

**BARTOSIK, Magdalena, BARTOSIK-ZIELIŃSKA, Diana, BLICHARZ, Monika, BLICHARZ, Agnieszka & SWATKO, Tomasz. Primary amenorrhea - where is the issue? A systematic review of literature in search of an answer. Journal of Education, Health and Sport. 2023;15(1):56-62. eISSN 2391-8306. DOI <http://dx.doi.org/10.12775/JEHS.2023.15.01.007> <https://apcz.umk.pl/JEHS/article/view/42793> <https://zenodo.org/record/7748519>**

The journal has had 40 points in Ministry of Education and Science of Poland parametric evaluation. Annex to the announcement of the Minister of Education and Science of December 21, 2021. No. 32343. Has a Journal's Unique Identifier: 201159. Scientific disciplines assigned: Physical Culture Sciences (Field of Medical sciences and health sciences); Health Sciences (Field of Medical Sciences and Health Sciences). Punkty Ministerialne z 2019 - aktualny rok 40 punktów. Załącznik do komunikatu Ministra Edukacji i Nauki z dnia 21 grudnia 2021 r. Lp. 32343. Posiada Unikatowy Identyfikator Czasopisma: 201159. Przynależność dyscypliny naukowej: Nauki o kulturze fizycznej (Dziedzina nauk medycznych i nauk o zdrowiu); Nauki o zdrowiu (Dziedzina nauk medycznych i nauk o zdrowiu).  
© The Authors 2023;  
This article is published with open access at Licensee Open Journal Systems of Nicolaus Copernicus University in Torun, Poland  
Open Access. This article is distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Noncommercial License which permits any noncommercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author (s) and source are credited. This is an open access article licensed under the terms of the Creative Commons Attribution Non commercial license Share alike. (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>) which permits unrestricted, non commercial use, distribution and reproduction in any medium, provided the work is properly cited.  
The authors declare that there is no conflict of interests regarding the publication of this paper.  
Received: 25.02.2023. Revised: 14.03.2023. Accepted: 15.03.2023. Published: 18.03.2023.

## **Primary amenorrhea - where is the issue? A systematic review of literature in search of an answer Pierwotny brak miesiączki - gdzie leży problem? Systematyczny przegląd dostępnej literatury w poszukiwaniu odpowiedzi**

Magdalena Bartosik  
Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej MSWiA w Lublinie  
[magdalenaklaudia1@gmail.com](mailto:magdalenaklaudia1@gmail.com)  
<https://orcid.org/0000-0002-0171-4975>

Diana Bartosik-Zielińska  
Uniwersyteckie Centrum Stomatologii w Lublinie  
<https://orcid.org/0000-0002-2440-1090>  
[zzielinskadiana@gmail.com](mailto:zzielinskadiana@gmail.com)

Monika Blicharz  
Uniwersyteckie Centrum Stomatologii w Lublinie  
<https://orcid.org/0000-0003-0710-5641>  
[blicharzmonikaa@gmail.com](mailto:blicharzmonikaa@gmail.com)

Agnieszka Blicharz  
Visus Centrum Medyczne  
<https://orcid.org/0000-0003-4536-0651>  
[agnieszkablicharz9603@gmail.com](mailto:agnieszkablicharz9603@gmail.com)

Tomasz Swatko  
Wielospecjalistyczny Szpital Miejski im. Józefa Strusia z Zakładem Opiekuńczo Leczniczym SPZOZ w Poznaniu  
<https://orcid.org/0000-0002-6519-5676>  
[swatko\\_tomasz@wp.pl](mailto:swatko_tomasz@wp.pl)

### **Abstract**

**Introduction and purpose:** Primary amenorrhea is not a common problem, but it is a cause for concern to the people who are affected by it as well as for their guardians. There are many factors which lead to this particular condition. Making an accurate diagnosis is pivotal in order to provide the patient with correct professional treatment and restore their health.

**Aim of the study:** Systematic review of the existing evidence on most common reasons which lead to primary amenorrhea.

**Brief description of the state of knowledge:** Primary amenorrhea is a medical state, defined as a deficiency of primary menstrual bleeding in girls during their adolescence. Primary amenorrhea is diagnosed by meeting the criteria: no period by the age of 14 in the absence of growth or development of secondary sexual characteristics, or no period by the age of 16 regardless of the presence of normal growth and development with the appearance of secondary sex characteristics. There are multiple causes of this condition. Searching for a solution is heavily dependent on additional symptoms. Lack of menarche can be caused by anatomical anomalies of the female

genital system, ovaries dysplasia, dysfunction of hypothalamus and pituitary gland, as well as by medical circumstances which are not included in those groups.

