

Аномалии развития половых органов
при кариотипе 46 XX (синдром Майера
-Рокитанского- Кюстнера, удвоение
матки, врожденная атрезия влагалища)

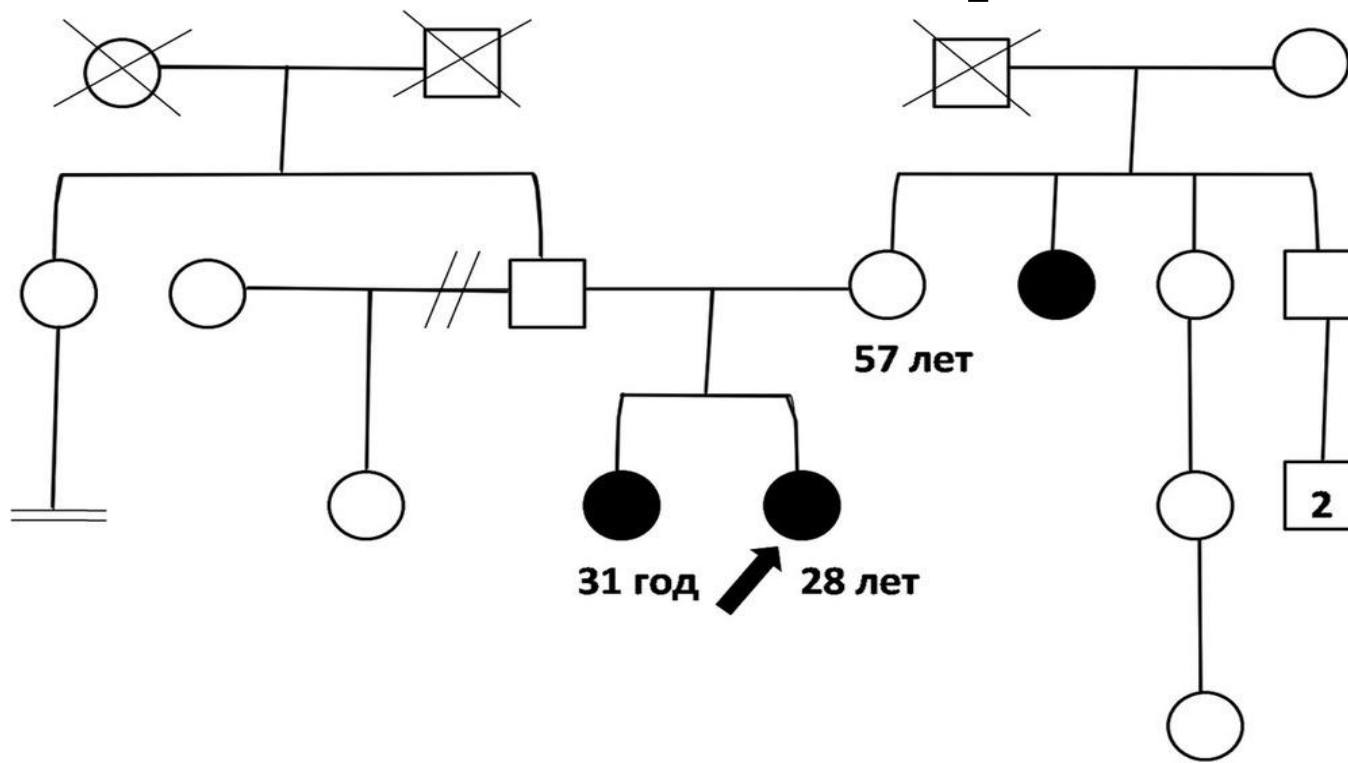
Подготовила студентка 5 курса
20 группы лечебного
факультета Будённая
Екатерина Алексеевна

- **Синдром Майера — Рокитанского — Кустера — Хаузера (МРКХ)** является врожденным пороком развития, характеризующимся не развившимся мюллеровым протоком, приводящим к отсутствующей матке и разной степени вагинальной гипоплазии ее верхней части.

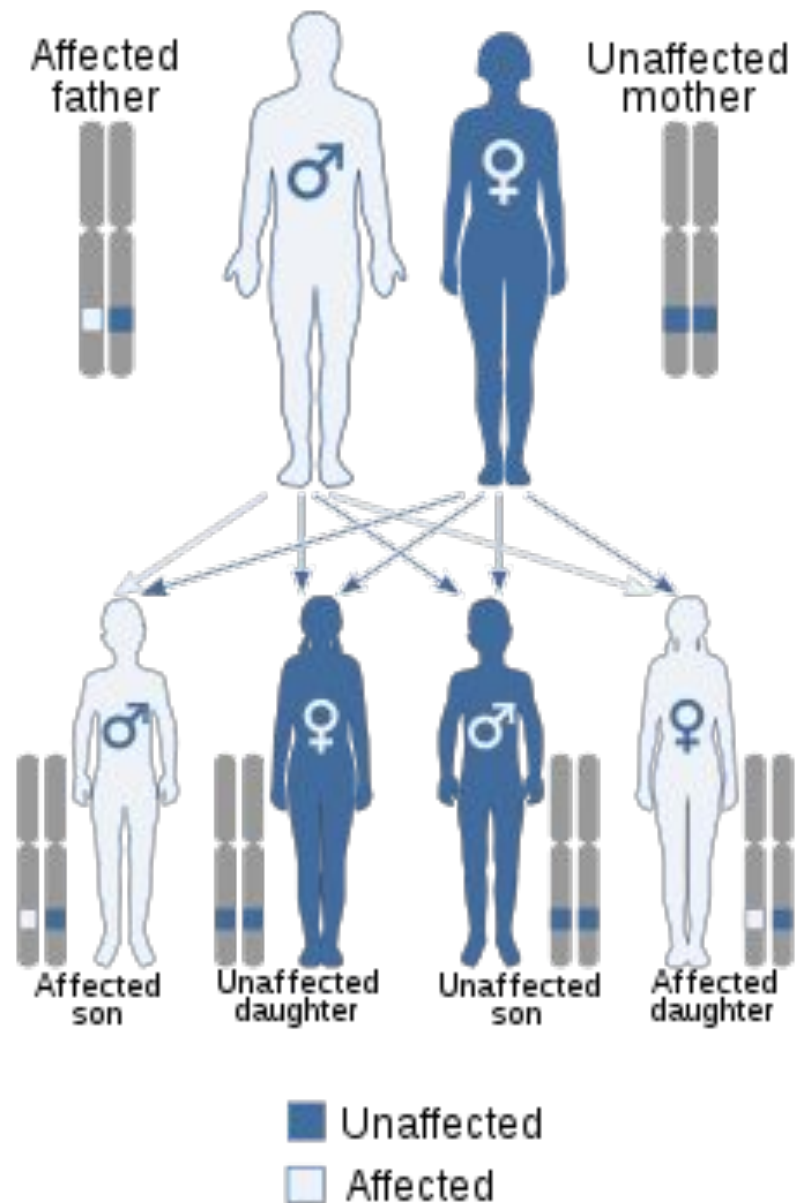
- Поскольку яичники развиваются не из мюллерова протока, у женщин с МРКХ нормальные вторичные половые признаки, но эти женщины не фертильны из-за отсутствия функциональной матки. Тем не менее, биологическое потомство завести возможно с помощью суррогатного материнства.



