

Vývoj pohlavního systému a vybrané VVV

Jana Dumková, Irena Lauschová

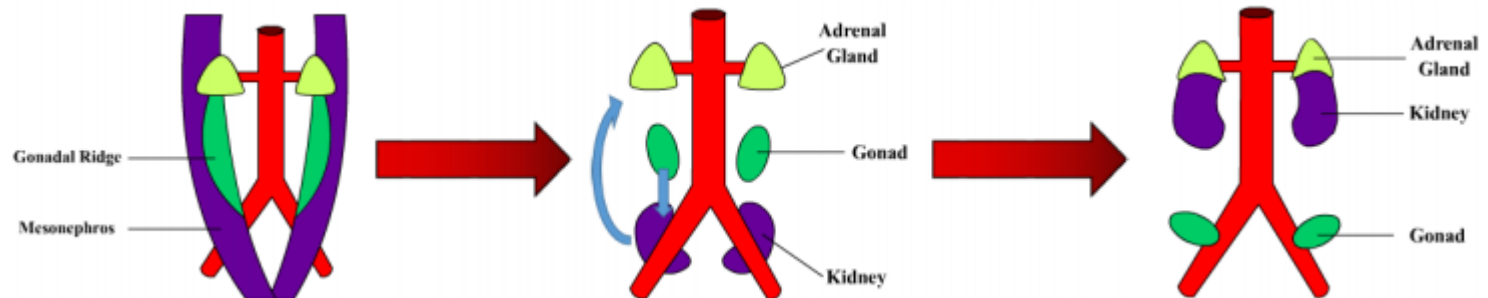
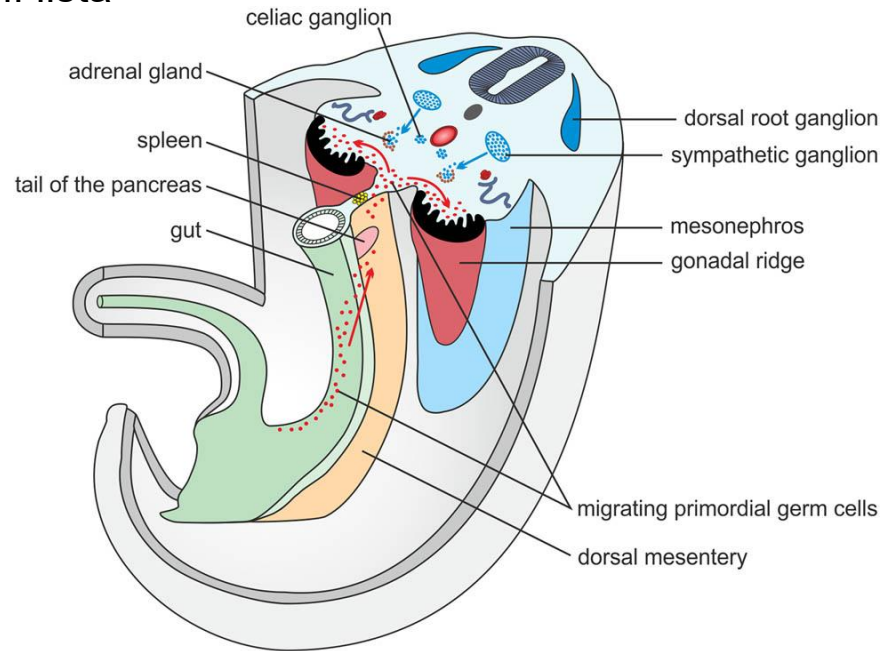
2022

