



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ
UNIVERSITY OF PATRAS

ΑΝΟΙΚΤΑ ακαδημαϊκά
μαθήματα ΠΠ

Υπεργοναδοτροπικός υπογοναδισμός

Νεοκλής Γεωργόπουλος

Αναπληρωτής Καθηγητής

Ενδοκρινολόγος

Τμήμα Αναπαραγωγικής Ενδοκρινολογίας Μαιευτικής-

Γυναικολογικής Παθολογικής Κλινικής

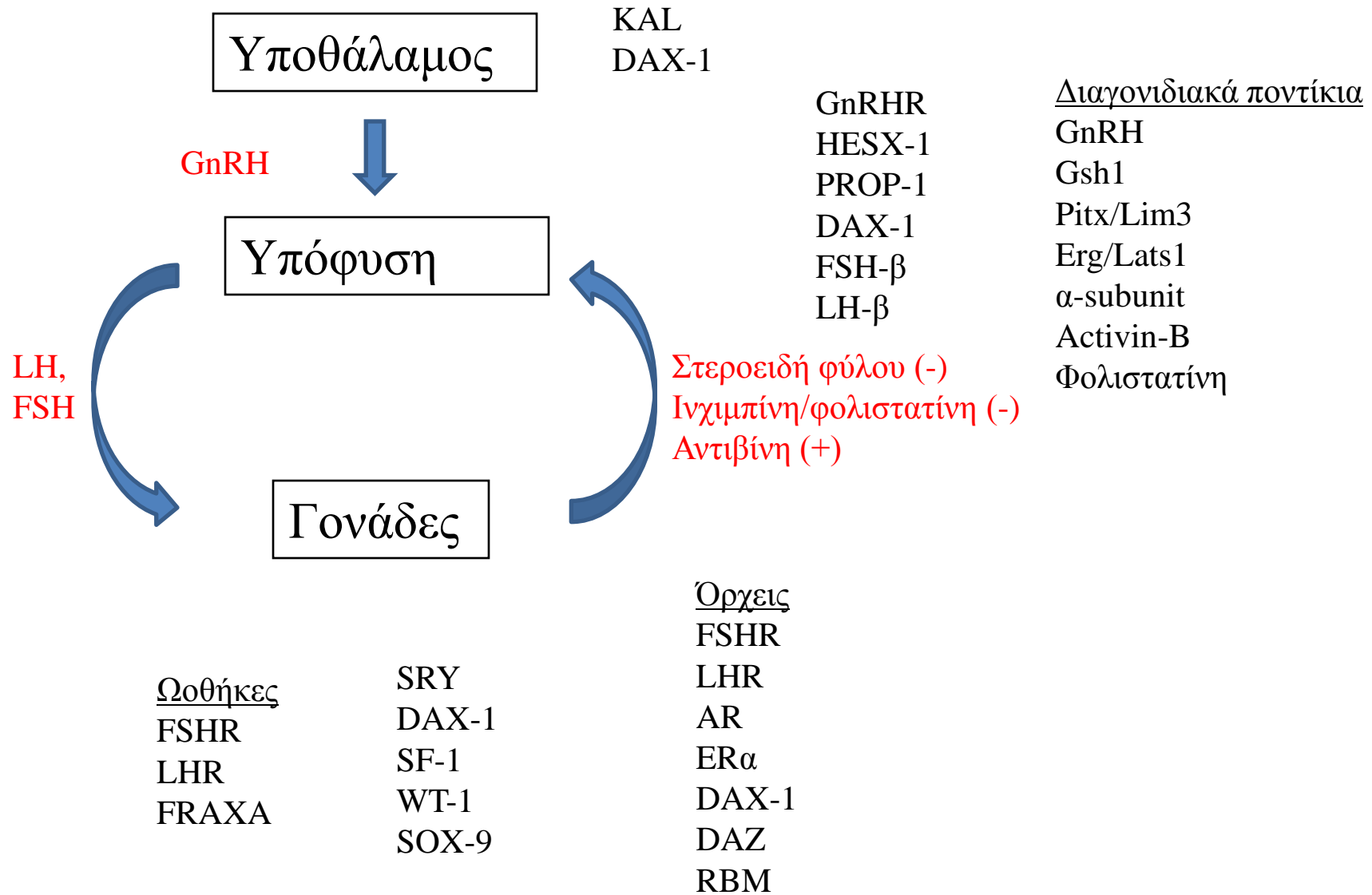
Τμήμα Ιατρικής

Πανεπιστήμιο Πατρών

Σκοπός

- Τι είναι υπεργοναδοτροφικός υπογοναδισμός
- Από ποια σύνδρομα αποτελείται
- Ποια τα χαρακτηριστικά κάθε συνδρόμου
- Πως γίνεται η διάγνωση
- Τι κάνουμε θεραπευτικά





