

## КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК

Український журнал дитячої ендокринології.— ISSN 2304-005X.— 2014.— № 3.— С. 36—38.

## Синдром Рокитанського – Кюстнера

О.О. Фіщук<sup>1</sup>, К.С. Біляєва<sup>2</sup><sup>1</sup> Вінницький національний медичний університет імені М.І. Пирогова<sup>2</sup> Вінницька обласна дитяча клінічна лікарня

Наведено клінічний випадок синдрому Рокитанського – Кюстнера в дівчини 16 років, яка звернулася до ендокринолога зі скаргами на відсутність менструацій. Під час обстеження виявлено аплазію матки та піхви на тлі задовільного розвитку зовнішніх статевих органів і вторинних статевих ознак за жіночим типом та з нормальним жіночим каріотипом.

**Ключові слова:** синдром Рокитанського – Кюстнера, первинна аменорея, аплазія матки, мюллерові протоки, первинний гіпогонадізм.

Синдром Рокитанського – Кюстнера (СРК) – порівняно рідкісна патологія, яка характеризується вродженою аплазією матки та верхніх двох третіх частин піхви за нормального розвитку зовнішніх статевих органів і вторинних статевих ознак та відсутності хромосомних аномалій (каріотип 46XX) [15, 16]. Трапляється із частотою 1 випадок на 4500 живих новонароджених дівчат [1, 4].

Уперше синдром на початку XIX століття описали австрійський учений К. Рокитанський і німецький учений О.Е. Кюстнер [1, 3].

Більшість зареєстрованих випадків спорадичні, однак трапляються й сімейні форми патології.

Патогенетична основа розвитку синдрому – недостатня продукція клітинами ембріона субстанції MIS (mullerian-inhibiting substance) – біологічно активної речовини, що регулює розвиток мюллерових протоків, з яких формуються жіночі статеві органи [5, 9]. Також низка авторів відмічають порушення формування та розвитку системи мюллерових протоків унаслідок дії тератогенних факторів (гестаційний діабет, хімічні тератогени) [2, 17].

Розрізняють ізольований СРК 1 типу, який виявляється лише аномалією розвитку статевої системи, і СРК 2 типу, асоційований з іншими вродженими вадами розвитку нирок, хребта, серця [6, 7, 14].

Зазвичай СРК діагностують у пізньому пубертатному періоді під час обстеження дівчат з при-

воду первинної аменореї [8]. Диференційний діагноз проводять із синдромом нечутливості до андрогенів, дискінезією гонад, зокрема із синдромом Шерешевського – Тернера, з ізольованою атрезією піхви, яка трапляється за різних генетично детермінованих синдромів, а також із вторинним гіпогонадізмом [10, 11].

Лікування хворих із СРК полягає в хірургічній корекції статевих органів – у більшості випадків хворі потребують створення неовагіни. Із заміною метою здійснюють довічну терапію естрогенами [12, 13].

## Клінічний випадок

*Хвора П., 16 років 5 міс.,* звернулася до Вінницького обласного клінічного ендокринологічного центру, на кафедру ендокринології зі скаргами на відсутність менструацій і недостатній розвиток молочних залоз.

З анамнезу відомо, що дівчинка народжена від другої неускладненої вагітності, других нормальних пологів з масою тіла 3600 г, зростом 52 см. У дитячому віці періодично хворіла на гострі респіраторні інфекції, мала хронічний тонзиліт. У фізичному розвитку не відставала, поява вторинних статевих ознак відповідала віку. Сімейний анамнез по ендокринних хворобах не обтяжений, також відсутня інформація щодо випадків неплідності в жінок родини.

Стаття надійшла до редакції 30 вересня 2014 р.

