

# ΤΑΧΕΩΣ ΕΞΕΛΙΣΣΟΜΕΝΗ ΠΕΡΙΦΕΡΙΚΗ ΠΡΩΙΜΗ ΗΒΗ ΛΟΓΩ ΧΟΡΙΟΚΑΡΚΙΝΩΜΑΤΟΣ ΣΤΗΝ ΕΠΙΦΥΣΗ ΣΕ ΑΓΟΡΙ ΠΡΟΣΧΟΛΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ

Ε. Δικαιάκου<sup>1</sup>, Δ. Δογάνης<sup>2</sup>, Ε. Μάγκου<sup>2</sup>, Α. Σφετσιώρη<sup>2</sup>, Δ. Χρύσης<sup>3</sup>, Γ. Μαργογιαννάκης<sup>4</sup>, Σ. Λέκα-Εμίρη<sup>1</sup>, Μ. Γαβρά<sup>5</sup>, Α. Αλεξοπούλου<sup>6</sup>, Μ. Μπάκα<sup>2</sup>, Α. Σερτεδάκη<sup>7</sup>, Χ.

Κανακά-Gantenbein<sup>7</sup>, Ε.Α. Βλαχοπαπαδοπούλου<sup>1</sup>

1. Ενδοκρινολογικό Τμήμα-Αύξησης και Ανάπτυξης, Γ.Ν.Π.Α Π.&Α. Κυριακού

2. Ογκολογικό Τμήμα, Γ.Ν.Π.Α «Π.&Α. Κυριακού»

3. Μονάδα Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας Πανεπιστημιακής Παιδιατρικής Κλινικής Ρίου Πατρών

4. Νευροχειρουργικό Τμήμα Γ.Ν.Π.Α «Π.&Α. Κυριακού»

5. Τμήμα Απεικονιστικών Μεθόδων Αξονικού Τομογράφου Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»

6. Ακτινοθεραπευτικό Τμήμα Γ.Ν.Π.Α Π&Α Κυριακού

7. Μονάδα Ενδοκρινολογίας Μεταβολισμού και Διαβήτη, ENDO-ERN Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Ενδοκρινολογικών Νοσημάτων Νοσοκομείου Παίδων «Η Αγία Σοφία», Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ.