Summary: The important thing is to make the proper diagnosis of primary amenorrhea. Menstruation disorders are not only gynecological problems, they can also cause systemic, psychological and sexual difficulties. It might impact the future life of maturing young girls.

Keywords: primary amenorrhea; causes of primary amenorrhea; puberty; menstrual disorders.

#### Abstrakt

Wstęp: Pierwotny brak miesiączki choć nie jest bardzo powszechnym problemem jest powodem do niepokoju zarówno dla osoby dotkniętej nieprawidłowością, jak i dla jej opiekunów. Istnieje wiele przyczyn mogących powodować taki stan. Nastręcza to trudności w postawieniu prawidłowej diagnozy, a od niej zależy dobranie odpowiedniego leczenia i przywrócenie zdrowia.

Cel pracy: Przegląd dotychczasowej literatury w celu ustalenia najczęstszych przyczyn pierwotnego braku miesiączki u osobników płci żeńskiej.

Skrócony opis stanu wiedzy: Pierwotny brak miesiączki to stan w którym nie dochodzi do pojawienia się pierwszego krwawienia miesięcznego u młodych dziewcząt w okresie dojrzewania. Definiowany jest jako brak menarche do 16. roku życia u dziewczynek u których pojawiły się oznaki dojrzewania płciowego lub do 14. roku życia, gdy nie towarzyszy temu obecność wtórnych cech płciowych. Przyczyn takiego stanu jest wiele. Możemy poszukiwać rozwiązania w zależności od występowania objawów dodatkowych, w anomaliach budowy anatomicznej narządów płciowych, w zespołach związanych z niewydolnością gonad, w dysfunkcyjnym działaniu podwzgórza bądź przysadki, a także stanach które nie możemy zaklasyfikować do ww. grup.

Podsumowanie: Postawienie trafnej diagnozy przyczyniającej się do wystąpienia pierwotnego braku miesiączkowania jest niezwykle ważne. Zaburzenia miesiączkowania są problemem nie tylko ginekologicznym, lecz mają również wymiar ogólnoustrojowy, a jednocześnie mogą wpływać niekorzystnie na psychikę dorastającej młodej kobiety. Może to rzutować w przyszłości na posiadanie potomstwa, jak i na prawidłowy rozwój w szeroko pojętej sferze seksualnej.

Słowa klucze: primary amenorrhea; causes of primary amenorrhea; puberty; menstrual disorders.

#### Wprowadzenie:

Dojrzewanie płciowe to okres dynamicznych zmian w ciele i psychice młodej osoby. Zmienia się wygląd zewnętrzny, proporcje ciała zaczynają odbiegać od tych które cechowały sylwetkę dziecięcą, pojawiają się pierwsze oznaki działalności hormonów płciowych, dochodzi do rozwoju drugo i trzeciorzędowych cech płciowych[1]. Szczególnym momentem w tym okresie życia u młodych dziewcząt, jest pojawienie się krwawienia miesięcznego, średnio między 12. a 13. rokiem życia. Jest to wynik wielu zmian o podłożu hormonalnym. Wpływ na wiek wystąpienia menarche (pierwszej miesiączki) ma wiele czynników. Zalicza się do nich czynniki: genetyczne, hormonalne, środowiskowe, osobnicze, zależne chociażby od masy ciała, sposobu odżywiania się, stylu życia[2]. Jednak jeśli nie wystąpi w odpowiednim czasie życia młodej kobiety, możemy mówić o pierwotnym braku miesiączki, czyli brakiem menarche do 16. bądź 14. roku życia, w zależności od obecności lub braku wtórnych cech płciowych (powiększenie piersi, pojawienie się owłosienia łonowego i pachowego, rozmieszczenie tkanki tłuszczowej w charakterystycznych dla kobiecej sylwetki miejscach). Nieobecność krwawienia to nie tylko brak potwierdzenia prawidłowości przebiegu pokwitania, może mieć również wymiar psychiczny dla rozwijającej się kobiety i definiowania się jej kobiecości. Dodatkowo może świadczyć o toczących się ukrytych procesach chorobowych, dlatego wnikliwie należy przeprowadzić diagnostykę, by móc wykryć przyczynę i ją leczyć, ponieważ skutki prowadzących do tego zaburzeń mogą oddziaływać niekorzystnie na rozwój i funkcjonowanie całego organizmu.

