

# Report of Severe Endometriosis in a Patient with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) Syndrome

## ARTICLE INFO

### Article Type

Case Report

### Authors

Sahraeian Gh.\* MD

### How to cite this article

Sahraeian Gh. Report of Severe Endometriosis in a Patient with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) Syndrome. Sarem Journal of Reproductive Medicine. 2019;3(4):161-164.

## ABSTRACT

**Backgrounds & Aims** Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome is a rare genetic disease that can be one of the causes of primary amenorrhea in young girls. These patients usually refer with primary amenorrhea despite the normal appearance of the genital tract and normal secondary sexual traits. Although these patients have no other concomitant symptoms, a small percentage of functional endometrial islets are observed. This report investigated a 19-year-old young woman with Rokitansky-Küster-Hauser syndrome with severe endometriosis.

**Patient Information** The patient was a 19-year-old woman who referred to the hospital with primary amenorrhea and severe cyclic pain and was diagnosed with uterus larger than normal with vaginal agenesis and cervix in early studies, with primary uterine enlargement and severe endometriosis due to Rokitansky syndrome. So the patient underwent hysterectomy and was a candidate for vaginoplasty

**Conclusion** Functional endometriosis in patients with Rokitansky syndrome is approximately 7-10%, but in the event of primary amenorrhea and symptoms of cyclic pain in the patient, Rokitansky syndrome should be considered and for preventing secondary endometriosis caused by it, cutting off the monthly menstrual cycles or bringing out the uterus containing the endometrium or creating an anastomosis between the functional uterus and vaginal, if it is possible, seem logical techniques

**Keywords** Endometriosis; Mullerian Aplasia; Mayer Rokitansky Kuster Hauser Syndrome

\*Sarem Fertility & Infertility Research Center (SAFIR), Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

### \*Correspondence

Address: Sarem Women Hospital, Basij Square, Phase 3, Ekbatan Town, Tehran, Iran. Postal Code: 1396956111  
Phone: +98 (21) 44670888  
Fax: +98 (21) 44670432  
ghsahra@yahoo.com

### Article History

Received: June 22, 2019

Accepted: July 25, 2019

ePublished: October 15, 2019

## CITATION LINKS

- [1] Clinical gynecologic endocrinology and infertility [2] Mayer-Rokitansky-Kusler-Hauser Syndrome: Diagnose and Management Saudabi Valappiliuma Ctetan [3] Cervical agenesis with a functioning uterus: Successful surgical treatment by Foley's catheter stent: A case report [4] Successful uterovaginal anastomosis in an unusual presentation of congenital absence of cervix [5] Functioning Endometrium and Endometrioma in a Patient with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome [6] Endometriosis in a patient with mayer-rokitansky-küster-hauser syndrome [7] Congenital absence of the vagina—the mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome [8] Congenital absence of the vagina: in search of the perfect solution. When, and by what technique, should a vagina be created? [9] Pre-Surgical Management of Dysmenorrhea and Endometriosis Using Continuous Combined Oral Contraceptives in a Patient With Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome: A Case Report

## گزارش آندومتریوز شدید در بیمار مبتلا به راکی تانسکی

غزال صحراییان\* MD

مرکز تحقیقات باروری و ناباروری صارم، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران

### چکیده

**زمینه و اهداف:** سندروم راکی تانسکی یک بیماری نادر ژنتیکی است که می تواند یکی از دلایل آمنوره اولیه در دختران جوان باشد. این بیماران معمولاً به دلیل آمنوره اولیه با وجود ظاهر طبیعی دستگاه تناسلی و صفات ثانویه جنسی طبیعی مراجعه می کنند. اگرچه این بیماران علایم همراه دیگری ندارند، ولی در درصد اندکی جزایر عملکردی آندومتر مشاهده می شود. این گزارش به بررسی یک خانم جوان ۱۹ ساله مبتلا به سندروم راکی تانسکی همراه با آندومتریوز شدید پرداخت.

**بیمار و روش ها:** بیمار خانمی ۱۹ ساله بود که به علت آمنوره اولیه و دردهای سیکلیک شدید به بیمارستان مراجعه کرده و طی بررسی های اولیه رحم بزرگ تر از حد طبیعی همراه آژنزی واژن و سرویکس همراه با بزرگ شدن رحم اولیه و آندومتریوز شدید به علت سندروم راکی تانسکی تشخیص داده شد. بنابراین بیمار تحت هیستروکتومی قرار گرفت و کاندید واژینوپلاستی شد.

