

ΔΗΜΟΚΡΙΤΕΙΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΡΑΚΗΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ



ΜΑΘΗΜΑ: ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ

ΕΑΡΙΝΟ ΕΞΑΜΗΝΟ

ΕΡΓΑΣΙΑ: ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ ΘΗΛΕΟΣ
ΚΑΙ ΑΡΡΕΝΟΣ



ΓΑΪΤΑΝΗ ΑΙΚΑΤΕΡΙΝΗ , 6063
ΜΕΡΤΖΑΝΙΔΟΥ ΡΑΦΑΗΛΙΑ-ANNA ,5959

ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ:
ΔΕΥΤΕΡΑΙΟΥ ΘΕΟΔΩΡΑ ΕΛΕΥΘΕΡΙΑ

ΑΛΕΞΑΝΔΡΟΥΠΟΛΗ,2024

Περιεχόμενα

Κεφάλαιο 1 ^ο : Συγγενείς ανωμαλίες γεννητικού συστήματος θήλεος	
1.1 Αγενεσία των Έξω Γεννητικών Οργάνων.....	3
1.2 Διπλασιασμός Ωοθήκης.....	3
1.3 Συγγενής Έλλειψη Ωοθήκης.....	3
1.4 Αγενεσία Κολεού.....	4
1.5 Ατρησία Κολεού.....	4
1.6 Διπλασιασμός του Κόλπου.....	5
1.7 Διπλασιασμός-Διπλό Στόμιο Ωαγωγού.....	5
1.8 Απλασία Ωαγωγού.....	6
1.9 Μονόκερως Μήτρα.....	6
1.10 Δίδελφες Μήτρα.....	7
1.11 Δίκερος Μήτρα.....	9
1.12 Αγενεσία Μήτρας.....	9
1.13 Απλασία Μήτρας.....	9
1.14 Υποπλασία της Μήτρας.....	10
1.15 Μήτρα Σχήματος T.....	11
1.16 Διθάλαμη Μήτρα.....	11
1.17 Τοξοειδής Μήτρα.....	12
Κεφάλαιο 2 ^ο : Συγγενείς Ανωμαλίες Γεννητικού Συστήματος Άρρενος	
2.1 Μικροφαλλία.....	13
Αιτιολογία Μικροφαλλίας.....	13
Διαγνωστικά tests.....	14
2.2 Κρυψορχία/Ανελκόμενος Όρχις.....	14
Παράγοντες Κινδύνου.....	15
Διάγνωση.....	15
Η κρυψορχία αντιμετωπίζεται με:.....	15
2.3 Υποσπινδίας.....	16
Τύποι Υποσπανδία.....	16
Τα σημάδια και τα συμπτώματα.....	17
Αίτια υποσπανδία.....	17
Παράγοντες που μπορεί να επηρεάσουν την εμφάνιση.....	17
Επιπτώσεις.....	17
Θεραπεία.....	17
2.4 Επισπαδίας.....	18
Τύποι Επισπαδία.....	18
Διάγνωση.....	18
Θεραπεία.....	18
2.5 Σύνδρομο Ευαισθησίας στα ανδρογόνα.....	19
2.6 Ωοθηκορχική ΔΔΦ (Αληθής Ερμαφροδιτισμός).....	19
2.7 Δισχιδές Όσχεο και διπλό πέος.....	19
2.8 Έκτοποι όρχεις.....	20
2.9 Συγγενής Βουβωνοκήλη.....	20
2.10 Υρδοκήλη του όσχεου.....	20
Συμπτώματα.....	20
Διάγνωση.....	20
Βιβλιογραφία.....	21

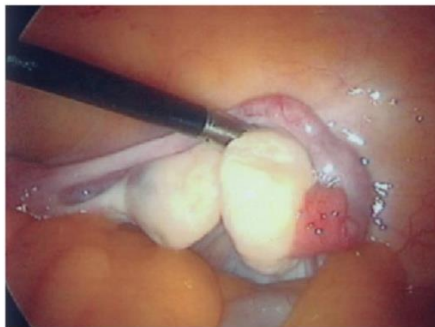
Κεφάλαιο 1^ο: Συγγενείς ανωμαλίες γεννητικού συστήματος θήλεος

1.1 Αγενεσία των Έξω Γεννητικών Οργάνων

Η συγγενής απουσία της κλειτορίδας αποτελεί μια εξαιρετικά σπάνια κατάσταση. Ουσιαστικά, η αποτυχία της ανάπτυξης του γεννητικού φύματος (από αυτό προέρχεται η κλειτορίδα) μπορεί να προκληθεί από ανεπαρκείς εξωδερμικές-μεσεγχυματικές αλληλεπιδράσεις κατά τη διάρκεια της 7^{ης} εβδομάδας. [1]

1.2 Διπλασιασμός ωοθήκης

Είναι μια εξαιρετικά σπάνια κατάσταση και συνδυάζεται με διπλασιασμό της ουρογεννητικής ακρολοφίας και του σύστοιχου παραμεσονεφρικού πόρου. Άλλη μια σπάνια συγγενής ανωμαλία είναι η παρουσία **έκτοπου ωοθηκικού ιστού** ή η παρουσία **υπεράριθμης ωοθήκης**. [2]

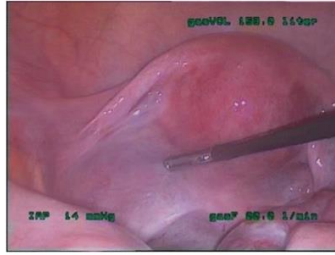


Εικόνα 1: Διπλασιασμός ωοθήκης

1.3 Συγγενής Έλλειψη Ωοθήκης

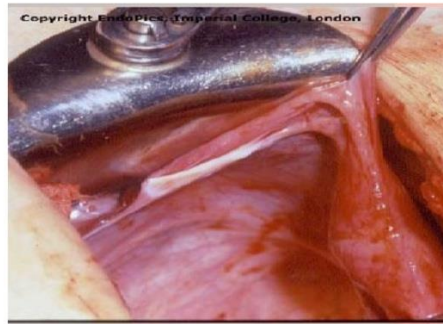
Αυτή είναι μια εξαιρετικά σπάνια ασθένεια. Οφείλεται είτε σε αποτυχία σχηματισμού της αρχέγονης γονάδας στην ουρογεννητική ακρολοφία (αγενεσία) είτε σε φυσιολογικό σχηματισμό της γονάδας αλλά μετέπειτα εκφύλισή της (agonadism).

Η ασθενής με αγενεσία της ωοθήκης παρουσιάζει και αγενεσία του σύστοιχου νεφρού και του σύστοιχου αγωγού.



