

MAYER-ROKİTANSKY-KÜSTNER-HAUSER SENDROMLU 35 YAŞINDA HASTANIN SIKLIK PELVİK AĞRI TEDAVİSİ

Alpaslan KABAN¹, Uğur ATEŞ², Işık KABAN³, Alim ÖZCAN¹

¹ Arnavutköy Devlet Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

² Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

³ Fatih Sultan Mehmet Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

ÖZET

Vajenin üst 2/3 kısmının ve uterusun olmayışı yada gelişmemiş olması Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser sendromu (MRKH) olarak bilinir. Bu hastaların tanısı genellikle ergenlik dönemlerine kadar hatta cinsel aktif döneme gelinceye kadar gecikir. Çünkü hastaların dış görünüşü tamamen normal dişi görünümündedir ve çoğunlukla herhangi bir şikayetleri olmaz. Beraberinde renal, kardiyak, iskelet sistemi anomalileri, pulmoner ve işitsel kusurlar bulunabilir. MRKH sendromunda tanının doğruluğu, psikolojik destek sağlanması, normal seksüel fonksiyonların kazanılması, tedavi ve yardımla üreme tekniklerine yönelik danışmanlık verilmesi açısından oldukça önemlidir. Bu olgularda, eşlik eden diğer sistem anomalilerinin varlığına yönelik ayrıntılı bir sistemik değerlendirme ihmal edilmemelidir. Burada 16 yaşındayken tanısı konmuş ve vajinoplasti operasyonu geçirmiş sonrasında cinsel yönden aktif beraberlik yaşayabilen 36 yaşındaki hastamızı sunacağız.

Anahtar kelimeler: Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser sendromu, siklik pelvik ağrı, uterovajinal agenezi

Türk Jinekoloji ve Obstetrik Derneği Dergisi, (J Turk Soc Obstet Gynecol), 2012; Cilt: 9, Sayı: Ek 1, Sayfa: 6- 9

SUMMARY

THE TREATMENT OF CYCLIC PELVIC PAIN IN 35 YEARS OLD PATIENT WITH MAYER-ROKİTANSKY-KUSTNER-HAUSER SYNDROME

Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauser (MRKH) syndrome comprises the absence or hypoplasia of the uterus and the upper two third of the vagina. Diagnosis of these patients may be delayed until the period of adolescence or even sexually active period because the external appearance of patients are the same with completely normal female and often do not have any complaints. Renal, cardiac, skeletal abnormalities, pulmonary and hearing defects may be associated with MRKH syndrome. Accuracy of diagnosis of MRKH syndrome is very important for providing psychological support, acquisition of normal sexual function, treatment and to give advice on assisted reproductive techniques. In these cases, a detailed systemic evaluation for the presence of other accompanying system anomalies should not be accuracy of diagnosis. Our presentation is about a patient with 36 years old with MRKH syndrome diagnosed at the age of 16 and had undergone vaginoplasty operation there after she could be sexually active.

Key words: cyclic pelvic pain, Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser syndrome, uterovaginal agenesis

Journal of Turkish Society of Obstetrics and Gynecology, (J Turk Soc Obstet Gynecol), 2012; Vol: 9, Issue: Supplement 1, Pages: 6- 9

Yazışma adresi: Uzm. Dr. Alpaslan Kaban, Arnavutköy Devlet Hastanesi, Arnavutköy, İstanbul

Tel: (0212) 441 69 52

e-mail: dralpaslan2009@gmail.com

Alındığı tarih: 12.11.2010, revizyon sonrası alınma: 10.05.2011, kabul tarihi: 16.06.2011, online yayın tarihi:

GİRİŞ

Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser sendromu (MRKH) ilk olarak 1829'da Mayer tarafından tanımlanmıştır⁽¹⁾.

Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser (MRKH) sendromu, mülleriyan kanallarının embriyonik gelişimindeki duraksama sonucunda ortaya çıkan, uterus ve üst 2/3 vajinanın konjenital aplazisidir. MRKH olgularında eksternal genitalya normal görünümde olup, adolesan dönemde sekonder seks karakterleri normal gelişim göstermektedir. Genetik cinsiyet 46,XX olup fenotip olarak da dişidirler ve over fonksiyonları normaldir⁽²⁾.

