

多囊卵巢综合征

——基础与临床

主 编 陈子江 刘嘉茵

 人民卫生出版社

多囊卵巢综合征

——基础与临床

主 编 陈子江 刘嘉茵

副主编 梁晓燕 郁 琦 石玉华

曹云霞 孙莹璞 乔 杰

编 者 (以编写章节先后为序)

陈子江 山东大学附属省立医院

刘嘉茵 南京医科大学第一附属医院

曹云霞 安徽医科大学附属第一医院

石玉华 山东大学附属省立医院

乔 杰 北京大学第三医院

吴效科 黑龙江中医药大学附属第一医院

李 蓉 北京大学深圳医院

梁晓燕 广州中山大学附属第一医院

郁 琦 北京协和医院

沈 浣 北京大学人民医院

杨冬梓 中山大学附属第二医院

侯丽辉 黑龙江中医药大学附属第一医院

陈士岭 广州市南方医院

赵君利 宁夏医学院附属医院

李 媛 山东大学附属省立医院



人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

多囊卵巢综合征——基础与临床 / 陈子江等主编. —北京:
人民卫生出版社, 2009. 2

ISBN 978-7-117-11159-1

I. 多… II. 陈… III. 卵巢—妇科病—综合征—诊疗
IV. R711. 75

中国版本图书馆CIP数据核字 (2008) 第207553号

多囊卵巢综合征——基础与临床

主 编: 陈子江 刘嘉茵

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-67616688)

地 址: 北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

邮 编: 100078

网 址: <http://www.pmph.com>

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

印 刷: 北京汇林印务有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 34.5 插页: 2

字 数: 889 千字

版 次: 2009 年 2 月第 1 版 2009 年 2 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-11159-1/R·11160

定 价: 96.00 元

版权所有, 侵权必究, 打击盗版举报电话: 010-87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)

序 一

长期以来，我都对内分泌学有一种格外的敬畏，爱屋及乌，包括内分泌学家。我常说，内分泌学是妇产科学的内科学基础，不论你构建恢弘的大厦，抑或营造温馨的小屋，都要夯实这个基础，只有它才能使建筑坚固或者美轮美奂。

记得毕业后刚来协和工作，为了记住多囊卵巢综合征，我在小黑板上写“Stein-Leventhal syndrome”，林大夫走来，给我改了一个字母，至今难忘。也使我在日后勾画那些难记的甾体激素的“乌龟壳”，甚至在近年讲子宫内膜异位症芳香化酶而涉及异位内膜组织雌二醇来源的线条图时都格外小心，不敢些微疏忽。我感觉的是内分泌学的微妙与精细。诚然，其事物本身远不限于此。

多囊卵巢综合征作为常见病近年在基础研究和临床实践方面均有长足进步与发展，而不仅仅在于我们最初认识的卵巢形态学和内分泌障碍。研究及至基因学、蛋白质组学，并作为一种代谢综合征而统筹考虑。在临床治疗上亦和胰岛素抵抗、促排卵及辅助生育的处理密切联系起来。于是，一个综合征竟然可以成为一个会议、一部专著及众多专家学者关注讨论的主题了。

我们高兴地看到陈子江、刘嘉茵两位教授主编的这部关于多囊卵巢综合征的专著的出版，令人振奋和欣喜。我以为本书有以下几个特点或可圈可点之处：

其一，本书体现了对多囊卵巢综合征基础与临床研究的现代观念，表现在对其认识的深度和广度，达到了最新、最近程度。

其二，本书融入了国人的研究成果和临床经验，使它不囿于复习文献和综述进展，表现在论述和报告的资料来源。不仅有他山之石，也有本土之玉，可相辅相成，交相辉映。

其三，本书的很多观点、具体方法已付诸于临床实践，形成规范。本书丰富的内容可以认为是我们初步形成规范的基础和可资参考的蓝本。

其四，本书的编著者均为中青年学者，充满生气和活力，思维活跃，研究深入，犹如一缕春风扑面。并可以透视出学术梯队的延伸场景。

20世纪初人们发现了多囊卵巢综合征，只是在为剖检这个奇怪的卵巢而意外地形成了治疗该病的卵巢楔形切除术。几十年过去了，我们对多囊卵巢综合征已经有了相当的认识和多种途径的处理方法，但仍然有诸多悬而未解的问题，这使我们想起伟大的科学家法布尔的一段话：不管我们的照明灯蜡光线投射多远，照明圈外依然死死地围挡着黑暗。我们的四周都是未知事物的深渊黑洞……我们都是求索之人，求知欲牵着我们的神

