



Katedra porodní asistence

LF MU Brno

Přednosta: doc., MUDr. Igor Crha, CSc.



Vrozené vývojové vady rodidel

I. Ageneze a dysgeneze gonád

Ageseze (aplasie) gonád : velmi vzácná

- úplný nevývin gonád a odvodných pohlavních cest, malformace zevního genitálu
- karyotyp 46 XY
- úplný intersexuální infantilismus

Dysgeneze gonád

Turnerův Šereševského syndrom :

- karyotyp 45 x
- ženský fenotyp, sexuální infantilismus, malý vzrůst, pterygium colli
- anomální dentice, gotické patro
- genua valga, cubiti valgi,
- syndaktylie prstů, krátké metakarpy, anomálie nehtů
- malformace ledvin, uterérů
- malformace srdce a velkých cév (koarktace aorty),
- inteligence normální nebo lehce snížena

Dysgeneze gonád

Turnerův Šereševského syndrom :

Terapie - nutná spolupráce s endokrinology

- sledování kostního věku
- růstový hormon
- hormonální terapie - nejprve estrogeny, potom gestageny do cyklu

Lištovité ovarium



Dysgeneze gonád

Čistá dysgeneze gonád

- karyotyp 46 XX, 46 XX / 45 X,
- proužkovité gonády,
- normální somatický vývoj
- porucha sexuálního vývoje v období puberty

Sweyerův sy

- karyotyp 46 XY
- dysgenetická gonáda = dysgenetické varle retinované v dutině břišní - **riziko maligního zvratu - gonády nutno odstranit !!!**

II. Malformace intersexuální

Hermaphroditismus verus

Pseudohermaphroditismus femininus

adrenogenitální syndrom

Pseudohermaphroditismus masculinus

androgenrezistentní - sy testikulární
feminizace

androgensenzitivní s dělohou

androgensenzitivní bez dělohy

Hermaphroditismus verus

Jedná se o stav, kdy má jedinec vytvořeny gonády s germinativními složkami varlete i ovária:

- **hermaphroditismus lateralis (alternans)**
na jedné straně je varle, na druhé ovárium
- **hermaphroditismus unilateralis**
na jedné straně je ovotestis nebo oba druhy gonád, na druhé ovárium nebo testes
- **hermaphroditismus bilateralis**
na obou stranách je ovotestis nebo oba druhy gonád

Hermaphroditismus verus

■ Karyotyp:

- 46 XX, nebo 46 XX/46XY , nebo 46 XXX/ 46 XY

■ Fenotyp:

- závisí na diferenciaci testikulární tkáně
- genitál nejčastěji obojetný
- na straně varlete ductus deferens
- na straně ovária nebo ovotestis děloha napojená na normální nebo rudimentární pochvu
- pochva vyústuje normálně nebo do urogenitálního sinu

