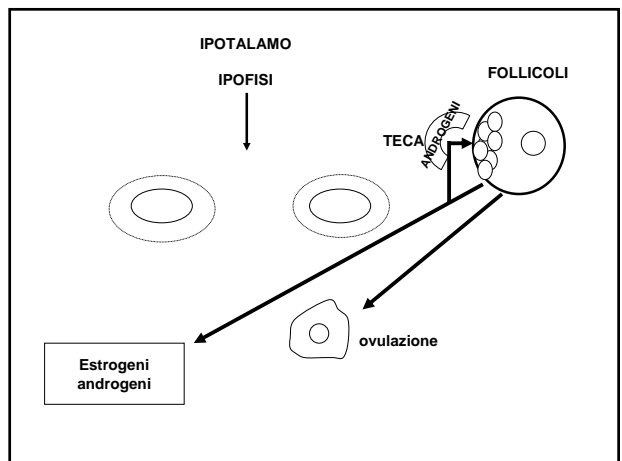
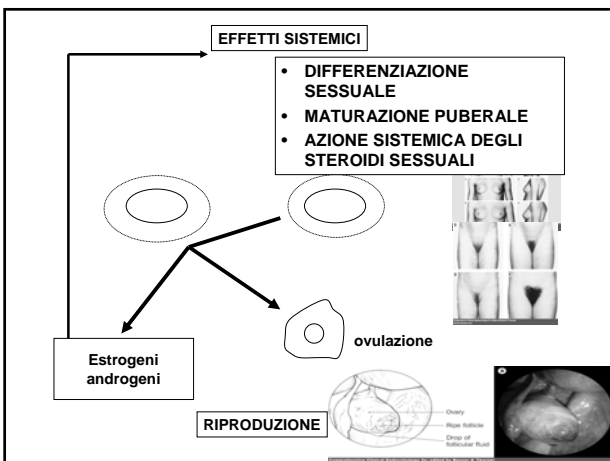
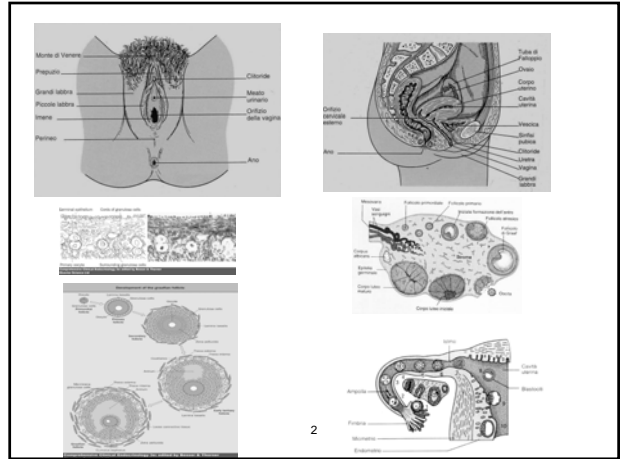
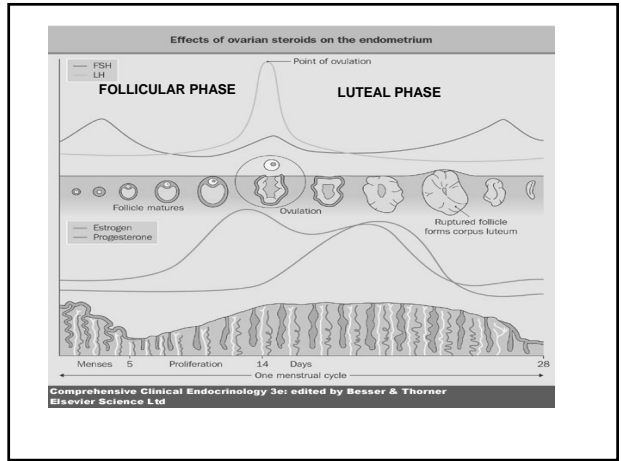
