

VÝVOJOVÉ PORUCHY RODIDEL

Jana Vaněčková

ÚPMD

LS 2023

Vývoj pohlavních cest

- Klíčový je gen SRY (muži) -> pokud není přítomen -> vývoj ženských gonád
- Müllerův vývod - 2x
 - Nespojené části – vznik vejcovodů
 - Splýváním vzniká děloha + pochva horní část
 - Spojení s kloakální výchlípkou – vznik pochva dolní část + vyústění na povrch
- <https://www.youtube.com/watch?v=qyGbnliqqIY>
- <https://www.youtube.com/watch?v=qxxxDIBSIMw>

Poruchy vývoje ovárií
= ageneze, dysgeneze

Poruchy
kombinované

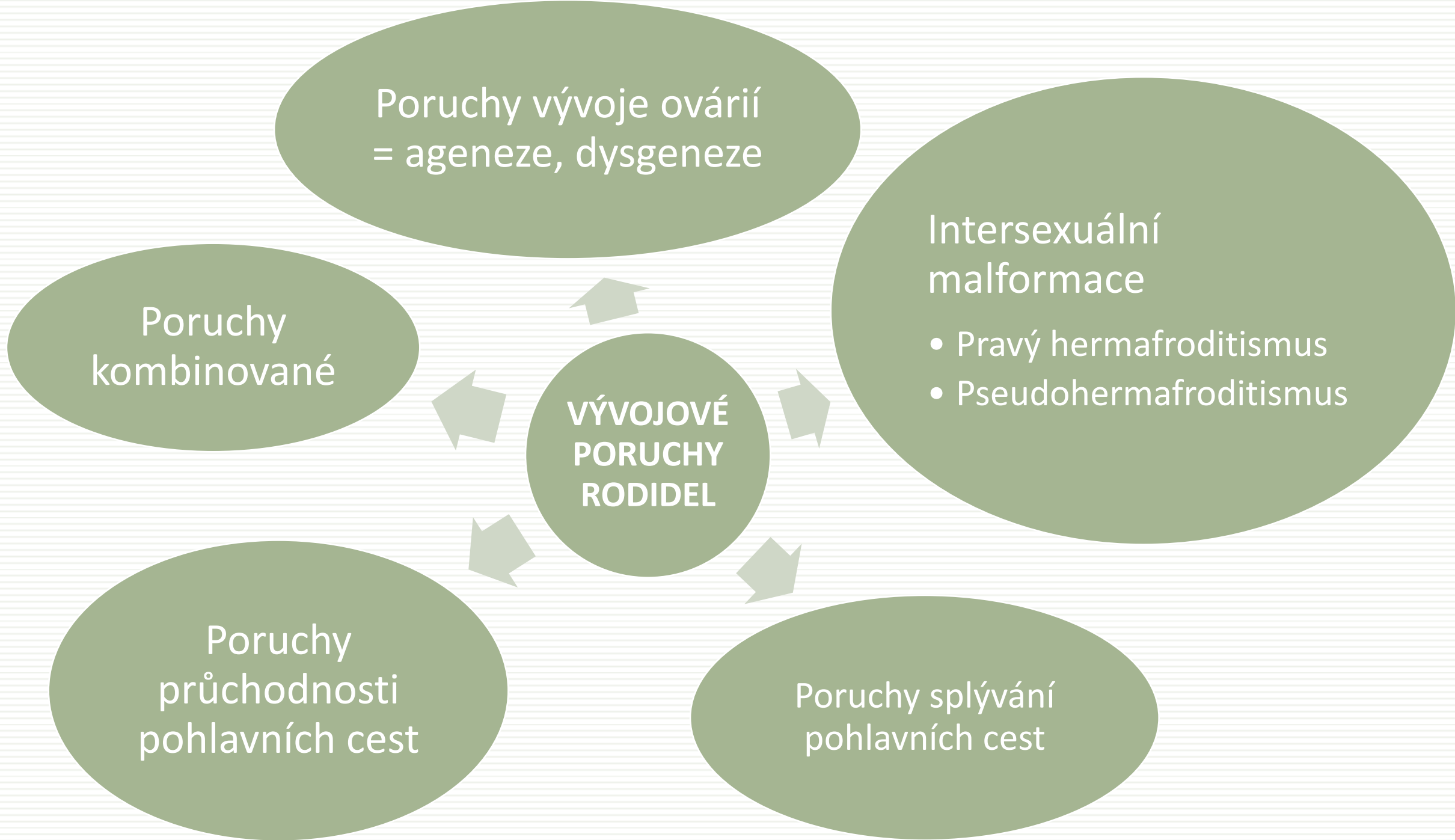
VÝVOJOVÉ
PORUCHY
RODIDEL

Intersexuální
malformace

- Pravý hermafroditismus
- Pseudohermafroditismus

Poruchy
průchodnosti
pohlavních cest

Poruchy splývání
pohlavních cest



Vývojové vady gonád

- **Ageneze** ovarií

- Vzácná, oboustranná se téměř nevyskytuje

- **Dysgeneze** ovarií

= chybný vývoj, ale jsou přítomny, ale jsou např.

- 46 XX
- 45 X0 – Turnerův syndrom
- 46 XY – Swyerův syndrom

proužkovité

fibrotické

bez folikulů

bez produkce pohlavních hormonů

Dygeneze ovárií – 46 XX

- Normálně vyvinuté:
 - Zevní genitál, pochva, děloha (funkce schopná), oba vejcovody
- **OVARIA tvořená jen vazivem -> X estrogen -> X sekundární pohlavní znaky**
 - Tyto proužky histologicky neobsahují žádné germinální elementy – není tedy možné rozlišit, zda se jedná o dysgenetické ovarium nebo varle
- Terapie:
 - Substituce estrogenů, pak COC
 - Gravidita – IVF + darovaný oocyt

Dygeneze ovárií – 45 X0 – Turnerův syndrom



Otoky – nártý, hřbety rukou,..

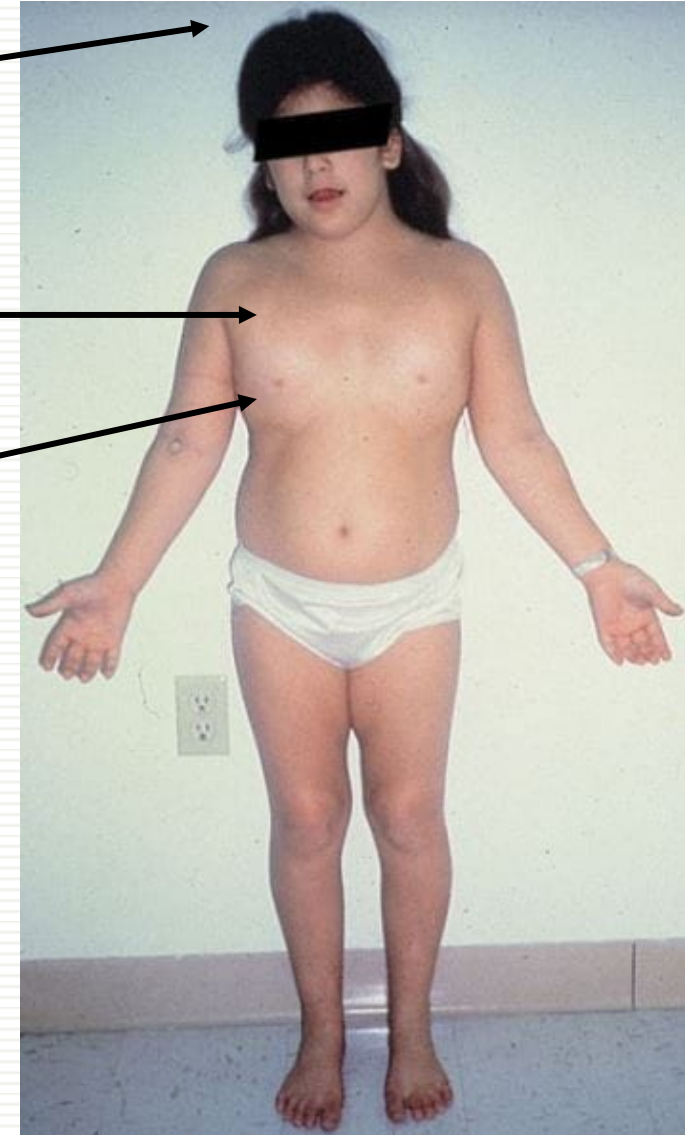


Kožní řasa na krku (pterygium colli)

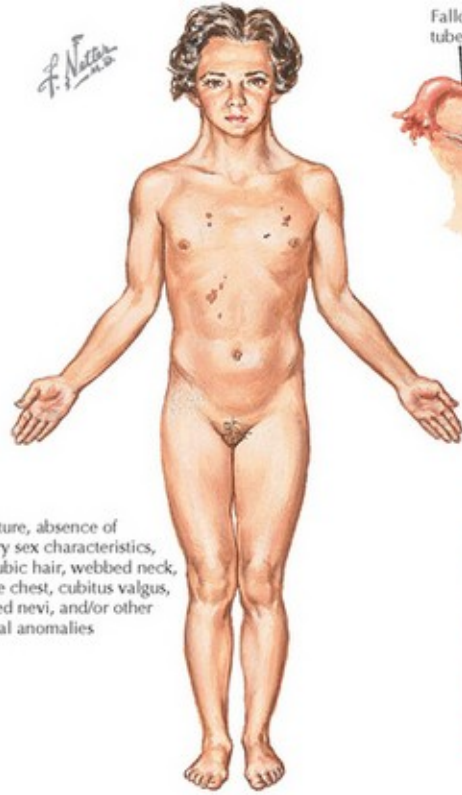
Opoždění růstu –
malá definitivní
výška

Štítovitý hrudník

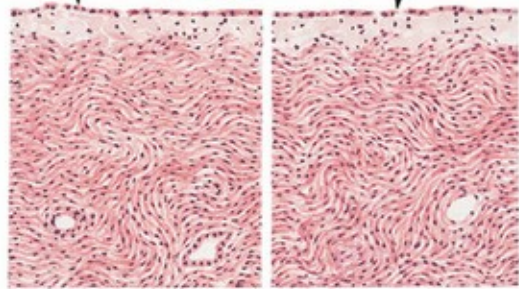
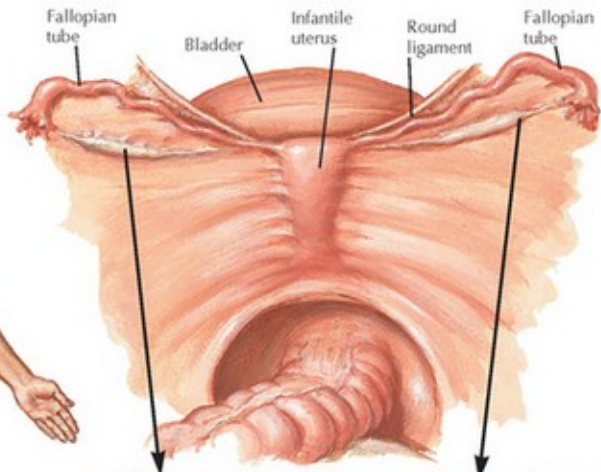
Malé prsy



