

ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΟΥ ΓΥΝΑΙΚΕΙΟΥ ΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ ΚΑΙ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ

2

ΚΕΦΑΛΑΙΟ

ΓΕΝΙΚΑ

Από την πέμπτη εβδομάδα της κύησης, το έμβρυο πλησιάζει όλο και περισσότερο στην «ανθρώπινη» μορφή και γίνεται η οργανογένεση. Προοδευτικά, γίνεται διαφοροποίηση των γονάδων και ολοκλήρωση του γεννητικού συστήματος προς άρρεν ή θήλυ. Κατά την ανάπτυξη του γεννητικού συστήματος μπορεί να παρατηρηθούν συγγενείς ανατομικές ανωμαλίες του, διαφόρων αιτιολογιών (χρωμοσωμικές, μεταβολικές κ.λπ.). Λόγω της ανατομικής και εμβρυολογικής συνάφειας του γεννητικού και του ουροποιητικού συστήματος, είναι εύκολα κατανοητό πως οι ανωμαλίες του ενός συστήματος σχετίζονται με τις ανωμαλίες του άλλου (Vaughan & Middleton 1975, Moore 1982). Πάνω από 20% του συνόλου των γυναικών με συγγενείς ανωμαλίες της μήτρας έχουν επίσης ανωμαλίες από το ουροποιητικό σύστημα. Να σημειωθεί ότι σε συνυπάρχουσες ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων και του ουροποιητικού συστήματος, η προσπάθεια κάποιας χειρουργικής αποκατάστασης απαιτεί τη συνεργασία ομάδας ιατρών που περιλαμβάνει χειρουργό, γυναικολόγο και ουρολόγο (Adamian et al 2003). Σχετικά πρόσφατα, περιγράφηκε μια περίπτωση τραχηλικού καρκίνου σε μια ασθενή με δίδελφου μήτρα και ετερόπλευρη νεφρική ανωμαλία (Kaba et al 2013). Συμπερασματικά, οι συγγενείς ανωμαλίες του γεννητικού συστήματος μπορεί να έχουν σοβαρές συνέπειες. Επομένως, ο γυναικολόγος πρέπει να είναι ενημερωμένος για το φάσμα των συγγενών ανωμαλιών και τα συμπτώματα που μπορεί να προκύψουν από αυτές (Edmonds 2003). Είναι γνωστός ο κίνδυνος κολπικού αδενοκαρκινώματος από διανγή κύτταρα με συνοδές ανωμαλίες των πόρων του Müller σε ασθενείς που εξετέθησαν ενδομητρίως στη διαιθυλστυλβεστρόλη, χωρίς να αποκλείονται τα παραπάνω ευρήματα σε αρνητικό ιστορικό (Zeeshanuddin & Ahsan 2009).

1. ΑΙΔΟΙΟ

Σπάνια, τα εξωτερικά γεννητικά όργανα μπορεί να μη δίνουν σαφή εντύπωση αν είναι αρσενικού ή θηλυκού τύπου (με πτυχές που μοιάζουν με όσχεο ή χείλη του αιδοίου). Η κατάσταση αυτή μπορεί να παρατηρηθεί σε θηλυκό έμβρυο με συγγενή υπερπλασία των επινεφριδίων (ενζυμική βλάβη που συνεπάγεται διαταραχή του μεταβολισμού της κορτιζόλης και της αλδοστερόνης). Στις περιπτώσεις αυτές, η συχνότερη διαταραχή είναι η έλλειψη του ενζύμου 21 υδροξυλάσης,

