

Konjenital hipogonadotropik hipogonadizm (KHH) ve Kallmann Sendromu (KS) hakkında bilmeniz gerekenler.

KHH nedir?

Konjenital hipogonadotropik hipogonadizm, Gonadotropin salma hormonu eksikliği nedeniyle oluşur. Koku duyusunun eksikliği (anosmi) ile birleştiğinde Olfacto-genital sendrom veya Kallmann sendromu olarak bilinir. Tüm bunlar aynı şekilde teşhis edilir ve tedavi edilir.

Gonadotropin salgılayan hormon ne yapar?

Gonadotropin, cinsel gelişim, ergenlik ve doğurganlık için gerekli bir hormondur.

1. Gonadotropin salgılayan hormon, beyindeki çeşitli vücut işlevlerini kontrol eden bir bölgedeki hipotalamustan salınır.
 2. Gonadotropin salgılayan hormon iki hormonu serbest bırakmak için doğrudan hipofiz bezi üzerinde hareket eder: lüteinize edici hormon (LH) ve folikül stimüle edici hormon (FSH).
 3. Ergenlik ve doğurganlık için lüteinize edici hormone (LH) ve folikül stimüle edici hormone (FSH) önemlidir.
- **Erkeklerde:** lüteinize edici hormon (LH) ve, folikül stimüle edici hormon (FSH) testisleri testosteron ve sperm oluşturmak için uyarır.
 - **Kadınlarda:** LH ve FSH yumurtalığı uyarır ve doğurganlık için önemli olan östrojen ve progesteron yaratır

Gonadotropin salgılayan hormon (GnRH) yoksa ne olur? Komple veya kısmi Gonadotropin salgılayan hormon (GnRH) eksikliği, LH ve FSH'nin mevcut olmamasına veya çok düşük olmasına neden olur. Bu ergenlik ve infertilitede başarısızlıkla sonuçlanır (aşağıdaki şekle bakınız). Bunun anlamı şudur:

- **erkeklerde:** 1) testisler büyümmez, 2) testosteron normal miktarda üretilmez ve 3) sperm gelişmez.
- **kadınlarda:** 1) yumurta mevcut olmasına rağmen, gelişme ya da çoğalma ve salınmazlar (ovülasyon), 2) östrojen ve progesterone üretilmez ve 3) menstrual dönem (kanama) oluşmaz.

Ergenlerde ve genc erişkinlerde başarısız ergenlik belirtileri

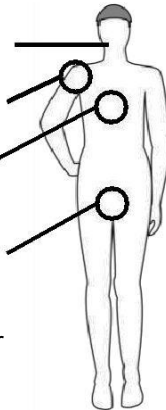
Yüksek tonlu ses,
Sakal büyümesi yok

Kas kütlesi eksikliği

Yetersiz vücut tüyü

Yetersiz vücut tüyü,

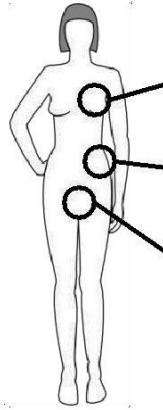
az gelişmiş genitaler



Meme gelişimi yok
Veya sınırlı

Gelismemiş kadinski
Figure

Yetersiz vücut tüyü,,
Menstrual (adet)
kanama yok



Bu problemler doğumda neredeyse her zaman mevcuttur (doğuştan). Bununla birlikte, tanı genellikle ergenlik başlamadığı gençlik yıllarında veya erken yetişkinlikte yapılır. **Önemlisi, bu durum tedavi edilebilir. Çoğu durumda yaşam boyu hormon replasmanı ve süren bakım gerektirir.**

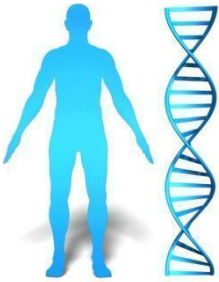


KHH'den kimler etkileniyor?

Hem erkekler hem de kadınlar etkileniyor. Erkeklerde KHH sıklıkla teşhis edilir. Bunun nedeni açık değildir. Bir sürü kadının jinekolog görmeye gidebilir ve kontraseptif "hap" reçetesi verilebilir düzenli adet için. Ama bir net teşhis alamayabilirler. Bazı hastalar teşhis almaz ve GnRH eksikliği için bir uzman görmez.