魂。就让我们从一个点到另一个点移动我们的提灯吧。随着一小片一小片的面目被认识清楚，人们最终也许能将整个画面的某个局部拼制出来……（请注意，只是“也许”，只是“某个局部”）愿以此与编者和读者共勉。

我不是内分泌学家，只是对本书主题的一种兴趣、一丝思考、一点领会，赘言如是，不敢以为序，权作为序。

郎景和

2009年春

序 二

自从Stein Leventhal描述多囊卵巢综合征 (polycystic ovarian syndrome, PCOS) 以来已经历70余年。随着研究结果不断揭示,对PCOS的认识已从育龄期妇女一种生殖功能障碍的妇科常见病,演变为一种复杂、多系统的内分泌代谢疾病。PCOS病因多元,涉及多基因遗传和环境因素的共同影响,至今尚未阐明。有证据提示该病可起源于胎儿期(宫内高雄激素或营养不良的环境),可累及女性儿童期(肾上腺功能早现)、青春期、育龄期以及中老年期,甚至认为PCOS是代谢综合征(即胰岛素抵抗综合征)的早期表现之一。妇科内分泌界的视野随之扩展到妇女的一生,扩展到围生医学、儿科学、糖和能量代谢、脂肪内分泌、营养学、心血管系统等诸多领域。PCOS是妇科内分泌领域最复杂疑难的一种疾病。

PCOS的病理生理变化包括下丘脑垂体功能异常、卵巢和肾上腺 17α -羟化酶活性过高、胰岛素抵抗等,可因不同患者的不同遗传背景、生活方式(体重)而不同。PCOS的临床表型高度异质性,按照2003年鹿特丹诊断标准,轻型可表现为月经/排卵障碍伴有超声PCO,无高雄激素血症或高雄激素症;或高雄激素血症或高雄激素症伴有超声PCO,无月经/排卵障碍;而重型则兼有月经/排卵障碍、超声PCO、高雄血症或高雄症和胰岛素抵抗。近年来对胰岛素抵抗和代偿性高胰岛素血症在本症发病和演变中作用的认识日益深化,以至于在讨论诊断标准的专家共识中强调,确认PCOS临床表型是否妥当,要以远期代谢疾病(糖耐量降低、糖尿病、血脂异常等)的患病率进行验证。高胰岛素血症在非肥胖患者中占30%~40%,在肥胖患者中占70%~80%。然而并非所有胰岛素抵抗患者都是PCOS。由于目前尚无普遍接受、适于临床应用的诊断胰岛素抵抗的方法和数据,鹿特丹诊断标准未将胰岛素抵抗列为本病的诊断要素,但认为体重指数(BMI) $>27\text{kg}/\text{m}^2$ 的患者应行口服糖耐量试验(OGTT)筛查胰岛素敏感性。不仅如此,国际回顾性研究还显示PCOS患者中,非酒精性脂肪肝患病率高达55%,而肝酶异常者为15%。肝内脂肪或游离脂肪酸堆积会影响胰岛素信号传递系统,加重胰岛素抵抗。PCOS患者脂肪分泌的促炎症细胞因子(TNF α 、IL-6)也有升高,与胰岛素抵抗、心血管疾病发病风险有关。

