

BMJ Best Practice

Avaliação da amenorreia primária

A informação clínica correta e disponível exatamente onde é necessária



Tabela de Conteúdos

| | |
|--|-----------|
| Resumo | 3 |
| Visão geral | 4 |
| Etiologia | 4 |
| Emergencies | 5 |
| Considerações de urgência | 5 |
| Sinais de alarme | 5 |
| Diagnóstico | 6 |
| Abordagem passo a passo do diagnóstico | 6 |
| Visão geral do diagnóstico diferencial | 9 |
| Diagnóstico diferencial | 11 |
| Diretrizes de diagnóstico | 38 |
| Referências | 40 |
| Imagens | 42 |
| Aviso legal | 43 |

Resumo

◊ A amenorreia é a ausência temporária ou permanente de fluxo menstrual e pode ser subdividida em apresentações primárias e secundárias em relação à menarca.[\[1\]](#)

- Amenorreia primária: ausência de menstruações aos 15 anos de idade em pacientes com desenvolvimento adequado das características sexuais secundárias ou ausência de menstruações aos 13 anos de idade e sem outros sinais de maturação da puberdade.
- Amenorreia secundária: ausência de menstruação em não gestantes por pelo menos 3 ciclos subsequentes ao intervalo prévio, ou ausência de menstruação por 6 meses em pacientes com fluxo menstrual prévio.

Embora existam atributos sobrepostos entre os dois grupos, as abordagens de diagnóstico variam significativamente. A amenorreia primária é rara: cerca de 0.3% das mulheres falham no estabelecimento da menstruação.[\[2\]](#) A prevalência de amenorreia primária nos EUA é <0.1% em comparação com os 4% de amenorreia secundária.[\[3\]](#) [\[4\]](#) Mesmo quando as causas das amenorreias primária e secundária se sobrepõem, as probabilidades relativas dessas etiologias podem ser diferentes. Por exemplo, a síndrome do ovário policístico pode causar amenorreia primária ou secundária, mas é muito mais comum ela causar amenorreia secundária. Muitas causas da amenorreia primária são raras na população em geral (por exemplo, síndrome de Kallman). Condições que podem parecer ser eventos raros geralmente surgem mais comumente nesse subgrupo de meninas adolescentes que apresentam amenorreia primária.

Apesar da baixa prevalência de amenorreia primária, uma avaliação imediata e abrangente por um especialista em medicina reprodutiva é necessária, já que a amenorreia é muitas vezes um sinal de um distúrbio reprodutivo subjacente. Atrasos no diagnóstico e no tratamento podem afetar negativamente o futuro a longo prazo dessas pacientes. Por exemplo, uma adolescente com síndrome de insensibilidade androgênica requer aconselhamento para a possível remoção das gônadas porque essas pacientes apresentam risco de até 30% de desenvolver neoplasias gonadais. Em casos de síndrome do ovário policístico e hiperinsulinemia, modificações comportamentais e alimentares podem prevenir doenças cardiovasculares subsequentes.[\[5\]](#) [\[6\]](#) [\[7\]](#)

Etiologia

Alterações cromossômicas que resultam em insuficiência ovariana primária (disgenesia/agenesia gonadal), disfunção hipotalâmica-hipofisária, via de saída obstrutiva ou anomalias Müllerianas representam os diagnósticos diferenciais mais comuns para pacientes com amenorreia primária.^{[8] [9]} Variantes raras nos genes associados ao hipogonadismo hipogonadotrófico idiopático foram encontradas em mulheres com amenorreia hipotalâmica, o que sugere que elas podem contribuir para a suscetibilidade.^[10]

Alguns médicos preferem abordar as pacientes com amenorreia em função da presença ou ausência de desenvolvimento do útero e das mamas (produção de estrogênio). Outro sistema de classificação bem aceito apresentado pela Organização Mundial da Saúde (OMS) divide pacientes em grupos baseados em produção de estrogênio endógeno, níveis de hormônio folículo-estimulante (FSH), níveis de prolactina e disfunção hipotálamo-hipofisária.^[11] Essa classificação é um guia que elimina vários diagnósticos baseados em informações iniciais. No entanto, ainda são necessárias investigações adicionais.

- Grupo I: estrogênio e FSH baixos e ausência de patologia hipotalâmica-hipofisária, o que leva a um diagnóstico de hipogonadismo hipogonadotrófico.
- Grupo II: estrogênio, FSH e prolactina normais, o que leva a um diagnóstico de síndrome do ovário policístico.
- Grupo III: estrogênio baixo e FSH elevado, o que leva a um diagnóstico de insuficiência gonadal.

Embora a lista de causas provocadoras da amenorreia primária seja bastante longa, mesmo os tipos mais comuns de casos são poucos. Em geral, a amenorreia primária é responsável por um percentual relativamente pequeno de visitas de pacientes, mesmo em centros altamente especializados.

Considerações de urgência

(Consulte [Diagnóstico diferencial](#) para obter mais detalhes)

- Pacientes com desenvolvimento sexual secundário devem ser avaliadas para gravidez.
- Pacientes diagnosticadas com disgenesia gonadal (cromossomo Y no cariótipo) e síndrome de insensibilidade androgênica apresentam risco de desenvolver tumores gonadais, como disgerminoma ou gonadoblastoma e devem passar por avaliação e aconselhamento relacionados com a remoção.[\[5\]](#)
- Pacientes com hiperprolactinemia e aquelas diagnosticadas com hipogonadismo hipogonadotrófico e sintomas neurológicos devem realizar exames de neuroimagem para descartar neoplasias intracranianas.[\[12\]](#)
- Pacientes com sintomas de virilização rápida devem ser investigadas imediatamente para descartar tumores adrenais ou ovarianos.

