



Bone Mass in Subjects with Klinefelter Syndrome: Role of Testosterone Levels and Androgen Receptor Gene CAG Polymorphism.

Η οστική μάζα σε ασθενείς με Σύνδρομο Klinefelter: Ο ρόλος των επιπέδων της τεστοστερόνης και του πολυμορφισμού CAG στο γονίδιο του υποδοχέα των ανδρογόνων.

Ferlin A, Schipillity M, Vinanzi C, Garolla A, Di Mambro A, Selice R, Lenzi A, Foresta C. J Clin Endocrinol Metab 2011 Jan 26 (Epub ahead of print).

Department of Histology, Microbiology, and Medical Biotechnologies, Section of Clinical Pathology and Centre for Male Gamete Cryopreservation (A.F., M.S., C.V., A.G., A.D.M., R.S., C.F.), University of Padova, 35121 Padova, Italy; and Department of Medical Pathophysiology (A.L.), University of Rome "La Sapienza", 00100 Roma, Italy.

Πλαίσιο: Το σύνδρομο Klinefelter είναι μια χρωμοσωμική μετάλλαξη που χαρακτηρίζεται από υπεράριθμα X χρωμοσώματα, πρώιμο υπογοναδισμό, μειωμένη μέγιστη οστική πυκνότητα (BMD) στην εφηβεία και επιταχυνόμενη οστική απώλεια κατά την ενήλικη ζωή. Η μειωμένη οστική μάζα έχει παραδοσιακά συσχετιστεί με χαμηλά επίπεδα τεστοστερόνης. Ωστόσο, η θεραπεία αποκατάστασης με τεστοστερόνη δεν αυξάνει απαραίτητα την οστική μάζα σε αυτούς τους ασθενείς και χαμηλή BMD μπορεί επίσης να παρατηρηθεί σε ασθενείς με φυσιολογικά επίπεδα τεστοστερόνης. Ο πολυμορφισμός CAG του γονιδίου του υποδοχέα των ανδρογόνων φαίνεται να διαφοροποιεί την ευαισθησία στην τεστοστερόνη και προηγούμενες μελέτες τον έχουν συσχετίσει με μερικές από τις κλινικές εκδηλώσεις του συνδρόμου Klinefelter, συμπεριλαμβανομένης της BMD, της γυναικομαστίας, του μεγέθους των όρχεων και του προστάτη και της συγκέντρωσης της αιμοσφαιρίνης. **Σκοπός:** Η ανάλυση της συσχέτισης μεταξύ οστικής μάζας, τεστοστερόνης και του πολυμορφισμού AR CAG σε άνδρες με σύνδρομο Klinefelter. **Σχεδιασμός:** Συγχρονική μελέτη σειρών. Τόπος: Πανεπιστημιακό τμήμα. **Ασθενείς:** 112 ασθενείς με σύνδρομο Klinefelter 47 XXΨ (μέση ηλικία 33,5

± 4,7 έτη) που δεν είχαν υποβληθεί στο παρελθόν σε συνεχόμενες θεραπείες και 51 φυσιολογικούς άνδρες μάρτυρες με αντίστοιχη ηλικία. **Κύριες μετρήσεις:** Μέτρηση απορρόφησης ακτινοβλίας X διπλής ενέργειας, επαναλαμβανόμενου μήκους πολυμορφισμού CAG, απενεργοποίηση του X χρωμοσώματος και επίπεδα τεστοστερόνης. **Αποτελέσματα:** Το 49% των ασθενών με σύνδρομο Klinefelter (42,5%) είχαν χαμηλή οστική μάζα (οστεοπενία ή οστεοπόρωση). Τα T-score της οσφύς και/ή του μηριαίου οστού ήταν χαμηλότερα στους ασθενείς με σύνδρομο Klinefelter σε σχέση με τους μάρτυρες. Καμία σημαντική συσχέτιση δεν παρατηρήθηκε μεταξύ των επιπέδων της τεστοστερόνης και των οστικών παραμέτρων και η επίπτωση της οστεοπενίας/οστεοπόρωσης ήταν παρόμοια σε άτομα με φυσιολογικά και χαμηλά επίπεδα τεστοστερόνης (43,7 % και 40,5%, αντίστοιχα). Το μέσο μήκος επανάληψης του CAG υπολογισμένο μετά την ανάλυση απενεργοποίησης του X-χρωμοσώματος δεν έδειξε καμία διαφορά μεταξύ των ασθενών με φυσιολογική και χαμηλή οστική μάζα. **Συμπεράσματα:** Τα επίπεδα τεστοστερόνης και ο πολυμορφισμός AR CAG δεν συσχετίζονται με το φαινότυπο της οστικής μάζας στο σύνδρομο Klinefelter.

Diagnosis and treatment of osteopenia

Διάγνωση και θεραπεία της οστεοπενίας

Karaguzel G, Holick MF. Rev Endocr Metab Disord. 2010 Dec;11(4):237-51.

Department of Medicine, Section of Endocrinology, Nutrition, and Diabetes, Vitamin D, Skin and Bone Research Laboratory, Boston University Medical Center, Boston, MA, USA.

Με τον όρο Οστεοπενία χαρακτηρίζεται η μη φυσιολογική οστική πυκνότητα, η οποία όμως δεν είναι τόσο χαμηλή όσο στην οστεοπόρωση. Σύμφωνα με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας, η οστεοπενία ορίζεται σαν T score από 1 έως 2,5, που προσδιορίζεται με τη μέτρηση της οστικής πυκνότητας. Η οστεοπενία οφείλεται σε διάφορα αίτια, συμπεριλαμβανομένης της έλλειψης και της αδρανοποίησης του ασβεστίου και της βιταμίνης D. Η γενετική παίζει σημαντικό ρόλο στην οστική πυκνότητα ενός ατόμου, και έχει διαπιστωθεί ότι οι προεμμηνόπαυσιαικές γυναίκες της Καυκάσιας φυλής με λεπτό σωματότυπο πάσχουν συχνά από οστεοπενία. Η διόρθωση της ανεπάρκειας του ασβεστίου και της βιταμίνης D, και το περπάτημα 3-5 μιλίων την εβδομάδα συχνά βελτιώνουν την οστική πυκνότητα στο ισχίο και σπονδυλική στήλη. Υπάρχουν ποικίλοι φαρμακευτικοί παράγοντες που έχουν προταθεί για τη θεραπεία της οστεοπενίας και της οστεοπόρωσης, στις οποίες περιλαμβάνονται η θεραπεία ορμονικής υποκατάστασης, η θεραπεία με εκλεκτικούς τροποποιητές των υποδοχέων των οιστρογόνων και η θεραπεία κατά της απορρόφησης των οστών. Επιπρόσθετα, οι ασθενείς με οστεοπόρωση, στους οποίους απέτυχε η θεραπεία κατά της απορρόφησης των οστών, μπορούν να έχουν σημαντική βελτίωση στην οστική τους πυκνότητα με την αναβολική θεραπεία.