Εικόνα 2: Αγενεσία αριστερής ωοθήκης

Στην περίπτωση πρόωρης εκφύλισης της γονάδας μετά τον σχηματισμό δημιουργούνται οι ταινιοειδείς γονάδες (streak gonads), οι οποίες αποτελούνται μόνο από συνδετικό ιστό και καθόλου γεννητικά κύτταρα, τα οποία έχουν εκφυλιστεί. Οι δυσγενετικές αυτές γονάδες δημιουργούνται συνήθως ύστερα από αποτυχία της αρχέγονης γονάδας να σχηματιστεί οπότε υπάρχει ανώμαλος σχηματισμός των γεννητικών πόρων. [2]



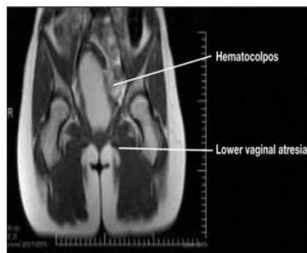
Εικόνα 3: Ταινιοειδείς γονάδες

1.4 Αγενεσία του Κολεού

Συμβαίνει περίπου 1 στις 5.000 γεννήσεις και οφείλεται στην αποτυχία της ανάπτυξης των κολποκολεϊκών βολβών για τον σχηματισμό του κολεϊκού πετάλου. Όταν ο κολεός απουσιάζει συνήθως λείπει και η μήτρα, διότι η αναπτυσσόμενη μήτρα (καταβολή μητροκολεϊκού σωλήνα) επάγει τον σχηματισμό κολποκολεϊκών βολβών, οι οποίοι συνενώνονται για τον σχηματισμό του κολεϊκού πετάλου. [1]

1.5 Ατρησία του Κολεού

Η αποτυχία της αυλοποίησης του κολεϊκού πετάλου έχει ως αποτέλεσμα την ατρησία του κολεού. Ένα εγκάρσιο κολεϊκό διάφραγμα συμβαίνει περίπου στις 1 στις 80.000 γυναίκες και συνήθως εντοπίζεται στη συμβολή του μέσου και άνω τριτημορίου του κολεού. Η αποτυχία του κατώτερου τμήματος του κολεϊκού πετάλου να διατηρηθεί έχει ως αποτέλεσμα τον σχηματισμό ενός άτρητου παρθενικού υμένα, την πλέον συχνή ανωμαλία του αναπαραγωγικού συστήματος του θήλεος η οποία οδηγεί στην απόφραξη. [1]



Εικόνα 4: Ατρησία Κολεού

1.6 Διπλασιασμός του Κόλπου

Ο διπλός κόλπος πρέπει να διαφοροδιαγνώσκεται από τον μόνο κόλπο με επίμηκες διάφραγμα. Στην περίπτωση του διπλού κόλπου, η κάθε κοιλότητα περιβάλλεται από μυϊκό ιστό και βλεννογόνο, ενώ το διάφραγμα αποτελείται όπως αναφέρθηκε μόνο από ινομυώδη ιστό. [Ελπίδος Γαλάτη 2019]

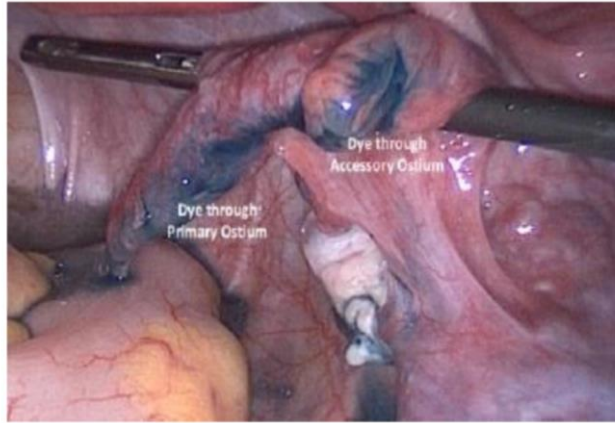


Εικόνα 5: Διπλασιασμός του Κόλπου

1.7 Διπλασιασμός-Διπλό στόμιο ωαγωγού

Ο πλήρης διπλασιασμός είναι πολύ σπάνιος ενώ ο περιφερικός διπλασιασμός του στομίου του ωαγωγού συναντάται κάποιες φορές, συχνότερα σε γυναίκες που διερευνώνται για υπογονιμότητα ή ενδομητρίωση. Η εμφάνιση διπλού στομίου ωαγωγού σε αυτές τις περιπτώσεις φτάνει το 13% των γυναικών αυτών (1,9% στον γενικό πληθυσμό) και οφείλεται σε ανώμαλο πολλαπλασιασμό του επιθηλίου της σάλπιγγας.

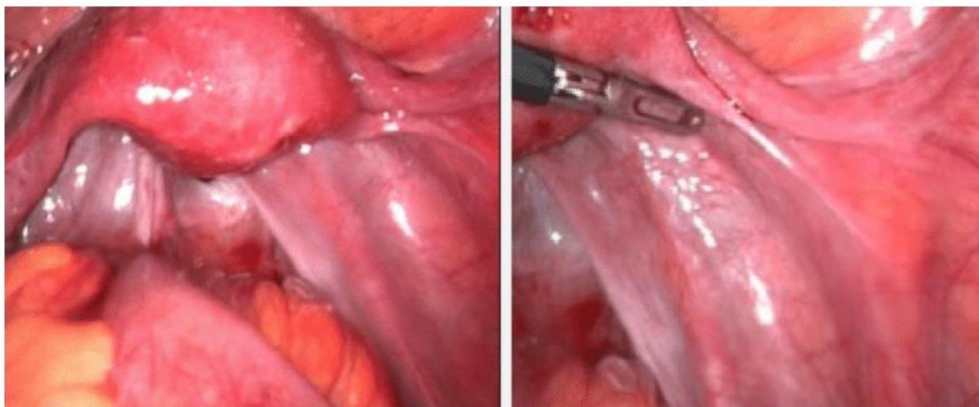
Η χειρουργική αφαίρεση του διπλού στομίου του ωαγωγού μπορεί να γίνει στον ίδιο χρόνο με τη διάγνωση, η οποία τίθεται συνήθως μετά από ερευνητική λαπαροτομία ή λαπαροσκόπηση. Πολλές ασθενείς καταφεύγουν στις τεχνικές υποβοηθούμενης αναπαραγωγής για να επιτύχουν εγκυμοσύνη. [2]



Εικόνα 6: Διπλασιασμός στομίου ωαγωγού εμφανής μετά από έγχυση μπλε του μεθυλενίου

1.8 Απλασία Ωαγωγού

Η πλήρης απουσία ενός ωαγωγού με φυσιολογική μήτρα και έξω γεννητικά όργανα είναι πολύ σπάνιο φαινόμενο. Συνήθως η απλασία του ωαγωγού είναι ετερόπλευρη και συνδυάζεται με ομόπλευρη απλασία της ωθήκης και απλασία του ομόπλευρου κέρατος της μήτρας. Όταν η απλασία είναι αμφοτερόπλευρη, σχεδόν πάντα συνοδεύεται από έλλειψη σχηματισμού της μήτρας και ανωμαλίες των έξω γεννητικών οργάνων. [2]



