

7. VÝVOJOVÉ PORUCHY RODIDEL – VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

Vrozené vývojové vady jsou patologické odchylky od normálního prenatalního 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
 - neplynuté části – vejcovody
 - karyotyp 46, XY -> zánik Müllerových vývodů, perzistence Wolfových

VVV GONÁD

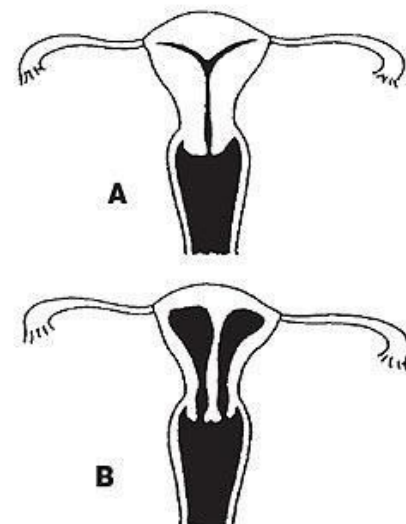
- ageneze ovarii
 - úplné nevyvinutí vaječnicků
 - vzácné, oboustranná téměř neexistuje
 - projev: amenorea, narušen vývoj sekundárních pohlavních znaků
- dysgeneze ovarii
 - patologický vývoj (ovaria in situ, ale bez folikulů, bez sekrece hormonů)
 - podle karyotypu rozděluje se na:
 - 46, XX
 - normální 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, XO – 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

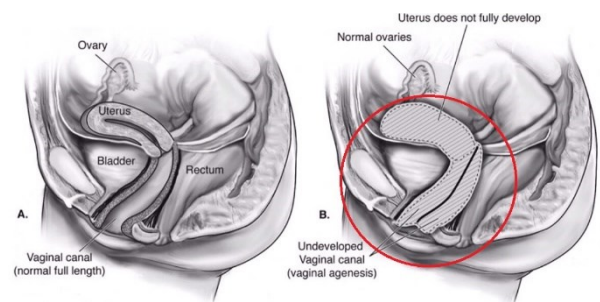
- malformace zpochybňující pohlavní zařazení jedince
- interdisciplinární problematika
- pravý hermafroditismus
 - jedinec má oboje gonády (na jedné straně vaječník, na druhé varle, nebo bilaterálně oboje – ovotestes)
 - karyotyp – čistě mužský (46, XY) nebo čistě ženský (46, XX) nebo mozaiky (přítomnost 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 tříselech varlata, málo vyvinuté pubické a axilární ochlupení
 - projev: primární amenorea
 - terapie: odstranit testes, substituce estrogenu, 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 Müllеровých 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



Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrom

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