΑΙ ΠΑΘΟΓΟΝΟ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ PTEC**

Βουρδουμπά Α.<sup>1,2</sup>, Κουτάκη Δ.<sup>1,2</sup>, Παλτόγλου Γ.<sup>1,2</sup>, Φρυσίρα Ε.<sup>3</sup>, Χαρμανδάρη Ε.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής, Πειραματικής Χειρουργικής και Μεταφραστικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ), Αθήνα, Ελλάδα, <sup>2</sup> Ιατρείο Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος, Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάδα, <sup>3</sup> Κλινική Ιατρική Γενετική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

EA3

**ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΤΟΥ ΘΥΡΕΟΕΙΔΟΥΣ ΑΔΕΝΑ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ ΜΕ ΘΥΡΕΟΕΙΔΙΤΙΔΑ HASHIMOTO**

Γκίζα Στ.<sup>1</sup>, Σακελλάρη Ε.<sup>1</sup>, Κοτανίδου Ε.<sup>1</sup>, Κολάνης Σ.<sup>1</sup>, Ντούμα Στ.<sup>1</sup>, Παπακωνσταντίνου Κ.<sup>1</sup>, Θωμαΐδου Ε.<sup>1</sup>, Παντολέων Α.<sup>2</sup>, Δεσπάνης Ε.<sup>2</sup>, Ιακώβου Ι.<sup>3</sup>, Γαλλή-Τσινοπούλου Α.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Παιδιατρικής και Εφηβικής Ενδοκρινολογίας, Β' Παιδιατρική Κλινική, <sup>2</sup> Ακτινολογικό Εργαστήριο,

<sup>3</sup> Γ' Εργαστήριο Πυρηνικής Ιατρικής, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

EA4

**ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ ΜΕΓΑΛΗΣ ΚΛΙΜΑΚΑΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΡΟΛΗΨΗ ΚΑΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΗΣ ΥΠΕΡΒΑΡΟΤΗΤΑΣ ΚΑΙ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΚΑΙ ΕΦΗΒΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ**

Κάσσηρη Π.<sup>1,2</sup>, Τραγομάλου Α.<sup>1,2</sup>, Βουρδουμπά Α.<sup>1,2</sup>, Κουτάκη Δ.<sup>1,2</sup>, Παπαδοπούλου Μ.<sup>1,2</sup>, Μάνου Μ.<sup>1,2</sup>, Ιωακειμίδης Ι.<sup>3</sup>, Φίλης Κ.<sup>4</sup>, Θεοδωροπούλου Ε.<sup>4</sup>, Λυμπερόπουλος Γ.<sup>4</sup>, Ferri D.<sup>5</sup>, Καραβιδούλου Γ.<sup>6</sup>, Στεφανόπουλος Λ.<sup>6</sup>, Δίου<sup>7</sup>, Λέκκα Ε.<sup>6</sup>, Μαγκλαβέρας Ν.<sup>6</sup>, Ντελόπουλος Α.<sup>7</sup>, Χαρμανδάρη Ε.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής, Πειραματικής Χειρουργικής και Μεταφραστικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ), Αθήνα, Ελλάδα, <sup>2</sup> Ιατρείο Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος, Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάδα, <sup>3</sup> Department of Biosciences and Nutrition, Karolinska Institutet, Στοκχόλμη, Σουηδία, <sup>4</sup> Cosmote Κινητές Τηλεπικοινωνίες ΑΕ, Αθήνα, Ελλάδα, <sup>5</sup> MySphera, Βαλένθια, Ισπανία, <sup>6</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Πληροφορικής, Ιατρική Σχολή, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα, <sup>7</sup> Τμήμα Ηλεκτρολόγων Μηχανικών και Μηχανικών Υπολογιστών, Πολυτεχνική Σχολή, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

# Προφορικές Ανακοινώσεις



EA2

## ΕΦΗΒΗ ΜΕ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ ΚΑΙ ΠΑΘΟΓΟΝΟ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ PTEN

Βουρδουμλά Α.<sup>1,2</sup>, Κουτάκη Δ.<sup>1,2</sup>, Παλτόγλου Γ.<sup>1,2</sup>, Φρυσίρα Ε.<sup>3</sup>, Χαρμανδάρη Ε.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολισμού, Κέντρο Κλινικής, Πειραματικής Χειρουργικής και Μεταφραστικής Έρευνας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ), Αθήνα, Ελλάδα, <sup>2</sup> Ιατρείο Αντιμετώπισης Αυξημένου Βάρους Σώματος, Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάδα,

<sup>3</sup> Κλινική Ιατρική Γενετική, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