Sinais de alarme

- Amenorreia hipotalâmica primária
- Estresse emocional/físico ou tríade da atleta
- Estado de desnutrição ou doença crônica
- Síndrome de Kallman (hipogonadismo hipogonadotrófico)
- Craniofaringioma
- Deficiência de receptor de hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)
- Hiperprolactinemia
- Pós-encefalite
- Tumor ovariano produtor de androgênios
- Tumor adrenal produtor de androgênios
- Síndrome de Turner ou disgenesia gonadal mista
- Deficiência na 17-alfa-hidroxilase (CYP17)
- Síndrome da insensibilidade ao androgênio
- Obstrução do trato de saída, incluindo hímen não perfurado ou septo vaginal transverso

Abordagem passo a passo do diagnóstico

Embora a anamnese e o exame físico frequentemente direcionem o médico para um diagnóstico funcional, muitas vezes são necessários estudos complementares. A maioria dos distúrbios sistêmicos pode ser diagnosticada com exames laboratoriais para avaliar as funções neuroendócrina e ovariana, enquanto que a maior parte das anormalidades estruturais é identificada via exames pélvicos ou estudos de imagem.^[5]

História

- A idade média do desenvolvimento puberal auxilia na decisão do momento de uma avaliação de amenorreia. Tendências recentes sugerem que as meninas estão menstruando mais cedo, de modo que uma avaliação de amenorreia deverá ser feita mediante a ausência de menstruação aos 15 anos de idade (se outras formas de desenvolvimento puberal forem observadas), em até 5 anos do desenvolvimento das mamas (se isso ocorreu antes dos 10 anos de idade) ou na insuficiência do desenvolvimento das mamas aos 13 anos de idade.^[1] A telarca denota a produção previa ou atual de estrogênio. A idade do surgimento ou sua ausência podem ser usadas para determinar quando uma avaliação deve ser iniciada. A pubarca precoce pode ser associada ao desenvolvimento da síndrome do ovário policístico.^[13]
- Galactorreia: a hiperprolactinemia está mais comumente associada à amenorreia secundária.
- História de infecção ou traumatismo crânioencefálico: uma história remota pode ser obtida da paciente ou dos pais.
- Cefaleia/alterações no campo visual: sugerem um tumor no sistema nervoso central (SNC; por exemplo, craniofaringioma).
- Anosmia: sugere síndrome de Kallman ou uma deficiência congênita completa de hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH).^[14]
- Má nutrição causada por doenças sistêmicas, transtorno alimentar e/ou baixos níveis de gordura corporal: pode resultar em disfunção hipotalâmica. A prática de atividades atléticas extremas, especialmente em pacientes com baixo índice de massa corporal (IMC), pode resultar em um fenômeno semelhante.^[15] É necessário averiguar o estado de saúde, hábitos alimentares e imagem corporal da paciente.
- Estresse emocional: pode prejudicar a função hipotalâmica, resultando em hipogonadismo hipogonadotrófico.
- Doença sistêmica crônica: pode apresentar-se com fadiga, mal-estar, anorexia e perda de peso.
- História familiar: a estatura deve ser documentada e comparada à de outros membros da família. A baixa estatura é sugestiva de síndrome de Turner ou doença hipotalâmica-hipofisária.^[16] Uma história familiar de puberdade tardia, além do início da menarca na mãe e nas irmãs da paciente, deve ser eliciada.

Exame físico

- Devem ser aferidos o peso e a altura da paciente. A baixa estatura pode sugerir uma anormalidade cromossômica. Pacientes com disgenesia gonadal e hipoestrogenemia apresentam risco de baixa estatura final na idade adulta. O padrão de crescimento deve ser documentado e comparado ao de outros parentes de primeiro grau.
- No exame inicial, muita atenção deve ser dada a fatores como alopecia androgênica, alteração na tonalidade da voz, amplitude da distribuição de pelos terminais (padrão masculino), acne ou pele oleosa, os quais podem sugerir hiperandrogenemia. Esses padrões podem variar em função da

ascendência. Quando os sintomas progridem lentamente, é possível a presença da síndrome do ovário policístico ou uma hiperplasia adrenal congênita não clássica. Se agudos e progressivos, a paciente pode estar hospedando um tumor produtor de androgênio (ovariano ou adrenal).

- Considere realizar um exame físico neurológico para avaliar achados neurológicos como alterações na visão periférica, que sugere uma massa intracraniana comprimindo o quiasma óptico (por exemplo, adenoma hipofisário, craniofaringioma).
- Um exame físico cuidadoso das mamas para considerar galactorreia deve ser realizado no caso de haver suspeita de prolactinoma.
- A maioria das anormalidades estruturais são identificadas por exames bimanuais com espéculo. O hímen deve ser avaliado primeiro. Uma bolsa vaginal cega será observada em pacientes com agenesia mülleriana, septo vaginal transverso ou síndrome de insensibilidade androgênica (esta última acompanhada por hérnias inguinais). O colo uterino deve ser observado no exame físico. Exames internos nem sempre são possíveis, e o médico pode precisar prosseguir com opções de captura de imagens ou exames sob anestesia.

[Fig-1]

Exames laboratoriais

Todas as pacientes com amenorreia primária, independentemente dos achados do exame físico, devem ser submetidas a exames laboratoriais preliminares, inclusive hormônio folículo-estimulante (FSH), estradiol, hormônio estimulante da tireoide (TSH) e prolactina. Com base nos resultados, exames adicionais podem ser solicitados.

Pacientes com desenvolvimento sexual secundário devem ser avaliadas para gravidez. Um cariótipo é indicado para pacientes com amenorreia primária e ausência de desenvolvimento sexual secundário ou para pacientes diagnosticadas com insuficiência ovariana prematura (geralmente, amenorreia secundária) e com idade <30 anos.

- Hormônio folículo-estimulante (FSH): em conjunto com os níveis de estradiol, as gonadotrofinas ajudam a determinar se a amenorreia é causada por insuficiência gonadal, disfunção hipotalâmica ou questões sistêmicas ou funcionais.
- Estradiol sérico: os baixos níveis sugerem insuficiência ovariana primária (em conjunto com FSH elevado) ou função hipotalâmica suprimida (FSH baixo).
- Prolactina sérica: os níveis elevados de prolactina circulante (hiperprolactinemia), seja idiopática ou causada por adenoma hipofisário, resultam em hipogonadismo hipogonadotrófico. Para níveis persistentemente elevados, exames de neuroimagem são indicados para descartar uma neoplasia intracraniana.[12]
- Hormônio estimulante da tireoide (TSH): é indicado para descartar hipotireoidismo (primário), mais comumente associado à amenorreia secundária. É improvável que hipotireoidismo leve ou subclínico resulte em irregularidades menstruais.[17] Foi proposto que os níveis elevados de hormônio liberador de tireotrofina (TRH) estimulam a secreção de prolactina da hipófise, suprimindo a produção de FSH.[18]
- Androgênios séricos: para verificar sinais de hiperandrogenismo. Níveis como sulfato de desidroepiandrosterona (DHEA-S) e testosterona livre serão elevados em pacientes com síndrome do ovário policístico,[19] mas podem ser significativamente maiores em pacientes com tumores produtores de androgênios.

