

Научно здружение на ендокринолози
и дијабетолози на Македонија



Scientific association of endocrinologists
and diabetologists of Macedonia

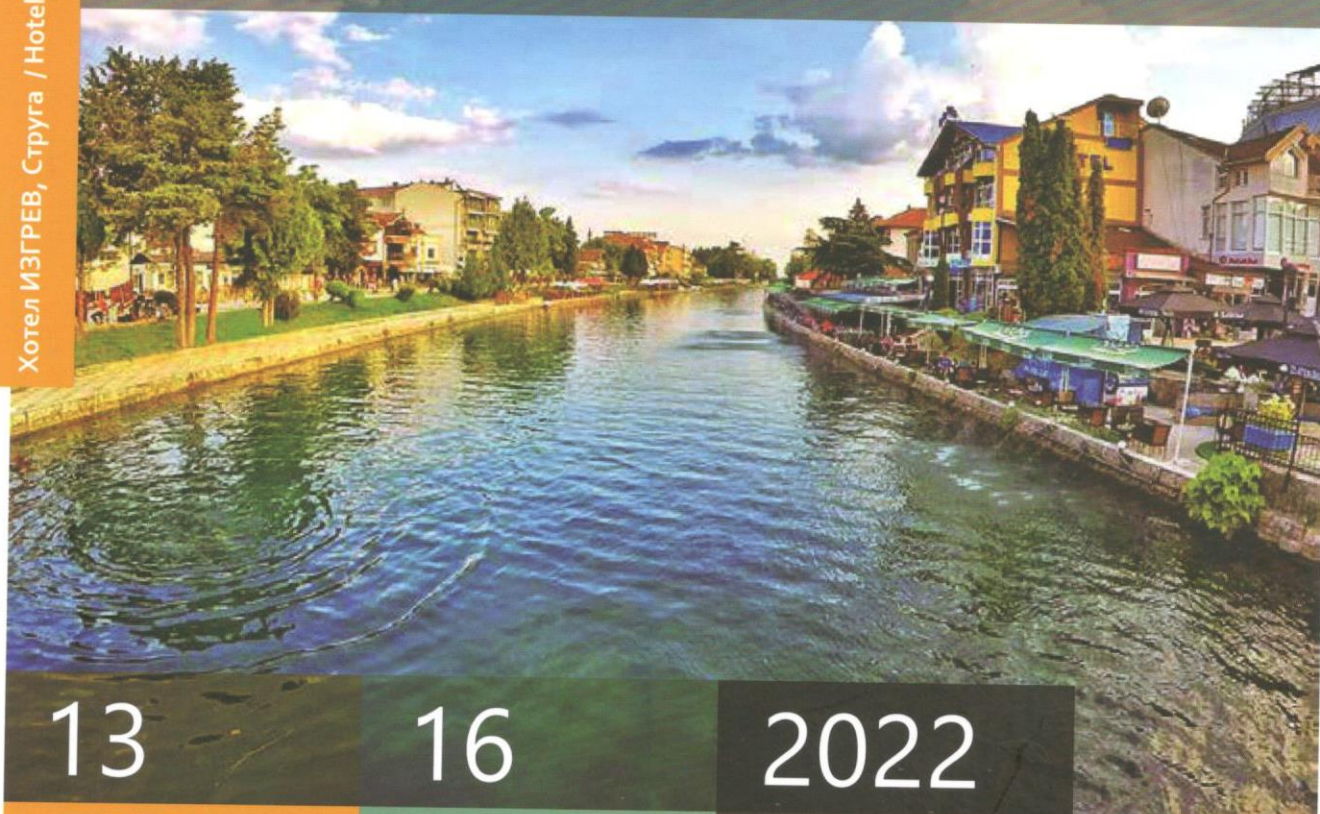
Универзитетска клиника за ендокринологија,
дијабетес и метаболички нарушувања,
Медицински Факултет, Универзитет
"Св. Кирил и Методиј" - Скопје



University Clinic of Endocrinology, Diabetes
and Metabolic Disorders,
Medical Faculty,
University "Ss Cyril and Methodius" - Skopje

