

Κορίτσι με σύνδρομο Cantú και ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης

Γεωργιάδου Μ Κ^{1,2}, Ροσσολάτου Μ Μ², Φακιολάς Σ³, Παναγιούλια Α³, Φρυσιρά Ε⁴, Βλαχοπαπαδοπούλου Ε Α²

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

³Βιοχημικό-Ορμονολογικό Τμήμα, ΓΝΑ Παιδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

²Τμήμα Ενδοκρινολογικό-Αύξησης κι Ανάπτυξης, ΓΝΑ Παιδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

⁴ Ομότιμη Καθηγήτρια Κλινικής/Ιατρικής Γενετικής «ΕΚΠΑ», Αθήνα

Σκοπός. Περιγραφή παιδιού με σύνδρομο Cantú (CS) και χαμηλό ανάστημα λόγω ανεπάρκειας αυξητικής ορμόνης (GHD).

Υλικό. Κορίτσι 8^{10/12} ετών, με CS εξαιτίας **ετερόζυγης de novo μετάλλαξης στο γονίδιο ABCC9**, παρεπέμφθηκε λόγω σοβαρά χαμηλού αναστήματος (Υ=116 cm, <3η ΕΘ). Το οικογενειακό ιστορικό ήταν ελεύθερο (πατρικό ύψος=165 cm, μητρικό ύψος=160 cm). Σωματομετρικά χαρακτηριστικά: Ύψος=116cm (<3^η ΕΘ), Δείκτης Μάζας Σώματος=15,5kg/m² (3-15^η ΕΘ). Κλινικά ευρήματα: προεφηβική ανάπτυξη (Tanner I), δυσμορφικά χαρακτηριστικά, στενός θώρακας, υπερτρίχωση άκρων-προσώπου-οσφυϊκής μοίρας, μακροκεφαλία και συστολικό καρδιακό φύσημα.

Μέθοδοι. Πραγματοποιήθηκε εκτενής εργαστηριακή διερεύνηση και έλεγχος ορμονών, που ήταν φυσιολογικά, πλην χαμηλών επιπέδων IGF-1=17,8 ng/ml και καθυστερημένης οστικής ηλικίας (ΟΗ=3^{8/12} έτη). Οι δοκιμασίες διέγερσης αυξητικής ορμόνης με κλονιδίνη και γλυκαγόνη, είχαν μέγιστη τιμή GH: 1,48 ng/ml και η MRI υπόφυσης ήταν κ.φ. **Αποτελέσματα.** Ετέθη η διάγνωση GHD και χορηγήθηκε ανασυνδυασμένη ανθρώπινη αυξητική ορμόνη (rhGH) σε δόση 0,2 mg/kg/wk. Μετά από έξι έτη θεραπείας με rhGH, έχει παρατηρηθεί αύξηση του ρυθμού ανάπτυξης και επίτευξη φυσιολογικού αναστήματος (Υ=167 cm, 50-85^η ΕΘ), χωρίς ανεπιθύμητες ενέργειες. Η ΟΗ της είναι στα 12^{6/12} έτη για την αντίστοιχη χρονολογική ηλικία 16 ετών. Παρά το ότι τα επίπεδα FSH (2,5 IU/L) και LH (2,0 IU/L) ήταν συμβατά με έναρξη εφηβείας από την ηλικία των 13 ετών, τα επίπεδα οιστραδιόλης παρέμεναν χαμηλά και δεν παρατηρήθηκε αυτόματη έναρξη ήβης. Από την ηλικία των 14^{6/12} ετών η ασθενής τέθηκε σε οιστρογονική θεραπεία, με πλήρη φαινοτυπική ολοκλήρωση της ήβης, χωρίς έως σήμερα εμμηναρχή. Μελλοντικά θα προστεθεί προγεστερόνη.

Συμπεράσματα.

Πρόκειται για το πέμπτο περιστατικό στη βιβλιογραφία με CS και ταυτόχρονη GHD. Το χαμηλό ανάστημα δεν πρέπει να αποδίδεται αυτόματα στο CS. Παιδιά με CS και διαταραχή γραμμικής αύξησης θα πρέπει να υποβάλλονται σε ενδεδειγμένο ενδοκρινολογικό έλεγχο για τον αποκλεισμό GHD και λοιπών υποφυσιακών διαταραχών. Η έγκαιρη διάγνωση επιτρέπει την έναρξη rhGH με σημαντική βελτίωση της ανάπτυξης.

ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ ΑΘΗΝΩΝ
Παναγιώτη & Αγλαΐας Κυριακού

