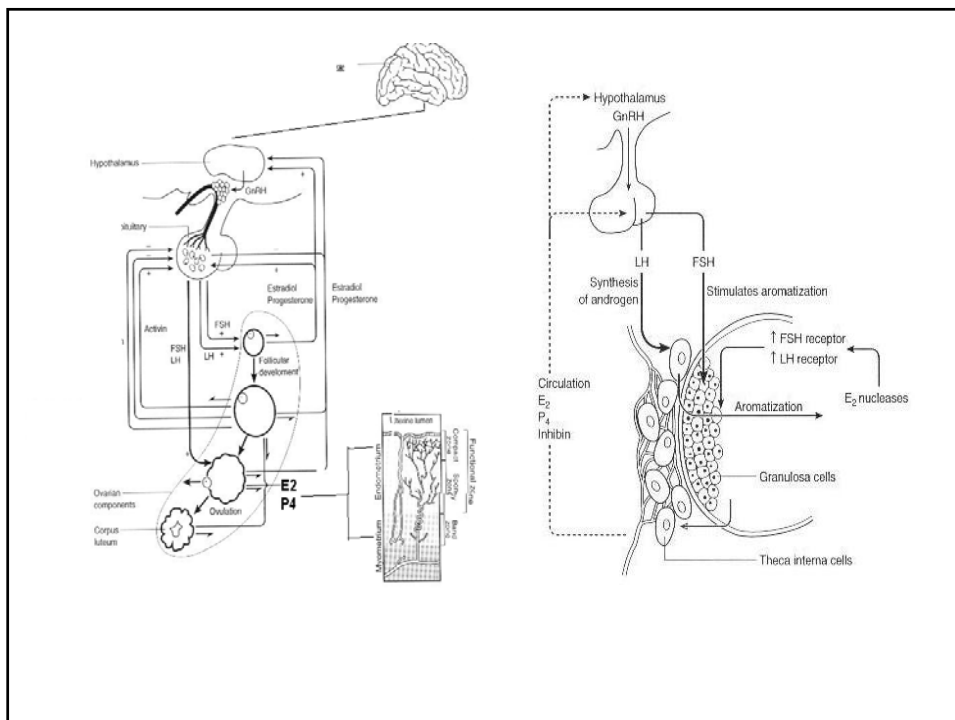
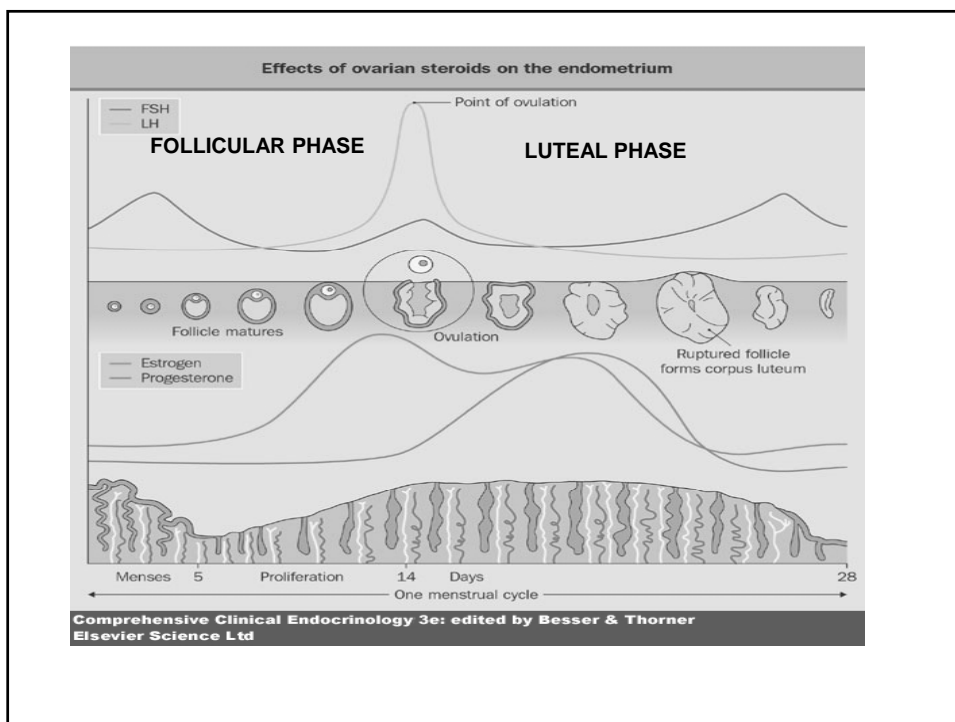
