

先天性无阴道合并双子宫始基子宫1例

刘伟利, 钱延玲*, 余远离

延安大学附属医院妇科, 陕西 延安

收稿日期: 2023年6月26日; 录用日期: 2023年8月25日; 发布日期: 2023年9月1日

摘要

先天性无阴道无子宫综合征(Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, MRKH)是一种副肾管的抑制性畸形, 主要表现为具有正常核型的女性先天性子宫、宫颈及阴道上2/3缺失(46, xx), 有正常的卵巢及输卵管远端一部分组织。是苗勒管发育异常最常见的表现, 临床表现为原发性闭经、腹痛和阴道性交功能不足等。其发病机制尚不明确, 发病率较低, 目前国内外发病率为1/4500~1/5000。现将我院收治的1例先天性无阴道合并双子宫始基子宫病例进行回顾性分析, 结合相关文献报告进行总结, 为今后对此类疾病的诊断治疗提供帮助, 提高该类疾病患者的幸福指数。

关键词

先天性无阴道, MRKH综合征, 幼稚子宫

Congenital Vaginal Flaw Combined with Double Uterine Initiation Uterus: 1 Case

Weili Liu, Yanling Qian*, Yuanli Yu

Department of Gynecology, Affiliated Hospital of Yan'an University, Yan'an Shaanxi

Received: Jun. 26th, 2023; accepted: Aug. 25th, 2023; published: Sep. 1st, 2023

Abstract

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) is an inhibitory malformation of the accessory renal duct, mainly manifested as congenital 2/3 deletion of the uterus, cervix, and vagina (46, xx) in women with normal karyotypes, with normal ovarian and distal fallopian tube tissues. It is the most common manifestation of Müllerian duct dysplasia, with clinical manifestations such as primary amenorrhea, abdominal pain, and insufficiency of vaginal intercourse. Its pathogenesis is not clear, the incidence is low, the current incidence at home and abroad is 1/4500~1/5000. A

*通讯作者。

case of congenital vagina flaw combined with double uterine initiation uterus admitted to our hospital is retrospectively analyzed, and summarized in combination with relevant literature reports, so as to provide assistance for the diagnosis and treatment of such diseases in the future and improve the happiness index of patients with such diseases.

Keywords

Congenital Vagina Abnormalities, MRKH Syndrome, Infantile Uterus

Copyright © 2023 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 病例报告

1.1. 初诊情况

患者，女，28岁，以“闭经6年”之主诉住院治疗。21岁初潮，行经1次，量少；1年后再次行经1次，量少，无腹痛；此后月经再未来潮。结婚2年，自诉性生活不正常。20余天前就诊于我院行妇科B超提示：子宫发育异常，大小约2.7 cm × 1.1.6 cm × 1.4 cm，形态规则，肌壁回声均匀，似见宫内膜回声，宫颈管显示长度约1.7 cm。考虑幼稚子宫；双附件区未见明显异常。体格检查：T 36.3℃，P 104次/min，R 20次/min，BP 100/70 mmHg (1 mmHg = 0.133 kPa)，无特殊不适。专科检查：外阴：阴毛呈女性分布，大小阴唇对称无红肿及溃疡，处女膜闭锁，呈盲端。肛查：触及索条状组织。