Vývoj pohlavního systému

oblast steroidogenního mesodermu

kraniální část: kůra nadledviny

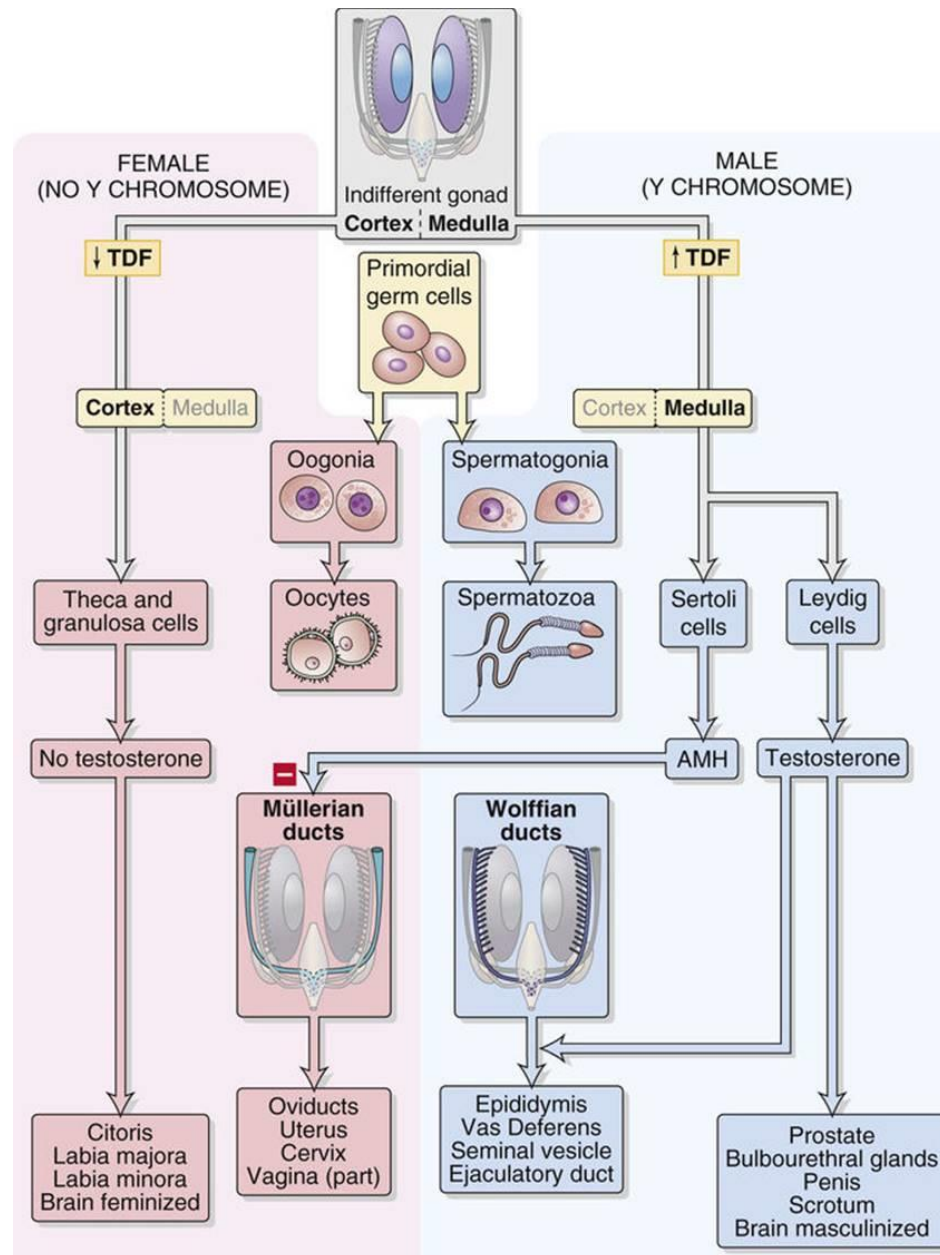
kaudální část: pohlavní lišta



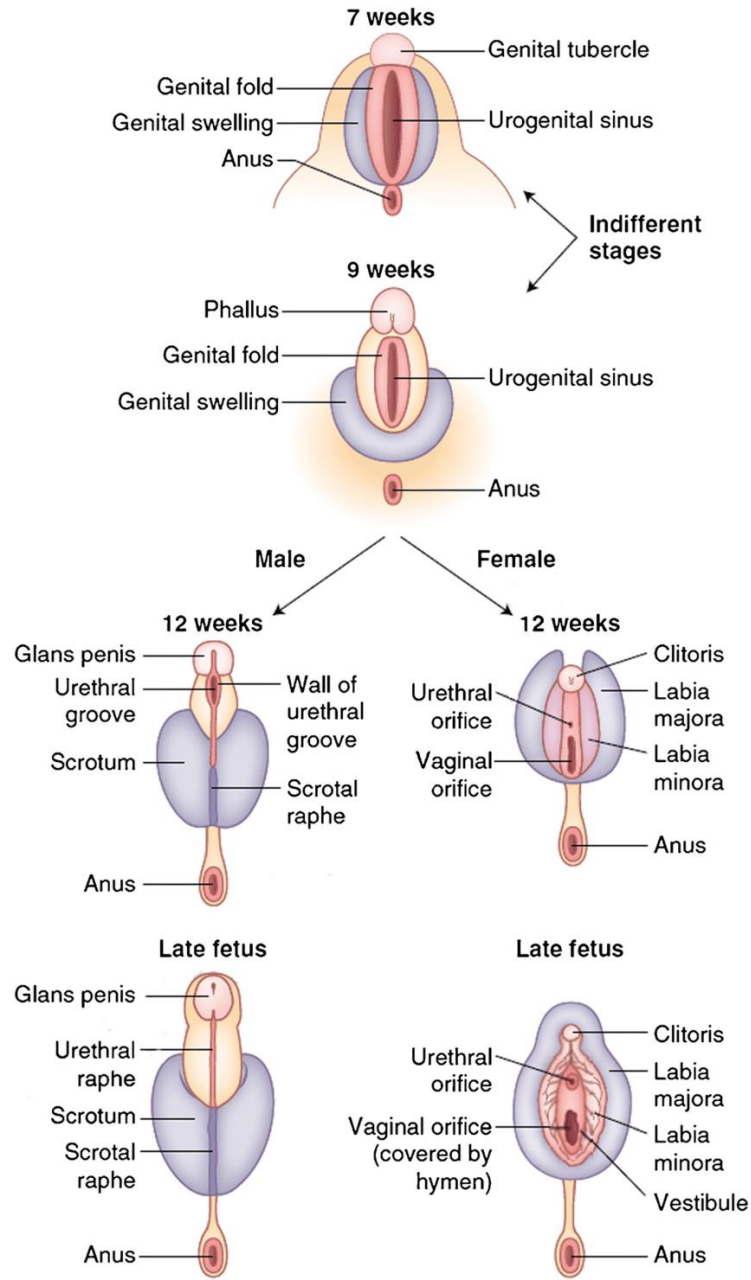
Vývoj gonád, vývodních pohlavních cest a zevního genitálu

pasivní vývoj

aktivní vývoj



Vývoj zevního genitálu



Vrozené vývojové vady (VVV) pohlavního systému

- 1. PORUCHY PODMÍNĚNÉ GENETICKY NEBO HORMONÁLNĚ (projeví se jako poruchy celkové)**
- 2. PORUCHY RŮSTOVÉ, POLOHOVÉ A ROZŠTĚPOVÉ (projeví se místně)**

1. PORUCHY PODMÍNĚNÉ GENETICKY A HORMONÁLNĚ (projeví se jako poruchy celkové)

- **ageneze gonád**
- **dysgeneze (hypoplasie) gonád:**
 - Turnerův syndrom (45/X0)
 - Klinefelterův syndrom (47/XXY)
- **hermafroditismus verus**
- **pseudohermafroditismus**
 - masculinus
 - femininus

Ageneze gonád

- genotyp: normální (46,XX nebo 46,XY)
- mechanismus vzniku: gonocyty se nedostanou do pohlavní řasy a gonády se nezaloží
- vývodné cesty a zevní genitál: ženské (*vliv E matky a placenty + nedostatek T*)
- genitál se nevyvíjí – *infantilní (vlivem nedostatku hormonů dívky nemenstruují)*
- th: hormonální substituce (*od puberty*)