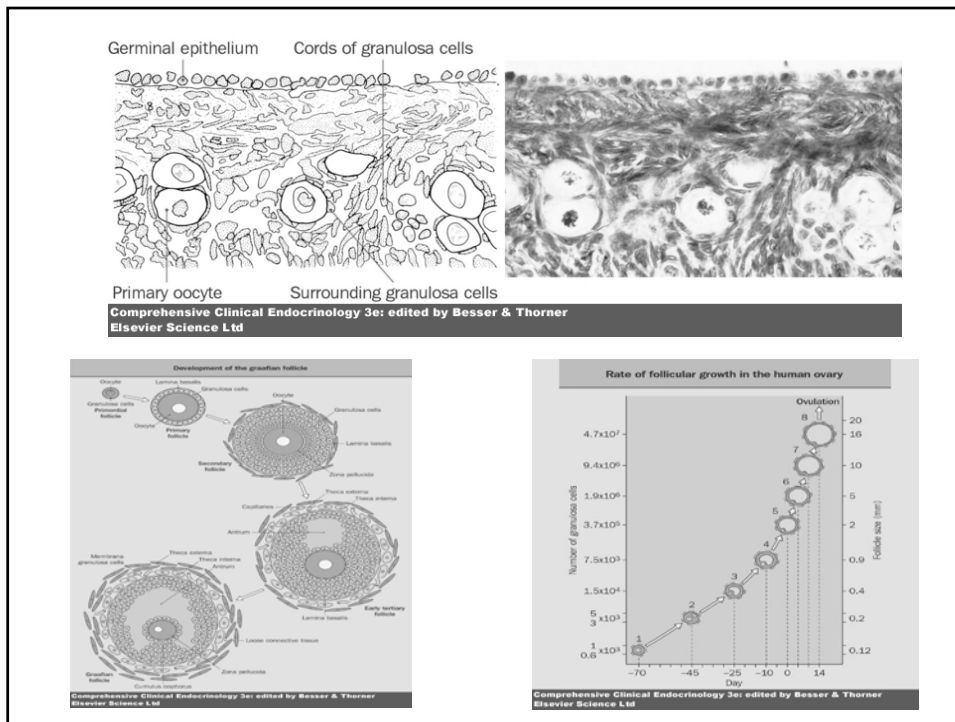


