

# Vývoj pohlavního systému a vybrané VVV

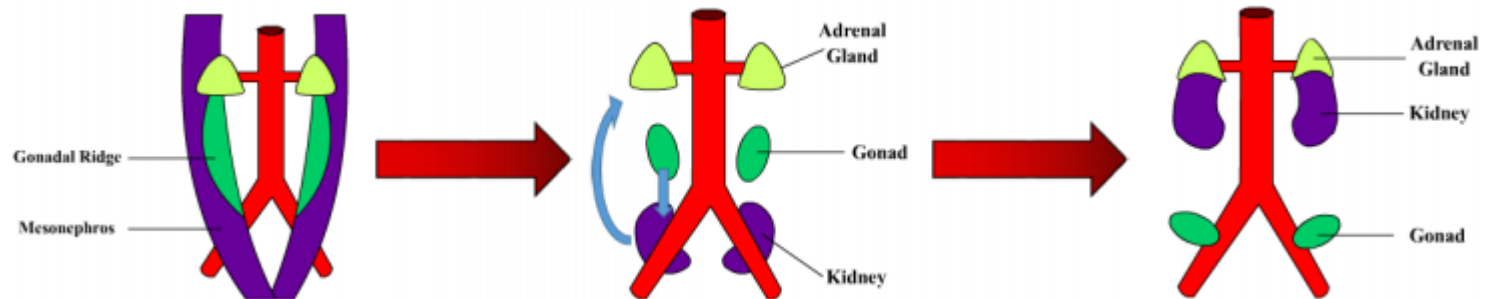
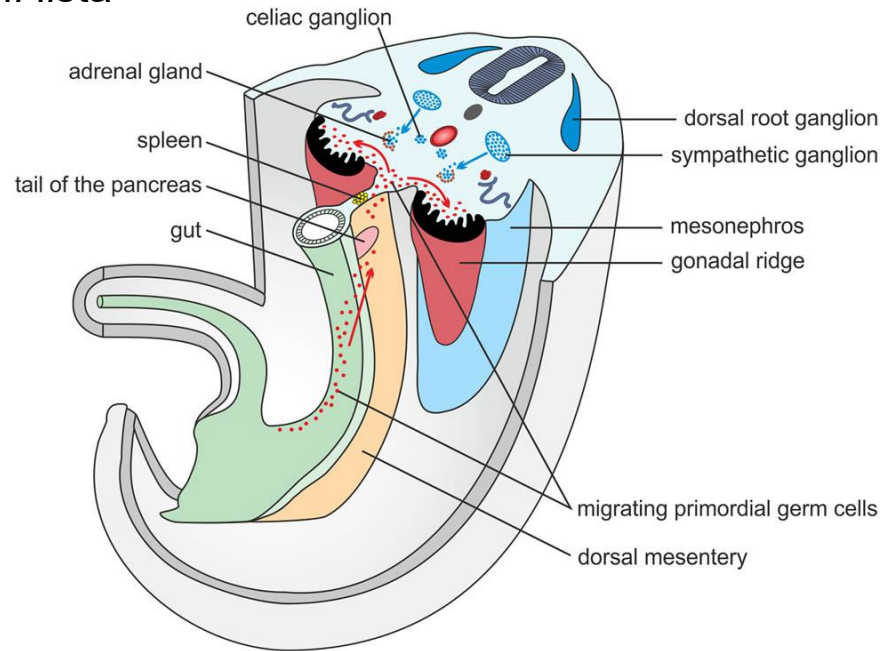
Jana Dumková, Irena Lauschová