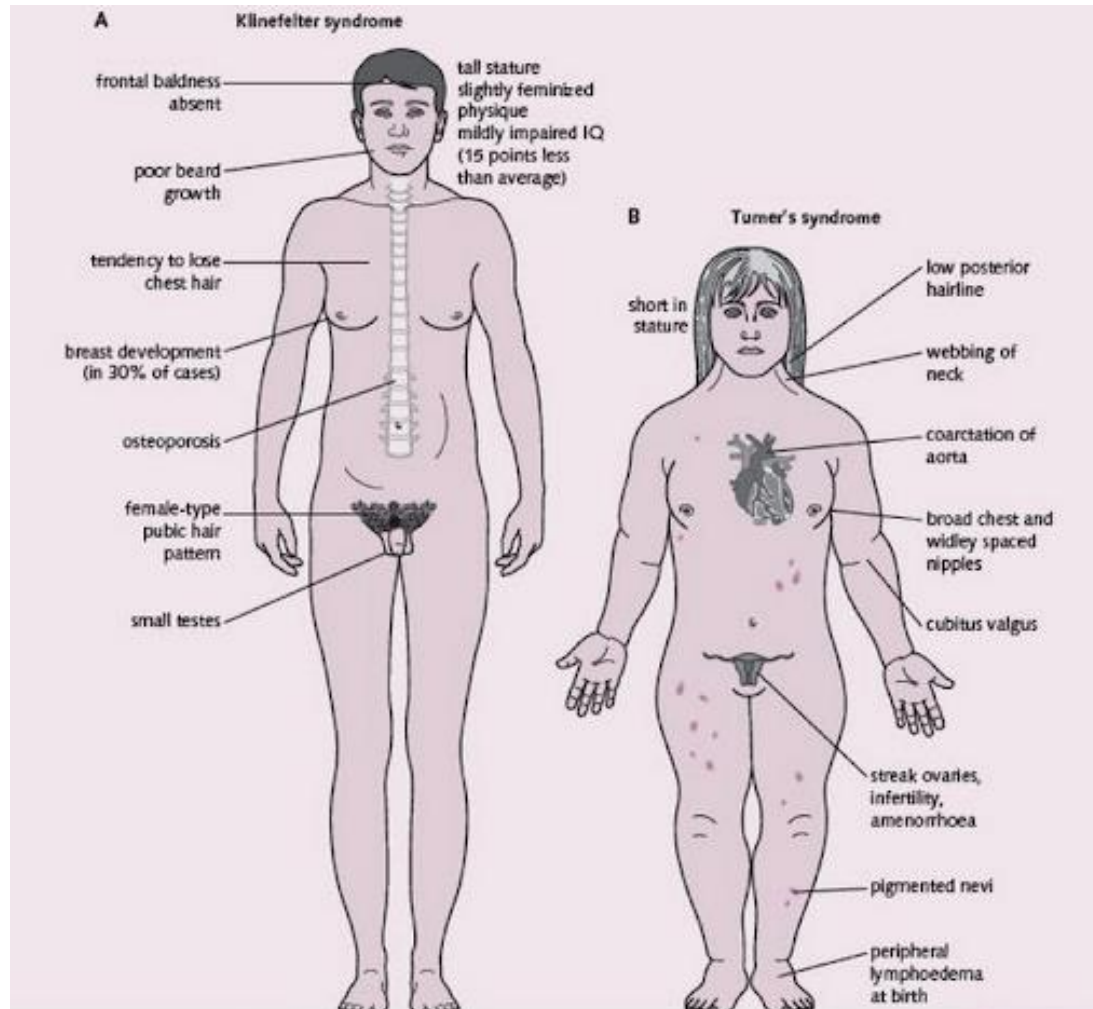
Dysgeneze (hypoplasie) gonád

Klinefelterův sy

Turnerův sy

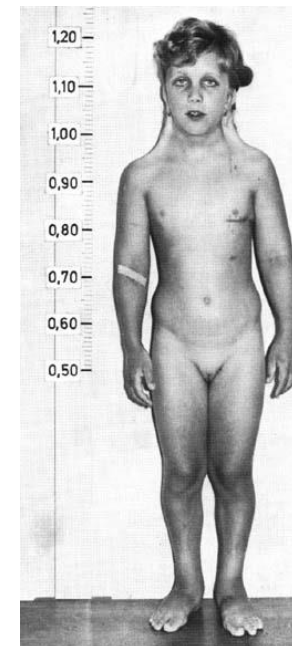
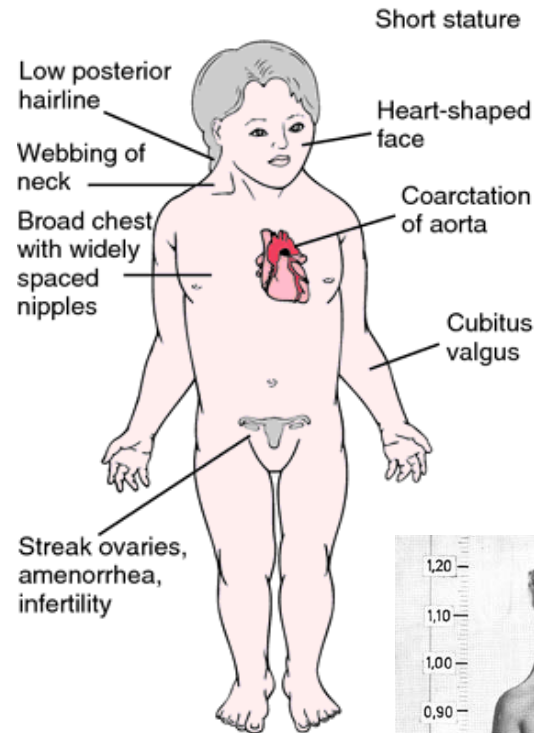
testikulární

ovariální



Turnerův syndrom

- genotyp: **45,X0** (*gamety 23,X + 22,0*)
- fenotyp: **ženský**
- gonády: **ovaria** hypoplastická, bez folikulů a oocytů (*neploďnost*), vazivová přeměna gonád
- vývodné cesty a zevní genitál: **ženské**, infantilní (*nedostatečný vliv hormonů v pubertě*)
- vznik: neoddělením pohlavních chromosomů během meiózy
- četnost: 1 : 4 000
- th: horm. subst. (*po dokončení růstu s RH*)



