



Публикувано от Организация на Таласемиците в България  
По материали на The Cooley's Anemia Foundation

Превод и редакция:  
д-р Мирела Рангелова  
Мария Кънчева

© 2009 Организация на Таласемиците в България  
Всички права запазени.

Никоя част от тази брошура не може да бъде копирана,  
фотокопирана, възпроизвеждана, запаметявана на вся-  
какъв вид електронни или машинно четими форми и но-  
сители без писменото разрешение на ОТБ, The Cooley's  
Anemia Foundation и автора.

Отпечатано в София, България.

1172—София, България  
жк. Дианабад, бл.4, ап. 56  
<http://www.otbulgaria.com>  
[otb@dir.bg](mailto:otb@dir.bg)

# Фертилитет и бременност при таласемия



от Marie Martin и Craig Butler

През последните години нарастващ брой мъже и жени с таласемия в Съединените Щати успешно създават здрави семейства. Тази брошура е създадена с цел да отговори на някои въпроси, които хората с таласемия може да си задават по отношение на възможността да създадат собствени семейства. Повечето от информацията за фертилитета и бременността при таласемия е „анекдотична“, означаващо че идва от опит и лични истории, но не е била публикувана в медицинска литература или не е подлагана на внимателно разглеждане от екип експерти. Поради тази причина, все още има много неизвестни и бременността при таласемия си остава до голяма степен „непозната територия“. Но нарастващият брой на успешни бременности показва, че много мъже и жени с таласемия имат голям шанс да станат родители, особено ако те са в добро здравословно състояние (общо) и са добре хелатирани (конкретно).

#### Барииери пред фертилитета при жени и мъже с таласемия

Натрупването на желязо, което свързано с таласемията, може да засегне развитието и на мъжките и на женските полови органи и може да има негативен ефект върху репродуктивната способност на човек с таласемия.

Човек с таласемия може да има забавен пубертет. Много от тези пациенти рано или късно навлизат в пубертета. Някои не достигат полова зрялост и имат усложнение наречено „хипогонадизъм“. Причината е в липсата на хормони необходими за полово развитие. При мъжете недостига на тестостерон (мъжки полов хормон) води до недоразвитие на пениса и тестисите. При жените недостига в производството на женски полови хормони (естроген, прогестерон) води до недостатъчно развитие на вторичните полови белези. Това означава, че не се доразвиват гърдите и менструацията често не настъпва. За жените, които никога не са имали менструация се казва, че имат първична аменорея. За жени, които за определен период от време са имали менструация, а след това е спряла, се казва че имат вторична аменорея. И двете състояния (първична и вторична) се причиняват от дефицит на хормони причинен от натрупването на желязо.

Забавен пубертет, хипогонадизъм и аменорея са причини за дефицит на хормони и на възможни проблеми с репродуктивната способност. Повечето от засегнатите мъже не могат да произведат адекватен брой сперматозоиди. При засегнатите жени липсва овулация. Таласемията може да предизвика и други медицински проблеми, които да нарушат фертилитета, като например диабет и хипогонадизъм. В допълнение, мъж или жена могат да имат проблеми с фертилитета, които не са свързани с таласемията. (Американското дружество по репродуктивна медицина изчислява, че 1 от 7 двойки в общата популация имат някаква форма на проблем със зачеването.)

*Информацията в тази публикация е само с образователна цел и не претендира, че замества медицинската консултация. Не трябва да използвате тази информация за диагностициране или лечение на заболяване без да се консултирате с квалифициран медицински представител. Организацията на Таласемиците в България ви препоръчва да се консултирате с вашите лекари за всички въпроси свързани с вашето състояние.*



ност (остеопения, остеопороза), често се установява чрез остеоденситометрия. Когато остеопорозата е диагностицирана, тя често се лекува с лекарство, което е бифосфонат. Това лекарство обикновено не се препоръчва по време на бременността и периода на кърмене. Всички пациентки с таласемия с намалена костна плътност трябва да се уверят, че получават достатъчно калций и витамин D. Това е изключително важно по време на бременността.