Хотел ИЗГРЕВ, Струга / Hotel IZGREV, Struga

КНИГА НА АПСТРАКТИ ABSTRACT BOOK



13

ОКТОМВРИ

16

OCTOBER

2022

6th

МАКЕДОНСКИ
КОНГРЕС ПО
ЕНДОКРИНОЛОГИЈА
со меѓународно
учество

MACEDONIAN
CONGRESS of
ENDOCRINOLOGY
with international
participation

7th

ДИЈАБЕТОЛОШКИ
ДЕНОВИ ВО
МАКЕДОНИЈА
со меѓународно
учество

DIABETES
DAYS
IN MACEDONIA
with international
participation



ИНФОРМАЦИИ ЗА КОНГРЕСОТ

Претседател на Конгресот

проф. д-р Татјана Миленковиќ

Потпретседатели на Конгресот

Доц. Саша Јовановска Мишевска

Научен соработник д-р Ирфан Ахмети

Генерален секретар на Конгресот

Доц. д-р Искра Битоска

Комитети

Претседател на Научен комитет

Проф. д-р Татјана Миленковиќ

Претседател на Организационен комитет

д-р Надица Божиновска

Членови на Научен комитет

Научен соработник д-р Ирфан Ахмети

Доц. д-р Искра Битоска

Проф. д-р Невена Лабан Гучева

Проф. д-р Снежана Марковиќ

Доц. д-р Саша Јовановска Мишевска

Проф. д-р Ивица Смоковски

Научен советник д-р Тошо Плашески

Проф. д-р Славица Шубеска Статрова

Членови на Организационен комитет

Асс. д-р Билјана Тодорова

Асс. д-р Александра Стевчевска

Д-р Катерина Адамова

Асс. д-р Татјана Бајрактарова Прошева

Асс. д-р Арѓент Муча

Д-р Ивана Младеновска Стојковска

Асс. д-р Марија Живковиќ

Асс. д-р Цветанка Волкановска Илијевска

GENEREAL INFORMATION

President of the Congress

Prof. Dr. Tatjana Milenkovic

Vice Presidents of the Congress

Ass. Prof. Dr. Sasha Jovanovska Mishevskia

Ass. Prof. Dr. Irfan Ahmeti

Secretary General of the Congress

Ass. Prof. Dr. Iskra Bitoska

Committees

President of the Scientific Committee

Prof. Dr. Tatjana Milenkovic

President of the Organizational Committee

Dr. Nadica Bozhinovska

Members of the Scientific Committee

Ass. Prof. Dr. Irfan Ahmeti

Ass. Prof. Dr. Iskra Bitoska

Prof. Dr. Nevena Laban Gucheva

Prof. Dr. Snezhana Markovic

Ass. Prof. Dr. Sasha Jovanovska Mishevskia

Prof. Dr. Ivica Smokovski

Ass. Prof. Dr. Tosho Plasheski

Prof. Dr. Slavica Shubeska Stratrova

Members of the Organizational Committee

Ass. Dr. Biljana Todorova

Ass. Dr. Aleksandra Stevchevska

Dr. Katerina Adamova

Ass. Dr. Tatjana Bajraktarova Prosheva

Ass. Dr. Argjent Mucha

Dr. Ivana Mladenovska Stojkovska

Ass. Dr. Marija Zivkovic

Ass. Dr. Cvetanka Volkanovska Ilijevskia

²Истражувачки центар за генетско инженерство и биотехнологија (ИЦГИБ) „Ѓорѓи Д. Ефремов“, МАНУ, 1000 Скопје, Република Северна Македонија

Андроген инсензитивитниот синдром (AIS) претставува спектар на дефекти во дејството на андрогените и е поделен на три фенотипови: целосен (CAIS), парцијален (PAIS) и благ синдром на андрогенска нечувствителност (MAIS). Фенотипот се движи од нормални женски надворешни гениталии кај CAIS, преку широк спектар на недоволно вирилизираните машки надворешни гениталии кај PAIS до нормални машки надворешни гениталии поврзани со неплодност и/или гинекомастија кај MAIS. Мутации во генот на андрогениот рецептор (AR) се откриваат кај повеќето индивидуи со CAIS, но помалку кај лицата со PAIS. На нашиот пациент при раѓањето му биле дијагностицирани абмивгвитетни гениталии и 46,XY кариотипот. Иако на родителите им било советувано да го воспитуваат детето како женско и била направена феминизиращка генитопластика на 6 годишна возраст, тие го воспитале како машко поради што тој одлучува да се подложи на хируршка промена на полот на 24 годишна возраст. Директното секвенционирање на ДНК изолуирана од леукоцити и од букални клетки откри мозаична c.-547C>T мутација во промоторот на AR генот, присутен во околу 70% од клетките. Мутацијата се случила како *de novo* настан (не беше присутна кај мајката на пациентот, а нивната биолошка поврзаност беше потврдена со ДНК анализа). Оваа промена е претходно опишана во литературата кај двајца несродни пациенти со CAIS, а функционалните испитувања покажале дека истата сериозно ја нарушува функцијата на рецепторот за андрогени. Различните фенотипови асоцирани со истата AR c.-547C>T мутација, CAIS кај претходно објавените пациенти и PAIS кај нашиот пациент, може да се објасни со мозаицизмот присутен кај нашиот пациент.