οπότε τα επινεφρίδια αδυνατούν να συνθέσουν κορτιζόλη σε επαρκείς ποσότητες, με αποτέλεσμα υπερέκκριση ACTH από την υπόφυση. Η υπερπαραγωγή ACTH οδηγεί στην υπερπλασία του φλοιού των επινεφριδίων. Από την υπερπλασία του φλοιού των επινεφριδίων αυξάνεται η παραγωγή δευδροεπιανδροστερόνης και ανδροστενδιόνης που μετατρέπονται σε τεστοστερόνη. Είναι, λοιπόν, προφανής ο λόγος της αρρενοποίησης του κοριτσιού (είναι γονοτυπικά κορίτσι με φυσιολογικό καρυότυπο-46XX) που μπορεί να έχει εμφανή σημεία αρρενοποίησης κατά την ώρα της γέννησης. Η υπερτροφία της κλειτορίδας και η εκτεταμένη στένωση της περιοχής γύρω από την ουρήθρα και την είσοδο του κόλπου, λόγω υπερτροφίας των γεννητικών πτυχών, είναι χαρακτηριστικά της συγγενούς υπερπλασίας των επινεφριδίων που επιτείνονται με την αύξηση της ηλικίας. Εμφάνιση εξωτερικών γεννητικών οργάνων αμφίβολου φύλου μπορεί να παρατηρηθεί και σε ύπαρξη ορμονοπαραγωγού όγκου, σε άρρενα ψευδερμαφροδιτισμό ή σε αληθή ερμαφροδιτισμό. Άρρην ψευδερμαφροδιτισμό λέγεται η κατάσταση εκείνη κατά την οποία τα εξωτερικά γεννητικά όργανα είναι αμφίβολου φύλου σε γονοτυπικά άρρενα άτομα (46 XY). Η φαινοτυπική εμφάνιση θήλεος στα άτομα αυτά οφείλεται στη μη ικανοποιητική επίδραση των ανδρογόνων ορμονών λόγω ανατομικής βλάβης των όρχεων (ταινιοειδής εμφάνιση και έλλειψη ενδοκρινικής λειτουργίας), ενζυμικής διαταραχής στον μεταβολισμό της τεστοστερόνης ή ανεπαρκούς ανταπόκρισης των ανδρογονικών υποδοχέων. Όταν υπάρχει ανατομική βλάβη των όρχεων, τα άτομα αυτά διαθέτουν κόλπο, μήτρα και σάλπιγγες λόγω μη παραγωγής της ανασταλτικής ορμόνης (ή παράγοντα) της ανάπτυξης των πόρων του Müller (Anti-Müllerian Hormone-AMH). Όταν οι όρχεις είναι ανατομικά φυσιολογικοί (αλλά υπάρχει ενζυμική διαταραχή στον μεταβολισμό της τεστοστερόνης ή ανεπαρκής ανταπόκριση των ανδρογονικών υποδοχέων), οι όρχεις παράγουν την AMH και έτσι τα άτομα αυτά δεν εμφανίζουν γυναικεία έσω γεννητικά όργανα, όπως τα προηγούμενα. Τα άτομα με αληθή ερμαφροδιτισμό φέρουν μαζί ωθήκη και όρχι ή ωθηκόρχεις (συνύπαρξη ωθητικού και ορχικού ιστού) και έχουν εξωτερικά γεννητικά όργανα αμφίβολου τύπου με ένα ευρύ φάσμα εμφανίσεων (Baramki 2002). Τα περισσότερα από τα άτομα αυτά έχουν 46 XY καρυότυπο και σπανιότερα XX, XX/XY κ.λπ. Πολύ σπάνια, τέλος, διαπιστώνεται διπλό αιδίο (ίσως και με δύο κόλπους και δύο μήτρες).

2. ΠΑΡΘΕΝΙΚΟΣ ΥΜΕΝΑΣ

Ο παρθενικός υμένας (στις περισσότερες περιπτώσεις) έχει, πριν από τη ρήξη του, άνοιγμα διαφόρων σχημάτων και μεγέθους. Σπανιότερα, το άνοιγμα αυτό μπορεί να μην υπάρχει, οπότε μιλάμε για ατρησία του παρθενικού υμένα. Στην περίπτωση αυτή, δεν υπάρχει δυνατότητα διόδου προς τα έξω των εκκρίσεων από τα έσω γεννητικά όργανα και σπάνια πριν την ήβη μπορεί να παρατηρηθεί μεγάλη άθροιση βλέννας πίσω από τον παρθενικό υμένα. Σοβαρά προβλήματα δημιουργούνται μετά την εμμηναρχή, οπότε το αίμα δεν βρίσκει διέξοδο και συσσωρεύεται μέσα στον κόλπο (αιματοκόλπος) πίσω από τον παρθενικό υμένα που προβάλλει. Οι επαναλαμβανόμενες εμμηνορρυσίες συνεπάγονται προοδευτική διάταση του κόλπου και προοδευτική επιδείνωση πόνου στο υπογάστριο, ενώ το κορίτσι έχει «αμηνόρροια». Το διακοιλιακό υπερηχογράφημα μπορεί να βοηθήσει στη διάγνωση ενώ η εξέταση από το έντερο, διαπιστώνει την άθροιση του αίματος που δίνει την εντύπωση μεγάλης μάζας που καταλαμβάνει τη μικρή πύελο και προκαλεί απόθηση της ουροδόχου κύστης προς τα πάνω. Η χειρουργική διάνοιξη του παρθενικού υμένα δίνει τη λύση στο πρόβλημα.