- Cariótipo: ajuda a identificar pacientes com risco de desenvolver tumores gonadais, como aquelas com insuficiência ovariana prematura (geralmente, amenorreia secundária) e menos de 30 anos de idade, síndrome de insensibilidade ao androgênio ou disgenesia gonadal.[5]

Exames fisiológicos e de imagem

- Na impossibilidade de se obter um exame pélvico, realiza-se uma ultrassonografia transvaginal ou transabdominal. A ultrassonografia confirma anatomia normal e ajuda no diagnóstico da maioria das anormalidades estruturais, além da presença de um tumor ovariano ou adrenal. A modalidade transvaginal é preferencial, se possível, para avaliar a espessura endometrial.
- A ressonância nuclear magnética (RNM) é a ferramenta mais eficaz para caracterizar as anormalidades estruturais específicas, podendo dispensar um diagnóstico cirúrgico. Na RNM, a agenesia mülleriana (síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser) ou defeitos de fusão assimétrica do sistema Mülleriano (útero unicornio) podem ser identificados, bem como anormalidades renais, as quais podem ocorrer em até 30% desses pacientes.[20] Uma radiografia da coluna pode revelar anormalidades esqueléticas, que foram reportadas em cerca de 8%-32% dos pacientes com agenesia mülleriana.[21]
- Quando os níveis de prolactina estão significativamente elevados, uma RNM craniana é indicada para descartar adenoma hipofisário.[12]
- A medição da densidade óssea pode ser indicada em pacientes selecionados. A idade óssea é um exame adicional conduzido em pacientes com puberdade tardia.
- Recomenda-se audiometria e avaliações oftalmológicas em pacientes com síndrome de Turner. Um rastreamento celíaco também é útil nesses pacientes.

Outros: leptina

A leptina é uma citocina secretada pelos adipócitos, pelo hipotálamo e pela hipófise que parece ter um impacto significativo na função neuroendócrina e reprodutiva, bem como na modulação de energia. Os níveis de leptina sérica são afetados pelo percentual de gordura corporal. Assim, as mulheres com transtornos alimentares ou desnutrição tendem a apresentar níveis mais baixos, o que é representativo de uma alteração no eixo hipotálamo-hipófise-ovariano. Assim, a reposição de leptina restaura a menstruação ovulatória em mulheres com amenorreia hipotalâmica.[22]

Visão geral do diagnóstico diferencial

Comum

Amenorreia hipotalâmica primária

Estresse emocional/físico ou tríade da atleta

Retardo constitucional

Estado de desnutrição ou doença crônica

Síndrome de Kallman (hipogonadismo hipogonadotrófico)

Hiperprolactinemia

Síndrome do ovário policístico

Hiperplasia adrenal congênita não clássica

Síndrome de Turner ou disgenesia gonadal mista

Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (agenesia mülleriana)

Obstrução do trato de saída, incluindo hímen não perfurado ou septo vaginal transverso

Incomum

Craniofaringioma

Deficiência de receptor de hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)

Pós-encefalite

Tumor ovariano produtor de androgênios

Tumor adrenal produtor de androgênios

Testículos com agenesia bilateral (síndrome de Swyer)

deficiência de 5-alfa redutase

Deficiência na 17-alfa-hidroxilase (CYP17)

Síndrome da insensibilidade ao androgênio

Diagnóstico diferencial

Comum

◊ Amenorreia hipotalâmica primária

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--|---|---|--|
| desenvolvimento tardio das características sexuais secundárias | estatura final normal na vida adulta, genitália externa e interna pré-púberes, mas normal, mulher fenotípica normal | <ul style="list-style-type: none"> »gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo »hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: baixa a normal Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal. »estradiol sérico: baixa Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal. »hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal »prolactina sérica: normal | <ul style="list-style-type: none"> »hormônio luteinizante (LH) sérico: baixa Níveis elevados de LH sugerem diagnósticos alternativos. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal. »ultrassonografia pélvica: útero pré-púber com complexo eco endometrial fino »ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal Realizada quando há suspeita de síndrome de Kallman. Também descarta processos estruturais ou traumáticos. »exame de absorciometria por dupla emissão de raios X (DEXA): baixa densidade óssea |

◊ Estresse emocional/físico ou tríade da atleta

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|---|--|--|---|
| desenvolvimento tardio das características sexuais secundárias, | estatura final normal na vida adulta, genitália externa e interna pré- | » gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo | » hormônio luteinizante (LH) sérico: baixa |

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jul 06, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exonerar responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

Comum

◊ Estresse emocional/físico ou tríade da atleta

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|---|--|--|--|
| perda de peso, anorexia, hábitos intestinais alterados, perturbações do sono, pele seca, humor depressivo, medicamentos por prescrição médica | púbere, mas normal, mulher fenotípica normal | <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: baixa a normal Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixa Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> | <p>Níveis elevados de LH sugerem diagnósticos alternativos. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: útero pré-púbere com complexo eco endometrial fino</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal</p> <p>Realizada quando há suspeita de síndrome de Kallman. Também descarta processos estruturais ou traumáticos.</p> <p>»exame de absorciometria por dupla emissão de raios X (DEXA): baixa densidade óssea</p> <p>A tríade da atleta consiste em transtornos da alimentação, amenorreia e osteoporose.</p> |

◊ Retardo constitucional

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|---|--|--|---|
| desenvolvimento tardio das características sexuais secundárias, diagnóstico longitudinal (geralmente ao longo | baixa estatura final na vida adulta, genitália externa e interna normal, mas | » gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: baixa</p> <p>Níveis elevados de LH sugerem diagnósticos</p> |

Comum

◊ Retardo constitucional

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--|--------------------------------------|--|--|
| de meses), história familiar de puberdade tardia, desenvolvimento puberal subsequente normal; é difícil distingui-lo da deficiência isolada de gonadotrofina | pré-púbere, mulher fenotípica normal | <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: baixa a normal Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixa Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> | <p>alternativos. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: útero pré-púbere com complexo eco endometrial fino</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal Realizada quando há suspeita de síndrome de Kallman. Também descarta processos estruturais ou traumáticos.</p> <p>»exame de absorciometria por dupla emissão de raios X (DEXA): baixa densidade óssea</p> |

◊ Estado de desnutrição ou doença crônica

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|---|--|--|---|
| desenvolvimento tardio das características sexuais secundárias, perda de peso, anorexia, hábitos intestinais alterados, pele seca | pode apresentar baixa estatura na infância, mas normal na vida adulta (se tratada), genitália externa e interna normal, mas pré-púbere, mulher fenotípica normal | <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: baixa a normal Todas as análises de FSH possuem intervalos</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: baixa Níveis elevados de LH sugerem diagnósticos alternativos. Os resultados não são confiáveis se o paciente</p> |

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jul 06, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa [declaração de exoneração de responsabilidade](#). © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

Comum

◊ Estado de desnutrição ou doença crônica

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|--|
| | | <p>extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixa Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> | <p>estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: útero pré-púbere com complexo eco endometrial fino</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal Realizada quando há suspeita de síndrome de Kallman. Também descarta processos estruturais ou traumáticos.</p> <p>»exame de absorciometria por dupla emissão de raios X (DEXA): baixa densidade óssea</p> |