1.2. 诊疗经过

入院后完善相关检查，AMH: 1.25 ng/ml；性激素六项：泌乳素：686.73 uIU/ml，促卵泡生成素：3.95 IU/L，促黄体生成素：8.61 IU/L，睾酮测定：1.65 nmol/L，雌二醇：494.00 pmol/L，孕酮：1.46 nmol/L；再次行妇科B超提示：膀胱后方可见大小约1.5 cm × 1.7 cm × 1.5 cm低回声，内似可见线状强回声，宫颈长度约1.3 cm，宫后可见前后径约1.0 cm不规则液区。右侧卵巢大小约2.8 cm × 2.6 cm，内可见4~5个无回声，较大者约1.5 cm × 1.2 cm；左侧卵巢大小约1.4 cm × 0.8 cm，内可见2~3个无回声，较大者约0.4 cm × 0.3 cm。子宫声像图异常所见：1) 幼稚子宫；2) 始基子宫待排。各项化验结果均未见明显异常，现患者想要提高自己的幸福指数和生活质量，要求行手术治疗。根据病史、查体及辅助检查，初步诊断“1) 处女膜闭锁？2) 阴道闭锁？3) 幼稚型子宫”，拟行处女膜切开术，但术中不排除先天性无阴道，必要时行阴道成形术。反复告知患者及家属术中术后可能出现的情况，签署知情同意书后，无手术禁忌症，可行手术治疗，故我院拟于2020年6月10日在硬腰联合麻醉下行处女膜切开术。麻醉生效后取截石位，术中探查：大小阴唇对称无红肿及溃疡，处女膜闭锁，呈盲端，组织疏松，小阴唇中间可见0.1 cm孔，手指可伸入3.0 cm；肛查：触及索条状组织。处女膜切开术：用探针进入小孔，上下划开3.0 cm，手指分离至穹窿部，可容两指松，宫颈及子宫触及不明显。术中行床旁B超探查：未见明确子宫及宫颈，故行开腹联合手术。全身麻醉生效后，耻上取纵切口长约5.0 cm，进入腹腔后，可见双子宫，均为始基子宫，左侧呈条索状约2 cm × 1 cm，右侧约1.5 cm × 1 cm，两子宫间距较大，分别有一侧的输卵管及卵巢，外观正常。术中诊断：1) 先天性无阴道；2) 始基子宫；3) 双子宫。会阴联合腹部腹膜代阴道成形术：于两子宫与膀胱之间及前壁分别取两块8.0 cm × 4.0 cm的腹膜组织，剪开后穹窿与阴道相连通，将

一块腹膜组织缝合于下缘，腹膜面向上；另一块腹膜组织缝合于穹窿上缘，腹膜面向下，形成新阴道，阴道内间断缝合各边缘于阴道壁及两腹膜缘。用手套及纱布做一个模具，表面涂抹石蜡油后放入阴道内，间断缝合后穹窿。术中出血约 20 ml，患者呼吸、血压、心率平稳，手术顺利。术后患者苏醒，意识清晰后送回病房继续观察，给予预防感染、营养支持等对症治疗；复查血常规、肝功肾功电解质结果大致正常，每日阴道消毒一次，腹部切口定期换药；术后第五天，患者无特殊不适，要求出院休养。

2. 讨论

女性生殖系统是由不同胚胎组织发育演变而来，在发育过程中受到某些内在或外来因素的干扰，可使胚胎在发育的任何时期停育，造成生殖器官畸形，约 40% 的子宫发育不全患者同时合并泌尿系统畸形，30%~40% 的患者可能有骨骼发育异常，10%~25% 的患者可能伴有听觉缺陷[1] [2] [3] [4] [5]。

2.1. 鉴别诊断

阴道横膈：很少伴有泌尿系统和其他器官的异常，横膈位于阴道上、中段交界处多见。阴道闭锁：为泌尿生殖窦未参与形成阴道下段所致。一旦明确诊断，应尽早手术切除。阴道纵膈：常伴有双子宫、双宫颈、同侧肾脏发育不良。阴道斜膈综合征：常伴有同侧泌尿系发育异常，多为双宫体、双宫颈及斜膈侧肾缺如。发病年龄较轻，月经周期正常。

2.2. 治疗

MRKH 综合征治疗可以分为心理治疗及解剖生理治疗[6]。育龄期女性一旦确诊为 MRKH 综合征，面临女性的自尊、性及不孕不育等问题，可能会出现恐慌、焦虑、孤僻及抑郁等负面情绪，严重者可能产生厌世心理[7]，因此，向患者及家属在治疗前及治疗过程中提供心理咨询至关重要[8]。鼓励患者“讲出来”，与自己的亲人或朋友建立信任，与他们分享想法[9]，要关心患者的情绪，正确应对消极情绪；在病友群体间可以建立小组，用来分享病情感受及交流经验获得心理帮助[10]。解剖生理治疗是妇产科医生所普遍关注的，但对于患者的心理治疗往往缺乏关注，因此妇产科医生了解基础的心理知识，意识到保持一个良好的心理状态对治疗及预后的重要性是至关重要的。

