

ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΑΝΑΠΑΡΑΓΩΓΗ

Σύνταξη κειμένου: Μαρία Τριανταφυλλοπούλου

Το ενδιαφέρον για καλή αναπαραγωγική λειτουργία και υγιή σεξουαλική ζωή,ομολογουμένως μοιάζει να αυξάνεται συνεχώς άσχετα από την απουσία ή την παρουσία χρόνιας νόσου.

Παραδοσιακά,ενήλικες με χρόνια νόσο που τους παρουσιάστηκε στην παιδική ηλικία θεωρούνται ασεξουαλικοί.

Ωστόσο,οφείλουμε να παραδεχτούμε ότι η αναπαραγωγή και η σεξουαλικότητα παίζουν τον κεντρικό ρόλο στην ενήλικη ζωή,επηρεάζοντας την ταυτότητα,την αυτοεκτίμηση,τον ρόλο στην κοινωνία και το σχεδιασμό οικογένειας.

Έφηβοι και νέοι ενήλικες με β-ομόζυγη Μεσογειακή αναιμία παρουσιάζουν την ίδια ανησυχία με τους συνομήλικούς τους,επιπρόσθετα όμως συμπεριλαμβάνονται οι ειδικές επιπλοκές της νόσου και η θεραπεία της.

Οι επιπλοκές αυτές συνήθως απορρέουν από τη χρόνια φύση της νόσου,την πολυπλοκότητα της θεραπείας και την επίπτωση του υπογοναδοτροφικού υπογοναδισμού.Η μειωμένη γονιμότητα αποτελεί σύνηθες φαινόμενο μεταξύ των ασθενών με β-ομόζυγη μεσογειακή αναιμία.Ενώ μερικοί ασθενείς μπορεί να μην είναι γόνιμοι,κάποιοι άλλοι μπορούν να αποκτήσουν παιδιά με τη βοήθεια τεχνητής γονιμοποίησης και άλλων θεραπευτικών παρεμβάσεων.

Επιπρόσθετα,υπάρχουν και κάποιοι ασθενείς με θαλασσαιμία που μπορούν να αποκτήσουν βιολογικά παιδιά φυσιολογικά και χωρίς καμία ιατρική παρέμβαση.

Αιτίες μειωμένης γονιμότητας

Η γονιμότητα επηρεάζεται από την ικανότητα του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου να ωριμάσουν και να γονιμοποιηθούν.Στις γυναίκες,επηρεάζεται επίσης από την σεξουαλική ωρίμανση και την ικανότητα της μήτρας να φέρει εις πέρας μια εγκυμοσύνη.

Μερικές γυναίκες με β-θαλασσαιμία έχουν πρωτοπαθή αμηνόρροια.Αυτό πρέπει να διορθώνεται και η έμμηνος ρύση να αρχίζει ώστε να μπορεί μια τέτοια γυναίκα να συλλάβει και να επιτευχθεί εγκυμοσύνη.Το ίδιο ισχύει και για τις γυναίκες με β-παθή αμηνόρροια,δηλ.στις γυναίκες που προηγουμένως είχαν περίοδο ενώ δεν έχουν πια.

Η μειωμένη γονιμότητα στη θαλασσαιμία κυρίως οφείλεται στην αιμοσιδήρωση ενός ή περισσότερων οργάνων ή αδένων που συμβάλλουν στην ανάπτυξη του ωαρίου ή του σπέρματος.Στις γυναίκες,τα ωάρια στην ωοθήκη,ωριμάζουν στην απάντηση της απελευθέρωσης ορμονών από τον πρόσθιο λοβό της υπόφυσης.Η υπόφυση λαμβάνει σήματα να απελευθερώσει (ή να σταματήσει να απελευθερώνει) αυτές τις ορμόνες από τον υποθάλαμο,ο οποίος με τη σειρά του λαμβάνει σήμα από τις ωοθήκες.

Στους άντρες,το σπέρμα παράγεται στους όρχεις.Όπως οι ωοθήκες έτσι και οι όρχεις λαμβάνουν ορμονικά σήματα από τον υποθάλαμο.Η γονιμότητα μπορεί να μειωθεί από την υπερφόρτωση σιδήρου στην υπόφυση.Η καταστροφή που προκαλείται αποτρέπει την απελευθέρωση ορμονών από την υπόφυση σε απάντηση των σημάτων από τον υποθάλαμο.Η υπερφόρτωση σιδήρου μπορεί επίσης να εμφανιστεί στον υποθάλαμο.Στειρότητα μπορεί να προκληθεί όταν η υπερφόρτωση σιδήρου στις ωοθήκες ή τους όρχεις προκαλέσει καταστροφή των ωαρίων ή των σπερματικών κυττάρων.

Θεραπεία της υπογονιμότητας στους θαλασσαιμικούς ασθενείς

Υπάρχουν αναφορές αυτόματης σύλληψης σε γυναίκες ασθενείς με ωοθυλακιορρηκτικούς κύκλους. Αν και οι περισσότερες βιβλιογραφικές αναφορές επίτευξης ωοθυλακιορρηξίας σε γυναίκες με β-ομόζυγη Μεσογειακή αναιμία, αφορούν μικρή σειρά ασθενών, η χορήγηση και των δύο γοναδοτροφινών (FSH και LH) θεωρείται απαραίτητη και αποτελεί το «χρυσό κανόνα».