◊ Síndrome de Kallman (hipogonadismo hipogonadotrófico)

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|---|---|---|---|
| desenvolvimento tardio das características sexuais secundárias, anosmia, dificuldade para distinguir do atraso constitucional | estatura final normal na vida adulta (se tratada), genitália externa e interna normal, mas pré-púbere, mulher fenotípica normal | <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: baixa Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente.</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: baixa Níveis elevados de LH sugerem diagnósticos alternativos. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: útero pré-</p> |

Comum

◊ Síndrome de Kallman (hipogonadismo hipogonadotrófico)

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---|
| | | <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <ul style="list-style-type: none"> »estradiol sérico: baixa Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal. »hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal »prolactina sérica: normal | <p>púbere com complexo eco endometrial fino</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: bulbo olfatório ausente, possíveis sulcos olfatórios hipoplásicos Descarta processos estruturais ou traumáticos.</p> <p>»exame de absorciometria por dupla emissão de raios X (DEXA): baixa densidade óssea</p> |

◊ Hiperprolactinemia

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|---|--|---|--|
| galactorreia (algumas pacientes), cefaleia ou distúrbios visuais (prolactinoma); pode manifestar-se com oligomenorreia quando os níveis de prolactina não estão extremamente elevados | deficit do campo visual, mulher fenotípica normal, genitália externa pré-púber, desenvolvimento incompleto das características sexuais secundárias | <ul style="list-style-type: none"> »gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo »prolactina sérica: elevada; >4348 picomoles/L (>100 microgramas/L) é altamente sugestiva de prolactinoma Os níveis persistentemente elevados necessitam de avaliação adicional para excluir o prolactinoma ou hipotireoidismo primário. Os níveis discretamente elevados podem indicar uma outra lesão estrutural | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: baixa a normal A prolactina exerce uma influência supressiva sobre o hipotálamo, o que resulta em hipogonadismo hipogonadotrófico. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»exame de absorciometria por dupla emissão de raios X (DEXA): a</p> |

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jul 06, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa [declaração de exoneração de responsabilidade](#). © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

Comum

◊ Hiperprolactinemia

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---|
| | | <p>no sistema nervoso central (SNC).[9]</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: baixa a normal Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixa A prolactina exerce uma influência supressiva sobre o hipotálamo, o que resulta em hipogonadismo hipogonadotrófico. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal; pode ser elevado se a hiperprolactinemia resulta do hipotireoidismo primário</p> <p>»ressonância nuclear</p> | <p>densidade óssea pode ser baixa A medição da densidade óssea deverá ser considerada se a hipoestrogenemia for prolongada. Qualquer causa que resulte em um estado hipoestrogênico prolongado poderá promover a perda óssea.</p> |

Comum

◊ Hiperprolactinemia

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | magnética (RNM cranioencefálica: possível tumor hipofisário » ultrassonografia pélvica: complexo eco endometrial fino a variável | |

◊ Síndrome do ovário policístico

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|---|--|--|---|
| sintomas lentamente progressivos, obesidade, hirsutismo, acne, pele oleosa, ganho de peso, ciclos oligoanovulatórios a amenorreia | alopecia androgênica, acantose nigricans, aumento da proporção cintura-quadril | » gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo » hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: normal Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal. » estradiol sérico: normais a elevados Resultados da conversão de androgênio periférico e da redução da globulina ligadora de hormônios sexuais (influência do excesso de androgênio). Os resultados não são | » testosterona sérica livre: elevado Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal. » teste de desafio da glicose oral em 2 horas: possível hiperinsulinemia ou glicose anormal Avalia a presença de hiperinsulinemia (risco de 30%) ou diabetes mellitus do tipo 2 (risco de 7%) em pacientes com síndrome do ovário policístico.[23] |

Comum

◊ Síndrome do ovário policístico

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | <p>confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> <p>»17-hidroxiprogesterona (17-OHP) sérica: normal</p> <p>A elevação em jejum confirma a hiperplasia adrenal congênita não clássica (deficiência de 21-hidroxilase).</p> <p>»sulfato de prasterona (DHEA-S) sérico: normais a elevados</p> <p>Elevações acentuadas são suspeitas para tumores adrenais (sinais rapidamente progressivos de excesso de androgênio) e requerem imagens adrenais.</p> <p>»testosterona sérica total: elevada; se >6.9 nanomoles/L (>200 nanogramas/dL), suspeita de hipertecose ovariana ou tumor produtor de androgênio</p> <p>Bem padronizado entre laboratórios diferentes; no entanto, não reflete necessariamente o grau de</p> | |

Comum

◊ Síndrome do ovário policístico

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | <p>hiperandrogenismo clínico. Elevações significativas são suspeitas de tumores ovarianos ou adrenais (sinais rapidamente progressivos de excesso de androgênio). Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: ovários policísticos</p> <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: elevado (proporção LH:FSH >2:1)</p> <p>Hipertrofia do estroma ovariano, resultando na produção de androgénios pelos ovários. Causada pela secreção pulsátil de LH. Os níveis podem não confirmar nem excluir síndrome do ovário policístico (SOPC). Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> | |

DIAGNOSIS

Comum

◊ Hiperplasia adrenal congênita não clássica

| História | Exame | 1° exame | Outros exames |
|--|--|---|---|
| início variável dos sintomas; pode apresentar obesidade, hirsutismo, acne, agravamento da voz, padrão masculino de ganho ou perda de cabelo, pele oleosa, ganho de peso, ciclos oligoanovulatórios a amenorreia, história de pubarca prematura | alopecia androgênica, aumento da proporção cintura-quadril, clitoromegalia | <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: normal</p> <p>Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente.</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: normais a elevados</p> <p>Resultados da conversão de androgênio periférico e da redução da globulina ligadora de hormônios sexuais (influência do excesso de androgênio). Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> | <p>»testosterona sérica livre: elevado</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> |

Comum

◊ Hiperplasia adrenal congênita não clássica

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | <p>» 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) sérica: níveis elevados em jejum; um nível >6 nanomoles/L (>200 nanogramas/dL) na fase folicular diferencia esse diagnóstico da síndrome do ovário policístico</p> <p>O diagnóstico é confirmado por uma resposta exagerada a uma dose elevada de hormônio adrenocorticotrófico (250 microgramas).</p> <p>» sulfato de prasterona (DHEA-S) sérico: elevado</p> <p>Elevações significativas são suspeitas de tumores adrenais (sinais rapidamente progressivos de excesso de androgênio) e requerem imagens adrenais.</p> <p>» testosterona sérica total: elevada; se >6.9 nanomoles/L (>200 nanogramas/dL), suspeita de hipertecose ovariana ou tumor produtor de androgênio</p> <p>Bem padronizado entre laboratórios diferentes; no entanto, não reflete necessariamente o grau de hiperandrogenismo.</p> <p>Elevações significativas são suspeitas de</p> | |