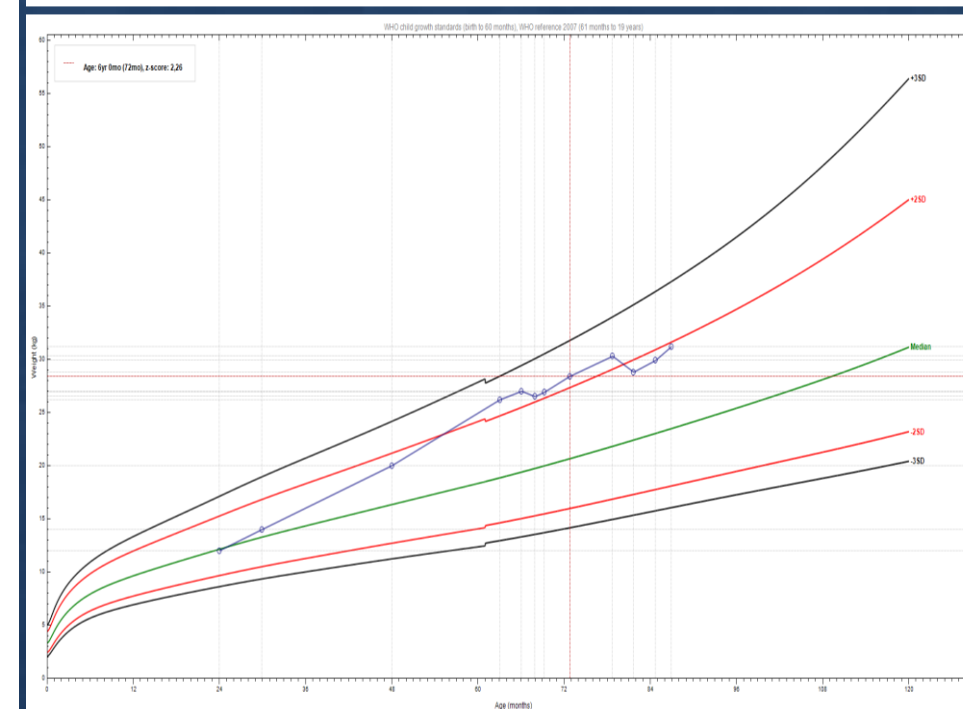
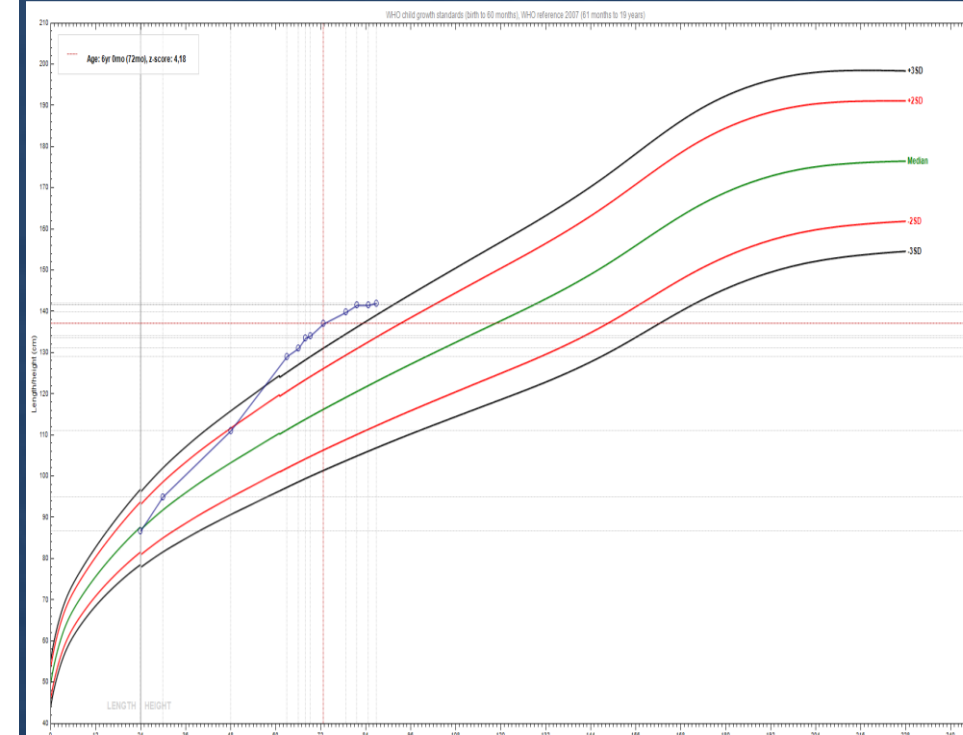
CR21

## Εισαγωγή

- Οι ενδοκράνιοι όγκοι από αρχέγονα γεννητικά κύτταρα (GCTs) είναι σπάνιοι και μπορεί να εμφανιστούν με εικόνα Περιφερικής Πρώιμης Ήβης (ΠΠΗ).
- Περιγράφουμε αγόρι ηλικίας 5 ετών με GCT της επίφυσης που εκκρίνει β-ανθρώπινη χοριακή γοναδοτροπίνη (β-HCG), τα επίπεδα της οποίας ήταν για μακρό διάστημα μη διαγνωστικά, δυσχεραίνοντας τη διάγνωση και περαιτέρω αντιμετώπιση.

## Παρούσα νόσος

- ✓ Αγόρι ηλικίας 5 και 3/12 ετών παραπέμφθηκε για διερεύνηση ΠΠΗ, στα πλαίσια πιθανού GCT.
- ✓ Στο ιστορικό οι γονείς αναφέρουν τρίχωση εφηβαίου και βράγχος φωνής >1 έτους, χωρίς συμπτωματολογία από το ΚΝΣ ή πολυουρία, πολυδιψία.
- ✓ Από το διάγραμμα ανάπτυξης προέκυψε σημαντική **επιτάχυνση του ρυθμού αύξησης από την ηλικία των 3 ετών**.
- ✓ Στην αρχική εκτίμηση ΥΣ:126,5 εκ (>97η ΕΘ), ΒΣ 24 kg, **εφήβαιο Tanner III—IV, όρχεις 6-8 ml, πέος 8,5cm**.



