7. VÝVOJOVÉ PORUCHY RODIDEL – VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

Vrozené vývojové vady jsou patologické odchylky od normálního prenatálního vývoje lidského jedince, mohou narušovat strukturu i funkci. VVV rodidel se mohou týkat gonád, intersexuální malformace, pohlavních cest.

- etiologie: genetické faktory, faktory zevního prostředí, často neznámý faktor

**ZÁKLAD VÝVOJE POHLAVNÍCH ORGÁNŮ**

* gonády

 - karyotyp 46, XX -> není gen SRY -> vznik ovaria

 - karyotyp 46, XY -> je zde gen SRY -> vznik varlete

* vývodné pohlavní cesty

 - nejprve indiferentní stádium (přítomnost 2 párů vývodných cest – Wolfovy a Müllerovy)

 - karyotyp 46, XX -> zánik Wolfových vývodů, zůstávají Müllerovy a kaudální část splývá

 splynuté části – děloha, část pochvy

 nesplynuté části – vejcovody

 - karyotyp 46, XY -> zánik Müllerových vývodů, perzistence Wolfových

**VVV GONÁD**

* ageneze ovarií

 - úplné nevyvinutí vaječníků

 - vzácné, oboustranná téměř neexistuje

 - projev: amenorea, narušen vývoj sekundárních pohlavních znaků

* dysgeneze ovarií

 - patologický vývoj (ovaria in situ, ale bez folikulů, bez sekrece hormonů)

 - podle karyotypu rozdělujeme na:

* 46, XX

 - normální vulva, pochva, děloha, tuby

 - vazivová ovaria (malá, lištovitá) -> chybí sekrece hormonů

 - projev: amenorea, narušen vývoj sek. pohlavních znaků, sterilita

 - terapie: substituce estrogenů, poté HAK, IVF + darovaný oocyt (DO)

* 46, X0 – Turnerův syndrom

 - normální genitál, malý vzrůst, typický fenotyp

 - projev: narušen vývoj sek. pohlavních znaků, sterilita, poruchy štítné žlázy, osteoporóza

 - terapie: růstový hormon, poté substituce estrogenů, HAK, IVF + DO

* 46, XY – Sweyerův syndrom

 - jedinec se měl vyvinout jako muž, ale je zde defekt genu SRY

 - zevní genitál, pochva, děloha, vejcovody jako žena + fibrotická varlata

 - terapie: jako u Turnerova sy (růstový hormon, substituce estrogenů, HAK), chirurgické odstranění varlat (riziko zhoubného nádoru)

**INTERSEXUÁLNÍ MALFORMACE**

- malformace zpochybňující pohlavní zařazení jedince

- interdisciplinární problematika

* pravý hermafroditismus

 - jedinec má oboje gonády (na jedné straně vaječník, na druhé varle, nebo bilaterálně oboje – ovotestes)

 - karyotyp – čistě mužský (46, XY) nebo čistě ženský (46, XX) nebo mozaiky (přítomnost dvou nebo více buněčných linií s různým karyotypem, pocházející z jedné zygoty)

 - vnější orgány mohou být mužské, ženské i obojetné – závisí v jaké míře jsou varlata

 v zárodku schopná produkovat mužské pohl. hormony

 - terapie: multidisciplinární zhodnocení, složité, zvážit jakým směrem vést korekci

* pseudohermafroditismus

 - jedinec má pouze jeden typ gonád, ale opačný zevní genitál

* pseudohermafroditismus mužský

 - karyotyp 46, XY + testes (nesestouplá), ale vypadá jako žena

 - většinou v důsledku syndromu testikulární feminizace -> necitlivost vůči

 androgenům (mužské pohl. hormony odpovědné za vývoj mužského typu

 genitálu během prenatálního vývoje)

 - jedinec se vnímá jako žena, často krásné a vysoké

 - zevní rodidla ženská, pochva slepě končí, dělohu a ovaria nemá, v tříslech varlata, málo vyvinuté pubické a axilární ochlupení

 - projev: primární amenorea

 - terapie: odstranit testes, substituce estrogeny, psychologická podpora,

 výchova jako žena

* pseudohermafroditismus ženský

 - karyotyp 46, XX + ovaria, ale vypadá jako muž

 - většinou v důsledku kongenitální adrenální hyperplazie -> vrozený deficit

 enzymů zodpovědných za syntézu steroidů

 - screening u novorozenců ze suché kapky

 - projev: různý, podle stupně virilizace (5 typů)

 - terapie: kortikoidy (při včasné diagnóze v těhotenství), chirurgická korekce (odstranit hypertrofický klitoris, opravit zevní genitál, rozšířit introitus – umožnit styk)

**VVV POHLAVNÍCH CEST**

* atrézie

 - vrozené zúžení či nevyvinutí tělních otvorů a trubicovitých orgánů

 - nejčastější VVV rodidel, tři typy: atrézie hymenu,

 parciální aplazie pochvy, aplazie cervixu a pochvy

 - terapie: chirurgická

* poruchy splývání
* jednoplášťové

 - při LSK vidíme jen jedno děložní tělo

 - uterus subseptus (A), uterus septus (B)

 - terapie: resekce septa – může být překážkou pro nidaci

* dvouplášťové

 - porucha splynutí je vidět i zevně při LSK

 - uterus arcuatus, uterus bicornis, …

 - terapie: chirurgická metroplastika - ústup od této metody, dnes bez korekce

* kombinovaný typ

 - porucha splývání + určitý stupeň atrézie

 - na postižené straně většinou chybí ledvina

 - dívka nemenstruuje – dle atrezie

 - terapie: chirurgická

* aplazie Müllerových vývodů (Rokitanského syndrom)

 - geneticky nepodmíněná vada (karyotyp i ovaria v normě)

 - zevní genitál slepě končí pochvou - zkrácena, chybí děloha, tuby a horní část pochvy

 - projev: primární amenorea, normální sekundární pohl. znaky

 - terapie: chirurgická – neovagina, konzervativní - dilatace

 - adeptky na transplantaci dělohy

etiologie – příčina

gonády – párové pohl. orgány

indiferentní – nerozlišený

perzistence – trvalý

malformace – vrozené vývojové vady

ageneze – vrozené chybění orgánu

ovaria in situ – ovaria na původním místě

karyotyp – soubor všech chromozomů

osteoporóza – řídnutí kostní hmoty

bilaterálně – oboustranně

virilizace – rozvoj sekundárních mužských pohlavních znaků u žen

introitus – poševní vchod

metroplastika – rekonstrukce dělohy pro vrozené plášťové vady