A PATIENT WITH PARTIAL ANDROGEN INSENSITIVITY SYNDROME (PAIS) DUE TO A MOSAIC DE NOVO PROMOTER MUTATION (C.-547C>T) IN THE ANDROGEN RECEPTOR (AR) GENE

Toso Plasheski¹, Maja Dimitrovska¹, Iskra Bitoska¹, Sasha Jovsnovska-Mishevska¹, Predrag Noveski² and Dijana Plaseska-Karanfilska²

¹University Clinic of Endocrinology, Diabetes and Metabolic Disorders, Clinical Center "Mother Teresa", 1000 Skopje, Republic of North Macedonia

²Research Centre for Genetic Engineering and Biotechnology "Georgi D. Efremov", Macedonian Academy of Science and Arts, 1000 Skopje, Republic of North Macedonia

Abstract: Androgen insensitivity syndrome (AIS) represents a spectrum of defects in androgen action and is subdivided into three broad phenotypes: complete (CAIS), partial (PAIS) and mild androgen insensitivity syndrome (MAIS). The phenotype ranges from normal female external genitalia in CAIS, through a large spectrum of undervirilized male external genitalia in PAIS to normal male external genitalia associated with infertility and/or gynecomastia in MAIS. Mutations in the androgen receptor gene (AR) are found in the majority individuals with CAIS but in less individuals with PAIS. Our patient was diagnosed at birth with ambiguous genitalia, and a 46,XY karyotype was established. Although parents were advised to raise the child as a female and a feminizing genitoplasty was performed at 6 years, they have reared him as a male and he decided to undergo surgical gender reassignment at 24 years. The direct DNA sequencing of DNA isolated both from leukocytes and buccal cells revealed a mosaic c.-547C>T mutation in the promoter of the AR gene, present in app 70% of the cells. The mutation has arisen as a *de novo* event (was not present in patient's mother and biological relationship was confirmed by DNA analysis). The variant has been previously identified in two unrelated patients with CAIS, when it was shown that AR c.-547C>T variant severely impacts AR function. The different phenotypes of the same AR c.-547C>T mutation, CAIS in previously published patients and PAIS in our patient, can be attributed to the mosaicism present in our patient.

23. ПЕРИНАТАЛЕН ИСХОД КАЈ ПАЦИЕНТКИ СО ГЕСТАЦИСКИ ДИЈАБЕТЕС МЕЛИТУС

Димитар Георгиев¹, Ана Коцевска¹, Кристина Скепаровска¹, Александар Наков¹

¹ЈЗУ Специјализирана Болница за Гинекологија и Акушерство "Мајка Тереза" – Скопје

Вовед: Гестацискиот дијабетес мелитус (ГДМ) се дефинира како глукозна интолеранција дијагностицирана за прв пат во текот на бременоста и обично исчезнува за време на пуерпериумот. ГДМ може негативно да влијае на бременоста и да резултира со несакан перинатален исход како макросомија, траума при раѓање, рамена дистокија и повисоки стапки на царски рез.