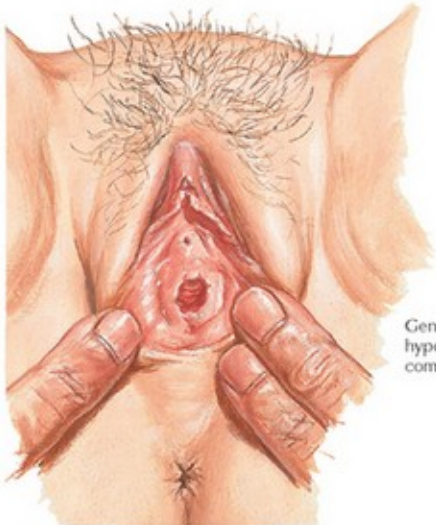
F. Netter



Short stature, absence of secondary sex characteristics, sparse pubic hair, webbed neck, shieldlike chest, cubitus valgus, pigmented nevi, and/or other congenital anomalies



Primitive genital streaks in place of gonads, wavy stroma with absence of germinal elements



Genitalia female but infantile; hypoplasia of labia minora common



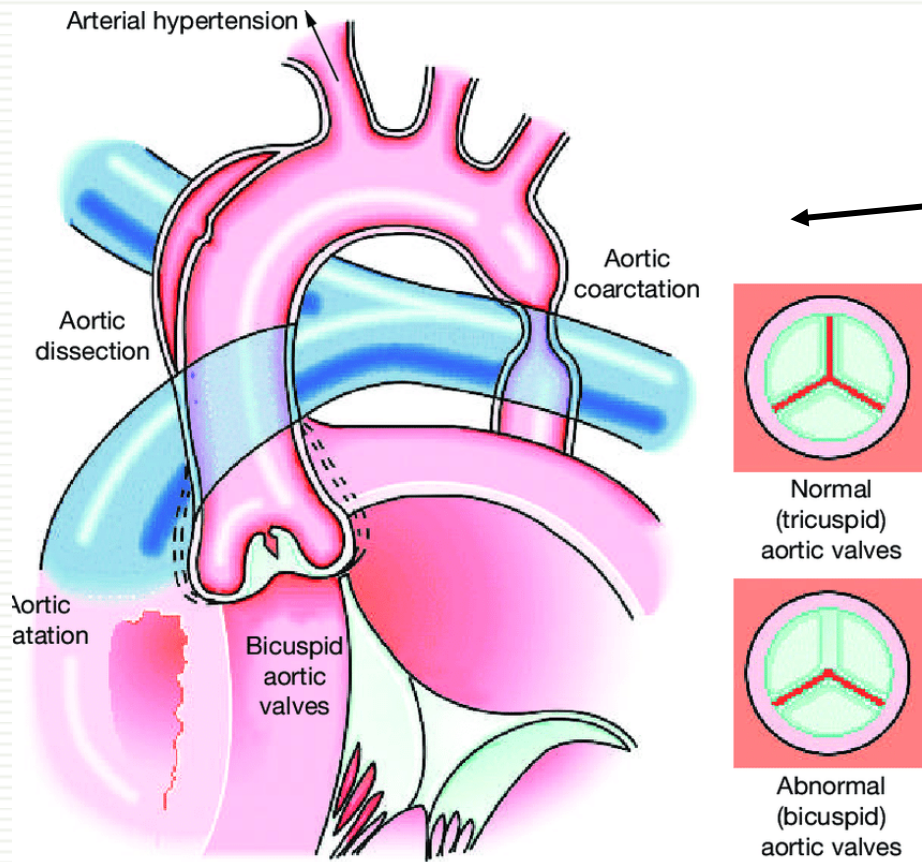
Gonadal estrogen failure stimulates high output of pituitary gonadotropins

Urinary gonadotropin elevated (over 50 mcg/L in 24 hours)

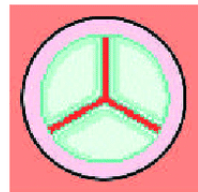
44 plus XO 80% of cases chromatin-negative; XO chromosomal pattern most common

44 plus XX 20% of cases chromatin-positive; isochromosomes XX, translocation or deletion of X chromosomal fragment X^y, mosaicism XO/XX/XY, or other

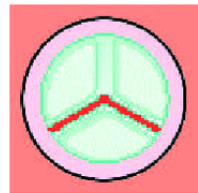
Dygeneze ovárií – 45 X0 – Turnerův syndrom



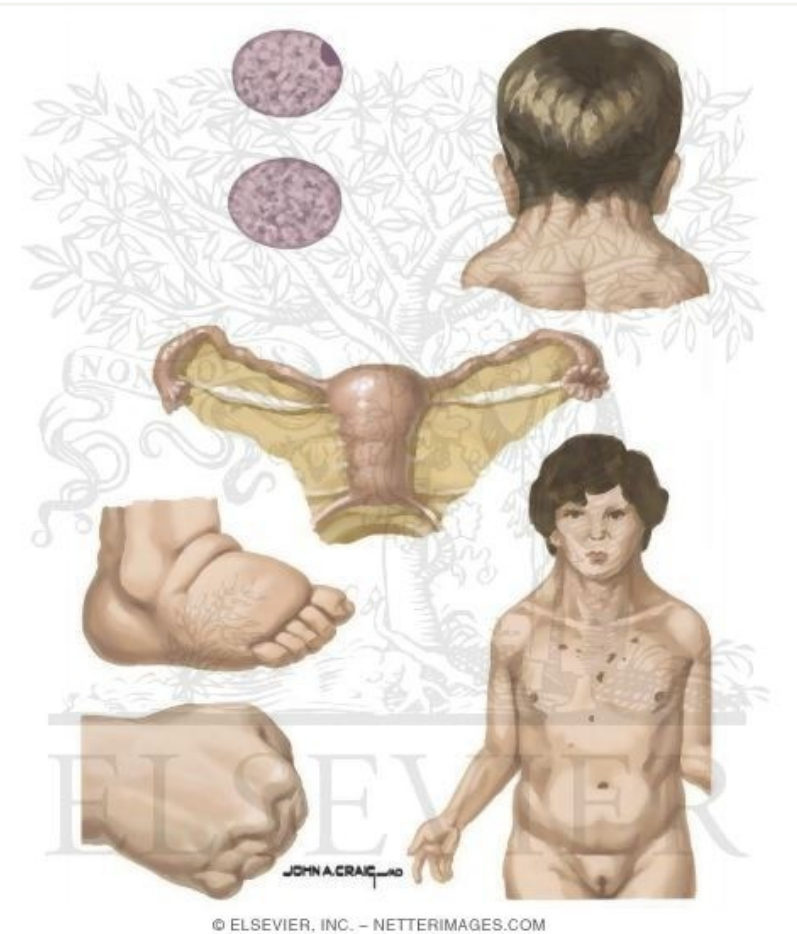
Srdeční vady –
koarktace aorty,
poruchy chlopně



Normal
(tricuspid)
aortic valves





Abnormal
(bicuspid)
aortic valves




Dygeneze ovárií – 45 X0 – Turnerův syndrom

TURNER SYNDROME



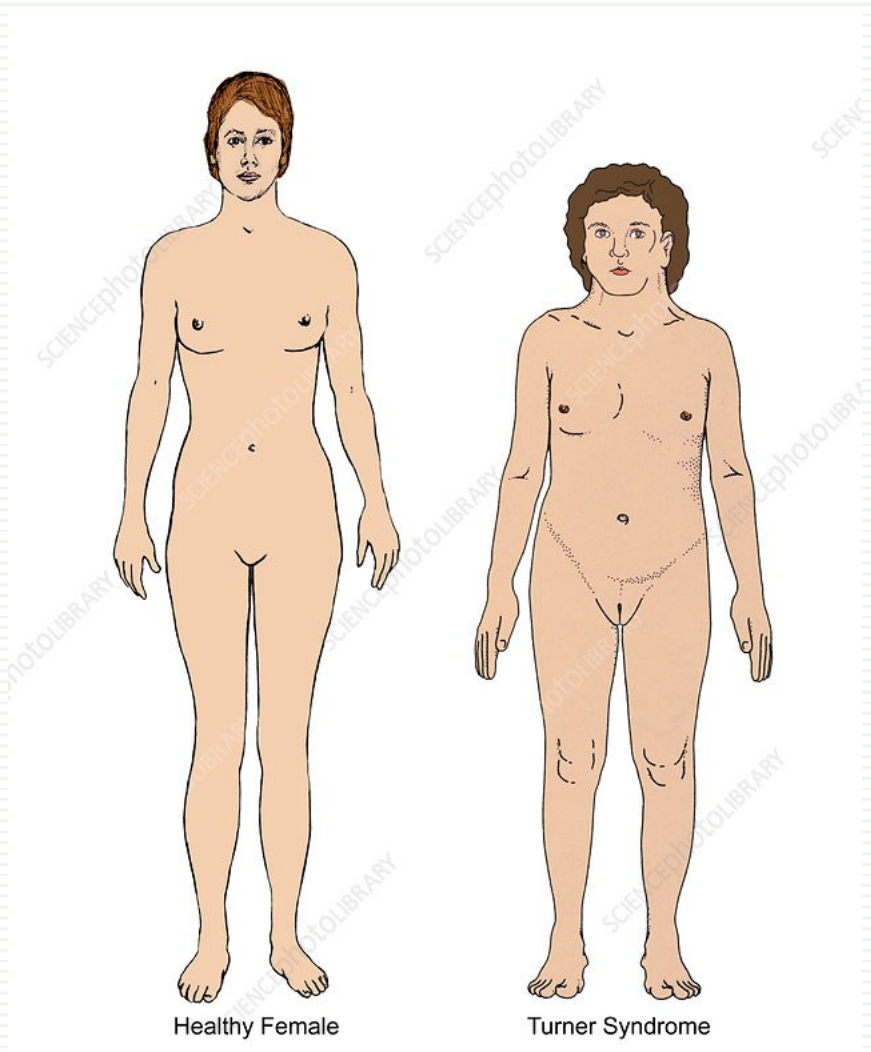
TS affects 1 in every 2000 born baby girls



