

:: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndrooma

Orpha number: ORPHA3109

YHTEENVETO

Müllerin tiehyeiden kehityshäiriö, johon kuuluu synnynnäinen kohdun ja emättimen ylemmän 2/3:n kehittymättömyys muuten ilmiänsuolalla normaaleilla naisilla. Oireyhtymä voidaan jakaa MRKH-oireyhtymä tyyppi 1:een (pelkkä kohdun ja emättimen kehittymättömyys) ja tyyppi 2:een (kohdun ja emättimen kehittymättömyys sekä muita epämuodostumia).

MRKH diagnosoidaan useimmiten nuoruusiässä, koska ensimmäisenä oireena on yleensä primaarinen amenorrea, vaikka sekundaariset sukupuoliominaisuudet ja ulkoiset sukuelimet ovatkin normaalit. Kohdun ja emättimen puutokset johtavat joillakin seksuaalisen kanssakäymisen vaikeuteen. Potilailla, joilla on kohdun jäänteitä, voi esiintyä lantiokipua. Kohdun puuttumisen tai toimimattomuuden vuoksi naiset eivät voi saada lapsia. Munasarjat ovat kuitenkin normaalit ja toimivat. MRKH tyyppi 2:n muita epämuodostumia voivat olla munuaispoikkeavuudet (40 %), luuston poikkeavuudet (20-25 %), kuulovamma (10 %) ja harvinaisempina sydänviat.

Taudin tarkka etiologia on laajalti tuntematon. Epämuodostumien kirjo kuitenkin viittaa keskimmäisen mesodermin kehityshäiriöön alkionkehityksen aikana (alkion 4. viikon loppuun mennessä), joka johtaa muutoksiin blastemassa, josta sukuelimet kehittyvät. Lukuisten perheiden kuvauksien ja geneettisten tutkimuksen ansiosta tiedetään nyt, että oireyhtymällä on geneettinen alkuperä. Tutkimukset ovat paljastaneet useita tautiin liittyviä kromosomaalisia poikkeavuuksia ja kandidaattigenejä.

Tauti periytyy autosomissa vallitsevasti, potilaiden karyotyyppi on aina 46,XX. Penetranssi on epätäydellinen ja epämuodostumien vaikeusaste vaihtelee. Normaalit hormonipitoisuudet osoittavat munasarjojen toiminnan normaaliksi ilman hyperandrogenismia. Alavatsan ultraäänitutkimus on ensimmäinen tutkimus kohdun ja emättimen puuttumista epäiltäessä. Magneettikuvauksen avulla voidaan selkeästi havainnollistaa epämuodostuma. Muiden epämuodostumien toteamiseksi munuaisten ultraäänitutkimus, selkärangan röntgenkuvaus, sydämen kaikukuvaus ja kuulokäyrä ovat suotavat. Perinnöllisyysneuvonta voi olla hyödyllistä.

Taudin hoito vaatii koordinoitua pediatrien, gynekologien, kirurgien, endokrinologien ja psykologien välillä. Uuden emättimen rakentamista voidaan tarjota potilailla vasta, kun he ovat



valmiita aloittamaan seksuaalisen kanssakäymisen ja kun he ovat henkisesti kypsiä (noin 17 - 21-vuotiaita). Frankin ei-kirurginen metodi vaatii emättimen laajentimen asentamista vähintään 20 minuutiksi joka päivä useiden kuukausien ajan. Jos tämä ei onnistu, voidaan rakentaa uusi emätin kirurgisesti. Kliiniset seurannat ja säännöllinen yhdyntä ovat välttämättömiä onnistuneelle hoitotulokselle. Psykologista tukea ja neuvontaa suositellaan vahvasti. Potilaille tulisi kertoa lapsen saamiseen liittyvistä vaihtoehtoista: in vitro- hedelmöitys potilaan omalla munasolulla, sijaissyntyminen ja adoptio. MRKH tyyppi 2:ta sairastavien epämuodostumia hoidetaan erikseen. Tauti ei ole hengenvaarallinen. Hoidettuna seksuaaliset suhteet ovat mahdollisia. Taudin esiintyvyys maailmanlaajuisesti on 1/4500 syntynyttä tyttölasta kohden.

Asiantuntija:

- Dr. Karine MORCEL

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: January 2015

Translation updated: October 2015

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



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

