

Mayer-Rokitanský-Kuster-Hauser syndrom

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome

Jiřina Řezáčová¹, Ondřej Dvořák²

¹Radiologická klinika, Fakultní nemocnice Hradec Králové

²Porodnická a gynekologická klinika, Fakultní nemocnice Hradec Králové

Hlavní stanovisko práce

Kazuistika seznamuje se vzácným gynekologickým syndromem spojeným s aplazií dělohy a horní části pochvy. Nejkomplexnější obraz této vady můžeme získat při vyšetření magnetickou rezonancí.

SOUHRN

Řezáčová J, Dvořák O. Mayer-Rokitanský-Kuster-Hauser syndrom

Mayer-Rokitanský-Kuster-Hauser (MRKH) syndrom patří mezi gynekologické malformace zapříčiněné přerušením embryonálního vývoje paramezonefrických (Müllerových) ductů vedoucích k aplazii či hypoplazii dělohy a proximální části vaginy. Nejkomplexnější obraz této vady můžeme získat při vyšetření magnetickou rezonancí, kdy zobrazíme rudimentární děložní pupeny umístěné při často ektopických ovariích, chybění dělohy a hypoplazii vaginy. Klinicky se tento syndrom projevuje primární amenoreou, dyspareunií či nemožností pohlavního styku pro aplazii vaginy.

Klíčová slova: anomálie Müllerových vývodů, aplazie dělohy, magnetická rezonance, primární amenorea.

Major statement

This case report informs about rare gynecological syndrome associated with uterine and proximal vagina aplasia. MR is the most comprehensive noninvasive imaging modality of choice.

SUMMARY

Řezáčová J, Dvořák O. Mayer-Rokitanský-Kuster-Hauser syndrome

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome is a malformation in female genital tract due to interrupted embryonic development of para-mesonephric (Müller) ducts leading to uterine and proximal vagina aplasia or hypoplasia. Magnetic resonance is the most comprehensive noninvasive imaging modality of choice to detail anatomical evaluation. We can depict rudimentary uterine buds associated with MRKH syndrome always maintained caudal relationship with ovary, uterine aplasia and vaginal hypoplasia. Ovaries or rudimentary uterine buds can be ectopic. Clinically this syndrome is manifested by primary amenorrhea, dyspareunia or inability to have intercourse due to vaginal hypoplasia.

Key words: magnetic resonance imaging, Müllerian anomalies, primary amenorrhea, uterine aplasia.

Přijato: 30. 1. 2020

Korespondenční adresa:

MUDr. Jiřina Řezáčová
Radiologická klinika, Fakultní nemocnice
Hradec Králové
Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
e-mail: jirina.rezacova@seznam.cz

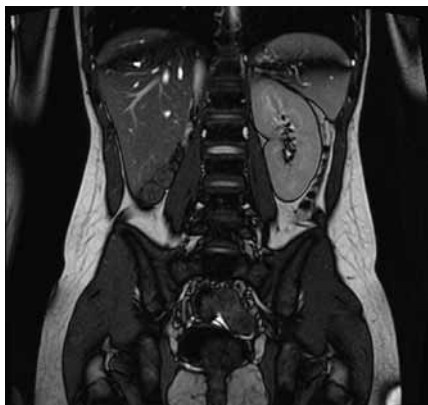
Konflikt zájmů: žádný.

ÚVOD

Müllerovy vývody jsou párová embryonální struktura, ze které se mezi 6. a 11. týdnem gestačního stáří vyvíjí děloha, vejcovody, čípek a horní 2/3 pochvy. Přerušením tohoto procesu může vzniknout široké spektrum anomálií, které se projevují amenoreou, neplodností, komplikacemi v těhotenství a endometriózou. Často je toto asociováno i s vývojovými anomáliemi ledvin či jiných orgánů. Ovaria a dolní 1/3 pochvy se

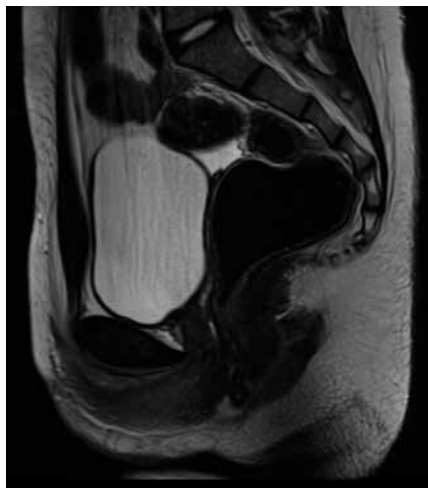
tvorí z primitivního žloutkového váčku, resp. sinovaginálního pupenu (1).