Εικόνα 7: Απλασία δεξιού ωαγωγού και ομόπλευρης ωθήκης

1.9 Μονόκερως Μήτρα

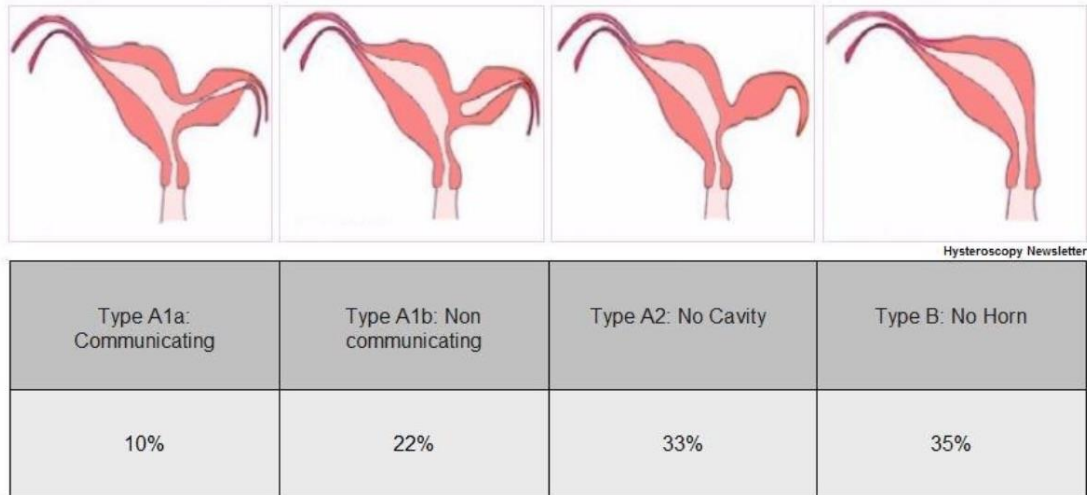
Τέτοιου είδους μήτρα σχηματίζεται όταν δεν αναπτύσσεται ένας παραμεσονεφρικός πόρος και έχει σαν αποτέλεσμα τη δημιουργία μήτρας με έναν ωαγωγό. Σε πολλές από αυτές τις περιπτώσεις τα άτομα είναι γόνιμα, αλλά αυξάνονται συνήθως τα περιστατικά πρόωρου τοκετού. Στη μεγάλη τους πλειοψηφία οι ασθενείς έχουν συνοδές ανωμαλίες του ουροποιητικού. Ειδικότερα, υπάρχουν κάποια συγκεκριμένα είδη της μονόκερως μήτρας:

1. μονόκερως μήτρα χωρίς υπολειπόμενο κέρα (35%)

2. μονόκερως μήτρα με μη επικοινωνόν υπολειπόμενο κέρασ χωρίς ενδομητρική κοιλότητα (33%)

3. μονόκερως μήτρα με επικοινωνόν υπολειπόμενο κέρασ που φέρει ενδομητρική κοιλότητα (10%)

4. μονόκερως μήτρα με μη επικοινωνόν υπολειπόμενο κέρασ που φέρει ενδομητρική κοιλότητα (22%). [2, 1]



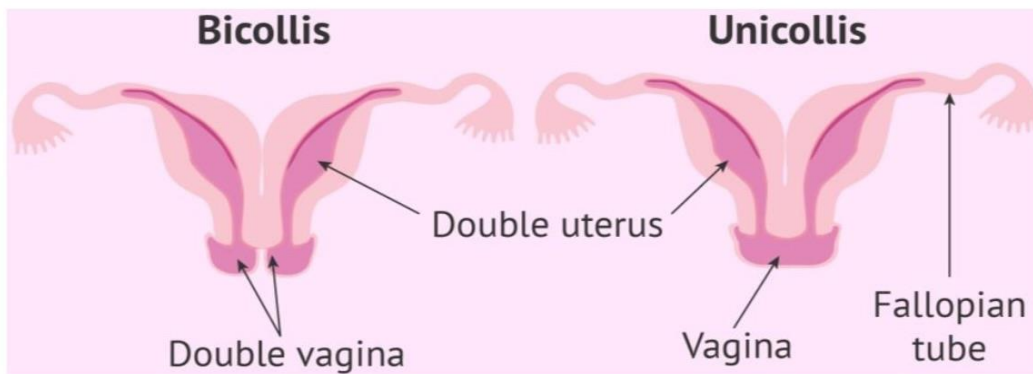
Εικόνα 8: Υπότυποι μονόκερης μήτρας

1.10 Δίδελφους Μήτρα

Η Δίδελφους Μήτρα είναι διπλή, αποτελούμενη από δύο ξεχωριστές μητρικές κοιλότητες που η κάθε μία φέρει ένα κέρασ. Κάθε μήτρα έχει το δικό της τραχηλικό στόμιο, και με το κέρασ της συνδέεται με μια σάλπιγγα και μια ωθήκη. Είναι επίσης πιθανό να υπάρχουν δύο ξεχωριστές μήτρες που εκβάλλουν σε ένα μόνο τραχηλικό στόμιο. Είναι εντυπωσιακό πως κάθε μονάδα μήτρας-τραχήλου έχει λειτουργική αυτονομία, με διαφορετική συμπεριφορά κατά τον τοκετό. Η ανωμαλία αυτή συχνά συσχετίζεται με κολπικό διάφραγμα ή διπλασιασμό του κόλπου. [2]



Εικόνα 9: Δίδελφος μήτρα με διπλό τράχηλο



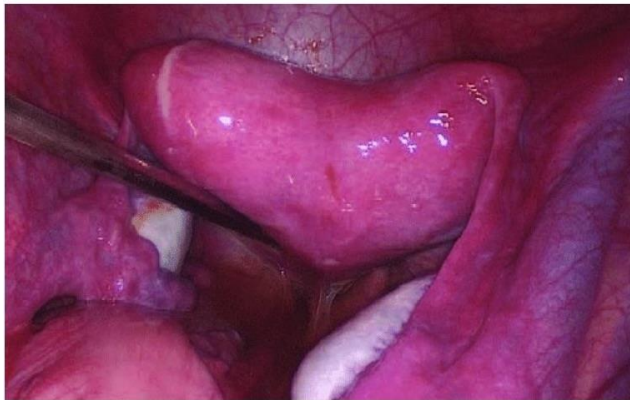
Εικόνα 10: Δίδελφους μήτρα με διπλό τράχηλο (αριστερά) και μονό τράχηλο (δεξιά)



Εικόνα 11: Λαπαροσκοπική εικόνα Διδέλφους Μήτρας

1.11 Δίκερος Μήτρα

Η Δίκερος Μήτρα προκύπτει από ατελή συνένωση των δύο γεννητικών πόρων. Μπορεί να είναι πλήρης ή μερική. Κατά την απεικόνιση με υπερηχογράφημα, χαρακτηριστικό εύρημα στον πυθμένα της μήτρας είναι μια εμβάθυνση στη μέση γραμμή μεγαλύτερη από 1cm την οποία φέρει ίδια και η ενδομητρική κοιλότητα, η οποία σχηματίζει αμβλεία γωνία. Η εμβάθυνση του πυθμένα μπορεί να φτάσει ως και το έσω τραχηλικό στόμιο. Οι ασθενείς συνήθως είναι ασυμπτωματικές και μόνο μερικές φορές αναφέρονται δυσμηνόρροια ή ανωμαλίες της έμμηνου ρύσεως. Και στην περίπτωση αυτή μπορούν να εμφανιστούν συμπτώματα ενδομητρίωσης. Στις ασθενείς με δίκερη μήτρα η γονιμότητα δεν επηρεάζεται, επομένως δεν είναι μειωμένη η πιθανότητα επίτευξης εγκυμοσύνης. Λόγω όμως της αλλαγής της ανατομίας της μήτρας και της ύπαρξης διαφράγματος, σε κάποιες περιπτώσεις ασθενών υπάρχει σημαντική συσχέτιση με αποβολές πρώτου και δευτέρου τριμήνου.