#### Aktualny stan wiedzy:

Dojrzewanie składa się z kilku etapów. Początkowo, między 6. a 8. rokiem życia wzrasta ilość produkowanych przez nadnercza androgenów, które służą aktywacji wydzielania przez podwzgórze GnRH (gonadoliberyny), która stymuluje przysadkę do produkcji gonadotropin. Okres ten nazywany jest fazą adrenarche [3]. Kolejnym etapem jest okres, zwany wczesną fazą dojrzewania, w którym dochodzi do nocnego, pulsacyjnego wzrostu wydzielania LH i FSH przez przysadkę mózgową. Następnie dochodzi do rytmicznego wydzielania hormonów gonadotropowych, zarówno w ciągu dnia, jak i w nocy (środkowa faza dojrzewania). Etapy te przypadają na wiek między 8. a 12. rokiem życia. Zmiany jakie można zaobserwować to: telarche (rozwój piersi), pubarche (rozwój owłosienia łonowego) oraz axillarche (rozwój owłosienia pachowego) [4]. Przed rozpoczęciem kolejnej fazy dojrzewania dochodzi do tzw: skoku pokwitaniowego, czyli gwałtownego przyspieszenia tempa wzrastania. Zaistnienie tych zmian, czynnościowy rozwój układu podwzgórze-przysadka-jajniki oraz zmiany endometrium w jamie macicy, przyczyniają się do pierwszego krwawienia miesięcznego (menarche). Ta faza zwana jest późną fazą dojrzewania i przypada na okres między 12. a 14. rokiem życia. Menarche pojawia się zazwyczaj 2,5

roku od rozpoczęcia pokwitania [3]. Wiele dziewcząt w pierwszych latach miesiączkowania ma nieregularne krwawienia o zmiennej obfitości, mogą odczuwać pierwotne bóle przedokresowe, a ich cykle są często bezowulacyjne [6]. Jednak jeśli krwawienie nie pojawi się do 16. roku życia przy obecności prawidłowego rozwoju i obecności trzeciorzędowych cech płciowych, bądź do 14 roku życia, u dziewcząt które nie przejawiają cech rozpoczęcia dojrzewania płciowego, możemy mówić o pierwotnym braku miesiączki [5].

Przyczyn takiego stanu może być wiele. Po krótkiej ocenie wizualnej pacjentki możemy podejrzewać charakter przyczyny braku krwawienia. Jeśli nie obserwujemy rozwoju wtórnych cech płciowych, możemy podejrzewać niedorozwój jajników, pierwotną bądź wtórną chorobę systemową lub konstytucjonalne opóźnienie wzrastania i dojrzewania. W przypadku obserwowania zachodzących zmian wizualnych związanych z dojrzewaniem może to sugerować brak krwawienia powstały w wyniku wad macicy/pochwy [5].

W przeglądzie dostępnych publikacji naukowych, wyszczególniono najważniejsze jednostki przynależne do wymienionych grup

| Przyczyny pierwotnego braku miesiączki  |   |   |  |  |
|---|---|---|--|--|
| Zaburzenia anatomiczne  | Anomalie gonadalne  | Dysfunkcje podwzgórza   | Dysfunkcje przysadki   | Inne   |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- agenezja przewodów Mullera;</li> <li>- zarośnięcie błony dziewiczej;</li> <li>- przegroda poprzeczna pochwy;</li> <li>- atrezja szyjki macicy;</li> <li>- zespół niewrażliwości na androgeny.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- zespół Turnera 45,X;</li> <li>- zespół Swyera 46,XY;</li> <li>- dysgenезja gonad 46,XX.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- zaburzenia odżywiania;</li> <li>- stres;</li> <li>- niezrównoważony wysiłek fizyczny.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- guzy przysadki;</li> <li>- hiperprolaktynemia;</li> <li>- zespół pustego siodła.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- napromienianie okolicy gonadalnej czaszki;</li> <li>- zaburzenia hormonalne (np. niedoczynność tarczycy);</li> <li>- choroby przewlekłe;</li> <li>- konstytucjonalne zaburzenie rozwoju i dojrzewania.</li> </ul> |

Aby zrozumieć problematykę każdej z jednostek, należy zapoznać się z cechami je charakteryzującymi.

#### 1. Zaburzenia anatomiczne

Agenezja przewodów Mullera, czego przykładem jest zespół Mayera- Rokitańskiego- Kustner- Hausera - jest to jednostka chorobowa która spowodowana jest agenezją przewodów Müllera podczas rozwoju płodowego. Prowadzi to do braku rozwoju struktur takich jak: jajowody, macica wraz z szyjką i proksymalna część pochwy. Jajniki rozwijają się prawidłowo, przez co dochodzi do rozwoju drugo i trzeciorzędowych cech płciowych. Pozostała, dystalna część pochwy wywodząca się z odrębnych struktur rozwija się kończąc się ślepo w tkankach tworząc zachyłek pochwy [6][7].