Kaç kişiyi etkiliyor?

KHH nadirdir, bu nedenle doğru bir tahminde bulunmak zordur. KHH, yaklaşık 1'de 4000 ila 10.000 kişide görülüyor. Bu, Avrupa'da KHH hastalarının (yaklaşık 74,000) tümünün Almanya'nın Berlin'deki Olimpiyat Stadyumunu dolduracağı anlamına geliyor.



KHH kalıtsal mı? KHH kalıtsal olabilir. Bu, **nesiller boyunca ve aileler arasında geçirilebilir anlamına gelir.** Birçok durumda, belirli bir aile geçmişi yoktur. Genetik bir neden, çok zaman yüzde elliye kadar (% 50) tespit edilebilir. Araştırma devam etmekte olup KHH'nin genetik nedenleri hakkında daha fazla şey keşfedilmelidir. Çoğu durumda, sağlık hizmeti sunucuları bir hastanın KHH'yi çocuklarına

geçirimesi güvenilir ve doğru bir şekilde tahmin etmek zordur.

Hastaların yarısı bilinen bir genetik nedene, yarısının genetik nedeni bilinmemektedir.



KHH karmaşıktır, çünkü bazı durumlarda KHH, farklı genlerdeki iki veya daha fazla değişiklik (mutasyon) kombinasyonundan kaynaklanabilir. Bu **KHH'nin çocuklara geçip geçmeyeceğini tahmin etmeyi zorlaştırıyor.** Bir gen ANOS1 (KAL1) için, öngörmek basittir. Bunu daha iyi anlamak ve teşhisi geliştirmek için daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır

KHH nasıl teşhis edilir?

KHH teşhisi zor. Ergenlik normal zamanlamasında geniş bir aralık vardır. Bu ergenlik ertelenip, (ancak normaldir) karar vermeyi zorlaştırır, veya nedeni KHH olup, tıbbi tedaviye gerek duyulursa. Ergenlik gelişimini izlemek için düzenli randevulara ihtiyaç vardır. Hastalara daima kusurlu koku duyusu sorulmalıdır. KHH'ye işaret eden işaretler şunlardır:

erkek çocuklar - düşük testosteron, LH ve FSH ile 16 yaşına kadar ergenlik belirtisi yok.

kızlar - 14-15 yaşlarına kadar göğüs gelişiminde yok, azalma ve düşük östrojen, LH ve FSH ile 16-17 yaşlarına kadar menstrual dönem (kanama) yok



Düşük hormon düzeyine neden olan başka bir sorun olmadığından emin olmak için diğer testler yapılmalıdır. Testler arasında kan testleri ve görüntüleme çalışmaları (röntgen, ultrason ve MR

Aranacak ilk işaretler var mı?

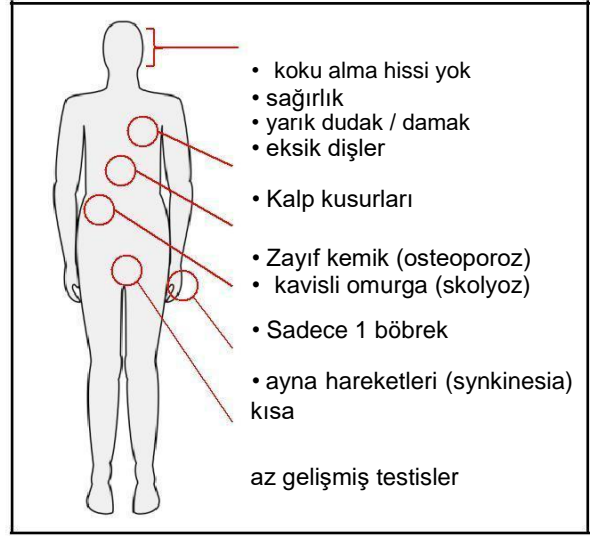
Birçok kişi için ergenlik başarısızlığından önce KHH belirtisi görülmez.

Bazı erkek bebekler KHH, mikropenis veya inmemiş testisleri (kriptorşidizm) işaret eden işaretler gösterebilir.

Mikropenis bebeklik döneminde / çocukluk çağında hormon tedavisi ile tedavi edilebilir.

