



Læknisfræðileg inngrip á kynþroska

Soffía Guðrún Jónasdóttir

Barnalæknir og sérfræðingur í innkirtla – og efnaskiptasjúkdómum barna

Vorráðstefna Ráðgjafar – og greiningarstöðvar 2024

2.5.2024

Kynþroski

Eiginlegur kynþroski eða
miðlægur kynþroski –
þegar undirstúku-
heiladinguls – kynkirtla
öxullinn er ræstur

Hjá stúlkum á aldrinum
8-11 ára

Hjá drengjum á aldrinum
9-14 ára

Snemmbúin kynþroski
flokkast því

hjá stúlkum með merki
um eiginlegan kynþroska
fyrir 8 ára aldur

hjá drengjum merki um
eiginlegan kynþroska
fyrir 9 ára aldur

Seinkaður kynþroski

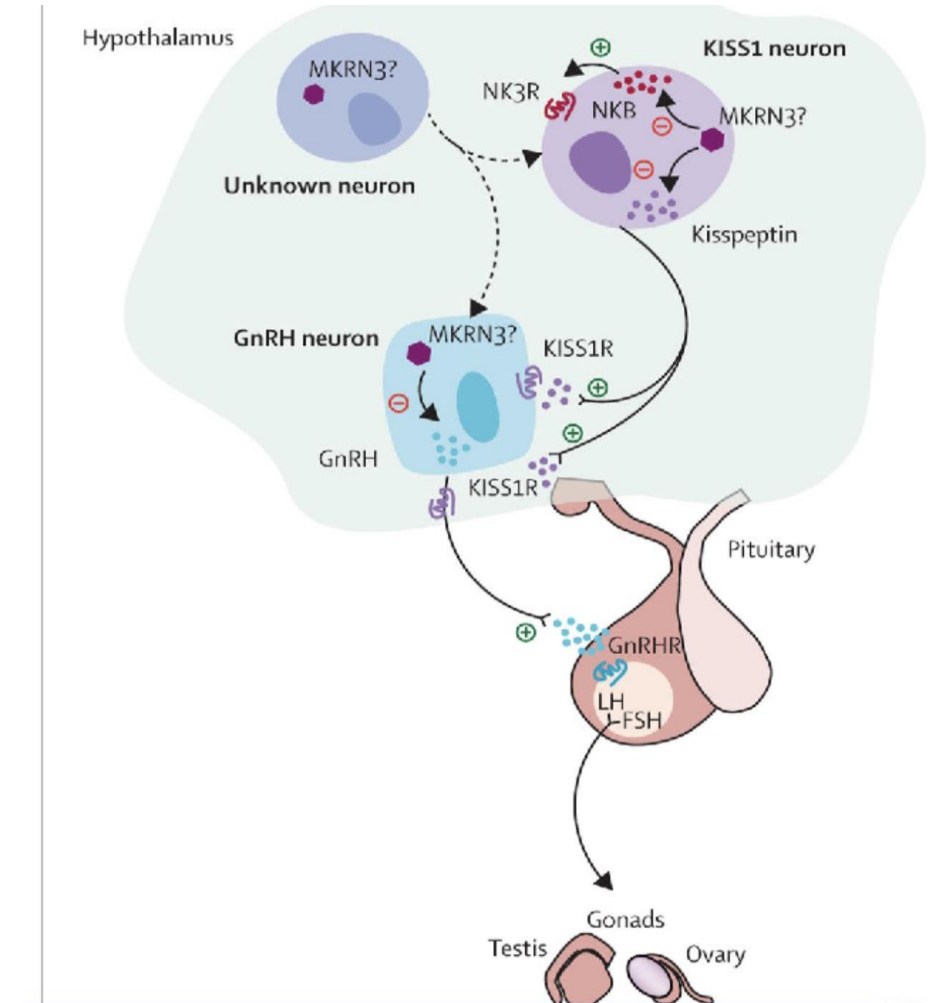
hjá stúlkum ef engin
merki um kynþroska 13
ára

hjá drengjum engin
merki um kynþroska um
14 ára



Hypothalamic-pituitary-gonadal axis

- Hvað kemur kynþroska af stað
- Hvað varnar því að kynþroski fari af stað of snemma
- Líkamsklukka
- Fæðumst ófullburða - höfuðummál