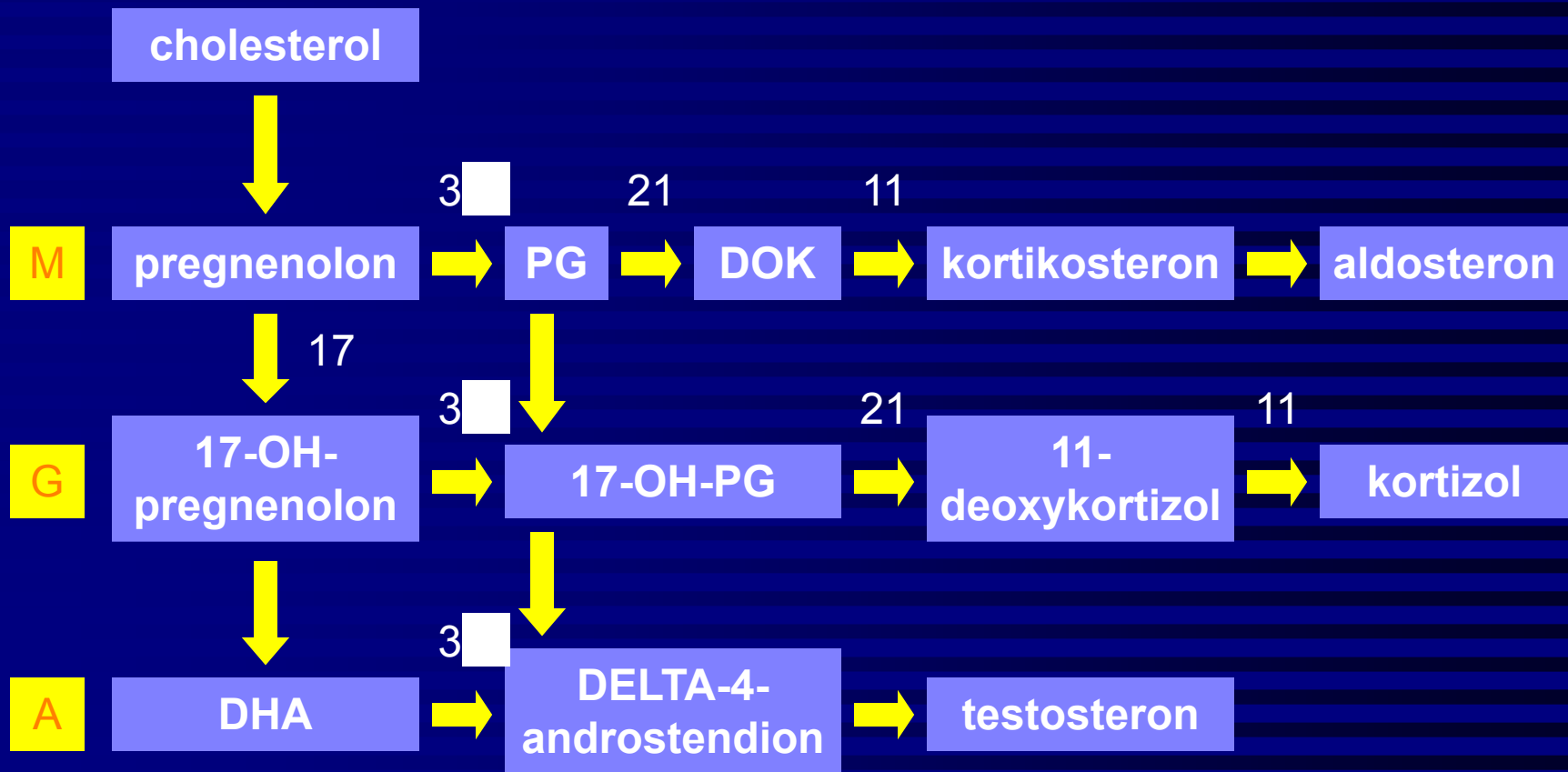
■ Volba pohlaví

- závisí na vzhledu genitálu
- vhodnější úprava na pohlaví ženské
- testes nutno odstranit pro riziko vzniku dysgerminomu

Pseudohermaphroditismus femininus

- Karyotyp: 46 XX
- Gonády: ovária
- Genitál maskulinizován
- Adrenogenitální syndrom (AGS)
 - porucha steroidogenese nadledvin při vrozeném deficitu některých enzymů:
 - 21-hydroxylázy, 11–hydroxylázy, 3- dehydrogenázy, 17-hydroxylázy, 20 , 22- desmolázy
 - důsledkem je absence kortikoidů a nadprodukce androgenů

Syntéza kortizolu, aldosteronu a testosteronu



Klasifikace AGS dle Pradera

I.stupeň:

pouhá hypertrofie klitoris

II.stupeň:

hypertrofie klitoris, zúžený poševní vchod a hypertrofická lábia

III.stupeň:

zvětšená lábia majora, hypertrofický klitoris, vytvořen urogenitální sinus, do kterého ústí uretra i pochva

IV.stupeň:

lábia skrotiformní, klitoris má podobu hypospadického penisu, pochva ústí hluboko do urogenitálního sinu

V.stupeň:

podobá se mužskému genitálu při kryptorchismu

Adrenogenitální syndrom

■ Terapie:

- hormonální + operační.

■ Operační úprava

- závislá na stupni malformace
- probíhá ve 2 fázích
 - v raném dětství úprava odlišnosti genitálu
 - v dospělosti úprava umožňující pohlavní život ženy

Pseudohermaphroditismus masculus

- Karyotyp: 46 XY
- Gonády: testes
- Příčina vzniku:
 - necitlivost organizmu na androgeny
 - porucha vývoje varlat

Pseudohermaphroditismus masculus androgenrezistentní (syndrom testikulární feminizace)

- heredita vázaná na X chromozom
- receptor pro androgeny chybí nebo je afunkční
- neuroregulační pohlaví mužské
- gonády mají charakter varlat
- ve fenotypu se uplatní pouze estrogeny - sporé pubické i axilární ochlupení, zevní genitál ženský
- v embryonálním období varlata produkují MIF - chybí děloha, vejcovody, pochva je rudimentární