# Vývoj pohlavního systému

oblast steroidogenního mesodermu

*kraniální část:* kůra nadledviny

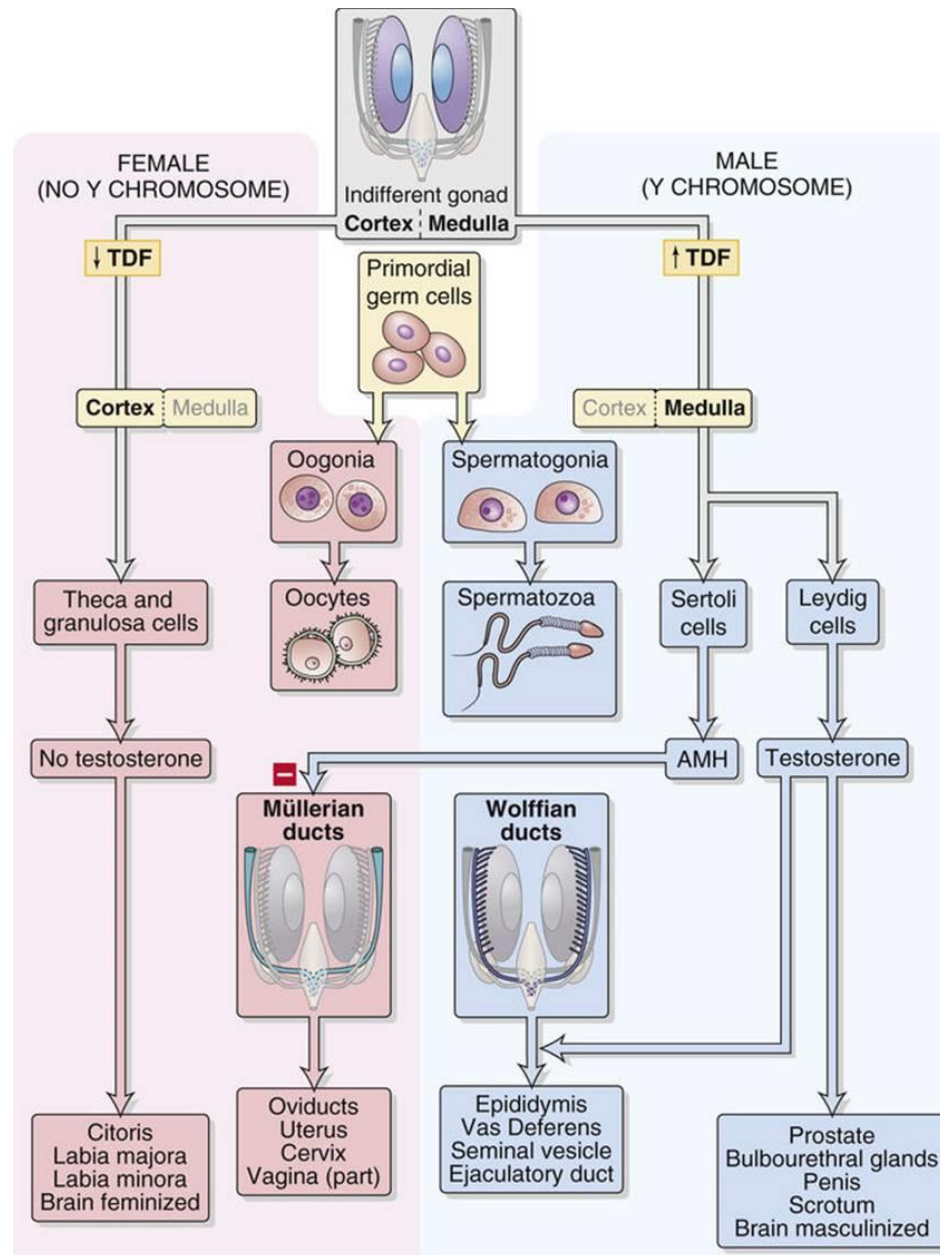
*kaudální část:* pohlavní lišta



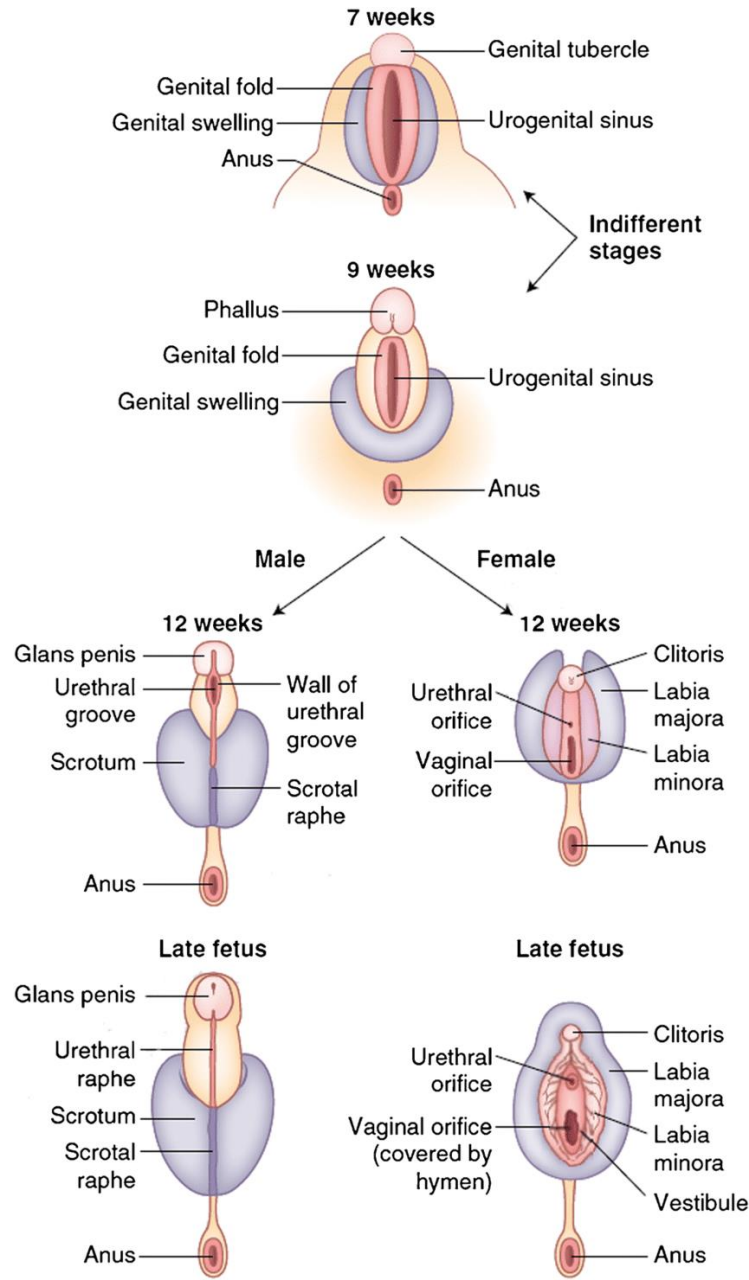
# Vývoj pohlavního systému

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**
  - *masculus*
  - *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)