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jul 06, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa [declaração de exonerização de responsabilidade](#). © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

Comum

◊ Hiperplasia adrenal congênita não clássica

| História | Exame | 1° exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | <p>tumores ovarianos ou adrenais (sinais rapidamente progressivos de excesso de androgênio). Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: normal Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»progesterona sérica: um nível baixo confirma a fase folicular e ajuda a descartar a falsa elevação da 17-OHP sérica Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: complexo eco endometrial variável</p> | |

◊ Síndrome de Turner ou disgenesia gonadal mista

| História | Exame | 1° exame | Outros exames |
|--|---|--|---|
| pode ser detectada no período pré-natal, ausência de desenvolvimento | estígmas da síndrome de Turner: baixa estatura, pescoço alado, tórax em escudo, cíbito valgo, | » gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo | » hormônio luteinizante (LH) sérico: elevado |

Comum

◊ Síndrome de Turner ou disgenesia gonadal mista

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--|--|---|--|
| puberal, mas espectro variável da doença | implantação baixa dos cabelos, palato alto arqueado, múltiplos nevos pigmentados, linfedema, quarto osso metacarpal curto, anomalias cardiovasculares, genitália externa pré-púber, ausência de características sexuais secundárias (todos esses achados podem se apresentar de forma variável; fenótipo pode variar ao longo do espectro completo de distúrbios masculinos/femininos de desenvolvimento sexual) | <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: elevado (>25 unidades internacionais/L) Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixo a indetectável Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> <p>»cariótipo: 45,XO ou mosaico A presença do cromossomo Y causa predisposição a tumores gonadais.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: útero pequeno, gônadas estriadas</p> | <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ecocardiograma: possíveis anomalias cardíacas</p> <p>»ultrassonografia abdominal: possíveis anomalias renais</p> <p>»lipídios séricos: elevado</p> <p>»testes da função tireoidiana (TFTs): hipotireoidismo ou hipertireoidismo</p> <p>»glicemia de jejum e hemoglobina glicada (HbA1c): elevado</p> <p>»TFHs: elevado</p> <p>»audiometria: o resultado pode ser anormal</p> <p>»exame oftalmológico: o resultado pode ser anormal</p> <p>»Nível de imunoglobulina A (IgA) e IgA antitransglutaminase tecidual: elevada na doença celíaca</p> |

Comum

◊ Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (agenesia mülleriana)

| História | Exame | 1° exame | Outros exames |
|--|--|--|---|
| desenvolvimento puberal com início normal (exceto menarca), impossibilidade de praticar penetração vaginal | mulher fenotípica normal, genitália externa pós-púber com bolsa vaginal cega, características sexuais secundárias normais, sindactilia | <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»hormônio foliculo-estimulante (FSH) sérico: normal</p> <p>Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente.</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: normal</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> <p>»testosterona sérica total: faixa masculina normal</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: normal</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) abdominal e pélvica: anomalias renais (rim pélvico, rim ferradura, agenesia renal unilateral)</p> <p>Cerca de 30% dos pacientes terão anomalia renal.^[20]</p> <p>A anatomia pélvica é melhor definida que com ultrassonografia.</p> <p>»cariótipo: 46,XX</p> <p>»audiometria: o resultado pode ser anormal</p> <p>»radiografia da coluna: pode revelar anormalidades da coluna (por exemplo, escoliose)</p> <p>Aproximadamente 8%-32% dos pacientes terão anomalias esqueléticas.^[21]</p> <p>»ecocardiograma: possíveis anomalias cardíacas</p> |

Comum**◊ Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (agenesia mülleriana)**

| História | Exame | 1° exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | <p>»ultrassonografia pélvica: ausência variável de estruturas müllerianas Ocasionalmente, mostra corno rudimentar pequeno obstruído (endométrio ativo) e características ovarianas normais.</p> | |

◊ Obstrução do trato de saída, incluindo hímen não perfurado ou septo vaginal transverso

| História | Exame | 1° exame | Outros exames |
|--|--|---|---|
| desenvolvimento puberal com dor pélvica cíclica e ausência de menstruações | massa perirretal ou hímen protuberante (hímen não perfurado) com hematocolpos; mulher fenotípica com características secundárias adultas | <p>»ultrassonografia pélvica: hímen não perfurado: sangue no interior da vagina, tecido espessado na vagina (central, superior), útero e ovários com aparência normal O hímen não perfurado pode ser detectado por exame pélvico.</p> <p>[Fig-1]</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) da pelve: septo vaginal transverso; indica a localização e a espessura do septo para reparação cirúrgica Mais sensível e confirmativa que a ultrassonografia, descarta outras anormalidades estruturais como</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: normal Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> |

Comum

◊ Obstrução do trato de saída, incluindo hímen não perfurado ou septo vaginal transverso

| História | Exame | 1° exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | <p>agenesia cervical e hipoplasia endometrial.</p> <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: normal</p> <p>Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente.</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: normal</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> | |

Incomum

◊ Craniofaringioma

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--------------------------|--|--|--|
| cefaleia, visão alterada | atrasos no desenvolvimento neurológico, defeitos no campo visual, mulher fenotípica normal, genitália externa pré-púbera, desenvolvimento incompleto das características sexuais secundárias | <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: baixa</p> <p>Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixa</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal a alta (se a massa estiver comprimindo o pedúnculo hipofisário, prolactina pode estar elevada por conta da desinibição da dopamina)</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: baixa</p> <p>Níveis elevados de LH sugerem diagnósticos alternativos. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: sela e espaço suprasellar variando de alguns milímetros a >5 cm; componente cístico hiperintenso em imagens ponderadas T1 ou T2</p> <p>RNM com e sem contraste é o método de imagem preferido. Tomografia computadorizada (TC): parcialmente cística com componentes sólidos, calcificações.</p> <p>»ulassonografia pélvica: útero pré-púber com complexo eco endometrial fino</p> |

Incomum

◊ Deficiência de receptor de hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH)

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--|---|--|---|
| o espectro do distúrbio pode permitir a oligoanovulação, difícil de diferenciar de deficiência isolada de gonadotrofinas | mulher fenotípica normal, genitália externa pré-púber, desenvolvimento incompleto das características sexuais secundárias, baixa estatura | <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: normal a baixa</p> <p>Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente.</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixo (variável)</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: normal</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: útero pré-púber com complexo eco endometrial fino</p> <p>»administração de GnRH pulsátil: resposta aumentada a gonadotrofinas hipofisárias</p> |