98% of Turner syndrome pregnancies end in miscarriage

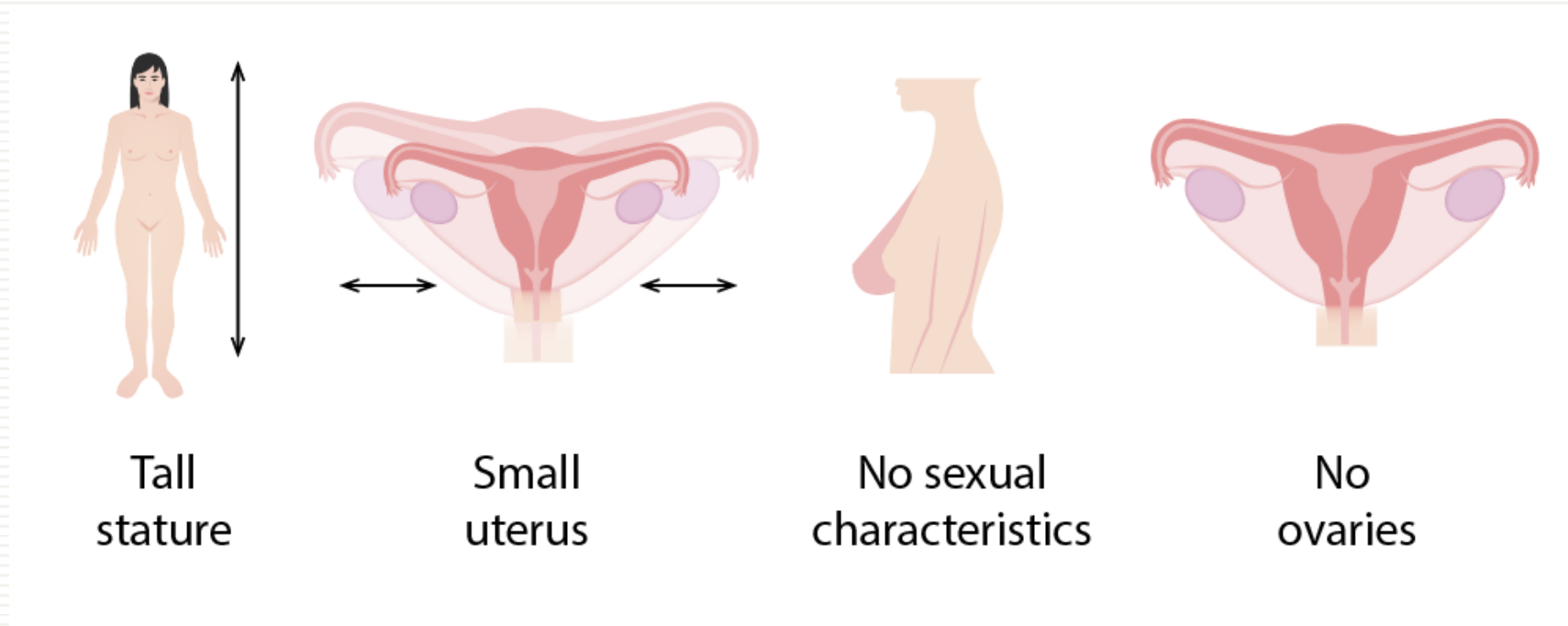
HEALTH ISSUES

- diabetes II type
- osteoporosis
- short stature
- scoliosis
- hypertension
- kidney irregularity
- neck webbing
- hearing loss
- reduced fertility
- many moles
- educational difficulties
- excellent verbal skills
- middle ear infections



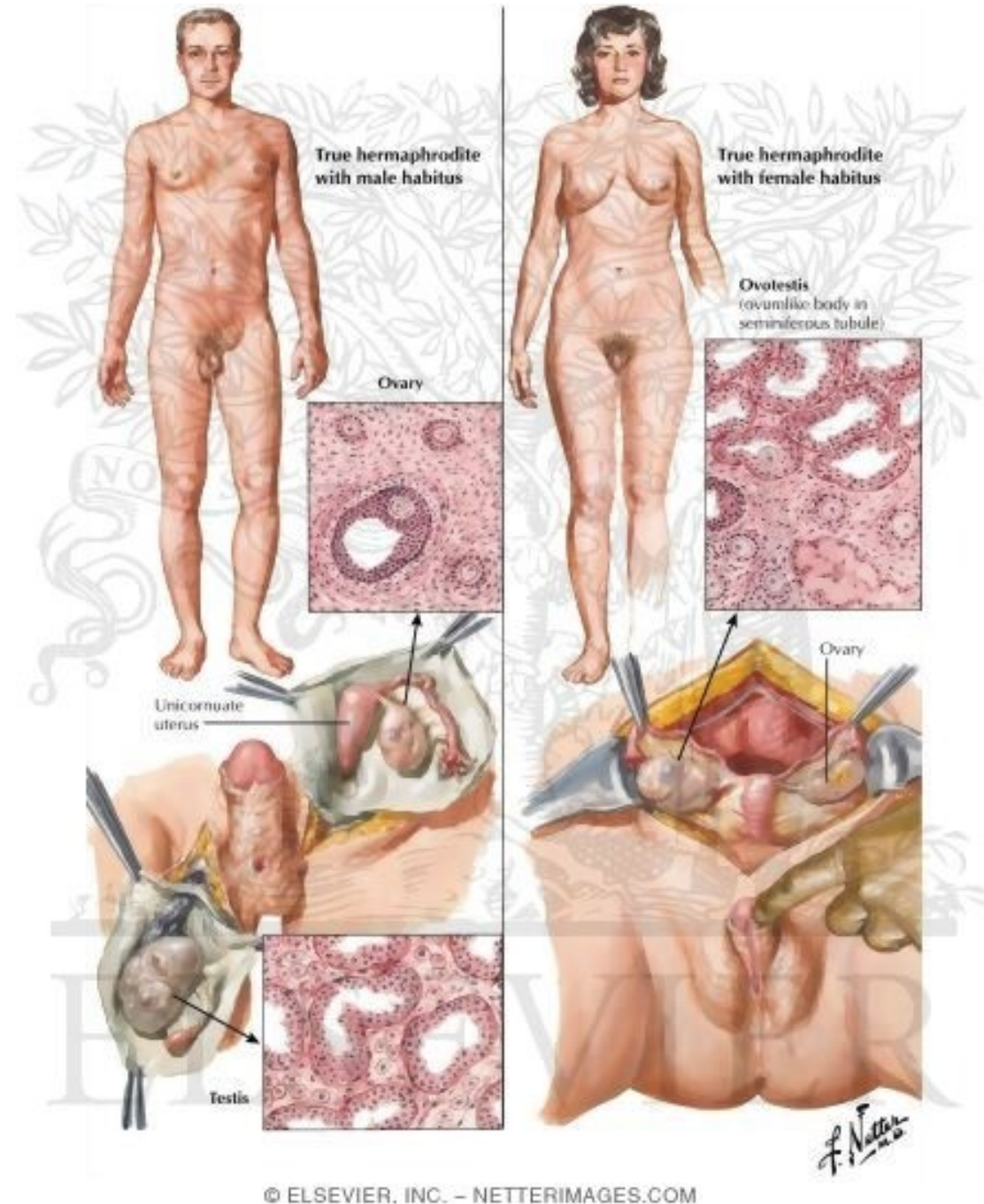
Dysgeneze ovarii - 46 XY – Swyerův syndrom

- Mutace SRY genu
- Dysgenetické testes + ostatní pohlavní orgány ženské



Intersexuální malformace

- **Pravý hermafroditismus**
 - Velmi vzácné
 - Jeden jedinec – oboje gonády (ovaria i testes)
 - Fenotyp
 - Od téměř normálního mužského po téměř normální ženský + široká škála mezitypů



Intersexuální malformace

Pseudohermafroditismus

mus - Femininus – žena (46 XX), jejíž genitál se podobá mužskému

MASKULINIZOVANÝ ZEVNÍ GENITÁL (PODOBÁ SE MUŽSKÉMU)

+

DISTÁLNÍ ÚSEK POCHVY ZÚŽENÝ AŽ STENOTICKÝ

NORMÁLNĚ VYVINUTÉ: GONÁDY, VEJCOVODY, DĚLOHA, HORNÍ ČÁST POCHVY

FEMININUS –
Kongenitální
adrenální
hyperplazie

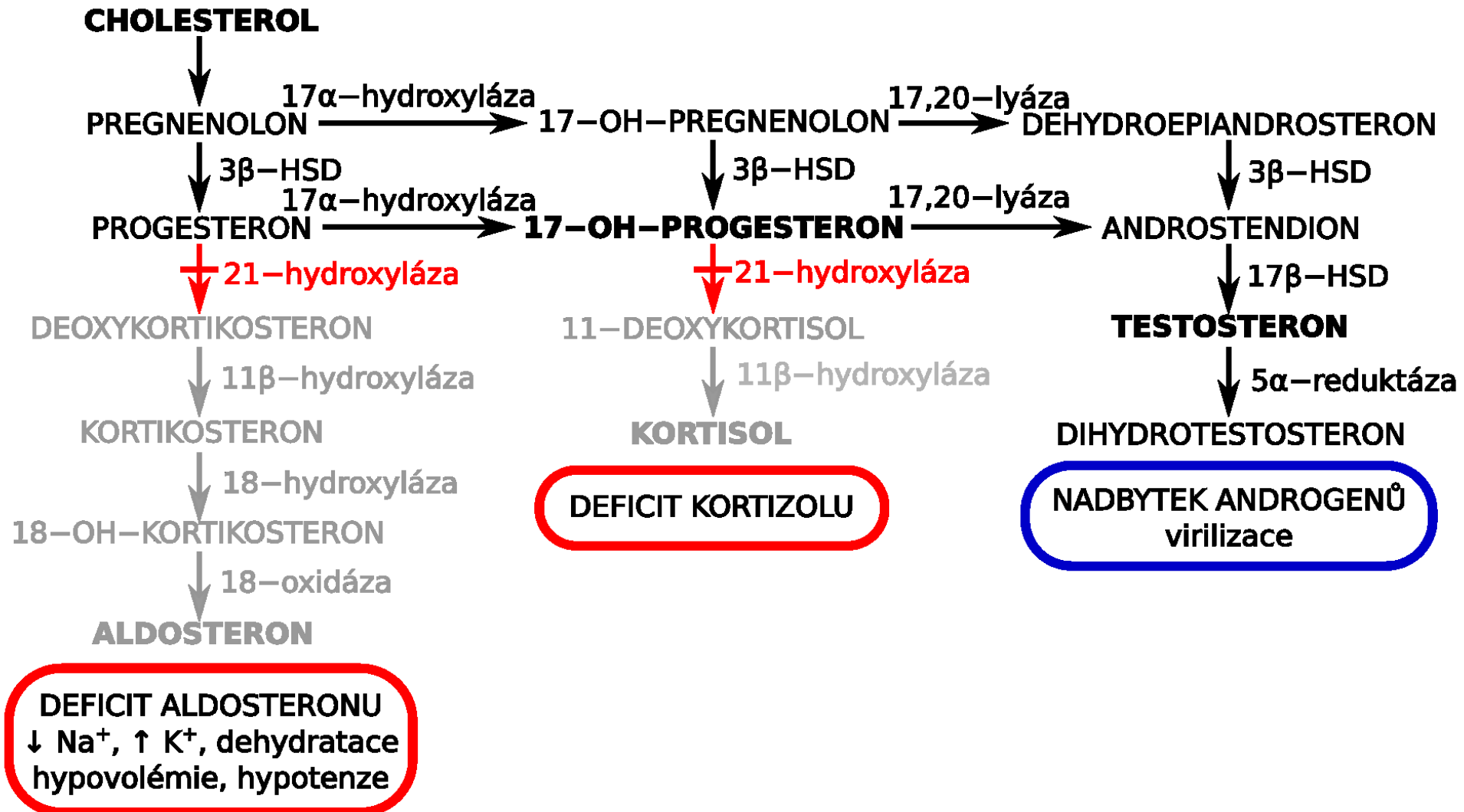
DEFICIT ENZYMU (21 –
HYDROXYLÁZA) ->
NADBYTEK ANDROGENŮ

Nadprodukce androgenů již
intrauterinně – projevy již při narození

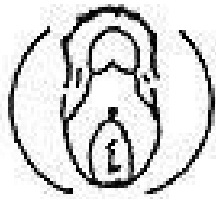
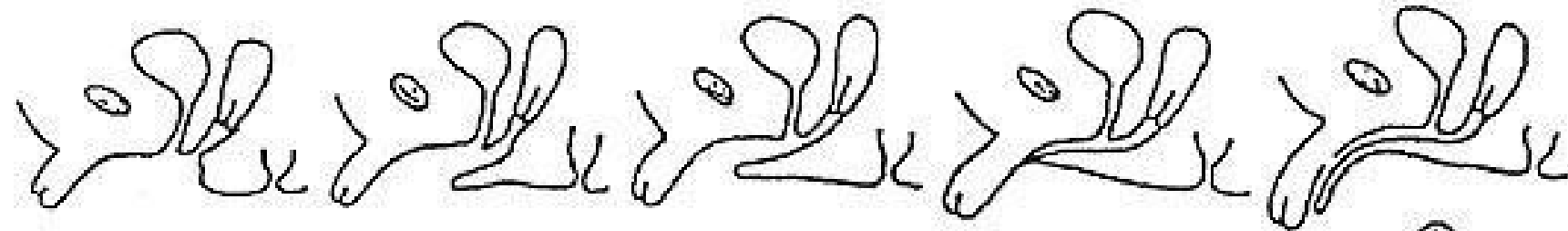
Terapie –
kortikoidy,
operace zevního
genitálu

Kongenitální adrenální hyperplazie

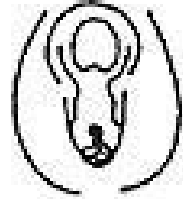
Kongenitální adrenální hyperplazie: deficit 21-hydroxylázy



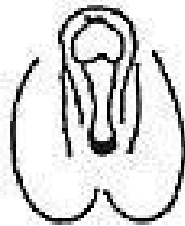
Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)



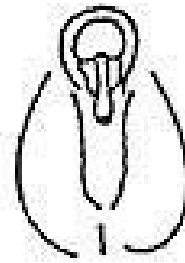
I.



