

# 先天異常

## 胚胎學

性腺分化：第五—六週

初發的生殖細胞進入性腺嵴

具有雙向分化性腺直到第六週

進一步依不同基因分化

分化成睪丸需要 TDF 基因( SRY region of Y )

形成睪丸 (6-7 週)

卵巢發展在 2 週之後

## 管腔系統分化

具兩性的胚胎 (直到 8 週) Wolffian (中腎管) 和 Mullerian (副中腎管) 同時暫存

轉變因素 (由分泌測試) AMH(MIF) 和 TESTOSTERONE

AMH 由 SERTOLI CELL 合成同側 MULLERIAN 的退化

LEYDIG CELL 分泌 TESTOSTERONE 同側的 WOLFFIAN 管發展

內因傾向於女性

## 外生殖器分化

具雙向分化於第六週神經嵴

轉變因子由 LEYDIG CELL 分泌 ANDROGEN

男性化：第 9-14 週

缺乏成女性：陰蒂、大陰唇、小陰唇、下段陰道

不正常 ANDROGEN 衝擊：外形變異不分明

## 外生殖器

男性化的外生殖器

陰唇黏合

非真實的先天異常

在兒童時期並非不常見

小陰唇與大陰唇融合相似正中縫

由於孩童時期輕微發炎反應

治療：分離陰唇

使用 PETROLEUM JELLY 或 ESTROGEN OINTMENT

如果無症狀不需要分離融合部位

## 處女膜閉鎖

因管道發展失敗，相對較少見

常在青春期開始之後發現

週期性下腹痛、腰痛（尿液儲留）

治療：單一切開、切成三角形皮瓣、給予抗生素

## 陰道

先天性缺乏陰道

通常合併有子宮缺乏

部分發育不全或發育不良的 MULLERIAN DUCTS

**ROKITANSKY KUSTER MAYER HAUSER SYNDROME**

原發性無月經

正常發展較低的陰道（由泌尿生殖嵴）正常的卵巢

沒有陰道或是較淺的陰道

合併泌尿道異常

脊椎骨骼異常不常見

**McIndoe operation: STSG** 以一個模型重建陰道

很少合併子宮遺跡 有子宮內膜

很難維持不閉合的子宮內膜腔

子宮切除

## 陰道隔膜

相對症狀較少

閉鎖或有一個小開口 隱黏液陰道/ 陰道積血 下腹部腫塊或沒有症狀

延遲性症狀

大部分位於上三分之一或中間

自體隱性遺傳

治療：擴張術或手術切除隔膜

## 雙陰道或有中隔的陰道

合併子宮異常 雙子宮頸 雙子宮

二側相通 或是 一半陰道阻塞

無症狀 性交疼痛 難產

治療：切除中隔

## 子宮

子宮缺損

合併不同程度陰道缺損

單角子宮

子宮角遺跡

一側中腎管發育正常，而另一側發育不全

大部分是沒交通，也無功能，或有功能性的子宮內膜

有交通形的可以懷孕 有子宮破裂的可能

不正常的泌尿道有可出現在同側，如異常旋轉、低位骨盆腎臟、或完全缺失

不交通子宮角

二條中腎管平均發展但其中一條形成不交通

經痛並發展為下腹部腫塊

骨盆腔的子宮內膜異味

常合併泌尿道異常

治療:使不交通的子宮角與對側一半相通

對稱的雙子宮

二條中腎管各自發展彼此之間並無交通

完全雙子宮 **UTERUS DIDELPHYS**

雙角子宮 **BICORNUATE UTERUS**

外形正常 弓狀子宮

約有 1/4 合併不孕或平常的懷孕史

有中隔的子宮比雙角子宮困難度高

治療:手術重建

輸卵管

一邊輸卵管缺失或一部份缺失

二倍輸卵管

副輸卵管口或管腔

卵巢

卵巢先天萎縮

多卵巢

一或多個卵巢完全和正常位置卵巢所在位置分離

副卵巢

正常卵巢附近有多的卵巢組織 如在闊韌帶附近靠近子宮角或在二葉闊韌帶間

異位卵巢組織:例如在腎臟下葉

異位卵巢 胚胎的偏差 機械性的原因 寄生在大網膜

缺乏一邊輸卵管合併卵巢缺乏

## 卵巢的基部扭轉