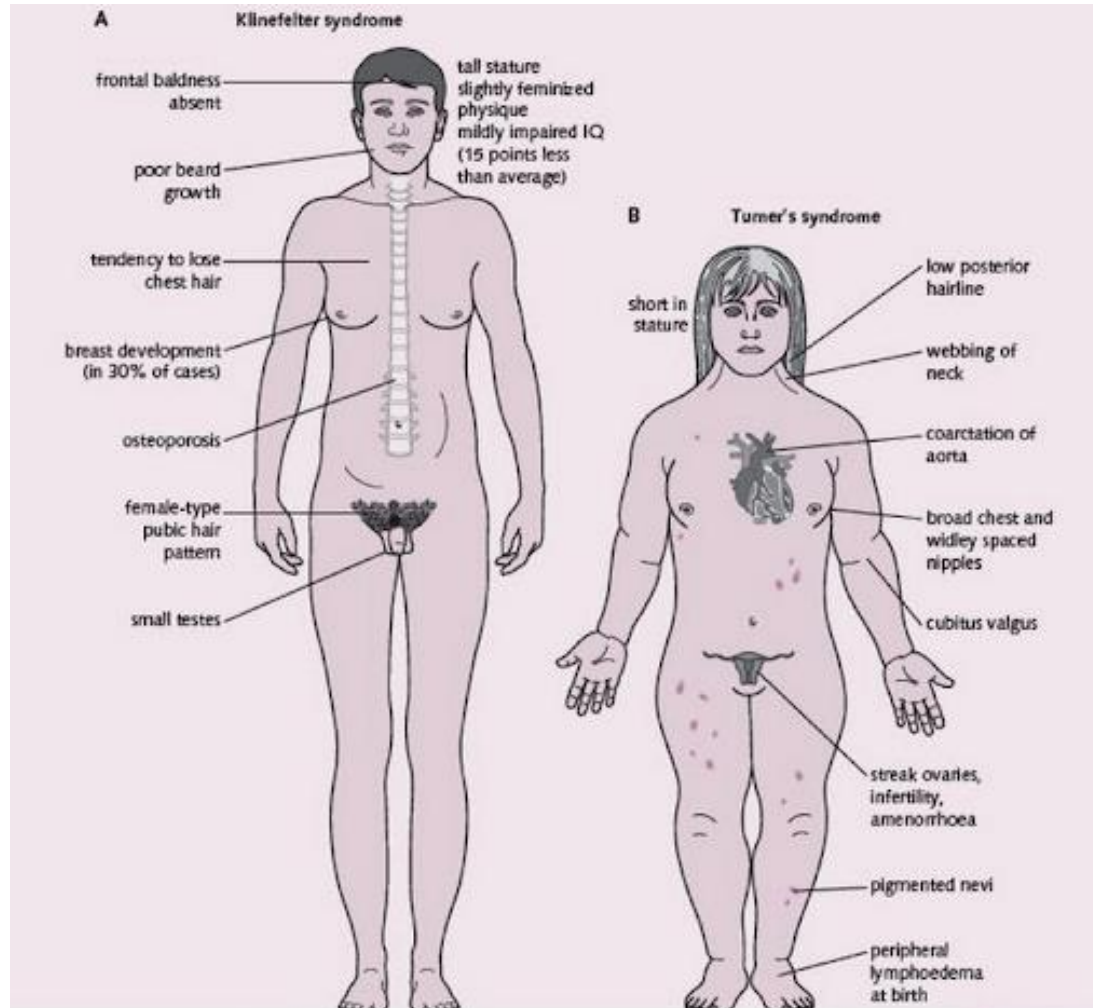
# Dysgeneze (hypoplasie) gonád

## Klinefelterův sy

## Turnerův sy

testikulární

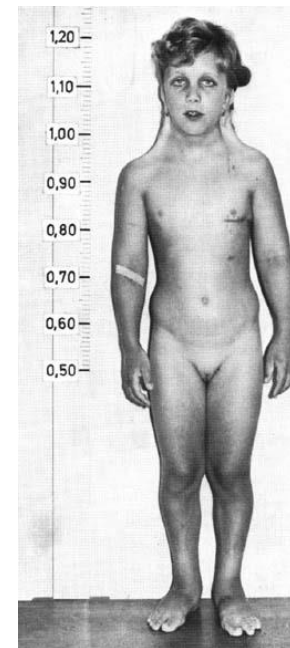
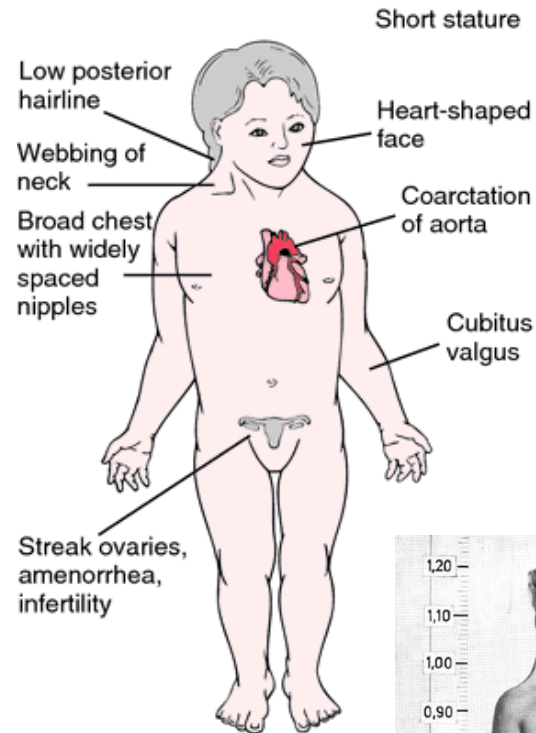
ovariální