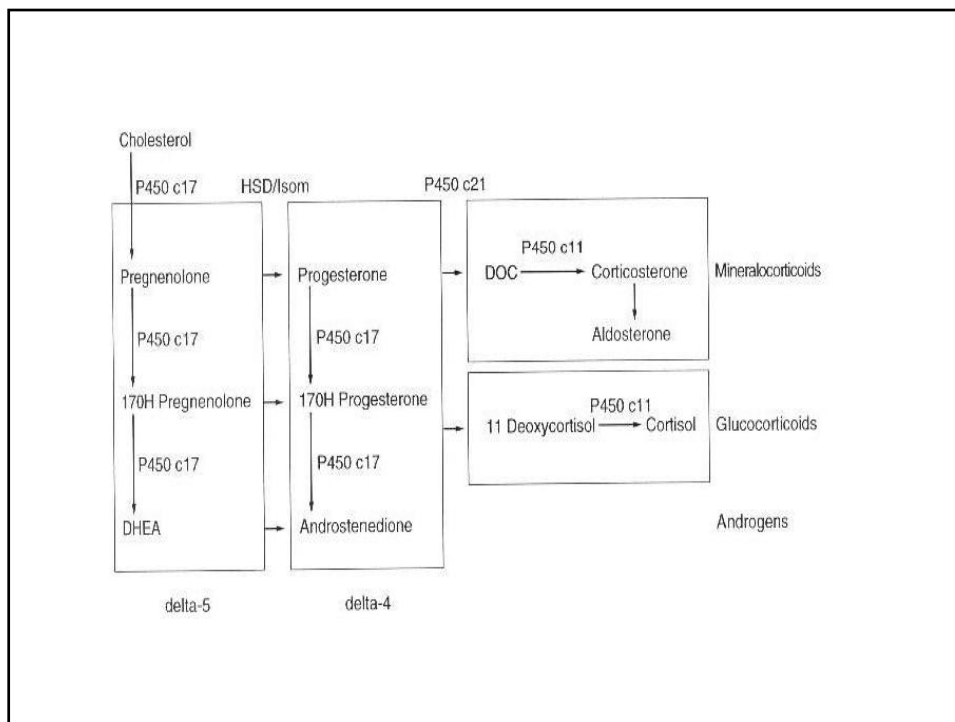


IPOGONADISMI FEMMINILI

ANTONIO A. SINISI
Endocrinologia
Dip. di Medicina Clinica e Sperimentale
Seconda Università di Napoli







PATOLOGIE SFERA RIPRODUTTIVA NELLA DONNA

- ALTERAZIONI DIFFERENZIAZIONE SESSUALE
- ALTERAZIONI DELLA MATURAZIONE PUBERALE
- ALTERAZIONI DELLA CICLICITA' (AMENORREA, ANOVULAZIONE, INFERTILITA')
- IPERANDROGENISMO
- TUMORI
- ALTERAZIONI SISTEMICHE DA CARENZA DI STEROIDI SESSUALI

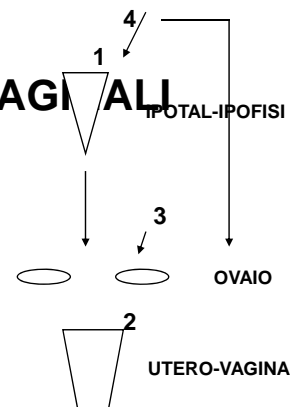
AMENORREA: ASSENZA DI MESTRUAZIONI

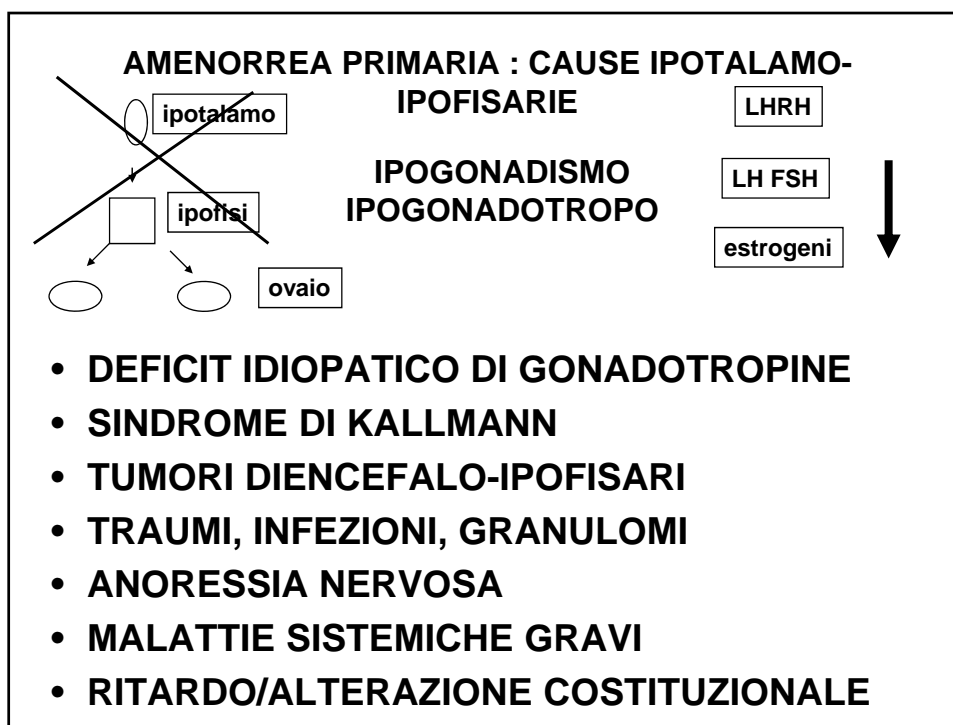
- **PRIMARIA: MAI MESTRUAZIONI**
- **SECONDARIA: ASSENZA DI MESTRUAZIONI DA > 3 MESI IN DONNA CHE HA PRESENTATO CICLI MESTRUALI**