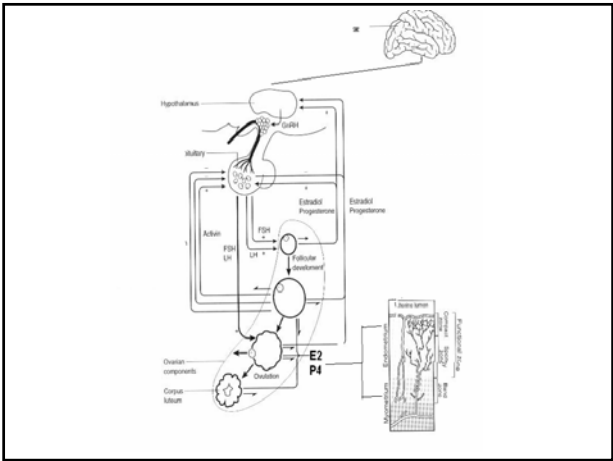
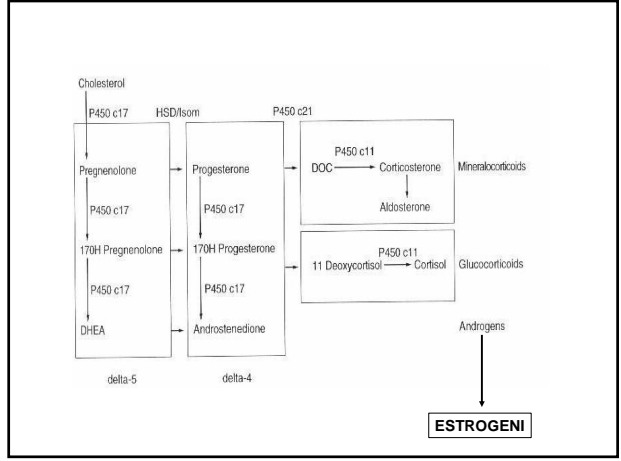
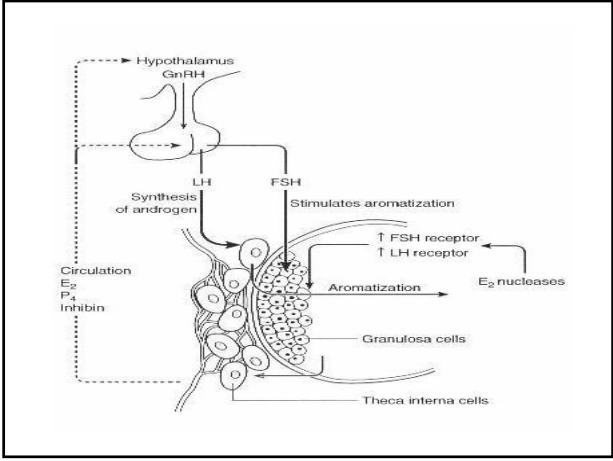


