

## **Przedwczesna niewydolność jajników (POI) (Primary Ovarian Insufficiency (POI))**

### **Czym jest przedwczesna niewydolność jajników (PNJ) i jak często występuje? (What is primary ovarian insufficiency (POI) and how common is it?)**

Jajniki osób z PNJ nie funkcjonują prawidłowo (niewydolność jajników) przed menopauzą (menopauza to okres w życiu, kiedy jajniki przestają funkcjonować) mimo, że docierają do nich stymulujące sygnały z mózgu. To oznacza, że jajniki nie produkują jajeczek/komórek jajowych i nie wytwarzają hormonów (estrogenu i progesteronu) w normalnych ilościach. PNJ rzadko występuje w okresie dojrzewania (mniej niż 0,3% chorych). Około 20 do 30% chorych z PNJ ma krewnych z taką samą chorobą. Przyczyną PNJ mogą być zaburzenia genetyczne, choroby immunologiczne, leczenie innych poważnych schorzeń, takie jak chemioterapia i radioterapia. W niektórych przypadkach przyczyna PNJ jest nieznana.

### **Jakie są objawy PNJ? (What are the symptoms of POI?)**

Osoby z PNJ zazwyczaj nie mają miesiączek lub są one nieregularne. Mogą mieć także objawy menopauzy, takie jak uderzenia gorąca i nocne poty. Niektóre osoby z PNJ doświadczają problemów z zajściem w ciążę. Jednakże osoby, które nie planują ciąży powinny kontynuować stosowanie antykoncepcji, ponieważ nawet w przypadku PNJ w jajnikach pozostają pojedyncze komórki jajowe, które mogą ulegać owulacji w sposób nieprzewidywalny co może być przyczyną nieplanowanej ciąży.

### **Jak lekarz zdiagnozuje PNJ? (How does your provider diagnose POI?)**

PNJ jest diagnozowana na podstawie badań krwi wykonywanych u osób z nieregularnymi miesiączkami i wtórnym brakiem miesiączki. Wykonywane są również badania genetyczne, w tym sprawdzenie liczby chromosomów. Jeśli badania genetyczne potwierdzają zaburzenie genetyczne mogą być potrzebne dodatkowe badania celem oceny innych narządów. Ze względu na związek PNJ z chorobami autoimmunologicznymi należy wykluczyć ich współistnienie. U osób z PNJ istnieje większe ryzyko utraty masy kostnej, stąd wykonuje się badanie o nazwie DEXA (ocena gęstości mineralnej kości) w celu monitorowania stanu kości.

### **Czy PNJ jest nieodwracalna? (Is POI permanent?)**

PNJ jest stanem nieodwracalnym. Jednakże, najczęściej jajniki nie tracą swojej funkcji gwałtownie, lecz przez pewien czas zachowują resztkowe funkcjonowanie w zakresie produkcji hormonów. Do 25% osób z tą diagnozą uwalnia jajeczka z jajników (owuluje), a około 5 do 10% może spontanicznie zajść w ciążę. W przypadku diagnozy PNJ lekarz wyjaśnia szczegółowo możliwości zajścia w ciążę oraz opcje zachowania płodności, które w możliwe w przypadku niektórych osób. Istnieje także możliwość konsultacji ze specjalistą z zakresu endokrynologii ginekologicznej.

### **Jakie leczenie stosuje się w przypadku PNJ? (How do you treat POI?)**

Osoby z PNJ wymagają leczenia hormonalnego estrogenem i progesteronem oraz suplementacji wapnia i witaminy D. Należy także leczyć współistniejące choroby autoimmunologiczne. Ponadto lekarz zaoferuje wsparcie psychologiczne, aby łatwiej zaakceptować diagnozę. Lekarz może także zalecić konsultację w poradni genetycznej celem określenia ryzyka wystąpienia PNJ u innych członków rodziny.