Mayer-Rokitanský-Kuster-Hauser (MRKH) syndrom patří mezi vrozené anomálie Müllerových vývodů. Postihuje jednu ženu z 4000. Hlavními znaky jsou absence či nedokončený vývoj dělohy a horních 2/3 vaginy. U těchto žen je normální vzhled zevního genitálu a zachovalá funkce vaječníků. Rovněž jejich karyotyp je normální (46,XX). Tento syndrom se projevuje u dívek absencí menstruačního cyklu a později bolestivostí



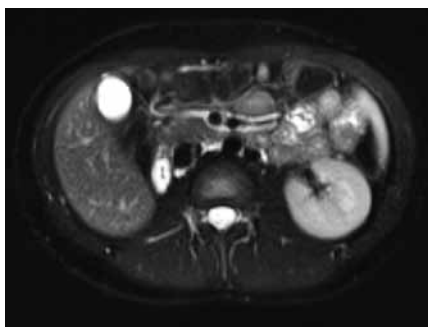
1 Ageneze pravé ledviny, koronární projekce T2 vážení

Agenesis of the right kidney, coronal T2WI



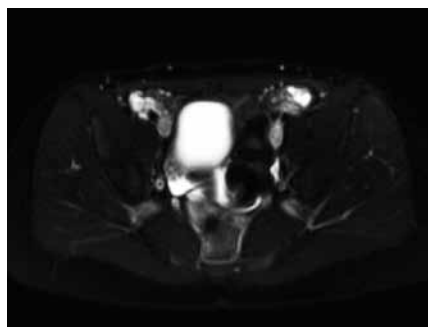
3 Ageneze dělohy a proximální části vaginy, sagitální projekce v T2 vážení

Agenesis of the uterus and proximal part of vagina, sagittal T2WI



2 Ageneze pravé ledviny, transverzální projekce v T2 vážení

Agenesis of the right kidney, axial T2WI



4 Vaječníky, oboustranně uložené více ventrálněji, těsně nad tříselným vazem, transverzální projekce v T2 vážení

Bilateral ovaries more ventral than usually, just above the inguinal ligament, axial T2WI

či nemožností pohlavního styku při aplazii vaginy. Včasné rozpoznání tohoto postižení představuje pro rodiče i pacientku důležitou informaci a je základem pro další management léčby (1). V případě aplazie vaginy je jednou z terapeutických možností postupná dilatace reziduální pochvy, u některých žen je často jedinou metodou chirurgická vaginoplastika. V případě zvažovaného těhotenství je dnes možnost transplantace dělohy (2).

KAZUISTIKA

Prezentujeme případ mladé 12leté dívky, která podstoupila akutní laparoskopickou appendektomii. Při této operaci chirurg nenalezl dělohu v obvyklé

lokalizaci. Na základě peroperačního klinického nálezu i vzhledem k dosavadní absenci menstruace bylo doporučeno gynekologické dovyšetření. Dívka byla cca do 14 dnů vyšetřena ve specializované dětské gynekologické ambulanci. Bylo provedeno transrektální ultrazvukové vyšetření, na kterém nebyla zobrazena děloha, vaječníky byly s normálním morfoloickým obrazem. Pacientka byla následně objednána na vyšetření magnetickou rezonancí, kdy požadavkem indikujícího lékaře-gynekologa bylo vyšetření nejen pánve, ale celé dutiny břišní, vzhledem k suspekci i na aplazii pravé ledviny z dřívějšího ultrazvukového vyšetření.

