TIMISOARA 2016

SPECTRU DE REZ LA GH

Anomalie de act a GH. Secundara in boli cronice, malnutritie.

Gh - rec din ficat, in alte tt. In ficat- IGF1. in circulatie formeaza complexul teriar cu IGFBP3, ALS- inactiv.

Se leaga de rec in placa de crestere. GH det si sinteza de igf1 local in cart de crestere

La fat cresterea e legata de igf1, dar controlata de nutritie nu de gh.

Mutatii inrec de GH - 300 cz, 80 mutatii - laron

Mutatii in STAT5b, - rar 10 cazuri

Mutatii in gena IGF1 - rar, ALS - prob mai frecv

Mutatii PAPP-A2 care elibereaza IGF1 din cx tertiar

Mutatii de rec igf1

Laron - facies imatur, hipoplazie de segment mijlociu al fetei, deficit sever de talie.

Autozomal recesiv - sever, autoz D - mai bland.Cel mai frecv mutatii pe fractiunea extracel a rec

Mutatii STAT5b - severe postnatal grwth failure. Clini asem laron + DEFICIT IMUN. Limfocytyc pulmonary fibrosis.

Defect de gena IGF1 - GH, IGFBP3 normal, IGF1 scazut

Deficit de crestere intra uterin si post natal. Microcefale

Mutatii ASL - deficit de igf1 prin clearence crescut. Deficit mediu de talie prin producere locala

Mutatie de PAPP-A2. Micrognatie, nas lung subtire, degete lungi. IGF 1, ASL, IGFBP3 crescute. Talie la limita inf a normalului.

Test de generare IGF1. 4 injectii zilnice de GH. masuram IGF1 la 84 ore - nu e relevant pt deficitele moderate.

Trt increlex, 2\*/zi. Dupa masa. Risc de hipoglicemie.trb monitorizat.

Eficacitatea e mai mica decat a GH.

DI cong central frecv prezentatie pelvina

La 4 ore dupa terminare test la sete repet osmolaritatile si densitatile urinare. Aport hidric moderat - cat a pierdut + fiziologic

Rmn contrast

Atentie la ingrosarea tijei, in hipofizita dar si in tumori inca mici (germinoame).

Minirin melt 1-4 mcg/kgc pe zi, la copii mici dizolvat in 5 ml SF. Sau diuretice tiazidice pe o perioada scurta similar cu DI nefrogen

La cei cu DI adipsic - aport hidric fix

!!! Monitorizare hpt-hpf pt ca poate apare germinomul mult mai tarziu - ani