# Turnerův syndrom

- genotyp: **45,X0** (*gamety 23,X + 22,0*)
- fenotyp: **ženský**
- gonády: **ovaria** hypoplastická, bez folikulů a oocytů (*neploдность*), 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



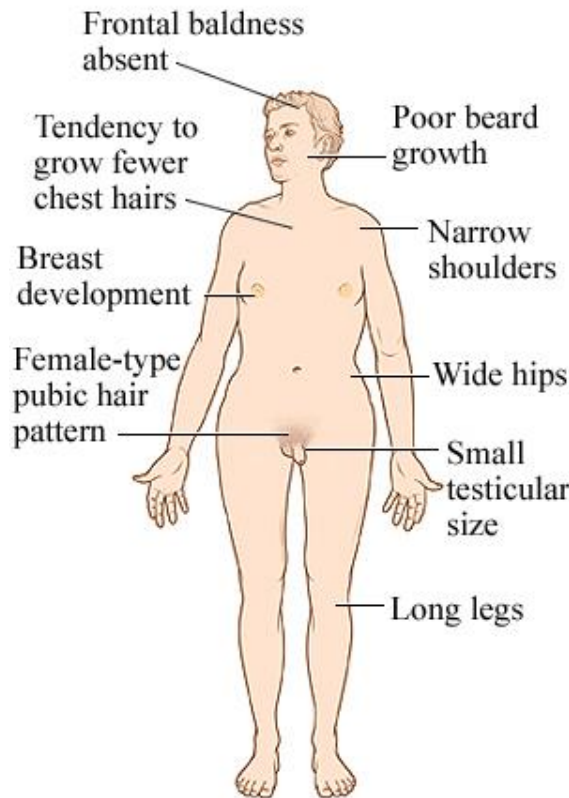
# Klinefelterův syndrom

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*

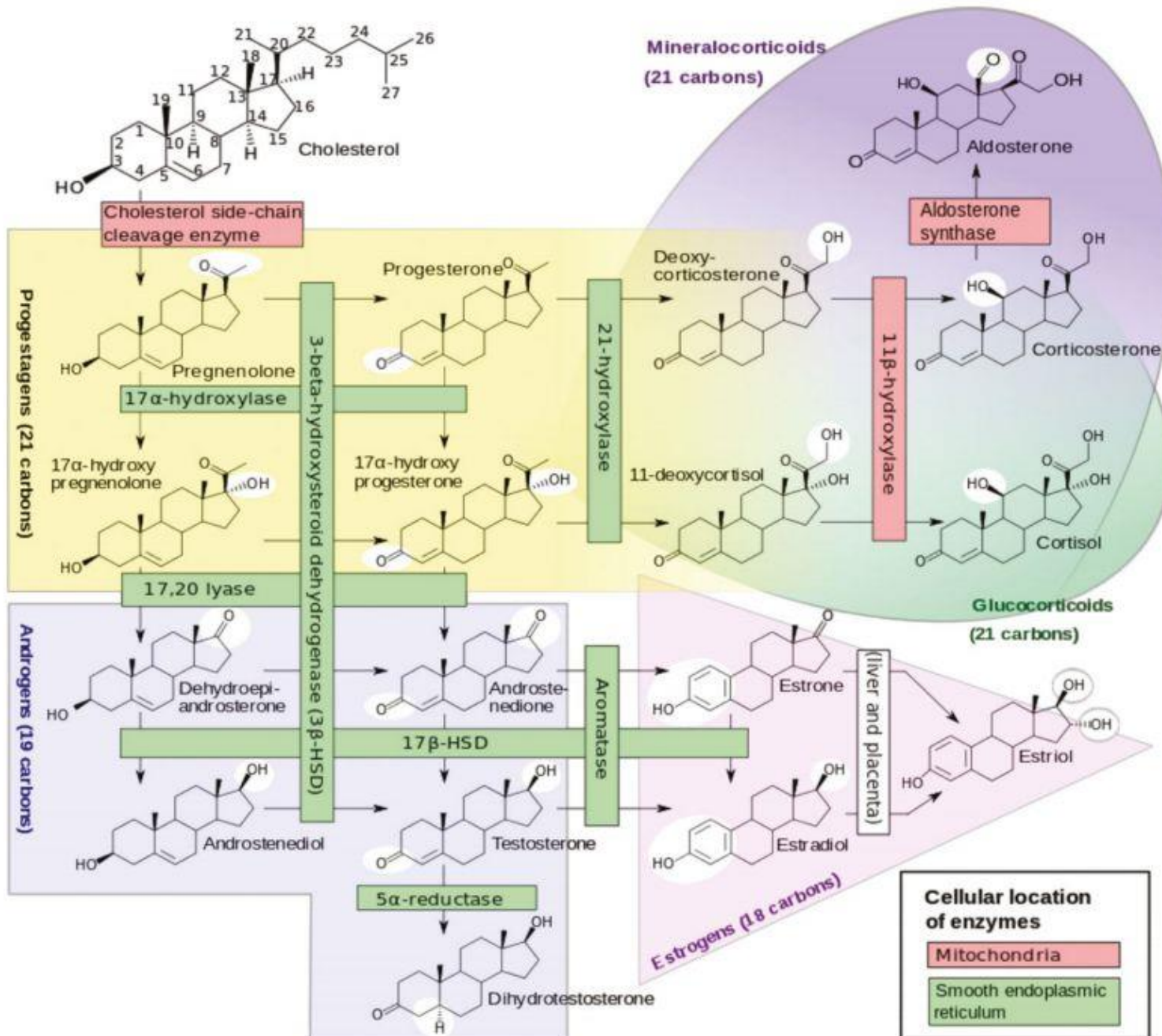


Figure 1. Steroidogenesis, an overview.



# 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*

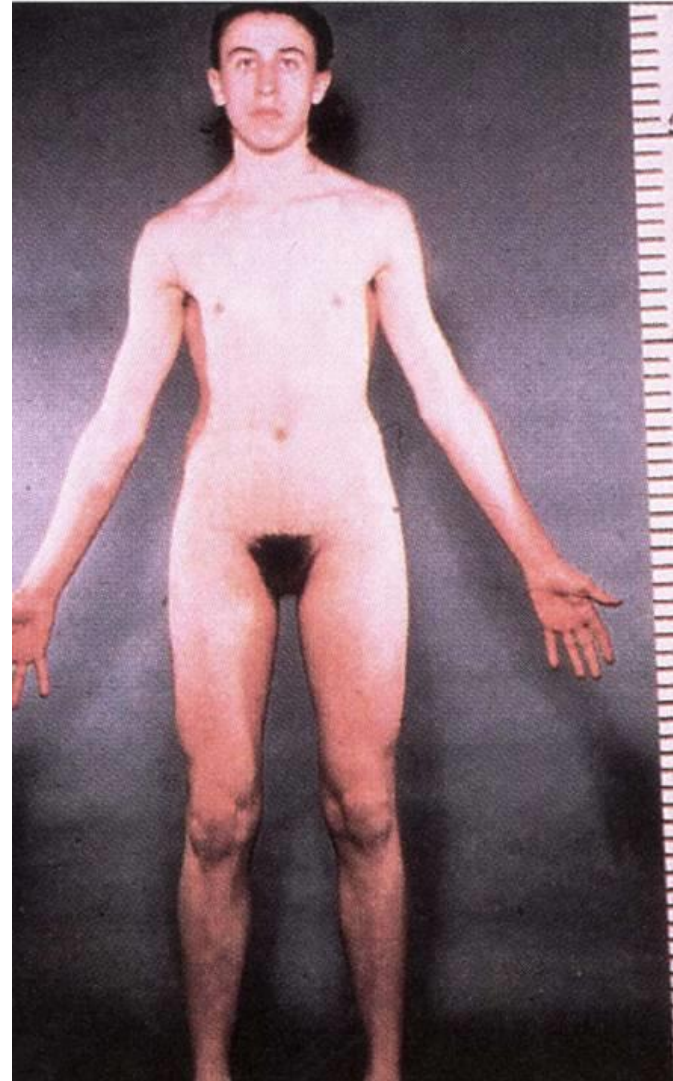


# Novorozenecký screening

- U všech novorozenců narozených na území ČR se provádí novorozenecký laboratorní screening (NLS) 18 vrozených či dědičných onemocnění níže uvedených metodou odběru tzv. suché kapky krve na novorozenecké screeningové kartičce mezi 48. a 72. hodinou života. Cílem novorozeneckého screeningu je rychlá diagnostika a včasná léčba novorozenců s těmito onemocněními:
- hyperfenylalaninemie a fenylketonurie;
  - metoda: tandemová hmotnostní spektrometrie;
- kongenitální hypotyreóza;
  - metoda: stanovení thyroideu stimulujícího hormonu (TSH) fluoroimunoanalýzou (FIA);
- kongenitální adrenální hyperplazie;
  - metoda: stanovení 17alfa-OH-progesteronu pomocí imunoanalytických metod;
- cystická fibróza;
  - metoda: stanovení hladiny imunoreaktivního trypsinogenu (IRT) imunoanalytickou metodou;
- vybrané dědičné metabolické poruchy (poruchy metabolismu AK, MK):
  - metoda: tandemová hmotnostní spektrometrie;
- spinální muskulární atrofie a těžká kombinovaná imunodeficience (dobrovolný);
  - metoda: kvantitativní polymerázové řetězové reakce v reálném čase (QRT-PCR).