Pseudohermaphroditismus masculus androgenrezistentní (syndrom testikulární feminizace)

■ Terapie:

- odstranění gonád
(gonády nutno považovat za dysgenetická
varlata s rizikem vzniku dysgerminomu)
- substituční terapie estrogeny
- neoplastika pochvy

Pseudohermaphroditismus masculus androgensenzitivní bez dělohy

- Karyotyp: 46 XY
- Gonády: varlata
- Vývoj základů gonád byl správný - regrese Müllerových vývodů - chybí děloha
- endokrinní funkce varlat se nerozvinula pro enzymový defekt nebo nedostatečnou stimulaci gonadotropiny

Pseudohermaphroditismus masculus androgensenzitivní bez dělohy

■ Syndrom prázdné pánve

- vznikne okluzí testikulární artérie u fétů po období maskulinizace genitálu (75 - 84 den po fertilizaci)
- rudimentární varata, není děloha ani pochva
- genitál je hypomaskulinizovaný nebo obojetný

Pseudohermaphroditismus masculus androgensenzitivní s dělohou

- z etiologického hlediska existují 2 formy:
 - syndrom dysgenese varlat
(s varlaty na obou stranách)
 - syndrom smíšené dysgenese gonád

Syndrom dysgeneze varlat

- Karyotyp: 46 XY
- Gonády:
 - dysgenetická varlata, která neprodukují MIF - vyvine se děloha, tuby, pochva
 - vývoj genitálu závisí na míře produkce androgenů
- Terapie:
 - operační - gonadektomie, následně HST

Syndrom smíšené dysgenese gonád

- **Karyotyp:** mozaikový 46XY/46X
- **Gonády:**
 - na jedné straně vyvine dysgenetické varle
na druhé straně lištovitá gonáda
 - varle za nitroděložního vývoje produkuje MIF
 - na této straně chybí děložní roh i vejcovod,
děloha je tedy jednorohá s jedním vejcovodem.

Syndrom smíšené dysgenese gonád

■ Fenotyp:

- bývá ženský, tělesná výška malá
- axilární i pubické ochlupení se vyvine
- prsy se nevyvíjí nebo jen nedostatečně
- zevní genitál je ženský

■ Terapie:

- gonadectomie bilaterální s následnou substituční terapií
- operační úprava hypertrofické klitoris

III. Poruchy vývoje Mullerových vývodů

Gyanatresie

Aplasie derivátů Mullerových vývodů

Duplicity vnitřních rodidel

Kombinované vady

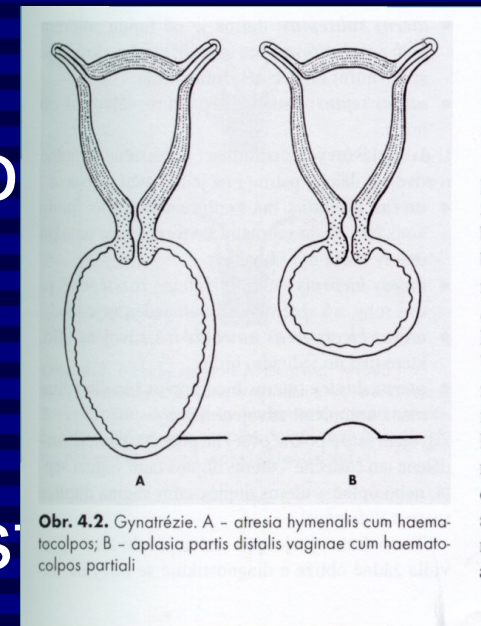
Gynatresie

Atresia hymenalis

- v pubertě
- vznik hematokolpos, hemato-
- dif. dg.: tumory malé pánve,
gravidita

Terapie: discize hymenu ve s
hematokolpos

Atresia retrohymenalis



Obr. 4.2. Gynatrézie. A - atresia hymenalis cum haematocolpos; B - aplasia partis distalis vaginae cum haematocolpos partiali