- Предположительно синдром наследуется аутосомно-доминантным путём с неполной пенетрантностью и переменной экспрессией, что способствует сложности, связанной с выявлением основных механизмов, вызывающих синдром.



Autosomal dominant



- Из-за различий в наследовании, методах пенетрации и экспрессии МРКХ подразделяется на два типа:
- Тип 1, в котором затронуты только структуры, развивающиеся из мюллерового протока (верхнее влагалище, шейка матки и матка);
- Тип 2, где затронуты те же структуры, и помимо этого затронуты дополнительные системы организма, чаще всего это почечная и скелетная системы. МРКХ второго типа включает ассоциацию MURCS

MU (англ. **M**ullerian agenesis) — синдром Майер-Рокитанского-Кустер-Хаузера

R (англ. **R**enal agenesis) — агенезия почек

CS (англ. **C**ervicothoracic **S**omite abnormalities) — аномалии шейно-грудного отдела позвоночника

Эпидемиология

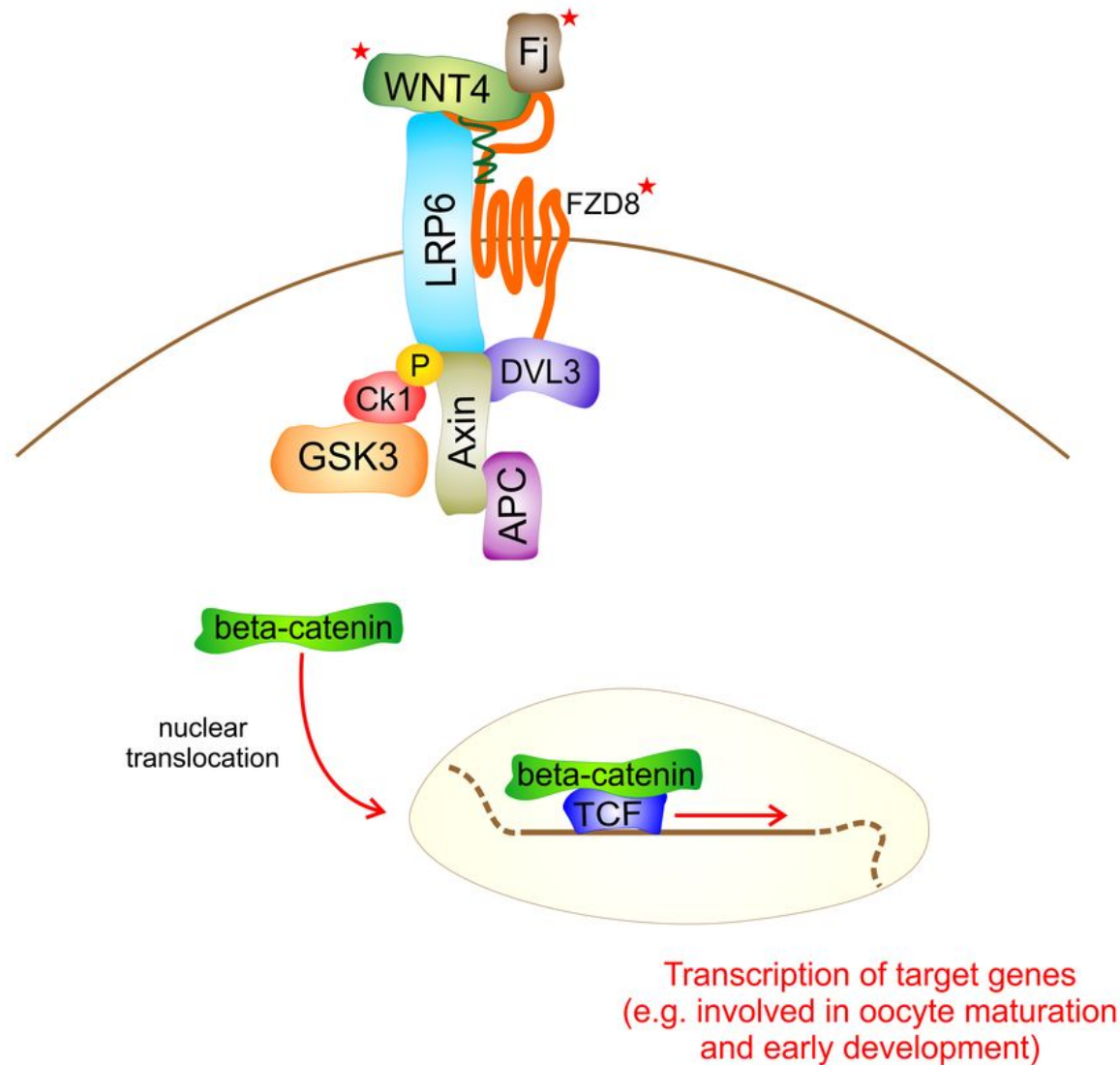
- Распространенность синдрома остается мало изучена. На сегодняшний день были проведены два исследования. По результатам исследований примерная частота встречаемости синдрома 1 из 5000 рожденных женщин.