Εικόνα 12: Δίκερος Μήτρα

1.12 Αγενεσία Μήτρας

Είναι μια πολύ σπάνια κατάσταση. Σε αυτή είναι αναμενόμενο να υπάρχουν συνοδές κολπικές ανωμαλίες και μεγάλη επίπτωση σχετιζόμενων διαταραχών της ανάπτυξης του νεφρού. Εικάζεται ότι το λάθος στις περιπτώσεις αυτές εντοπίζεται στην ανάπτυξη του ουροποιητικού, οπότε προηγείται του σχηματισμού των παραμεσονεφρικών πόρων. [2]

1.13 Απλασία Μήτρας

Η απλασία των παραμεσονεφρικών πόρων είναι πιο συχνή από την αγενεσία. Συνήθως οφείλεται σε λάθος στην εμβρυογένεση που συμβαίνει κατά τη

δημιουργία των πόρων του Muller, την 7^η εβδομάδα της κύησης. Η κατάσταση αυτή είναι γνωστή ως σύνδρομο Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH syndrome). Στο σύνδρομο αυτό απουσιάζει η μήτρα, ο τράχηλος, και το ανώτερο τμήμα του κόλπου. Πολύ συχνά υπάρχει απλαστική ή υποτυπώδης μήτρα, με ατελώς ανεπτυγμένους ή και απόντες ωαγωγούς. Το σύνδρομο έχει επιπολασμό 0,1% και αφορά στο 5-10% όλων των ανωμαλιών των γεννητικών πόρων. Σε μεγάλο ποσοστό συσχετίζεται με ανωμαλίες της θέσης και της ανάπτυξης του νεφρού. Οι ωθήκες είναι φυσιολογικές και λειτουργικές. Οι ασθενείς παρουσιάζουν φυσιολογικά δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου και πρωτοπαθή αμηνόρροια.

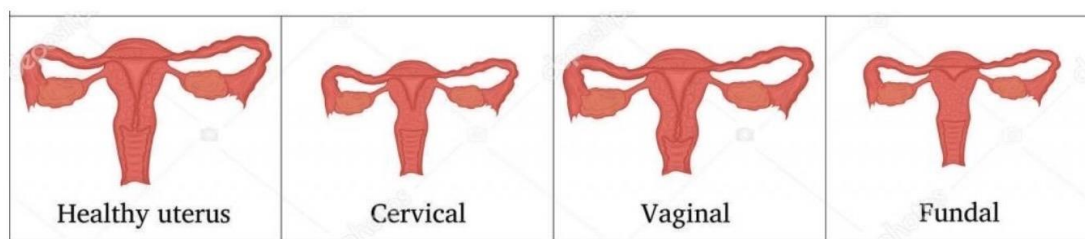
Οι ασθενείς με το σύνδρομο MRKH ή με αγενεσία μήτρας, εφόσον έχουν λειτουργικές ωθήκες, μπορούν να τεκνοποιήσουν με τη βοήθεια των τεχνικών υποβοηθούμενης αναπαραγωγής (με χρήση δικών τους ωαρίων και παρένθετης μήτρας ή μετά από μεταμόσχευση μήτρας). [2]



Εικόνα 13: Αγενεσία/Απλασία της μήτρας. Αναγνωρίζονται φυσιολογικές ωθήκες

1.14 Υποπλασία της Μήτρας

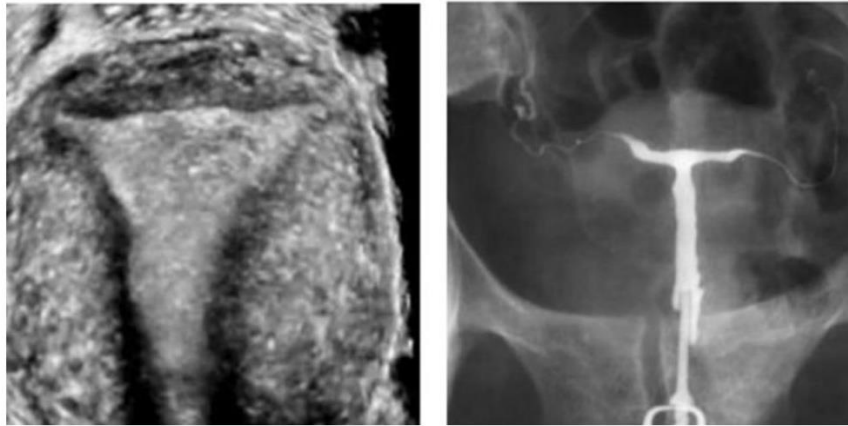
Η υποπλασία αυτή οφείλεται σε ελλιπή ανάπτυξη των παραμεσονεφρικών πόρων οπότε η εμφάνιση της μήτρας ποικίλει από καθόλου σχηματισμένη ως ανεπτυγμένη λίγο λιγότερο από το φυσιολογικό. Η υποπλαστική μήτρα ονομάζεται αλλιώς και παιδική μήτρα. Ο τράχηλος έχει μεγαλύτερο μήκος από το φυσιολογικό. Ανάλογα με τον βαθμό ανάπτυξης της μήτρας, οι ασθενείς μπορεί να εμφανίζουν πρωτοπαθή αμηνόρροια ή υπογονιμότητα. [2]



Εικόνα 14

1.15 Μήτρα Σχήματος T

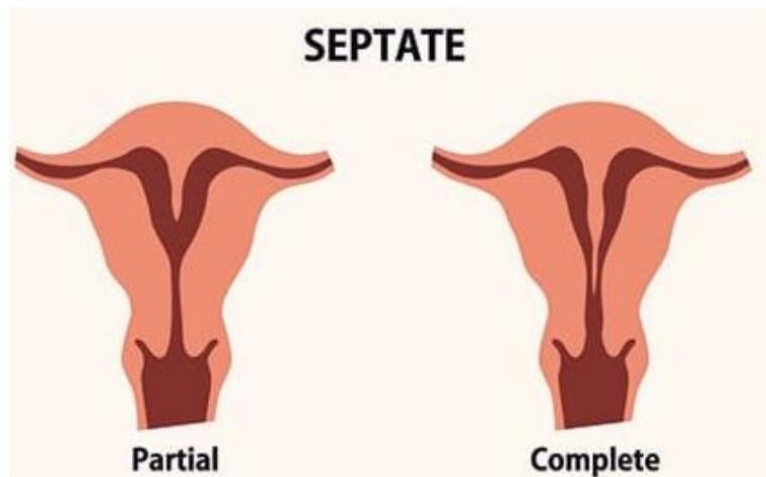
Είναι μια ιδιαίτερη κατηγορία ανωμαλιών της μήτρας, η οποία τυπικά παρατηρείται σε γυναίκες που εκτέθηκαν κατά τη διάρκεια της εμβρυογένεσης στη δράση της διαιθυλστυλβεστρόλης, αν και περιγράφεται και σε ασθενείς που δεν εκτέθηκαν σε αυτή. Η διαιθυλστυλβεστρόλη είναι ένας συνθετικός αγωνιστής των υποδοχέων οιστρογόνων που χρησιμοποιούνταν ευρέως από το 1948 ως το 1971 με την ένδειξη ότι βοηθά στην πρόληψη επιπλοκών και αποβολών κατά την εγκυμοσύνη, αλλά ήταν αποτελεσματική για αυτήν την ένδειξη. Την ίδια χρονιά η κυκλοφορία της απαγορεύτηκε εφόσον αποδείχτηκε ότι προκαλεί διαυγοκυτταρικό καρκίνωμα κόλπου και τραχήλου στις γυναίκες που εκτέθηκαν στο φάρμακο επειδή η μητέρα τους το λάμβανε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. [2]