Turnerův syndrom

malá postava,
chybějící pubertální vývoj,
kožní řasa na krku (*pterygium coli*)
široký hrudník, vzdálené bradavky
dorzálně snížená vlasová hranice



dívka - 15 let, výška 150 cm



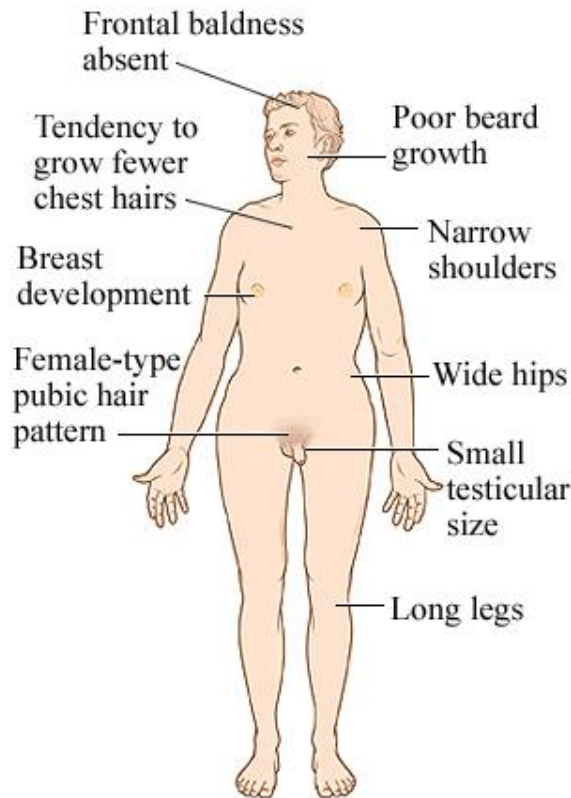
Klinefelterův syndrom

gamety 24,XX + 23,Y

24,XX + 24,XY

23,X + 24, XY

- genotyp: **47,XXY** nebo **48,XXXYY**
- fenotyp: **mužský** až eunuchoidní
- gonády: **testis** se známkami atrofie - hyalinizace až fibróza zárodečného epitelu, degenerace Leydig.bb
- vývodné cesty a zevní genitál: **mužské**, infantilní (*nedostatek T*)
- vznik: neoddělením pohlavních chromosomů
- četnost: 1: 500 -1 000



© Healthwise, Incorporated



muž 19 let, výška 180 cm

Hermafroditismus

(intersexualita)

Diskrepance mezi morfologií gonád a vzhledem zevních genitálií, habitus neodpovídá typu gonády:

- hermafroditismus verus
- pseudohermafroditismus
 - masculinus
 - femininus



dítě Bohů (Hermes a Afrodita)

Hermafroditismus verus

- **velmi vzácný**, podmíněn geneticky (*chromosomová mozaika*)
- genotyp: **45,X/46,XY** (70 %)
45,Y/46,XX (20 %)
47,XXY/46,XX (10 %)
- fenotyp: „*téměř normální žena – téměř normální muž*“
- gonády: buď **ovotestis** na jedné nebo obou stranách, nebo **ovarium** na jedné a **testis** na druhé straně
- vznik: nerozdělením nebo ztrátou pohlavních chromosomů při mitóze zygoty

Pseudohermafroditismus **femininus**

- genotyp: **46, XX**
- gonády: **ovaria** (zakrnělá)
- vývodné cesty pohlavní: deriváty **Müllerova** vývodu (zůstanou zakrnělé), Wolffův vývod zaniká (chybí dostatek T a AMH)
- zevní genitál: **mužský** typ – hypertrofický clitoris (hypospadický penis), částečná fúze labia majora (imituje skrotum)
- vznik: nadbytek **androgenů** z důvodu
 - zvýšený příjem matkou mezi 8. – 12. týdnem, nebo tumor v kůře nadledviny
 - **vrozený adrenogenitální syndrom**
 - porucha syntézy glukokortikoidů v kůře nadledvin plodu