Человек с этим синдромом имеет нормальные гормоны; то есть человек вступает в половое созревание с развитием вторичных половых признаков, включая лобковые волосы. Кариотип пациенток с МРКХ - 46,XX. Синдром обычно обнаруживается, когда в подростковом возрасте у девушки не начинаются менструации. В некоторых случаях синдром обнаруживают ранее, при хирургических вмешательствах из-за других заболеваний, таких как грыжа. Одно из проводимых исследований (на 215 пациентах с МРКХ) показало, что более 52% пациентов имеют гиперандрогенемию без клинических проявлений и 14% гиперпролактинемию. При МРКХ нередко встречаются паховые грыжи, содержащие яичники



Этиология

- Ген **WNT4** вовлечен в атипичную версию этого расстройства. Генетическая мутация вызывает замещение лейцина на пролин в аминокислотном положении 12. Это явление уменьшает внутриядерные уровни β -катенина. Кроме того, он устраняет ингибирование стероидогенных ферментов, таких как 3β -гидроксистероиддегидрогеназа и 17α -гидроксилаза. Поэтому у пациентов избыток андрогенов. **Кроме того, без WNT4, Мюллеров проток либо деформирован, либо отсутствует.** Таким образом, затрагиваются женские репродуктивные органы, такие как шейка матки, фаллопиевы трубы, яичники и большая часть влагалища.



Типы синдрома и их частота встречаемости ^[7]

Тип	Описание	Частота
Типичный МРКХ	отсутствует только влагалище и матка	64%
Атипичный МРКХ	отсутствует матка и/или влагалище, затронуты почки, возможна дисфункция яичников	24%
Ассоциация MURCS	отсутствует матка и/или влагалище, затронуты почки, возможна дисфункция яичников, скелетные дефекты	12%

- Лечение заключается в растягивании имеющегося влагалища или в случаях, когда такой метод не подходит пациентке - **Лечение** - создании неовлагалища.



Рис. 11.8. Чревосечение. Отрезок сигмовидной кишки резецирован и прикреплен к тампону. Проподимость кишки восстановлена наложением анастомоза конец в конец.