Біляєва Катерина Сергіївна, дитячий ендокринолог  
21000, м. Вінниця, вул. Хмельницьке шосе, 108  
E-mail: ekaterina.bilyeva@gmail.com

**Клінічне обстеження.** Загальний стан дитини задовільний. Зріст 164 см, маса тіла — 48 кг, ІМТ — 17,8 кг/м<sup>2</sup> (< 15 > 3 перцентиля). Будова тіла пропорційна. Стигми дизембріогенезу відсутні. Шкіра чиста, нормального кольору й вологості. Кістково-м'язова система без змін. Щитоподібна залоза не збільшена, рухома, безболісна, вузлові утворення не пальпуються. Частота дихань — 20 за 1 хв, над легеньми аускультативно везикулярне дихання. Тони серця ритмічні, гучні. ЧСС 76 ударів за 1 хв, АТ — 100/60 мм рт. ст. Живіт м'який, пальпація безболісна. Паренхіматозні органи не збільшені. Симптом Пастернацького негативний з обох боків. Фізіологічні випорожнення не порушені. Статевий розвиток за жіночим типом, статева формула — P3Ax2Ma2Me1 (V стадія за Таннером).

**Лабораторне обстеження.** Загальні аналізи крові й сечі без патологічних відхилень. Глюкоза крові натще — 3,9 ммоль/л. ЛГ — 42 мМО/л (норма 0,1–11,9 мМО/л), ФСГ — 142,3 мМО/мл (норма 2,1–11,1 мМО/мл), прогестерон — 0,326 нг/мл (норма 0,2–1,5 нг/мл), естрадіол — менше 5 пг/мл (норма 6,0–27,0 пг/мл), загальний тестостерон — 0,569 нмоль/л (норма 0,290–1,67 нмоль/л), пролактин — 6,97 нг/мл (норма 4,7–16,7 нг/мл), кортизол — 7,02 мкг/дл (норма 6,2–19,4 мкг/дл), ТТГ — 1,51 мкМО/мл (норма 0,27–4,2 мкМО/мл). Каріотип 46 XX — нормальний жіночий.

**Інструментальні методи дослідження.** УЗД матки та додатків: тіло матки не візуалізується. У проекції тіла матки визначається гіпоехогенний тяж вигнутої форми (у вигляді гачка): довжина — 33,5 мм, передньо-задній розмір — 6,7 мм (у середній частині), ширина — 9 мм. Шийка матки не диференціюється. Яєчники не візуалізуються, в їх проекції —

тонкі тяжі товщиною 1,6 мм. Вільна рідина в порожнині малого таза не визначається. Додаткові утворення відсутні. Висновок: аплазія матки та яєчників. Підозра на аплазію піхви. УЗД щитоподібної залози: залоза розташована в типовому місці, не збільшена, капсула не ущільнена. Ехогенність звичайна, структура однорідна; об'єм залози за методом Вупп: права частка 3,4 см<sup>3</sup>, ліва частка 3,6 см<sup>3</sup>. Рентгенографія кисті: кістковий вік 11 років.

**Консультації суміжних спеціалістів.** Генетик: Синдром Рокитанського — Кюстнера. Гінеколог: зовнішні статеві органи сформовані за жіночим типом, вхід у піхву сформований, під час дослідження за допомогою зонда виявлено вкорочення та сліпе закінчення піхви довжиною 3–3,5 см. Висновок: синдром Рокитанського — Кюстнера.

Враховуючи скарги, клінічні дані, дані додаткових методів обстеження (аплазія матки, піхви за даними УЗД), дані гормональних методів обстежень, наявність нормального жіночого каріотипу, встановлено клінічний діагноз: синдром Рокитанського — Кюстнера, первинний гіпергонадо-тропний гіпогонадизм, аменорея 1 типу. Рекомендована довічна замісна терапія препаратами естрогенів, хірургічне лікування атрезії піхви.

## Висновок

Дівчата, які звертаються з приводу первинної аменореї, потребують подальшого всебічного обстеження в гінеколога, генетика, ендокринолога на предмет виявлення аномалії розвитку статевих органів навіть за нормального жіночого фенотипу, зі своєчасним медикаментозним та хірургічним лікуванням виявленої патології.

