

 <b>HELSE BERGEN</b> Haukeland universitetssjukehus	<h2 style="margin: 0;">Genitale misdannelser</h2>
Kategori: Pasientbehandling/Fagprosedyrer/Annet/Annet 3	Gyldig fra/til: 07.04.2017/17.08.2019
Organisatorisk plassering: Helse Bergen HF/Kvinneklinikken/Gynekologisk seksjon generell	Versjon: 1.03
Godkjenner: Albrechtsen, Susanne	Prosedyre
Dok. ansvarlig: Thornhill, Heidi	Dok.id: D36617

Genitale misdannelser kan oppdages ved fødselen eller senere i livet. DSD, Disorders of Sexual Development, medfører ofte problemer med seksuell funksjon, reproduktiv evne, men også med daglige funksjoner som vannlatning og avføring. Noen misdannelser er av ren anatomisk art, andre henger sammen med en hormonell og noen ganger genetisk forstyrrelse.

**Barn:** Tilbudet er sentralisert. Henvis til tverrfaglig team (DSD teamet) Haukeland, tilsvarende finnes også ved Rikshospitalet/Ullevål. DIPS: SO HAU BKB endokrinologi, angi problemstilling. *Ved mistanke om hormonell forstyrrelse som kan gi akutte komplikasjoner, som CAH (Congenital Adrenal Hyperplasia) hos nyfødte, snakk med vakthavende barnelege.*

**Voksne:** henvis til endokrinologisk utredning i Gyn. poliklinikk. DIPS: SO HAU KK generell gynekologi, angi funn og behov for spesialistutredning. Gjelder også ved misdannelser uten kromosom/hormonavvik.

### Definisjon

Tilstandene kan inndeles på mange måter, her følger to hovedkategorier:

- med normal kvinnelig genotype 46XX
- med ulike kromosomale varianter – enten i kjønnskromosomer eller som autosomale genetiske defekter

### Normal genotype - utviklingsdefekter i Müllerske strukturer

- Dysgenesi av de Müllerske ganger
  - Utero-vaginal agenesi: Mayer-Rokitansky-Küster-Hausers syndrom (MRKH)
- Forstyrrelser i de Müllerske gangers vertikale fusjon
  - Transverst vaginalt septum
  - Cervixagenesi eller atresi
- Forstyrrelser i de Müllerske gangers laterale fusjon
  - Uterus subseptus
  - Uterus didelphys
  - Uterus bicornis
  - Uterus bicornis med septum/separate vaginae
  - Uterus unicornis

### Risikofaktorer

- I de fleste tilfeller påvises ingen årsak eller arvelig risiko.

### Diagnostikk

#### Anamnese og undersøkelse

- Amenoré? Infertilitet? Dysmenoré eller uforklarte sykliske smerter hos unge med normal pubertetsutvikling uten menarke?
- Pubertet; anamnese, undersøk behåring- og brystutvikling
- Karyotype ved primær amenoré
- Hormonutredning
- Gynekologisk undersøkelse om pasienten tillater, evt. i narkose
- Hysteroskopi, ultralyd og MR/CT inkludert urinveier og skjelett kan være aktuelt, det sees assosierte misdannelser i disse organsystemer

- God preoperativ diagnostikk viktig før behandling

### Vaginalagenesi

- Sammen med rudimentær eller helt manglende uterus er tilstanden kjent som **Mayer-Rokitansky-Küster-Hausers syndrom (MRKH)**.
- Normal karyotype og eksterne genitalia.

### Behandling

- Konservativt ved dilatasjon (egenbehandling) eller ved kirurgi.
- Konservative metoder gir gode resultater hos inntil 85% av pasientene og anbefales før kirurgi. Dette må foregå under veiledning først, husk å vise pasienten anatomien og unngå dilatasjon av uretra. Dilatator rekvireres kostnadsfritt hos NAV; skjema for seksualtekniske hjelpemidler.
- Resultatet for seksuallivet kan bli bra.
- Kuriosa: En kvinne med MRKH har født barn etter uterustransplantasjon (per jan 2015). Hvis barneønske, egne egg og surrogatmor (ulovlig i Norge) eller adopsjon.
- MRKH pasientforeningen i Norge har nettsider med informasjon.