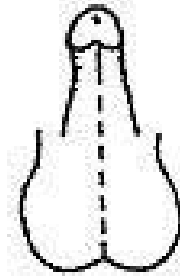
II.



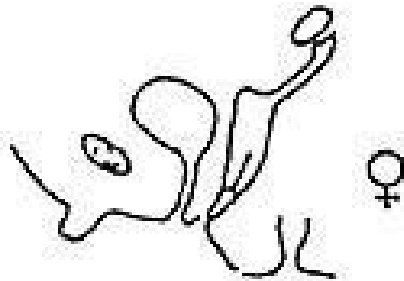
III.



IV.

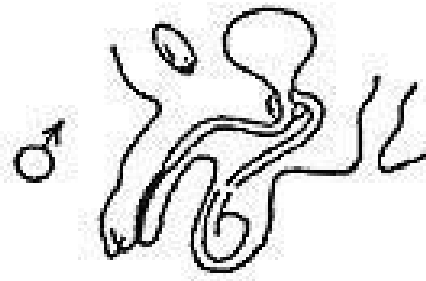


V.

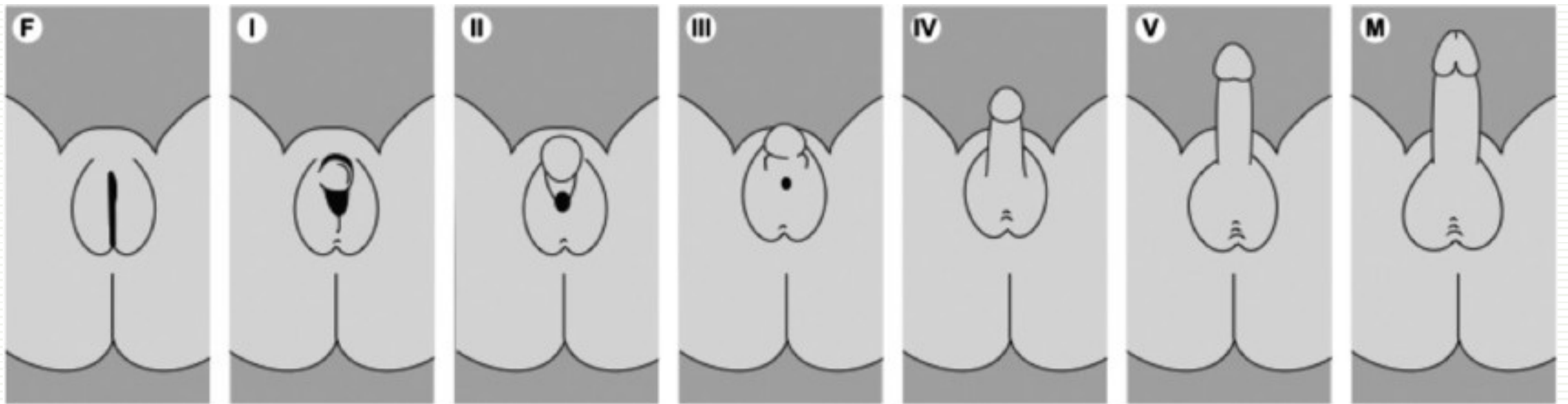


♀

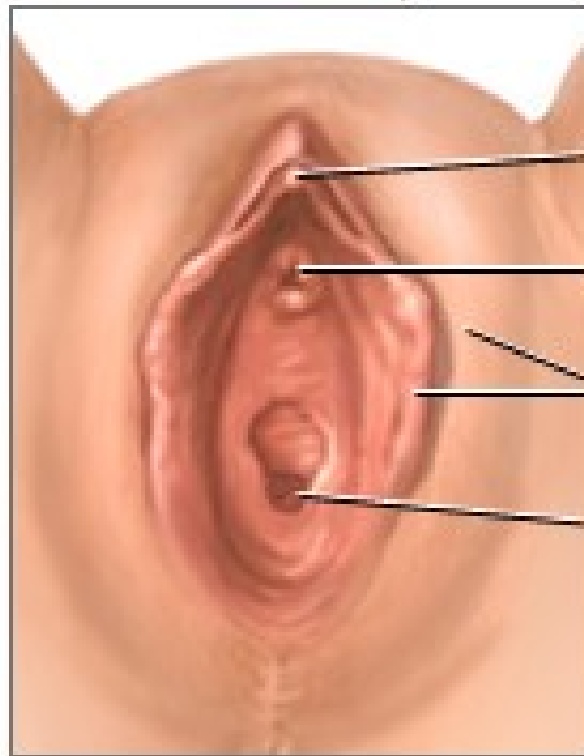
normal



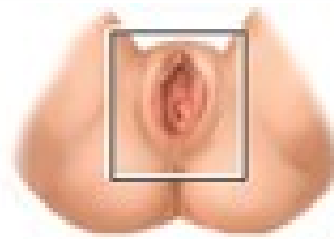
♂



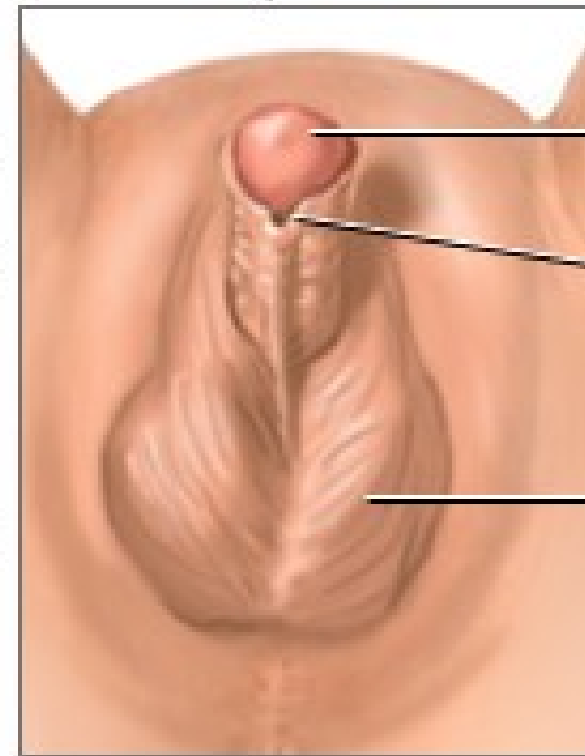
Normal female adolescent reproductive anatomy



- Clitoris
- Urethra
- Labia
- Vagina



Female genital masculinization due to androgen exposure



- Enlarged clitoris
- Penile urethra (vaginal opening)
- Fused labia (scrotum)

Intersexuální malformace **Pseudohermafroditismus**

Masculinus – s varletem – tedy **muž (46 XY)**, ale zevní genitál není maskulinizovaný

Zevní genitál ženský

Není vyvinuté: děloha, vejcovody, horní oddíl pochvy

MASCULINUS – Syndrom testikulární feminizace

CHYBĚNÍ RECEPTORŮ PRO ANDROGENY

VARLATA – v malé pánvi / tříselném kanálu / velkých lábích

DYSGENETICKÁ – RIZIKO CA!

Většinou vypadají jako ženy, cítí se jako ženy..