3. ΚΟΛΠΟΣ

Η κοιλική κοιλότητα μπορεί να έχει εγκάρσια ή κάθετα διαφράγματα που εμποδίζουν τη συνουσία και τον τοκετό. Τα διαφράγματα αυτά αφαιρούνται χειρουργικά. Σπανιότερα, διαπιστώνονται μέσα στον κόλπο κύστεις συγγενούς αιτιολογίας. Οι ανωμαλίες του φύλου μπορεί να συνεπάγονται συγγενή έλλειψη του κόλπου που μπορεί να συνυπάρχει με άλλες ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων αλλά και του ουροποιητικού συστήματος (όπως μονήρης νεφρός). Το σύνδρομο Rokitansky-Kuster-Hauser χαρακτηρίζεται από φυσιολογικές σάλπιγγες, ωθήκες και αιδοίο ενώ υπάρχει απουσία κόλπου και φυσιολογικής μήτρας (στη θέση της οποίας υπάρχουν δύο συμπαγή μυϊκά μορφώματα). Το σύνδρομο μπορεί να συνδυάζεται με ανωμαλίες του ουροποιητικού συστήματος (Ansari et al 2003). Σπάνια, έχει περιγραφεί διπλός κόλπος (με μυϊκό χιτώνα και βλεννογόνο και στους δύο κόλπους) που μπορεί να συνυπάρχει με διπλό αιδοίο και διπλή μήτρα. Σπάνια, επίσης, έχει περιγραφεί πρωτοπαθές αδενοκαρκίνωμα του κόλπου σε έδαφος αδένωσης και διδελφου μήτρα (Talia et al 2012). Τέλος, είναι γνωστός ο κίνδυνος κοιλικού αδενοκαρκινώματος από διαυγή κύτταρα με συνοδές ανωμαλίες των πόρων του Müller σε ασθενείς που εξετέθησαν ενδομητρίως στη διαθυστιλβεστρόλη.

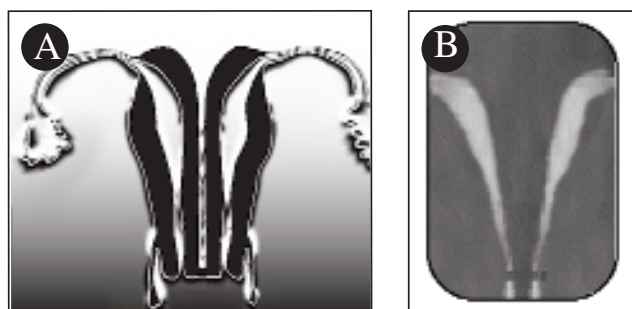
4. ΜΗΤΡΑ

Το μέγεθος της μήτρας μπορεί να υπολείπεται από το φυσιολογικό σε μικρότερο ή μεγαλύτερο βαθμό. Στην περίπτωση αυτή, όπως συμβαίνει και κατά την παιδική ηλικία και μετά την εμμηνόπαυση, ο τράχηλος μπορεί να εμφανίζει μεγάλο μήκος σε σχέση με το σώμα της μήτρας. Η πάθηση είναι δύσκολο να διαγνωστεί ενωρίς διότι η μήτρα είναι υποπλαστική κατά την παιδική ηλικία. Αργότερα, η πρώτη ένδειξη μπορεί να είναι η αμηνόρροια. Ως θεραπευ-