*dívka, 12 let,
ovarium, virilizace zevního genitálu*

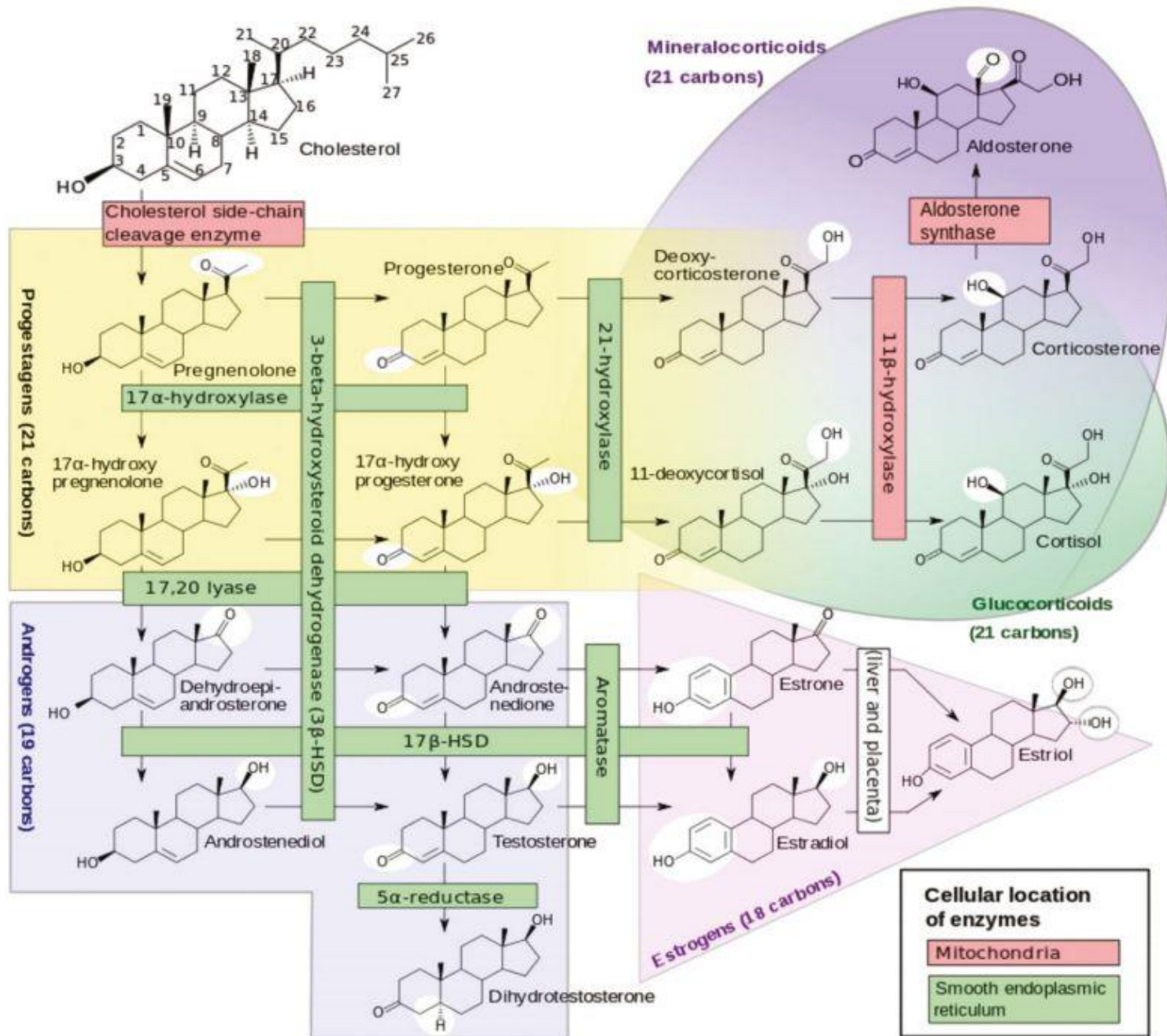


Figure 1. Steroidogenesis, an overview.

Pseudohermafroditismus **femininus**

- **vrozený adrenogenitální syndrom** (skupina **Ar** onemocnění)
 - např. deficit 21-hydroxylázy (95%), 11-beta-hydroxylázy, porucha biosyntézy GK, stimulace ACTH, nadprodukcí i androgenů

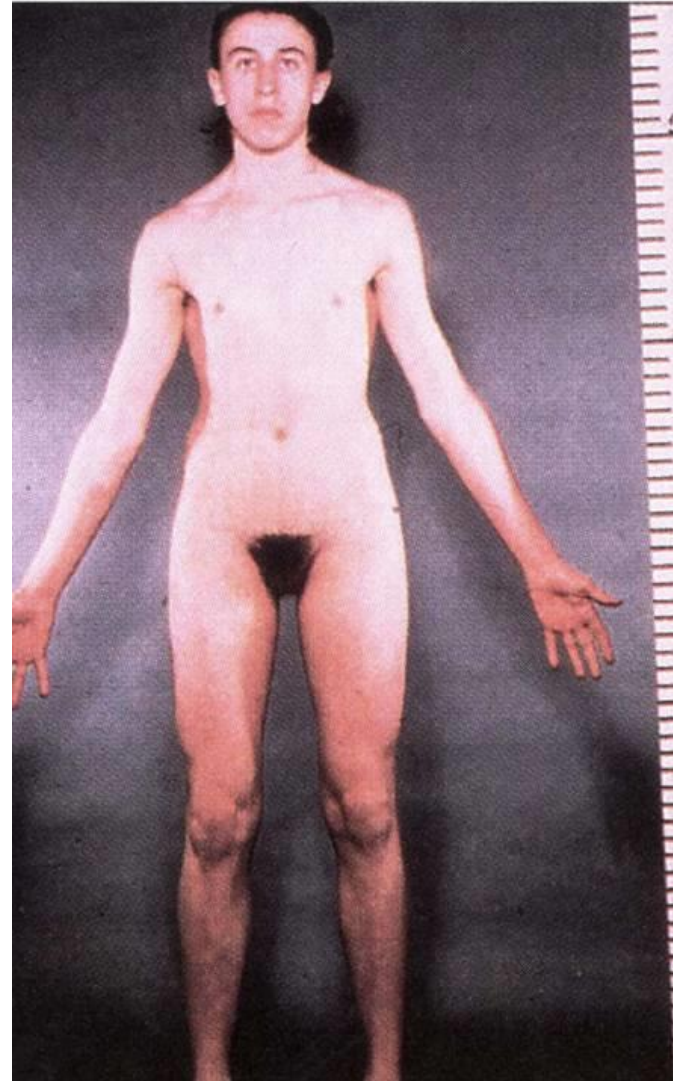
adrenální
hyperplazie



hypertrofie clitoris
fúze *labia maiora*

Pseudohermafroditismus **masculus**

- genotyp: **46, XY**
- gonády: **varlata** zakrnělá, v inguinálním kanálu,
- vývodné cesty: chybí nebo zakrnělé (rudimentární vagina)
- zevní genitál: **ženský** typ, mléčná žláza ženského typu
krajní varianta: syndrom testikulární feminizace (syndrom androgenové rezistence)
- vznik: **porucha tvorby testosteronu** nebo **necitlivost cílových buněk** (chybění receptorů) → zanikají Wolffovy vývody, pokud varlata tvoří AMH, zanikají i vývody Müllerovy