Gynatresie

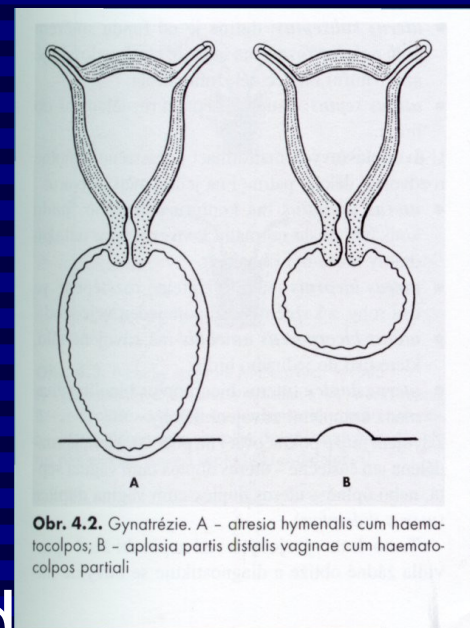
Transverzální septum vaginy

- haematokolpos partialis

Atresia canalis cervicis uteri

- haematometra

Terapie: sondáž a dilatace hrdla



Aplazie derivátů Mullerových vývodů

Syndrom Rokitanski - Kuster - Hauser'

- úplná aplazie dělohy a pochvy
- horní části Mullerových vývodů zpravidla vytvořeny