Müllerian kanaldan gelişen yapılar uterus, tubalar ve vajinanın 2/3 üst kısmını içermektedir. Vajinanın 1/3 alt kısmı ürogenital sinüsten gelişir. Müllerian agenezi, genellikle amenore, daha ileri yaşlarda koitus olamayışı veya infertilite ile bulgu verir. Canlı dışı doğumlarda 1/4000-5000 oranında görülür [1]. Uterus ve vajenin doğumsal yokluğu ile beraber genellikle rudimenter uterin bulbus ve rudimenter tubalar bulunur. Müllerian agenezi izole olabileceği gibi, bir dizi ek anomali ile birlikte de olabilir, spinal kordu ilgilendiren iskelet anomalileri ve özellikle renal olmak üzere üriner anomaliler veya konjenital kalp anomalileri eşlik edebilir [3].

Sendromun önceleri sporadik olarak görüldüğü kabul edilirken son zamanlarda artan sayıda ailesel olguların bildirilmesi genetik olarak bir yatkınlığın olabileceği fikrini destekler.

Olgular çoğunlukla adolesan dönemde primer amenore nedeniyle araştırılırken tanı almaktadır.

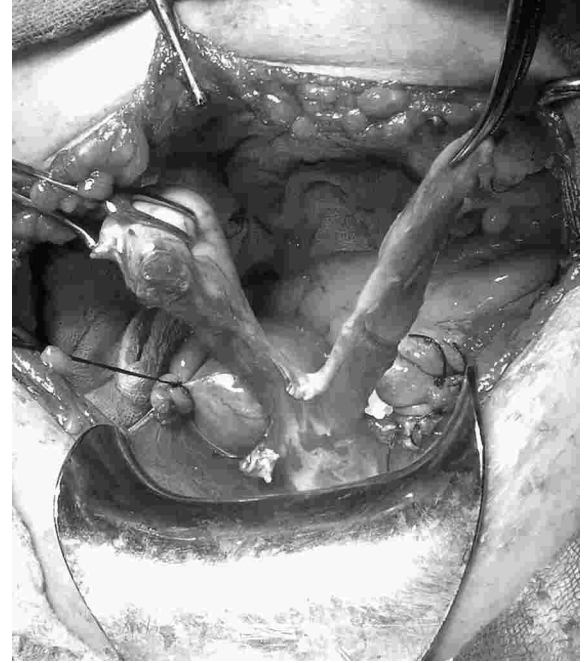
Bu yazıda 36 yaşında, 16 yaşında iken tanı almış ve Mc Indoe tekniği ile vajinoplasti operasyonu yapılmış, cinsel aktif, son 3 yıldır analjeziklere yanıtız siklik pelvik ağrısı olan bir tip I MRKH sendromu sunulmuş ve olgu güncel literatür eşliğinde tartışılmıştır.

OLGU

36 yaşındaki hastamız, her ay tekrarlayan, analjeziklere yanıtız siklik alt karın ağrısı şikayeti nedeniyle kliniğimize yönlendirilmişti. Hastamızın yapılan jinekolojik muayenesinde perine ve vulva anatomik olarak normal görünümde, meme gelişimi Tanner evre 5 görünümünde idi. Düzenli cinsel birleşmesi olan hastamızın vajen derinliği yaklaşık 8 cm, vajen

mukozası olağan vajen mukoza ve dokusuna kıyasla daha rijit durumda idi. Yapılan transvajinal ultrasonografide uterus boyutları 2,5 x 2 x 1,5 cm boyutlarında sağ over normal görünümde ve boyutlarda, sol overde 1 adet folikül kisti mevcut idi. Hastanın üriner sistem grafileri normal olarak değerlendirildi. Hormonal tetkiklerde FSH: 7,7 estradiol: 95 CA-125: 6,0 saptandı.

Hasta operasyon için hazırlandı. Geçirilmiş vajinoplasti operasyonu nedeniyle vaginal yoldan maniplasyon zor olduğundan laparoskopik girişim yerine laparotomi tercih edildi. Pfannenstiel insizyonla yapılan laparotomide uterus rudimenter iki horn şeklinde overler olağan görünümdeydi (Resim 1). Rudimenter hornlar ve atrofik uterus corpusu eksize edildi (Resim 2). Postop dönemde stabil kalan ve sorunsuz taburcu edilen hastamızın ilk dört ay boyunca yapılan kontrollerinde herhangi bir şikayeti olmadı.