Syndrom testikulární feminizace

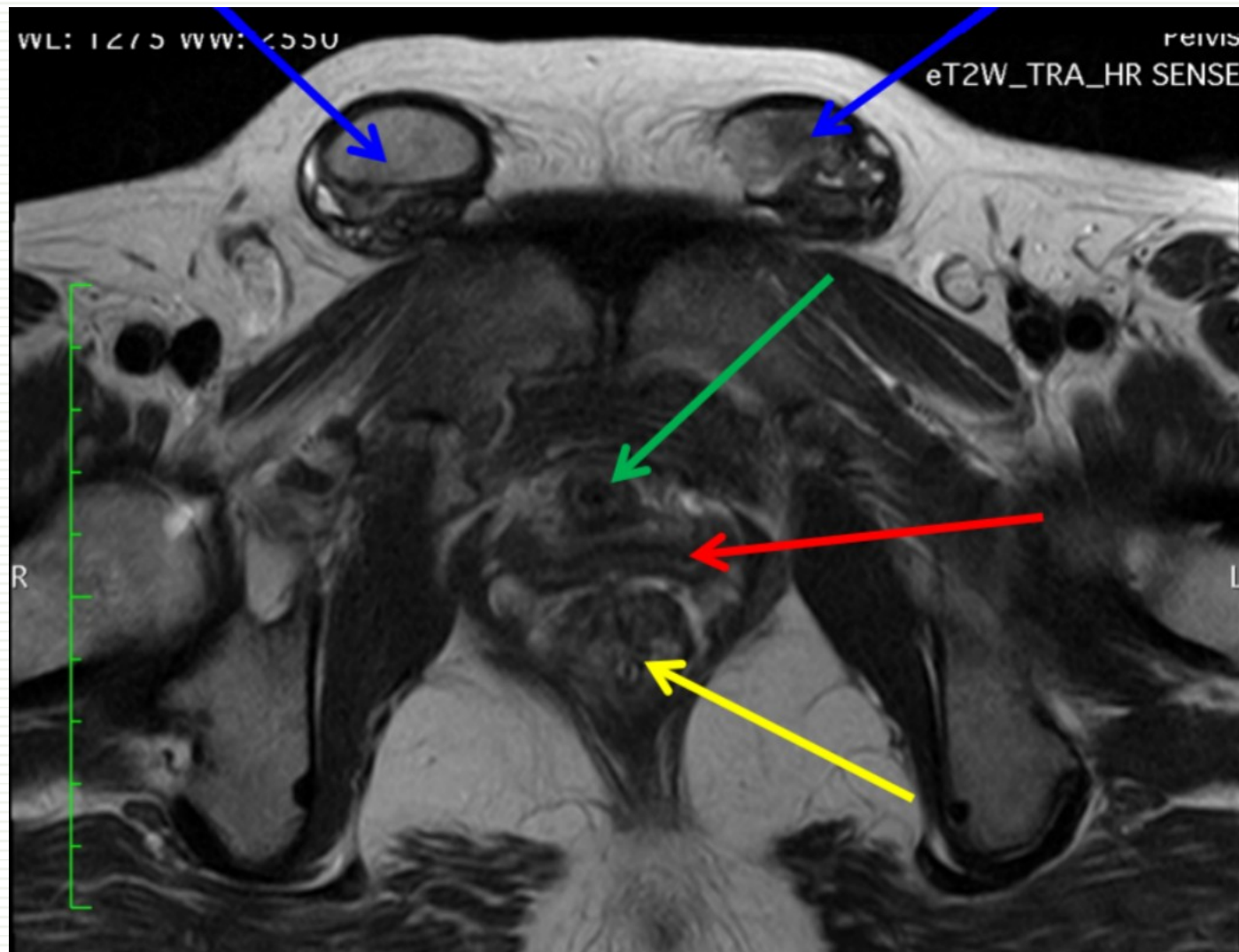
Červená šipka – pochva

Zelená šipka – ureter

Žlutá šipka – anus

Modrá šipka

- nesestoupá varlata v obou inguinálních kanálech

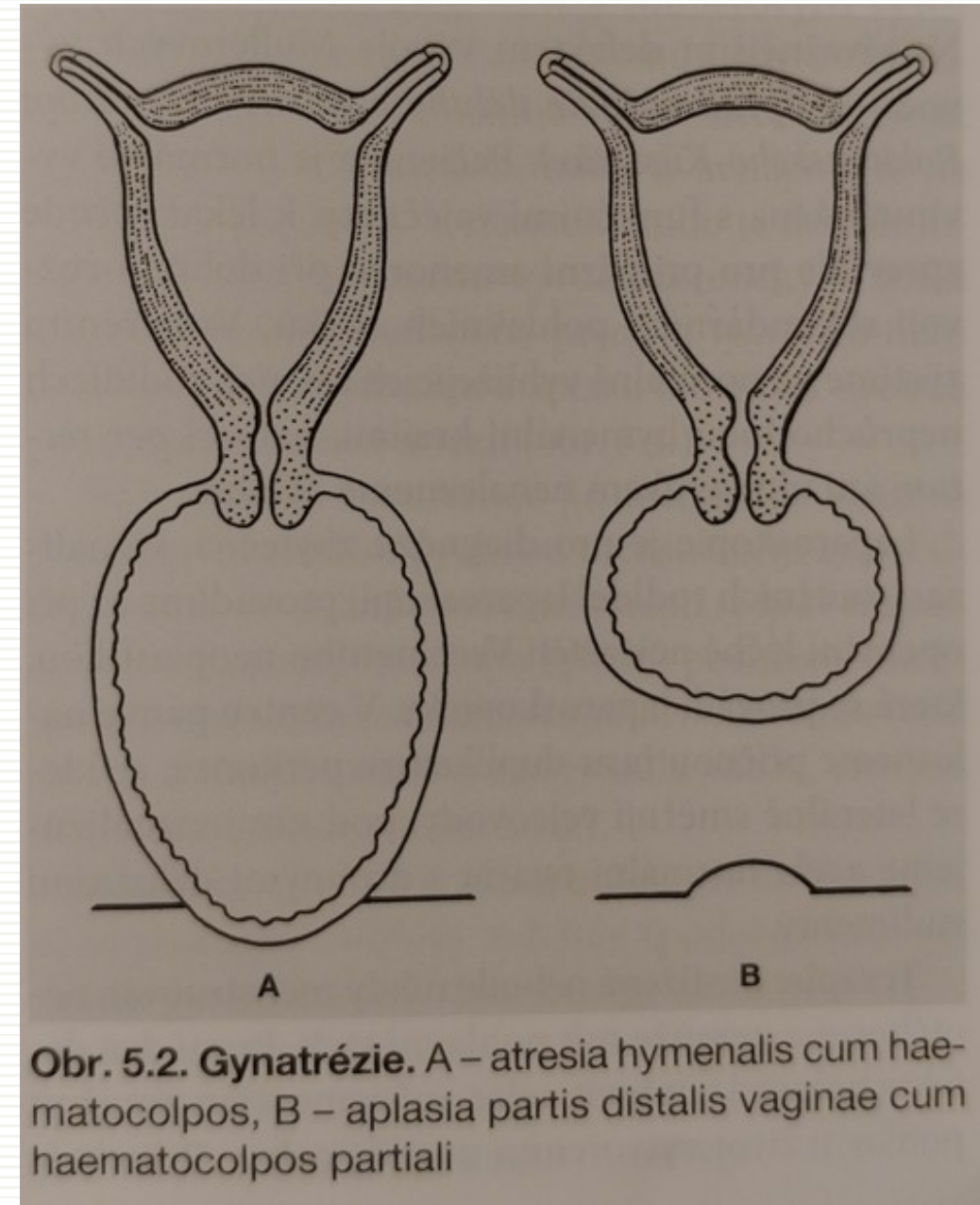


Vývojové vady pohlavních cest

- PORUCHY PRŮCHODNOSTI -
Gynatrezie
 - Atresia hymenální = neprůchodnost hymenu
 - Příznaky?
 - Aplasia vaginy distální částečná
 - Atrezie hrdla děložního
 - Aplasia uteru a vaginy

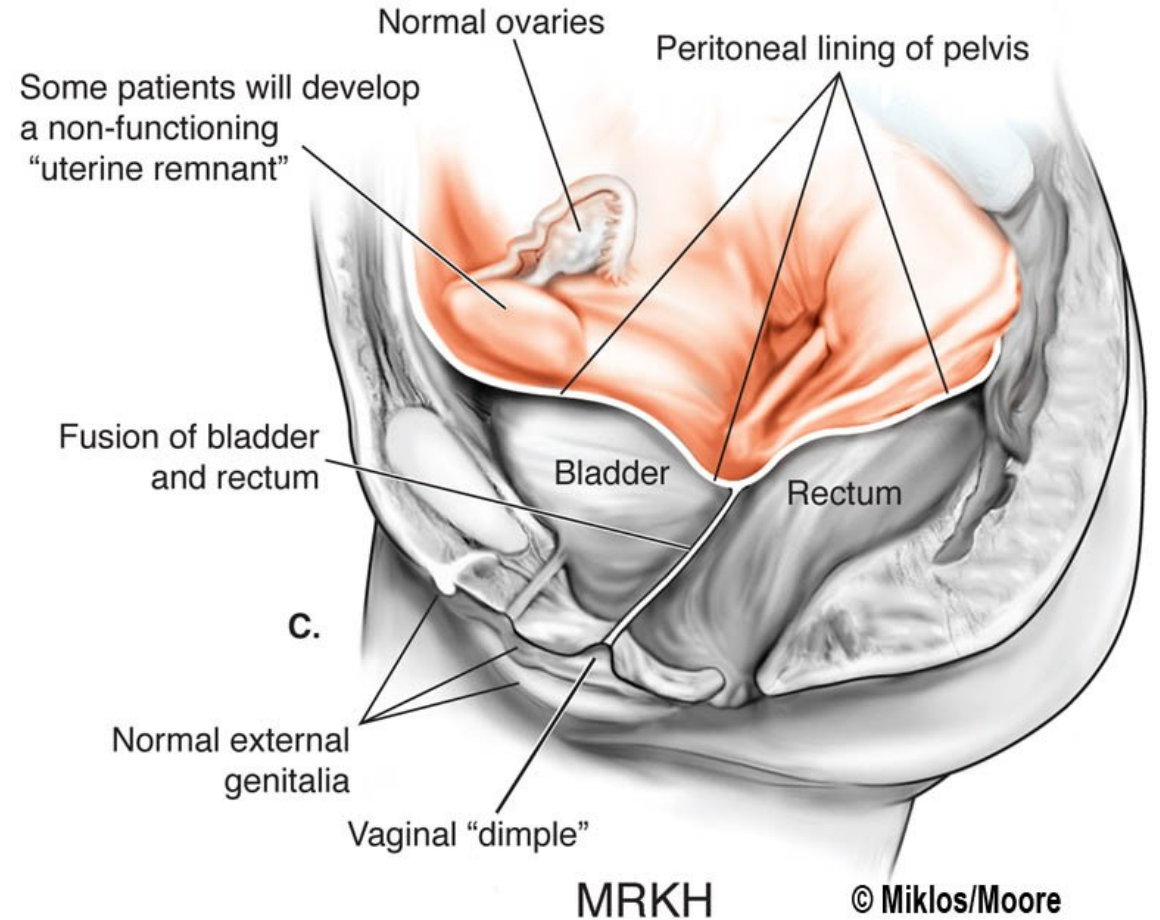
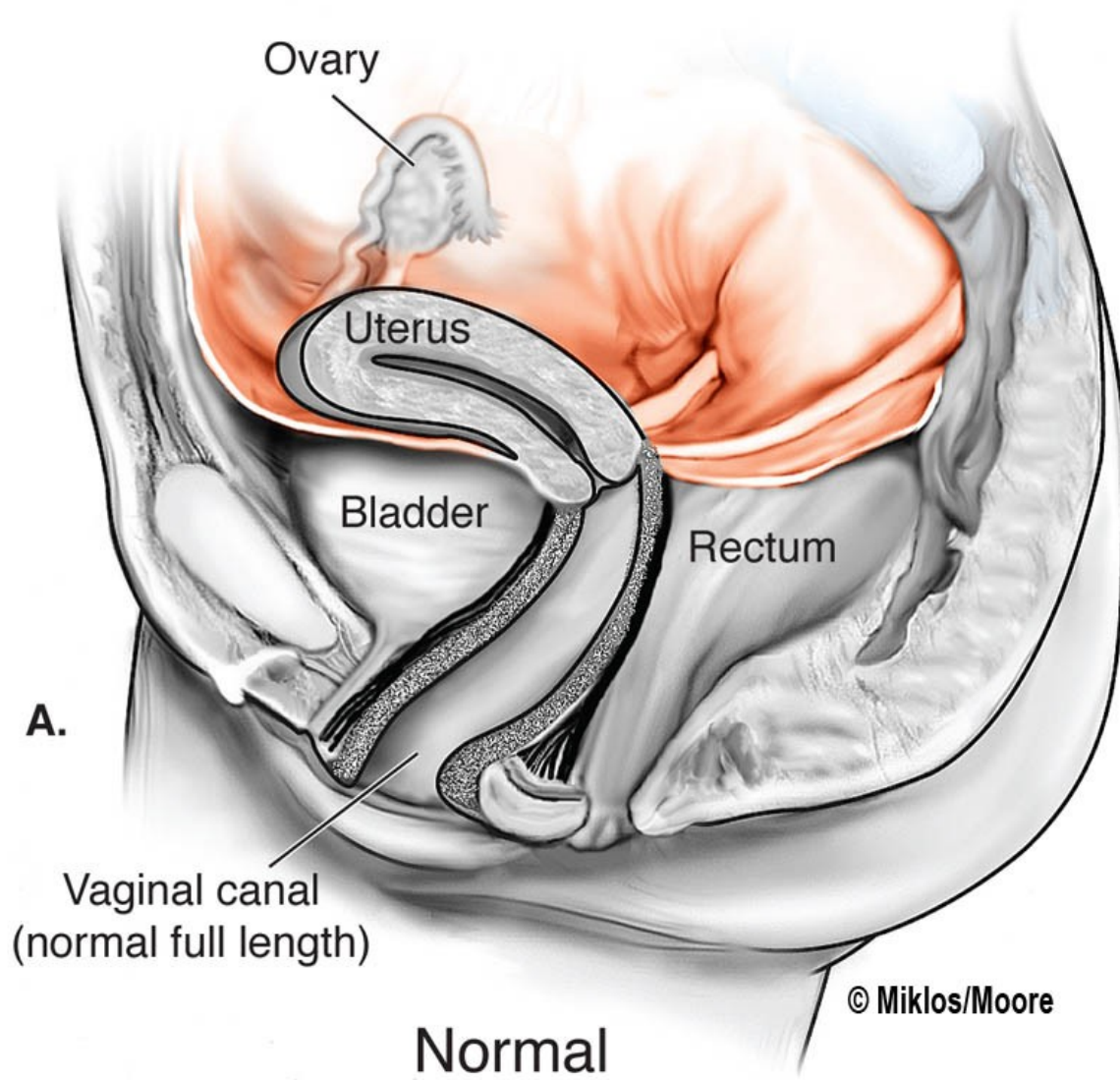
* Aplasie = nevyvinutí orgánu