◊ Pós-encefalite

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--|--|---|---------------|
| processo infeccioso prévio, cefaleia, visão alterada | atrasos no desenvolvimento neurológico, defeitos no campo visual, mulher fenotípica normal, genitália externa pré-púber, desenvolvimento | <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM)</p> | |

Incomum

◊ Pós-encefalite

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|--|---|---------------|
| | incompleto das características sexuais secundárias | <p>cranioencefálica: atrofia cerebral</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: baixa Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixa Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: baixa Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: complexo</p> | |

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jul 06, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa [declaração de exonerar responsabilidade](#). © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

Incomum

◊ Pós-encefalite

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|---------------------------------|---------------|
| | | eco endometrial fino a variável | |

◊ Tumor ovariano produtor de androgênios

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--|---|---|--|
| sintomas com progressão rápida, obesidade, hirsutismo, acne, agravamento da voz, padrão masculino de ganho ou perda de cabelo, pele oleosa, ganho de peso, ciclos oligoanovulatórios a amenorreia, história de pubarca prematura | alopecia androgênica, clitoromegalia, aumento da massa muscular | <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: normal</p> <p>Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente.</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: normais a elevados</p> <p>Resultados da conversão de androgênio periférico e da redução da globulina ligadora de hormônios sexuais (influência do excesso de androgênio). Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> | <p>»testosterona sérica livre: elevado</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) abdominal e pélvica: massa ovariana</p> |

Incomum

◊ Tumor ovariano produtor de androgénios

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> <p>»17-hidroxiprogesterona (17-OHP) sérica: normal</p> <p>»sulfato de prasterona (DHEA-S) sérico: normal Elevações acentuadas de DHEA-S justificam avaliação adrenal.</p> <p>»testosterona sérica total: elevada >6.9 nanomoles/L (>200 nanogramas/dL) Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia abdominal e pélvica: massa ovariana</p> <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: normal Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> | |

Incomum

◊ Tumor adrenal produtor de androgênios

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--|---|---|--|
| progressão rápida dos sintomas, obesidade, hirsutismo, acne, agravamento da voz, padrão masculino de ganho ou perda de cabelo, pele oleosa, ganho de peso, ciclos oligoanovulatórios a amenorreia, história de pubarca prematura | alopecia androgênica, clitoromegalia, aumento da massa muscular | <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: normal</p> <p>Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente.</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: normais a elevados</p> <p>Resultados da conversão de androgênio periférico e da redução da globulina ligadora de hormônios sexuais (influência do excesso de androgênio). Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: normal</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»testosterona sérica livre: elevado</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> |

Incomum**◊ Tumor adrenal produtor de androgênios**

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | <p>» 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) sérica: normal</p> <p>» sulfato de prasterona (DHEA-S) sérico: elevado Elevações acentuadas de DHEA-S justificam avaliação adrenal.</p> <p>» testosterona sérica total: normal Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>» ressonância nuclear magnética (RNM) abdominal e pélvica: massa adrenal</p> | |

◊ Testículos com agenesia bilateral (síndrome de Swyer)

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|-------------------------------------|--|---|---|
| ausência de desenvolvimento puberal | infantilismo sexual com fenótipo de mulher normal (genitália interna e externa normal com ausência de características sexuais secundárias) | <p>» hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: elevado (>25 unidades internacionais/L) Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo</p> | <p>» hormônio luteinizante (LH) sérico: elevado Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> |

Incomum

◊ Testículos com agenesia bilateral (síndrome de Swyer)

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|---|---------------|
| | | <p>qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixo a indetectável Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> <p>»cariótipo: 46,XY Qualquer permutação com um cromossomo Y requer a remoção das gônadas porque esses pacientes têm uma chance de até 30% de desenvolver neoplasia gonadal. O cromossomo Y na síndrome de Swyer é disfuncional. Consequentemente, as gônadas estriadas não conseguem produzir a substância inibidora mülleriana, permitindo o desenvolvimento da genitália interna feminina normal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: útero pequeno, gônadas estriadas</p> | |

Incomum

◊ deficiência de 5-alfa redutase

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--|--|---|--|
| virilização pré-púbere (aumento da genitália externa masculina, crescimento capilar com padrão masculino, aumento da massa muscular, agravamento da voz) | fenótipo de mulher pré-púbere, mas pode ter apresentado genitália ambígua no nascimento; na puberdade, a virilização ocorre com a aparência masculina secundária à testosterona (não pode formar o metabólito ativo dihidrotestosterona, apresentando assim próstata e genitália externa pequenas) | <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: normal Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: normal Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> <p>»testosterona sérica total: faixa masculina normal Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»cariótipo: 46,XY</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: normal a discretamente elevado Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: a genitália masculina interna é normal, e os testículos estão localizados na bolsa labioescrotal; a genitália externa tipicamente mostra hipospadia perineoescrotal grave e uma bolsa vaginal cega abrindo para o seio urogenital ou a uretra</p> |

Incomum

◊ Deficiência na 17-alfa-hidroxilase (CYP17)

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|---|---|--|--|
| apresentação na puberdade com ausência de desenvolvimento sexual e menstruações | 46,XX: infantilismo sexual, hipertensão; 46,XY: distúrbios masculinos de desenvolvimento sexual (ausência de genitália interna feminina, bolsa vaginal cega, testículos intra-abdominais) | <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: muito elevado Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: baixa A produção reduzida de androgênio (ausência de substrato) resulta na redução da aromatização para o estrogênio. Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> <p>»cariótipo: 46,XY ou 46,XX</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: normal Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»desoxicorticosterona sérica: elevado O excesso de mineralocorticoides resulta na expansão do volume.</p> <p>»CYP17 (substrato de progesterona): elevado</p> <p>»progesterona sérica: elevado Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ulassonografia pélvica: 46,XY: ausência de estruturas müllerianas, possíveis gônadas intra-abdominais ou inguinais; 46,XX: estruturas müllerianas subdesenvolvidas</p> |

Incomum

◊ Síndrome da insensibilidade ao androgênio

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|--|---|---|---|
| momento da telarca normal, crescimento de pelos púbicos mínimo a ausente, impossibilidade de praticar penetração vaginal | mulher fenotípica, desenvolvimento mamário normal com aréolas pálidas, pelos púbicos esparsos, bolsa vaginal cega, massa inguinal palpável (testículos), braços longos, mãos e pés grandes; a síndrome incompleta pode se apresentar com uma gama de genitálias externas ambíguas (produção de androgênio após a puberdade) | <p>»gonadotrofina coriônica humana (hCG) sérica: negativo</p> <p>»hormônio folículo-estimulante (FSH) sérico: normal</p> <p>Todas as análises de FSH possuem intervalos extraordinariamente amplos que dependem não apenas da fase do ciclo, mas também da idade da paciente.</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»estradiol sérico: normal</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»hormônio estimulante da tireoide (TSH) sérico: normal</p> <p>»prolactina sérica: normal</p> <p>»cariótipo: 46,XY Distúrbio recessivo ligado ao cromossomo X que resulta em receptor de androgênio defeituoso.</p> <p>»testosterona sérica total: faixa masculina normal</p> | <p>»hormônio luteinizante (LH) sérico: elevado</p> <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> |