### Vaginalseptum

- Tvers- eller langsgående, hel eller delvis lukking av vagina.

### Differensialdiagnostikk

- Vaginalagenesi eller hymen imperforatus.
- Dysmenoré av annen grunn

### Konsekvenser

- Total obstruksjon kan gi hematokolpos, hematometra, smerter, endometriose
- Lav obstruksjon vanskeliggjør samleie, i kombinasjon med cervixatresi kan det medføre infertilitet

### Utredning

- Inspeksjon, ultralyd, MR, Hysteroskopi/versaskopi, laparoskopi. Viktig og av og til vanskelig å skille hymen imperforatum og mer omfattende atresi.

### Behandling

- Operasjon, men kirurgi kan medføre arrdannelse og sekundære problemer. Tapping for avlastning av hematokolpos og så kontinuerlig gestagen inntil pasienten er motivert for å diskutere behandling er en mulighet.

## UTERUS SEPTUS/SUBSEPTUS, UTERUS DIDELPHYS, UTERUS BICORNIS, MINDRE MÜLLERSKE MISDANNELSER

### Insidens

- Nyere undersøkelser tyder på 3-4 %, av disse utgjør: Uterus subseptus 90 %, uterus bicornis 5 %, uterus didelphys 5 %

### Klinikk

- Svært mange diagnostiseres ikke, gir ikke problemer
- Ved avløpshindring for menstruasjonsblod gir tilstanden ofte problemer kort etter menarke. Dysmenoré, hematometra, evt. pyometra. Akutt abdomen. Graviditetsproblemer

- Primært infertilitet, residiverende aborter, preterme fødsler, cervixinsuffisiens, IUGR, avvikende fosterleie, sekundær risvekkelse og postpartumblødninger

### Behandling og prognose

- Reseksjon av septum kan være aktuelt (hysteroskopi), ved bicorn uterus operasjon i selekterte tilfeller ved å fjerne rudimentært anlegg/mindre uterinhorn laparoskopi?).
- Smerter, fertilitet og seksuell funksjon; utred mtp endometriose, pas. kan ofte ha et normalt seksualliv men dyspareuni sees, mulighet for graviditet avhenger av misdannelsen

### Blæreekstrofi og epispadi

Medfødt tilstand, manglende utvikling og sammenvoksing i midtlinjen av urinblære, uretra, ytre kjønnsorganer, symfyse og bukvegg. Isolert epispadi der det bare er manglende utvikling og sammenvoksing av urinrør og ytre genitalia sees som en variant.

Totalt ca 1/30 – 50000 nyfødte. Mannlig overhyppighet 5:1

Ikke kjent genetisk årsak eller kjente risikofaktorer. Ikke vanlig med medfølgende anomalier, men kloakekstrofi som kan omfatte genitalia og urinveier forekommer

Barnet skal opereres innen 1-2 døgn med lukking av defekter. Sentralisert til Rikshospitalet.

Kvinner kan ha vaginal anomali, tilby GU når hun er voksen nok, utrening av anatomi og oppfølging av seksuallfunksjon. Normal fertilitet hos kvinner, vaginal fødsel vurderes individuelt.

### Urogenitalsinus/persisterende kloakk

Kliniske karakteristika: Hel eller delvis manglende deling av den føtale felles kloakk under fosterperioden.

Diagnose: Ved undersøkelse av barnet etter fødsel.

Anatomi: Hos jenter vil det kunne foreligge et felles løp av uretra og vagina, som oftest vil omfatte den ytre delen. Vaginalåpningen kan da ligge for langt forover og helt eller delvis mangle vestibulum og med korte eller defekte labia minora. Ved persisterende kloakk mangler anus og rektum vil også munne i det felles avløp.

Behandlingsbehov: Kirurgisk korreksjon for å sikre blære- og tarmfunksjon.

Adekvat avløp uten infeksjoner, etter hvert kontinens. Evt. også mht. vaginalåpning, og ved behov vaginal dilatasjon.