PCOS的临床处理应不仅着眼于近期生殖功能的受益,还要有益于预防远期全身的代谢疾病。以减轻体重为目标,包括节食、运动、行为治疗在内的综合治疗,已提升为肥胖及有高胰岛素血症患者的一线治疗。甲福明拥有成功安全治疗2型糖尿病50年的历史,已证明它有降血胰岛素、改善血脂和胰岛素敏感性的效果,从而可能提高原本促生

育治疗无效患者的妊娠率。以上两种治疗措施针对了本症异常病理生理改变，值得提倡和长期应用。短效口服避孕药治疗高雄激素症状或调经须长期应用，不要忘记监测其对胰岛素作用、血脂的负面影响；选用天然或接近天然的孕激素调经，对无避孕要求的患者应更合理。鉴于肥胖和高胰岛素血症对妊娠有众多的危害，在要求生育的PCOS患者孕前，应该筛查糖耐量和血脂，首先进行减重治疗，然后再促排卵或助孕，以争取较高的活产率。PCOS无排卵不育患者促排卵和辅助生育新技术先后面世，原则上应该先从简单、价廉、安全的方法开始，认真监测，按照公认的流程和患者的意愿合理选择。

我国大陆妇科内分泌界十分重视PCOS的医疗和研究。自2003年以来曾举行两次专题研讨会；流行病学调查工作已在山东济南市先行，并正在更多地区进行；病因研究也进行了一些候选基因的筛查、基因芯片和蛋白组学研究、环境内分泌干扰物研究。2004年后逐步形成了我国PCOS临床处理的专家共识。辅助生育新技术如经阴道穿刺抽吸卵泡的微创手术、未成熟卵体外成熟技术都已取得成功并积累了一些经验。

本书由国内众多本领域的顶级专家学者在百忙之中拨冗，共同撰写。不仅展现了目前国际有关PCOS的现代概念、研究新进展、未阐明的困惑和争议，而且显示了自身医疗实践的经验和创新、国内研究的新资料、患者数据库的建立和程序化分级管理方法等，以飨读者。相信定能有助于广大妇产科医生学术的进步和对患者服务质量的提高，最终的期盼是促进国内PCOS相关研究的发展，使广大PCOS患者能得到合理、有效、安全的诊疗和保健。

张以文

2008年冬

前 言

在妇科疾病中，从来没有哪一种疾病像多囊卵巢综合征那样让人琢磨不定，那样广泛而深入地影响众多女性的身心健康。从宫内的发育环境到幼儿的生长方式，从青春期的月经失调到成年期的肥胖，从育龄期的不孕症到老年期的代谢病……，多囊卵巢综合征的发病和转归贯穿于女性的一生。以其异质性、复杂性、治疗非特异性，而成为目前女性最熟悉而且恐惧的疾病之一。

越来越多的证据显示，多囊卵巢综合征不仅影响女性生殖内分泌功能，而且是发生糖尿病、子宫内膜癌、心血管疾病等较严重的远期并发症的罪魁祸首。伴随着妇产科学、内分泌学、遗传学、分子生物学等诸多相关学科的交汇应用，有关多囊卵巢综合征的研究近年来非常活跃。我国的专家学者对该疾病的研究表现出了极大的兴趣和热情，尤其近年来一批年轻的学者对该疾病进行了大量探索和开拓性的研究。如在流行病学方面，山东大学首先开展的“山东汉族人患病因素调查”；在病因学方面，南京医科大学对相关环境因素的分析以及中山医院、安徽医科大学、山东大学和北京大学第三医院等进行的多个易感基因研究；在治疗方面，北京协和医院开展的减重治疗，多家单位已开展的芳香酶抑制剂来曲唑的应用，小卵泡穿刺术和卵母细胞体外成熟技术及哈尔滨中医药大学开展的中西医结合的研究；在单病种数据库方面，山东大学已开发建立了拥有国内自主知识产权的管理系统并已收集了数千例的多囊卵巢综合征临床资料等等。这些成果为开展循证医学研究奠定了很好的基础，对于我们进一步认识和了解多囊卵巢综合征提供了宝贵的经验和启发。