Zespół niewrażliwości na androgeny (AIS) - jest to zespół uwarunkowany genetycznie, dziedziczony w sposób recesywny, sprzężony z chromosomem X. Jego wariant -CAIS czyli zespół całkowitej niewrażliwości na androgeny, powoduje, że u osoby z genotypem 46, XY, dochodzi do rozwoju fenotypu żeńskiego. Obraz CAIS (zespołu Morrisa) jest spowodowany defektem receptora AR, co uniemożliwia działanie testosteronu i dihydrotestosteronu w okresie płodowym. Jądra są obecne. Prowadzi to do braku rozwoju męskich narządów płciowych wewnętrznych, wywodzących się z przewodów śródnerczowych Wolffa. Jednocześnie syntezowany w jądrach hormon antymüllerowski powoduje zanik przewodów Müllera z których rozwijają się żeńskie narządy płciowe wewnętrzne. Nie ma jajowodów, macicy i proksymalnego odcinka pochwy. Niewrażliwość na androgeny hamuje rozwój zewnętrznych męskich narządów płciowych. Przyjmują one postać typowo żeńską. W okresie dojrzewania płciowego nie dochodzi do rozwoju wtórnych męskich cech płciowych, jak również owłosienia płciowego warunkowanych działaniem androgenów. Rozwój niektórych wtórnych żeńskich cech

płciowych, takich jak rozwój piersi i żeńskiej sylwetki ciała jest spowodowany przez testosteron wydzielany przez jądra który ulega konwersji do estradiolu w tkankach obwodowych [8][9][10].

Wady obstrukcyjne - zaburzające swobodny wypływ krwi menstruacyjnej. Cechą wspólną niżej opisanych przykładów jest pojawienie się okresowych bólów związanych z cyklem miesięcznym. Rozwój cech płciowych drugo i trzeciorzędowych u dziewcząt z tymi wadami jest zazwyczaj prawidłowy, gdyż anatomia jajników i ich czynność hormonalna zazwyczaj nie odbiegają od normy. Do tych wad można zaliczyć:

- zarośnięcie błony dziewiczej - stan w którym brak jest perforacji hymenu, powoduje to powstanie krwiaka zastoinowego w obrębie macicy (hematometra) oraz w pochwie (hematocolpos), co łatwo zobrazować wykonując badanie USG. Powiększający się krwiak daje dolegliwości bólowe związane z uciskiem na otaczające narządy [11][12];

- przegroda poprzeczna pochwy - schorzenie charakteryzuje się obecnością poprzecznego nadmiaru tkanek który zaburza wypływ krwi menstruacyjnej. Najczęstsza etiologia tej wady wynika z nieprawidłowego połączenia się zatoki moczowo - płciowej z przewodami Mullera w życiu płodowym [13][9];

- atrezja szyjki macicy - wrodzony brak szyjki macicy lub jej nieprawidłowa budowa.

2. Niewydolność jajników - ten zbiór przyczyn pierwotnego braku miesiączki jest niejednorodny. Znajdują się w nim zarówno postaci charakteryzujące się zmianami w kariotypie, jak również z prawidłowym kariotypem. Czynność jajników jest zaburzona, co skutkuje brakiem wystąpienia cyklu miesięcznego, a w jego konsekwencji nie dochodzi do pojawienia się krwawienia. Wspólną cechą jednostek zaliczanych do tej grupy jest wysoki poziom hormonu folikulotropowego (FSH) i luteotropowego (LH) który jest produkowany przez przysadkę mózgową. Jego duże stężenie jest uwarunkowane brakiem hamowania przez estrogeny w osi jajniki - przysadka mózgową. Taki stan nazywany jest hipogonadyzmem hipergonadotropowym [9].

Zespół Turnera - aberracja chromosomowa, charakteryzująca się monosomią chromosomu X (45,X), chociaż możliwa jest w niewielkiej liczbie przypadków mozaikowość kariotypu 45,X/46,XX lub 45,X/46,XY. Często, bo dotyczy aż 1 na 2500 noworodków płci żeńskiej. Uwagę zwracają cechy dysmorficzne jak płetwiasta szyja, niski wzrost, nisko schodząca linia włosów. Rozwój intelektualny zazwyczaj jest w normie. Jeśli chodzi o jajniki, ich miejsce zajmują łącznotkankowe pasma, powstałe w skutek zanikania oocytów i włóknienia tkanki jajnikowej jeszcze w czasie życia płodowego. Brak jest czynności hormonalnej gonad, dlatego nie dochodzi do rozwoju wtórnych cech płciowych w okresie dojrzewania. Możliwe jest natomiast zaobserwowanie wystąpienia owłosienia łonowego/pachowego jako wyraz działania androgenów pochodzenia nadnerczowego [9][14].