Η αναλυτική περιγραφή του θεραπευτικού σχήματος που ακολουθείται καθώς και οι ακριβείς δοσολογίες των φαρμακευτικών σκευασμάτων απαιτούν εξειδικευμένη γνώση και καλό είναι όποιος ενδιαφέρεται, να συζητήσει με τον γιατρό του όλες τις λεπτομέρειες που αφορούν σε αυτή τη διαδικασία.

Η πρώτη περίπτωση υποβοηθούμενης τεκνοποίησης σε ομόζυγο ασθενή περιγράφηκε το 1989 από τους Mordel και συνεργάτες στο Ισραήλ, ενώ η πρώτη δίδυμη κύηση σε μεταγγιζόμενη ασθενή με in vitro fertilization (IVF) από τον Seracchioli το 1994. Το ίδιο έτος αναφέρθηκε επιτυχής γονιμοποίηση με ωάρια δότριας, μετά από επανειλημμένες ανεπιτυχείς προσπάθειες γονιμοποίησης των ωαρίων της ασθενούς, τονίζοντας ότι ακόμα και σε ωορρηκτικούς κύκλους, τα παραγόμενα ωάρια ίσως παρουσιάζουν μειωμένη δυνατότητα γονιμοποίησης.

Πρόσφατα αποδείχτηκε η ύπαρξη γονιδιακών βλαβών και στο DNA σπερματοζωαρίων ασθενών με β-OMA, σχετιζόμενες με την οξειδωτική δράση του σιδήρου, που προκαλούν μείωση στην κινητικότητα και τη γονιμοποιητική ικανότητα του σπέρματος. Η πιθανότητα μετάδοσης τέτοιων διαταραχών με μεθόδους υποβοηθούμενης αναπαραγωγής σε β-OMA πρέπει να λαμβάνεται πάντα υπόψη, όταν πρόκειται για ολιγο-ασθενο-τερατοσπερμία λόγω αιμοσιδήρωσης και η απόφαση να λαμβάνεται με τον απαραίτητο σεβασμό.

Στους άντρες, είναι αναγκαία η χορήγηση και των δύο γοναδοτροφινών, όπου η LH επάγει τη στεροειδογένεση και τον ανδρικό φαινότυπο (ανδρογενή χαρακτηριστικά), ενώ η FSH τη σπερματογένεση και τη γονιμότητα. Η σπουδαιότητα των ανδρογόνων εξασφαλίζεται με την υποκατάσταση τεστοστερόνης (ενέσιμη, διαδερμική ή peros), ενώ σε περίπτωση επιθυμίας τεκνοποίησης χορηγούνται και οι δύο γοναδοτροφίνες.

Η δοσολογία εξαρτάται από την ύπαρξη αιμοσιδήρωσης και την απαντητικότητα των όρχεων, καθώς και από το σωματότυπο του ασθενούς.

Μεγάλες σειρές δεν είναι διαθέσιμες στη βιβλιογραφία, όμως τα μέχρι τώρα αποτελέσματα είναι αρκετά ενθαρρυντικά για την επίτευξη ικανού αριθμού και καλής ποιότητας σπερματοζωαρίων, ώστε να επιτευχθεί αυτόματη σύλληψη, σπερματέγχυση ή ICSI.

Η μεταμόσχευση μυελού, ακόμα και όταν λαμβάνει χώρα νωρίς, δεν έχει αποδειχθεί ότι προλαμβάνει την εκδήλωση υπογοναδισμού στους ασθενείς με β-OMA. Ελπιδοφόρα (αν και ακόμη πρόωρα) αποτελέσματα φαίνεται να έχουν τόσο η κατάψυξη-διατήρηση σπέρματος όσο και οι τεχνικές διατήρησης ωοθηκικού ιστού, που εφαρμόζονται σε μικρότερες ηλικίες (με λιγότερες ιστικές βλάβες) για μελλοντική γονιμοποίηση.

Πρόληψη της υπογονιμότητας

Φαίνεται πως η καλύτερη προσέγγιση στην προσπάθεια πρόληψης της μειωμένης γονιμότητας ή της στειρότητας είναι τα ελεγχόμενα επίπεδα σιδήρου. Το σώμα δεν είναι ικανό να απαλλαχτεί από την περίσσεια σιδήρου που συσσωρεύεται από τις χρόνιες μεταγγίσεις αίματος. Μελέτες με Desferal έχουν δείξει ότι η αποσιδήρωση με αυτό τον τρόπο μπορεί να οδηγήσει σε φυσιολογική σεξουαλική ωρίμανση. Οι ασθενείς που ξεκίνησαν την αποσιδήρωση νωρίς, έχουν καλύτερα αποτελέσματα. Ωστόσο υπάρχουν και ασθενείς που έχουν υψηλά επίπεδα φερριτίνης για μεγάλο χρονικό διάστημα της ζωής τους και παρόλα αυτά δεν έχει επηρεαστεί η γονιμότητά τους.

Είναι σημαντικό να θυμόμαστε ότι οι τιμές της φερριτίνης δε είναι η απόλυτη ένδειξη του φορτίου σιδήρου στον οργανισμό, επειδή αυτές οι τιμές μπορεί να επηρεαστούν και από άλλες καταστάσεις, ιδιαίτερα ηπατική νόσο. Η μόνη θετική μέθοδος μέτρησης της εναπόθεσης σιδήρου είναι η βιοψία ήπατος.