AMENORREA PRIMARIA: *assenza del menarca*

CAUSE

1. IPOTALAMO-IPOFISARIE
2. MALFORMATIVE UTEROVAGINALI
3. GONADICHE
4. ENDOCRINOPATIE/
PATOLOGIE SISTEMICHE





ALTERAZIONI UNITA'IPOTALAMO-IPOFISARIA

ALTERAZIONI SNC-IPOT-IPOFISI

1. PSEUDOCIESI
2. ANORESSIA NERVOSA
3. ANOVUL DA STRESS O NUTRIZIONALE

ALTERAZIONI IPOTAL-IPOFISI

1. LESIONI IPOTALAMICHE
2. S. KALLMANN
3. S. SHEEHAN
4. TUMORI IPOFISARI O DEL PEDUNCOLO

RITARDO DELLO SVILUPPO PUBERALE

AMENORREA PRIMARIA

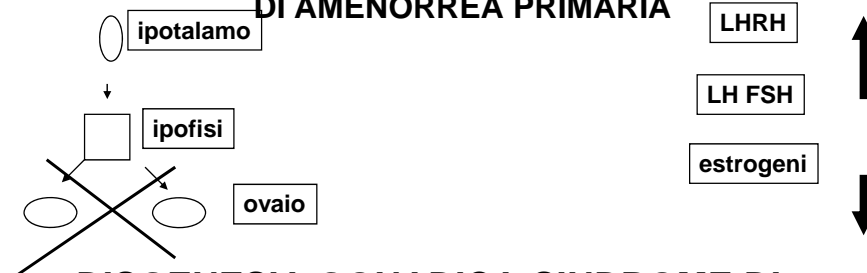
VOLUME OVARICO RIDOTTO

UTERO IPOPLASICO

**ANOMALIE ASSOCIATE : CRANIOFACCIALI,
ANOSMIA**

**FSH , LH BASSI
ESTRADIOLO BASSO**

**AMENORREA PRIMARIA : CAUSE GONADICHE
DI AMENORREA PRIMARIA**



- **DISGENESIA GONADICA: SINDROME DI TURNER**
- **FEMMINILIZZAZIONE TESTICOLARE**
- **DEFICIT 17IDROSSILASI**
- **AGONADISMO**
- **PCO**

- **Absence of X chromosome (45, X0) or X monosomy** (maternal in 2/3)
- **Mosaicism**
- **Abnormal X chromosome:**
 - Isochromosome
 - Ring
 - Y-material

*In normal women there's partial inactivation of one X chromosome.
An increasing number of genes escape, and remain active both on X and on homolog Y chromosome (pseudoautosomal region).
TS phenotype is the result of haploinsufficiency of genes that escape inactivation.*

- 3% all female fetuses
- 7-10% all spontaneous abortions
- 1 : 2.500 live female births
- 1.5 million of adult women

- Live expectancy reduced up to 13 yr
- 3-fold increase of overall mortality (mainly cardiovascular diseases)