由于多囊卵巢综合征的复杂性，更由于目前认识的局限性，因而对其还存在着众多谜团，甚至诊断的定义还处在争执之中。基于循证医学的研究成果，国际上不断推出新的共识，如2003年的有关诊断标准的“鹿特丹共识”和2008年的关于“多囊卵巢综合征不孕症的治疗共识”，以及中华医学会妇产科分会内分泌学组近期推出的“多囊卵巢综合征诊断和治疗专家共识”。因此，进行全国性、多中心、大样本的循证研究以及流行病学调查，总结中国人的发病特点，制订适合于中国人的诊断治疗标准已经摆在了我们面前。值得同行欣慰的是，“多囊卵巢综合征的诊断治疗标准”目前已经得到卫生部正式批准立项。

鉴于迄今为止国内还没有一本关于多囊卵巢综合征的专著，我们在以往认识的基础上，结合国际上对该病研究的最新的认识和进展，将近年来国内众多中青年专家学者的最新研究成果和实践经验收集整理，同时将他们的学术观点和前瞻性思考呈现给大家，

意在科学的道路上承上启下，普及教育，在循证医学的基础上，规范多囊卵巢综合征的诊断步骤及在个性化治疗方案上引起高度重视，力求为今后的探索提供一些有益的启示，并企盼更多的学者和同行们加入到对该疾病的研究中。

本书既可供从事妇产科、内分泌等相关专业的临床医生参阅，又适合作为高等医学院校学生尤其是相关专业研究生的精读专业书籍。

本书承蒙中华医学会妇产科分会主任委员郎景和教授，以及妇科内分泌学组前任组长张以文教授亲笔作序，十分荣幸与欣喜，他们酣畅而精辟的文字，既道出了前辈们的远见卓识，又彰显了对年轻学者在事业上的爱护与支持，在此表示深深的敬意！

本书编者均为对此疾病长期深入研究的资深而又年轻的专家，他们在本书编写过程中的字斟句酌，充分体现了他们科学严谨的作风和孜孜以求的态度。在此衷心感谢所有为本书出版作出贡献的人员。

由于编者水平有限，书中的缺点与错误在所难免，恳请同行和读者不吝批评指正，并致以诚挚的谢意。

陈子江 刘嘉茵

于2008年仲秋

目 录

第一篇 多囊卵巢综合征概述

第一章 多囊卵巢综合征的历史·····	2
第二章 多囊卵巢综合征不仅是生育问题·····	8

第二篇 多囊卵巢综合征病因研究

第一章 多囊卵巢综合征病因假说·····	20
第一节 遗传因素·····	20
第二节 内分泌及代谢因素·····	26
第三节 精神心理因素·····	29
第二章 多囊卵巢综合征遗传学研究·····	37
第一节 与多囊卵巢综合征相关的遗传学研究·····	37
第二节 与雄激素生物合成和调节相关的基因·····	40
第三节 与垂体、下丘脑分泌活动相关的基因·····	47
第四节 胰岛素抵抗相关基因·····	50
第五节 与卵泡生长、发育相关的基因·····	57
第六节 与肾素-血管紧张素系统相关的基因·····	58
第七节 与慢性炎症因子相关的基因研究·····	59
第八节 其他相关基因·····	62
第三章 多囊卵巢综合征的基因芯片和蛋白质组学研究·····	74
第一节 多囊卵巢综合征的基因芯片研究·····	74
第二节 多囊卵巢综合征的蛋白质组学研究·····	76
第四章 多囊卵巢综合征肾上腺起源学说·····	81
第一节 肾上腺皮质功能初现·····	81
第二节 肾上腺皮质功能初现提前和多囊卵巢综合征·····	83
第三节 多囊卵巢综合征的肾上腺功能障碍·····	84
第五章 环境内分泌干扰物与多囊卵巢综合征·····	89
第六章 多囊卵巢综合征流行病学·····	98
第一节 多囊卵巢综合征患病率相关研究·····	98
第二节 多囊卵巢综合征相关临床表现的流行病学调查·····	99