# 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



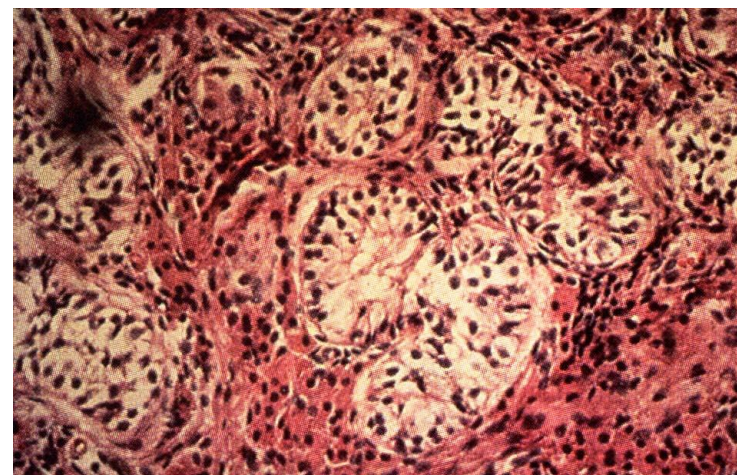
chlapec, 17 let

# 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

- v 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



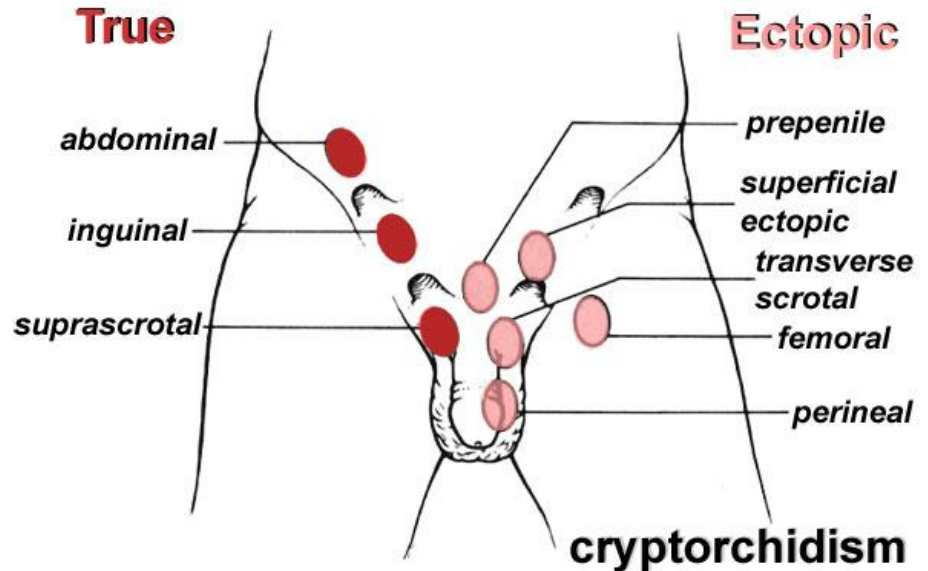
Abb.: Untersuchungstechnik beim Hodenhochstand



# Testis

**heterotopie** (ektomie, maldescensus)

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



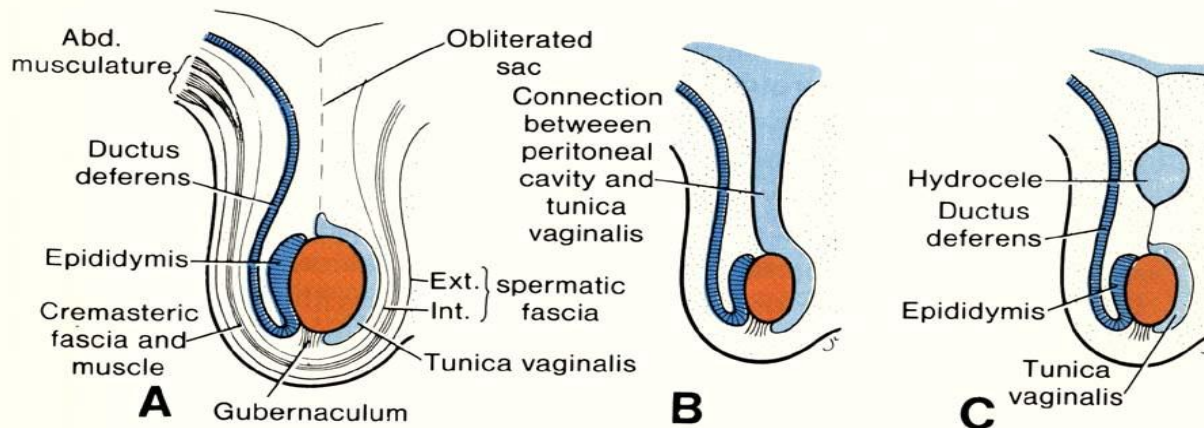
**torze** (torsio testis) – otočení kolem podélné osy

