

Quando sono i geni a provocare la menopausa precoce

LUNEDÌ 30 APRILE 2012 00:00

SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



Alcune mutazioni genetiche causano l'assenza delle mestruazioni già dopo i 40 anni

Quando cessa la naturale funzione delle ovaie, la donna entra in menopausa ed il flusso mestruale diminuisce sino a sparire del tutto. In genere la menopausa si presenta intorno ai 50 anni, ma può avvenire anche verso i 40. In questo caso si tratta di menopausa precoce.

Questa non è altro che la manifestazione esteriore della diminuzione della funzione delle ovaie. I motivi di questa riduzione dell'attività sono svariati e non tutti ad oggi chiariti

da ricerche scientifiche.

Attualmente la percentuale delle donne coinvolte nel problema di una menopausa anticipata sembra in crescita. Tuttavia, questo potrebbe dipendere dal fatto che le donne cercano una gravidanza in età più avanzata, al contrario delle loro nonne o mamme che a 40 anni avevano già avuto varie gravidanze e forse erano anche contente di non avere più le mestruazioni che le ponevano a rischio di ulteriore prole.

Al di là di queste considerazioni la menopausa precoce porta comunque ad un invecchiamento più rapido e a maggiori complicanze, soprattutto a carico dell'apparato scheletrico, con un rischio maggiore di osteoporosi. Sicuramente vi è una componente familiare nella presenza di una menopausa precoce: se la mamma o la nonna di una donna ha avuto una menopausa precoce è più probabile che anche questa ne sia soggetta. Quindi fattori genetici sono una delle cause.

A questo proposito recentemente è stato condotto dal Prof. Xue Jiao ricercatore del Centro di Medicina Riproduttiva della Shandong University uno dei più completi studi retrospettivi su 531 pazienti, per valutare i tipi di anomalie cromosomiche nelle donne cinesi che avevano una ben documentata storia di menopausa precoce. È stata eseguita l'analisi del cariotipo (controllo del numero e della forma dei cromosomi) sulle 531 pazienti cinesi - con comprovata menopausa precoce - che frequentano quattro grandi centri per la Riproduzione Assistita in Cina.

Il ricercatore ha riscontrato anomalie cromosomiche, cioè difetti a carico dei cromosomi in 64 delle 531 donne con menopausa precoce, pari al 12,1%. La metà di queste donne presentavano errori di struttura di uno dei cromosomi X, 15 presentavano un difetto nella parte inferiore del cr. X (braccio lungo) e 2 nella parte superiore (braccio corto), 15 mostravano altri più complessi difetti, nove mostravano uno scambio di tratti di cromosoma tra il cromosoma X e d'altri cromosomi (traslocazione). In 19 casi è stata trovata la mancanza totale di un cromosoma X (Aneuploidia), mentre in 3 casi vi era la presenza di un cromosoma X in più (47, XXX).

Altre cause di menopausa precoce derivano da patologie che comportano interventi chirurgici a carico dell'apparato genitale o a cure chemioterapiche che possono provocare l'esaurimento della riserva ovarica.

Per confermare la diagnosi di menopausa precoce è necessario raccogliere in modo dettagliato la storia familiare e personale della donna, eseguire una visita ginecologica con una ecografia per la valutazione dei follicoli antrali e un prelievo di sangue per controllare i livelli di FSH e dell'AMH (ormone antimulleriano): solo così è possibile conoscere la riserva ovarica di una donna.

Si parla di menopausa precoce, detta anche POF (premature ovarian failure) quando l'ormone FSH presenta all'analisi una concentrazione maggiore di 40 mIU/ml e l'AMH scende a valori molto vicini allo 0 ed i follicoli antrali sono complessivamente meno di 4 o 5.

Da Human Reproduction Vol. 27 n. 5 maggio 2012