- Някои пациентки с таласемия са заразени с инфекциозни агенти предавани по кръвен път, които могат да повишат риска от усложненията и трябва да бъдат внимателно обсъдени. Хепатитни и HIV вирусите могат да бъдат предадени на бебето, а при майки с HIV може да се увеличи риска от преждевременно раждане. Жена с хепатит или HIV инфекция може да изисква провеждане на специфично лечение преди или по време на бременността, за да се намали рискът от предаване на инфекцията на бебето. Всяка една потенциална майка трябва да бъде изследвана за всички видове хепатит и HIV преди планираната бременност.

- Много жени с таласемия са по-ниски и с по-дребен скелет от обичайното. Това също може да увеличи риска от раждане с цезарово сечение.

- Повечето пациентки подновяват желязо-хелатиращата терапия веднага след раждането. Употребата на орален хелатор не се препоръчва за жени, които имат намерение да кърмят поради съмнението, че тези хелатори може по-лесно да преминат заедно с кърмата в бебето. Въпреки че няма събрани достатъчно количеството данни по отношение на Desferal повечето лекари вярват, че вероятността да се абсорбира в кърмата е по-малка.

**Бременността и майчинството означават голяма промяна в живота на всеки човек. Има неизброими удоволствия свързани и с двете, но толкова колкото са удоволствията, толкова са и предизвикателствата произтичащи от това. Факта, че много хора с таласемия вече са способни да живеят като родители показва забележителен напредък. Ние желаем най-доброто за всички пациенти, които обмислят да предприемат това пътешествие и се надяваме, че те със сигурност са се консултирали с квалифициран екип с опит в таласемията преди и по време на бременността, така че и майката и бебето да получат най-подходящата грижа.**

## Преодоляване на бариерите пред фертилитета.

Както и при много други усложнения свързани с таласемията, провеждането на адекватна хелатираща терапия може да помогне за предпазването от появата на този проблем. По-малко желязо в тялото, по-малка вероятност то да се натрупа в хипоталамуса или хипофизата и да доведе до бариери пред фертилитета.

### Малко за сексуалното развитие

При мъжа сексуалното развитие и функции са свързани с координираните “усилия” на хипоталамуса, хипофизната жлеза и тестисите. Хипоталамусът е част от мозъка с изключително много функции, една от които е да произвежда гонадотропин - освобождаващ хормон (GnRH). Хипоталамусът освобождава GnRH на малки порции; когато го направи, хипофизната жлеза освобождава лутеинизиращ хормон (LH) и фоликул-стимулиращ хормон (FSH). Тестисите отговарят на LH като синтезират тестостерон. Тестостеронът от своя страна стимулира развитието на половите органи и производството на сперма. (Производството на сперма се влияе по-нататък и от FSH.)

При мъж с таласемия излишното желязо от кръвта може да се натрупа в хипоталамуса и/или в хипофизната жлеза. Ако това се случи, то може да се отрази на способността на хипофизата да синтезира и да освобождава LH и FSH, като по този начин намалява производството на тестостерон и последващото развитие на тестисите и производството на сперма.

Хипоталамусът също стимулира и производството на LH и FSH в хипофизата при жените, като LH и FSH играят роля в синтезата на естроген и производството на яйцеклетки. Както и при мъжете, наличието на излишно желязо в хипоталамуса и/или хипофизата може да намали производството и освобождаването на тези хормони и това може да окаже влияние върху развитието на яйчниците и яйцеклетките.

При тези хора, при които тези усложнения вече са се развили, хормоналната заместителна терапия (естроген и/или прогестерон за жени, тестостерон за мъже) може да бъде ефективна. Естроген, прогестерон и тестостерон могат да се прилагат по много начини, включително орално, локално или чрез инжектиране. Опитен ендокринолог може да посъветва пациента дали за него е уместна хормонална заместителна терапия и каква специфична терапия би била препоръчителна. Експертът може да обсъди лично с всеки и други възможни начини за лечение на фертилитета, като clomiphene citrate (който помага за индукция на овулацията) или подпомагане с репродуктивни технологии (като in vitro оплождане). Все пак, всяко такова решение трябва да бъде взето след консултация с експерт със специален опит в проблемите с безплодието.