* Atrezie = neprůchodnost

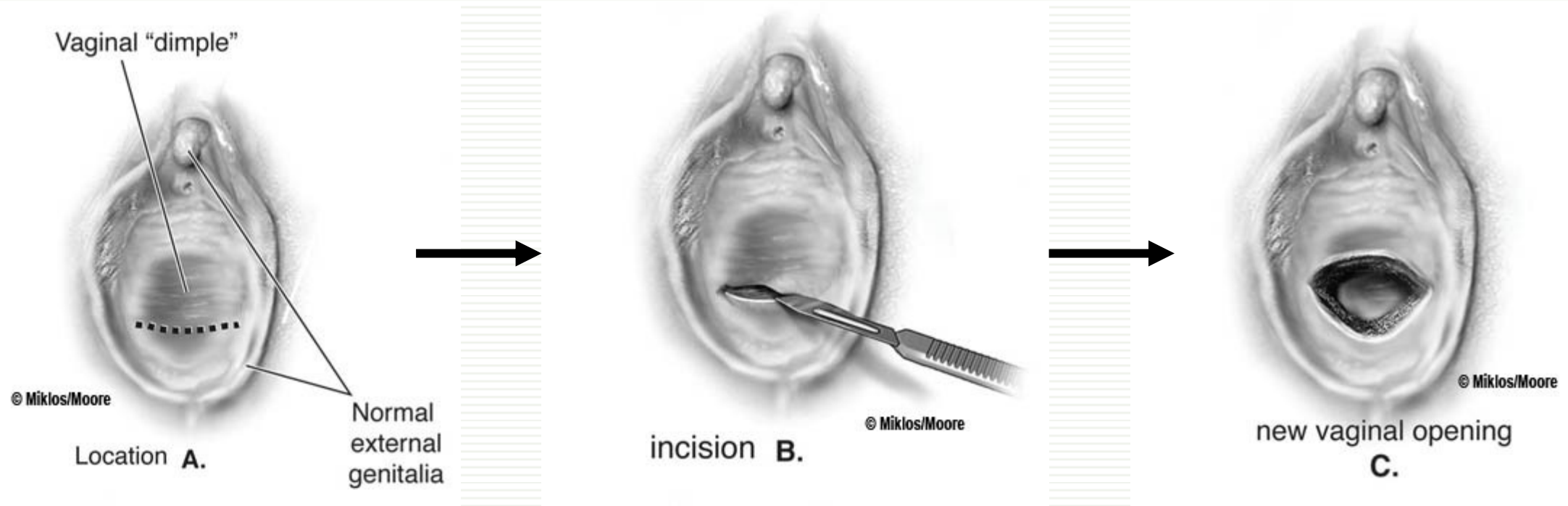


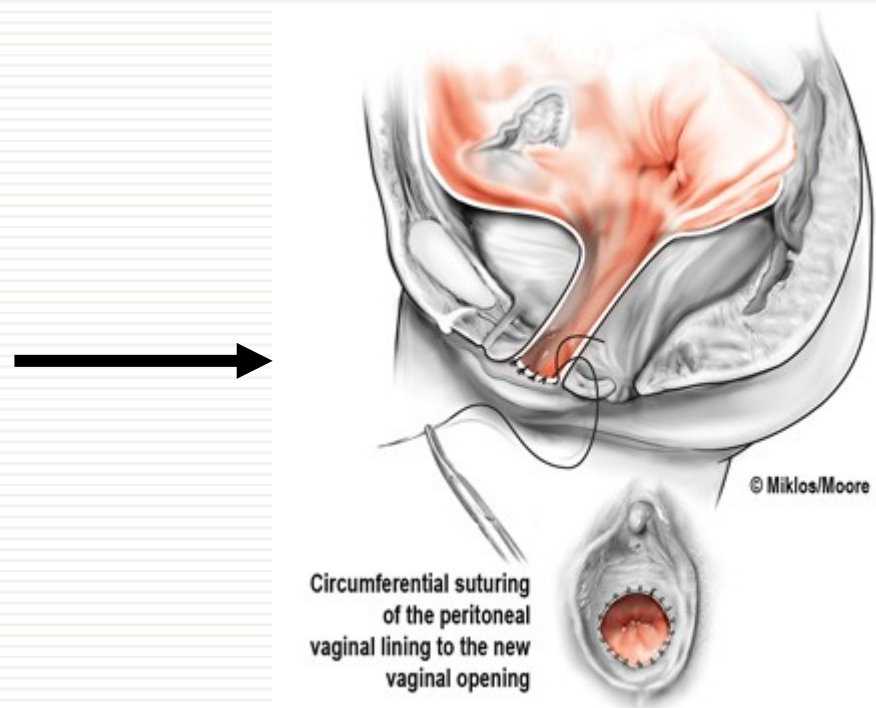
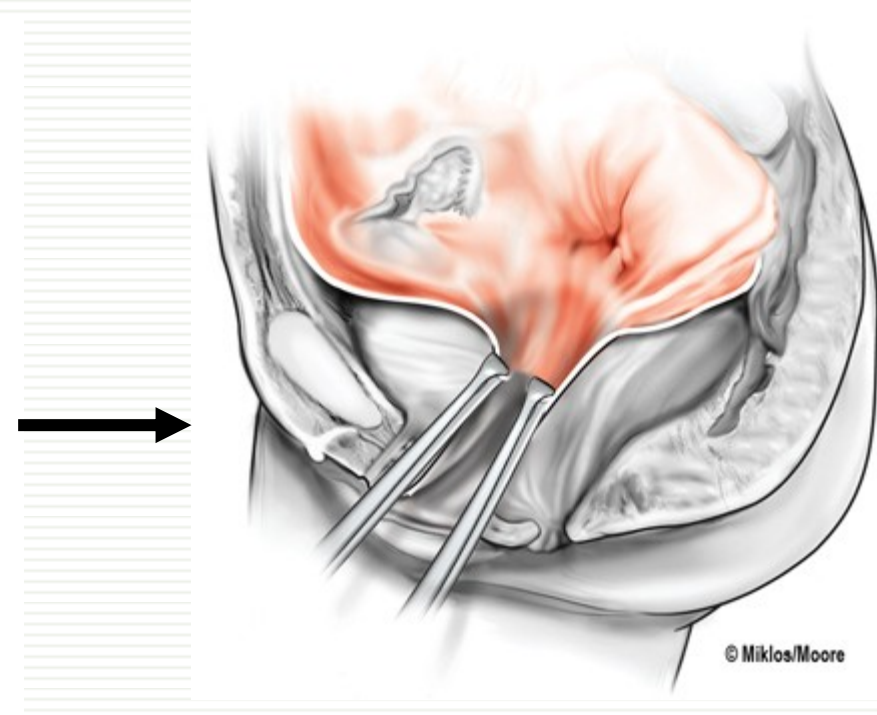
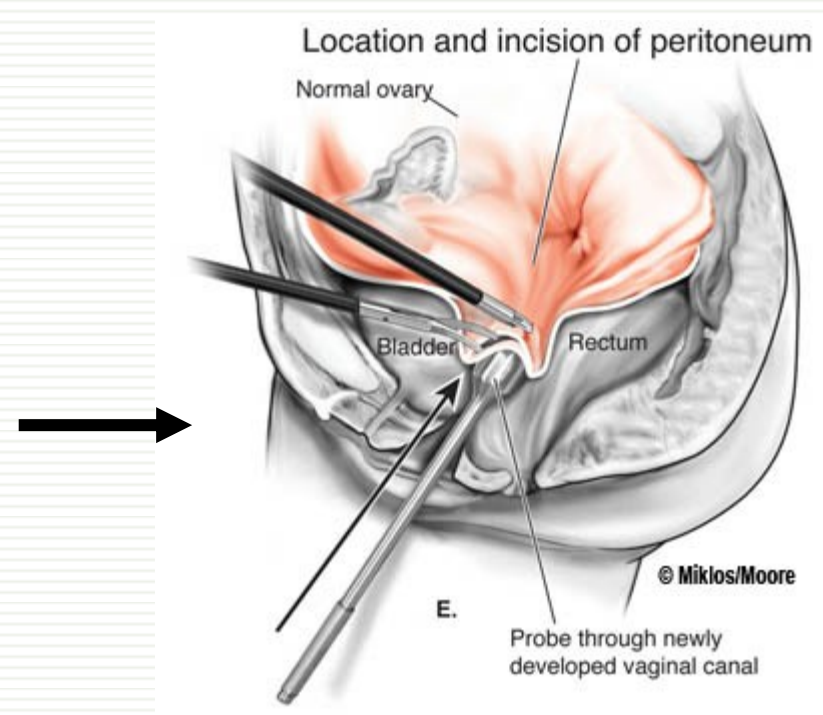
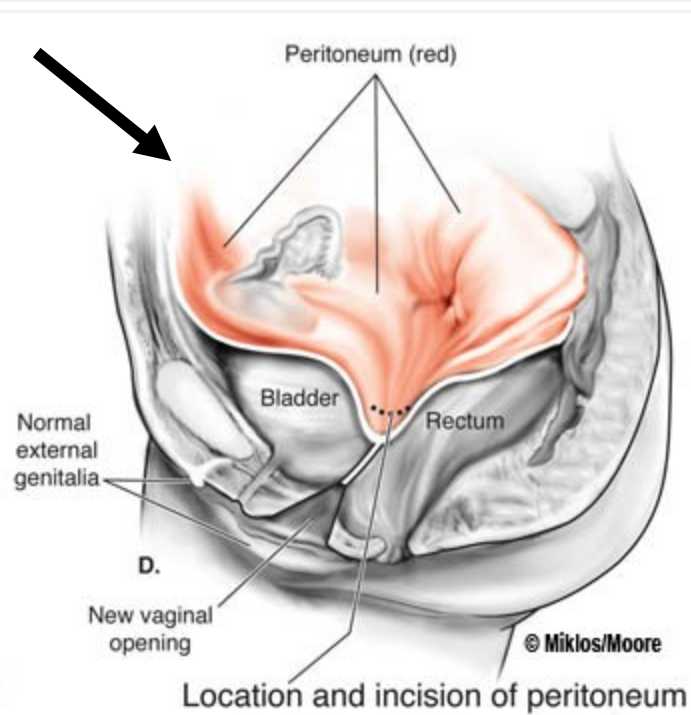
Obr. 5.2. Gynatrémie. A – atresia hymenalis cum haematocolpos, B – aplasia partis distalis vaginae cum haematocolpos partiali