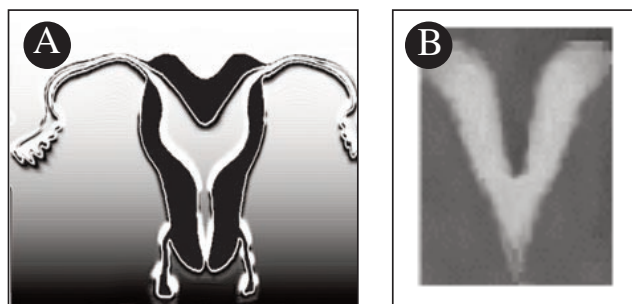
Πίνακας 2.1. Συχνότητα των ανωμαλιών διάπλασης της μήτρας.

Είδος ανωμαλίας	Συχνότητα (%)
Δίκερη	> 30
Καρδιόμορφη-τοξοειδής	< 17
Ατελές διάφραγμα	< 15
Δίδελφυσ	< 13
Τέλειο διάφραγμα	< 11
Μονόκερη	< 9

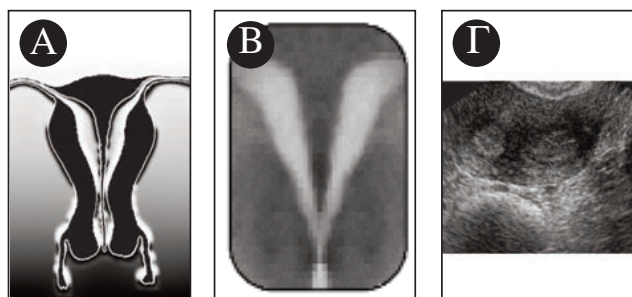
τική αντιμετώπιση έχει προταθεί η χορήγηση ορμονικών σκευασμάτων. Το μέγεθος του προβλήματος σχετίζεται με την εξέλιξη πιθανής κύησης που όμως μπορεί να είναι και φυσιολογική. Οι ανωμαλίες του σχήματος της μήτρας περιλαμβάνουν διάφορες ανατομικές ποικιλίες. Η διάγνωσή τους μπορεί να γίνει με την υστεροσαλπιγγογραφία, το υπερηχογράφημα και τη λαπαροσκόπηση. Οι συγγενείς



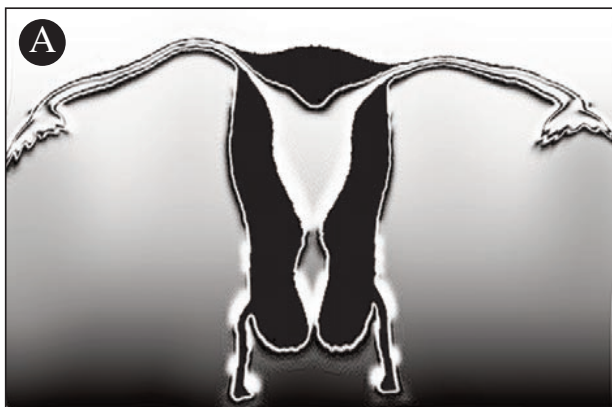
Εικόνα 2.1. Δίδελφυσ.



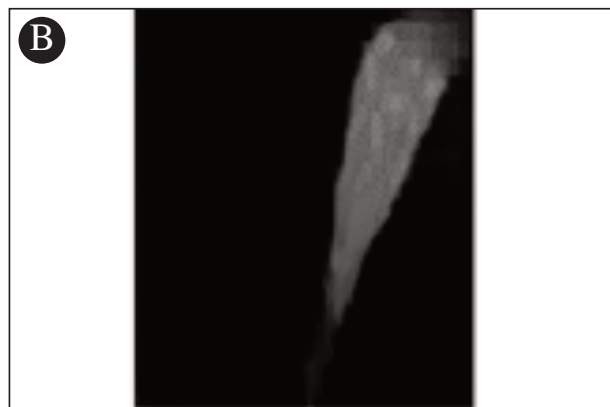
Εικόνα 2.2. Δίκερη μήτρα.