**نتیجه گیری:** وجود آندومتر فانکشنال در بیماران مبتلا به سندروم راکی تانسکی حدوداً ۷-۱۰٪ است، ولی در صورت وجود آمنوره اولیه و علایمی از دردهای سیکلیک در بیمار، ابتدا به سندروم راکی تانسکی باید مد نظر قرار گیرد و برای پیشگیری از ایجاد آندومتریوز ثانویه ناشی از آن اقدام زودهنگام برای قطع سیکل های عادت ماهانه یا خروج رحم حاوی آندومتر یا ایجاد آناستوموز بین رحم فانکشنال و واژن در صورت امکان، تکنیکی منطقی به نظر می رسد.

**کلیدواژه ها:** آندومتریوز، آپلازی مولرین، سندروم راکی تانسکی

تاریخ دریافت: ۱۳۹۸/۰۴/۰۱

تاریخ پذیرش: ۱۳۹۸/۰۵/۰۳

\*نویسنده مسئول: ghsahra@yahoo.com

### مقدمه

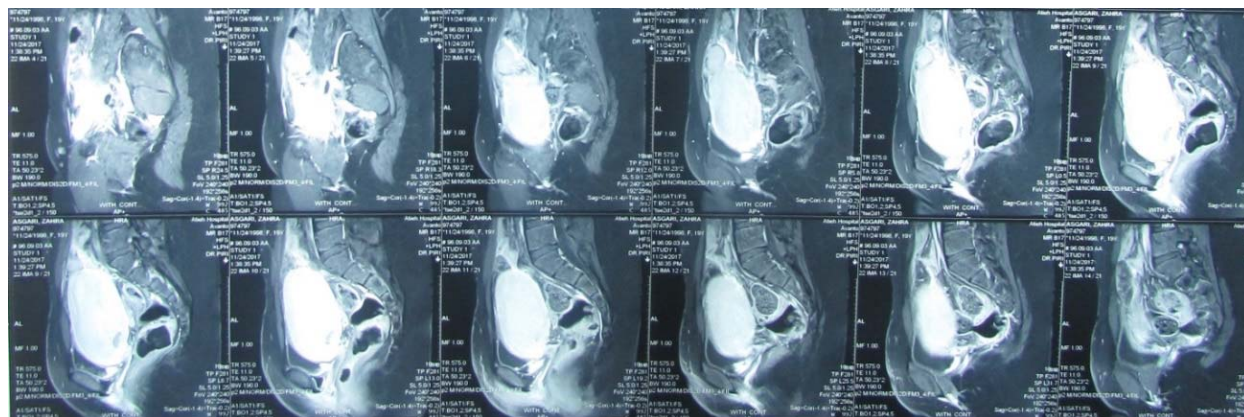
سندروم راکی تانسکی معمولاً با آژنزی واژن، آمنوره اولیه، بروز صفات ثانویه جنسی طبیعی، رشدنمو پستان طبیعی در اواخر نوجوانی یا اوایل بزرگسالی تشخیص داده می شود. این بیماران معمولاً علایمی از قاعدگی مخفی به دلیل رحم ناقص و فاقد عملکرد اولیه ندارند [1]. وجود آندومتر فانکشنال در ۷-۱۰٪ موارد دیده شده است [5]. همچنین در برخی مقالات وجود آندومتر ترشعی تنها در ۷-۲٪ موارد وجود داشته است که در صورت وجود با علایمی مانند هماتومترا،

هماتوسالپنکس و آندومتریوزیس همراه است [7]. این گزارش به بررسی یک خانم جوان ۱۹ ساله مبتلا به سندروم راکی تانسکی همراه با آندومتریوز شدید پرداخت.