Εικόνα 15: Φυσιολογική μήτρα (αριστερά), μήτρα σχήματος T (δεξιά)

1.16 Διθάλαμη Μήτρα

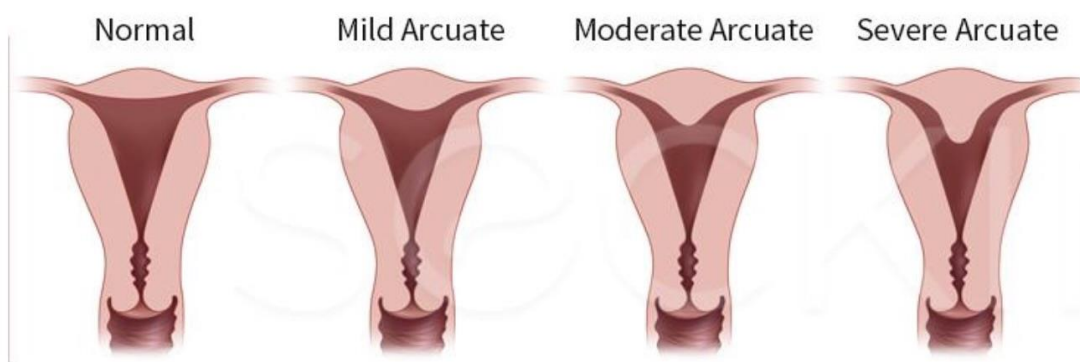
Η αποτυχία εκφύλισης του μητριάου διαφράγματος έχει ως αποτέλεσμα τον σχηματισμό διθάλαμης ή διαφραγματοφόρου μήτρας. Η διθάλαμη μήτρα φέρει το μητριάο διάφραγμα, που μπορεί να φτάνει ως τον τράχηλο ή μόνο 1-2 εκατοστά από τον πυθμένα της μήτρας. Οι επιπτώσεις του διαφράγματος της μήτρας στη γονιμότητα ποικίλουν από ελάχιστες ως και μείωση των ποσοστών κυήσεων. Οι γυναίκες αυτές έχουν δυσκολία στη διατήρηση της εγκυμοσύνης με μεγαλύτερη επίπτωση αποβολών. Οι αποβολές αποδίδονται σε προβλήματα κατά την εμφύτευση, που προκαλούνται από την ύπαρξη του διαφράγματος, τη δυσλειτουργία του ενδομητρίου και την ελαττωμένη αιμάτωση της μήτρας. [2]



Εικόνα 16: Διθάλαμη Μήτρα

1.17 Τοξοειδής Μήτρα

Κατατάσσεται στις συγγενείς ανωμαλίες των πόρων του Muller αλλά προτείνεται να θεωρείται πλέον παραλλαγή της φυσιολογικής μήτρας ή μιας καλοήθους περίπτωση μερικής διθάλαμης μήτρας. Λόγω αποτυχίας απορρόφησης του μητριάιου διαφράγματος φέρει μια μικρή εμβάθυνση στον πυθμένα μικρότερη του 1cm και το κεντρικό σημείο της εμβάθυνσης είναι αμβλεία γωνία. Η τοξοειδής μήτρα δεν σχετίζεται με αρνητικές επιπτώσεις στην αναπαραγωγική ικανότητα ή με αυξημένη επίπτωση μαιευτικών επιπλοκών συγκριτικά με τις υπόλοιπες συγγενείς ανωμαλίες της μήτρας. [2]



© Seckin Endometriosis Center for Medical Education and Research. All rights reserved

Εικόνα 17: Υπότυποι Τοξοειδούς Μήτρας

Κεφάλαιο 2^ο: Συγγενείς ανωμαλίες γεννητικού συστήματος άρρενος

2.1 Μικροφαλλία

Η **μικροφαλλία** είναι ένας κλινικός όρος που αναφέρεται στο πέος, το μέγεθος του οποίου είναι μικρότερο κατά 2,5 σταθερές αποκλίσεις από τον μέσο όρο. Η ασθένεια γίνεται εμφανής μετά τη γέννηση, ενώ συνήθως ο όρος χρησιμοποιείται όταν τα υπόλοιπα μέρη του πέους είναι σχηματισμένα κανονικά.[1]

Κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης, μετά τη διαφοροποίηση της γοναδικής κορυφογραμμής στους όρχις, η σύνθεση τεστοστερόνης που καθοδηγείται από την ανθρώπινη χοριακή γοναδοτροπίνη του πλακούντα (hCG) αρχίζει στα κύτταρα Leydig στις 8-12 εβδομάδες, με αποτέλεσμα τη διαφοροποίηση του πέους που διεγείρεται από τη διυδροτεστοστερόνη (DHT), ένα προϊόν του μετασχηματισμού. Τα εμβρυϊκά επίπεδα ανδρογόνων είναι υψηλά μεταξύ της 8ης και 24ης εβδομάδας της κύησης, με τα μέγιστα επίπεδα να παρατηρούνται συχνά μεταξύ της 14ης και της 16ης εβδομάδας. Κατά συνέπεια, υπάρχει σημαντική αύξηση του μήκους του πέους κατά τη διάρκεια του δεύτερου και τρίτου τριμήνου, με αύξηση περίπου 20 mm από τις εβδομάδες 16 έως 38. Μπορεί έτσι να συναχθεί ότι μια πραγματική μικροφαλλία προκαλείται από μια ορμονική ανωμαλία που εμφανίζεται μετά τη 12η εβδομάδα κύησης.

Η έγκαιρη διάγνωση της «πραγματικής μικροφαλλίας» επιτρέπει την έγκαιρη χρήση διαφόρων θεραπευτικών επιλογών. Το πρώτο βήμα στη διάγνωση της μικροφαλλίας είναι η φυσική εξέταση των εξωτερικών γεννητικών οργάνων του ασθενούς. Η μικροφαλλία αναφέρεται σε μια κατάσταση που εμφανίζεται μόνο σε άνδρες XY. Χαρακτηρίζεται από ένα μικρό πέος και μια διάμεση ραφή, ακροποσθία, καθώς και φυσιολογικό εντοπισμό του ανοίγματος του ουρηθρικού πόρου.

Η μικροφαλλία μπορεί να έχει ανασυρόμενη ή χαλαρή εμφάνιση, ανάλογα με το μήκος του άξονα και το ότι είναι όρθιος ή όχι. Η παρουσία ή απουσία σπαραγγωδών σωμάτων και σπογγωδών σωμάτων μπορεί επίσης να επηρεάσει την εμφάνιση του πέους. Το όσχεο είναι παρόν και συντηγμένο κανονικά, αλλά μπορεί να είναι υποανάπτυκτο (υποπλαστικό).