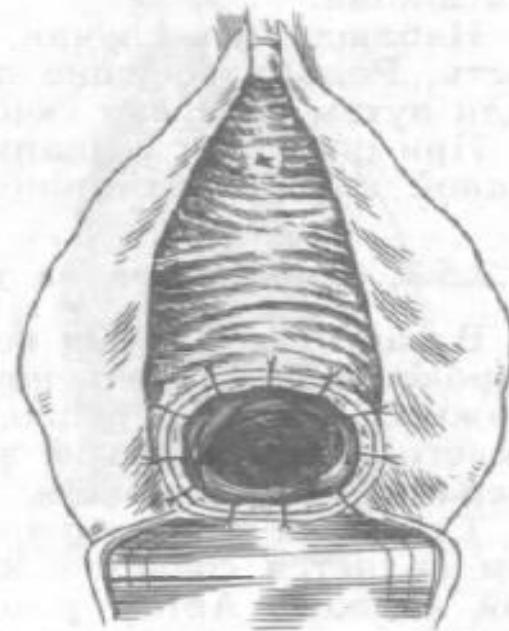
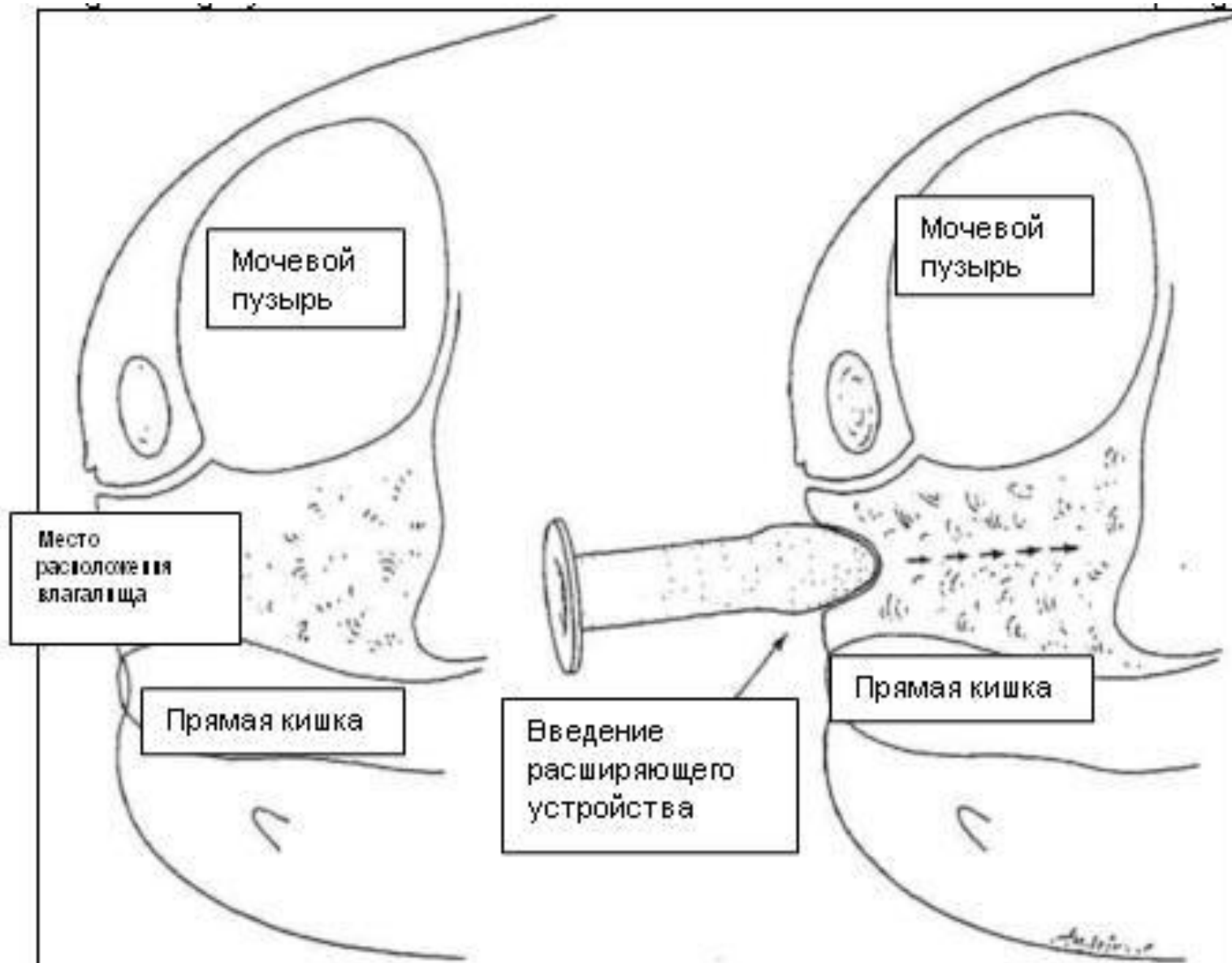
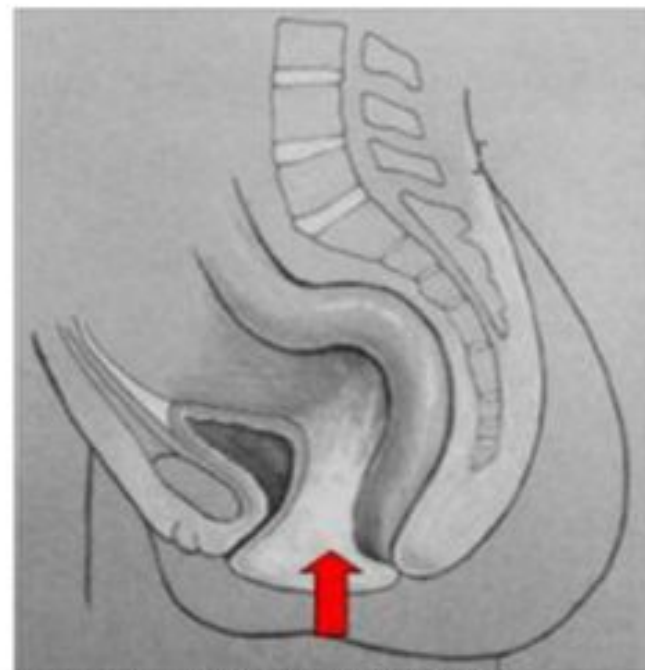
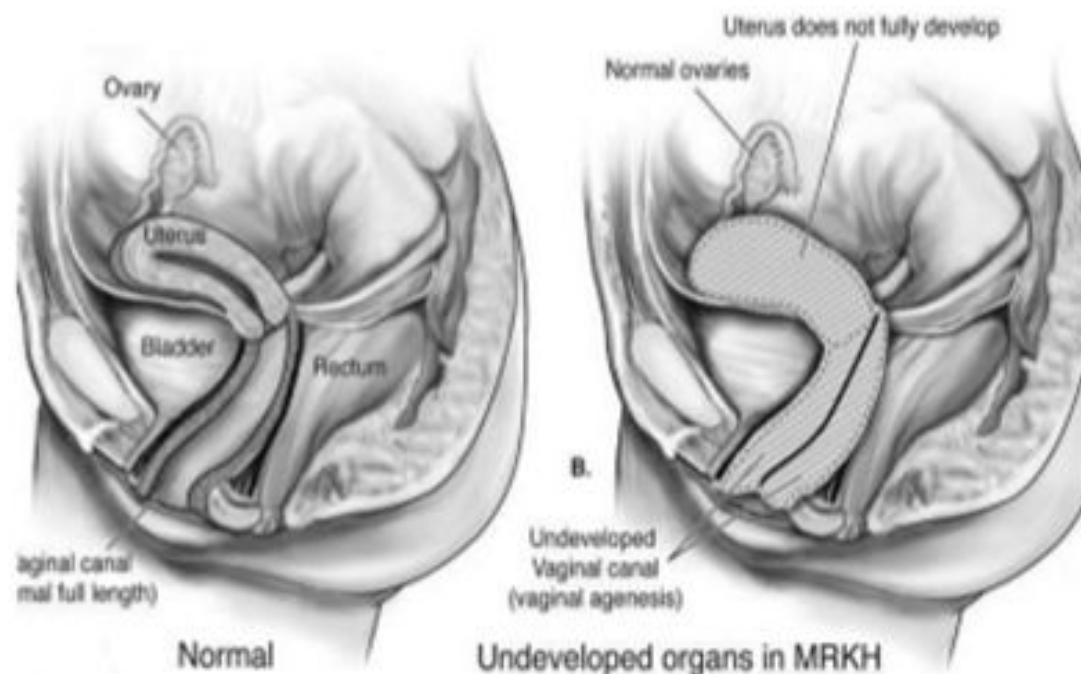


Рис. 11.9. Сигмовидная кишка низведена и подшита к преддверью влагалища.