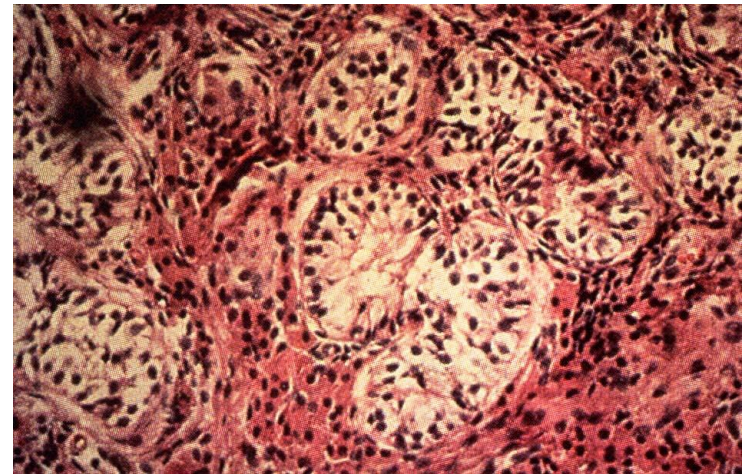
chlapec, 17 let

Pseudohermafroditismus **masculus**

- **syndrom testikulární feminizace**
 - kryptorchismus, rozštěp skrota, perineální ústí urethry



*malý penis,
rozštěp skrota
obsahujícího testis*



biopsie
varlete



2. PORUCHY RŮSTOVÉ, POLOHOVÉ A ROZŠTĚPOVÉ (projeví se místně)

- poruchy **varlete**
- poruchy **penisu** (spojeny s poruchou močové trubice a močového měchýře)
- poruchy **ovaria**
- poruchy **dělohy a pochvy**

Testis - kryptorchismus (*retentio testis*)

zadržení varlete uni- či bilaterálně v dráze sestupu

- břišní dutině (*retentio testis abdominalis*) nebo v tříselném kanálu (*retentio testis inguinalis*)

- příčina: nižší hladiny androgenů v kritickém období sestupu
- četnost: 3-5% donošených novorozenců (u nedonošených 20-30%)
- **retraktilní** varle – zvýšená aktivita *m. cremaster* – vytahování varlete ze skrota
- **skluzné** varle (lze je stáhnout do skrota, ale vrací se zpět)
- th: po 10. měsíci – hormonální (hCG, aLH-RH) nebo chirurgická (neřešený: neplodnost nebo nádor. onemocnění testis), do 24. měsíce věku



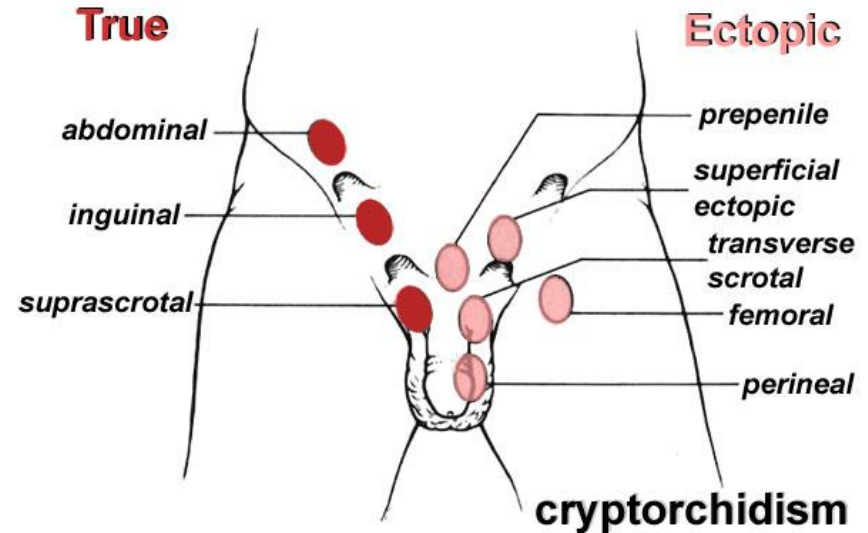
Abb.: Untersuchungstechnik beim Hodenhochstand



Testis

heterotopie (ektopie, maldescensus)

- varle sestoupí, ale na nesprávné místo (perineum, vnitřní strana stehna, *mons pubis*)
- příčina: chybný úpon gubernacula



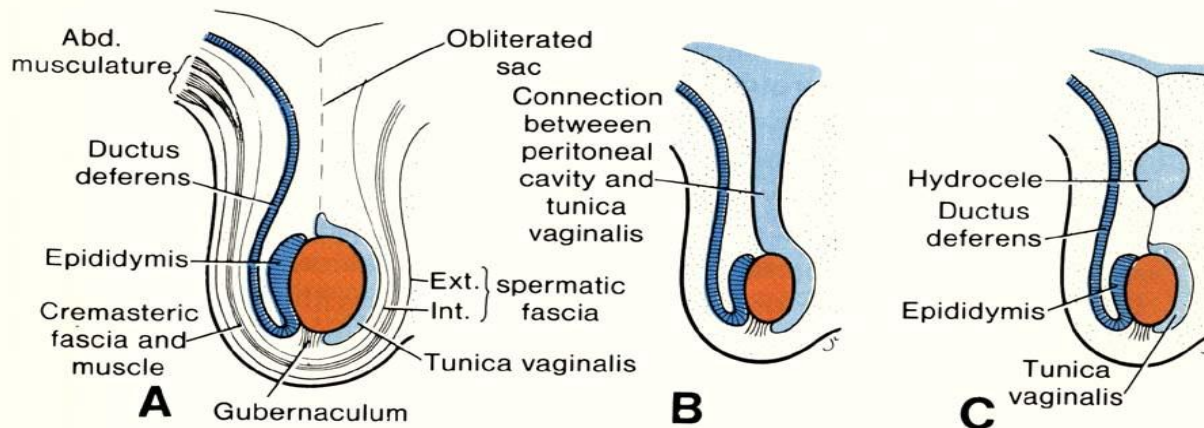
torze (torsio testis) – otočení kolem podélné osy

