



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΦΥΣΙΑΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

1. Τι είναι η Υπόφυση και ο Υποθάλαμος;

Η υπόφυση είναι ένας μικρός ενδοκρινής αδένας ο οποίος μοιάζει με ρώγα από σταφύλι, κρέμεται μέσω ενός μίσχου από τον εγκέφαλο και εκκρίνει πολλές σημαντικές ορμόνες. Η υπόφυση αποτελείται από δύο λοβούς: τον πρόσθιο και τον οπίσθιο λοβό. Από τον πρόσθιο λοβό εκκρίνονται η αυξητική ορμόνη (GH) η οποία ελέγχει την αύξησή μας, η θυρεοειδοτρόπος ορμόνη (TSH) που ελέγχει το θυρεοειδή, οι γοναδοτροπίνες (LH και FSH) οι οποίες ελέγχουν τους όρχεις και τις ωοθήκες, η αδρενοκορτικοτρόπος ορμόνη (ACTH) η οποία ελέγχει τη λειτουργία των επινεφριδίων και η προλακτίνη. Από τον οπίσθιο λοβό εκκρίνεται η αντιδιουρητική ορμόνη (ADH) που βοηθά στη ρύθμιση της ομοιόστασης του ύδατος του οργανισμού και η ωκυτοκίνη που βοηθά στον τοκετό και τη γαλουχία. Η υπόφυση λειτουργεί ως αδένας «μαέστρος» επειδή ελέγχει αρκετούς άλλους ενδοκρινείς αδένες στο σώμα μας, όπως ο θυρεοειδής, τα επινεφρίδια, οι ωοθήκες και οι όρχεις. Ο υποθάλαμος βρίσκεται πάνω από την υπόφυση και αποτελεί ένα σημαντικότερο κέντρο ελέγχου του εγκεφάλου και των πλέον βασικών μας λειτουργιών από την όρεξη και τη δίψα έως την έκκριση των ορμονών από την υπόφυση. Η λειτουργία του μοιάζει με τον επεξεργαστή που υπάρχει στους ηλεκτρονικούς υπολογιστές.

2. Τι είναι η Υποφυσιακή Ανεπάρκεια;

Υποφυσιακή ανεπάρκεια είναι η αδυναμία της υπόφυσης να παράγει και να εκκρίνει μία ή περισσότερες ορμόνες (σε αυτή την περίπτωση αναφέρεται ως πολλαπλή υποφυσιακή ανεπάρκεια) και μπορεί να υπάρχει από τη γέννηση (συγγενής) είτε να προκύπτει στη συνέχεια (επίκτητη). Η ανεπάρκεια μίας ορμόνης μπορεί να είναι μερική ή πλήρης.

3. Τι είναι η Συγγενής Υποφυσιακή Ανεπάρκεια;

Η συγγενής υποφυσιακή ανεπάρκεια χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια ορμονών της υπόφυσης (μίας ή περισσότερων), περιλαμβάνοντας δυνητικά την ανεπάρκεια της αυξητικής ορμόνης (GH), της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH), των γοναδοτροφινών (LH, FSH), της αδρενοκορτικοτρόπου ορμόνης (ACTH) και της προλακτίνης (PRL).

4. Ποια είναι τα αίτια της Συγγενούς Υποφυσιακής Ανεπάρκειας;

Η συγγενής υποφυσιακή ανεπάρκεια προκύπτει είτε εξαιτίας μεταλλάξεων κάποιων γονιδίων που ελέγχουν λειτουργίες των κυττάρων της υπόφυσης είτε εξαιτίας ανατομικών ανωμαλιών της περιοχής της υπόφυσης. Επιπλέον μπορεί να είναι το αποτέλεσμα τραυματισμού της περιοχής (π.χ κατά τη διάρκεια ενός δύσκολου τοκετού). Τα συμπτώματα και η κλινική εικόνα ποικίλλουν ανάλογα του αιτίου της ανεπάρκειας.

5. Ποια είναι τα συμπτώματα της Συγγενούς Υποφυσιακής Ανεπάρκειας;

Τα συμπτώματα ποικίλλουν, ανάλογα με το είδος, τη σοβαρότητα των ανεπαρειών των ορμονών της υπόφυσης και την ηλικία του ασθενούς κατά τη διάγνωση. Ανάλογα με το είδος της ανεπάρκειας μπορεί να υπάρχουν τα παρακάτω:



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΦΥΣΙΑΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

- Ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης (GH): Πτώση του ρυθμού αύξησης, χαμηλό ανάστημα, υπογλυκαιμία, παχυσαρκία
- Δευτεροπαθής Υποθυρεοειδισμός (ανεπάρκεια TSH): Δυσκοιλιότητα, πτώση ρυθμού αύξησης, τριχόπτωση, αυξημένη πρόσληψη βάρους, δυσανεξία στο ψύχος κ.α.
- Ανεπάρκεια ACTH: Η ανεπάρκεια ACTH μπορεί να οδηγήσει σε δευτεροπαθή επινεφριδιακή ανεπάρκεια, δηλαδή ανεπαρκή παραγωγή κορτιζόλης από τα επινεφρίδια. Οι ασθενείς παρουσιάζουν εύκολη κόπωση, έμετους- αναγωγές, επεισόδια υπογλυκαιμίας, ηλεκτρολυτικές διαταραχές. Επειδή η κορτιζόλη είναι η ορμόνη που βοηθάει το σώμα να ανταποκριθεί σε συνθήκες στρες όταν αυτή είναι ανεπαρκής τότε υπάρχει κίνδυνος ο οργανισμός να καταρρεύσει. Η κατάσταση είναι πολύ σοβαρή, ονομάζεται επινεφριδιακή κρίση και χρήζει άμεσης ιατρικής αντιμετώπισης.
- Ανεπάρκεια LH, FSH: διαταραχές ενήβωσης, υπογονιμότητα
- Κεντρικός Άποιος Διαβήτης (ανεπάρκεια ADH): πολυουρία, πολυδιψία