## ЛІТЕРАТУРА

- Адамьян В., Кулаков В.И. Пороки развития матки и влагалища. — М.: Медицина, 2008. — С. 93–99.
- Аль-Тахери Н.А. Функциональная оценка состояния яичников при нарушениях менструального цикла у девочек подросткового возраста: Автореф. дис. ...канд. мед. наук / С.-Петербург. гос. педиатр. мед. акад. — СПб, 2002. — 24 с.
- Адамьян И.В., Богданова Е.А. Оперативная гинекология детей и подростков. — М.: ЭликсКом, 2004. — С. 150–153.
- Вихляева Е.М. Руководство по эндокринологической гинекологии. — М.: Медицина, 2007. — 768 с.
- Киселева И.А. Формирование пола человека // Репродуктивное здоровье детей и подростков. — 2005. — № 4. — С. 48–58.
- Семичева Т.В., Петеркова В.А. Половое развитие детей: норма и патология. — М., 2002. — 232 с.
- Стрижакова М.А. Пороки развития влагалища и матки // Клинические лекции по акушерству и гинекологии. — М.: Медицина, 2004. — С. 498–513.
- Филатов В.И., Алимбаева Г.Н., Волобуев А.И. Анатомо-функциональные особенности мочевыделительной системы подростков с аномалиями развития матки и влагалища: Сборник тезисов конференции по детской гинекологии. — М., 2000. — 171 с.
- Gorgojo J.J., Almodóvar F., López E., Donnay S. Gonadalagenesis 46, XX associated with the atypical form of Rokitansky syndrome // Fertil. Steril. — 2002. — 77. — P. 185–187.
- Karine Morcel, Laure Camborieu. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome // Orphanet. J. Rare Dis. — 2007. — 2. — P. 13–14.
- Lim Y.J., Sohn T.S., Kang S.H.J. A case of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome presenting as Graves disease // Pediatr. Endocrinol. Metab. — 2012. — 25 (11–12). — P. 1169–1171.
- Master Hunter T., Heiman D L. Amenorrhoea; Evaluation and treatment // Am. Fm. Physician. — 2006. — 73. — P. 1374.
- Pal R., Manglik A., Sinha N. A case of Mayer Rokitansky Kuster Hauser Syndrome with absence of right thumb // Saudi J. Kidney Dis. Transpl. — 2008. — 19. — P. 236–240.
- Strubble E.H., Willemsen W.N., Lemmens J.A. et al. Mayer Rokitansky Kuster Hauser Syndrome: Distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic and laparoscopic findings // Am. J. Roentgenol. — 2003. — 160. — P. 331–334.
- Sharma S., Aggarwal N., Kumar S. et al. Atypical Mayer Rokitansky Kuster Hauser syndrome with scoliosis, renal and anorectal malformation. Case report // Ind. J. Radiol. Imag. — 2006. — 16. — P. 809–812.
- Trivedi A.V., Vaishya K.B., Dodiya C.K. et al. Two unique cases of atypical mullerian duct development // Ind. J. Radiol. Imag. — 2006. — 16. — P. 887–889.
- Vitko R.J., Cass A.S., Winter R.B. Anomalies of the genitourinary tract associated with congenital scoliosis and congenital kyphosis // J. Urol. — 1972. — 108. — P. 653.

## Синдром Рокитанского — Кюстнера

О.А. Фищук<sup>1</sup>, Е.С. Беляева<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Винницкий национальный медицинский университет имени Н.И. Пирогова

<sup>2</sup> Винницкая областная детская клиническая больница

Описан клинический случай синдрома Рокитанского — Кюстнера у девушки 16 лет, которая обратилась к эндокринологу с жалобами на отсутствие менструаций. При обследовании выявлено аплазию матки и влагалища на фоне удовлетворительного развития наружных половых органов и вторичных половых признаков по женскому типу и с нормальным женским кариотипом.

**Ключевые слова:** синдром Рокитанского — Кюстнера, первичная аменорея, аплазия матки, мюллеровы протоки, первичный гипогонадизм.

## The Rokitansky — Küster syndrome

О.О. Fishchuk<sup>1</sup>, К.С. Bilyaeva<sup>2</sup>

<sup>1</sup> National Pirogov Memorial Medical University, Vinnytsya

<sup>2</sup> Vinnytsya Regional Children's Clinical Hospital

We reported a clinical case of the Rokitansky—Küster syndrome in a girl aged 16 years old, who has applied to the endocrinologist with primary amenorrhea. Further examination revealed aplasia of the uterus and vagina on a background of normal development of the external genitalia and secondary sexual characteristics on the female type and with normal female karyotype.

**Key words:** syndrome Rokitansky—Küster, primary amenorrhea, aplasia of the uterus, Muller ducts, primary hypogonadism.