第七章	多囊卵巢综合征是卵巢胰岛素抵抗疾病	104
第八章	多囊卵巢综合征的病理、生理	109
	第一节 多囊卵巢综合征患者的下丘脑激素分泌特点	109
	第二节 多囊卵巢综合征患者的卵泡膜细胞功能亢进	110
	第三节 多囊卵巢综合征患者的颗粒细胞功能受抑	111
	第四节 窦卵泡募集过剩理论	112
	第五节 多囊卵巢综合征患者的胰岛素抵抗及高胰岛素血症	113
	第六节 肥胖、脂肪因子与多囊卵巢综合征	114
	第七节 多囊卵巢综合征的肾上腺初现亢进假说	117
第九章	多囊卵巢综合征的雄激素来源及发病机制	122
第十章	多囊卵巢综合征动物模式及评价	127
	第一节 实验动物的选择	127
	第二节 多囊卵巢综合征动物模型介绍	127

第三篇 多囊卵巢综合征临床特征

第一章	多囊卵巢综合征月经异常	138
	第一节 正常月经的几个概念	138
	第二节 正常月经周期的发生机制	138
	第三节 月经异常的几个概念	139
	第四节 多囊卵巢综合征月经异常的临床表现形式及发生机制	140
	第五节 月经异常的危害	143
	第六节 月经异常的治疗	144
第二章	多囊卵巢综合征排卵异常	148
	第一节 排卵异常的发病机制和分类	148
	第二节 多囊卵巢综合征排卵异常的病理生理	149
	第三节 多囊卵巢综合征排卵异常病因的推测	155
第三章	多囊卵巢综合征高雄激素特征	171
第四章	多囊卵巢综合征胰岛素抵抗	180
	第一节 多囊卵巢综合征胰岛素抵抗的病因学	180
	第二节 多囊卵巢综合征胰岛素抵抗的分子机制	183
	第三节 胰岛素抵抗的临床表现	185
	第四节 多囊卵巢综合征胰岛素抵抗的诊断	187
第五章	多囊卵巢综合征与肥胖	193

第一节	肥胖	193
第二节	肥胖对生殖功能的影响及其机制	195
第三节	肥胖对代谢的影响	197
第四节	肥胖与多囊卵巢综合征的关系	198
第六章	多囊卵巢综合征的皮肤表现	205
第一节	女性多毛症	205
第二节	痤疮	210
第三节	女性雄激素性脱发	215
第四节	黑棘皮症	218
第七章	青春期多囊卵巢综合征	225
第一节	青春期相关生理变化的特点与时限	226
第二节	多囊卵巢综合征的主要临床特征与青春期生理变化的辨别	228
第三节	青春期多囊卵巢综合征的筛查和诊断	230

第四篇 多囊卵巢综合征诊断

第一章	多囊卵巢综合征诊断标准沿革	236
第一节	多囊卵巢综合征的发现及相关临床意义	236
第二节	多囊卵巢综合征临床诊断标准的制订及修订	236
第三节	我国目前关于多囊卵巢综合征诊断的最新概况	238
第二章	多囊卵巢综合征高雄激素诊断	240
第一节	临床标准	240
第二节	生化标准	242
第三节	鉴别诊断	243
第三章	多囊卵巢综合征排卵异常的诊断	246
第一节	多囊卵巢综合征排卵异常的诊断	246
第二节	多囊卵巢综合征排卵异常的鉴别诊断	248
第四章	多囊卵巢综合征的影像学诊断	253
第一节	多囊卵巢综合征的超声表现	253
第二节	磁共振对多囊卵巢综合征的诊断	260
第五章	多囊卵巢综合征与代谢综合征	268
第六章	多囊卵巢综合征患者胰岛素抵抗的检测和评估	286
第一节	多囊卵巢综合征胰岛素抵抗的发生	286
第二节	胰岛素抵抗的检测方法	286