Výsledek vyšetření magnetickou rezonancí

Při vyšetření magnetickou rezonancí nebyla zobrazena pravá ledvina, ani jako atrofická či dystopická. Rovněž pravá renální tepna nebyla přítomna. Jednalo se tedy o aplazii pravé ledviny. Ostatní nález v peritoneální dutině byl fyziologický. V pánvi byla ovaria uložena netypicky ventrálně parailicky nad tříselnými vazy. V jejich dolní části byla patrná tkáň charakteru tzv. rudimentárních děložních pupenů (rudimentary uterine buds). Děloha ve své fyziologické poloze zcela chyběla – aplazie dělohy. Pochva byla pro svoji subtilnost hůře přehledná, byla zřejmě částečná ageneze proximální části. Nález na magnetické rezonanci tedy odpovídal syndromu Mayer-Rokitanský-Kuster-Hauser, typ II.

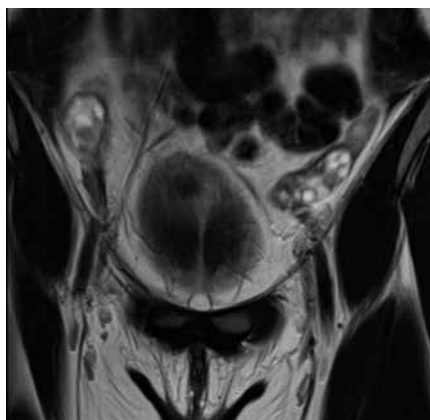
DISKUSE

MRKH syndrom byl poprvé popsán Mayerem v roce 1829 a Rokitanským v roce 1838. Hauser a Schreiner v roce 1961 upozornili na odlišnosti tohoto syndromu od syndromu androgenní insenzitivity (2). Jsou popisovány dvě formy:

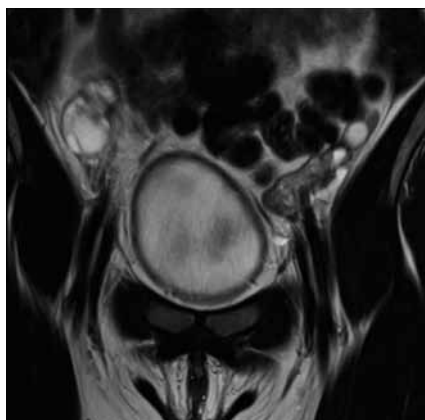
1. typ I (izolovaná) charakterizovaná absencí dělohy a horní části vaginy s normálním vývojem ovarí a vejcovodů, méně častější forma
2. typ II neboli MURCS (Müllerian duct aplasia, renal aplasia and cervicothoracic somite dysplasia), který zahrnuje uterovaginální aplazii, ve 40–60 % renální malformace (unilaterální agenezi, ektopii ledviny či podkovovitou ledvinu), skeletální malformace (Klippel-Feil syndrom, fúze obratlů, skolióza), poruchy sluchu, srdeční vady, syndaktylie, polydaktylie (3).

MRKH syndrom vzniká přerušáním vývoje Müllerových ductů v sedmém týdnu těhotenství. Z těchto struktur se formuje děloha, čípek, horní 2/3 pochvy a vejcovody. Klinické projevy tohoto syndromu jsou primární amenorea a normální vývoj sekundárních sexuálních znaků, normální vývoj vaječníků a jejich funkce. Hladina hormonů FSH a LH je fyziologická, bez průkazu zvýšené hladiny androgenů na rozdíl od syndromu androgenní insenzitivity. Syndrom androgenní insenzitivity má

5a

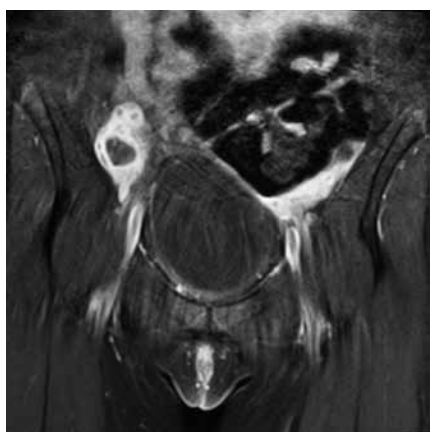


5b



- 5 Vaječníky s rudimentárními děložními pupeny, s normální folikulární aktivitou: dobře viditelné vpravo (a), dobře viditelné vlevo (b), koronární projekce v T2 vážení**

Normal ovaries with rudimentary uterine buds, normal follicular activities in bilateral ovaries: well visible on the right ovary (a), well visible on the left ovary (b), coronal T2WI