Синдром Рокитанского-Кюстера-Майерса



- Аплазия матки и влагалища (чаще верхней 1/3) (инволюция мюллеровых протоков)
- Наружные гениталии и телосложение – по женскому типу.
- Нормальное расположение и функция яичников
- Кариотип 46 XX (женский)
- Лечение – пластика половых органов. Суррогатное материнство.
- Описано 9 случаев трансплантации матки и рождение 1 живого ребенка.

Удвоение матки



- **Определение понятия.** К аномалиям развития половых органов женского организма принято относить врожденные нарушения анатомического строения гениталий (ВНАСГ) вследствие незавершенного органогенеза. ВНАСГ проявляются в нарушении размера, формы, пропорций, симметрии, топографии, а иногда и отсутствии (частном или полном) гениталий.

1. Атрезия гимена



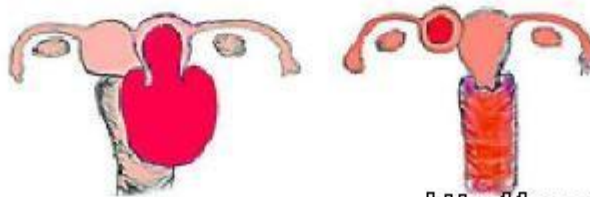
2. Аплазия влагалища и матки



3. Частичная или полная аплазия влагалища при функционирующей матке



4. Удвоение влагалища и матки с частичной или полной аплазией одного из влагалищ



Эпидемиология

- 4% от всех врожденных аномалий развития составляют пороки развития женских половых органов
- Частота пороков развития половой системы составляет около 2,5%.
- 3,2% гинекологических больных составляют женщины с пороками развития гениталий.
- 6,5% девочек с гинекологической патологией имеют пороки развития гениталий.
- Хромосомная и генная патология является причиной около 30% нарушений полового развития.

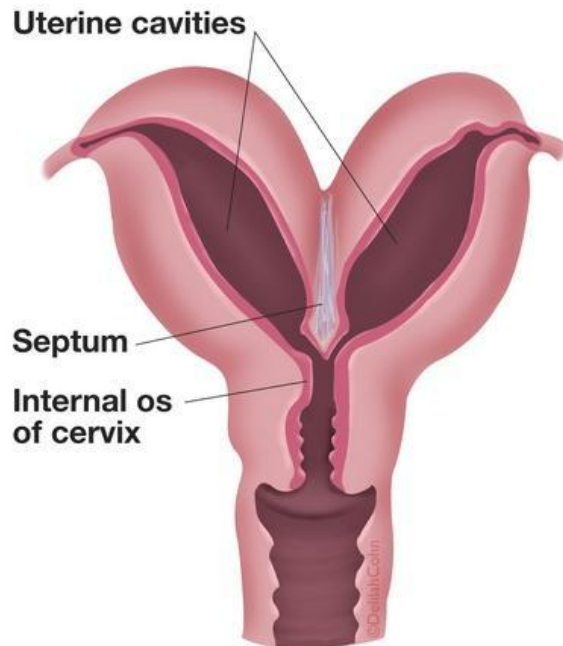
Этиология врожденных пороков развития



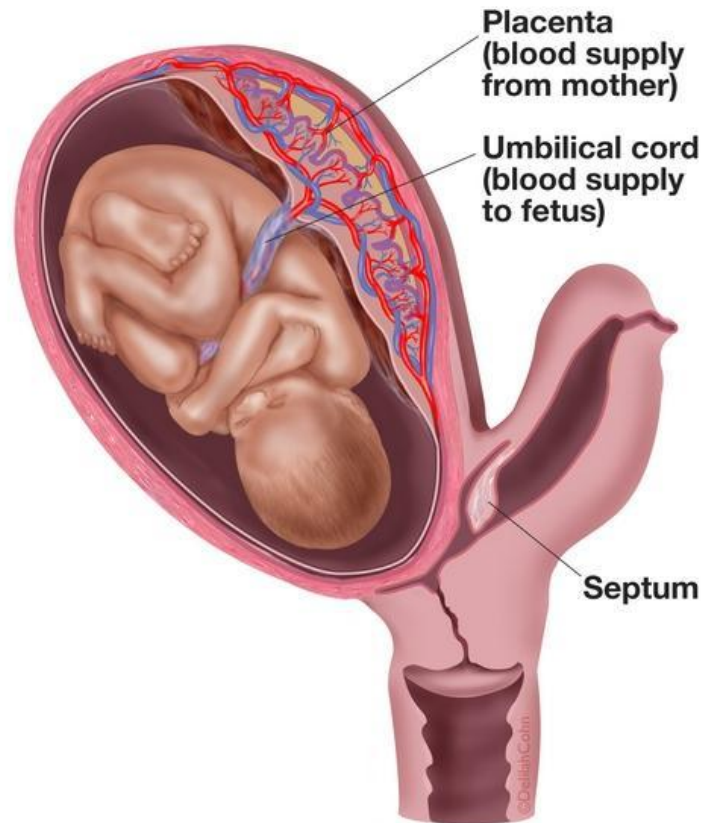
- В зависимости от степени выраженности варианты ПР матки весьма разнообразны и зависят от того, произошло полное или частичное слияние парамезонефральных протоков в процессе органогенеза.
- ПР матки обычно связаны с действием повреждающих факторов в первые три месяца внутриутробного развития или с генетическими факторами. У женщин с ПР матки нередко отмечается отягощенная наследственность, у потомства – повышена частота аномалий развития.