先天性无阴道的治疗通常在患者有性生活需求时，各种手术和非手术的治疗方法用于阴道建设。美国妇产科医师协会(ACOG)基于高成功率、无创及低成本推荐阴道顶压法扩张治疗作为 MRKH 综合征的首选治疗方法[11]，阴道顶压法分为 Frank 法、Ingram 法及 T 型带顶压法[12]。顶压法扩张阴道需要患者充分了解相关知识，保持积极的态度配合治疗，但采用非手术治疗的患者通常不能忍受长期佩戴模具带来的不适、疼痛及心理障碍，加上不能严密随访等因素造成依从性下降，治疗效果差。因此，手术治疗是国内治疗 MRKH 综合征最主要的治疗手段，手术方式包括各种自体移植的阴道成形术及培养的组织生物材料进行阴道成形术，临床上最常用的是回肠或乙状结肠代阴道成形术[12]。本例病例，我们选择了腹膜代阴道成形术，术后定期随访，患者无特殊不适，性生活基本不受影响。

子宫发育异常的患者可以通过合法收养、子宫移植(UYx)及代孕技术获得后代，但目前国内法律不允许代孕。宫腔发育较大的始基子宫可在腹腔镜下联合阴道成形术，实现子宫与阴道相通，达到治愈的效果[13]。但对于无法恢复其解剖结构的患者而言 UYx 技术是唯一一种有效的生育治疗方法，UYx 需要多学科的配合，记载供体、受体及后代数量等信息，还涉及胚胎移植、妊娠期管理以及剖宫产等知识。2015 年我国首例 MRKH 患者接受 UYx，术后约 1 年，进行胚胎移植入体，于 2019 年生产一男活婴[14]。与其他器官移植相比，UYx 是暂时性提供生育功能的，在完成使命后被移除，约有 5 年的预期时间限制，在确保妊娠及分娩的前提下，减少免疫抑制治疗对受体的损害[15]，有研究提示，接受免疫抑制治疗的妇

女的子痫前期、早产和低出生体重儿的风险增加[16]。供体来源可能有活体或死者，目前，大约 2/3 的子宫移植手术的供体是活体[17]，活体供体的手术相较于死者供体而言更为复杂，死者供体降低了手术的复杂性，增加了受体内动静脉吻合的可能性，对手术的成功及今后的妊娠至关重要，但由于死者供体移植后报告的活产数量较少，因此活体移植与死者移植术后妊娠的机率及妊娠的结局还有待研究[18]。迄今为止，大多数医院选择供体时更倾向活体、未绝经的及有血缘关系的女性。此外，UYx 目前仍在临床试验的背景下进行，但其是否纳入国家医保政策或其他社会医保值得考虑；在进行 UYx 手术时，我们必须考虑活体供体的意愿和健康，确定捐赠对她们的身体及心理健康影响在可控范围内；在器官移植方面，确定供体子宫的合法性及道德性[19]。UYx 将为不孕症妇女带来福祉，促进全世界女性的生殖健康。

目前，随着人们的重视以及产前检查和产前诊断技术的发展，此类疾病的发病率较低，因此该类疾病的诊疗报告较少，但该疾病仍对女性患者造成困扰，所以此类疾病的诊疗仍是今后我们在临床工作中应探索的问题。