Εικόνα 1

Αιτιολογία μικροφαλλίας

Οι αιτίες της πραγματικής μικροφαλλίας μπορούν να εξεταστούν σε τρεις κατηγορίες:

- 1) υπογοναδοτροφικός υπογοναδισμός λόγω ανεπάρκειας υπόφυσης/υποθαλάμου
- 2) υπεργοναδοτροφικός υπογοναδισμός λόγω πρωτοπαθούς ανεπάρκειας των όρχεων
- 3) ιδιοπαθής

Διαγνωστικά tests

- 1) Εργαστηριακές Εξετάσεις: περιλαμβάνουν μέτρηση γοναδοτροπινών ορού, τεστοστερόνης, DHT (Η διυδροτεστοστερόνη (DHT) παράγεται από την τεστοστερόνη με τη βοήθεια του ενζύμου 5α-ρεδοουκτάση και έχει έντονη ανδρογόνο δράση), πρόδρομων ουσιών τεστοστερόνης και ενδοκρινολογική αξιολόγηση.
- 2) Απεικονιστικές εξετάσεις: Το πυελικό υπερηχογράφημα χρησιμοποιείται για την αναπαράσταση των εσωτερικών γεννητικών οργάνων.
- 3) Γενετικός έλεγχος: η ανάθεση καρυότυπου χρησιμοποιώντας χρωμοσωμική ανάλυση ή φθορισμό Y προκειμένου να προσδιοριστεί το φύλο.
- 4) Θεραπευτικές προσεγγίσεις: Οι στόχοι της θεραπείας για τη μικροφαλλία είναι να παρέχουν μια εικόνα σώματος που δεν θα προκαλέσει αμηχανία στον ασθενή όταν τον βλέπουν άλλοι, να επιτρέψει στον ασθενή να έχει φυσιολογική σεξουαλική λειτουργία και επίσης να αφήσει στον ασθενή να ουρήσει όρθιος.
- 5) Θεραπεία τεστοστερόνης: Η τεστοστερόνη χορηγείται για μικρό χρονικό διάστημα, για να ελέγξουμε την ανταπόκριση του πέους. Η χορήγηση μπορεί να γίνει με ενδομυϊκή ένεση ή τοπική εφαρμογή.
- 6) Τοπικά 5-α διυδροτεστοστερόνη (DHT) gel: Σε προεφηβικούς ασθενείς με έλλειψη ευαισθησίας στα ανδρογόνα, η τοπική εφαρμογή γέλης DHT στην περικοσχειϊκή περιοχή 3 φορές ημερησίως για συνολικά 5 εβδομάδες έχει αποδειχθεί ότι αυξάνει τα επίπεδα DHT στον ορό.
- 7) Εφαρμογές LF-FSH: Η ανασυνδυασμένη ανθρώπινη θεραπεία με FSH-LH κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής προάγει την αύξηση της ανάπτυξης των όρχεων και του μήκους του πέους σε ασθενείς με υπογοναδοτροφικό υπογοναδισμό (διαταραχή της λειτουργίας των όρχεων και των ωοθηκών λόγω της έκκρισης γοναδοτροπινών).
- 8) Χειρουργική Θεραπεία: Εάν η μικροφαλλία δεν φτάσει σε επαρκές μήκος παρά τις ιατρικές παρεμβάσεις, εξετάζονται επιλογές χειρουργικής θεραπείας.[4,5]

2.2 Κρυπορχία/Ανελκόμενος όρχις

Η κρυπορχία αφορά τη μη κάθοδο των όρχεων από την κοιλιακή κοιλότητα στο όσχεο, δηλαδή το σακοειδή θύλακο που περιλαμβάνει κανονικά τους όρχεις, κατά την στιγμή της γέννησης. Αποτελεί ένα από τα συνηθέστερα ενδοκρινολογικά προβλήματα που επηρεάζουν τα νεογέννητα αγόρια και είναι πιο πιθανό να εμφανιστεί σε βρέφη που γεννιούνται πρόωρα.

Η κρυπορχία μπορεί να αφορά μόνο τον έναν όρχι (ετερόπλευρος, 85%) ή και τους δύο (αμφοτερόπλευρος, 15%). Ο μη κατερχόμενος όρχις βρίσκεται οπουδήποτε κατά μήκος της φυσιολογικής διαδρομής της καθόδου των όρχεων ,

η οποία μπορεί να είναι μέσα στην κοιλιακή χώρα ή στον βουβωνικό σωλήνα, στην υπεροπτική θέση ή στις υψηλές περιοχές του όσχεου.

Ως πάθηση συνδέεται με την στειρότητα αλλά και την εμφάνιση καρκίνου των όρχεων στην ενήλικη ζωή και είναι απαραίτητη η χειρουργική αντιμετώπισή της ,εφόσον μετά τη γέννηση του αγοριού, οι όρχεις δεν κατέβουν στη φυσιολογική τους θέση στο όσχεο.

Η αιτία των περισσότερων περιπτώσεων κρυφορχίας είναι άγνωστη αλλά ένας σημαντικός παράγοντας είναι η ανεπάρκεια της παραγωγής των ανδρογόνων από τους εμβρυϊκούς όρχεις.

Παράγοντες κινδύνου:

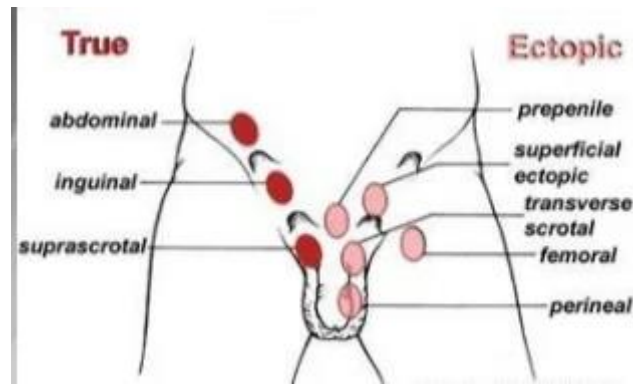
- Η πρόωρη γέννηση.
- Τα βρέφη των οποίων το βάρος γέννησης είναι μικρότερο από 2,5 κιλά .
- Σύνδρομο Down και άλλες παθήσεις που μπορούν να επιβραδύνουν την εμβρυϊκή ανάπτυξη.
- Έκθεση σε φυτοφάρμακα ή χημικές ουσίες.
- Οικογενειακό ιστορικό προβλημάτων ανάπτυξης γεννητικών οργάνων.
- Το κάπνισμα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης από τη μητέρα.
- Η κατανάλωση περισσότερων από πέντε αλκοολούχων ποτών την εβδομάδα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Διάγνωση:

- Ψηλάφηση
- Υπερηχογραφική εξέταση
- Μαγνητική τομογραφία
- Γενετικές εξετάσεις
- Λαμπαροσκοπικά για τον εντοπισμό των όρχεων

Η κρυφορχία αντιμετωπίζεται με:

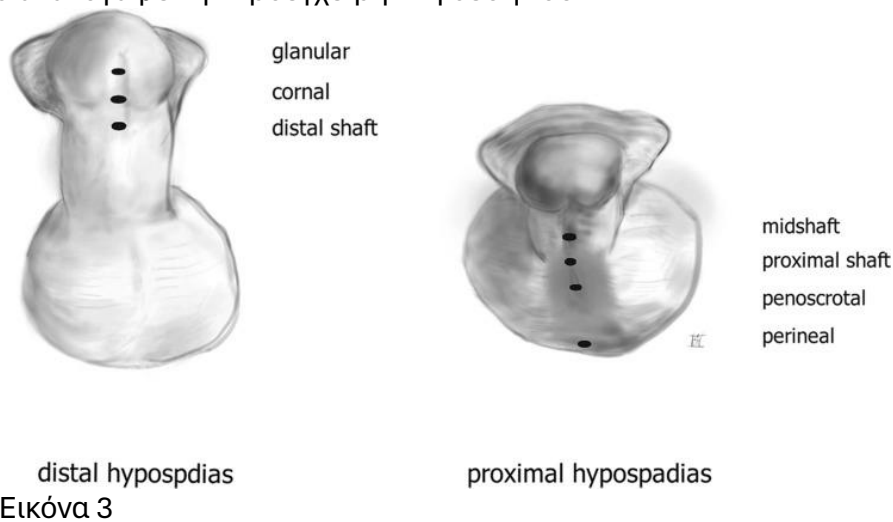
- χορήγηση ορισμένων ορμονών που διεγείρουν την παραγωγή τεστοστερόνης, η οποία βοηθά τους όρχεις να κατέβουν στο όσχεο.
- ανθρώπινη χοριακή γοναδοτροπίνη η οποία μπορεί να συμβάλει στην ωρίμανση των εξωτερικών γεννητικών οργάνων και σε πολλές περιπτώσεις των όρχεων που βρίσκονται στο βουβωνικό πόρο.
- χειρουργικά, μέσω μιας επέμβασης που ονομάζεται ορχεοπηξία, και έχει ως στόχο την ορθή και σταθερή τοποθέτηση του όρχι στο όσχεο.[6,7]