Resim 1:



Resim 2:

TARTIŞMA

MRKH sendromunun embriyogenezin 28 ile 45. günleri arasında Mülleriyan kanalın gelişiminde ve farklılaşmasında bir bozulmadan kaynaklandığı düşünülmektedir⁽⁴⁾. Sendroma neden olabileceği düşünülen fakat netleşmemiş bazı faktörler bildirilmiştir. Maternal gestasyonel diabet, talidomid gibi teratojenler, artmış galaktoz düzeyleri, azalmış galaktoz-1-fosfat üridiltransferaz (GALT) aktivitesi, Mülleriyan İnhibiting Substance (MIS) aktivasyonu, MIS reseptör defekti, resesif kalıtım ve spontan mutasyon etiyolojik nedenler olarak öne sürülmüş fakat yeterli kanıt bulunamamıştır^(5,6).

Ailesel bir yatkınlığın olup olmadığı tam olarak bilinmemektedir. Ancak artan sayıda ailesel vakaların bildirilmesi genetik bir geçişin sözkonusu olabileceğini düşündürmektedir. Son zamanlarda yapılan çalışmalarda MRKH sendromlu hastaların kromozomal analizleri yapılmış, bazı hastalarda kromozomal mikrodelesyonlar saptanırken bazılarında kromozomal yapı normal bulunmuştur⁽⁷⁻¹⁰⁾.

Primer amenorenin gonadal disgenezisden sonra görülen ikinci en sık nedenidir. Tüm primer amenore nedenlerinin %15-20'sini oluşturur. MRKH sendromu izole olabileceği gibi (Tip I MRKH) renal, kardiyak, iskelet sistemi anomalileri ve içişsel kusurlar ile birlikte olabilir (Tip II MRKH)^(11,12).

İzole tip I MRKH sendromunda bilateral overler, tuba uterina gelişimi ve renal sistem normaldir. Uterusta komplet aplazi ve periton katlantısı ile ilişkili iki rudimenter horn bulunmaktadır. Vagina atretik veya kör bir cep şeklinde sonlanmaktadır.

Oppelt ve ark. yaptıkları 53 MRKH olgusunun dahil edildiği bir çalışmada 25 (%47) olgu tip I MRKH olarak gösterilmiştir. Tip II MRKH sendromu ise eşlik eden diğer sistem malformasyonlarını içerir. Mülleriyan, renal and cervical spine (MURCS) sendromu ve GRES (Genital Renal Ear Syndrome) bu grup içinde değerlendirilir. Tip II MRKH sendromunda uterin hornlarda asimetri ve fallop tüplerinde hipoplazi görülebilmektedir^(13,14).

Raudrant ve arkadaşları MRKH sendromlu bir hastaya siklik pelvik ağrı tedavisinde laparoskopik olarak rudimenter uterin hornun eksizyonu ve uterovajinal anastomoz uygulamışlar ve yöntemin klasik laparotomi ve rudimenter uterin hornların radikal eksizyonu prosedürüne alternatif olabileceğini belirtmişlerdir⁽¹⁵⁾.

Lamarca ve arkadaşları MRKH sendromlu bir hastada rudimenter uterin hornlarda myomların geliştiği olgu bildirmişlerdir⁽¹⁶⁾.

Literatürde uterusun yokluğuna rağmen endometriotik kitleler ve odaklar saptanmış bildirimler mevcuttur. Bu durum endometriozisin oluşumu ile ilgili hipotezlerden çöloomik metaplazi düşüncesini desteklemektedir^(17,18).

MRKH sendromlu hastaların siklik pelvik ağrı tedavisinde laparotomik yada laparoskopik uterin hornların çıkarılması klasik yaklaşım olmuştur^(19,20).

Günümüzde MRKH hastalarının taşıyıcı anne dışında çocuk sahibi olma şansı bulunmamaktadır. MRKH hastalarında uygulanan IVF programlarında gonadotropinlere over yanıtları normaldir ve taşıyıcı anneden doğan çocuklarda konjenital anomali oranı artmamaktadır^(21,22).