Zespół Swyera - czysta dysgenезja jąder. Zespół genetyczny, w wyniku którego u osoby z kariotypem 46,XY dochodzi do rozwoju żeńskich narządów wewnętrznych i zewnętrznych. Mutacja dotyczy genu SRY, znajdującego się na chromosomie Y, determinującym rozwój jądra. Brak jest jąder, które zastąpione są niefunkcjonalną tkanką, nieprodukującą testosteronu. W odróżnieniu od zespołu CAIS, macica, jajowody i pochwa są prawidłowo wykształcone [15][16].

Dysgenезja gonad z kariotypem 46,XX - genetyczny defekt rozwoju jajników. Jajniki są niefunkcjonalne, nie dochodzi w nich do produkcji hormonów. Narządy płciowe wewnętrzne i zewnętrzne są zgodne z kariotypem. Fenotyp jest typowy dla płci żeńskiej, jednak z powodu braku estrogenów nie dochodzi do rozwoju wtórnych cech płciowych [9].

### 3. Przyczyny związane z dysfunkcją podwzgórza

Czynnościowy brak miesiączki związany z podwzgórzem częściej dotyczy wtórnego braku miesiączki lecz może powodować również jej pierwotny brak. Spowodowane jest to utratą prawidłowego, pulsacyjnego wydzielania gonadoliberyny (spadek GnRH), co hamuje pobudzenie przysadki mózgowej do wydzielania LH i FSH, koniecznych do produkcji hormonów płciowych w jajnikach. Zaburza to działanie osi podwzgórze-przysadka-gonady, przyczyniając się do hipogonadyzmu hipogonadotropowego. Dysfunkcyjne działanie podwzgórza może być spowodowane wieloma stanami somatycznymi: niedostatecznym odżywieniem organizmu obserwowanym podczas zaburzeń odżywiania jak anoreksja, bulimia lub ściśle przestrzeganie restrykcyjnych diet. Zbyt intensywne ćwiczenia fizyczne również mogą doprowadzić do takiego stanu. Działanie to jest spowodowane zmniejszeniem ilości tkanki tłuszczowej niezbędnej do utrzymania prawidłowego stężenia leptyny czyli hormonu sytości wytwarzanego przez adipocyty, który oddziałuje na podwzgórze. Wpływ ma również przewlekły stres na jaki narażony jest każdy młody człowiek czy choroby przewlekłe które są czynnikiem stresogennym i obciążającym organizm. Znajdują się tezy wskazujące na hamujące działanie kortyzolu (hormonu stresu) względem podwzgórza, indukowanego przez stresogenne dla organizmu bodźce [9][17].

#### 4. Przyczyny związane z dysfunkcją przysadki

Guzy przysadki - mogą być przyczyną pierwotnego braku miesiączki. Szczególne miejsce zajmują makrogruczolaki które przez swój rozmiar mogą powodować ucisk na tkankę przysadki, indukując jej niedoczynność, jak również guzy prolaktynowe wydzielające prolaktynę. Na poszerzenie diagnostyki w kierunku badań obrazowych OUN, powinny nas skłonić objawy wynikające z efektu masy guza: ubytki pola widzenia wynikające z ucisku guza na okolicę skrzyżowania nerwów wzrokowych, bóle głowy, jak również niskie stężenia LH i FSH [6][9].

Hiperprolaktynemia - najczęściej spowodowana gruczolakiem przysadki. Nadmiar prolaktyny upośledza podwzgórzowe pulsacyjne wydzielanie GnRH co w konsekwencji prowadzi do zahamowania wydzielania FSH i LH. Wpływa także na receptory gonadotropinowe w jajniku hamując przy tym dojrzewanie komórek jajowych, jak również produkcję hormonów. Dodatkowo prolaktyna (PRL) w zwiększonym stężeniu oddziałuje na gruczoł sutkowy, co powoduje mlekotok (jednak nie jest obserwowany u wszystkich pacjentek z brakiem miesiączki spowodowanym hiperprolaktynemią). Istnieje również hiperprolaktynemia czynnościowa wywołana przez czynniki takie jak: stres, duży wysiłek fizyczny, sen, stosunek płciowy, ciąża. Warto pamiętać, że również niewyrównana niedoczynność tarczycy, w wyniku której dochodzi do wzrostu wydzielania TRH jest czynnikiem pobudzającym przysadkę do wydzielania prolaktyny. Duże stężenie prolaktyny może pośrednio przyczynić się do nasilonych zmian trądzikowych i hirsutyzmu, którego przyczyną jest zwiększona synteza siarczanu dehydroepiandrosteronu (DHEA-S) przez korę nadnerczy [18][19].

Zespół pustego siodła - wrodzona nieprawidłowość przepony siodła prowadząca do ucisku przysadki przez poszerzoną przestrzeń podpajęczynówkową. Indukuje to niedoczynność przysadki [9][20].

