

Ρ05. ΝΟΣΟΣ ΑΠΟΘΗΚΕΥΣΗΣ ΓΛΥΚΟΓΟΝΟΥ ΤΥΠΟΥ 1b ΚΑΙ ΛΟΧΕΙΑ, ΑΞΟΝΑΣ ΥΠΟΘΑΛΑΜΟΣ-ΥΠΟΦΥΣΗ- ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΑ

Πουλιάση Φωτεινή¹, Ηλίας Ιωάννης², Μπαρούτη Κωνσταντίνα¹, Παπαδοπούλου Βασιλική¹, Κούκκου Ευτυχία¹

1.Τμήμα Ενδοκρινολογίας, Διαβήτη και Μεταβολισμού Γ.Ν.Μ." Έλενα Βενιζέλου", Αθήνα

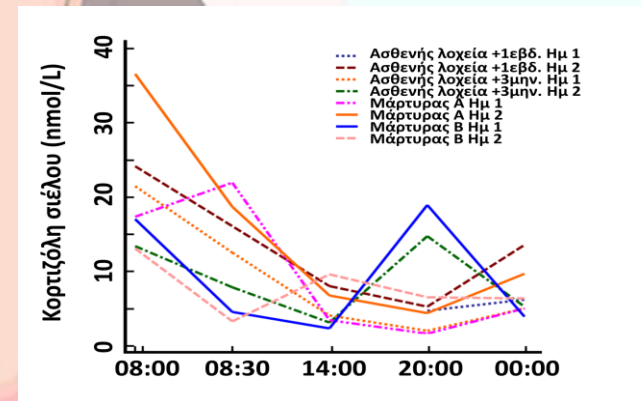
2.Τμήμα Ενδοκρινολογίας, Γ.Ν. Ιπποκράτειο, Αθήνα

Εισαγωγή: Τα άτομα με νόσο αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 1b (GSD1b) έχουν συνήθως χαμηλό επίπεδο γλυκαιμίας και κινδυνεύουν διαρκώς από υπογλυκαιμία. Πρόσφατα νοσηλεύσαμε επίτοκο/λεχωίδα με GSD1b, όπου παρόλη τη διατροφική διαχείρησή της οι τιμές της γλυκαιμίας της βρίσκονταν σχεδόν αταλάντευτα προς τα κατώτερα φυσιολογικά όρια. Σε πρόσφατη μελέτη (Rossi et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2020; 15: 99, <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01377-w>) αναφέρεται ότι σε συνθήκες ηρεμίας αλλά και μετά από διέγερση με κορτικοτροπίνη (ACTH), άτομα με GSD1b (n:7) εμφανίζουν χαμηλότερα επίπεδα κορτιζόλης συγκριτικά με ομάδα ελέγχου.

Σκοπός: Θεωρώντας ότι το ερέθισμα της υπογλυκαιμίας είναι ισχυρό για τον άξονα υποθάλαμος-υπόφυση-επινεφρίδια (HPA), διερευνήσαμε την διημερήσια μεταβολή της κορτιζόλης σιέλου (sF) σε λεχωίδα με GSD1b.

Μέθοδος: Σε λεχωίδα 35 ετών, με GSD1b, εκτιμήσαμε την διημερήσια μεταβολή της sF (5 λήψεις την ημέρα), για δύο ημερες, την πρώτη εβδομάδα μετά από τον τοκετό και μετά από τρίμηνο. Αντίστοιχη δειγματοληψία διενεργήθηκε σε δύο, αντίστοιχης ηλικίας υγιείς γυναίκες, 2-4 μήνες μετά από τοκετό, που αποτέλεσαν την ομάδα ελέγχου. Οι προσδιορισμοί sF πραγματοποιήθηκαν χρησιμοποιώντας το assay Elecsys Cortisol II (Roche) με ηλεκτροχημειοφωταύγεια. Για την στατιστική ανάλυση εφαρμόστηκε το Sign test.

Αποτελέσματα: Το διημερήσιο προφίλ μεταβολών sF ήταν παρόμοιο σε μορφή για την ασθενή και την ομάδα ελέγχου, με ζενίθ κατά την αφύπνιση και ναδίρ 20:00-μεσάνυκτα. Συνολικά, οι πρώιμες μετρήσεις sF της ασθενούς ήταν υψηλότερες από τις όψιμες (p: 0,03). Οι όψιμες μετρήσεις sF της ασθενούς ήταν υψηλότερες αυτών της ομάδας ελέγχου την πρώτη ημέρα (p:0,05). Την δεύτερη ημέρα, η όψιμη cortisol awakening response (CAR, sF στις 08:00 - sF στις 08:30) της ασθενούς ήταν οριακά χαμηλότερη, συγκριτικά με αυτήν της ομάδας ελέγχου (p:0,06).



Συζήτηση: Οι πρώιμες μετρήσεις sF της ασθενούς με GSD1b δείχνουν προς μία διέγερση του HPA, ωστόσο αυτό αποτελεί εύρημα και στις φυσιολογικές λεχωίδες, όπου εντός λίγων ημερών από τον τοκετό, οι τιμές ολικής και ελεύθερης F πλάσματος επανέρχονται βαθμιαία στα προ κύησης επίπεδα, μετά τον πολλαπλασιασμό τους, ιδίως το τρίτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης (Jung et al, J Clin Endocrinol Metab 2011; 96:1533–1540 & Mistry et al. Reproductive Biology and Endocrinology 2015; 13:101). Σύμφωνα με τα δικά μας αποτελέσματα, στην GSD1b, δεν διαπιστώνεται ιδιαίτερη επίδραση του διαρκούς ερεθίσματος της υπογλυκαιμίας επί του HPA.