Diagnostika : primární amenorrhoe
norm. ženský fenotyp
norm. karyotyp 46 XX

Terapie : neoplastika pochvy dle Vecchiettiho

Aplazie derivátů Mullerových vývodů

Částečná aplazie pochvy

- většinou distální části z urogenitálního sinusu

Terapie: evakuace hematokolpos a kolpostomia

Aplazie pochvy a děložního hrdla

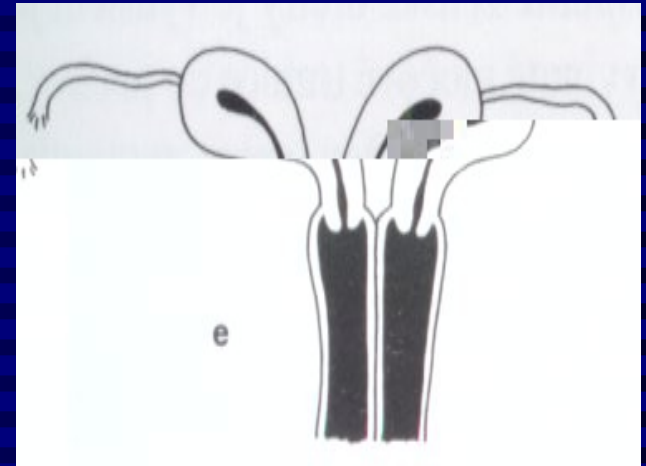
- nejvzácnější a nejzávažnější porucha

Terapie: neoplastika pochvy se současným otevřením cystické děložní dutiny

Poruchy splývání

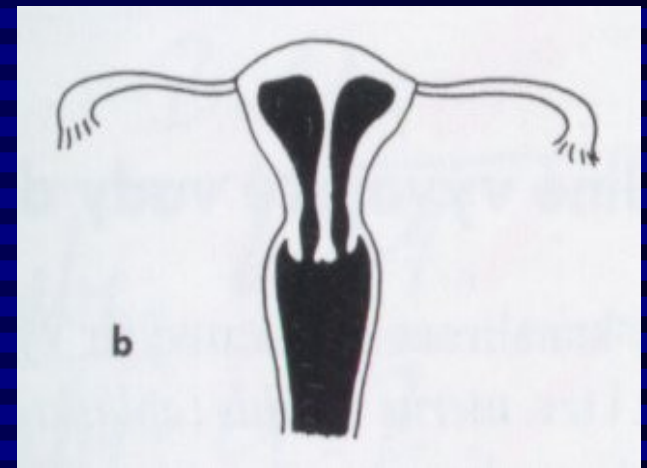
Úplné zdvojení

- uterus duplex cum vagina duplice

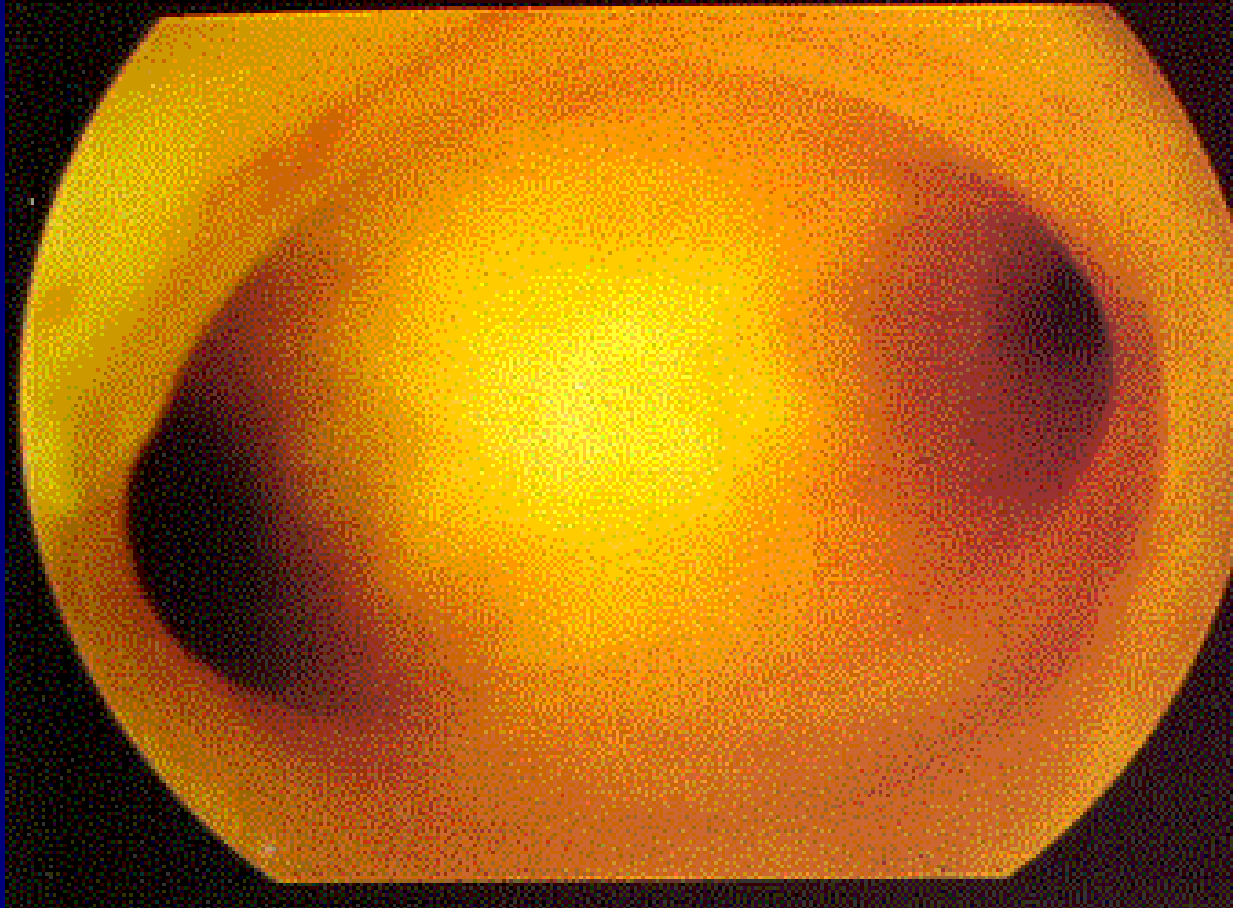