### بیمار و روش ها

بیمار خانم ۱۹ ساله ای بود که در بررسی های ابتدایی صفات ثانویه جنسی وی طبیعی بود؛ رشد پستان ها قریه، موی ناحیه زهار و آگریلا نرمال، همراه با آنومالی اندام تحتانی چپ (از بدو تولد اندام تحتانی چپ تا ناحیه زانو تشکیل شده بود) که با کمک پروتز راه می رفت. بیمار ۳ سال قبل به دلیل درد حاد شکمی تحت لاپاراتومی اورژانس قرار گرفته بود که با توجه به آندومتریوز شدید تنها برای وی سیستکتومی انجام شده بود. بیمار به صورت نامرتب آمپول دکا پیتیل و قرص ضدبارداری مصرف کرده و از سال قبل از مراجعه قطع کرده بود. در بررسی های آزمایشگاهی CA125 افزایش یافته (۵۲/۴) و سایر آزمایش ها نرمال و همچنین کاریوتیپ وی 46XX بود. در بررسی MRI، رحم به ابعاد ۶۲×۶۱×۱۱ میلی متر، بزرگ تر از حد طبیعی که کایوته آندومتر کاملاً متسع بود، ولی سرویکس و واژن مشاهده نشد، در واقع آژنزی سرویکس و واژن مشهود بود. یک ضایعه کیستیک به ابعاد ۳۳×۲۴×۴۱ میلی متر در آدنکس راست مطرح کننده آندومتریوما بود. چسبندگی اطراف تخمدان راست مشهود و یک رحم اولیه در سمت چپ بود. تخمدان چپ به صورت اولیه در فضای ایلیاک مشهود بود. کلیه چپ بزرگ تر از حد نرمال و دارای سیستم دوگانه و مقداری متمایل به سمت جلو ولی کلیه راست نرمال بود (شکل ۱).

بیمار با توجه به سابقه قبلی چسبندگی شدید و آزمایش ها و MRI دال بر راکی تانسکی، کاندیدای لاپاراتومی شد. در لاپاراتومی آندومتریوز شدید، همراه با چسبندگی شدید وجود داشت که چسبندگی ها آزاد شد. رحم تک شاخ در خط وسط مشاهده شد که به علت هماتومترا کاملاً متسع بود. یک رحم اولیه به ابعاد حدوداً ۳ سانتی متر در سمت چپ لگن چسبیده به دیوار لگن وجود داشت که آندومتر فانکشنال نداشت. تخمدان راست حاوی کیست به ابعاد ۵×۵ سانتی متر بود که سیستکتومی انجام شد. ابتدا رحم برش داده شد و خون تخلیه شد. فضای داخل رحم مشاهده شد و سرویکس وجود نداشت و در ادامه بیمار تحت هیستروکتومی قرار گرفت و کاندید عمل واژینوپلاستی شد.



شکل ۱) عکس های MRI رحم

در این سندروم تمام سیستم مولرین یا قسمتی از آن تشکیل نشده است. عدم تشکیل و رشد بخش میانی منجر به آنومالی رحمی و عدم رشد بخش های فوقانی منجر به آپلازی لوله های فالوپ می شود.

### بحث

آژنزی مولرین یک علت شایع آمنوره اولیه است. شیوع این اختلال بسیار بیشتر از سندروم عدم حساسیت به آندروژن (AIS) است [1].

دانشنامه صارم در طب باروری

آنومالی‌های ارولوژیک در این بيماران شایع است؛ به خصوص نوع B که شامل آژنزی یک طرفه کلیه، کلیه نعل اسبی و مضاعف‌شدگی سیستم‌های جمع‌کننده ادرار است<sup>[1]</sup> که در مطالعه ما نیز مضاعف‌شدگی سیستم جمع‌کننده ادرار در سمت چپ وجود داشت. اختلالات اسکلتی که مهره‌ها، دنده و لگن را درگیر می‌کند در ۱۵%-۱۰ بيماران دیده می‌شود که در مطالعه ما نیز آنومالی اندام تحتانی چپ مشهود بود.

در درمان این بيماران باید چند نکته را مد نظر قرار داد؛ درمان در آژنزی کامل سرویکس، هیستریکتومی است. در موارد اندکی، پیوند های واژنال در خط آندومتر در سگمان تحتانی احتمال آناستوموز یوترواژینال را افزایش می‌دهد، ولی احتمال بسته‌شدن آن نیز در این روش زیاد است.

در صورت وجود کانال آندوسرویکال سرویکوواژینال آناستوموز در برخی موارد قابل انجام است. در این بيمار هیچ بافت سرویکال اولیه‌ای در انتهای رحم و نیز در قسمت فوقانی پرينه مشهود نبود که بتوان از آن برای آناستوموز بهره گرفت.