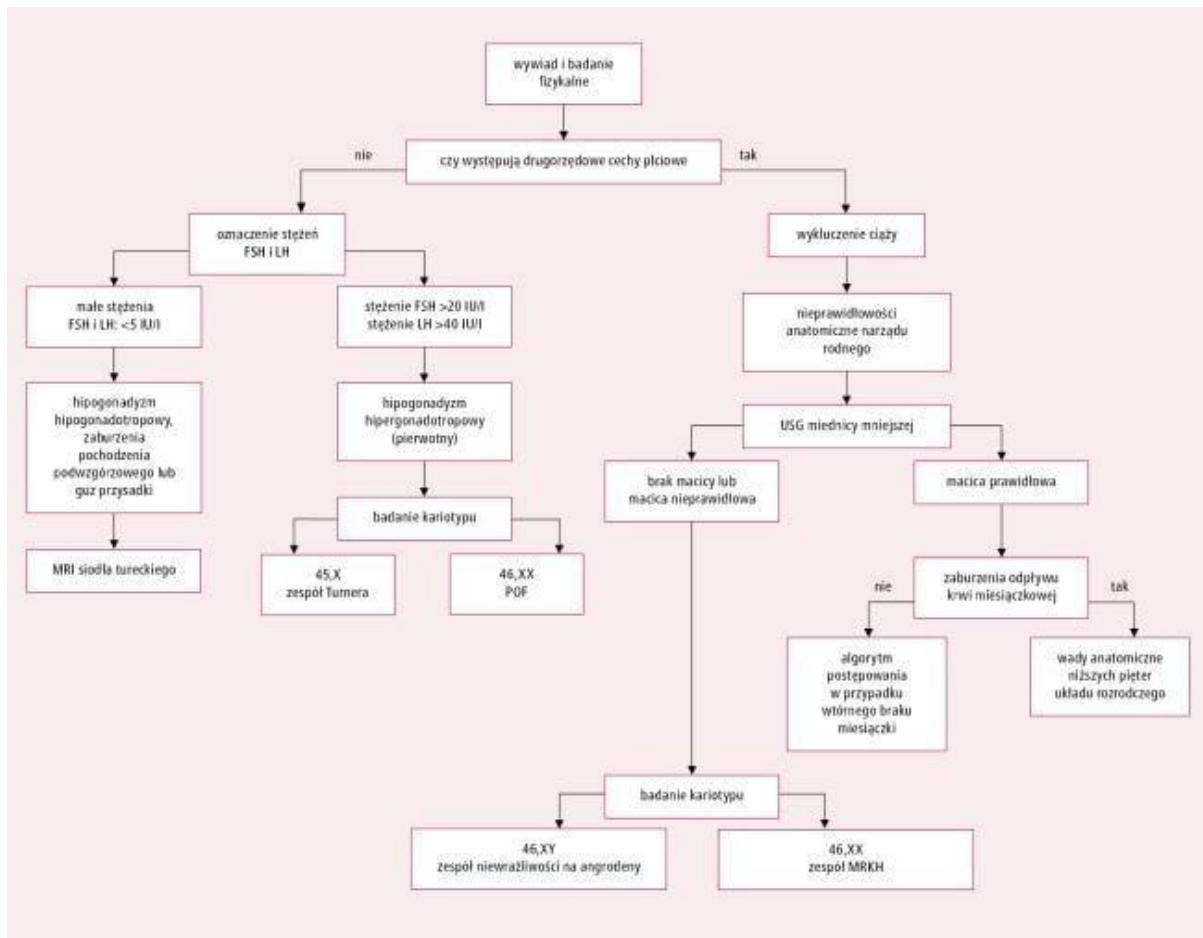
#### 5. Inne

Konstytucjonalne opóźnienie wzrastania i dojrzewania (KOWD) - Jest wariantem normalnego dojrzewania płciowego. Początek dojrzewania i skok wzrostowy są przesunięte do ekstremalnie późnych norm czasowych. KOWD częściej dotyczy chłopców, a w 80% przypadków występuje dodatni wywiad rodzinny (ojciec, matka, rodzeństwo, rodzeństwo rodziców). Dojrzewanie rozpoczyna się od 17. roku życia, zaś jego przebieg jest prawidłowy, a wzrost końcowy zgodny ze średnim wzrostem rodziców jakkolwiek uzyskiwany z kilkuletnim opóźnieniem w stosunku do rówieśników. KOWD można rozpoznać dopiero po wykluczeniu patologicznych przyczyn pierwotnego braku miesiączki [6][9][21].

Napromienianie okolicy podwzgórzowo-przysadkowej oraz okolicy jajników, doprowadzające do ich dysfunkcji i zaburzenia prawidłowego funkcjonowania osi podwzgórze-przysadka-jajnik [22].