- příčina: **dlouhé** a **tenké mesorchium** (rotace $\geq 180^\circ$: zaškrčení cév)
- polární inverze – otočení kolem příčné osy

Testis - hydrokéla testis

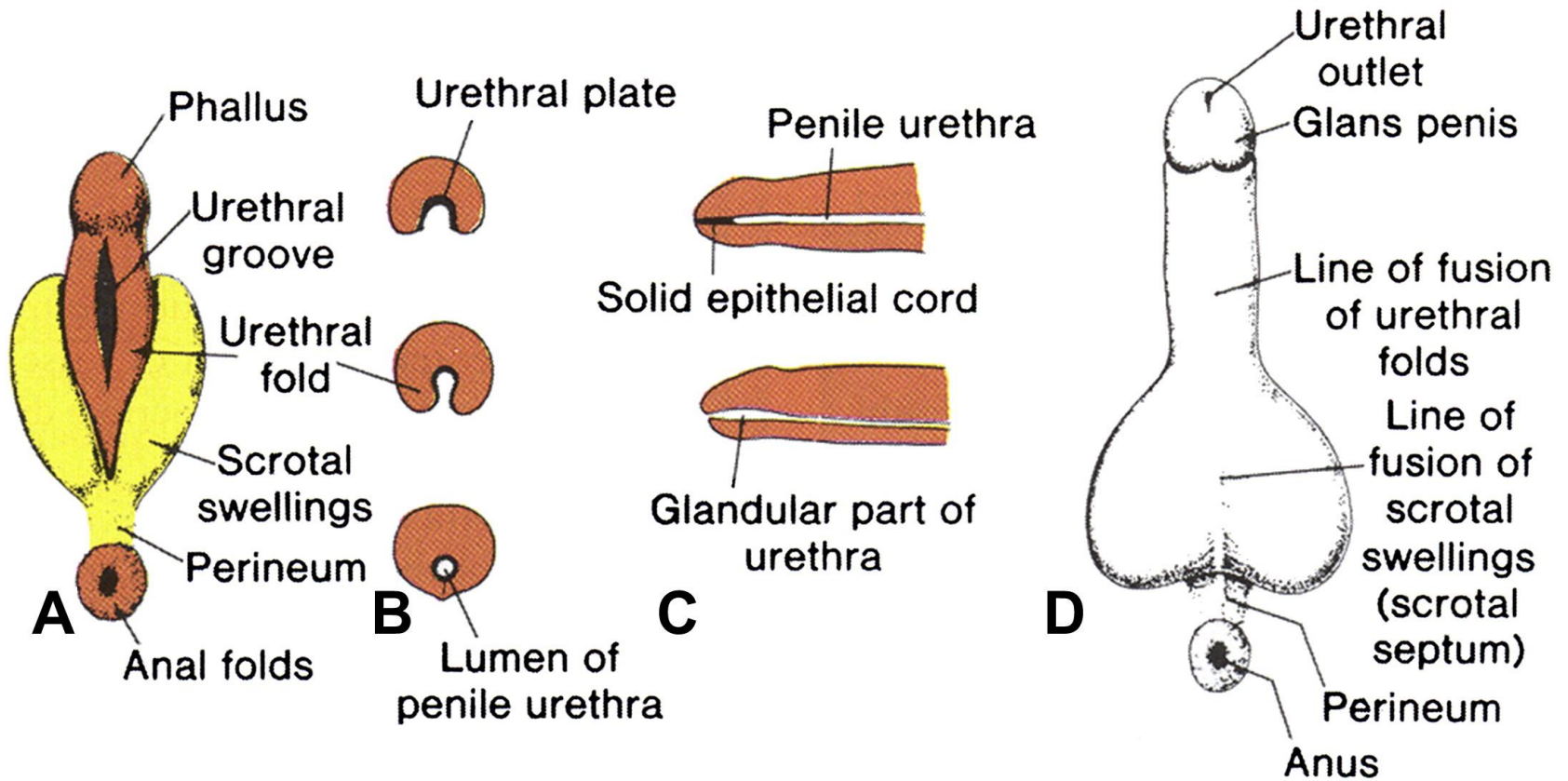
nahromadění tekutiny v *cavum serosum scroti* (*tunica vaginalis testis*) - *processus vaginalis testis* spojen s peritoneální dutinou

- **hydrokéla funiculi spermatici** (*cysta*) – část *processus vaginalis* oddělena od *cavum serosum scroti* i peritoneální dutiny
- **hernia inguinalis** (částečná, úplná)



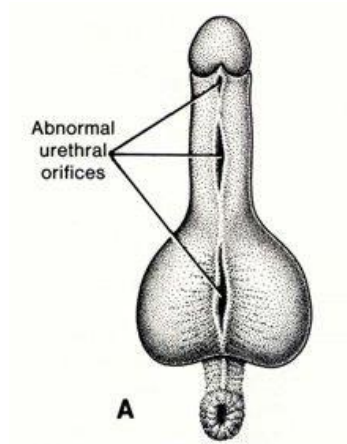
vrozená oboustranná
inguinální hernie

Vývoj urethry a penisu



VVV urethry a penisu

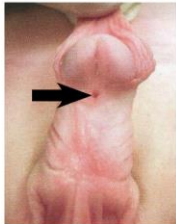
HYPOSPADIE na uretrální straně



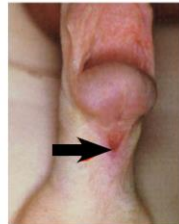
1. Q54.0 Glanular



2. Q54.1 Subcoronal



3. Q54.1 Penile



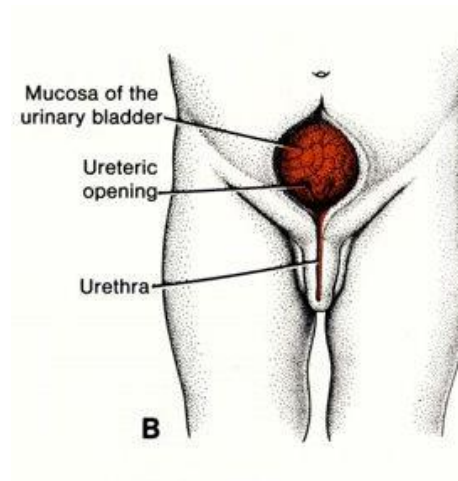
4. Q54.2 Scrotal



5. Q54.3 Perineal



EPISPADIE na dorsum penis + extrophia vesicae urinariae



penilní epispadie (po operativní úpravě
extrophia vesicae urinariae)