Gelecekte doğurganlığa yardımcı olmak için, inmemiş testisler, yaşamın ilk yılında erken cerrahi ile düzeltilmelidir.

Bazılarında meydana gelen diğer belirtiler var, KHH nedeniyle değil ancak tüm hastalarda görülmeyebilir.



Ergenliğin olmaması birisini nasıl etkileyebilir?

Eşler aynı zamanda ergenlik dönemine girmemek çok stresli ve bazen de travmatik olabilir. Bu KHH'li bazı hastalar için büyük bir problem olabilir. Etki, kişiden kişiye değişmekle birlikte bazı durumlarda ciddi olabilir. Ergenlik çağları ergenlik dönemine giren ergenlik çağındakiler için zor olabilir, ancak ergenlik dönemine girmez ve akran grubu tarafından geride bırakıldığında olası konular ortaya çıkabilir:

- Düşük benlik saygısı, az güven
- Utangaçlık, akranlarla etkileşimde zorluk
- Kaygı, depresyon
- Zayıf vücut imgesi

Anormal bir koku alma duygusu, tat alma duygusu ve yiyecek keyfini önleyebilir. İnsanlar gaz algılayamayabilir (veya gıdalar kötü olduğunda). Bazıları vücut kokusu hakkında gergin olabilir.

Ne yapabilirsin?

Genel olarak, bunlar üstesinden gelinebilir. Psikolojik danışma ve terapi faydalı olabilir.

1. sağlık uzmanınızla konuşun - zor zaman geçirdiğini anlamayabilirler. Danışmanlık ve destek bulmanıza yardımcı olabilirler.

2. Diğer hastalarla bağlantı kurun - çevrimiçi gruplar (Facebook, RareConnect.org) kullanarak ve yüz yüze destek grupları çok yardımcı olabilir. Bunlar, hastaların kendileri için önemli olan konularda konuşabileceği yerlerdir. Diğer hastalar, günlük olarak KHH ile yaşamının nasıl bir şey olduğunu anlar ve pratik tavsiye ve destek sağlayabilir.

Sağlıklı olmak için ne yapmalısın?

KHH'ye sahip olmak hayatınızı kısaltmamalıdır. Sağlıklı kalabilmek için yapabileceğiniz şeyler vardır:



- Devam eden sağlık ve ziyaretler
- Reçete edilen şekliyle tedavinizi yapın
- sağlıklı beslenme
- düzenli egzersiz yapmak
- tütün kullanmayın

KHH için hangi tedaviler mevcuttur?



KHH iyileştirilebilir mi?

Şimdilik KHH için herhangi bir tedavi mevcut değil. Doğuştan gelen (genetik) bir rahatsızlığı tedavi etmek çok zordur. Hipotalamustan GnRH üretimini geri getirebilir miyiz diye araştırma devam ediyor. Bu araştırma halen çok erken bir aşamadır ancak bunun gelecekte mümkün olacağı umulmaktadır.

KHH için tedaviler var mı?

Erkekler için sakal gelişimi ve kadınlarda meme gelişimi gibi ergenlik belirtilerini geliştirmek için tedaviler mevcuttur. Çoğu durumda doğurganlık geliştirmeye yardımcı olan özel hormon tedavileri.

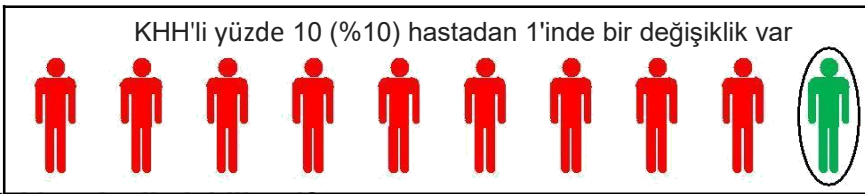


Erkekler: Testosteron (cilde uygulanan jel veya enjeksiyon) ergenlik belirtileri geliştirmek için en yaygın tedavidir. Tedavi, büyümeyi, sesin derinleşmesini, sakal büyümesini, penis büyümesini, cinsel dürtüsülüğü (cinsel tacizu) ve cinsel fonksiyonu tetikler; ancak doğurganlığı artırmaz

Kadınlar: Düşük doz östrojen (yama veya haplar) büyümeyi sağlar ve göğüsler, seksüel gelişim (libido) ve dişil bir figür ile birlikte progesteron ile birlikte düzenli menstrüel periyotlara (kanama) neden olur, ancak doğurganlığa neden olmamasına yardımcı olur.