PCOS- zespół policystycznych jajników, zespół objawów prowadzący do braku owulacji. Charakteryzuje się hiperandrogenizmem, dysfunkcją owulacji i policystycznymi jajnikami w obrazie USG. Częściej jest przyczyną wtórnego braku miesiączki, jednak sporadycznie może powodować jej pierwotny brak. Wiąże się to jednak zazwyczaj z cięższym przebiegiem choroby. Pacjentki prezentują objawy hiperandrogenizacji (hirsutyzm i trądzik), insulinooporność, mają cechy zespołu metabolicznego oraz nieprawidłowy obraz jajników w USG [9][23].

Mnogość przyczyn wystąpienia pierwotnego braku miesiączki powoduje problemy ze znalezieniem konkretnej patologii u małej kobiety która przychodzi z problemem nie wystąpienia krwawienia. Przed rozpoczęciem badania młodej kobiety musimy pamiętać o zapewnieniu komfortowych warunków w których będzie można swobodnie przeprowadzić wywiad i przystąpić do badania fizykalnego. Często taka wizyta jest pierwszą wizytą u lekarza ginekologa, dlatego musi budzić zaufanie by przełamać opór i krępację pacjentki przed przekazaniem wrażliwych danych o sobie, a jednocześnie by nie spowodowała traumy i nie wpłynęła na dalsze kontakty z personelem medycznym. W wywiadzie muszą się znaleźć pytania o przebieg dotychczasowego rozwoju, wiek pojawienia się cech dojrzewania płciowego określanych wg skali Tannera. Należy zapytać o wiek pokwitania u matki jako ważny czynnik wpływający na KOWD. Istotnym jest zapytanie o styl życia, aktywność sportową, restrykcyjne diety, przyjmowane na stałe leki. Czy w ostatnim czasie nie pojawiły się zaburzenia widzenia, mlekotok, jako objawy guza przysadki. Należy również dokładnie obejrzeć dziecko, zwracając uwagę na wszelkie cechy dysmorficzne (np. pletwiasta szyja, niska linia włosów, niski wzrost - cechy charakterystyczne dla zespołu Turnera). Musimy również wykluczyć możliwość bycia pacjentki w ciąży. Po zebraniu niezbędnych informacji i zbadaniu młodej osoby, możemy zlecić szczegółowe badania. Pomocą dla każdego medyka w wyborze tych odpowiednich będzie algorytm, po którym powinien się on poruszać przy stawianiu wstępnej diagnozy, bo dzięki temu nie narazimy pacjentki na zbędne badania.



źródło: <https://www.mp.pl/ginekologia/przypadki/206725,ginekologia-dziecieca-bez-tajemnic-pierwotny-i-wtorny-brak-miesiaczki-u-dziewczat.1>

#### Podsumowanie:

Najważniejszym zadaniem lekarza jest ustalenie przyczyny pierwotnego braku miesiączki co pozwoli na dobór odpowiedniego leczenia. Mnogość powodów braku menarche nastręcza trudności w postawieniu celnej diagnozy. Zaburzenia miesiączkowania są problemem nie tylko ginekologicznym który należy rozpatrywać indywidualnie u każdej pacjentki uwzględniając przyczynę takiego stanu. Wady anatomiczne mogą być korygowane chirurgicznie. Często wymagana jest hormonoterapia, wynikająca z niedostatecznego lub braku stężenia estrogenów. Ich brak nie tylko przyczynia się do nie występowania krwawienia, ale również powoduje obniżenie masy kostnej przez co wzrasta ryzyko osteoporozy. Dochodzi również potrzeba suplementacji wapnia i witaminy D. Jeśli przyczyną pierwotnego braku miesiączki jest niedoczynność hormonalna pochodząca z dysfunkcji innych gruczołów, konieczna jest substytucja i wyrównanie braków. Wykrycie w badaniach obrazowych nieprawidłowości może wymagać wielu konsultacji, a nawet operacji w celu usunięcia guza OUN. Należy pamiętać, że diagnoza może okazać się dla pacjentki wyrokiem. Mając na uwadze osoby z brakiem macicy, bądź z dysgenezą gonad, konieczne jest poinformowanie we właściwy sposób o niemożności zajścia w ciążę w przyszłości. Informacje o możliwych sposobach posiadania potomstwa można odłożyć na kolejne wizyty gdy pacjentka będzie myślała o chęci jego posiadania. Niezbędne jest okazanie wsparcia psychologicznego, a nawet wskazanie miejsca jego profesjonalnego uzyskania. Tyczy się to również przypadków pacjentek z zespołem Swyera które dowiedziały się o swojej odmiennej płci genetycznej [2][3][9][24].

