

Compartiment	Diagnose	Meest karakteristieke klachten, verschijnselen, symptomen en bevindingen bij lichamelijk onderzoek	Meest accurate diagnostische test of combinatie van testen
I Anatomische afwijkingen van de Müllerse structuren, de vagina en/of het hymen	mayer-rokitansky-küster (MRK-) syndroom	-normale ontwikkeling sec. geslachtskenmerken -soms cyclische pijn in de onderbuik -afwezige/ondiepe vagina	-echo/MRI: geen vagina/uterus, wel ovaria -oestradiol (E2) en testosteron (T) normaal
	MURCS: müllerse (MU) anomalie + unilaterale nier-agenesie (R) + cervicale wervelkolom afwijkingen (C) syndroom (S) (= klippel-feilsyndroom)	-congenitale urologische afwijkingen, -bewegingsbeperking hoofd/ (cervicale) wervelkolom -lage haargrens	-MRI: asymmetrische aanleg van de inwendige genitalia -echo nieren -X-wervelkolom
	compleet androgeen ongevoeligheids syndroom (CAOS)	-achterblijvende of normale borstontwikkeling en -niet of nauwelijks pubis- en okselbehaarings -bleke tepels -liesbreuk in de voorgeschiedenis -ondiepe vagina	MRI: geen uterus + (atypische lokalisatie) testikels -T verhoogd -karyogram 46,XY -DNA-onderzoek
	partieel androgeen ongevoeligheids syndroom (PAOS)	-idem (CAOS), maar met -hirsutisme en virilisatie	-idem (CAOS)
	transversaal vaginaal septum	-toenemende cyclische onderbuikspijnen en mictieproblemen -molimina menstrualis (perimenstruele verschijnselen) -cryptomenorroe -(soms) onderbuiktumor -open hymen -verkorte vagina	-echo/MRI: haematocolpos

	hymen imperforatus	-als transversaal septum -afgesloten, soms bomberend hymen, toenemend bij Valsalva of druk op de onderbuik(tumor)	-echo: haematocolpos
II Aandoeningen van de gonaden cq ovaria	45,X en varianten (turnersyndroom)	-groeiachterstand (in alle gevallen) -uitblijvende/ achterblijvende secundaire geslachtskenmerken -neonataal lymfoedeem, -recidiverende otitiden -renale of cardiale voorgeschiedenis -typisch fenotype: webbed neck, laagstaande oren, lage haargrens, cubiti valgi, ver uit elkaar staande tepels	-FSH hoog, E2 laag -karyogram 45,X (of mozaïek) -PM: FISH met SRY- probe op wangslimvlies (uitsluiten aanwezigheid Y-materiaal)
	46,XX gonadale dysgenesie	-uitblijvende secundaire geslachtskenmerken en groeispuurt -infantiele genitalia interna -doofheid: perraultsyndroom	-FSH hoog, E2 laag -karyogram 46,XX -DNA-onderzoek soms mogelijk
	46,XY gonadale dysgenesie (voorheen swyersyndroom)	-uitblijvende secundaire geslachtskenmerken en groeispuurt -normale pubisbeharing -normale vrouwelijke genitalia interna en externa	-FSH hoog, E2 laag -karyogram 46,XY -FISH met SRY-probe of SRY-PCR -zo nodig aanvullend DNA-onderzoek
	bilaterale oöphorectomie	-abdominale chirurgie, o.a. vanwege maligniteit op de kinderleeftijd	-FSH hoog, E2 laag
	chemotherapie	-chemotherapie op de kinderleeftijd	-FSH hoog, E2 laag
	radiotherapie	-radiotherapie kleine bekken op de kinderleeftijd > 18 Gy	-FSH hoog, E2 laag
III Aandoeningen	hyperprolactinemie	-galactorroe -medicatie: neuroleptica	-prolactine hoog -E2 en FSH laag

hypofyse (voorkwab)		-hoofdpijn -visusstoornissen, gezichtsvelduitval	-TSH en FT4 -MRI hypothalamus/hypofyse regio
	hemochromatosis	-familieanamnese -chronisch herhaalde bloedtransfusies	-E2, FSH en LH (zeer) laag -DNA-onderzoek
	tumoren, infiltratieve afwijkingen van hypofyse, macro- adenomen (secreting, non- secreting)	-hoofdpijn -afwijkende visus, hemi- anopsie -verschijnselen passend bij hypofysevoorkwab- hormoon overproductie (bijv. acromegalie, ziekte van Cushing)	E2, FSH, LH (zeer) laag -MRI hypothalamus/hypofyse regio
IVa Aandoeningen die interfereren met het normaal functioneren van de hypothalamus en hoger centraal zenuwstelsel	tumoren, infiltratieve afwijkingen en overige verworven aandoeningen van de hypothalamus zoals craniopharyngeoom, meningeoom, metastasen, Langerhanscel histiocytose, etc.	-hoofdpijn -afwijkende visus, hemi- anopsie	-E2, FSH, LH (zeer) laag -MRI hypothalamus/hypofyse regio
	congenitale vormen van GnRH deficiëntie (bijv. kallmannsyndroom)	-anosmie -variabele penetrantie van de ontwikkeling van sec. geslachtskenmerken: afwezig tot normaal	-E2, FSH, LH (zeer) laag -KNO: reukproeven -MRI hypothalamus/hypofyse regio, bulbus en sulci olfactorii -DNA-onderzoek
	constitutioneel trage (groei en) puberteit	-uitblijvende, vertraagde of stop in de ontwikkeling van de sec. geslachtskenmerken en groeispuurt -familiaal voorkomen (moeder zussen)	-geen afwijkingen bij screenend laboratoriumonderzoek (zie stroomdiagram)