- **Удвоение матки и влагалища (uterus didelafus)**

**BICORNUATE UTERUS
NO PREGNANCY**



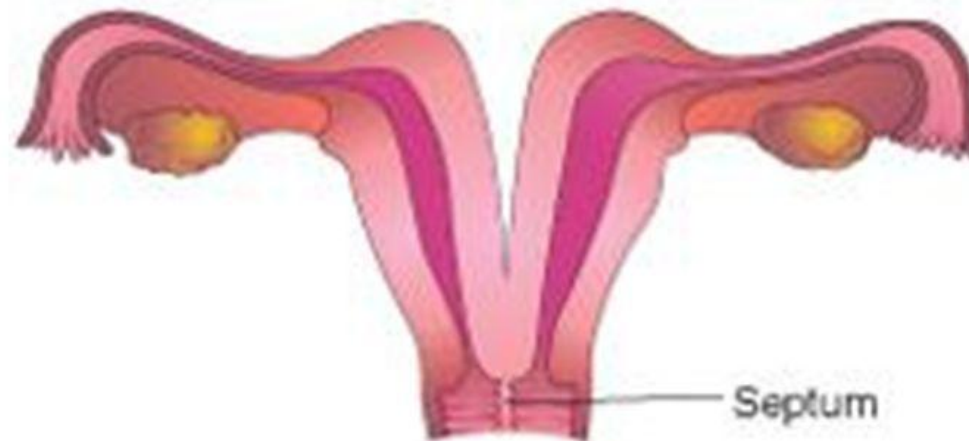
**BICORNUATE UTERUS
with 34 week old FETUS**



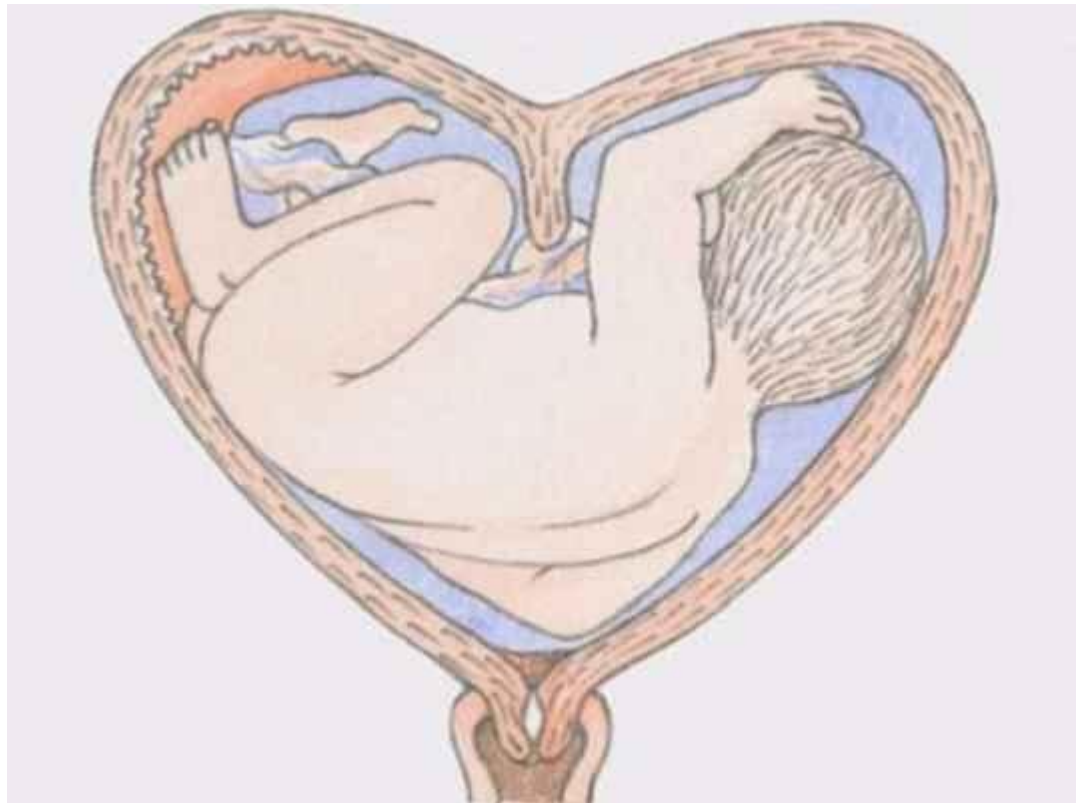
Плод в
двурогой
матке с
одной
шейкой

Несколько чаще встречается uterus duplex и vagina duplex(septa).

Double uterus & double vagina
Uterus Didelphys & vagina duplex



- К другой аномалии развития относится двурогая матка – *uterus bicornis bicollis*, при которой имеется общее влагалище и раздвоение шейки и тела матки и, *uterus bicornis unicollis* – только раздвоение тела матки.



Норма:
1 - влагалище,
2 - яичник,
3 - маточная труба,
4 - матка



Двурогая матка с одной шейкой



Двурогая матка с двумя шейками



Двурогая матка с неодинаково развитыми рогами



Двурогая матка с функционирующим замкнутым рогом



Двурогая матка с атрезированным левым рогом



Рис.1



Рис.2

- Если слияние мюллеровых протоков не произошло только в области дна, то это приводит к седловидному углублению – *uterus arcuatus*. При значительном отставании в развитии одного из парамезонефральных протоков формируется *uterus bicornis* с рудиментарным рогом. Редким видом АР матки является *uterus unicornis* (*uretus pseudounicornis*). К особой АР относится *uterus bicornis rudimentarius solidus*, носящая также название "синдром Майера – Рокитанского - Кюстнера".