## Διερεύνηση

**Η οστική ηλικία** σημαντικά προχωρημένη και αντιστοιχούσε σε ηλικία 12 6/12-13 ετών.

**Ο εργαστηριακός έλεγχος** ήταν συμβατός με περιφερική πρώιμη ήβη:

- μη ανιχνεύσιμες γοναδοτροπίνες
- **υψηλή τεστοστερόνη 15,1 nmol/L**
- **ανιχνεύσιμη β-HCG 8,7 mU/ml**
- φυσιολογική υποφυσιική λειτουργία
- φυσιολογικά ευρήματα στο υπερηχογράφημα κοιλίας και οσχέου.



ΑΡΧΙΚΗ

2 ΧΡΟΝΙΑ ΜΕΤΑ

## Συμπεράσματα

Η ΠΠΗ αποτελεί σπάνια εκδήλωση ενδοκρανιακών όγκων. Ασθενείς με ΠΠΗ και μετρήσιμη β-HCG θα πρέπει συστηματικά να διερευνώνται για όγκους GCTs, ακόμα και αν στην αρχική διερεύνηση υπάρχει έλλειψη αποδεικτικών στοιχείων ή αδυναμία βιοψίας που να στηρίζουν μια τέτοια διάγνωση.

## Διαχείριση

Στη διαφορική διάγνωση συνεκτιμήθηκε και η πιθανή τεστοτοξίκωση, η οποία αποκλείστηκε με WES.

- Τέθηκε σε **αγωγή με βικαλουταμίδη και αναστραζόλη** για την αναστολή εξέλιξης της πρώιμης ήβης και της οστικής ηλικίας. Η στερεοτακτική βιοψία της κύστης επίφυσης κρίθηκε δυσχερής καθώς το μέγεθος της κύστης ήταν <1cm. Για το λόγο αυτό ο ασθενής παρακολούθηθηκε στενά ανά 2 μήνες με MRI και ΟΝΠ για μέτρηση β-HCG.
- Προοδευτικά αυξήθηκε το μέγεθος της κύστης και διενεργήθηκε βιοψία, η οποία ανέδειξε **χοριοκαρκίνωμα της επίφυσης, για το οποίο έλαβε χημειοθεραπεία και ακτινοθεραπεία**. Κατά την παρακολούθηση, η βικαλουταμίδη διακόπηκε, καθώς ο ασθενής παρουσίασε εικόνα κεντρικής πρώιμης ήβης και τέθηκε σε θεραπεία με LHRH ανάλογο.
- Σήμερα παρουσιάζει πλήρη καταστολή της ήβης, μη μετρήσιμη β-HCG στο αίμα και οστική ηλικία 13 6/12 ετών, με στενή παρακολούθηση στο ογκολογικό και ενδοκρινολογικό τμήμα.

✓ **Η MRI της υπόφυσης** ανέδειξε **κύστη στην επίφυση 0,8 mm**.

✓ Η αξονική θώρακος και κοιλίας φυσιολογική.

✓ Στην **ΟΝΠ η β-HCG** βρέθηκε σε **τιμές διπλάσιες του περιφερικού αίματος (22,8 mU/ml και 10,38 mU/ml αντίστοιχα)**.

✓ **Νέα ΟΝΠ** στην οποία η τιμή **β-HCG** ήταν **38,99 mU/ml** (διαγνωστική τιμή β-HCG 50 mU/ml).



## Βιβλιογραφία

- Endocr J. 2021 Dec 28;68(12):1463-1467. doi: 10.1507/endocrj.EJ21-0117. Epub 2021 Jul 17.
- AACE Clin Case Rep. 2022 Apr 25;8(4):174-178. doi: 10.1016/j.aace.2022.04.005. eCollection 2022 Jul-Aug.