در درمان این بيماران باید توجه همه‌جانبه‌ای از جمله حمایت روانی را مد نظر قرار داد؛ به‌خصوص این بيماران در سنین نوجوانی و جوانی معمولاً تشخیص داده می‌شوند که باید اقدامات درمانی حمایتی برای آنها استفاده کرد و بيمار را به‌منظور مشاوره روان‌شناسی ارجاع داد. درمان‌های غیرجراحی برای این بيماران شامل استفاده از دیلاتور واژن است که به‌منظور ایجاد کشش در اپیتلیوم واژن به کار می‌رود یا استفاده از تکنیک اینگرام که برای دیلاتاسیون واژن با استفاده از ابزار خاصی اقدام می‌شود<sup>[8]</sup>

از درمان‌های دارویی قبل از جراحی نیز می‌توان استفاده کرد. در برخی از مقالات که سندروم راکی تانسکی همراه با آندومتريوز دیده‌شده بود از قرص ضدبارداری خوراکی (OCP) قبل از درمان جراحی استفاده شده بود<sup>[9]</sup> تا دردهای سیکلیک بيمار ابتدا کاهش پیدا کرده و سپس آماده جراحی شود. در مطالعه ما، بيمار از OCP و آگونیست هومون آزادکننده گنادوتروپین‌ها (GnRH) به‌صورت نامرتب استفاده کرده بود و علائم شکمی ناشی از آندومتريوز وی منجر به لاپاراتومی سریع‌تر وی شد.

## نتیجه‌گیری

وجود آندومتر فانکشنال در بيماران مبتلا به سندروم راکی تانسکی حدوداً ۱۰%-۷ است، ولی در صورت وجود آموره اولیه و علایمی از دردهای سیکلیک در بيمار، ابتلا به سندروم راکی تانسکی باید مد نظر قرار گیرد و برای پیشگیری از ایجاد آندومتريوز ثانویه ناشی از آن اقدام زود هنگام برای قطع سیکل‌های عادت ماهانه یا خروج رحم حاوی آندومتر یا ایجاد آناستوموز بین رحم فانکشنال و واژن در صورت امکان، تکنیکی منطقی به نظر می‌رسد.

**تشکر و قدردانی:** بدین وسیله از تمامی همکاران مرکز تحقیقات سلولی-مولکولی و سلول‌های بنیادی صرم و بيمارستان فوق تخصصی صرم تشکر به عمل می‌آید.

**تأییدیه اخلاقی:** برای گزارش این مورد، رضایت کتبی از بيمار دریافت شده است.

**تعارض منافع:** موردی از سوی نویسندگان گزارش نشده است.

**سهم نویسندگان:** همه امور توسط نویسنده اول انجام شده است.

**منابع مالی:** این مطالعه توسط مرکز تحقیقات سلولی-مولکولی و سلول‌های بنیادی صرم حمایت شد.

ارتباط نزدیک بین مجرایOLF و مولرین ارتباط بین این بيماری با آنومالی‌های کلیوی را مشخص می‌کند<sup>[8]</sup>.

در برخی مقالات شیوع آن یک در ۵۰۰۰ ذکر شده است<sup>[1]</sup> ولی در برخی مطالعات یک در ۴۰۰۰ تا یک در ۱۰۰۰۰ ذکر شده که علت آن مشخص نیست. در برخی موارد با جابه‌جایی‌های کروموزمی همراهی دارد که در مورد این بيمار کاریوتیپ وی نرمال بود. همچنین می‌تواند در اثر یک جهش فعال‌کننده در ژن رمزگردان هورمون آنتی‌مولرین AMH یا گیرنده آن ایجاد شود که سبب فعالیت AMH می‌شود. خطاهای مادرزادی متابولیزم گلاکتوز نیز که سبب افزایش مواجهه با گلاکتوز می‌شود در ایجاد آن دخیل دانسته شده است. این بيماران معمولاً در اواخر نوجوانی یا ابتدای بزرگسالی و مدتی بعد از زمان انتظار برای رسیدن به منارک مراجعه می‌کنند و تنها شکایت این بيماران معمولاً آموره است. رشدونمو پستان‌ها طبیعی است و موی ناحیه آگریلا و پوبیس آنها طبیعی است و معمولاً علایمی از قاعدگی مخفی ندارند، زیرا رحم آنها معمولاً ناقص و اولیه است و فاقد آندومتر عملکردی است. در ۱۰% موارد جزایر عملکردی از آندومتر ممکن است منجر به هماتومترا و درد سیکلیک شود<sup>[1]</sup>. در صورت وجود دردهای شکمی باید در این بيماران سایر تشخیص‌های پاتولوژیک لگنی را در نظر گرفت<sup>[2-4]</sup>.

در برخی مقالات شیوع آندومتريوز در این بيماران ۱۰%-۷ ذکر شده است<sup>[5]</sup>، در حالی که در برخی دیگر از مقالات شیوع آن ۷%-۲ ذکر شده است<sup>[6-7]</sup>. در بيمارانی که آندومتر در آنها فانکشنال است یا بقایایی از جزایر آندومتري دارند، هماتومترا و آندومتريوزیس ناشی از برگشت قاعدگی می‌تواند موید یکی از تئوری‌های ایجادکننده آندومتريوز (سامپون) باشد<sup>[5]</sup>. این تئوری در مورد این بيمار که به‌علت آژنزی سرویکس و واژن و آندومتر ترشخی فعال، برگشت خون قاعدگی به داخل شکم رخ داده بود، صادق است.