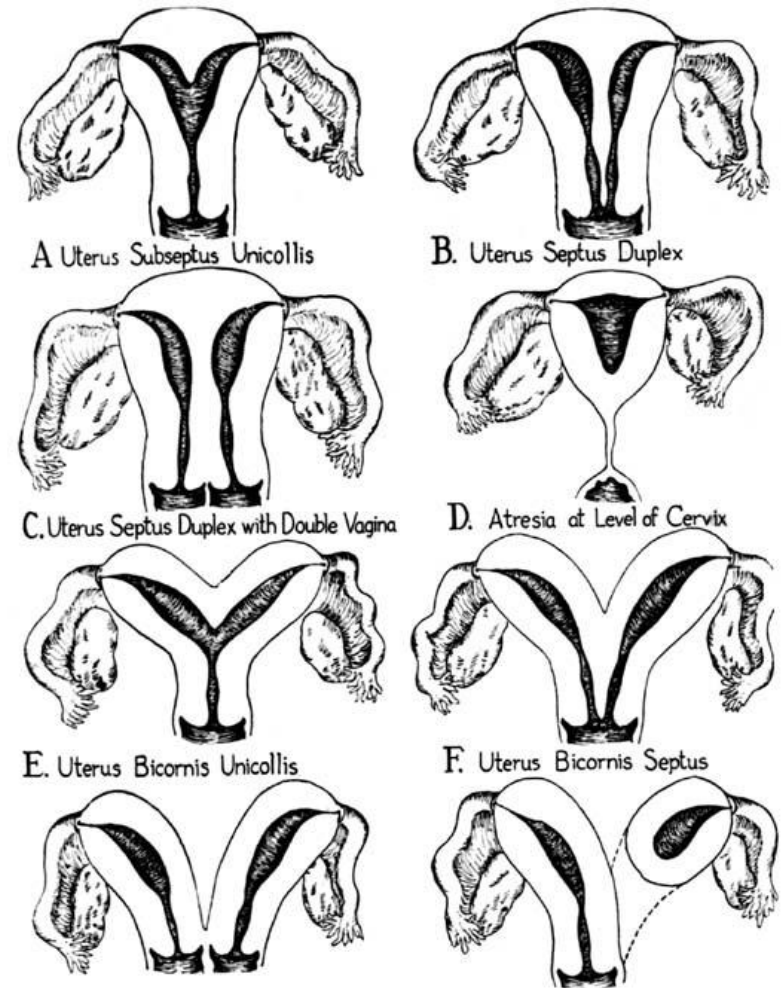
Ovarium

- **retentio ovarii** – nedokončení sestupu
- **heterotopia ovarii** – chybné uložení (inguinální kanál, *labia maiora*)

Děloha a pochva

nesplynutí v celém rozsahu nebo jen částečné splynutí Müllerových vývodů, asymetrický vývoj M. vývodů

- perzistence srostlé stěny Müllerových vývodů:
 - *uterus septus*
 - *uterus subseptus*
 - *uterus bicollis* (přepážka jen v oblasti krčku)
- ageneze nebo hypoplasie jednoho Müllerova vývodu:
 - *uterus unicornis*
 - *uterus bicornis cum cornu rudimentario*



Pochva

Ageneze pochvy – nezaložení vaginální ploténky (sdruženo s agenezí dělohy)

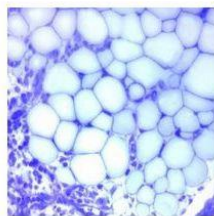
- četnost: 1: 4 000

Atresie pochvy (imperforatio vaginae) – nevytvoří se lumen vaginy

Hymen imperforatus – nebezpečí hydrokolpos, hydrometrokolpos (hromadění tekutiny, později krve v pochvě i děloze)

Histologický atlas

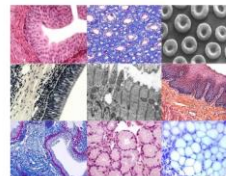
Doporučený studijní materiál



MUNI
FACULTY
OF MEDICINE

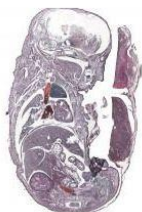
Guide to General Histology
and Microscopic Anatomy

Petr Váňhara, Miroslava Sedláčková,
Irena Lauschová, Svatopluk Cech, Aleš Hampel

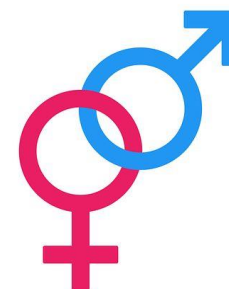
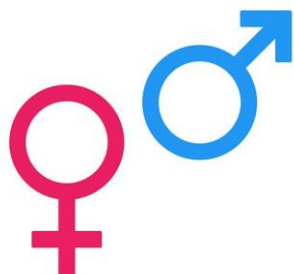
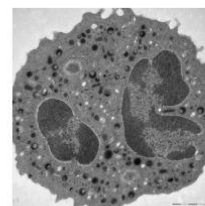


Masaryk University Press, Brno 2020

Interaktivní embryologický atlas



Elektron-mikroskopický atlas tkání a orgánů



Děkuji Vám za pozornost.

<http://www.med.muni.cz/histology/>