- 6 Postkontrastní zobrazení normálního pravého vaječníku s dobře patrným hypointenzním rudimentárním pupenem v jeho dolní části, koronární projekce v T1 vážení po podání kontrastní látky**

After contrast agent administration, normal right ovary with hypointense rudimentary uterine bud in the lower part of the ovary, coronal T1WI after contrast agent administration

genotyp 46,XY. Zevní fenotyp je ženský, kdy jsou vyvinuty ženské sekundární pohlavní znaky, ale jsou přítomna ektopická varlata a je absence dělohy i vaječníků. S izolovanou vaginální hypoplazií či atrézií se setkáme u syndromu Mc Kusick-Kaufmann-Winter a Fraserova syndromu, kdy se jedná o ženy s normálním vývojem dělohy a ovarií, ale s různým stupněm poruchy vývoje vagíny (3).

S podezřením na tyto syndromy se můžeme setkat již v prenatálním období, kdy je zjištěna solitární ledvina. Ta se vyskytuje u 0,93–1,8 na 1000 pitev. Renální ageneze se může vyskytovat izolovaně, avšak často bývá spojena s multisystémovými syndromy. Ageneze či ektopie ledviny se vyskytuje v 88 % u syndromu MURCS. U aplazie Müllerových ductů jsou ledvinové anomálie popisovány u 40 % pacientů (4). U žen s unilaterální agenezí ledviny se vyskytují vrozené vady genitálu v 37–60 %. Jedná se o vady jako ageneze, zdvojení dělohy, děloha unicornuate, bicornuate, didelphys, zdvojená či chybějící

pochva, absence či hypoplazie vaječníků, absence vejcovodů, perzistující Gartner duct cysta, vady zevního genitálu (5). Právě díky magnetické rezonanci lze neinvazivní formou odlišit jednotlivé typy těchto vrozených anomálií. Při zjištění MRKH syndromu je pak cílem vytvořit funkční neovaginu pro umožnění normálního sexuálního života těchto pacientek. Terapeutická řešení jsou buď nechirurgická pomocí různých dilatačních technik, či chirurgická jako různé typy vaginoplastik (Frankova technika, McIndoe technika, Williamssova vaginoplastika, intestinální neovagina a další) (6). Samostatnou problematikou je pak zvolení vhodné metody asistované reprodukce odpovídající diagnostikovanému anatomickému problému (2). V neposlední řadě je důležitá i psychologická stránka postižení, pro kterou je znalost přesné diagnózy, a tedy i způsobu léčby naprosto nezbytná (3). Diagnóza solitární ledviny u pacienta je pro lékaře řešícího zánětlivé onemocnění, litiázu či úraz ledvin také velmi důležitá (4).

ZÁVĚR

Mayer-Rokitanský-Kuster-Hauser syndrom je jednou z příčin primární amenorey. Je spojený s různým stupněm uterovaginální ageneze a s normálními funkčními vaječníky. Jeho druhý typ je spojen s negynekologickými vrozenými anomáliemi (ledvin, skeletu, srdce, ...). Správná diagnóza, stanovení syndromu a odlišení od syndromu androgenní insenzitivity je důležité pro další léčbu. Magnetická rezonance je nejlepší neinvazivní zobrazovací metodou pro detailní zhodnocení tohoto syndromu i vzhledem k výbornému tkáňovému rozlišení a multiplanárnímu komplexnímu zobrazení bez ionizujícího záření. ●

LITERATURA

- Behr SC, Courtier JL, Qayyum A. Imaging of Mullerian duct anomalies. *RadioGraphics* 2012; 32(6): 233–250.
- Boruah DK, Sanyal SS, Gogoi BB, et al. Spectrum of MRI appearance of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome in primary amenorrhea patients. *JCDR* 2017; 11(7): 30–35.
- Shivalingappa SS, Shetty SB. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome with unilateral pulmonary agenesis – a rarity indeed: radiologic review. *BJR Case Rep* 2015; 1: 20150157.
- Barakat AJ. Association of unilateral renal agenesis and genital anomalies. *Case Rep Clin Pract Rev* 2002; 3(2): 57–60.
- Li S, Qayyum A, Coakley FV, Hricak H. Association of renal agenesis and mullerian duct anomalies. *J Comput Assist Tomogr* 2000; 24: 829–834.
- Kirsch AJ. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Emedicine.medscape.com* 2018.