**ΣΚΟΠΟΣ:** Το γονίδιο PTEN (χρωμόσωμα 10q23) κωδικοποιεί την πρωτεΐνη PTEN, η οποία ρυθμίζει αρνητικά το σηματοδοτικό μονοπάτι PI3K - Akt, συμμετέχοντας σε πληθώρα βιολογικών διαδικασιών, όπως ο κυτταρικός κύκλος και η ρύθμιση του μεταβολισμού. Μεταλλάξεις του γονιδίου PTEN της βλαστικής σειράς οδηγούν στο Σύνδρομο Αμαρτωμάτων και Νεοπλασιών σχετιζόμενο με το PTEN (PTEN Hamartoma Tumor Syndrome, PHTS) που συμπεριλαμβάνει το σύνδρομο Cowden. Εκτός από το ρόλο των μεταλλάξεων του PTEN στην καρκινογένεση, μελέτες αναδεικνύουν τη συσχέτιση τους με την παχυσαρκία, καθώς και το ρόλο τους στην αύξηση της ευαισθησίας στην ινσουλίνη.

**ΜΕΘΟΔΟΣ:** Οι ανωτέρω συσχετίσεις αποτυπώνονται στην ασθενή, που προσήλθε στο τμήμα μας σε ηλικία 88/12 ετών για αντιμετώπιση αυξημένου βάρους σώματος. Από το ατομικό αναμνηστικό προκύπτει κύηση 37 εβδομάδων, με υδράμνιο και εμβρυική μακροσωμία, νοσηλεία σε MENN και εκτομή λιπώματος. Στην πρώτη κλινική εξέταση ο ΔΜΣ ήταν 24,8kg/m<sup>2</sup> (90η-97η ΕΘ) και παρατηρήθηκε μακροκεφαλία, βραχύς λαϊμός, καθίζηση της ρίζας της ρινός και λίπωμα δεξιάς οσφυϊκής χώρας. Η γενετική αξιολόγηση έθεσε ως πιθανή διάγνωση το σύνδρομο Cowden, χωρίς να πληρούνται όλα τα κλινικά κριτήρια, ενώ τελικά εντοπίστηκε de novo παθογόνος αλλαγή του γονιδίου PTEN [(NM-0013047175): c.1546-2A>G], η οποία συσχετίζεται με τη νόσο Cowden ή τη μακροκεφαλία με διαταραχές του αυτιστικού φάσματος.

**ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:** Κατά τη διάρκεια της παρακολούθησης, η θυρεοειδική λειτουργία ήταν φυσιολογική, ωστόσο απεικονίστηκε υπερηχογραφικά διάχυτη ανομοιογένεια του παρεγχύματος και δύο όζοι, στους οποίους διενεργήθηκαν βιοψίες δια λεπτής βελόνης, λόγω αύξησης του μεγέθους τους στα 114/12,128/12 και 144/12 έτη (αρνητικές για κακοήθεια). Ελπιτέον, διαπιστώθηκε κλινικά η ανάπτυξη θηλωμάτων στο βλεννογόνο του στόματος. Όσον αφορά στο ΔΜΣ, αρχικά βελτιώθηκε μέσω της εφαρμογής ενός εξατομικευμένου προγράμματος διατροφής και σωματικής δραστηριότητας, παρουσίασε, όμως, σταδιακή επιδείνωση κατά τη διάρκεια της εφηβείας με ΔΜΣ 31.3 kg/m<sup>2</sup> (90η-97η ΕΘ) στα 158/12 έτη. Παρά το αυξημένο σωματικό βάρος, η ασθενής συνεχίζει να μην εμφανίζει αντίσταση στην ινσουλίνη σε τρίωρη ΟGTT: Γλυκόζη(mg/dL) 0'-89, 60'-119, 120'-114, 150'-120, 180'-109, Ινσουλίνη(μIU/mL) 0'-8,93, 60'-20,67, 150'-27,81, 180'-19,95 (HbA1c: 5%, HOMA-IR: 1.96). Στο πλάνο αντιμετώπισης περιλαμβάνεται η συνέχιση της παρακολούθησης σε κέντρο αντιμετώπισης ενηλίκων και η εφαρμογή τακτικών προληπτικών ελέγχων για τον εντοπισμό σχετιζόμενων κακοηθειών, καθώς και η αντιμετώπιση της παχυσαρκίας.

**ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:** Είναι μείζονος σημασίας η αυξημένη επαγρύπνηση ως προς την πρόληψη και διάγνωση του σπάνιου συνδρόμου PHTS, καθώς και η παρακολούθηση των ασθενών σε κέντρα αναφοράς με σκοπό την πρόληψη, έγκαιρη ανίχνευση και αντιμετώπιση όχι μόνο της ανάπτυξης κακοηθειών αλλά και των λοιπών συννοσηροτήτων, όπως η παχυσαρκία. Περαιτέρω πολυκεντρικές μελέτες σε αυτό το σπάνιο νόσημα θα βοηθήσουν στην αποσαφήνιση των σχετικών μηχανισμών.