Parciální duplicita

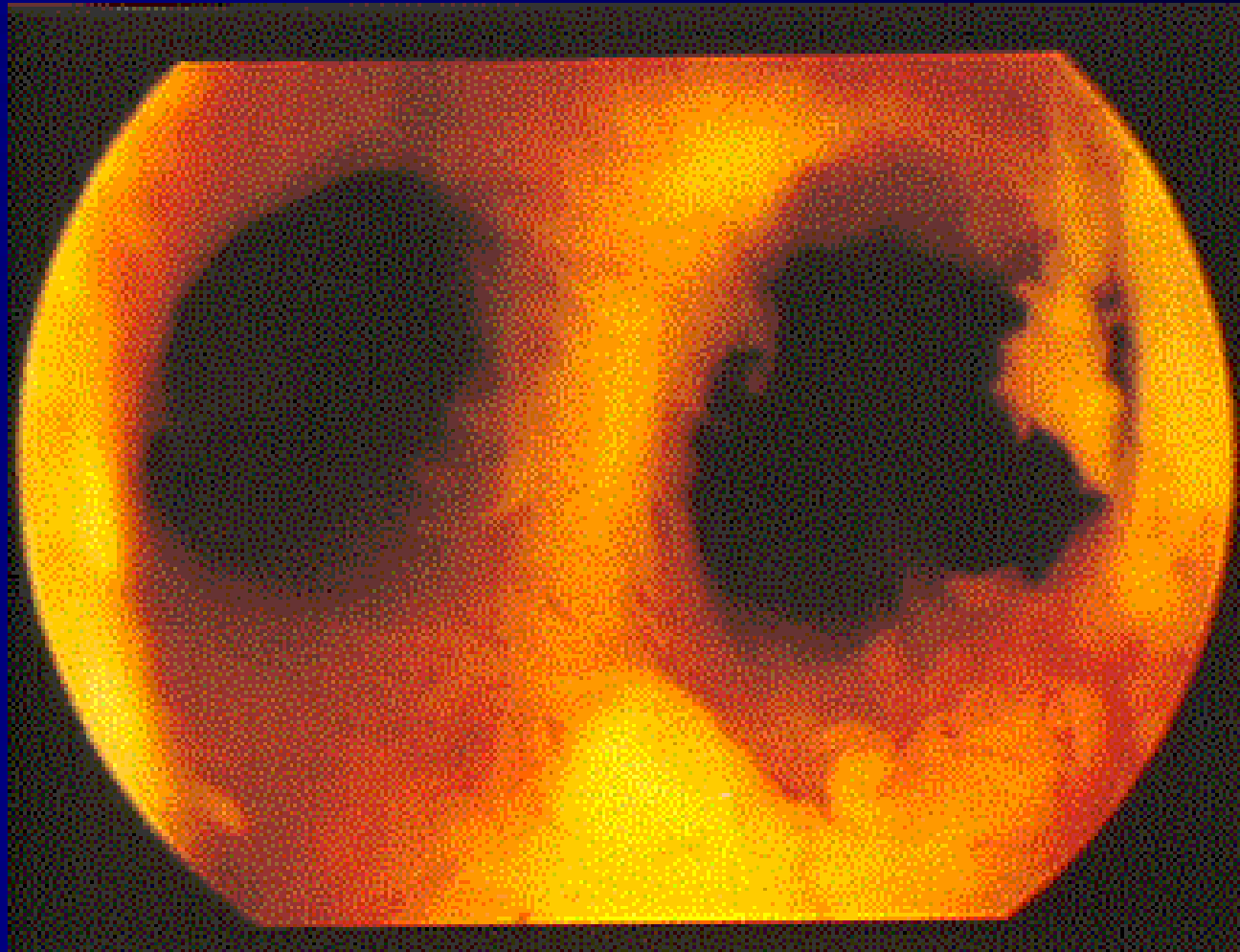
- uterus subseptus,
septus bicornis,
bicorporeus



Hysteroskopie



Hysteroskopie



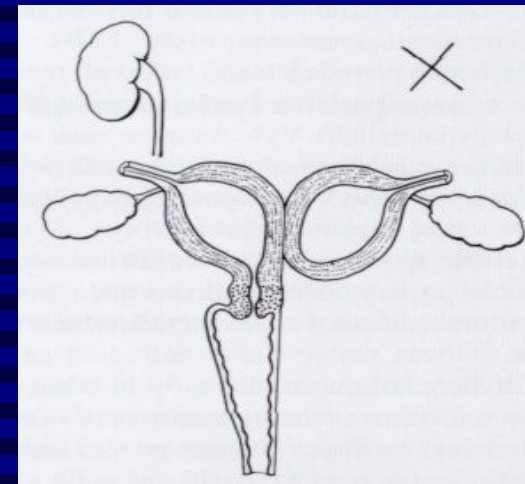
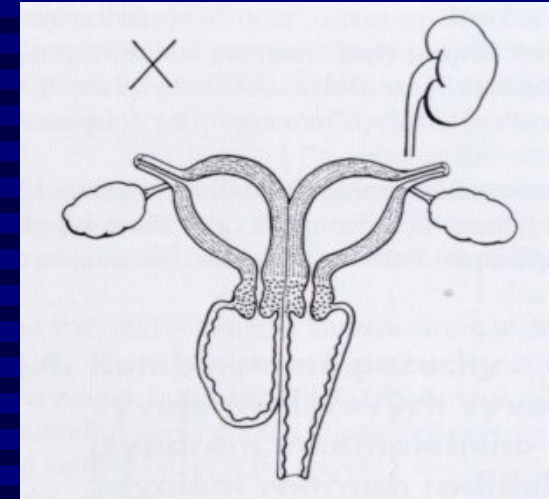
Kombinované vady

Syndrom inkompletního zdvojení

- porucha vývoje mezonefros, tedy vodící struktury pro vývoj Mullerova vývodu
- aplázie ledviny
- atrezie genitálu na postižené straně

Diagnostika:

- hemihematokolpos až hemihematometra
- UZ, palpační vyšetření, ev DGL



Kombinované vady

Terapie:

- hemihematokolpos - evakuace do nepostižené pochvy
- hemihematometra - hemihysterektomie