Incomum**◊ Síndrome da insensibilidade ao androgênio**

| História | Exame | 1º exame | Outros exames |
|----------|-------|--|---------------|
| | | <p>Os resultados não são confiáveis se o paciente estiver recebendo qualquer forma de terapia hormonal.</p> <p>»ultrassonografia pélvica: ausência de útero; testículos abdominais ou inguinais Requer a remoção das gônadas aos 20 anos de idade para evitar o risco de malignidade.</p> | |

Diretrizes de diagnóstico**Europa****Management of women with premature ovarian insufficiency**

Publicado por: European Society of Human Reproduction and Embryology
Última publicação em: 2015

Internacional**Diagnosis and treatment of polycystic ovary syndrome: an Endocrine Society clinical practice guideline**

Publicado por: Endocrine Society
Última publicação em: 2013

Functional hypothalamic amenorrhea: an Endocrine Society clinical practice guideline

Publicado por: Endocrine Society
Última publicação em: 2017

América do Norte

Primary ovarian insufficiency in adolescents and young women

Publicado por: The American Congress of Obstetricians and Gynecologists
Última publicação em: 2014

Hormone therapy in primary ovarian insufficiency

Publicado por: The American Congress of Obstetricians and Gynecologists
Última publicação em: 2017

Müllerian agenesis: diagnosis, management, and treatment

Publicado por: The American Congress of Obstetricians and Gynecologists
Última publicação em: 2018

Current evaluation of amenorrhea

Publicado por: Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine
Última publicação em: 2008

Artigos principais

- Herman-Giddens ME, Slora EJ, Wasserman RC, et al. Secondary sexual characteristics and menses in young girls seen in office practice: a study from the Pediatric Research in Office Settings network. *Pediatrics*. 1997;99:505-512. [Resumo](#)
- Verp MS, Simpson JL. Abnormal sexual differentiation and neoplasia. *Cancer Genet Cytogenet*. 1987;25:191-218. [Resumo](#)
- Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Current evaluation of amenorrhea. *Fertil Steril*. 2008;90(suppl 3):S219-S225. [Texto completo](#) [Resumo](#)
- Caronia LM, Martin C, Welt CK, et al. A genetic basis for functional hypothalamic amenorrhea. *N Engl J Med*. 2011;364:215-225. [Resumo](#)
- Goodman LR, Warren MP. The female athlete and menstrual function. *Curr Opin Obstet Gynecol*. 2005;17:466-470. [Resumo](#)
- Turner HH. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck and cubitus valgus. *Endocrinology*. 1938;23:566.

Referências

1. Herman-Giddens ME, Slora EJ, Wasserman RC, et al. Secondary sexual characteristics and menses in young girls seen in office practice: a study from the Pediatric Research in Office Settings network. *Pediatrics*. 1997;99:505-512. [Resumo](#)
2. Kiningham RB, Apgar BS, Schwenk TL. Evaluation of amenorrhea. *Am Fam Physician*. 1996;53:1185-1194. [Resumo](#)
3. Timmreck LS, Reindollar RH. Contemporary issues in primary amenorrhea. *Obstet Gynecol Clin North Am*. 2003;30:287-302. [Resumo](#)
4. Pettersson F, Fries H, Nillius SJ. Epidemiology of secondary amenorrhea: incidence and prevalence rates. *Am J Obstet Gynecol*. 1973;117:80-86. [Resumo](#)
5. Verp MS, Simpson JL. Abnormal sexual differentiation and neoplasia. *Cancer Genet Cytogenet*. 1987;25:191-218. [Resumo](#)
6. Loret de Mola JR. Amenorrhea. In: Hurd WW, Falcone T, eds. *Clinical reproductive medicine and surgery*. Philadelphia, PA: Mosby Elsevier; 2007:233-250.
7. Shroff R, Kerchner A, Maifeld M, et al. Young obese women with polycystic ovary syndrome have evidence of early coronary atherosclerosis. *J Clin Endocrinol Metab*. 2007;92:4609-4614. [Texto completo](#) [Resumo](#)

8. Reindollar RH, Novak M, Tho SP, et al. Adult-onset amenorrhea: a study of 262 patients. *Am J Obstet Gynecol.* 1986;155:531-543. [Resumo](#)
9. Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Current evaluation of amenorrhea. *Fertil Steril.* 2008;90(suppl 3):S219-S225. [Texto completo](#) [Resumo](#)
10. Caronia LM, Martin C, Welt CK, et al. A genetic basis for functional hypothalamic amenorrhea. *N Engl J Med.* 2011;364:215-225. [Resumo](#)
11. Insler V. Gonadotropin therapy: new trends and insights. *Int J Fertil.* 1988;33:85-86,89-97. [Resumo](#)
12. Brenner SH, Lessing JB, Quagliarello J, et al. Hyperprolactinemia and associated pituitary prolactinomas. *Obstet Gynecol.* 1985;65:661-664. [Resumo](#)
13. Witchel SF. Puberty and polycystic ovary syndrome. *Mol Cell Endocrinol.* 2006;254-255:146-153. [Resumo](#)
14. Bhagavath B, Layman LC. The genetics of hypogonadotropic hypogonadism. *Semin Reprod Med.* 2007;25:272-286. [Resumo](#)
15. Goodman LR, Warren MP. The female athlete and menstrual function. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2005;17:466-470. [Resumo](#)
16. Turner HH. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck and cubitus valgus. *Endocrinology.* 1938;23:566.
17. Krassas GE, Pontikides N, Kaltsas T, et al. Disturbances of menstruation in hypothyroidism. *Clin Endocrinol (Oxf).* 1999;50:655-659. [Resumo](#)
18. Groff TR, Shulkin BL, Utiger RD, et al. Amenorrhea-galactorrhea, hyperprolactinemia, and suprasellar pituitary enlargement as presenting features of primary hypothyroidism. *Obstet Gynecol.* 1984;63(3 Suppl):86S-89S. [Resumo](#)
19. Legro RS, Arslanian SA, Ehrmann DA, et al; Endocrine Society. Diagnosis and treatment of polycystic ovary syndrome: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab.* 2013;98:4565-4592. [Texto completo](#) [Resumo](#)
20. Govindarajan M, Rajan RS, Kalyanpur A, et al. Magnetic resonance imaging diagnosis of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J Hum Reprod Sci.* 2008;1:83-85. [Texto completo](#) [Resumo](#)
21. Committee on Adolescent Health Care. ACOG Committee Opinion No. 728: Müllerian Agenesis: diagnosis, management, and treatment. *Obstet Gynecol.* 2018 Jan;131(1):e35-e42. [Resumo](#)
22. Kelesidis T, Kelesidis I, Chou S, et al. Narrative review: the role of leptin in human physiology: emerging clinical applications. *Ann Intern Med.* 2010;152:93-100. [Resumo](#)
23. Ehrmann DA, Barnes RB, Rosenfield RL, et al. Prevalence of impaired glucose tolerance and diabetes in women with polycystic ovary syndrome. *Diabetes Care.* 1999 Jan;22(1):141-6. [Resumo](#)

