

Преждевременная недостаточность яичников

Работу выполнил
студент 538гр
Катаев В.И.

Терминология

Клинический синдром, проявлением которого является эпизодическая или стабильная гипергонадотропная аменорея у женщин моложе 40 лет.



ЭТИОЛОГИЯ

1. Идиопатическая
2. Аутоиммунная, включая аутоиммунный полигландулярный синдром (autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy — APECED) вследствие мутации гена AIRE
3. Дефекты X-хромосомы:
 - синдром Шерешевского—Тернера
 - синдром ломкой X-хромосомы (премутация гена FMR1)
4. Моногенные мутации
 - Синдромы:
 - галактоземия; рецессивный тип наследования
 - блефарофимоз (blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome — BPES); доминантный тип наследования, сцепленный с X-хромосомой
 - псевдогипопаратиреоз (PHP, тип 1a); отцовский импринтинг
 - лейкодистрофия (EIF2B); аутосомно-рецессивный тип наследования
 - Изолированные дефекты:
 - мутация гена рецептора фолликулостимулирующего гормона — ФСГ (FSHR); рецессивный тип наследования
 - мутация гена рецептора лютеинизирующего гормона — ЛГ (LHR); рецессивный тип наследования
 - мутация гена ингибина А (INHА)
 - мутация гена актора транскрипции forkhead (FOXL2), ассоциированная с блефарофимозом (blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome — BPES); доминантный тип наследования, сцепленный с X-хромосомой
5. Ятрогенная:
 - оперативное удаление яичников
 - химиотерапия
 - лучевая терапия
6. Вирусные инфекции (краснуха, опоясывающий герпес, или herpes zoster, цитомегаловирусная инфекция)



Клиника

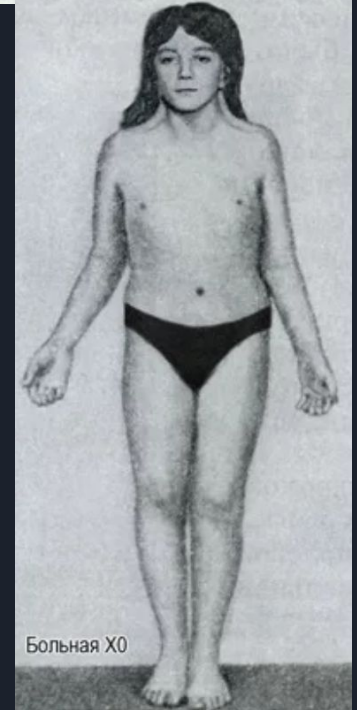
- Олигоменорея или аменорея
- Бесплодие
- Климактерические симптомы:

Потливость, сухость слизистых, раздражительность, нарушения сна, диспареуния, приливы (резкое ощущение жара в области лица, шеи и груди в течение нескольких минут)

- Риск развития остеопороза, сахарного диабета, воспалительных заболеваний половых органов, сердечно-сосудистых заболеваний

Объективное исследование

- Наличие зоба Хашимото или болезни Грейвса
- Признаки атрофического вагинита
- Повышенная пигментация кожи или витилиго, связанные с аутоиммунной первичной недостаточностью надпочечников, ортостатическая гипотензия
- Увеличение яичников (при бимануальном влагалищном обследовании и при УЗИ), связанное с аутоиммунным оофоритом
- Птоз (блефарофимоз / птоз/синдром обратного эпикантуса)
- Признаки синдрома Шерешевского-Тернера



Патогенез

Клиническое состояние ПНЯ	Уровень ФСГ на 2-3 день цикла	Фертильность	Менструальный цикл
Нормальное 90%	Нормальный	Нормальная	Регулярный
Скрытая	Нормальный: эпизодическое «случайное» повышение ФСГ в разных циклах	Снижена: «необъяснимое бесплодие»	Регулярный, 3-5 дн. мини-задержки
Биохимическая	Повышенный: в 2-х исследованиях с интервалом в месяц уровень ФСГ выше нормы	Снижена: неожиданно «бедный» ответ на стимуляцию	Регулярный, функциональные кисты
Клиническая - 1%	Высокий: ФСГ в 3 раза выше верхней границы нормы	Бесплодие	Нерегулярный или аменорея

Активация W
Чтобы активировать
параметры



Диагностика

Диагноз ставится при:

- Возрасте <40 лет
- олиго-/аменорея в течение не менее 4 месяцев
- Повышение уровня ФСГ > 25 МЕ/л с интервалом в 4 недели
- Снижение концентрации эстрадиола
- Гипотрофии матки, отсутствие фолликулов в яичниках

Необходимое диагностическое обследование

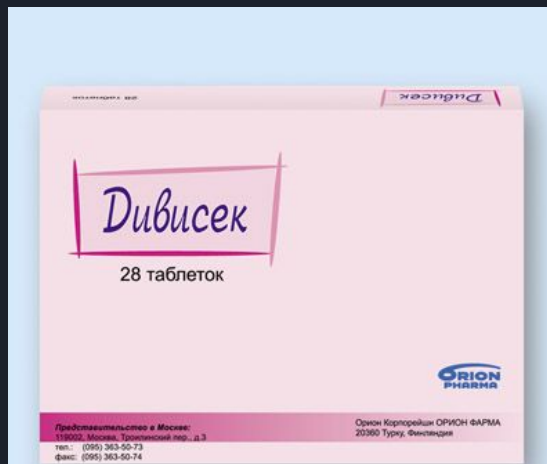
Тест	Клиническое влияние	
	Положительный тест	Негативный тест
Генетический/ хромосомный		
Кариотип (для диагностики синдрома Тернера)	Консультация эндокринолога, кардиолога и генетика	Дополнительный анализ кариотипа в эпителиальных клетках (в особо подозрительных случаях)
Тест на наличие Y-хромосомы	Обсуждение гонадэктомии	
Фрагильная хромосома X	Консультация генетика	
Аутосомальное генетическое тестирование ¹		
Антитела ²		
АСА/21ОН антитела	Консультация эндокринолога	Повторный тест в случае клинических признаков и симптомов
ТРО-Аб	Ежегодный тест на ТТГ	

¹ не показано всем пациенткам с ПНЯ за исключением специфических мутаций (например, VPES).

² при ПНЯ неясного генеза или подозрении на иммунные расстройства

Лечение

- ЗГТ в виде 17β -эстрадиола (2 мг/сутки per os) в сочетании с циклическим приёмом прогестинов: дидрогестерона (10 мг/сутки) в течение 12 дней ежемесячно для индукции менструальноподобных реакций
- КОК не рекомендованы в качестве ЗГТ, так как содержат большее количество половых стероидов, чем нужно
- Препараты Ca





Источники

- **“Преждевременная недостаточность яичников: мнение экспертов”
Чеботникова Т.В. 2007г.**
- женское-здоровье.инфо
- Рекомендации ESHRE «Ведение женщин с преждевременной недостаточностью яичников», 2015

Спасибо за внимание!