PRENATALE



IGROMA CISTICO



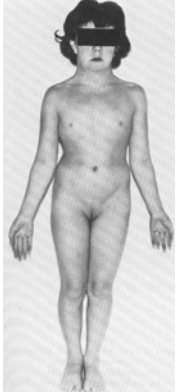
CITOGENETICA OCCASIONALE



LIMFEDEMA

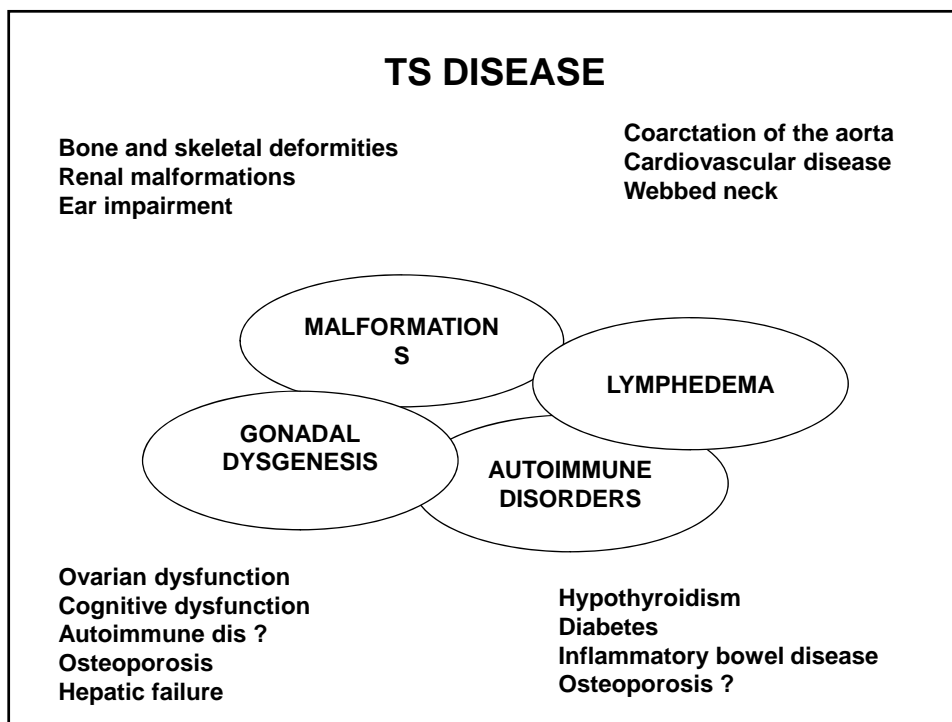
ADOLESCENZA

- BASSA STATURA
- PUBERTA' RITARDATA
- MANCANZA CRATTERI SESSUALI SECONDARI
- ASPETTI PARTICOLARI



NEONATALE

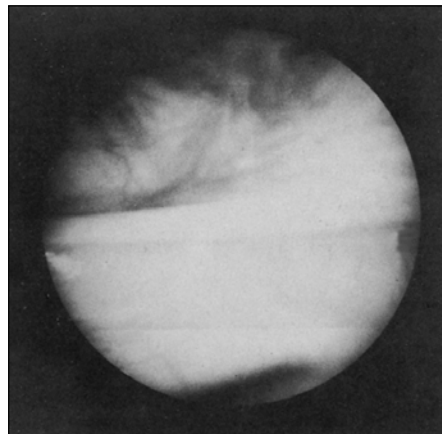
ALTERAZIONE	ASPETTI	%
ALTEZZA		100
ENDOCRINE	INTOLL. GLUCOSIO, DM2, DM1, TIROIDITI, IPOTIROIDISMO, IPERTENSIONE	10-50 15 50
OCCHI	Epicanto strabismo	20
ORECCHIE	INFEZIONI SORDITA'	60 30
BOCCA	MICROGNAZIA PALATO OGIVALE	60 35
COLLO	LINEA POSTERIORE BASSA CORTO E TOZZO PTERIGIO	40 40 25
CUTE	AUMENTO DELLE RIGHE LINFEDEMA NEVI IPOPLASIA UNGHIA	30 25 25 10
SCHELETRO	EO RITARDATA CUBITO VALGO OSTEOPENIA IV METACARPO CORTO GINOCCHIO VALGO	85 50 50-80 35 35
CUORE	V.AORTICA BICUSPIDE COARTAZIONE AORTA ANEURISMA	15-30
RENI	A FERRO DI CAVALLO IPOPLASIA	10