ضمن این که بالعکس در برخی مقالات، آندومتريوز در بيماران مبتلا به سندروم راکی تانسکی بدون آندومتر فانکشنال هم گزارش شده است که با سایر تئوری‌های آندومتريوز (تئوری سلومیک) قابل توجیه است.

دو نوع از این اختلال گزارش شده است: در نوع A رحم‌های قرینه عضلانی ابتدایی و لوله‌های فالوپ طبیعی است. در نوع B رحم‌های ابتدایی غیرقرینه هیپوپلاستیک همراه با فقدان یا هیپوپلاستیک‌بودن لوله‌های فالوپ مشاهده می‌شود<sup>[1]</sup>. در یک طبقه‌بندی دیگری سندروم راکی تانسکی به ۳ دسته تقسیم می‌شود: I- سیمرتیکال یوترواژینال آپلازی یا هیپوپلازی در این نوع مشهود است.

II- آسیمرتیکال یوترواژینال آپلازی یا هیپوپلازی که در آن هیپوپلازی یکی یا هر دو لوله رحمی مشهود است و تخمدان‌ها یا سیستم کلیوی درگیر هستند.

III- در این گروه دیسپلازی مجاری مولرین آپلازی و آنومالی سرویکال وجود دارد که در آن یوترواژینال آپلازی یا هیپوپلازی همراه با اختلالات اسکلتی یا قلبی یا اختلالات عضلانی یا همراه با درگیری کلیوی مشهود است<sup>[8]</sup>. به نظر می‌رسد بيمار جزء دسته III طبقه‌بندی MURCS (آپلازی مجرای مولرین، آژنزی کلیوی و دیسپلازی سومایت سرویکوتوراسیک) است که شامل ۱۲% موارد کل سندروم راکی تانسکی می‌شود.

در این بيمار دو رحم غیرقرینه وجود داشت که رحم بزرگ‌تر تک‌شاخ و حاوی آندومتر ترشخی بود و مجاورت آن تخمدان راست وجود داشت. لوله فالوپ نیز اولیه بود و در سمت چپ نیز یک رحم اولیه بدون فانکشنال به جدار لگن چسبیده بود.

Kuster-Hauser Syndrome. Jpn Clin Med. 2014;5:43-5.

6- Troncon JK, Zani AC, Vieira AD, Poli-Neto OB, Nogueira AA, Rosa-E-Silva JC. Endometriosis in a patient with mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome. Case Rep Obstet Gynecol. 2014;2014:376231.

7- Bergh P.A, Breen J.L, Gregori C.A. Congenital absence of the vagina—the mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome. J Pediatric Adolesc Gynecol. 1989;2(2):73-85.

8- Laufer MR. Congenital absence of the vagina: in search of the perfect solution. When, and by what technique, should a vagina be created?. Curr Opin Obstet Gynecol. 2002;14(5):441-4.

9- E. Elliott J, Abduljabar H, Morris M. Pre-Surgical Management of Dysmenorrhea and Endometriosis Using Continuous Combined Oral Contraceptives in a Patient With Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome: A Case Report. J Pediatric Adolesc Gynecol. 2011;24(2):e56.

1- Marc AF, Leon S. Clinical gynecologic endocrinology and infertility. 8<sup>th</sup> Edition. Philadelphia: LWW; 2010. pp. 455-7.

2- Mayer-Rokitarsky-Kusler-Hauser Syndrom: Diagnose and Management Saudabi Valappiluma Ctetan; Nickwood Obsteiric & Gynecology; April 2012.

3- Helmy Y.A. Cervical agenesis with a functioning uterus: Successful surgical treatment by Foley's catheter stent: A case report. Middle East Fertil Soc J. 2017;22(1):67-9.

4- Mahmud N, Tarannum Mahtab N, Ahmed Chowdhury T, Kumar Deb A. Successful uterovaginal anastomosis in an unusual presentation of congenital absence of cervix. J South Asian Fed Menopause Soc. 2014;2(2):105-10.

5- Kawano Y, Hirakawa T, Nishida M, Yuge A, Yano M, Nasu K, et al. Functioning Endometrium and Endometrioma in a Patient with Mayer-Rokitanski-