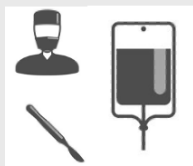


Management Prämatüre Ovarialinsuffizienz

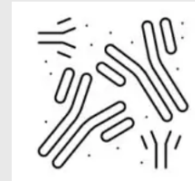
Maike Sachs, Fertisuisse

Prämatüre Ovarialinzuffizienz: Ursachen

Iatrogen



Autoimmunerkrankungen



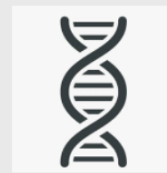
Idiopathisch



Umwelt/Lifestyle



Genetik



Genetik



- Chromosomale Anomalie bei 10-12% der POI Patientinnen
- 94% davon X-chromosomal (strukturell oder Aneuploidie)

CAVE: 12.2% der Frauen mit Turner-Syndrom weisen Y-chromosomale Anteile auf (Risiko für gonadale Neoplasie)

Empfehlung ESHRE:

- Karyotypisierung bei nicht-iatrogenem POI
- Gonadektomie falls Y-chromosomale Anteile vorhanden

Fragile-X-Mental-Retardation-1 (FMR1)- Gen assoziierte Mutationen



Unauffälliges FMR1-Gen: 5-44 CGG Repeats

Prämutation: 54-200 CGG Repeats

- Erhöhtes Risiko für POI (13-26%)
- Keine mentale Retardierung
- Erhöhtes Risiko für Geburt eines Kindes mit fragilem X-Syndrom
- Erhöhtes Risiko für ein Fragile-X assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS)
 - vor allem bei männlichen Trägern
 - Symptome: z.B. Intentionstremor und Gangataxie, periphere Neuropathie, Demenz

Vollmutation: > 200 CGG Repeats

- Fragiles X-Syndrom 1:4000 bei Jungen, 1:6000 bei Mädchen
- Kein POI aber kognitive Entwicklungsstörungen, körperliche Auffälligkeiten

Management POI: Diagnostik

Status: BD, BMI

Blutentnahme: 2x, im Abstand von mind. 4 Wochen mit hypergonadotropem Hypogonadismus (niedriges E2 und FSH>25 IU/l); ggf. Lipidwerte, Nü-BZ, HbA1c

Genetik/ Autoimmunopathien:

Summary of diagnostic workup

Test	Implications	
	Positive test	Negative test
Genetic/Chromosomal		
Karyotyping (for diagnosis of Turner syndrome)	Refer to endocrinologist, cardiologist and geneticist	A second analysis of the karyotype in epithelial cells (in case of high clinical suspicion)
Test for Y-chromosomal material	Discuss gonadectomy with the patient	
Fra-X	Refer to geneticist	
Autosomal genetic testing ¹		
Antibodies ²		
ACA/21OH antibodies	Refer to endocrinologist	Re-test in case of clinical signs or symptoms
TPO-Ab	Test TSH every year	

¹ not at present indicated in women with POI, unless there is evidence suggesting a specific mutation (e.g. BPES).

² POI of unknown cause or if an immune disorder is suspected.

Osteodensitometrie initial nach Diagnosestellung

Take Home Message

- Prävalenz: ca. 1%; häufigste Ursache „idiopathisch“
- Ausschluss POI falls >4 Monate Amenorrhoe (Hormonstatus)

→POI= Amenorrhoe/Oligomenorrhoe PLUS 2x FSH >25U/l, <40.LJ

- Spontane Konzeptionsrate: 1.5-5%;
CAVE: reproduktionsendokrinologische Therapien erhöhen die Chancen nicht
- vor Radio-/Chemotherapie bzgl. Fertiprotektion beraten
- Psychologische Unterstützung anbieten
- HRT ist bis zum physiologischen Menopausen-Alter empfohlen (ESHRE, NICE Guidelines)