

ΥΠΟΓΟΝΑΔΙΣΜΟΣ ΣΤΗ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

Σύνταξη κειμένου: Μαρία Τριανταφυλλοπούλου

Είναι η πιο συχνή ενδοκρινική επιπλοκή της θαλασσαιμίας. Η επίπτωση του υπογοναδισμού και στα δύο φύλα, κυμαίνεται σε διάφορες μελέτες από 32% έως και πάνω από 50% με ελαφρά υπεροχή στα αγόρια.

Η κύρια αιτιολογία του υπογοναδισμού στη β-Μεσογειακή Αναιμία φαίνεται να είναι η εναπόθεση σιδήρου στα γοναδοτρόφα κύτταρα της υπόφυσης στο πλαίσιο αιμοσιδήρωσης, με αποτέλεσμα χαμηλές τιμές γοναδοτροφινών (FSH, LH), δηλ. πρόκειται για υπογοναδοτροφικό υπογοναδισμό.

Κλινικές εκδηλώσεις υπογοναδισμού στη β-OMA

Άρρενες

Καθυστέρηση ή απουσία ήβης
Διαταραχές στη βιοσύνθεση τεστοστερόνης
Διαταραχές σπερματογένεσης και στύσης

Θήλειες

Καθυστέρηση ή απουσία ήβης
Πρωτοπαθής αμηνόρροια = απουσία εμμ. ρύσεως έως την ηλικία των 16 ετών (~ 2/3 των πασχόντων)
Δευτεροπαθής αμηνόρροια = απουσία εμμ. ρύσεως για μια περίοδο 6 μηνών, οποιαδήποτε χρονική στιγμή μετά την εμμηναρχή (1-15 έτη μετά την εμμηναρχή, μέσος χρόνος ~ 4 έτη)

Εκτίμηση υποφυσιακής και γοναδικής λειτουργίας

Ο αρχικός έλεγχος περιλαμβάνει:

- FSH και LH και για τα δύο φύλα συν
- E2 στα κορίτσια και
- Ελεύθερη τεστοστερόνη στα αγόρια
- GnRH test όπου χρειάζεται
- Σπερμοδιάγραμμα (στα αγόρια)

Ορμονική υποκατάσταση

Θεραπεία εκλογής (στα κορίτσια)

Υποκατάσταση με οιστρογόνα και προγεστερόνη

- Αιθινιλ-οιστραδιόλη ή συνεξυγμένα οιστρογόνα (1η-28η ημέρα του κύκλου)
- Προσθήκη προγεστερινοειδούς (μεθοξυπρογεστερόνη) στη β' φάση του κύκλου (από τη 15η -28η ημ. του κύκλου)

Το προγεσταγόνο προστίθεται για να:

- Εξασφαλισθεί φυσιολογική έμμηνος ρύση
- Να αποφευχθεί ο κίνδυνος υπερπλασίας του ενδομητρίου και
- Να περιοριστεί ο κίνδυνος ανάπτυξης καρκίνου της μήτρας

Οδός χορήγησης

- Με τη μορφή δισκίων (p.os αγωγή)
- Διαδερμικά αυτοκόλλητα, με τα ίδια θεραπευτικά αποτελέσματα
- Στις γυναίκες με β-Ο.ΜΑ προτιμώνται τα διαδερμικά αυτοκόλλητα επειδή παρακάμπτουν το μεταβολισμό από το συκώτι.

Σημ:Μερικοί συγγραφείς υποστηρίζουν ότι υπάρχει αυξημένος κίνδυνος θρόμβωσης με τη χρήση αντισυλληπτικών σε ασθενείς που έχουν υποβληθεί σε σπληνεκτομή, λόγω του αυξημένου αριθμού των αιμοπεταλίων που παρατηρείται σε αυτές τις περιπτώσεις.Επειδή όμως το θέμα αυτό είναι αμφιλεγόμενο, οι περισσότεροι δεν θεωρούν αντένδειξη τη σπληνεκτομή για τη χορήγηση αντισυλληπτικών, με την προϋπόθεση βέβαια της τακτικής παρακολούθησης των αιμοπεταλίων.

Οι **αντενδείξεις** στη χορήγηση των (από του στόματος) αντισυλληπτικών είναι αυτές που ισχύουν και για το γενικό πληθυσμό και συμπεριλαμβάνουν:

- εγκυμοσύνη
- σακχαρώδη διαβήτη
- ηπατική νόσος
- δυσλιπιδαιμία
- ιστορικό θρομβώσεως
- στεφανιαία νόσος και
- δρεπανοκυτταρική αναιμία

Ασθενείς με κατάθλιψη, ημικρανίες ή βαριές καπνίστριες πρέπει να παρακολουθούνται πιο συχνά.

Θεραπεία εκλογής (στα αγόρια)

Πριν το 1990, η ενδομυϊκή χορήγηση τεστοστερόνης αποτελούσε τον πρωταρχικό χειρισμό ορμονικής υποκατάστασης σε υπογοναδικούς άρρενες. Αν και ήταν αποτελεσματική, δεν είχε το φυσιολογικό φαρμακοκινητικό προφίλ.

Τα τελευταία χρόνια, είναι διαθέσιμη η τεστοστερόνη σε διαδερμική μορφή τόσο σε αυτοκόλλητα όσο και σε gel. Αρκετές μελέτες έχουν δείξει ότι η υποκατάσταση με διαδερμική μορφή τεστοστερόνης, είναι φυσιολογική, αποτελεσματική και ασφαλής.

Βελτιώνει την οστική μάζα, μειώνει το λιπώδη ιστό και έχει θετική επίδραση τόσο στη διάθεση του ασθενούς όσο και στην σεξουαλική του λειτουργία. Δεν έχει αρνητική επίδραση στον προστάτη ούτε στα λιπίδια αντίθετα με την ενδομυϊκή χορήγηση που αυτές οι παρενέργειες υπάρχουν και είναι δόσοεξαρτώμενες. Ακμή, πολυκυτταραιμία και γυναικομαστία είναι λιγότερο συχνές παρενέργειες επίσης σχετικά με την ενδομυϊκή χορήγηση.

Η συστηματική αποσιδήρωση κατά τα φαινόμενα προστατεύει από την δυσλειτουργία των όρχεων

Σε ασθενείς χωρίς δυσλειτουργία των όρχεων η θεραπεία με hCG μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την αντιμετώπιση του υπογοναδισμού

Για τους ασθενείς με δυσλειτουργία των όρχεων η αγωγή υποκατάστασης με τεστοστερόνη αποτελεί τη θεραπεία εκλογής