Snemmbúin kynþroski

Tanner II , LH > 0,3 nmol/L , random, peak örvunarpróf > 8 nmol/L , E2 /T hækkað

Benign adrenarche og benign thelarche

Tíðnitölur mismunandi milli rannsókna

Dönsk rannsókn frá 1993-2001

0,2% stúlkna

0,8% stúlkna 5-9 ára

0,05% drengja

8 x algengara hjá stúlkum en drengjum , drengir með hærri tíðni CNS pathologiu
mismunur milli kynstofna,

Áhrif á endanlega hæð,

sálræn áhrif



Seinkaður kynþroski

- Engin merki um kynþroskabreytingar við 14 ára aldur hjá drengjum og 13 ára hjá stúlkum
- Sterk fjölskyldusaga
- Útiloka eiginlega seinkun á eðl. kynþroska versus skort á gonadotropinum og eða kynkirtlum
- Sálræn vanlíðan og lágvaxin
- Hér er rætt um 'jump start' meðferð í 3 mánuði til að koma kynþroska af stað T / E2 – ekki læknisfræðileg þörf ef ekki varanlegur skortur



Börn með þroskafrávik

- Fjölbreyttur hópur
- Orsakir frávika margvíslegar
- Ýmis heilkenni eins og Downs, Prader Willi, Turner, Noonan Williams, NF, Russell Silver, Alström, Cornelia de lange, Borjeson Fossman ofl
- CNS meðfæddir ,neonatal asphyxia, CP, miðlínugallar, áunnir , sýkingar, tumorar, áverkar
- Einhverfa
- Arfgengir efnaskiptasjúkdómar

Þessi fjölbreytti hópur

- Getur því bæði verið með snemmbúin kynþroska en einnig seinkaðan kynþroska
- Tíðnitölur:
 - hjá 73 stúlkum með HC og shunt voru 20,5% með snemmb. Kynþroska (CPP) ,
 - 161 stúlku með neonatal encephalopathy 4,3% með CPP
 - drengir með CP fyrr af stað en jafnaldrar
 - Börn með miðlínugalla – skort á gonadotropinum
 - Börn með aðra alvarlega heilaskaða – skaða á neurotransmitter pathways og því líklega “losun” á blokkun kisspeptíða

Tíðnitölur fyrir börn með margvíslegar aðrar taugabroskaraskanir hafa lítið verið skoðaðar



- **Turner – 45XO**
- Atrófískir streak gonads –
- engin eggbú eða hormónaframleiðsla
- þurfa E2 til að verða kynþroska
- **Kleinfelter – 47 XXY**
- Hypoplastísk eistu –
- Sjálfkrafa kynþroski , en ná um 50% heildarframleiðslu T
- **Downs**
- Aldur kynþroska á pari við jafnaldra , þó aðeins aukin tíðni snemmbúnins kynþroska hjá drengjum
- **Prader Willi**
- Seinkaður kynþroski og í raun klárast ekki að fullu hjá báðum kynum
- **Russell Silver**
- Benign adrenarche og eiginlegur kynþroski í fyrra lagi en innan eðl. marka

- 14 ára stúlka dæmigerð einhverfa, nonverbal
- Blæðingar 13 ára, mikill sjálfskaði í kringum blæðingar
- Hormónapilla, fækkum blæðingum um helming
- Getum stillt tímasetningu – svo fjölskylda geti sinnt henni, virðist líða betur



- 10 ára stúlka með spina bifida, HC, shunt, notar þvaglegg 4 x á dag til þvaglosunar
- Byrjar á blæðingum 5 ára
- Sett á blokkmeðferð með prostap til 11 ára aldurs – gekk vel engar blæðingar