6. Πως γίνεται η διάγνωση;

Η διάγνωση βασίζεται στο ιστορικό και τα συμπτώματα και επιβεβαιώνεται από τα ευρήματα της κλινικής εξέτασης και του εργαστηριακού ελέγχου. Ο εργαστηριακός έλεγχος περιλαμβάνει είτε βασικές ορμονολογικές εξετάσεις που γίνονται με απλή αιμοληψία ή και ειδικά ενδοκρινολογικά τεστ (όπως οι δοκιμασίες της έκκρισης αυξητικής ορμόνης). Στις περισσότερες περιπτώσεις χρειάζεται και απεικόνιση της περιοχής του υποθαλάμου και της υπόφυσης με μαγνητική ή αξονική τομογραφία εγκεφάλου.

7. Πώς γίνεται η διάγνωση της ανεπάρκειας αυξητικής ορμόνης;

Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με τον προσδιορισμό των επιπέδων αυξητικής ορμόνης ως απάντηση σε ειδικά τεστ διέγερσης.

8. Ποια είναι τα συμπτώματα της ανεπάρκειας αυξητικής ορμόνης (GHD)

Η ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης δεν επηρεάζει την ενδομήτρια ανάπτυξη, τουλάχιστον όχι σε βαθμό μετρήσιμο κατά τη γέννηση. Συνήθως μετά την ηλικία των δύο ετών γίνεται αντιληπτή η επιβράδυνση της ανάπτυξης. Τα παιδιά με GHD έχουν χαμηλό ρυθμό αύξησης και χαμηλό ανάστημα, δείχνουν νεότερα από την ηλικία τους, έχουν φυσιολογικά χαρακτηριστικά και φυσιολογική νοημοσύνη. Ωστόσο, μπορεί να είναι υπέρβαρα, καθώς η αυξητική ορμόνη ελέγχει επίσης την ποσότητα λίπους κάτω από το δέρμα.

9. Ποια είναι η θεραπεία της Συγγενούς Υποφυσιακής Ανεπάρκειας;

Δίνεται θεραπεία υποκατάστασης των ορμονών της υπόφυσης τις οποίες ο οργανισμός δεν μπορεί να παράγει.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΦΥΣΙΑΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

10. Ποια είναι η θεραπεία για την ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης (GHD);

Η ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης αντιμετωπίζεται με μια καθημερινή ένεση αυξητικής ορμόνης η οποία υποκαθιστά την ορμόνη που το σώμα δεν μπορεί να παράγει. Κατά τη διάρκεια της θεραπείας το παιδί παρακολουθείται τακτικά. Συνήθως δεν υπάρχουν παρενέργειες από την θεραπεία. Για τα περισσότερα παιδιά η θεραπεία με αυξητική ορμόνη θα έχει ως αποτέλεσμα να φτάσουν στο αναμενόμενο ύψος.

11. Η θεραπεία με αυξητική ορμόνη σταματάει όταν η ανάπτυξη του παιδιού ολοκληρωθεί;

Όταν η ανάπτυξη ολοκληρωθεί η αυξητική ορμόνη μπορεί να διακοπεί. Οι ενήλικες χρειάζονται επίσης αυξητική ορμόνη, αλλά χρειάζονται λιγότερη ποσότητα από ένα παιδί. Μερικοί ασθενείς έχουν χαμηλά επίπεδα αυξητικής ορμόνης και ως ενήλικες οπότε χρειάζονται συνέχιση της θεραπείας αλλά σε δόση ενηλίκων. Όσοι ασθενείς δεν χρειάζονται θεραπεία ως ενήλικες, την διακόπτουν.

12. Εκτός από την αυξητική ορμόνη τί γίνεται με τη θεραπεία υποκατάστασης στην ενήλικη ζωή για τους ασθενείς με πολλαπλές ανεπάρκειες;

Η θεραπεία υποκατάστασης των υπόλοιπων υποφυσιακών ορμονών συνεχίζεται ανεξάρτητα αν έχει διακοπεί η αυξητική ορμόνη. Η πορεία των ασθενών είναι πολύ καλή αν η θεραπεία ξεκινήσει αμέσως με την επιβεβαίωση της διάγνωσης και εφόσον γίνεται εξειδικευμένη και συστηματική παρακολούθηση του ασθενούς.

13. Χρήσιμοι σύνδεσμοι για τους γονείς

<https://www.pituitary.org.uk/>

<https://childgrowthfoundation.org/>