

# HÜPOGONADOTROOPNE HÜPOGONADISM 6

ORPHA: 432 OMIM: #612702

## Ülevaade

Hüpogonadotroopne hüpogonadism 6 koos või ilma anosmiata (ing. k *hypogonadotropic hypogonadism 6 with or without anosmia*, HH6) on harvaesinev geneetiline sündroom, mida iseloomustab puuduv või mittetäielik suguküpsus 18. eluaastaks ja madal gonadotropiinide ning testosterooni tase. Anosmiaga vormi korral on lisaks kadunud lõhnataju.

## Tekkepõhjused

Pärilik informatsioon on kirjapandud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. HH6 sündroomi põhjustab mutatsioon 10. kromosoomis paiknevas *FGF8* (10q24) geenis.

## Kliiniline pilt

Hüpogonadotroopne hüpogonadism 6 võib avalduda nii meestel kui naistel. Kliiniline pilt on varieeruv, mis tähendab, et mõnel HH6 sündroomiga isikul avaldub rohkem sümptomeid, teisel vähem. Allolevas tabelis on toodud HH6 sündroomi peamised võimalikud tunnused ja nende täpsem kirjeldus.

Tabel 1. HH6 sündroomi korral esinevad võimalikud sümptomid.

Anosmia või hüposmia	Lõhnataju kadumine võib olla osaline (hüposmia) või täielik (anosmia).
Huule- ja suulaelõhe (ing. k <i>cleft lip and palate</i> )	Huule- ja suulaelõhe on üks sagedasemaid vastsündinute sünnidefekte pea ja kaela piirkonnas. Kirurgiline ravi sisaldab mitmeid operatsioone lapse erinevates vanuseperioodides.  Huule- ja suulaelõhe vormid: <ul style="list-style-type: none"><li>▪ Ühe või kahepoolne huulelõhe – ülahaual ei ole kokku kasvanud.</li><li>▪ Suulaelõhe – suulagi ei ole külgedelt kokku kasvanud ning ninaõõs ja suuõõs jäävad ühendatuks.</li><li>▪ Huule- ja suulaelõhe koos.</li></ul>
Sugutunnuste puudumine	Mehed: hüpogonadism (munandid ei tooda piisavalt meessuguhormoon testosterooni);

*tavapärasest väiksemad välised  
suguelundid; munandite laskumatus.*

*Naised: primaarne amenorröa ehk  
menstruatsiooni puudumine;  
prepubertaalne emakas; tavapärasest  
väiksemad munasarjad.*

Endokriinhäired

*Puuduv või hilinevad puberteet; madal  
östradioli (E2) tase; madal luteiniseeriva  
hormooni (LH) tase; madal folliikuleid  
stimuleeriva hormooni (FSH tase); madal  
testosterooni tase.*

Muud tunnused

*Madal luutihedus; tavapärasest väiksem  
hüpfüüs; sõrmede hüpermobiilsus;  
kuulmislangu.*

### **Pärandumine**

HH6 sündroom on autosoom-dominantse pärandumisega, mis tähendab, et haiguse avaldamiseks piisab muutusest vaid ühes geeni alleelis. Geenimuutusega isik pärandab sündroomi oma järglasele 50% tõenäosusega.

### **Jälgimine ja ravi**

HH6 sündroomile ei ole spetsiifilist ravi, mistõttu keskendutakse olemasolevate kaebuste leevendamisele. Kuna HH6 puhul on erinevaid võimalikke terviseprobleeme, võib patsient vajada mitme eriarsti jälgimist. Osa arenguhäireid (näiteks huule- ja suulaelõhe) on kirurgiliselt korrigeeritavad.

Endokriinsüsteemi häirete tõttu on vajalik endokrinoloogi konsultatsioon, kes määrab edasise ravi- ja jälgimisplaani.

HH6 sündroomiga patsientidele on näidustatud viljatusraviga tegeleva spetsialisti konsultatsioon.

### **Prognosis**

Oodatav eluiga on tavapärase.

### **Kasutatud kirjandus**

*Omim.org*

*GeneReviews*