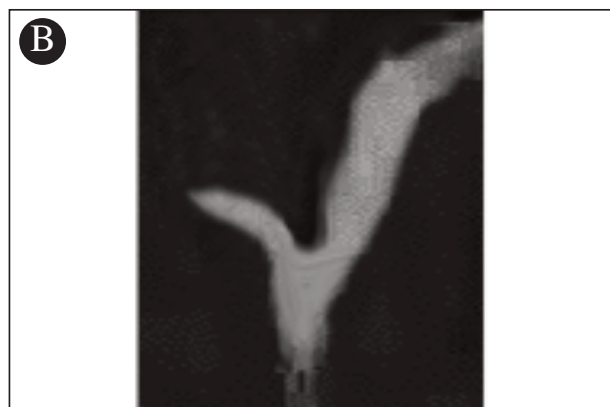
Εικόνα 2.3. Διθάλαμη μήτρα.



Εικόνα 2.4. Καρδιόμορφη μήτρα.



Εικόνα 2.5. Μονόκερη μήτρα με «τυφλό» κέρασ.



Εικόνα 2.6. Μονόκερη μήτρα με κέρασ που επικοινωνεί με την υπόλοιπη κοιλότητα της μήτρας.



Εικόνα 2.7. Αληθινή μονόκερη μήτρα.

ανωμαλίες της μήτρας είναι το αποτέλεσμα ανωμαλιών κατά την ανάπτυξη των πόρων του Muller που αφορούν τη δημιουργία της εσωτερικής κοιλότητας και της απορρόφησης του διαφράγματος (Kaur & Panneerselvam 2021). Η διδελφός (δύο ανεξάρτητες μήτρες που κάθε μία έχει δική της σάλπιγγα, με την αντίστοιχη ωοθήκη και δικό της τραχηλικό στόμιο) (Εικόνα 2.1), η δίκερη (Εικόνα 2.2) και η διθάλαμη μήτρα (Εικόνα 2.3) οφείλονται σε ατελή ή πλήρη αδυναμία συνένωσης των πόρων του Müller ή σε αδυναμία απορρόφησης του μεταξύ τους διαφράγματος. Σε σπάνιες περιπτώσεις μπορεί να υπάρχει επικοινωνία των δύο κοιλοτήτων υψηλότερα από τον ισθμό (Lev-Toaff et al 2003). Η ανατομική ανωμαλία του σχήματος της μήτρας μπορεί να είναι και πολύ μικρότερη και η μήτρα να έχει απλά σχήμα «καρδιάς» (Εικόνα 2.4). Η μονόκερη μήτρα (που μπορεί να συνοδεύεται από μονήρη νεφρό ή άλλες ανωμαλίες του ουροποιητικού συστήματος) χαρακτηρίζεται από υποπλασία ή απλασία του ενός πόρου του Müller (με υποπλασία ή απουσία της αντίστοιχης σάλπιγγας), ενώ η ανάπτυξη του άλλου πόρου είναι φυσιολογική (Εικόνες 2.5, 2.6 και 2.7). Ο φυσιολογικός κόλπος και τράχηλος επιτρέπουν τη φυσιολογική συνουσία και η πιθανή κύηση, παρά τα αναμενόμενα προβλήματα, μπορεί τελικά να έχει αίσιο τέλος. Η συχνότητα των ανωμαλιών διάπλασης του σώματος της μήτρας φαίνονται στον Πίνακα 2.1. Το σύνδρομο Rokitansky-Kuster-Hauser έχει περιγραφεί στις ανωμαλίες του κόλπου. Υποτυπώδεις μήτρα και σάλπιγγες έχουν περιγραφεί σε καρυότυπους 45XO/46XY (Okur & Gough 2003). Η υστεροσαλπιγγογραφία είναι εξέταση ρουτίνας για τη διάγνωση των ανωμαλιών διάπλασης της μήτρας. Το υπερηχογράφημα, απλό και τρισδιάστατο, μπορεί να βοηθήσει στη διάγνωση τόσο εκτός κύησης όσο και στην κύηση (Chang et al 2003). Οι συγγενείς ανωμαλίες της μήτρας ευθύνονται για αυτόματες αποβολές (Yu-Hsin 2005) και για μια μικρή αναλογία των επανειλημμένων αποβολών που κυμαίνεται από 0.1 έως 3% (Darné 2004). Σπάνια, μπορεί να γίνει ρήξη της μήτρας μετά από κύηση σε υποπλαστικό κέρασ δίκερης μήτρας (Ιατράκης 2009). Κάποιες από τις προηγούμενες συγγενείς ανωμαλίες του σώματος της μήτρας επιδέχονται χειρουργική διόρθωση. Η διθάλαμη μήτρα διορθώνεται με υστεροσκοπική αφαίρεση του διαφράγματος. Σε δίκερη μήτρα, που αποκαταστάθηκε χειρουργικά, σε επόμενη κύηση υπάρχει αυξημένος κίνδυνος ρήξης της μήτρας στην περιοχή της ουλής. Στις περιπτώσεις αυτές, επειδή η ουλή βρίσκεται στο κυρίως συστελλόμενο τμήμα της μήτρας, τον πυθμένα, ο κίνδυνος ρήξης είναι μεγαλύτερος κατά τη διάρκεια του τοκετού. Φυσικά, σε ιστορικό διθάλαμης μήτρας, της οποίας το διάφραγμα αφαιρέθηκε με υστεροσκόπηση, δεν υπάρχει κίνδυνος μελλοντικής ρήξης αφού δεν δημιουργείται ουλή στο τοίχωμα της μήτρας (Ιατράκης 2009).