Υπεργοναδοτροφικός υπογοναδισμός

- Σύνδρομο Klinefelter
- Σύνδρομο ΧΥΥ
- Μεταλλάξεις υποδοχέων γοναδοτροφινών
- Μεταλλάξεις υποδοχέα ανδρογόνων
- Σύνδρομο Noonan
- Μυοτονική δυστροφία
- Μικροελλείψεις χρωμοσώματος Υ

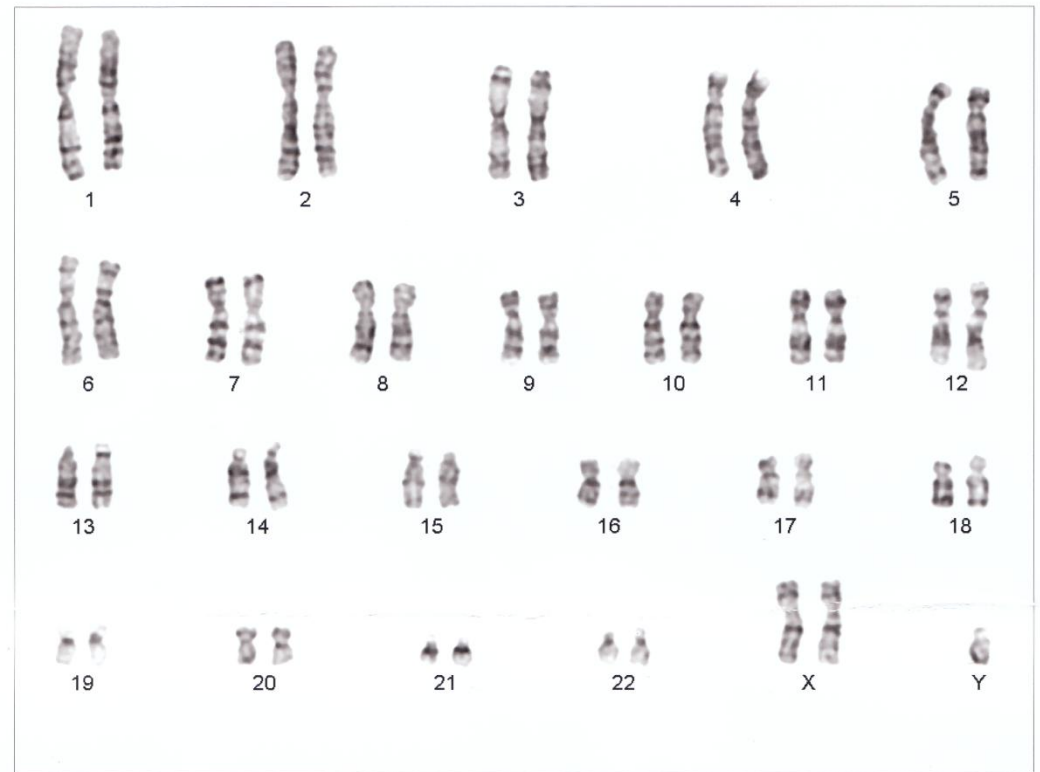


Σύνδρομο Klinefelter- σ.XXY

Προκύπτει:

A) από πατρικό μη
μειωτικό διαχωρισμό→
κλασσικό Klinefelter

B) μιτωτικό μη διαχωρισμό
→ μωσαϊκό Klinefelter



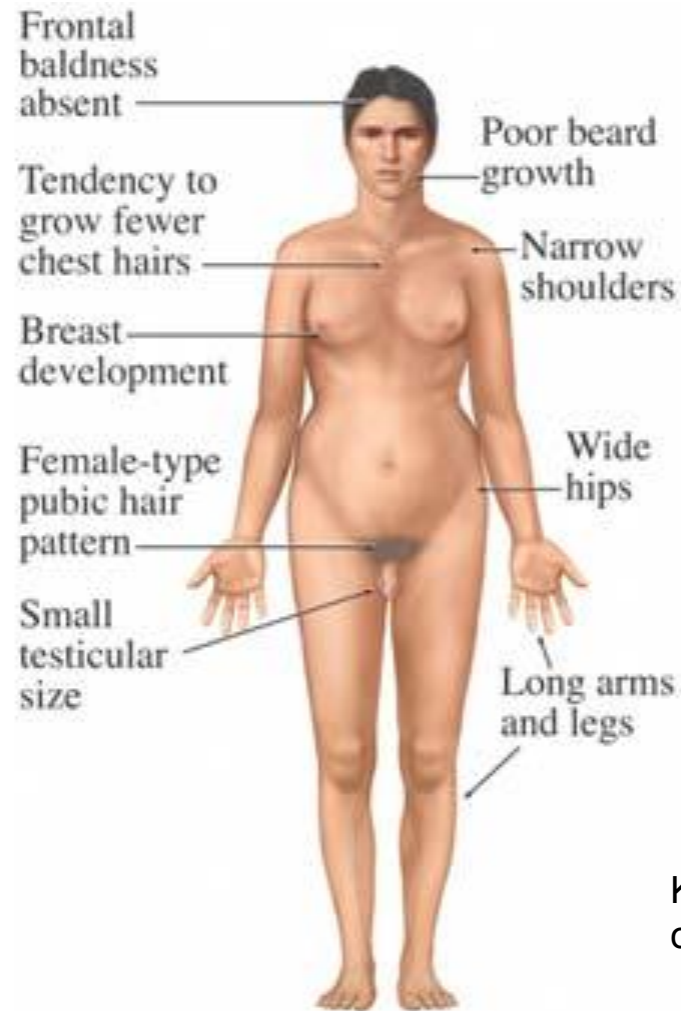
核型 : 47, XXY

Cell No. : 003

Καρυότυπος από άτομο που πάσχει από σύνδρομο Klinefelter. Παρατηρούμε την ύπαρξη των 2 X χρωμοσωμάτων.



Σύνδρομο Klinefelter- σ.XXY



Κλινική εικόνα ατόμου με σύνδρομο Klinefelter



Σύνδρομο Turner

Υπεργοναδοτροφικός

υπογοναδισμός

45XO

↑ LH

↑ FSH



Ανεπαρκής δράση ανδρογόνων

Σύνδρομο θηλεοποιητικού όρχη

- Πρωτοπαθής αμηνόρροια
- Απουσία τρίχωσης εφηβαίου μασχάλης
- Εξαιρετική ανάπτυξη μαστών
- Έξω γεννητικά όργανα θήλεος
- Απουσία μήτρας

Πόροι του Wolf: +, πόροι του Muller: -
hCG test: ↑ Τεστοστερόνης



Σύνδρομο Noonan

- Κοντό ανάστημα, φαινοτυπικά χαρακτηριστικά σ. Turner, κρυπορχία, ατροφία όρχεων
- Συχνότης: 1/1000-1/2500
- Μετάδοση με το σωματικό κυρίαρχο χαρακτήρα
- Πλειοψηφούν τα σποραδικά περιστατικά
- Εντοπισμός μικροέλλειψης: **del(12)(q12q13.2)**

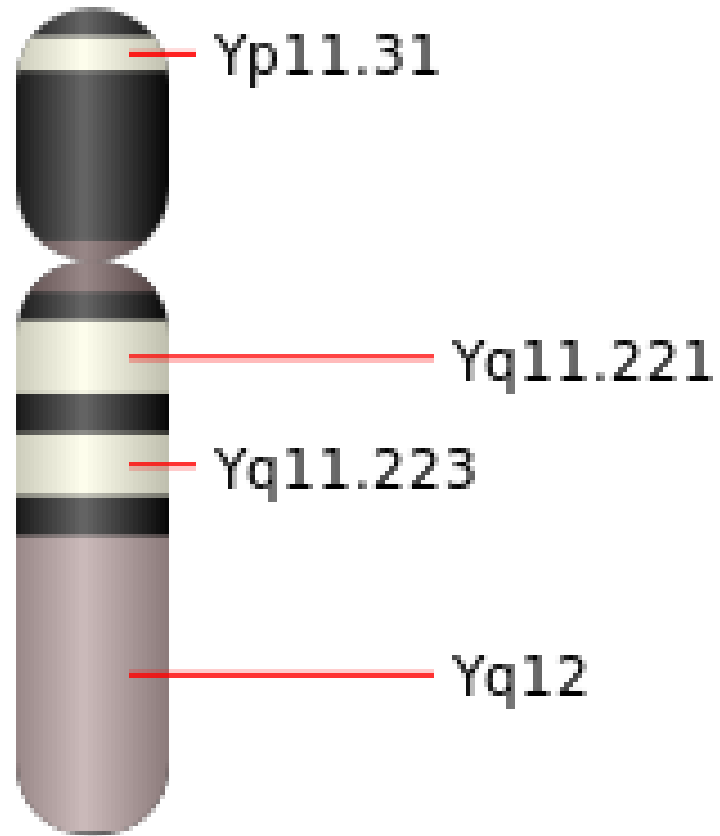


Μυοτονική μυϊκή δυστροφία

- Μυοτονία, προοδευτική μυϊκή αδυναμία, ατροφία όρχεων
- Συχνότητας: 1/8-10000
- Μετάδοση με το σωματικό κυρίαρχο χαρακτήρα, μέσω της μητέρας
- Αύξηση των επαναλήψεων CTG (>50) προ του γονιδίου της ΜΔ: 19q13.3
- Υψηλά βασικά επίπεδα και υπεραπάντηση της FSH στη GnRH



