



L'amenorrea, definita come l'assenza del ciclo per almeno tre cicli consecutivi, è un disturbo mestruale comune che può avere molteplici cause. Può verificarsi a qualsiasi età, dalla pubertà alla perimenopausa, e richiede un approccio adeguato in base alla sua eziologia e al suo impatto sulla salute e sulla fertilità della donna.

Si distinguono tradizionalmente due tipi di amenorrea: l'amenorrea primaria, che corrisponde ad un'assenza del ciclo all'età di 16 anni in presenza di caratteri sessuali secondari, o all'età di 14 anni in loro assenza; e l'amenorrea secondaria, che si verifica in una donna che ha già avuto cicli mestruali regolari. Questa distinzione è importante perché le cause e i trattamenti differiscono a seconda del tipo di amenorrea.

Le cause dell'amenorrea primaria sono principalmente di origine genetica o anatomica. Tra le cause più comuni, si trovano:

- Gli anomalie cromosomiche, come la sindrome di Turner (cariotipo 45,X0) o le mosaiche, che si caratterizzano per un difetto nello sviluppo dell'ovaio e per una insufficienza ovarica prematura.
- Le malformazioni uterine, come l'agenesia uterina (assenza di formazione dell'utero) o le pareti uterine, che impediscono il normale deflusso delle mestruazioni.
- Le anomalie dello sviluppo puberale, come il ritardo puberale costituzionale o l'ipogonadismo ipogonadotropo (deficit di GnRH o di gonadotropine), che ritardano o bloccano la maturazione dell'asse ipotalamo-ipofisi-ovaio.

Esempio: Léa, 16 anni, consulta il suo medico per un'assenza di mestruazioni e un ritardo puberale. Non presenta caratteri sessuali secondari e sembra più piccola della media per la sua età. Dopo un esame ormonale e un'ecografia pelvica, viene diagnosticata la sindrome di

Turner. Léa viene indirizzata a un endocrinologo per una terapia specialistica, che comprende un trattamento con ormone della crescita e un'induzione puberale con estrogeni.

Le cause dell'amenorrea secondaria sono più varie e possono essere centrali (ipotalamiche o ipofisarie), periferiche (ovariche) o anatomiche (uterine). Tra le eziologie più comuni, si trovano:

- La gravidanza, che deve essere sempre considerata e esclusa in primo luogo in una donna in età fertile.
- I disturbi alimentari, come l'anoressia nervosa o la bulimia, che causano denutrizione e insufficienza gonadotropica funzionale per lesione dell'asse ipotalamo-ipofisario.
- L'iperprolattinemia, che può essere dovuta a un adenoma ipofisario, a un'ipotiroidismo o a certi farmaci (neurolettici, antidepressivi), e che blocca la secrezione pulsatile di GnRH.
- La sindrome dell'ovaio policistico (SOP), che si caratterizza per una disovulazione cronica e un'iperandrogenismo, e che è spesso associata a resistenza all'insulina e obesità.
- Le insufficienze ovariche premature (IOP), di origine autoimmune, genetica o iatrogena (chemioterapia, radioterapia), che si traducono in un esaurimento precoce della riserva ovarica.
- Le cause iatrogene, come l'uso prolungato di contraccettivi progestinici o di trattamenti ormonali (analoghi del GnRH, danazolo), che bloccano l'asse gonadotropo.
- Le cause anatomiche, come la sindrome di Asherman (sinèchie intrauterine post-chirurgiche o post-infettive) o i fibromi sottomucosi, che ostruiscono la cavità uterina.

Aneddoto: Durante un congresso sui disturbi endocrini, un esperto presenta il caso di una paziente di 32 anni, seguita da diversi anni per un'amenorrea secondaria inesplicabile. Dopo numerose indagini negative, grazie a una risonanza magnetica cerebrale, viene finalmente diagnosticata un'iperprolattinemia causata da un adenoma ipofisario. La paziente viene trattata con agonisti dopaminergici, permettendo la normalizzazione dei livelli di prolattina e la ripresa dei cicli mestruali.

La diagnosi etiologica dell'amenorrea si basa su un approccio progressivo e gerarchizzato, guidato dall'anamnesi (età, storia clinica, stile di vita, terapie), dall'esame clinico (peso, altezza, stadio puberale, segni di iperandrogenismo) e dagli esami complementari mirati. L'esame ormonale iniziale comprende tipicamente un dosaggio di FSH, LH, estradiolo, prolattina e TSH. Altri esami possono essere proposti in base all'orientamento clinico: test ai progestinici, cariotipo, ecografia pelvica, risonanza magnetica ipofisaria, densitometria ossea, etc.