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

# Testis - hydrokéla testis

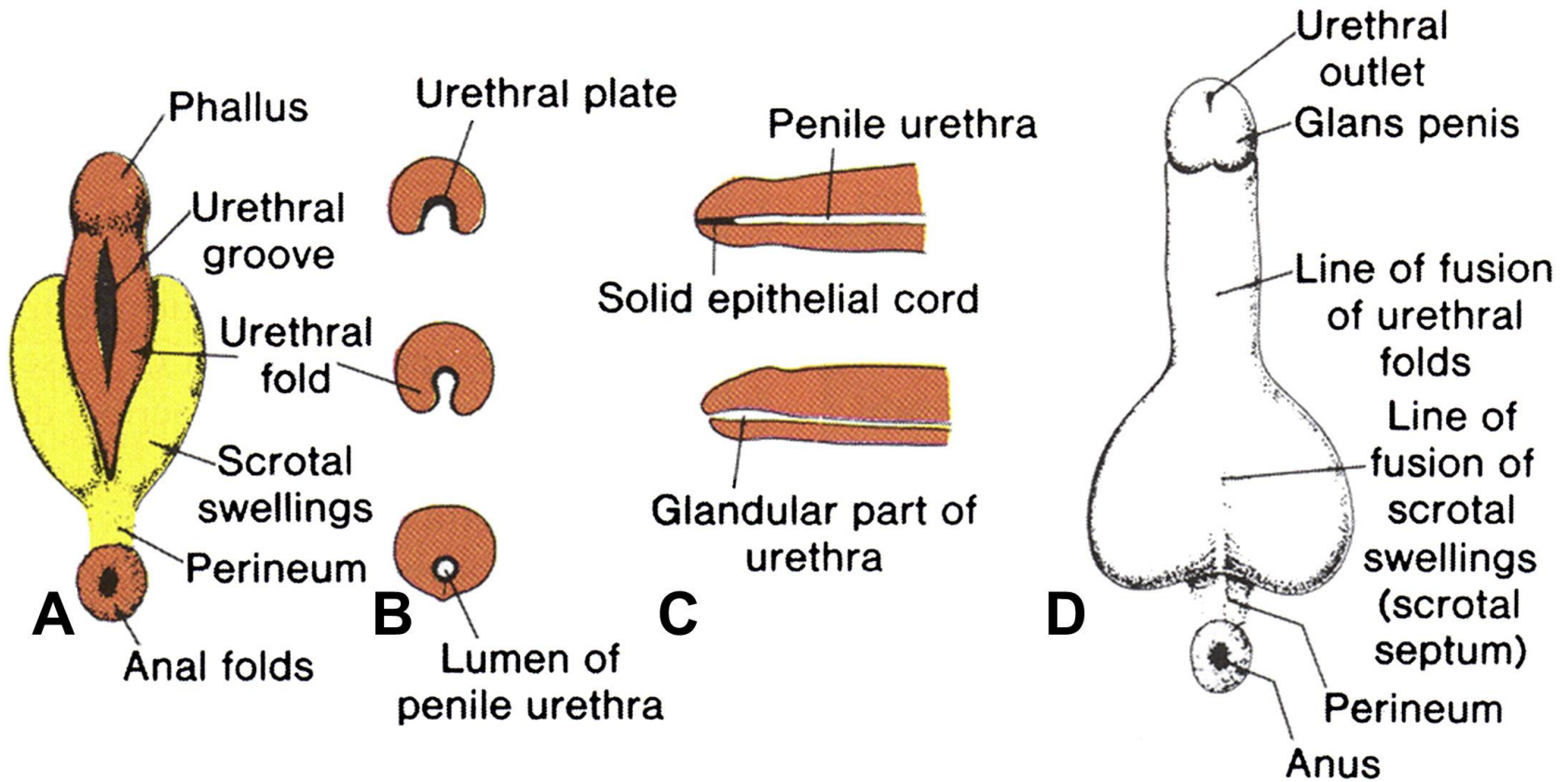
nahromadění tekutiny v *cavum serosum scroti* (*tunica vaginalis testis*) - *processus vaginalis testis* spojen s peritoneální dutinou

- **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

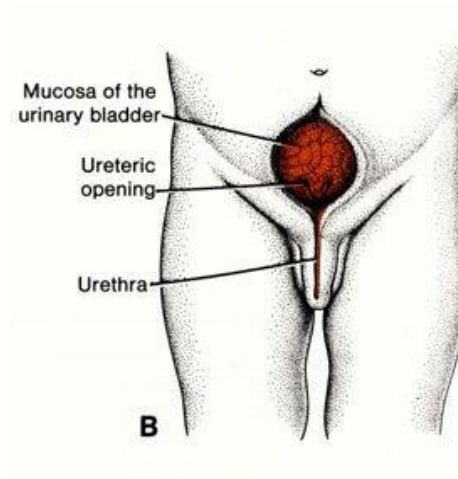
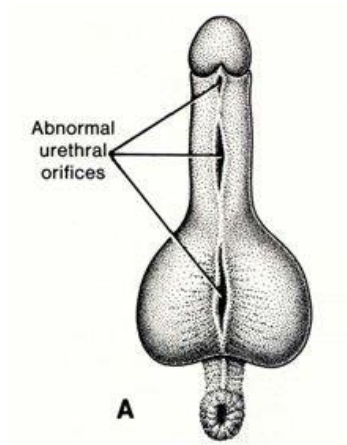