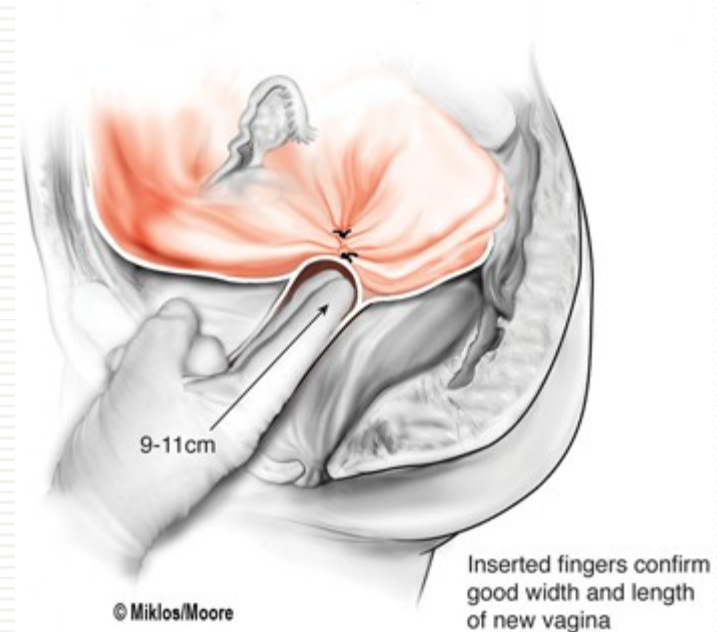
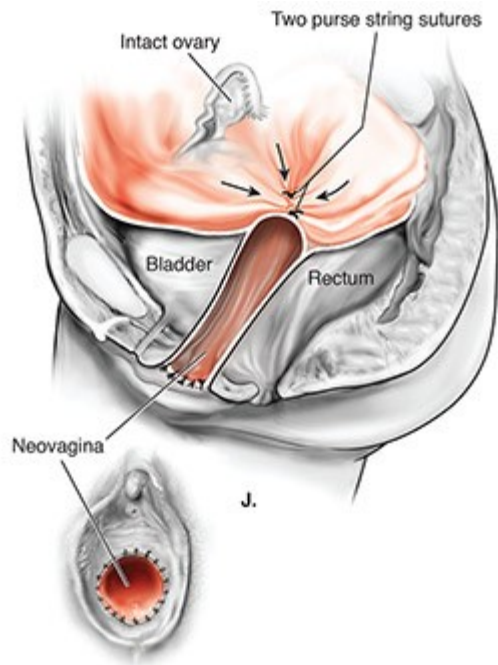
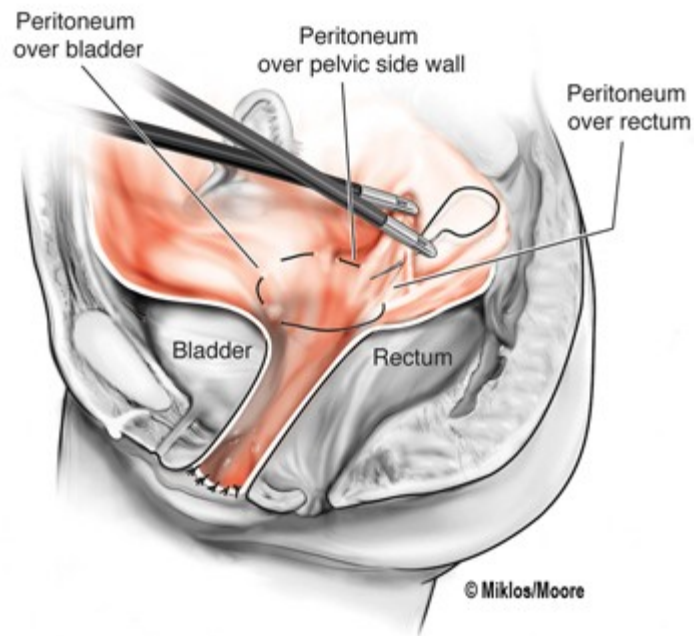
Aplasia uteru a vaginy = sy Rokitanského - Küsterův



Operační řešení

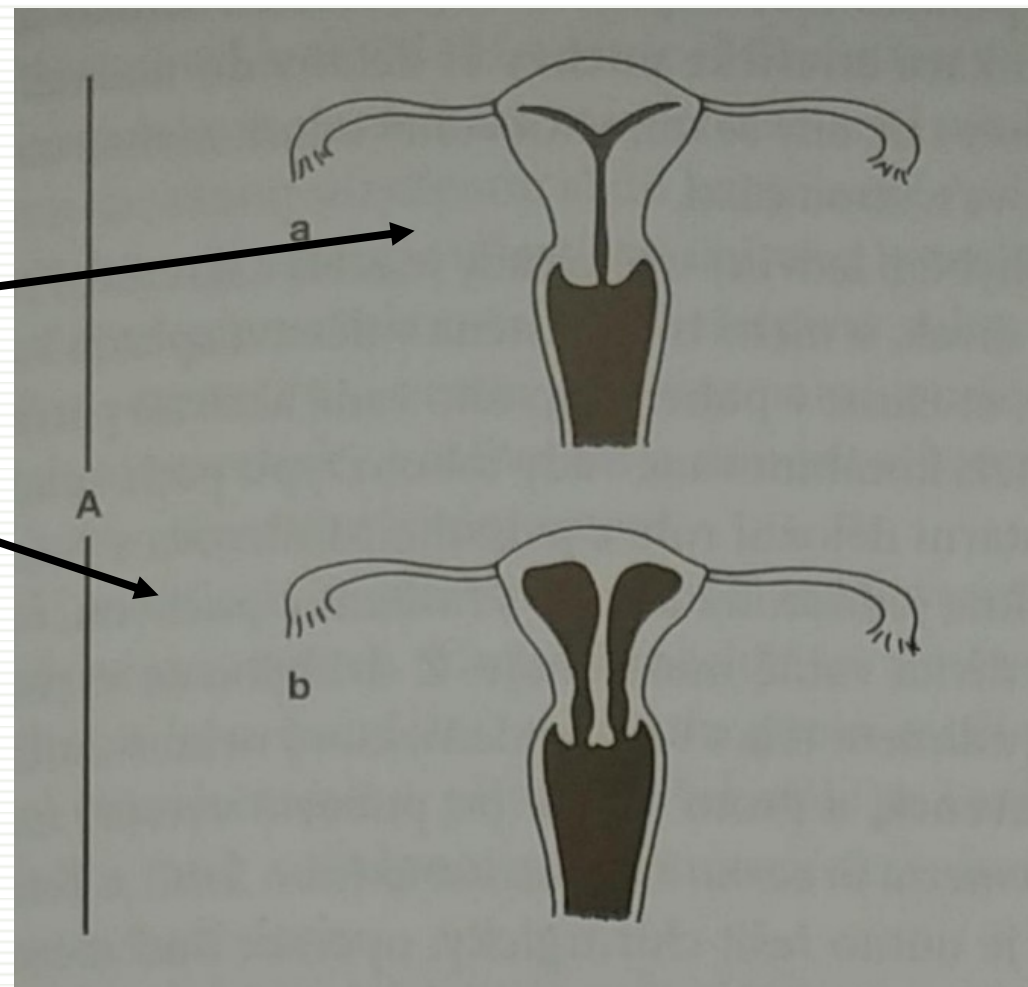






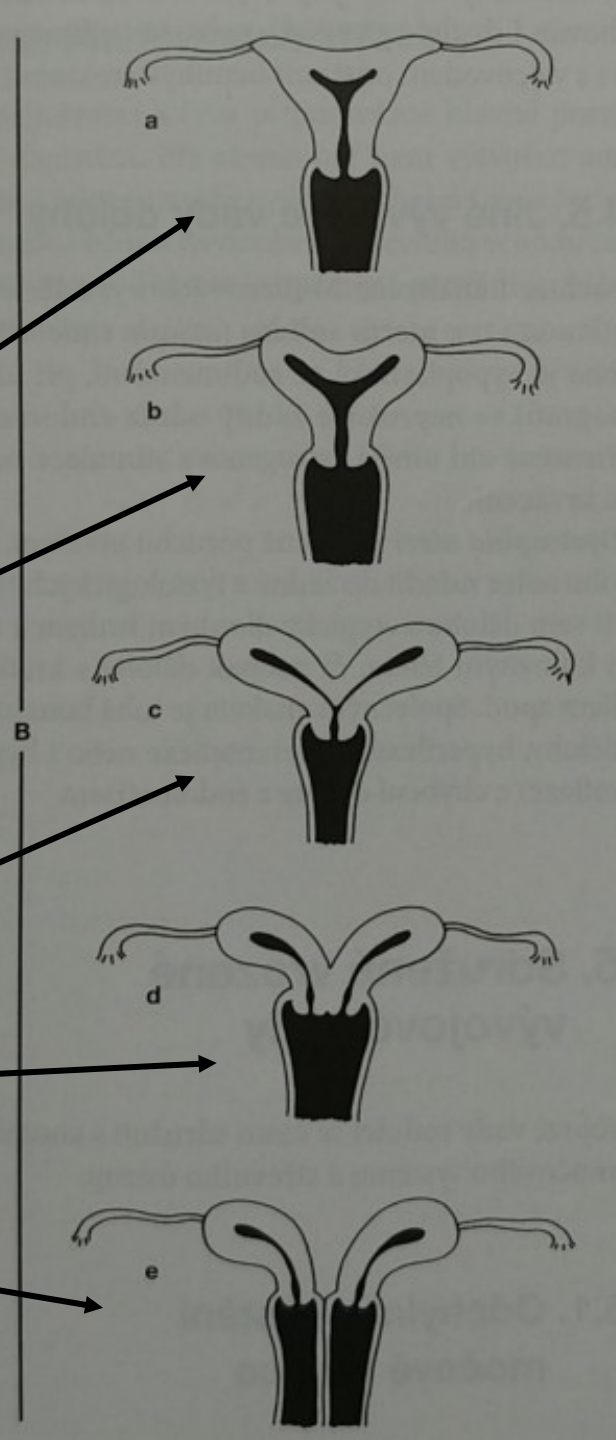
Poruchy splývání

- Jednoplášťové
 - Uterus subseptus
 - Uterus septus
- Dvouplášťové
 - Uterus arcuatus
 - Uterus bicornis
 - Uterus bicorporeus unicollis
 - Uterus duplex