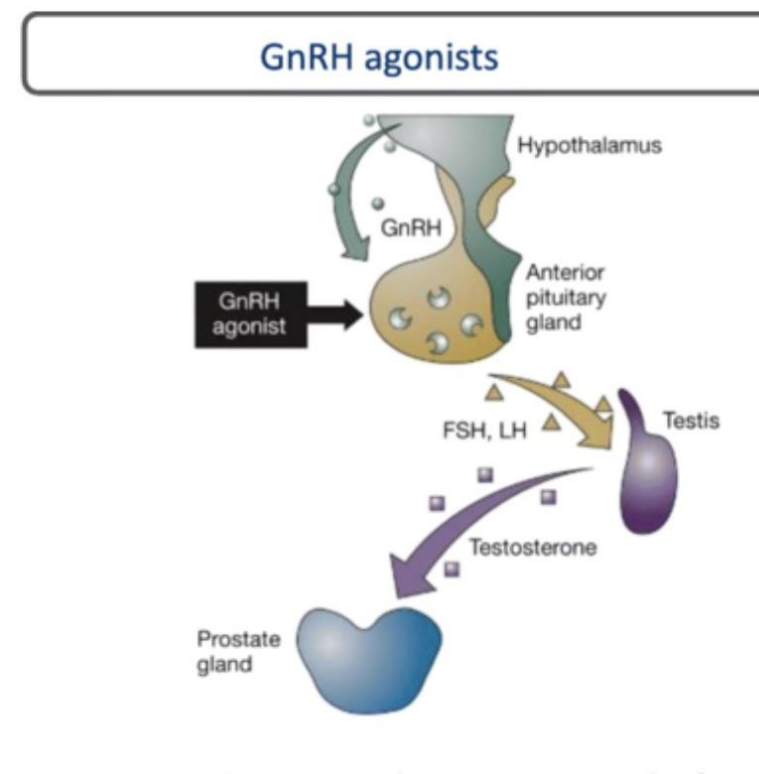
- 10 ára drengur með Downs heilkenni
- Komin vel af stað í kynþroska
- Mikil hegðunarvandamál
- Blokk meðferð í 18 mánuði



Blokkmeðferð



- GnRH agonisti
- Prostat 3,75 mg IM á 4 vikna fresti eða 11,25 mg Im á 3 mánaða fresti
- Stelpur meðhöndlaðar til 11 ára
- Strákar meðhöndlaðir til 12 ára



Allir verða að fara í gegnum kynþroska

- Foreldrar stúkna koma oftast en drengja vegna áhyggja hvernig kynþroski muni ganga
 - áhyggjur af hegðunabreytingum
 - Þrifabjálfun
 - hræddar við blóð
 - Bindi
 - áhyggjur af öryggi þeirra og getnaðarvörnum
 - Sjaldan foreldrar þeirra sem eru ennþá í bleyju – finnst minna mál

Foreldrar hafa rætt um hvort geti sleppt að nota kynhormón

- Ummönnun auðveldari, barnið er minna og léttara
- Engar blæðingar eða umhirða eins og skeggvöxtur
- Ashley X
- Mikilvægi kynþroska - mental / greindarþroski – munu börn með þroskafrávik ekki auka mental/greindarþroska sinn með kynþroska eins og önnur börn
- beinheilsa

- Miðlægir/ central CNS gallar – huga að öðrum hormónum – muna skjaldkirtil – ekki nóg að mæla TSH
- Vanvirkni í skjaldkirtli getur birst sem snemmbúin kynþroski
- TSH / FSH alfa subunit



- 17 ára drengur kemur vegna skorts á kyneinkennum
- 134 cm
- Einhverfur, group home
- Engin merki um kynproska
- Tíð veikindi á yngri árum
- Agensis á heiladingli



- **Methuselah**
- the oldest individual tree in the world **Methuselah**, a 4,849-year-old **Great Basin bristlecone pine**
- White Bristlecone Forest Sierra Mountains



- Takk fyrir