第七章	多囊卵巢综合征中的非酒精性脂肪性肝病	293
第一节	非酒精性脂肪性肝病与代谢综合征	293
第二节	多囊卵巢综合征中的非酒精性脂肪性肝病	295
第八章	多囊卵巢综合征的排除诊断	300
第九章	多囊卵巢综合征诊断流程	310
第一节	多囊卵巢综合征诊断流程	310
第二节	多囊卵巢综合征诊断标准	316

第五篇 多囊卵巢综合征治疗

第一章	生活方式的调整对多囊卵巢综合征的影响	322
第一节	生活方式干预	322
第二节	药物辅助治疗	327
第二章	控制体重治疗多囊卵巢综合征	332
第一节	多囊卵巢综合征对生殖及代谢功能的影响	332
第二节	控制体重对多囊卵巢综合征患者生殖功能的改善	333
第三节	控制体重治疗多囊卵巢综合征患者的代谢并发症	335
第四节	控制体重的方法	336
第五节	肥胖的预防	340
第三章	应用维生素和矿物质治疗多囊卵巢综合征	343
第一节	叶酸及B族维生素	343
第二节	维生素D	345
第三节	骨质疏松及骨量低减	345
第四章	甲福明治疗多囊卵巢综合征	349
第一节	甲福明治疗多囊卵巢综合征的机制	349
第二节	甲福明治疗多囊卵巢综合征的方案和效果	351
第三节	甲福明治疗多囊卵巢综合征的用法及副作用	358
第四节	甲福明治疗多囊卵巢综合征的安全性	359
第五章	多囊卵巢综合征胰岛素抵抗治疗	360
第一节	控制体重	360
第二节	胰岛素增敏剂	364
第三节	α -糖苷酶抑制剂	366
第四节	生长抑素类似物	367
第六章	多囊卵巢综合征促排卵治疗	371

第一节	促排卵的药物及方法	371
第二节	辅助促排卵的药物及应用	374
第三节	促排卵的方案	375
第四节	促排卵的其他方法	377
第五节	手术治疗	378
第七章	多囊卵巢综合征高雄激素治疗	381
第一节	治疗高雄激素的药物	381
第二节	降低血雄激素水平的治疗	386
第八章	多囊卵巢综合征辅助生育治疗	392
第一节	人工授精	392
第二节	体外受精-胚胎移植	395
第三节	冻融胚胎移植	396
第四节	卵母细胞体外成熟	398
第九章	多囊卵巢综合征的微创手术治疗	401
第一节	腹腔镜手术	401
第二节	经阴道微创手术治疗	406
第三节	中医针灸微创治疗	411
第十章	未成熟卵体外成熟技术在多囊卵巢综合征中的应用	415
第十一章	青春期多囊卵巢综合征的处理	425
第一节	青春期多囊卵巢综合征治疗的原则和难点	425
第二节	治疗药物选择的注意点	426
第三节	随访	428
第十二章	中医中药治疗多囊卵巢综合征	430

第六篇 多囊卵巢综合征近期、远期影响

第一章	多囊卵巢综合征对妊娠及其结局的影响	440
第一节	妊娠早期并发症	440
第二节	妊娠中、晚期并发症	445
第二章	多囊卵巢综合征与卵巢过度刺激综合征	453
第三章	多囊卵巢综合征远期并发症及防治	464
第一节	代谢综合征及相关疾病的防治	464
第二节	肿瘤的防治	470
第四章	多囊卵巢综合征患者生育力的保存	474

第一节	多囊卵巢综合征患者胚胎的冷冻保存	474
第二节	多囊卵巢综合征卵母细胞的冷冻保存	480
第三节	多囊卵巢综合征卵巢组织的冷冻保存	482
第四节	多囊卵巢综合征患者生育力保存的安全性	486
第五章	多囊卵巢综合征患者的心理健康问题	492
第六章	多囊卵巢综合征与子宫内膜增生、子宫内膜癌	499
第七章	多囊卵巢综合征与糖耐量异常、糖尿病	511
第一节	多囊卵巢综合征与糖耐量异常、糖尿病的发生及诊断	511
第二节	多囊卵巢综合征糖耐量异常、糖尿病的发生机制	512
第三节	多囊卵巢综合征合并糖耐量异常、糖尿病的治疗	516
附录 I	多囊卵巢综合征患者回顾性调查表	521
附录 II	英中文名词对照	525