IPOGONADISMI FEMMINILI

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

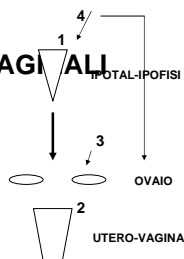
**AMENORREA: ASSENZA DI
MESTRUAZIONI**

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

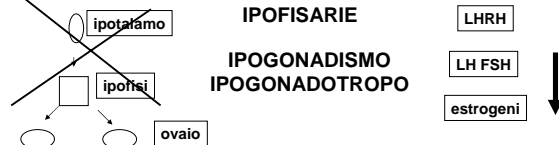
**AMENORREA PRIMARIA: assenza del
menarca**

CAUSE

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



**AMENORREA PRIMARIA : CAUSE IPOTALAMO-
IPOFISARIE**



- DEFICIT IDIOPATICO DI GONADOTROPINE
- SINDROME DI KALLMANN
- TUMORI DIENCEFALO-IPOFISARI
- TRAUMI, INFEZIONI, GRANULOMI
- ANORESSIA NERVOSA
- MALATTIE SISTEMICHE GRAVI
- RITARDO/ALTERAZIONE COSTITUZIONALE

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

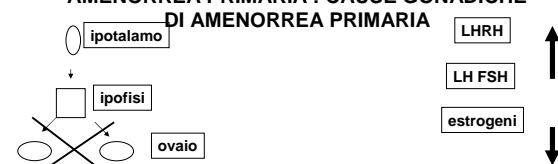
VOLUME OVARICO RIDOTTO

UTERO IPOPLASICO

ANOMALIE ASSOCIATE : CRANIOFACCIALI,
ANOSMIA

FSH , LH BASSI
ESTRADILO BASSO

AMENORREA PRIMARIA : CAUSE GONADICHE




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


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

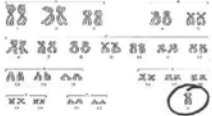
PRENATALE



IGROMA CISTICO




LIMFEDEMA



CITOGENETICA OCCASIONALE

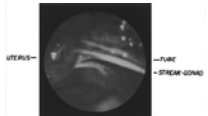
NEONATALE



ADOLESCENZA

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

S.TURNER



Amenorrea primaria ipergonadotropa

CARIOTIPO
 45,X
 MOSAICO
 45,X/46,XX
 O ANOMALIE STRUTTURALI X (Xp, Xi,Xr)

ALTERAZIONE	ASPETTI	%
ALTEZZA		100
ENDOCRINE	INTOLL. GLUCOSIO, DM2, DM1, TIROIDITI, IPO TIROIDISMO, 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 LIMFEDEMA 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

- **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.

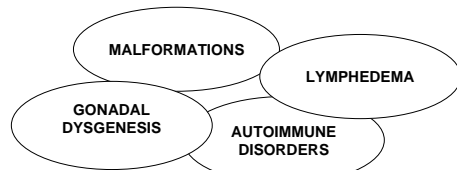
- 3% all female fetuses
- 7-10% all spontaneous abortions
- 1 : 2.500 live female births
- 1.5 million of adult women

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

TS DISEASE

Bone and skeletal deformities
Renal malformations
Ear impairment

Coarctation of the aorta
Cardiovascular disease
Webbed neck



Ovarian dysfunction
Cognitive dysfunction
Autoimmune dis ?
Osteoporosis
Hepatic failure

Hypothyroidism
Diabetes
Inflammatory bowel disease
Osteoporosis ?

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

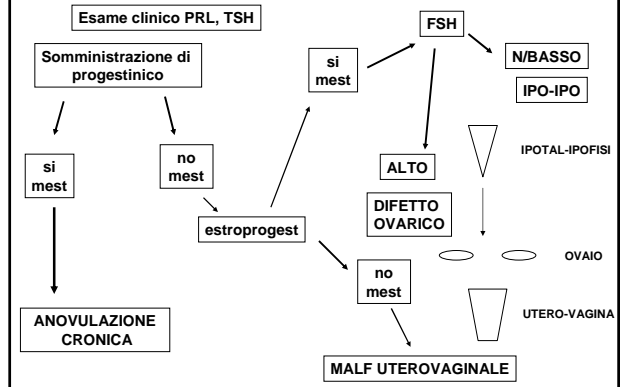
CAUSE UTERINE DI AMENORREA SECONDARIA

- ISTERECTOMIA
- ATROFIA DELL'ENDOMETRIO

CAUSE FISILOGICHE DI AMENORREA SECONDARIA

- GRAVIDANZA
- ALLATTAMENTO
- MENOPAUSA

DIAGNOSTICA AMENORREA



CLASSIFICAZIONE AMENORREE OMS

GRUPPO	CAUSA	GONDOTR OPINE	PRL	PROGESTERONE TEST
I	IPOGONADOTROPA	N	N	NEG
II	NORMOGONADOTROPA	N	N	POS
IIA	NORMOGONADOTROPA, OLIGOMENORREA, ANOVULAZIONE	N	N	POS
III	AMENORREA IPERGONADOTROPA	A	N	N
IV	MALFORM GENITALI, ATRESIA GENITALI	N	N	NEG
V	IPERPRL DA TUMORE IPOFISARIO	N/B	A	
VI	IPERPRL SENZA TUMORE	N	A	
VII	TUMORE IPOFISARIO	B	N	NEG

TERAPIA

- ESTROGENI
- ESTROPROGESTINICI
- GONADOTROPINE