**Неща, които трябва да се обсъдят преди забременяване**

Всяка двойка, която планира бременност обикновено взема предвид редица фактори (финансови, лични, емоционални и т.н.) преди да продължи с плановете си. Мъжът или жената с таласемия би трябвало да обмисли и други фактори, като например да се изследва неговият/нейният партньор, за да се провери дали той/тя е носител на ген за хемоглобинопатия (таласемия, сърповидно-клетъчна анемия и т.н.). По очевидни физически причини има много решения, които жената трябва да обмисли, като те не се отнасят до мъжа. Като жена с таласемия, вие трябва да обмислите въпроси от рода:



- „Готова ли съм да вляза в период, през който броят на кръвопреливанията ми ще нарасне докато моята желязо-хелатираща терапия може да бъде спряна?“
- „Имам ли подходяща подкрепа от семейството и приятелите, които да ми помагат след раждането когато моите собствени краткосрочни и дългосрочни медицински нужди трябва да бъдат обмисляни заедно с нуждите на бебето ми?“
- „На едно мнение ли сме аз и партньорът ми дали е уместна тази бременност, като се има предвид възможният риск и за мен и за плода, който може да настъпи?“

### Какви са някои от предизвикателствата за бременна жена с таласемия ?

- Без значение дали жената има или не таласемия винаги има риск в някаква степен, който е свързан с бременността. Този риск се увеличава за жена с таласемия, тъй като стреса свързан с бременността потенциално може да влоши всеки съществуващ проблем свързан със сърцето, черния дроб и т.н. Колкото по-здрава преди забременяването сте, толкова по-добре ще е за вас и вашето бебе.
- Едно от първите неща, които трябва да се обмислят преди забременяването е, че нуждата от кръвопреливане обичайно нараства по време на бременността; в същото време, желязо-хелатиращата терапия обикновено се прекъсва по време на бременността. По тази причина преценката по отношение на желязното натрупване преди и след бременността е от решаващо значение. Бъдещата майка трябва да знае, че хроничната анемия има отрицателен ефект върху растежа на плода и също така може да доведе до преждевременно раждане, така че поддържането на оптимално ниво на хемоглобина постигнато с по-чести кръвопреливания е важно и за здравето на майката и за здравето на плода. Препоръчва се спиране на желязо-хелатиращата терапия

поради липсата на информация какъв потенциален риск има употребата на който и да е хелатор върху плода. Поради липсата на достатъчно информация лекарите могат да се заблудят от предпазливост, но все пак точният хелатиращ режим ще бъде определен въз основа на общото здравословно състояние и натрупването на желязо при всяка конкретна пациентка. Някои лекари и пациентки, които са преминали през бременност “анекдотно” съобщават, че количеството на желязото не нараства толкова много по време на бременността колкото се е очаквало. От скоро има теория, че плода усвоява много от излишното желязо без това от своя страна да му се отразява негативно; все пак, все още няма публикувани достатъчно много данни нито в подкрепа, нито против тази теория.



- По време на нормална бременност сърцето трябва да работи около 25 - 30% повече (дори още повече по време на раждането), което може да увеличи честотата на кръвопреливанията. Сърдечната функция трябва да се следи приоритетно и редовно да се наблюдава с повишено внимание през цялата бременност. Пациентките с кардиологични усложнения, особено такива, при които причината е свързана с желязо, трябва много внимателно да обмислят до колко е уместно забременяването за тях. Тези пациентки трябва да се проследяват внимателно от кардиолог и ако забременеят, така също от акушер-гинеколог специалист по рискови бременности.
- Много жени се разболяват от някаква форма на диабет по време на бременността. При жените с таласемия има повишен риск от появата на диабет свързан с желязното натрупване, така че бременността може да повиши още повече този риск или да влоши съществуващо вече диабетно състояние. Провеждането на правилно лечение на диабета е от съществено значение през бременността, особено поради факта, че диабетът може да увеличи риска за малформации на плода и за усложнения, които да настъпят по време на раждането.
- Хипотиреоидизмът е усложнение свързано с желязното натрупване, което се проявява при 10% от пациентите с таласемия. Хипотиреоидизмът може да се развие по време на бременността или да се влоши, ако вече съществува. Това засяга метаболизма, понижава енергията в организма, което може да е особено трудно по време на бременност когато жената така или иначе може да се чувства изморена. Състоянието може да бъде коригирано с хормонална заместителна терапия.
- Друго често усложнение при таласемия - намалена костна плът-