Εικόνα 2

2.3 Υποσπανδίας

Στα νεογέννητα αρσενικά, ο υποσπαδίας είναι η δεύτερη πιο συχνή συγγενής ανωμαλία μετά τους μη κατεβασμένους όρχεις. Είναι μια πάθηση κατά την οποία το στόμιο της ουρήθρας εντοπίζεται στην κάτω επιφάνεια του πέους αντί για την κορυφή της βαλάνου. Ο υποσπαδίας συχνά ταξινομείται σε οπίσθιο πέος και πρόσθιο ανάλογα με την προεγχειρητική θέση του.



distal hypospadias
Εικόνα 3

proximal hypospadias

Ένα άτομο με υποσπονδία χρειάζεται να ουρεί καθήμενο, αντί να στέκεται όρθιο. Αυτό εξαρτάται από το πόσο χαμηλά είναι το στόμιο της ουρήθρας.

Τύποι υποσπανδίας:

- Βαλανικοί
- Υποβαλανικοί
- Άνω πεϊκοί
- Μέσοι πεϊκοί
- Πεοοσχεϊκοί
- Οσχεϊκοί
- Περινεϊκοί

Τα σημάδια και τα συμπτώματα του υποσπαδία μπορεί να περιλαμβάνουν:

- Στόμιο της ουρήθρας σε σημείο διαφορετικό από το άκρο του πέους
- Γωνίωση του πέους προς τα κάτω
- Το πέος εμφανίζεται σαν να έχει «κουκούλα», επειδή μόνο το πάνω μισό του πέους καλύπτεται από ακροποσθία
- Μη φυσιολογική ούρηση

Αίτια υποσπανδία

Τα αίτια δεν είναι ακόμα ακριβές. Καθώς το πέος διαμορφώνεται κατά την ενδομήτρια ζωή σε ένα αρσενικό έμβρυο, ορισμένες ορμόνες προάγουν το σχηματισμό της ουρήθρας και της ακροποσθίας. Ο υποσπαδίας εμφανίζεται όταν προκύπτει δυσλειτουργία στη δράση αυτών των ορμονών, προκαλώντας την ανώμαλη ανάπτυξη της ουρήθρας.

Παράγοντες που μπορεί να επηρεάσουν την εμφάνιση της ασθένειας:

- Οικογενειακό ιστορικό
- Γενετικοί παράγοντες
- Έκθεση σε ορισμένες ουσίες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης
- Η ηλικία και το βάρος της μητέρας

Επιπτώσεις

Υπάρχουν διάφοροι τρόποι με τους οποίους ο υποσπαδίας μπορεί να επηρεάζει τις καθημερινές δραστηριότητες ενός ατόμου:

- Πρώτον, η ούρηση είναι πολύ πιο δύσκολη, ανάλογα με τη θέση του υποσπαδία. Πολλοί άνδρες πρέπει να κάθονται για να μπορούν να ουρούν εξαιτίας της θέσης του στομίου της ουρήθρας στο πέος τους κι αυτό μπορεί να περιορίσει τη χρήση τουαλέτας.
- Δεύτερον, η σεξουαλική δραστηριότητα μπορεί να είναι δυσάρεστη. Δεδομένου της κάμψης του πέους και της μη αναπτυγμένης ακροποσθίας, η συμμετοχή σε σεξουαλική επαφή μπορεί να προκαλεί πόνο τόσο στον ίδιο όσο και στη σύντροφό του.
- Επιπλέον, επειδή η οπή της ουρήθρας, εντοπίζεται στην κάτω πλευρά του πέους, το σπέρμα δε βγαίνει προς την ίδια κατεύθυνση. Το πέος μπορεί να είναι μικρότερο από το κανονικό και με κάμψη, γεγονός που μπορεί να προκαλέσει μηχανικά προβλήματα διείσδυσης.

Θεραπεία

Ο υποσπαδίας διορθώνεται με χειρουργική επέμβαση. Ο στόχος της χειρουργικής επέμβασης είναι να διαμορφωθεί ένα κανονικό, ευθύ και λειτουργικό πέος.[8,9]

2.4 Επισπαδίας

Ο επισπαδίας είναι μια σπάνια ουρογεννητική δυσπλασία που χαρακτηρίζεται από την αποτυχία του σωλήνα της ουρήθρας να σωληνωθεί στην ραχιαία πλευρά. Σε αντίθεση με τον υποσπαδία, όπου ο πόρος βρίσκεται στην κοιλιακή όψη, τα παιδιά με επισπαδία έχουν μια ευρέως ανοιχτή ουρηθρική πλάκα στη ράχη.

Τα αρσενικά άτομα έχουν χαρακτηριστικές ανατομικές ανωμαλίες, συμπεριλαμβανομένου ενός κοντού κοντόχοντρου φαλλού με ραχιαία τοποθετημένο στόμιο, φαλλό προς τα πάνω και κοιλιακή κουκούλα της ακροποσθίας. Ο γυναικείος επισπαδίας είναι ακόμη σπανιότερος. Τα κορίτσια έχουν μια δισχιδή κλειτορίδα, άνοιγμα στη ουρήθρα ουρήθρας, πρόσθια τοποθετημένο κολπικό άνοιγμα.

Τύποι επισπαδία:

- α) Βαλανικός επισπαδίας
- β) Πεικός επισπαδίας
- γ) Πεοηβικός επισπαδίας

Διάγνωση

Η διάγνωση του επισπαδία πραγματοποιείται μετά την γέννηση με τον έλεγχο των γεννητικών οργάνων.

Θεραπεία

Η χειρουργική αντιμετώπιση του επισπαδία είναι δύσκολη και απαιτεί τεχνική εξειδίκευση. Η επέμβαση στοχεύει στην ανακατασκευή των γεννητικών οργάνων και της ουρήθρας, παρέχοντας βέλτιστα λειτουργικά και αισθητικά αποτελέσματα. Υπάρχουν δυο τεχνικές αντιμετώπισης:

- 1) Τροποποιημένη επισκευή Cantwell-Ransley: Η αρχική διαδικασία κινητοποίησης της πλάκας της ουρήθρας ακολουθούμενη από σωληνοποίηση και κοιλιακή κίνηση μεταξύ των σωμάτων. Έπειτα η διαδικασία συμπεριλάμβανε την κινητοποίηση της πλάκας της ουρήθρας με διαχωρισμό των σωματικών σωμάτων, αφήνοντας το απομακρυσμένο τμήμα της πλάκας συνδεδεμένο με τη βάλανο.