#### Lista piśmiennictwa:

1. Krysiak R, Marek B, Okopień B. Przedwczesne dojrzewanie płciowe pochodzenia obwodowego. Endokrynol Pol 2009; 60 (6): 503–514.
2. Klein DA, Paradise SL, Reeder RM. Amenorrhea: A Systematic Approach to Diagnosis and Management. Am Fam Physician. 2019 Jul 1;100(1):39-48. PMID: 31259490.
3. Bordini B, Rosenfield RL, Prawidłowy rozwój płciowy: Część I: procesy endokrynologiczne, od których zależy dojrzewanie płciowe, Pediaatria po Dyplomie, Grudzień 2011 Vol. 15 Nr 6: 33-39.
4. Richard E. Jones PhD, Kristin H. Lopez PhD, in Human Reproductive Biology Fourth Edition, 2014.

5. Białka A., Wiewióra K., Kopczyk J. i wsp.: Zaburzenia miesiączkowania u dziewcząt. *Standardy Medyczne – Pediatria*, 2018; 15: 395–402.
6. Gasner A, Rehman A. Primary Amenorrhea. [Updated 2022 Sep 5]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan.
7. Herlin M, Petersen MB. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Ugeskr Laeger*. 2017 Mar 27;179(13):V10160744. Danish. PMID: 28397650.
8. Singh S, Ilyayeva S. Androgen Insensitivity Syndrome. 2022 Jun 5. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan–. PMID: 31194363.
9. Marsh, C. A., & Grimstad, F. W. (2014). Primary Amenorrhea. *Obstetrical & Gynecological Survey*, 69(10), 603–612.
10. Petriczko E, Marcinkiewicz K, Słowikowska-Hilczner J, Horodnicka-Józwa A, Stecewicz I; Zespół częściowej niewrażliwości na androgeny – opis przypadku; *Endokrynol. Ped.* 13/2014;1(46):61-68.
11. Abdelrahman H.M., Feloney M.P. Imperforate Hymen. StatPearls Publishing 2021.
12. Lee KH, Hong JS, Jung HJ, Jeong HK, Moon SJ, Park WH, Jeong YM, Song SW, Suk Y, Son MJ, Lim JJ, Shin JI. Imperforate Hymen: A Comprehensive Systematic Review. *J Clin Med*. 2019 Jan 7;8(1):56.
13. Kamal EM, Lakhdar A, Baidada A. Management of a transverse vaginal septum complicated with hematocolpos in an adolescent girl: Case report. *Int J Surg Case Rep*. 2020;77:748-752.
14. Morgan T. Turner syndrome: diagnosis and management. *Am Fam Physician*. 2007 Aug 1;76(3):405-10. PMID: 17708142.
15. Cherukuri S, Jajoo SS, Dewani D, Andela M. The Mysteries of Primary Amenorrhea: Swyer Syndrome. *Cureus*. 2022 Aug 19;14(8):e28170.
16. Priya PK, Mishra VV, Choudhary S, Rizvi JS. A Case of Primary Amenorrhea with Swyer Syndrome. *J Hum Reprod Sci*. 2017 Oct-Dec;10(4):310-312.
17. Gordon C.M., Ackerman K.E., Berga S.L. i wsp.: Functional hypothalamic amenorrhea: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J. Clin. Endocrinol. Metab.*, 2017; 102 (5): 1413–1439.
18. Sadeghi-Nejad A, Wolfsdorf JI, Biller BJ, Post KD, Senior B. Hyperprolactinemia causing primary amenorrhea. *J Pediatr*. 1981 Nov;99(5):802-4.
19. Sharma N, Dutta D, Sharma LK. Hyperprolactinemia in Children with Subclinical Hypothyroidism. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2017 Dec 15;9(4):350-354.
20. Chiloiro S, Giampietro A, Bianchi A, De Marinis L. Empty sella syndrome: Multiple endocrine disorders. *Handb Clin Neurol*. 2021;181:29-40.
21. Raivio T, Miettinen PJ. Constitutional delay of puberty versus congenital hypogonadotropic hypogonadism: Genetics, management and updates. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2019 Jun;33(3):101316.
22. Locatelli F, Giorgiani G, Pession A, Bozzola M. Late effects in children after bone marrow transplantation: a review. *Haematologica*. 1993 Sep-Oct;78(5):319-28. PMID: 8314162.
23. Meier RK. Polycystic Ovary Syndrome. *Nurs Clin North Am*. 2018 Sep;53(3):407-420.
24. ACOG Committee opinion no. 651: menstruation in girls and adolescents: using the menstrual cycle as a vital sign. *Obstet Gynecol*. 2015;126(6):e143-e146.