Imagens



Figura 1: Hímen imperfurado

Lardenoije C, Aardenburg R, Mertens H. Imperforate hymen: a cause of abdominal pain in female adolescents. BMJ Case Reports 2009; doi:10.1136/bcr.08.2008.0722

Aviso legal

Este conteúdo destinase a médicos que não estão nos Estados Unidos e no Canadá. O BMJ Publishing Group Ltd. ("BMJ Group") procura certificarse de que as informações fornecidas sejam precisas e estejam atualizadas; no entanto, não fornece garantias nesse sentido, tampouco seus licenciantes, que fornecem determinadas informações vinculadas ao seu conteúdo ou acessíveis de outra forma. O BMJ Group não defende nem endossa o uso de qualquer tratamento ou medicamento aqui mencionado, nem realiza o diagnóstico de pacientes. Os médicos devem utilizar seu próprio julgamento profissional ao utilizar as informações aqui contidas, não devendo considerá-las substitutas, ao abordar seus pacientes.

As informações aqui contidas não contemplam todos os métodos de diagnóstico, tratamento, acompanhamento e medicação, nem possíveis contra-indicações ou efeitos colaterais. Além disso, com o surgimento de novos dados, tais padrões e práticas da medicina sofrem alterações; portanto, é necessário consultar diferentes fontes. É altamente recomendável que os usuários confirmem, por conta própria, o diagnóstico, os tratamentos e o acompanhamento especificado e verifiquem se são adequados para o paciente na respectiva região. Além disso, é necessário examinar a bula que acompanha cada medicamento prescrito, a fim de verificar as condições de uso e identificar alterações na posologia ou contra-indicações, em especial se o agente a ser administrado for novo, raramente utilizado ou tiver alcance terapêutico limitado. Deve-se verificar se, na sua região, os medicamentos mencionados são licenciados para o uso especificado e nas doses determinadas. Essas informações são fornecidas "no estado em que se encontram" e, na forma da lei, o BMJ Group e seus licenciantes não assumem qualquer responsabilidade por nenhum aspecto da assistência médica administrada com o auxílio dessas informações, tampouco por qualquer outro uso destas. Estas informações foram traduzidas e adaptadas com base no conteúdo original produzido pelo BMJ no idioma inglês. O conteúdo traduzido é fornecido tal como se encontra na versão original em inglês. A precisão ou confiabilidade da tradução não é garantida nem está implícita. O BMJ não se responsabiliza por erros e omissões provenientes da tradução e da adaptação, ou de qualquer outra forma, e na máxima extensão permitida por lei, o BMJ não deve incorrer em nenhuma responsabilidade, incluindo, mas sem limitação, a responsabilidade por danos provenientes do conteúdo traduzido.

NOTA DE INTERPRETAÇÃO: Os numerais no conteúdo traduzido são exibidos de acordo com a configuração padrão para separadores numéricos no idioma inglês original: por exemplo, os números de 4 dígitos não incluem vírgula nem ponto decimal; números de 5 ou mais dígitos incluem vírgulas; e números menores que a unidade são representados com pontos decimais. Consulte a tabela explicativa na Tab 1. O BMJ não aceita ser responsabilizado pela interpretação incorreta de números em conformidade com esse padrão especificado para separadores numéricos. Esta abordagem está em conformidade com a orientação do Serviço Internacional de Pesos e Medidas (International Bureau of Weights and Measures) (resolução de 2003)

<http://www1.bipm.org/jsp/en/ViewCGPMResolution.jsp>

| Estilo do BMJ Best Practice | | |
|-----------------------------|--------------------------------|-------|
| | Numerais de 5 dígitos | 10,00 |
| | Numerais de 4 dígitos | 1000 |
| | Numerais < 1 | 0.25 |

Tabela 1 Estilo do BMJ Best Practice no que diz respeito a numerais

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jul 06, 2018.

43

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmj.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneración de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

O BMJ pode atualizar o conteúdo traduzido de tempos em tempos de maneira a refletir as atualizações feitas nas versões originais no idioma inglês em que o conteúdo traduzido se baseia. É natural que a versão em português apresente eventuais atrasos em relação à versão em inglês enquanto o conteúdo traduzido não for atualizado. A duração desses atrasos pode variar.

Veja os [termos e condições do website](#).

Contacte-nos

+ 44 (0) 207 111 1105

support@bmj.com

BMJ
BMA House
Tavistock Square
London
WC1H 9JR
UK

BMJ Best Practice

Colaboradores:

// Autores:

Meir Jonathon Solnik, MD

Associate Professor

Director, Division of Urogynecology, Director, Center for Minimally Invasive Gynecologic Surgery, Cedars-Sinai Medical Center, Los Angeles, CA

DIVULGAÇÕES: MJS is a consultant for Medtronic, serves on the advisory boards of Abbvie and Allergan, and has been a moderator for Bayer.

// Reconhecimentos:

MJS would like to gratefully acknowledge Jessica Papillon-Smith, a previous contributor to this topic. JP-S declares that she has no competing interests.

// Colegas revisores:

Joseph S. Sanfilippo, MD, MBA

Professor

Department of Obstetrics, Gynecology, and Reproductive Sciences, Vice Chairman, Reproductive Sciences, Director, Division of Reproductive Endocrinology and Infertility, University of Pittsburgh, Pittsburgh, PA

DIVULGAÇÕES: JSS declares that he has no competing interests.

Mary Ann Lumsden, BSc Hons, MBBS, MRCOG, MD, FRCOG

Head of Section

Reproductive and Maternal Medicine, University of Glasgow Royal Infirmary, Glasgow, Scotland

DIVULGAÇÕES: MAL declares that she has no competing interests.

Robert Shaw, MD

Professor and Chair

Department of Neurology, Wake Forest University School of Medicine, Winston-Salem, NC

DIVULGAÇÕES: RS declares that he has no competing interests.