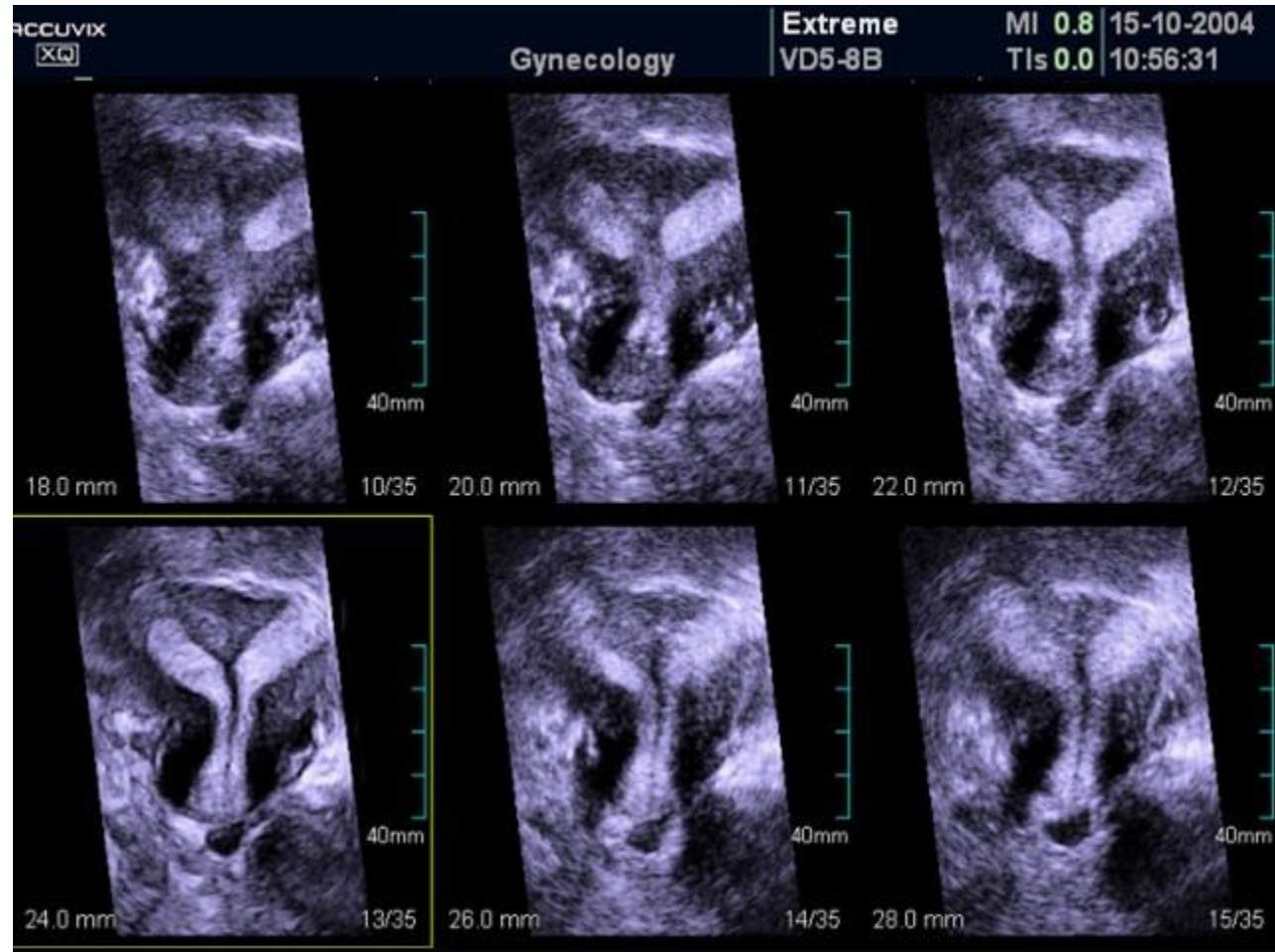
- ***Клиника.***

- Удвоение матки и влагалища может протекать бессимптомно. Менструальная, половая и даже детородная функции остаются нормальными. Но так как данный вид пороков нередко сопровождается задержкой развития матки и яичников, то наблюдаются нарушения менструальной функции, повторные самопроизвольные выкидыши, слабость родовой деятельности, кровотечения в послеродовом и послеродовом периодах и т.д. Беременность, наступившая в рудиментарном роге, относится к эктопической, и если прерывается (разрыв рудиментарного рога), то характеризуется тяжелым клиническим кровотечением.



1.Правая шейка, 2.Правая матка, 3. Левая шейка, 4. Левая матка

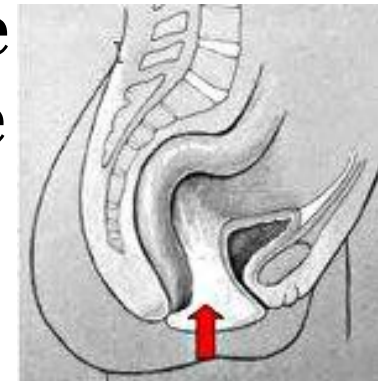
- **Диагностика.** АР матки в большинстве случаев диагностируется без труда с помощью обычных методов исследования: при помощи зеркал, бимануального исследования, зондирования, УЗИ. По показаниям применяют метросальпингографию, лапароскопию и т.д. Исследование мочевыделительной системы позволяет определить формы пороков развития мочевых органов.



- **Лечение.** Некоторые виды ПР матки, протекающие бессимптомно, не требуют никакого лечения (седловидная, однорогая и др.). Если тот или иной порок сопровождается невынашиванием беременности, то по показаниям производят пластические операции. Добавочный или рудиментарный рог (вне или во время беременности) матки удаляют во время операции.

