

:: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndrooma tyyppi 2

ORPHA:2578

Yhteenveto

Oireyhtymässä kohtu ja emättimen ylemmät osat puuttuvat synnyynnäisesti. Lisäksi potilailla on vähintään yksi muu epämuodostuma esim. munuaisissa tai nikamissa tai harvinaisemmin kuulo- tai sydänvikoja. Myös akronyymia MURCS käytetään (Müllerian duct aplasia, Renal dysplasia, Cervical Somite anomalies). Sairaus todetaan yleensä nuoruusiässä, sillä yleisin ensioire on primaarinen amenorrea (kuukautisten puuttuminen) naisilla, jotka ovat muutoin sekundaarisilta sukupuolipiirteiltään ja ulkoisilta sukuelimiltään kehittyneet normaalisti. Potilailta puuttuu kohtu sekä 2/3 vaginan yläosasta, mikä vaikeuttaa yhdyntöjä. Lantion alueen kipua on havaittu niillä, joilla on kohdun jäänteitä jäljellä. Lasten saanti ei ole mahdollista puuttuvan tai toimimattoman kohdun vuoksi, mutta munasarjat ovat rakenteeltaan ja toiminnaltaan normaalit.

Muita oireyhtymään liittyviä epämuodostumia ovat ylempien virtsateiden epämuodostumat (40 %), toispuolinen munuaisen kehittymättömyys (23–28 %), toisen tai molempien munuaisten virheellinen sijainti (17 %), munuaishypoplasia (4 %), hevosenkenkämunuainen ja hydronefroosi. Luiden poikkeavuuksia, pääasiassa selkärangan ja harvemmin kasvojen tai raajojen alueella, on myös raportoitu. Selkärangan epämuodostumista esiintyy skolioosia ja yksittäisiä nikamapoikkeavuuksia, Klippel-Feilin ja/tai Sprengelin epämuodostuma, kylkiluiden epämuodostumia tai puutoksia sekä selkärankahalkio. Kasvojen ja raajojen epämuodostumista ovat yleisimmät lyhytsormisuus, sormien ja varpaiden puutokset, kahdentunut peukalo, varttinäluun puutos, Holt-Oramin oireyhtymän kaltainen sydän-raaja-oireyhtymä sekä kasvojen epäsymmetrisyys. Heikentynyt kuulo havaitaan n. 10–25 %:lla. Sydämen epämuodostumat ovat erittäin harvinaisia.

Taudin tarkkaa etiologiaa ei tunneta, vaikkakin tautiin liittyvien epämuodostumien laaja kirjo viittaa keskimmäisen mesodermin kehityshäiriöön alkiokehityksen aikana (4. sikiöviikon loppuun mennessä). Periytyminen tapahtuu autosomissa vallitsevasti mutta läpäisevyys on epätäydellistä (kaikki mutaation perineet eivät saa oireita) ja ilmiasu vaihtelee. Tutkimukset ovat paljastaneet useita tautiin liittyviä kromosomaalisia poikkeavuuksia, jotka vaikuttavat



lukuisiin geeneihin. Yhteyttä mutaatioiden ja taudin ilmiäsuun välillä ei ole todettu. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/4500 elävänä syntynyttä tyttölasta kohden.

Asiantuntija: **Dr Karine MORCEL**

Suomenkielinen käännös:

- Lääkäratoimittaja Sari ATULA, Kustannus Oy Duodecim
- Tarkastanut perinnöllisyyslääkäri Helena KÄÄRIÄINEN, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Päivitetty: Tammikuu 2015

Käännetty: Huhtikuu 2021

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen, eikä se korvaa lääketieteen ammattilaisen antamaa hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

