

# ΘΗΛΥ ΠΑΙΔΙ ΣΧΟΛΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ ΜΕ ΑΔΙΑΓΝΩΣΤΗ ΣΥΓΓΕΝΗ ΥΠΕΡΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ

Κωνσταντίνα Βερυκκόκου<sup>1</sup>, Γεώργιος Κατσάρας<sup>1</sup>, Ελένη Λαζαρίδη<sup>1</sup>, Μιγκέλ Σκίρα<sup>1</sup>, Κατερίνα Βασιλειάδου<sup>2</sup>, Αλεξάνδρα Διαμαντοπούλου<sup>2</sup>, Πελαγία Τσιτσάνη<sup>1</sup>

1. Παιδιατρική Κλινική, ΓΝ Πέλλας - ΝΜ Έδεσσας, Έδεσσα, Ελλάδα
2. Μαιευτική Κλινική, ΓΝ Πέλλας - ΝΜ Έδεσσας, Έδεσσα, Ελλάδα

## Εισαγωγή

Η Συγγενής Υπερπλασία των Επινεφριδίων περιγράφηκε το 1865 από τον Luigi de Creschio. Συνιστά μια ομάδα κληρονομικών διαταραχών, όπου παρατηρείται διαταραχή στη βιοσύνθεση της κορτιζόλης και την στεροειδογένεση στα επινεφρίδια. Διακρίνεται στην κλασική μορφή με συχνότητα 1/15.000 γεννήσεις και την μη κλασική που υπολογίζεται στο 0,1% του γενικού πληθυσμού.

## Σκοπός

Είναι η παρουσίαση ασθενούς με μη διαγνωσμένη συγγενή υπερπλασία των επινεφριδίων που προσκομίστηκε λόγω αιματοουρίας.

## Υλικό

Θήλυ <sup>7/10/12</sup> ετών προσκομίστηκε από τους γονείς της στο παιδιατρικό τμήμα επειγόντων περιστατικών λόγω μακροσκοπικής αιματοουρίας. Από το ατομικό ιστορικό αναφέρεται αδρεναρχή από εξομνίου χωρίς λοιπά σημεία εφηβικής ανάπτυξης. Η αντικειμενική εξέταση ανέδειξε κλειτοριδομεγαλία, στάδιο αρρενοποίησης II κατά Prader, στάδιο ανάπτυξης τρίχωσης στο εφήβαιο P3 και στάδιο ανάπτυξης μαστών B2 κατά Tanner.

## Μέθοδος

Η ασθενής υπεβλήθη σε πλήρη εργαστηριακό-ορμονολογικό έλεγχο, υπερηχογραφική απεικόνιση άνω και κάτω κοιλίας, καθώς και εκτίμηση από γυναικολόγο και παιδοενδοκρινολόγο.

## 58<sup>ο</sup> Πανελλήνιο Παιδιατρικό Συνέδριο

### Αποτελέσματα

Η αιματοουρία αποδόθηκε σε αιμοραγική κυστίτιδα. Ο ορμονολογικός έλεγχος ανέδειξε υψηλές τιμές 17-OH προγεστερόνης (20ng/ml), καθώς και ανδρογόνων DHEA (9,2ng/ml), DHEA-S (199,9μg/dl) και Δ4-Ανδροστενεδιόνη (3,49ng/ml), ενώ στον υπέρηχο κοιλίας δεν ελέγχθηκε συμπαγής ή κυστική βλάβη από την ανατομική περιοχή των επινεφριδίων, και η μήτρα και οι ωοθήκες ήταν παιδικού τύπου. Ακολούθησαν synachten test και γονιδιακός έλεγχος. Το παιδί διεγνώσθη με μη κλασική ΣΥΕ.

### Συμπεράσματα

Η μη κλασική ΣΥΕ εμφανίζεται στην παιδική και εφηβική ηλικία. Μείζονος σημασίας για τον Παιδίατρο είναι η καθολική κλινική εξέταση των παιδιών και η σταδιοποίηση ενήβωσης κατά Tanner. Τα θήλα με επαρκή παρακολούθηση και θεραπεία έχουν φυσιολογική επιβίωση.