Χρωμόσωμα Υ



Μεταορχικά αίτια ανδρικής υπογονιμότητας

- Κυστική ίνωση
- Νοσος πολυκυστικών νεφρών
- Σύνδρομο ακίνητων κροσσών
(Imotile cilia syndrome)



Κυστική ίνωση

- Χρόνιες αναπνευστικές λοιμώξεις, παγκρεατική ανεπάρκεια, απόφραξη επιδιδυμίδων (σ. Young), ατροφία η απουσία σπερματικών πόρων
- Συχνότητας: 1/2.500
- Μετάδοση με το σωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα
- Εντοπισμός μετάλλαξης : γονίδιο KI 7q31.1



Νόσος πολυκυστικών νεφρών

- Πολλαπλές κύστεις νεφρών, ήπατος-σπληνός, παγκρέατος, πνευμόνων, επιδιδυμίδων, σπερματικών κύστεων
- Συχνότης: 1/1000
- Μετάδοση : σωματικό κυρίαρχο χαρακτήρα
- Εντοπισμός μετάλλαξης :
γονίδιο PKD1:16p13.3, γονίδιο PKD2: 4q



Σύνδρομο ακίνητων κροσσών (Imotile cilia syndrome)

- Χρονία ρινίτης, χρονία κολπίτης,
- πολύποδες ρινός, βρογχιεκτασία,
- Συχνότης: 1/20000-1/60000
- Μετάδοση με το σωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα
- Μεγάλη γενετική ετερογένεια
- Ακινησία σπερματοζωαρίων



Θεραπεία

- Θεραπεία πρόκλησης εφηβείας
- Θεραπεία υπογοναδισμού
- Θεραπεία υπογονιμότητας





Θεραπεία πρόκλησης εφηβείας

- Χορηγείται Εθινύλ Οιστραδιόλη ή συνεζευγμένα Οιστρογόνα με σταδιακή αύξηση των δόσεων ανά τρίμηνο-εξάμηνο.
- Κλινικά η πρόοδος της εφηβείας εκτιμάται από την ανάπτυξη του μαζικού αδένου.
- Όταν επιτευχθεί ανάπτυξη μαζικού αδένου σταδίου IV κατά Tanner τότε προστίθεται Προγεστερόνη για τη πρόκληση εμμηναρχής.
- Η συνολική διάρκεια θεραπείας κυμαίνεται μεταξύ 1.5-2 χρόνια.



Θεραπεία πρόκλησης εφηβείας



Χορηγείται Τεστοστερόνη σε αυξανόμενες δόσεις. Υπάρχουν σκευάσματα για ενδομυϊκή χορήγηση μακράς διάρκειας (Testosterone Enanthate-Depot), για χορήγηση από του στόματος (Testosterone Undecanoate, Mesterolone) καθώς και για διαδερμική χορήγηση (Andropatch) ή gel (Testim).



Θεραπεία υπογονιμότητας

- Εξαιρετικά απίθανη
- Μόνο με βιοψία όρχεων και ICSI στους άνδρες και με ελάχιστη πιθανότητα
- Μόνο με ωάριο δότης στις γυναίκες



ΤΕΛΟΣ



Βιβλιογραφία

- Harrison Ενδοκρινολογία, J. Larry, Jameson, ελληνική επιμέλεια Απόστολος Βαγενάκης, Νικόλαος Κατσιλάμπρος, εκδόσεις Παρισιάνος
- www.uptodate.com
- www.medscape.com



Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στο πλαίσιο του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «**Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Πανεπιστήμιο Αθηνών**» έχει χρηματοδοτήσει μόνο την αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Πανεπιστήμιο Πατρών, **Νεοκλής Γεωργόπουλος**. «Υπεργοναδοτροφικός υπογοναδισμός». Έκδοση: **1.0**. Πάτρα **2015**. Διαθέσιμο από τη δικτυακή διεύθυνση: <https://eclass.upatras.gr/modules/document/document.php?course=MED1039&openDir=/55028a70PuLp>.



Σημείωμα Αδειοδότησης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά, Μη Εμπορική Χρήση Παρόμοια Διανομή 4.0 [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

Ως **Μη Εμπορική** ορίζεται η χρήση:

- που δεν περιλαμβάνει άμεσο ή έμμεσο οικονομικό όφελος από την χρήση του έργου, για το διανομέα του έργου και αδειοδόχο
- που δεν περιλαμβάνει οικονομική συναλλαγή ως προϋπόθεση για τη χρήση ή πρόσβαση στο έργο
- που δεν προσπορίζει στο διανομέα του έργου και αδειοδόχο έμμεσο οικονομικό όφελος (π.χ. διαφημίσεις) από την προβολή του έργου σε διαδικτυακό τόπο

Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων
- το Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων (εφόσον υπάρχει)

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.