KAYNAKLAR

1. Kapoor R, Sharma DK, Singh KJ, Suri A, Singh P, Chaudhary H, Dubey D, Mandhani A. Sigmoid vaginoplasty: Long-Term results. *Urology* 2006; 67: 1212- 5.
2. Folch M, Pigem I, Konje JC. Mülleriyan agenesi: etiology, diagnosis, and management. *Obstet Gynecol Surv* 2000; 55: 644- 9.
3. Şatıroğlu H, Berker B. Jinekolojik ve Obstetrikal Cerrahi. Güner H, Editör: Mülleriyan Anomaliler ve Cerrahi Tedavileri. 1. Baskı. Ankara: Güneş Kitabevi; 2005, p: 701-6.
4. Folch M, Pigem I, Konje JC. Mülleriyan agenesi: etiology, diagnosis, and management. *Obstet Gynecol Surv* 2000; 55: 644- 9.
5. Edmonds DK. Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2003; 17: 19- 40.
6. Zenteno JC, Carranza-Lira S, Kofman-Alfaro S. Molecular analysis of the anti-Mülleriyan hormone, the anti-Mülleriyan hormone receptor, and galactose-1-phosphate uridyl transferase genes in patients with the Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser syndrome. *Arch Gynecol Obstet* 2004; 269: 270- 3.
7. Guerrier D, Mouchel Th, Pasquier L, Pellerin I: The Mayer-Rokitansky- Küstner-Hauser syndrome (congenital absence of uterus and vagina)- phenotypic manifestations and genetic approaches. *J Negat Results Biomed* 2006, 5: 1.
8. Moerman P, Fryns JP, Sastrowijoto SH, Vandenberghe K, Lauweryns JM: Hereditary renal dysplasia: new observations and hypothesis. *Pediatr Pathol* 1994; 14: 405- 10.
9. Cheroki C, Krepischi-Santos ACV, Szuhai K, Brenner V, Kim

- CA, Otto PA, Rosemberg C: Genomic imbalances associated with müllerian aplasia. *J Med Genet* 2008; 45: 228- 32.
10. Bernardini L, Gimelli S, Gervasini C, Carella M, Baban A, Frontino G, Barbano G, Divizia MT, Fedele L, Novelli A, Bèna F, Lalatta F, Miozzo M, Dallapiccola B: Recurrent microdeletion at 17q12 as a cause of Mayer- Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: two case reports. *Orphanet J Rare Dis* 2009; 4(1): 25. 11- 2. Morcel K, Camborieux L; Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes, Guerrier D. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2: 13.
 12. Duncan PA, Shapiro LR, Stangel JJ, Klein RM, Addonizio JC. The MURCS association: Müllerian duct aplasia, renal aplasia, and cervicothoracic somite dysplasia. *J Pediatr* 1979; 95: 399- 402.
 13. 7. Oppelt P, Renner SP, Kellermann A, Brucker S, Hauser GA, Ludwig KS. et al. Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Hum Reprod* 2006; 21: 792- 7.
 14. Strübbe EH, Willemsen WN, Lemmens JA, Thijn CJ, Rolland R. Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser syndrome: distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic, and laparoscopic findings. *AJR Am J Roentgenol* 1993; 160: 331- 4.
 15. Raudrant D, Chalouhi G, Dubuisson J, Golfier F, Laparoscopic uterovaginal anastomosis in Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser syndrome with functioning horn. *Fertil Steril*. 2008 Dec; 90(6): 2416- 8.
 16. Lamarca M, Navarro R, Ballesteros ME, García-Aguirre S, Conte MP, Duque JA Leiomyomas in both uterine remnants in a woman with the Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser syndrome. *Fertil Steril*. 2009 Mar; 91(3): 931. e13- 5.
 17. Cho MK, Kim CH, Endometriosis in a patient with Rokitansky-Küstner-Hauser syndrome *Oh ST J Obstet Gynaecol Res*. 2009 Oct; 35(5): 994- 6.
 18. Mok-Lin EY, Wolfberg A, Hollinquist H, Laufer MR. Endometriosis in a patient with Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser syndrome and complete uterine agenesis: evidence to support the theory of coelomic metaplasia. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2010 Feb; 23(1): e35- 7.
 19. Giatras K, Licciardi F, Grifo JA, Laparoscopy for pelvic pain in the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. A case report. *J Reprod Med*. 1998 Mar; 43(3): 203- 5.
 20. Chapron C, Morice P, La Tour MD, Chavet X, Dubuisson JB, Laparoscopic management of asymmetric Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser syndrome *Hum Reprod*. 1995 Feb; 10(2): 369- 71.
 21. Petrozza JC, Gray MR, Davis AJ, Reindollar RH. Congenital absence of the uterus and vagina is not commonly transmitted as a dominant genetic trait: outcomes of surrogate pregnancies. *Fertil Steril* 1997; 67: 387- 9.
 22. Beski S, Gorgy A, Venkat G, Craft IL, Edmonds K. Gestational surrogacy: a feasible option for patients with Rokitansky syndrome. *Hum Reprod* 2000; 15: 2326- 8.