S. DI TURNER

- **STATURA 143 cm**
- **MALFORMAZIONI**
- **AMENORREA I/TALORA SECONDARIA**
- **ATROFIA OVAIA MA TALORA CICLO MESTRUALE, OVULAZIONE E FOLLICOLI PRESENTI (<5%)**
- **FSH ELEVATO**
- **CARIOTIPO MONOSOMIA X**

GONADE A STRISCIA



SINDROME DI TURNER DIAGNOSI

- **DISGENESIA GONADICA O STREAK GONAD**
- **BASSA STATURA**
- **RITARDO PUBERALE/AMENORREA PRIMARIA**
- **FSH ALTO, E2 BASSO**
- **CROMATINA SESSUALE ASSENTE**
- **CARIOTIPO 45,X O MOSAICISMI X/XX O ALTERAZIONI STRUTTURALI X (ISOp, ISOq,rX)**

ST

FN

CAUSE IPOTALAMO-IPOFISARIE DI AMENORREA SECONDARIA

DEFICIT DI GONADOTROPINE

1. **DA TUMORE**
2. **POSTCHIRURGICO**
3. **DOPO IRRADIAZIONE**
4. **FUNZIONALE:STRESS, MALATTIE CRONICHE, MALNUTRIZIONE, DIGIUNO, ANORESSIA, SPORT**

**CAUSE GONADICHE
DI AMENORREA SECONDARIA**

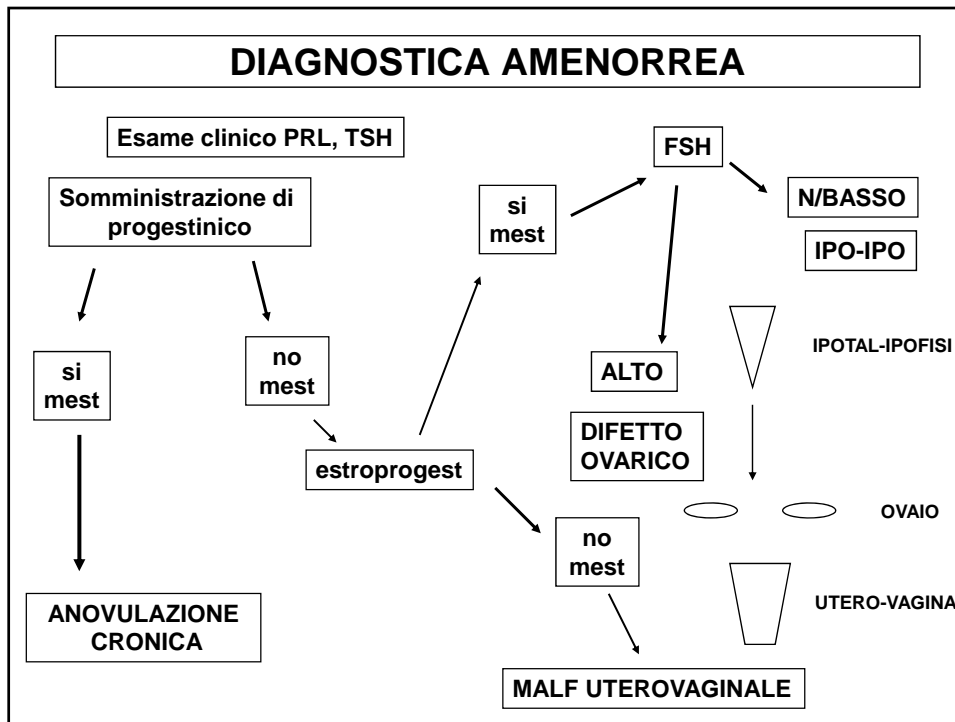
- **PCO**
- **TUMORI**
- **POF**
- **CASTRAZIONE**

**CAUSE UTERINE DI AMENORREA
SECONDARIA**

- **ISTERECTOMIA**
- **ATROFIA DELL'ENDOMETRIO**

**CAUSE FISIOLOGICHE DI AMENORREA
SECONDARIA**

- **GRAVIDANZA**
- **ALLATTAMENTO**
- **MENOPAUSA**



TERAPIA

- **ESTROGENI**
- **ESTROPROGESTINICI**
- **GONADOTROPINE**