## KROMOSOM/GENETISKE AVVIK

### Turner syndrom

Har ikke genitale misdannelser, se eget kapittel.

### Testosteron insensitivitet, 46XY:

Komplett eller partiell.

Også omtalt som testikulær feminisering, kvinnelig fenotype med karyotype 46XY. Feminin fenotype uten androgenisering.

- Primær amenoré, manglende kjønnsbehåring
- Testikler kan finnes intraabdominalt eller delvis descendert

- Høy testosteronverdi
- Uterus, tuber, øvre vagina: Mangler helt eller delvis
- Ytre genitalia: upåfallende, men vagina kun som en grop.

**Behandling:**

- Tidlig gonadectomi. Alle intraabdominale gonader med en Y komponent har økt malignitetsrisiko og skal fjernes. Hvis diagnosen ikke stilles før etter pubertet vil disse kvinner kunne få en noe bedre spontan pubertet, men det er ikke tilstrekkelig begrunnelse for å utsette operasjon der indikasjonen er kjent
- Substitusjonsbehandling med østrogen etter gonadectomi. Dersom mammae ønskes økt, implantater.
- Vagina forlenges konservativt ved dilatasjon, evt kirurgisk.

**Swyer syndrom**

Fenotypisk kvinne, 46 XY, gonadedysgenesi.

- Primær amenore, manglende pubertet (vurder behåring og bryst)
- Stor høyde
- Testikler fungerer ikke, lav testosteron
- Normale genitalia bortsett fra gonader

**Behandling:** som over pga av cancerrisiko, husk østrogensubstitusjon etter gonadectomi.

**Andre gonadedysgenesier**

Anatomi/fenotype: Usikkert fysisk kjønn.

Ulike varianter av mutasjoner. Gonader kan ha både ovariell og testikulær funksjon eller ha mangelfull utvikling.

Diagnose: Kromosomanalyse, evt. med familiær utredning. Hormonprøver. MR med tanke på genitalia interna og nyre/urinveier samt skjelett.

Forskjellige varianter av klitoris hypertrofi/penisagenesi/vaginalatrofi, fusjon av labia/manglende scrotalutvikling. Gonader kan ligge i labia majora, lyskekanal eller intraabdominalt. Genitalia interna kan mangle hos kvinnelige fenotyper. Reproduktiv status: Oftest infertile. Kvinnelige fenotyper kan fungere godt seksuelt.

Viktig å påvise eventuell Y komponent, risiko for malign utvikling.

**Adrenogenitalt syndrom, CAH (Congenital Adrenal Hyperplasia)**

Tidlig eller late onset, komplett eller partiell. Gir androgenisering hos jenter/kvinner. Autosomal defekt som medfører enzymmangel i binyrebark helt fra tidlig fosterutvikling. Normal 46 XX (eller XY). Vanligste mangel er 21-hydroxylasemangel. Medfører inkomplett konvertering til kortisol og opphoping av prekursor med androgen virkning.

- virilisering av jentefosterets genitalia
- antagelig også effekt på fosterets hjerne

Enklest der barnet er en pike og genitalia er tydelig virilisert med klitoris hyperplasi og sammenvokste labia uten at hun oppfattes som gutt. Kan fremstå som usikkert kjønn hos piker og passere uten mistanke hos et guttebarn. *De salttapende former kan medføre binyrebark krise etter noen dager.*

Hos gutter vil det ikke medføre genitale anomalier, "bare" forstyrrelser i vann- og saltbalansen, tilstanden kan oversees på barselavdelingen fordi det ikke er utseendemessige forandringer.

Tilstanden har også flere atypiske eller mildere varianter . Kan debutere i tenårene som amenoré eller oligomenore, eller prepubertalt som virilisering.

**Behandling:** Hormonell behandling med hydrokortison evt. Aldosteron (ved salttap). Pubertetsinduksjon . Kirurgisk korreksjon, evt. vaginal dilatasjon. NB! Husk ekstra kortison før et kirurgisk inngrep.