

ΑΑ07.ΓΥΝΑΙΚΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΕΣ ΚΑΤΑΣΤΑΣΕΙΣ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΠΟΒΑΘΡΟ

Όνόματα συγγραφέων:

Πατεράκη Μαρία

Κοίρτζου Αντωνία

Μίμαρου Χριστίνα

Κέντρα υδροέλευσης: Πανεπιστήμιο

Δυτικής Αττικής, Αττική


φοιτήτριες τμήματος μαιευτικής

Εισαγωγή: Η Γυναικολογική Ενδοκρινολογία, μεταξύ άλλων, ασχολείται με γυναικολογικές-μαιευτικές παθήσεις ενδοκρινικής αιτιολογίας. Ωστόσο, ορισμένες από τις παθήσεις αυτές έχουν καθαρά γενετικό υπόβαθρο.

Σκοπός: Στα πλαίσια της επιστήμης της Γενετικής, να γίνει συσχέτιση καταστάσεων που έχουν γενετικό υπόβαθρο με γυναικολογικές-μαιευτικές παθήσεις ενδοκρινικής αιτιολογίας.

Υλικό, Μέθοδος: Το υλικό προέρχεται από εκτεταμένη βιβλιογραφική ανασκόπηση γυναικολογικών-μαιευτικών παθήσεων ενδοκρινικής αιτιολογίας με γενετικό υπόβαθρο.

Αποτελέσματα: Ενδεικτικά: 1) πέραν του σακχαρώδη διαβήτη τύπου I και τύπου II υπάρχει και σακχαρώδης διαβήτης μονογονιδιακής αιτιολογίας. Με δεδομένο ότι αυτού του τύπου ο σακχαρώδης διαβήτης μπορεί να διαγνωστεί σε νεαρή αναπαραγωγική ηλικία, η συσχέτισή του με ενδεχόμενα προβλήματα και κατά την κύηση είναι προφανής (Murphy R. Monogenic diabetes and pregnancy. *Obstet Med* 2015). Επισημαίνεται ότι καθώς το ανθρώπινο γονιδίωμα διερευνάται περαιτέρω, είναι πιθανόν να βρεθούν πολλές γενετικές ποικιλίες με προδιάθεση για διαβήτη τύπου I και τύπου II (Balasubramanyam A. Classification of diabetes mellitus and genetic diabetic syndromes. *UpToDate* 2022) που μπορεί να συνυπάρχουν με κύηση. 2) Ο καρκίνος του μαστού που, σε τεράστιο ποσοστό είναι ορμονοεξαρτώμενος, μπορεί να έχει γενετικό υπόβαθρο με τη μετάλλαξη των γονιδίων BRCA1 και BRCA2 (Ιατράκης Γ. Γυναικολογική Ογκολογία. Εκδόσεις Ζεβελεκάκη 2021). Επισημαίνεται ότι σε γυναίκες αναπαραγωγικής ηλικίας, στις οποίες διαπιστώνεται καρκίνος του μαστού, συστήνεται σχετικός γονιδιακός έλεγχος (Daly, et al. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic. *JNCCN Volume 19 Issue 1, 2021*). 3) Το σύνδρομο (σ.) Down στις γυναίκες μπορεί να εμφανίζεται με διαφόρου βαθμού σοβαρότητας γυναικολογικές, ενδοκρινολογικές και λοιπές εκδηλώσεις κάτι που, ενδεχομένως, εξαρτάται και από την ύπαρξη τριών ανεξάρτητων χρωμοσωμάτων 21 ή από τη χρωμοσωματική διαταραχή που προέκυψε μετά από σχετική μετάθεση/translocation (Smith AJB, et al. *Gynecologic Care in Women With Down Syndrome: Findings From a National Registry. Obstet Gynecol* 2020). Σημειώνεται ότι κατά την εφηβεία, σε κορίτσια με σ. Down, αυτισμό και εγκεφαλική παράλυση, στα συχνότερα γυναικολογικά προβλήματα υπάγονται οι διαταραχές εμμηνορρυσίας (Burke LM, et al. *Gynecologic issues of adolescents with Down syndrome, autism, and cerebral palsy. J Pediatr Adolesc Gynecol* 2010, 23:11-5).



Συμπεράσματα: Η επιστήμη της Γενετικής καλείται συχνά να συσχετίσει και να ερμηνεύσει γυναικολογικές-μαιευτικές παθήσεις ενδοκρινικής αιτιολογίας.

Σας ευχαριστούμε πολύ

Υπεύθυνη αλληλογραφίας

Όνοματεπώνυμο: Πατεράκη Μαρία

*Τηλέφωνο επικοινωνίας : 6985750660,
2109600953*

Email: paterakimary@gmail.com

Αναρτημένη ανακοίνωση