Цели: Да се утврди перинаталниот исход кај пациентки со гестациски дијабетес мелитус (ГДМ) во споредба со пациентки без ГДМ. **Материјал и методи:** Ретроспективна студија спроведена на 60 пациентки со ГДМ и 60 пациентки без ГДМ како контролна група. Податоците беа добиени од медицинските истории на пациентите, а ги вклучивме овие параметри: возраст, паритет, БМИ, гестациска старост при породување, антенатални компликации, начин на породување, родилна тежина на бебето, Апгар скор, матернален и неонатален морбидитет. Жените со близначка бременост и карлична презентација беа исклучени од анализата. **Резултати:** Пациентките со ГДМ беа постари и со повисок индекс на телесна маса од тие без ГДМ. Хипертензивните нарушувања во бременоста и раѓањето на макрозомни фетуси беа почести кај мајките со ГДМ, а исто така кај нив бременоста почесто се завршуваше со царски рез. Респираторен дистрес, хипогликемија и понизок Апгар резултат во првата минута беа почести кај новороденчињата од мајки со ГДМ. **Заклучок:** ГДМ ќе продолжи да биде проблем за бремените жени поради зголемената инциденца на дебелина ширум светот и предиспозицијата за развој на дијабетес мелитус тип 2 подоцна во животот. Фактот дека дури и благиот ГДМ има значителни последици за жените и нивните бебиња, се препорачува скрининг за ГДМ. Во нашата студија, повеќе перинатални параметри беа асоцирани со присуството на ГДМ такашто адекватниот третман е важен за да имаме подобар матернален и неонатален исход.

PERINATAL OUTCOME IN PATIENTS WITH GESTATIONAL DIABETES MELLITUS

Dimitar Georgiev¹, Ana Kocевска¹, Kristina Skeparovska¹, Aleksandar Nakov¹

¹ Specialized Hospital for Gynecology and Obstetrics «Mother Teresa» - Skopje

Introduction: Gestational diabetes mellitus (GDM) is defined as glucose intolerance diagnosed for the first time during pregnancy and usually disappears during the puerperium. GDM can negatively affect the pregnancy and result in adverse perinatal outcome like macrosomia, birth trauma, shoulder dystocia and higher rates of cesarean section. **Objectives:** To determine maternal and fetal complications in patients with gestational diabetes mellitus (GDM) compared with non-diabetic patients. **Material and methods:** A retrospective study conducted on 60 patients with GDM and 60 women without GDM as a control group. Data were obtained from the patients' medical records and included this parameters: age, parity, BMI, gestational age at delivery, antenatal complications, mode of delivery, birth weight of the baby, Apgar score, maternal and neonatal morbidity. Women who had multiple pregnancies and breech presentation in labor were excluded from the analysis. **Results:** We found that patients with GDM were older and with high body mass index than mothers without GDM. Hypertensive disorders in pregnancy were more often in diabetic mothers. They also had higher rates of cesarean sections and macrosomic fetuses. Respiratory distress, hypoglycemia and lower Apgar score in the first minute were more often in the neonates from mothers with GDM. **Conclusion:** GDM will continue to be a problem for pregnant women, due to the rising incidence of obesity worldwide and a predisposition to the development of type 2 diabetes mellitus later in life. The fact that even mild GDM seems to have significant consequences for women and their babies the screening of GDM is recommended. In our study, several perinatal parameters were associated with the presence of GDM so thee adequate treatment is important to have a better maternal and neonatal outcome.

24. ПРИКАЗ НА СЛУЧАЈ: ДИЈАГНОСТИЧКИ ПРИСТАП КАЈ БИЛАТЕРАЛНИ АДРЕНАЛНИ МАСИ

Цветанка Волкановска Илијевска¹, Анче Волкановска Николовска², Валентина Велкоска Накова³, Смиљана Бундовска Коцев⁴

¹ Универзитетска Клиника за Ендокринологија, дијабетес и метаболни нарушувања, Скопје

² Универзитетска Клиника за Гастронетерохелатологија

³ Клиничка болница, Штип

⁴ Универзитетски Институт за Радиологија, Скопје

Приказ на случај: На нашата клиника беше хоспитализирана 70-годишна жена со 8-месечна епигастрична абдоминална болка, загуба на телесна тежина од 10 kg и повраќање, уреден наод од горна гастроинтестинална (ГИ) ендоскопска евалуација и наод од компјутерска томографија на абдомен за билатерални маси на надбубрежни жлезди со дијаметар од 5 cm. Биохемиската евалуација покажа покачен АСТН (297 pg/ml), нормално ниво на базален кортизол, и отсутна супресија на кортизол на брз дексаметазонски тест. Високиот сооднос на АСТН и кортизол со клиничката презентација беа индикативни за АИ, но истото не беше