Атрезия влагалища

- **Атрезия влагалища** – изолированное первичное (врожденное) или вторичное (приобретенное) сращение стенок влагалища.



Данный диагноз подразумевает, что влагалище, в норме представляющее собой полую мышечную трубку, утрачивает проходимость из-за разрастаний фиброзной ткани. Сращение бывает в верхней, средней, нижней части влагалища. Оно может быть полным или частичным. В отдельных случаях в закрывающей орган перегородке есть отверстие – свищевой ход.

● Причины

- Заболевание проявляется в первичной (врожденной) или вторичной (приобретенной) формах. В каждом случае для возникновения есть свои причины:

● Врожденная патология

- Такая атрезия стенок влагалища является врожденным дефектом, возникающим в период внутриутробного развития эмбриона. Возможными провоцирующими факторами для неправильной закладки половых органов могут быть заболевания матери в период беременности:

- генитальный герпес;
- папилломавирус;
- микоплазмоз или уреоплазмоз;
- трихомониаз.

● Вторичная атрезия

- Причинами возникновения заболевания у девочек и женщин могут стать:

- родовая травма новорожденной;
- инфекционные болезни девочки (паротит, скарлатина, дифтерия), осложненные кольпитом со слипанием стенок влагалища;
- воспалительные заболевания половых органов, особенно вагиниты и кольпиты;
- частые спринцевания сильными дезинфицирующими растворами, вымывающие естественный влагалищный секрет;
- неудачно выполненные гинекологические операции, послеродовое восстановление половых органов;
- снижение выработки половых гормонов и нарушения баланса слизистой после 50 лет, следствием чего становится атрезия стенок влагалища в постменопаузе.

- **Клинические проявления**
- Для клинической картины характерны:
- отсутствие менструаций в сочетании с периодическими болями в животе;
- возникновение гематокольпоса, гематометры, гематосальпинкса (скоплений крови во влагалище, матке, трубах);
- пальпируемые образования в области органов малого таза (застой крови);
- зуд, покраснение, мокнутие, выделения из наружных половых органов;
- невозможность половой жизни, боль при коитусе.



- **Выявление первичной атрезии у подростков**
- Заподозрить заболевание у девочки в возрасте наступления первых менструаций можно по следующим признакам:
- **регулярно возникают резкие менструальноподобные боли**, которые не сопровождаются кровотечением (ложная аменорея);
- образуются **скопления крови во влагалище** (гематокольпос), матке (гематометра), трубах (гематосальпинкс). Эти состояния сопровождаются тянущими или спастическими болями. Гематометра (переполненная кровью матка) способна вызывать обмороки;
- со временем **гематокольпос** может выпячиваться в половую щель в виде синеватой опухоли;
- атрезия у девочек нередко сопровождается **кольпитом и зудом влагалища** из-за плохого оттока секрета.
- **Гнойные инфекции** влагалища при атрезии особенно опасны, так как при отсутствии отверстия для выхода гноя он может излиться в брюшную полость, вызвав перитонит (острое воспаление брюшины).

- **Сращение влагалища у младенцев**
- Врожденная атрезия у новорожденных нередко сочетается с другими патологиями развития:
- неразвитый мочевой пузырь и мочевыделительная система (агенезия органов);
- свищ или атрезия ануса (врожденное отсутствие анального отверстия).
- почечной недостаточностью;
- атрофией почек.

Родители и педиатры должны следить за состоянием наружных половых органов ребенка.

• **Диагностика**

- Определить наличие сращения влагалища можно с помощью ряда исследований:
- Гинекологический осмотр- исследование на кресле позволяет визуализировать в половой щели гематокольпос.
- Ректально-абдоминальный осмотр — ректальным способом (через прямую кишку) врач исследует половые органы. При атрезии матка высоко расположена и болезненна, ее тело и трубы увеличены.
- На данном этапе гинеколог зондирует влагалище для определения его глубины и местоположения атрезии.
- УЗ-диагностика
- МРТ и рентген малого таза
- Диагностическая лапароскопия — с помощью лапароскопического оборудования можно получить четкую клиническую картину заболевания.
- Лабораторные исследования — анализ мазка позволяет выявить возможные инфекции и назначить соответствующую терапию.

• Осложнения

- Это заболевание может осложняться угрожающими жизни состояниями:
- перитонитом (при выходе инфицированной крови или гноя в брюшину);
- разрывом матки или труб;
- почечной недостаточностью.
- Полное сращение стенок влагалища без врачебной помощи исключает возможность иметь детей.

гематометра





Гематометра, 2.Гематоцервикс,3.Гематокольпос

- Лечение атрезии влагалища
- При атрезии влагалища требуется хирургическое устранение сращения влагалищной трубки и восстановлении ее проходимости – вагинопластика. В процессе операции производится вскрытие перегородки влагалища, опорожнение пиокольпоса (гематокольпоса) или гематометры через цервикальный канал. После освобождения влагалища от скопившейся крови и промывания антисептиками перегородку иссекают ножницами до стенок влагалища. Края образовавшейся раны циркулярно ушивают кетгутом, обеспечивая проходимость, емкость и форму влагалища. В сформированное влагалище устанавливают стерильный тампон с вазелиновым маслом.
- При скоплении крови в фаллопиевых трубах первым этапом операции проводится брюшностеночное чревосечение и удаление гематосальпинкса, затем влагалищным путем производится опорожнение гематокольпоса. В постоперационном периоде проводится антибактериальная терапия. После устранения атрезии влагалища женщине показано наблюдение у гинеколога, ведение регулярной половой жизни. При угрозе повторной атрезии влагалища периодически проводится бужирование влагалища (кольпоэлонгация).

Спасибо за внимание!

A decorative graphic element consisting of a solid teal horizontal bar at the top, followed by a white horizontal bar, and then three thin, parallel teal lines on the right side of the white bar.