# VVV urethry a penisu

**HYPOSPADIE**  
na uretrální straně

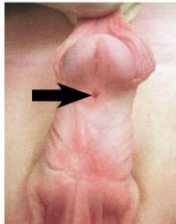
**EPISPADIE**  
na dorsum penis  
+ extrophia vesicae urinariae



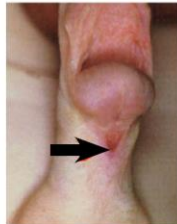
1. Q54.0 Glanular



2. Q54.1 Subcoronal



3. Q54.1 Penile



4. Q54.2 Scrotal



5. Q54.3 Perineal



penilní epispadie (po operativní úpravě  
*extrophia vesicae urinariae*)

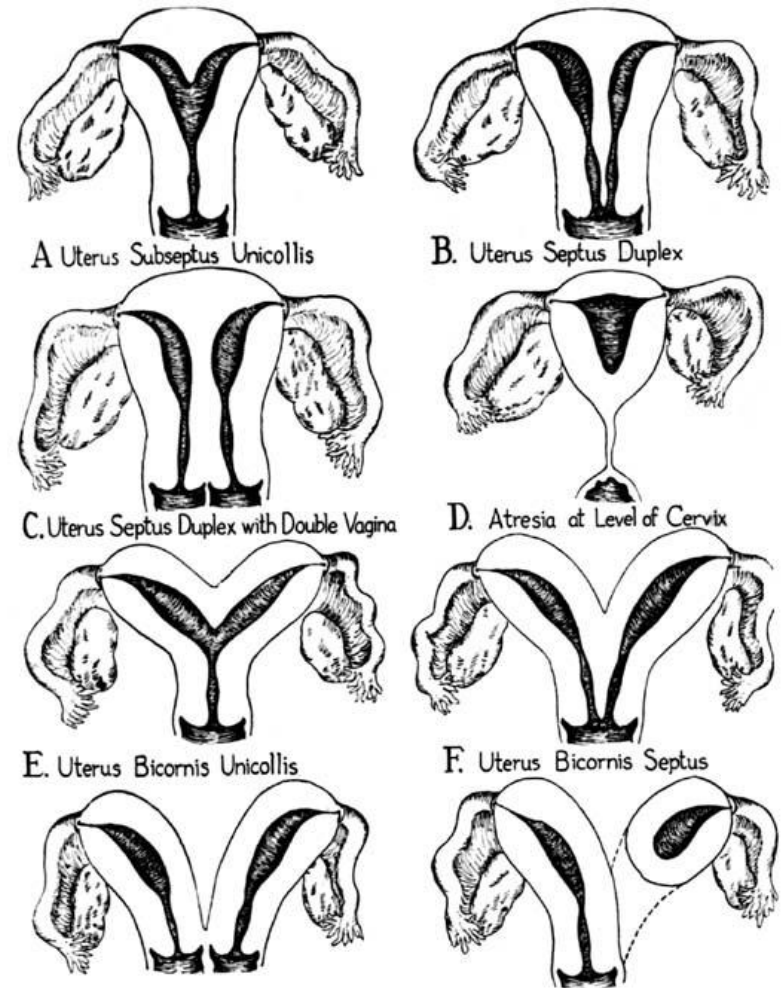
# Ovarium

- **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)

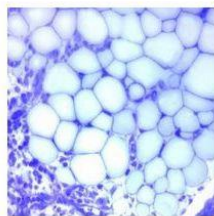
- četnost: 1: 4 000

**Atresie pochvy** (imperforatio vaginae) – nevytvoří se lumen vaginy

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

## Histologický atlas

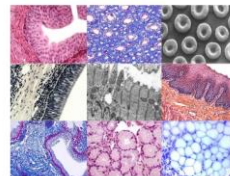
*Doporučený studijní materiál*



MUNI  
FACULTY  
OF MEDICINE

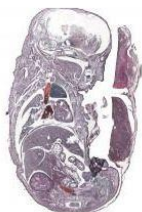
Guide to General Histology  
and Microscopic Anatomy

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

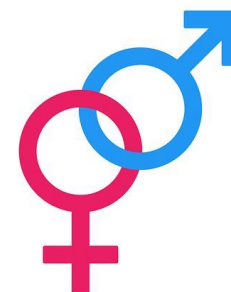
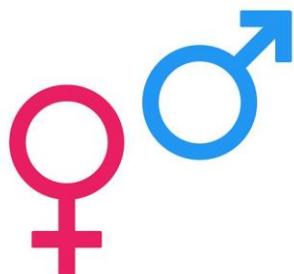
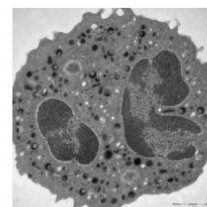


Masaryk University Press, Brno 2020

Interaktivní embryologický atlas



Elektron-mikroskopický atlas tkání a orgánů



Děkuji Vám za pozornost.

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