5. ΩΟΘΗΚΕΣ

Η πιο χαρακτηριστική συγγενής ανωμαλία των ωοθηκών είναι η γοναδική δυσγενεσία (σύνδρομο Turner) που χαρακτηρίζεται από απουσία φυσιολογικών ωοθηκών. Η γοναδική

δυσγενεσία είναι η συχνότερη αιτία πρωτοπαθούς στειρώσης στις γυναίκες. Στην αμιγή του μορφή, το σύνδρομο χαρακτηρίζεται από χρωμοσωμικό τύπο 45X και έχει πολύ μεγάλη ενδομητρική θνησιμότητα. Στους χρωμοσωμικούς τύπους 46XX, υπάρχει παραμόρφωση του ενός X χρωμοσώματος. Η χρωμοσωμική βλάβη εκφράζεται τελικά στις ωοθήκες που στερούνται στοιχειωδών λειτουργικών μονάδων ενώ η μήτρα είναι υποπλαστική. Σπάνια μπορεί να υπάρχει εξωτερική εμφάνιση αγοριού (Getachew & Assefa 2003). Σε κάποιες μορφές του συνδρόμου Turner (με αλληλουχίες του Y χρωμοσώματος) προτάθηκε η εκτέλεση ειδικών εξετάσεων για τον προσδιορισμό του πραγματικού κινδύνου γοναδικών όγκων (Barros et al 2011). Οι πολύ αυξημένες τιμές των γοναδοτροπινών του αίματος (λόγω της απουσίας των οιστρογόνων, δεν αναστέλλεται η έκκριση των γοναδοτροπινών) και ο χρωμοσωμικός έλεγχος επιβεβαιώνουν τη διάγνωση. Πολύ σπάνια είναι η συνύπαρξη γοναδικής δυσγενεσίας και αχονδροπλασίας (Gokce et al 2008). Η οιστρογονική υποκατάσταση από την αρχή της εφηβείας συντελεί στην αύξηση του μεγέθους της μήτρας (McDonnell et al 2003). Όταν υπάρχει επιθυμία τεκνοποίησης, αυτή μπορεί να γίνει με δωρεά ωαρίων (Delbaere & Englert 2003). Μικρό ποσοστό του συνδρόμου Turner (κυρίως της ομάδας του συνδρόμου που εμφανίζει μωσαϊκισμό ή 46 XX με δομική ανωμαλία του ενός X χρωμοσώματος) μπορεί να συλλάβει αυτόματα (Birkebaek et al 2002).

6. ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΜΗ ΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑΣ ΣΤΑ ΑΝΔΡΟΓΟΝΑ

Η πλήρης έκφραση αυτού του συνδρόμου (complete androgen insensitivity syndrome) είναι μια φυλοσύνδετη υπολειπόμενη διαταραχή (X-linked recessive disorder) κατά την οποία άτομα 46,XY παρουσιάζουν φυσιολογικό θήλυ φαινότυπο. Αυτές οι ασθενείς έχουν αντίσταση στην τεστοστερόνη λόγω ελαττωματικού ανδρογονικού υποδοχέα. Αυτή η διαταραχή συνεπάγεται τη μη ανάπτυξη των ανδρικών φυλετικών χαρακτηριστικών που εξαρτώνται από την τεστοστερόνη. Τα εξωτερικά γεννητικά όργανα είναι θηλυκού τύπου στην εμφάνιση. Ωστόσο, μπορεί να ψηλαφηθούν όρχεις στα χείλη του αιδοίου ή τη βουβωνική περιοχή. Οι όρχεις παράγουν την ουσία που αναστέλλει την ανάπτυξη των πόρων του Müller (έτσι, δεν παρατηρείται ανάπτυξη των σαλπίγγων, της μήτρας και του ανώτερου ενός τρίτου του κόλπου). Κατά την εφηβεία, γίνεται κάποια ανάπτυξη των μαστών. Οι φορείς (46,XX) αναπτύσσουν φυσιολογικά έξω και έσω γεννητικά όργανα. Μετά την εφηβεία, οι όρχεις πρέπει να αφαιρούνται χειρουργικά διότι υπάρχει αυξημένος κίνδυνος (έως 5%) ανάπτυξης καρκίνου των όρχεων μετά την ηλικία των 25 ετών (Welt & Barbieri 2018).

7. ΜΑΣΤΟΙ

Μπορεί να υπάρχει πλήρης απουσία του μαστού (αμαστία) (Trier 1965). Η αμαστία μπορεί να είναι ένα μεμονωμένο εύρημα ή μπορεί να αποτελεί μέρος ενός συνδρόμου. Σε ανωμαλίες του εξωδέρματος είναι «λογικό» να υπάρχει

αμφοτερόπλευρη αμαστία (με ή χωρίς άλλες ανωμαλίες) ή ετερόπλευρη αμαστία. Οι συνοδές ανωμαλίες περιλαμβάνουν ανωμαλίες του γεννητικού και ουροποιητικού συστήματος και ανωμαλίες του ανώτερου μέρους του σώματος και

της κεφαλής, όπως λυκόστομα, υπερτελορισμό, ανωμαλίες των θωρακικών μυών, ανώμαλη ανάπτυξη του θωρακικού τοιχώματος και δυσμορφίες των άνω άκρων.