Esempio: Sophie, 28 anni, consulta la sua ginecologa per un'amenorrea secondaria in atto da 6 mesi. L'interrogatorio rivela un contesto di intenso stress lavorativo e una recente perdita di peso di 8 kg. L'esame clinico è normale, a parte la magrezza. L'esame ormonale evidenzia un FSH e LH bassi, l'estradiolo crollato e la prolattina normale. Viene

diagnosticata la denutrizione con insufficienza gonadotropica funzionale. Sophie viene indirizzata a un nutrizionista per una terapia dietetica e un supporto psicologico.

Il trattamento dell'amenorrea dipende dalla sua causa e dal suo impatto sulla salute generale e sulla fertilità della donna. Potrebbe includere, a seconda dei casi:

- Un trattamento eziologico mirato: induzione puberale con estrogeni in caso di ritardo puberale, intervento chirurgico per malformazioni uterine, agonisti dopaminergici in caso di iperprolattinemia, modifica dello stile di vita in caso di disturbo alimentare o di esercizio fisico intenso, ecc.
- Un trattamento ormonale sostitutivo con estrogeni e progestinici in caso di insufficienza ovarica, per prevenire le complicazioni dovute alla carenza di estrogeni (osteoporosi, disturbi genito-urinari) e ridurre il rischio cardiovascolare.
- Un aiuto medico alla procreazione (stimolazione ovarica, FIV, donazione di ovociti) in caso di infertilità associata all'amenorrea, dopo la correzione dei fattori eziologici.
- Un supporto psicologico in caso di impatto sulla qualità della vita e l'autostima, poiché l'amenorrea è spesso vissuta come un attacco alla femminilità e alla fertilità.

Aneddoto: Durante un gruppo di confronto sull'infertilità, una partecipante racconta il suo percorso di amenorrea secondaria causata da insufficienza ovarica autoimmune: "Quando mi è stata diagnosticata a 30 anni, ho avuto la sensazione che il mondo crollasse. Non mi sentivo più donna, non potevo avere un figlio naturalmente. Fortunatamente, grazie a una donazione di ovociti e al sostegno del mio partner e della mia famiglia, sono riuscita a diventare madre. Ma mi ci è voluto del tempo per accettare il mio corpo e la mia femminilità nonostante l'assenza del ciclo."

In sintesi, l'amenorrea è un disturbo mestruale frequente e complesso, che può avere molteplici cause di origine centrale, periferica o anatomica. La sua diagnosi si basa su un approccio clinico rigoroso, guidato dall'anamnesi, dall'esame fisico e dagli esami complementari mirati. Il suo trattamento deve essere personalizzato e multidisciplinare, associando a seconda dei casi un trattamento eziologico, un trattamento ormonale sostitutivo, un aiuto medico alla procreazione e un supporto psicologico. L'obiettivo è ripristinare i cicli mestruali, mantenere la salute ossea e metabolica, migliorare la fertilità e la qualità della vita delle donne colpite. Una stretta collaborazione tra ginecologi, endocrinologi, nutrizionisti e psicologi è spesso necessaria per un trattamento ottimale di questa malattia dalle molteplici sfaccettature.

Punti da ricordare:

1. L'amenorrea è definita come l'assenza del ciclo per almeno tre cicli consecutivi e può verificarsi a qualsiasi età, dalla pubertà alla perimenopausa.
2. Si distinguono due tipi di amenorrea: primaria (assenza del ciclo a 16 anni con caratteri sessuali secondari, o a 14 anni senza) e secondaria (in una donna che ha già avuto cicli

regolari).

3. Le cause dell'amenorrea primaria sono principalmente genetiche o anatomiche, mentre quelle dell'amenorrea secondaria sono più varie (gravidanza, disturbi alimentari, iperprolattinemia, SOP, IPO, cause iatrogene o anatomiche).

4. La diagnosi eziologica si basa su un approccio progressivo guidato dall'anamnesi, dall'esame clinico e dagli esami complementari mirati (bilancio ormonale, ecografia, risonanza magnetica, etc.).

5. Il trattamento dipende dalla causa e dall'impatto sulla salute e la fertilità, e può includere un trattamento eziologico, sostitutivo ormonale, un aiuto medico alla procreazione e un supporto psicologico.

6. Una cooperazione multidisciplinare tra ginecologi, endocrinologi, nutrizionisti e psicologi è spesso necessaria per un trattamento ottimale dell'amenorrea.