2) Τεχνική πλήρους αποσυναρμολόγησης πέους : Η τεχνική βασίζεται στην παροχή αίματος στο ραχιαίο σύμπλεγμα της πλευρικής επιφάνειας των σωμάτων. Τα σώματα λαμβάνουν την παροχή αίματος από την κεντρική αρτηρία και η ουρηθρική πλάκα λαμβάνει την παροχή της από την εγγύς ουρήθρα. Ως εκ τούτου, η πλάκα της ουρήθρας μπορεί να ανυψωθεί εντελώς από τα σώματα και τις μεταναστεύσεις και τα δύο σωματικά σώματα μπορούν να διαχωριστούν μεταξύ τους. [9,10]

2.5 Σύνδρομο μη ευαισθησίας στα ανδρογόνα

Το σύνδρομο ανδρογόνου αναισθησίας είναι η πιο κοινή αιτία διαταραχών της σεξουαλικής διαφοροποίησης σε 46,XY άτομα. Προκύπτει από μεταβολές στο γονίδιο του υποδοχέα ανδρογόνων, οδηγώντας σε ένα πλαίσιο ορμονικής αντίστασης, το οποίο μπορεί να παρουσιαστεί κλινικά κάτω από 3 φαινότυπους: πλήρης (CAIS), μερική (PAIS) ή ήπια (MAIS).

Το AIS είναι η πιο κοινή μοριακή διάγνωση σε νεογνά με DSD 46,XY και αποτελέσματα ελαττώματος AR. Έχει φυλοσύνδετη κληρονομικότητα και επηρεάζει το 50% των αρσενικών απογόνων. Στο CAIS, η διάγνωση μπορεί να γίνει ενδομήτρια, κατά τη γέννηση, την παιδική ηλικία ή μετά την εφηβεία. Στο PAIS, η διάγνωση γίνεται συνήθως κατά τη γέννηση λόγω των άτυπων εξωτερικών γεννητικών οργάνων. Στο MAIS, η διάγνωση θα πρέπει να εξετάζεται σε περιπτώσεις εφηβικής γυναικομαστίας και ανδρικής υπογονιμότητας.[11,12]

2.6 Ωοθηκορχική ΔΔΦ (Αληθής Ερμαφροδιτισμός)

Ο αληθής ερμαφροδιτισμός είναι μια διαφυλική διαταραχή και αποτελεί λάθος φυλετικού καθορισμού, όπου ένα άτομο γεννιέται με ορχικό και ωοθηκικό ιστό (ωοθηκόρχι). Οι ιστοί αυτοί δεν είναι λειτουργικοί. Ένας ωοθηκόρχι σχηματίζεται εάν αναπτυχθούν στην αδιαφοροποίητη γονάδα τόσο ο φλοίος(ωοθήκη) όσο και ο μυελός (όρχεις).

Το 70% των ατόμων αυτών έχουν καρυότυπο 46,XX, 20% έχουν μωσαϊκά καρυότυπων 46XX/XY και περίπου 10% έχουν 46,XY καρυότυπο.

Οι αιτίες της ΔΔΦ δεν είναι ακόμη γνωστές.[9]

2.7 Δισχιδές Όσχεο και διπλό πέος

Το δισχιδές όσχεο συνδέεται συνήθως με εκτροφή της ουροδόχου κύστης και με ανωμαλίες της ουροποιητικής οδού και της αποτυχίας ρήξης του πρωκτού. Αντίθετα το διπλό πέος προέρχεται από την ανάπτυξη δύο φυμάτων.[9]

2.8 Έκτοποι όρχεις

Οι όρχεις όταν διασχίσουν το βουβωνικό πόρο μετά μπορεί να ξεφύγουν από την φυσιολογική τους πορεία και να εγκατασταθούν σε διάφορες ανώμαλες θέσεις:

- διάμεσα
- στο εγγύς τμήμα της έσω επιφάνειας του μηρού
- ραχιαία του πέους
- στην αντίθετη πλευρά.[9]

2.9 Συγγενής Βουβωνοκήλη

Η κατάσταση κατά την οποία η σύνδεση μεταξύ του ελυτροειδούς χιτώνα και της περιτοναϊκής κοιλότητας δεν αποφραχθεί ονομάζεται παραμονή ανοικτής ελυτροειδούς απόφυσης. Οι εντερικές έλικες μπορούν να εισχωρήσουν διαμέσο του βουβωνικού πόρου στο όσχεο ή στα μεγάλα χείλη, λόγω μη σύγκλεισης της ελυτροειδούς απόφυσης.

Στον σάκο της βουβωνοκήλης εντοπίζονται συχνά εμβρυϊκά υπολείμματα που φαίνεται να μοιάζουν με τον σπερματικό πόρο ή την επιδιδυμίδα. Εμφανίζεται πιο συχνά σε άνδρες, κυρίως σε περιπτώσεις αποτυχίας καθόδου των όρχεων, έκτοπων όρχεων και στο σύνδρομο μη ευαισθησίας στα αδρογόνα.[9]

2.10 Υδροκήλη του οσχέου

Υδροκήλη ονομάζεται η συσσώρευση στο όσχεο περισσότερου υγρού από το φυσιολογικό με αποτέλεσμα την διόγκωση του.

Η υδροκήλη του οσχέου δημιουργείται όταν το περιτοναϊκό υγρό εισχωρεί στην εναπομείναντα ελυτροειδή απόφυση εξαιτίας του κοιλιακού τμήματος της το οποίο παραμένει ανοιχτό και μικρό σε μέγεθος.

Συμπτώματα

Στην υδροκήλη δεν υπάρχουν συμπτώματα εκτός από μια μικρή διόγκωση του ενός όρχεος. Αν η διόγκωση είναι μεγάλη αυτό μπορεί να οδηγήσει σε δυσφορία και σε αίσθημα βάρους.

Διάγνωση

Η διάγνωση της υδροκήλης γίνεται με υπερηχογράφημα όρχεων και αντιμετωπίζεται με χειρουργική επέμβαση. Ο ασθενής μετά την εγχείρηση θα

πρέπει να υποστηρίζει τους όρχεις του για αρκετές ημέρες. Αυτό γίνεται με την χρήση ενός ειδικού σπασουάρ, το οποίο περιλαμβάνει μία μικρή θήκη για τους όρχεις.[9,13]

Βιβλιογραφία

- 1) Keith L. Moore, T.V.N Persuad, Mark G. Torchia 2019
- 2) Ελπίδος Γαλάτη 2019
- 3) Indian J Pediatr et al., 2023,pub med
- 4) J Endocr Soc. et al., 2022,pub med
- 5) J Clin Res Pediatr Endocrinol. et al., 2013, pub med
- 6) Δρ. Α. Πλουμίδης **Χειρουργός Ουρολόγος**
- 7) Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes,2013,pub med
- 8) Eur J Pediatr et al.,2017,pub med
- 9) Βιβλίο: εμβρυολογία του ανθρώπου
- 10) Sachit Anand,Saran Lotfollahzadeh et al.,2023,pub med
- 11) Lancet, 2012, pub med
- 12) Eur Rev Med Pharmacol Sci,2018,pub med
- 13) J Ultrasound Med,2015,pub med