Βιβλιογραφία

- Adamian AA, Darenkov SP, Adamian LV, Zuraev GTs, Adzhieva ZA. One-stage formation of urinary bladder, restoration of symphysis with correction of congenital defects of external and internal genital organs. *Khirurgiia* 2003, 3:89-91.
- Ansari MS, Gupta NP, Kriplani A. Ectopic ureter with urinary incontinence. An unusual presentation of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Int Urogynecol J Pelvic Floor Dysfunct* 2003, 14:64-6.
- Baramki TA. Intersexuality. *Postgrad Obstet Gynecol* 2002, 22(10):1-6.
- Barros BA, Moraes SG, Coeli FB, Assumpção JG, De Mello MP, Maciel-Guerra AT, Carvalho AB, Viguetti-Campos N, Vieira TA, Amstalden EM, Andrade JG, Esquiaveto-Aun AM, Marques-de-Faria AP, D'Souza-Li LF, Lemos-Marini SH, Guerra G Jr. OCT4 immunohistochemistry may be necessary to identify the real risk of gonadal tumors in patients with Turner syndrome and Y chromosome sequences. *Hum Reprod* 2011, 26:3450-5.
- Birkebaek NH, Cruger D, Hansen J, Nielsen J, Bruun-Petersen G. Fertility and pregnancy outcome in Danish women with Turner syndrome. *Clin Genet* 2002, 61:35-9.
- Chang LW, Chang CH, Yu CH, Chang FM. Prenatal diagnosis of a triplet pregnancy complicated with one acardius in a patient with didelphys uterus using three-dimensional ultrasound. *Prenat Diagn* 2003, 23:172-3.
- Darné FJ. Recurrent miscarriage. In: Arulkumaran S, Symonds IM, Fowle A (eds). *Oxford handbook of Obstetrics & Gynaecology*. Oxford, Oxford University Press 2004.
- Delbaere A, Englert Y. Turner's syndrome and oocyte donation. *Gynecol Obstet Fertil* 2002, 30:970-8.
- Edmonds DK. Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2003, 17:19-40.
- Getachew E, Assefa G. Gonadal dysgenesis: case report. *East Afr Med J* 2000, 77:570-1.
- Gokce C, Atabek ME, Kaynar L, Torun E, Kurtoglu S, Bayram F. Achondroplasia associated with gonadal dysgenesis. *J Int Med Res* 2008, 36:605-8.
- Ιατράκης Γ (εκδ.). *Συγγενείς Ανωμαλίες του Γεννητικού Συστήματος του Θήλεος*. Βιβλίο Μαιευτικής. Αθήνα, Εκδόσεις «Δεσμός» 2009.
- Kaba M, Gungor T, Baser E, Ozdal B, Sirvan L. Cervical cancer in a patient with uterus didelphys and obstructive hemivagina, ipsilateral renal anomaly (OHVIRA) syndrome. *Arch Gynecol Obstet* 2013, 288:229-30.
- Kaur P, Panneerselvam D. Bicornuate Uterus. In: *StatPearls [Internet]*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing 2021.
- Lev-Toaff AS, Toaff ME, Meamarzadeh MT, Shahrzad G. Nonisthmic communicating uteri. Report of 3 new types in a new subclass of communicating uteri. *J Reprod Med* 2003, 48:233-8.
- McDonnell CM, Coleman L, Zacharin MR. A 3-year prospective study to assess uterine growth in girls with Turner's syndrome by pelvic ultrasound. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2003, 58:446-50.
- Moore KL (ed). *The urogenital system*. In: *The developing human: clinically oriented embryology*. Philadelphia, WB Saunders 1982.
- Okur H, Gough DC. Management of mullerian duct remnants. *Urology* 2003, 61:634-7.
- Talia KL, Scurry J, Manolitsas T, McCluggage WG. Primary vaginal mucinous adenocarcinoma of gastric type arising in adenosis: a report of 2 cases, 1 associated with uterus didelphys. *Int J Gynecol Pathol* 2012, 31:184-191.
- Trier WC. Complete breast absence. *Plast Reconstr Surg* 1965, 36:431-9.
- Welt CK, Barbieri RL. Causes of primary amenorrhea. *UpToDate* 2018.
- Vaughan ED Jr, Middleton GW. Pertinent genitourinary embryology: review for the practising urologist. *Urology* 1975, 6:139-49.
- Yu-Hsin Wu. Spontaneous abortions. In: Bader TJ (ed). *Ob/Gyn Secrets*. Philadelphia, Elsevier Mosby 2005.
- Zeeshan-ud-din, Ahsan A. Vaginal clear cell adenocarcinoma with associated Müllerian duct anomalies, renal agenesis and situs inversus: report of a case with no known in-utero exposure with diethyl stilboestrol. *J Pak Med Assoc* 2009, 59:568-70.

2

ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΟΥ ΓΥΝΑΙΚΕΙΟΥ ΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ



- Ενζυμικές-ορμονικές και χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορεί να συνεπάγονται ανωμαλίες εμφάνισης των εξωτερικών γεννητικών οργάνων.
- Οι συγγενείς ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων μπορεί να συνυπάρχουν με ανωμαλίες του ουροποιητικού συστήματος ενώ περιγράφηκε **καρκίνος** του τραχήλου σε δίδελφου μήτρα και ετερόπλευρη νεφρική ανωμαλία.
- Σε σύνδρομο μη ευαισθησίας στα ανδρογόνα, μετά την εφηβεία, οι όρχεις πρέπει να αφαιρούνται χειρουργικά διότι υπάρχει αυξημένος κίνδυνος (έως 5%) ανάπτυξης **καρκίνου** των όρχεων.
- Σε κάποιες μορφές του συνδρόμου Turner (με αλληλουχίες του Y χρωμοσώματος) υπάρχει θεωρητικός κίνδυνος γοναδικών όγκων.