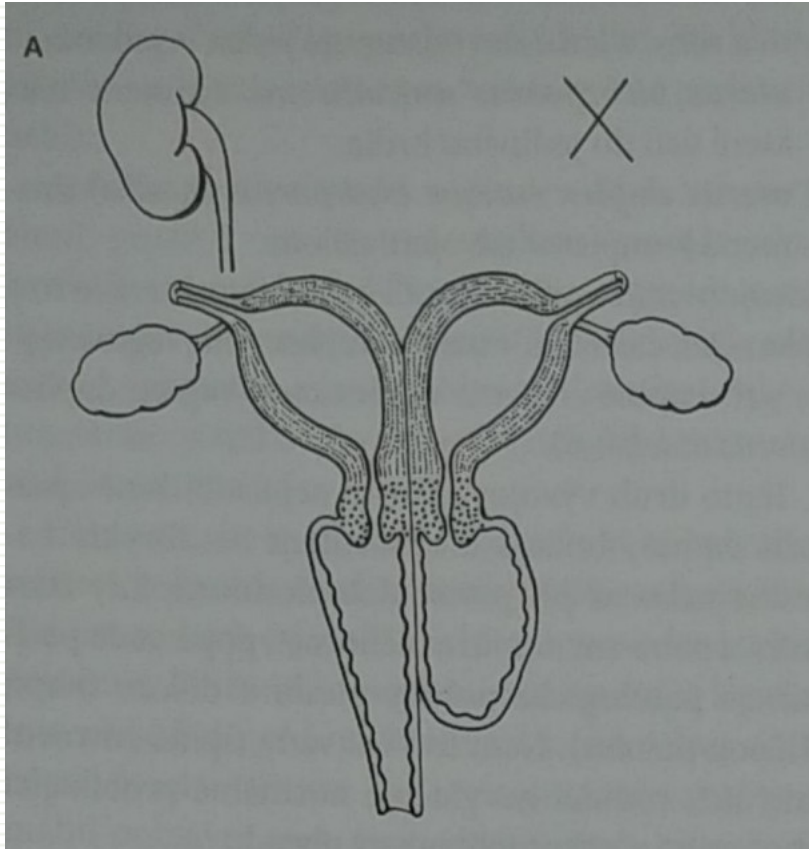


Poruchy splývání

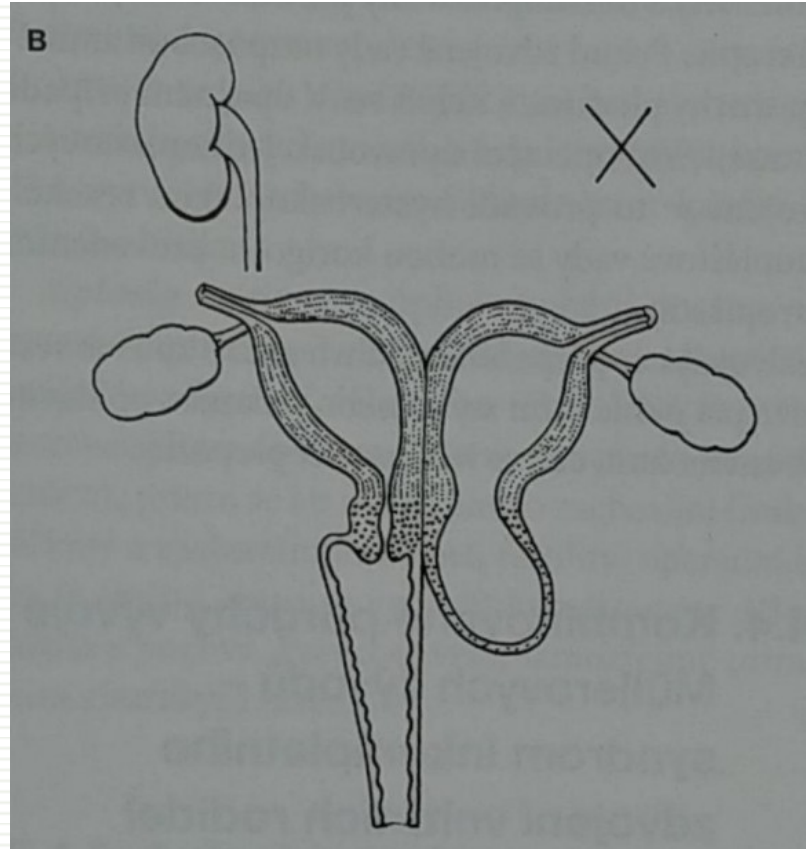
- Jednoplášťové
 - Uterus subseptus
 - Uterus septus
- Dvouplášťové
 - Uterus arcuatus
 - Uterus bicornis
 - Uterus bicorporeus unicollis
 - Uterus duplex
 - Uterus duplex s vaginálním septem



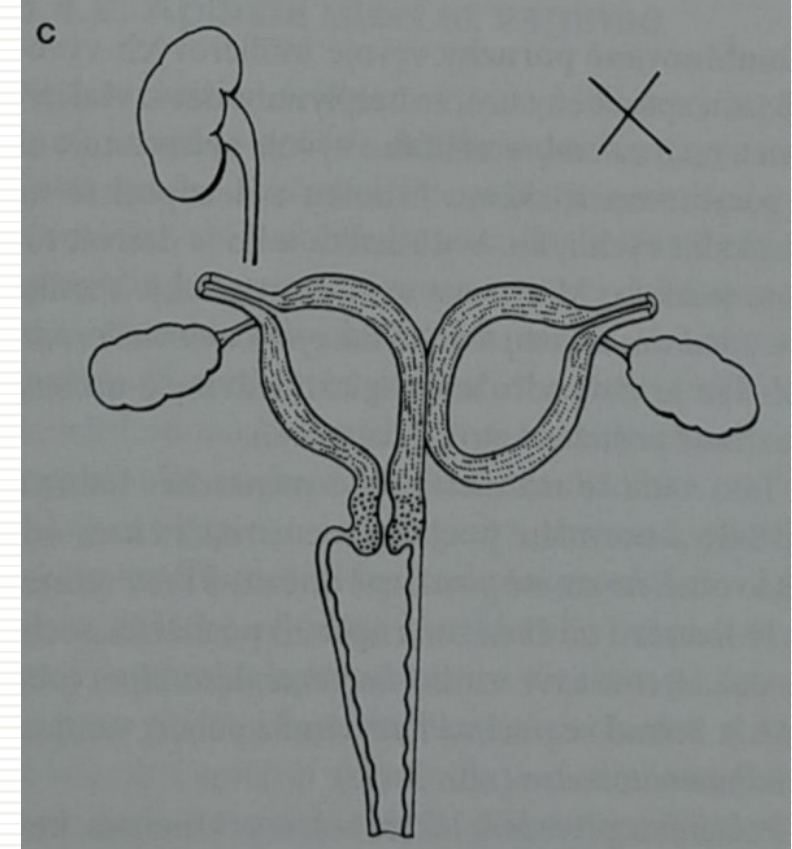
Poruchy kombinované – splývání + průchodnost vždy sdružen s aplazií ledviny + ureteru na straně postižené atrezií



Hemi-hemato-colpos



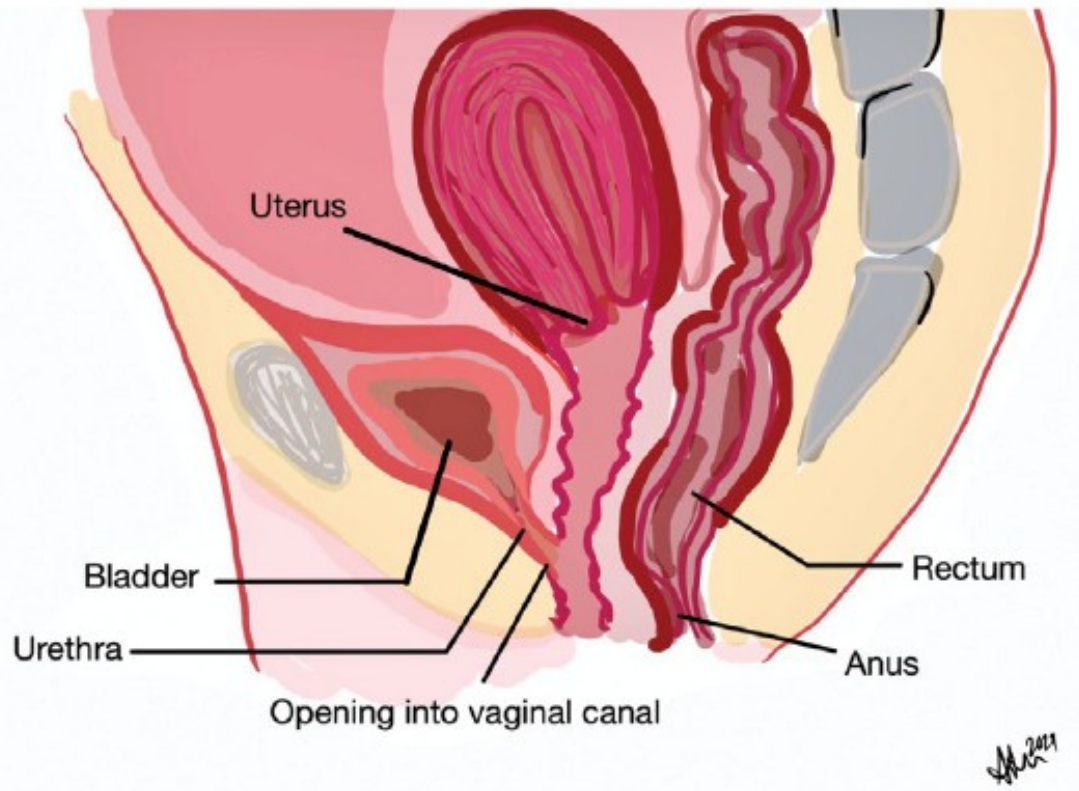
Hemi-hemato-metra +
hemato-colpos



Hemato-metra v rudimentárním
rohu dělohy

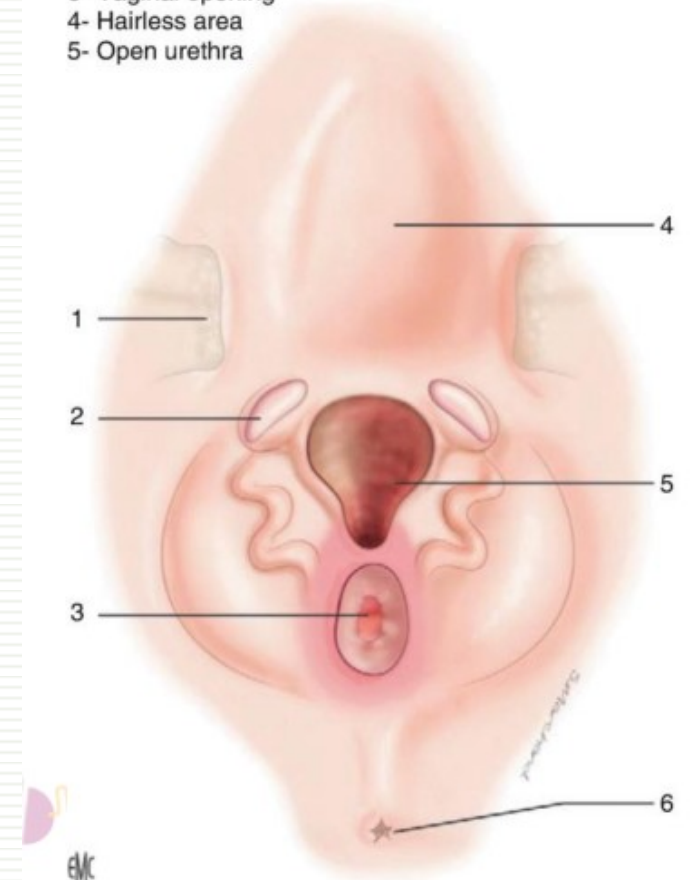
Sdružené vývojové vady odchylné vyústění močové trubice

- Hypospadiie



- Epispadie

- Female epispadias
- 1- Hemi pubis
 - 2- Hemi clitoris
 - 3- Vaginal opening
 - 4- Hairless area
 - 5- Open urethra



Děkuji za pozornost.