IVb (Andere) aandoeningen die interfereren met het normaal functioneren van de hypothalamus/hypofyse/ovariële -as en hoger gelegen centraal zenuwstelsel	eetstoornissen	-over- of ondergewicht, eventuele gewichtsschommelingen -hyperactiviteit -trage pols -gele sclerae, -oranje huidplooien: hypercarotenaemie, - koude paarsrode acra -lanugobeharing	-E2 laag, FSH normaal tot zeer laag, LH laag tot zeer laag
	langdurige zware lichamelijke inspanning	-excessieve sportbeoefening	-geen afwijkingen bij screenend laboratoriumonderzoek (zie stroomdiagram)
	stress	-stress	-idem
	lichamelijke ziekten	-chronische darm- en nieraandoeningen -chronische infectie	-bloedbeeld, ontstekingslab en bloedchemie -lever- en nierfuncties
	schildklierafwijkingen	-hypothyreoïdie: moeheid, obstipatie, droge huid, etc. -hyperthyreoïdie: snelle pols, zachte huid, tremor, exophthalmus.	-TSH afwijkend
	zwangerschap	-seksueel contact	-zwangerschapstest
	hyperandrogenisme o.b.v. androgeen-producerende ovarium (of bijniertumor)	-acne -hirsutisme -virilisatie: clitoromegalie. stemverlaging (adamsappel), geheimratsecken -mamma-atrofie -mannelijke lichaamsvorm	-T verhoogd -SHBG laag -androstenedion of -DHEA(S) verhoogd -MRI bijniere(n)/ovaria
	hyperandrogenisme o.b.v. late onset congenital adrenal hyperplasia (CAH)	-voorgeschiedenis -early onset, premenarchaal hirsutisme -familie anamnese -hypertensie	-17-OH progesteron, evt. -ACTH stimulatietest -DNA-onderzoek

	polycysteus ovarium syndroom (PCOS)	-meestal sec. amenorroe -acne -hirsutisme, -gewichtstoename c.q. obesitas (niet altijd!) -acanthosis nigricans -DM type 2	-T normaal/ verhoogd -SHBG (vaak) laag/ normaal -androstenedion normaal/ verhoogd -DHEAS: verhoogd -echo: polycysteuze ovaria -insulineresistentie
--	--	---	--

Bronnen: (Fritz & Speroff L., 2011; Master-Hunter & Heiman, 2006; Practice Committee of American Society for Reproductive Medicine., 2008; Rosenfield, Cooke, & Radovick, 2008)

2.1 De anamnese

2.1.1 Wat zijn aandachtspunten in de anamnese?

Onderbouwing en overwegingen

Uit de literatuur blijkt dat het uitvragen van de *voorgeschiedenis* van een jonge vrouw met primaire amenorroe van belang is. Hierbij kunnen chronische ziekten (bijvoorbeeld diabetes mellitus, inflammatoire darmziekten, nierinsufficiëntie) of een schedel- of bekkentrauma aan het licht komen. Vervolgens kan een specifieke anamnese bij een primaire amenorroe richting geven: er zou eventueel sprake kunnen zijn van een *secundaire amenorroe* door expliciet navraag te doen naar enige vorm van vaginaal bloedverlies in het verleden (al dan niet na een “hormoonkuurtje” of gebruik van de anticonceptiepil). De aanwezigheid van *cyclische onderbuikspijn* kan passen bij een afvloedbelemmering van het menstratiebloed door aangeboren afwijkingen in het eerste compartiment, in casu een hymen imperforatus of een afsluiting hogerop in de vagina.

Het uitvragen van de ontwikkeling van de *secundaire geslachtskenmerken* is belangrijk voor de diagnostiek, zoals beschreven in hoofdstuk 1.

Met het uitvragen van de *levensstijl* kan men op het spoor komen van (ernstige) fysieke of psychische stress. Hierbij vraagt men naar *eetproblemen*, *excessieve sportbeoefening* en (*ongewenste*) *seksuele ervaringen*.