Tedaviye ilk başladığında, doz ayarlaması aşamalı olarak yapılır. Bu, hızlı sonuçlar bekleyecek bazı insanlar için sinir bozucu olabilir. Bununla birlikte, büyümeyi (kadınlarda meme gelişimi) en üst düzeye çıkarmak önemlidir

Tedaviden sonra KHH'li birkaç kişi iyileşir ve normal hormon seviyeleri üretebilir. Buna bir tersine çevirme denir. Bunun nedenleri anlaşılammıştır ve kimin böyle bir tersine dönüş yapacağını tahmin edemiyoruz. Bu iyileşme her zaman sürmez. Dolayısıyla, bir sağlık uzmanı tarafından yakından takip edilmesi önemlidir.

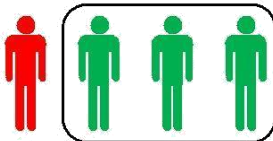


KHH'li bir kişi bereketli olabilir mi?

Evet, KHH tedavi edilebilir bir infertilite şeklidir. KHH'ye sahip olanların çoğunluğu, hepsinden değil, uzmanlaşmış hormon tedavisi ile verimli hale gelebilir

- Özel tedavi haftada birkaç kez hormon enjeksiyonu veya taşınabilir bir GnRH pompası (diyabet için kullanılan pompa gibi) olabilir.
- Doğurganlık tedavisi, deneyimli uzmanların (üreme endokrinologları)
- in vitro fertilizasyon (IVF) gibi bazen (fakat her zaman değil) yardımcı doğurganlığa ihtiyaç duyulmaktadır.

Doğurganlık: Genel olarak, 4 hastanın 3'ü (% 75) başarılı



Erkekler: sperm geliştirmek 2 yıla kadar sürebilir

Kadınlar: Bazı durumlar da doğurganlık birkaç ay içinde başarılıdır

KHH'ye işlem yapılmıyorsa herhangi bir risk var mı?

Testosteron ve östrojen hayat boyu hayati hormon değilken, yokluğu (veya eksikliği) sağlık, cinsel işlev ve yaşam kalitesini ciddi şekilde etkileyebilir

Erkeklerde ve kadınlarda

- Düşük kemik yoğunluğu (osteoporoz) için risk artışı - bu, kemiklerin zayıf olduğu ve kırıkların normalden daha yüksek bir riski olduğu anlamına gelir. KHH tedavi edilmezse, osteoporoz herhangi bir yaşta bir insanı etkileyebilir. KHH olan bazı insanlar osteoporoz için ekstra tedaviye ihtiyaç duyar.
- Cinsel işlevin azalması ve arzunun düşük hormon düzeylerinin bir sonucudur
- Yorgunluk, duygu azalması ve depresyon tedavi dışı hastalar arasında sık görülür

Tedavisi olmayan erkekler de pre-diyabet veya şeker hastalığı gibi metabolik problemleri olma riski yüksektir. Tedavide bulunmakla bu riskler azaltılabilir

Kilit noktaları:

KHH, GnRH eksikliğinin neden olduğu nadir durumdur

- KHH ergenlik ve kısırlığa neden olur
 - KHH hayatınızı kısaltmamalıdır
 - KHH teşhisi güçtür
 - birçok insan geç gençlik yılına veya erken erişkinliğe kadar teşhis edilmez
 - Pek çok nadir hastalığın aksine tedaviler mevcuttur
 - Yaşam boyu sürecek tedaviye ve doktorunuzla düzenli ziyaretlere ihtiyacınız var
 - sizin için en iyi olanı kararlaştırmak için tedavi seçenekleri hakkında doktorunuzla konuşun
- Tedaviyi durdurmak sağlığınız ve refahınız üzerinde olumsuz etkilere neden olur
- Çoğu durumda, özel hormon tedavisi ile doğurganlık mümkündür.
 - KHH'yi çocuğunuza geçirebilirsiniz, bu nedenle genetik danışmanlık önerilir
 - KHH bazı insanlar için psikolojik olarak zor
 - Sağlık hizmeti sunucularınızdan ve hasta gruplarınızdan destek