参考文献

- [1] 李晟辉, 骆黎静, 李琳. 先天性无阴道无子宫综合征的遗传学研究进展[J]. 中国医刊, 2018, 53(11): 1216-1219.
- [2] de Mattos Pinto e Passos, I. and Britto, R.L. (2020) Diagnosis and Treatment of Müllerian Malformations. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, **59**, 183-188. <https://doi.org/10.1016/j.tjog.2020.01.003>
- [3] Oppelt, P., Renner, S.P., Kellermann, A., Brucker, S., Hauser, G.A., Ludwig, K.S., Strissel, P.L., Strick, R., Wallwiener, D. and Beckmann, M.W. (2006) Clinical Aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: Recommendations for Clinical Diagnosis and Staging. *Human Reproduction*, **21**, 792-797. <https://doi.org/10.1093/humrep/dei381>
- [4] Morcel, K., Camborieux, L., Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes and Guerrier, D. (2007) Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) Syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, **2**, Article No. 13. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-13>
- [5] 黄禾, 田秦杰. 女性生殖器官发育异常与不育[J]. 国际生殖健康/计划生育杂志, 2016, 35(3): 229-232.
- [6] 罗光楠, 潘宏信. MRKH 综合征的治疗及其效果[J]. 实用妇产科杂志, 2018, 34(9): 648-650.
- [7] 宋爽, 朱兰. MRKH 综合征的心理影响及干预研究进展[J]. 中国计划生育和妇产科, 2020, 12(11): 30-32.
- [8] Herlin, M.K., Petersen, M.B. and Brännström, M. (2020) Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) Syndrome: A Comprehensive Update. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, **15**, Article No. 214. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01491-9>
- [9] Bean, E.J., Mazur, T. and Robinson, A.D. (2009) Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: Sexuality, Psychological Effects, and Quality of Life. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, **22**, 339-346. <https://doi.org/10.1016/j.jpjag.2008.11.006>
- [10] Weijenborg, P.T. and ter Kuile, M.M. (2000) The Effect of a Group Programme on Women with the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome. *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology*, **107**, 365-368. <https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.2000.tb13232.x>
- [11] Committee on Adolescent Health Care (2018) ACOG Committee Opinion No. 728: Müllerian Agenesis: Diagnosis, Management, and Treatment. *Obstetrics & Gynecology*, **131**, e35-e42. <https://doi.org/10.1097/AOG.0000000000002458>
- [12] 孙朋星, 谭爱丽, 洛若愚. MRKH 综合征治疗进展[J]. 中国计划生育和妇产科, 2022, 14(5): 47-49.
- [13] 雷晓红, 张英, 华克勤. 苗勒管发育不全综合征的诊疗[J]. 中国计划生育和妇产科, 2020, 12(3): 9-13.
- [14] Wei, L., Xue, T., Tao, K.S., Zhang, G., Zhao, G.Y., Yu, S.Q., Cheng, L., Yang, Z.X., Zheng, M.J., Li, F., Wang, Q., Han, Y., Shi, Y.Q., Dong, H.L., Lu, Z.H., Wang, Y., Yang, H., Ma, X.D., Liu, S.J., Liu, H.X., Xiong, L.Z. and Chen, B.L. (2017) Modified Human Uterus Transplantation Using Ovarian Veins for Venous Drainage: The First Report of Surgically Successful Robotic-Assisted Uterus Procurement and Follow-up for 12 Months. *Fertility and Sterility*, **108**, 346-356.E1. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2017.05.039>
- [15] Brännström, M. (2019) Introduction: Uterus Transplantation. In: Brännström, M., Ed., *Uterus Transplantation*, Springer, Cham, 1-10. https://doi.org/10.1007/978-3-319-94162-2_1
- [16] 黄孙兴, 常琦圆, 周灿权. 生育力重建的现状和未来[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2022, 38(6): 609-613.

- <https://doi.org/10.19538/j.fk2022060109>
- [17] Kisu, I. and Banno, K. (2022) Uterus Transplantation: From a Deceased Donor or Living Donor? *Journal of Clinical Medicine*, **11**, Article 4840. <https://doi.org/10.3390/jcm11164840>
- [18] Richards, E.G., Farrell, R.M., Ricci, S., Perni, U., Quintini, C., Tzakis, A. and Falcone, T. (2021) Uterus Transplantation: State of the Art in 2021. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics*, **38**, 2251-2259. <https://doi.org/10.1007/s10815-021-02245-7>
- [19] Farrell, R.M., Johannesson, L., Flyckt, R., Richards, E.G., Testa, G., Tzakis, A. and Falcone, T. (2020) Evolving Ethical Issues with Advances in Uterus Transplantation. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*, **222**, 584.E1-584.E5. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2020.01.032>