多囊卵巢综合征概述

第一篇

多囊卵巢综合征概述

第一章 多囊卵巢综合征的历史

对多囊卵巢综合征 (polycystic ovary syndrome, PCOS) 认识历史悠久, 最早可以追溯到1721年, Vallisneri曾有过这样的描述: “年轻的已婚农村妇女中度肥胖, 不孕, 其卵巢较正常的稍大, 表面凹凸不平, 白色, 鸽卵样大小”。1844年, Chereau也描述了这种卵巢的形态学改变。1904年Frindley提出了硬化囊性卵巢的概念。1921年Achard和Thiers报道了1例多毛的糖尿病妇女, 首次把高雄激素血症和胰岛素联系到了一起。1935年Stein和Leventhal在美国妇产科杂志发表论文, 报道了7例双侧卵巢多囊性增大病例和卵巢的病理学改变。这些病例的临床症状包括: ①闭经或月经稀发; ②与慢性无排卵相关的不孕; ③男性型多毛; ④肥胖等。此后, 双卵巢多囊性增大合并上述临床表现, 被称为Stein-Leventhal综合征。

在20世纪, 多囊卵巢综合征的诊断取得了很大的进展。从前只能是通过反复的阴道及直肠检查, 但这并不有助于多囊卵巢的发现。Stein和Leventhal利用充气造影术或是剖腹探查发现了增大的硬化囊性卵巢, 并以此及伴有无排卵或多毛症来诊断这种疾病。后来也有人用充气造影术来检查, 并同时碘化油滴入勾画出输卵管的轮廓, 但这种方法并没有得到推广, 剖腹探查和楔切活检成为诊断及治疗的主要措施。

随着放射免疫法的发展及枸橼酸氯米芬的应用, 剖腹探查和活检已不再用于诊断。

1957年, Keettel首先用生物学测定法测定了11例Stein-Leventhal综合征患者尿中黄体生成素 (luteinizing hormone, LH) 的水平, 结果显示病例中有10例LH值显著增加。1958年, McArthur、Ingersoll和Worcester也报道了双侧多囊卵巢 (polycystic ovary, PCO) 表现的妇女尿LH水平增高。此后, 研究者们开始注意到患者具有促性腺激素异常分泌的现象, 并将之纳入该综合征的诊断标准之中。1962年Goldzicher和Green对187篇PCOS的相关文献总结后认识到, 该疾病存在许多非典型表现, 如有的患者不出现多毛表现或具有排卵功能等, 提出将病名改为多囊卵巢综合征。1970年Yen等对PCOS的发病提出肾上腺初现过度学说, 形成PCOS研究的高潮。这个时期随着LH和卵泡刺激素 (follicle stimulating hormone, FSH) 的放射免疫测定法问世, 发现了PCOS患者血清中的LH显著增高, 而FSH常处于正常范围, 两者的比值增加, 并一度将此也纳入诊断标准, 一开始是2:1, 后来是3:1及2.5:1。最终, 这一比值还是被废弃了, PCOS的诊断只依据LH的确切值。但只是用LH升高来定义PCOS并不恰当, 随着具有较高敏感性和特异性的检测技术被用来测定循环中的雄激素水平, 高雄激素血症成为诊断标准中最重要的内容之一。不过, 激素测定所存在的误差、皮质醇释放的节律性等一系列问题都说明仅用生化指标来诊断PCOS是不完善的。因此需要一种可以观察卵巢但又不会对其及之后的生育力造成伤害的方法。

20世纪70年代随着盆腔超声 (腹部超声和阴道超声) 的出现, 这种非侵袭性的, 简单的, 可反复操作的检查方法逐渐成为诊断PCOS的一个有效工具。它可以观察到卵巢表面下