

# MRKH 综合征误诊为处女膜闭锁伴脱垂 1 例报告

钟阿红, 郑亚峰, 陈继明

(南京医科大学附属常州第二人民医院 妇科, 江苏 常州, 213000)

**摘要:** MRKH 综合征为一种非常罕见的先天性生殖系统畸形疾病, 临床上易被误诊、漏诊。本研究对 1 例 MRKH 综合征误诊为处女膜闭锁伴脱垂病例进行报告, 分析 MRKH 综合征的临床特征及误诊原因。

**关键词:** MRKH 综合征; 处女膜闭锁; 生殖道畸形; 脱垂

中图分类号: R 711.1 文献标志码: A 文章编号: 1672-2353(2020)05-130-03 DOI: 10.7619/jcmp.202005036

## MRKH syndrome misdiagnosed as imperforate hymen complicated with prolapse: A case report

Zhong A'hong, ZHENG Yafeng, CHEN Jiming

(Department of Gynecology, Changzhou Second People's Hospital Affiliated to Nanjing Medical University, Changzhou, Jiangsu, 213000)

**ABSTRACT:** Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome is a rare congenital malformation of the reproductive system, which is easily misdiagnosed and missed in clinic. In this study, a case of MRKH syndrome misdiagnosed as imperforate hymen complicated with prolapse was reported, and the clinical characteristics and causes of misdiagnosis were analyzed.

**KEY WORDS:** MRKH syndrome; imperforate hymen; reproductive tract malformation; prolapse

### 1 临床资料

患者孟某, 女, 32 岁, 已婚, 0-0-0-0, 因“发现阴道脱出物伴性交疼痛 3 个月”入院。回顾患者的青春期发育情况发现, 患者青春期时曾因闭经在当地医院就诊, 查染色体正常, 提示为子宫发育不良, 予以雌、孕激素周期性治疗, 但效果欠佳, 至今仍无月经来潮。目前患者已婚未育, 性生活史有近 8 年, 自诉性生活正常, 因患者无生育打算(患者丈夫为再婚, 已经育有一女), 故而未曾因不孕而就诊。近 3 个月, 患者发现阴道有一脱出物, 伴性交疼痛。入院前肛超提示: 子宫发育异常, 双子宫合并始基子宫畸形, 双阴道, 阴道外口赘生物。以处女膜闭锁伴脱垂收治入院。

入院查体: 患者第二性征发育正常, 身材、体态、毛发分布及乳房的发育均呈正常女性特征。妇科检查: 外阴发育正常, 未见明显畸形, 阴毛分布呈倒三角形, 阴道前庭可见尿道口, 未见明显阴道口, 可见约 1.5 cm × 1.0 cm、质地软、坚韧膜状

组织脱出于阴道前庭部, 膜状组织内触及 1 枚囊肿, 直径约 1.0 cm, 手指沿尿道、直肠纵轴平行方向向内探查呈一深约 3 cm 凹陷。肛查子宫触诊不清。

入院后查盆腔磁共振成像(MRI): ① 正常子宫未见, 双侧髂血管旁类圆形异常信号影; ② 阴道增宽, 似见分隔, 双阴道畸形可能; ③ 左侧卵巢巢囊性灶; ④ 阴道下端囊性灶; ⑤ 盆腔积液。查性激素检测表现为正常女性水平。查泌尿系统 B 超正常, 泌尿外科会诊, 不考虑患者合并泌尿系畸形。

由于患者正常生活受到影响, 考虑手术治疗。术前与患者及家属沟通, 因患者无生育打算, 故此手术目的是解决患者性生活问题。术中发现: 横向打开脱垂包块黏膜, 向上分离未见正常阴道组织, 阴道呈盲端, 盲端与凹陷内组织分离并脱出于阴道口外, 盲端及 1 枚囊肿, 直径约 1.0 cm, 囊内液呈乳白色。术中剥除阴道壁囊肿, 并将脱垂的阴道盲端缝合于凹陷上方组织以缓解脱垂症

状。手术顺利,术后佩戴自制模具,隔天换药。术后诊断:MRKH 综合征。术后病理提示:(阴道壁)纤维性囊壁样组织被覆鳞状上皮伴角化不全、角化过度。术后 3 d 出院。目前术后随访至今,手术切口愈合良好,阴道前庭有一深约 3 cm 凹陷。术后 2 个月患者开始性生活,至今患者性生活规律,对性生活满意,无脱垂相关症状。

## 2 讨论

### 2.1 疾病概述

MRKH 综合征 (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome) 为一种非常罕见的先天性生殖系统畸形疾病。研究<sup>[1]</sup>发现,该病为双侧副中肾管未发育或其尾端发育停滞而未向下延伸所导致。该病最早是由德国解剖学家和生理学家 Mayer<sup>[2]</sup>于 1829 年报道的,之后 Rokitansky、Kuster 和 Hauser 也相继报道了该种疾病,故该种疾病被称为 MRKH 综合征。MRKH 综合征的病因尚不明确,女活婴发病率为 1/5 000 ~ 1/4 000<sup>[3]</sup>,故极少有对该类疾病的报道。在中国,曾将该疾病称之为“先天性无子宫、无阴道”,因其容易与阴道闭锁等疾病名称相混淆,并且与国际上关于该疾病的名称不相符合,故建议将该疾病名称更改为“MRKH 综合征”的国际统一命名<sup>[4]</sup>。该病是以始基子宫、无阴道为主要临床表现的综合征<sup>[5]</sup>。MRKH 综合征患者几乎均合并先天性无子宫或仅有始基子宫,极个别患者有发育正常的子宫,卵巢一般正常。MRKH 综合征患者常合并其他系统畸形<sup>[6-7]</sup>,其中以泌尿系统畸形最为常见,还包括骨骼系统的畸形、心脏畸形、听力障碍<sup>[8-9]</sup>。典型的 MRKH 综合征在临床上容易漏诊,更难以早期诊断。大多数患者因原发性闭经在青春期就诊而被发现,少部分患者于婚后因性交困难而就诊发现。妇科检查时可见外阴和第二性征发育正常,但无阴道口或仅在阴道外口处见一浅凹陷,有时可见泌尿生殖窦内陷形成约 2.0 cm 短浅阴道盲端。对于大多数患者而言,非手术治疗是一线治疗方案,尤其适用于那些依从性较好的患者<sup>[10]</sup>。

处女膜闭锁又称无孔处女膜,临床上较为常见,发病率 0.014% ~ 0.100%<sup>[11]</sup>,系发育过程中阴道末端的泌尿生殖窦组织未腔化所致。在青春期初潮前无任何症状。偶有幼女因大量黏液积聚在阴道内,导致处女膜向外膨出而被发现。绝大

多数患者因青春期无月经来潮,且周期性出现下腹坠痛就诊时才发现。对先天性处女膜闭锁的患者,目前以手术治疗为主。

### 2.2 误诊原因分析

① 患者既往就诊经历误导:原发性闭经是指年龄超过 13 岁无第二性征发育,或者 15 岁虽有第二性征发育但无月经来潮者<sup>[12]</sup>。本例患者曾在青春期因原发性闭经就诊,就诊时间 2000 年左右,且患者仅仅就诊于当地医院,且并未能诊断正确。作者根据患者的主诉,直接导致了诊断思维方向的错误。② 过分信赖辅助检查:入院前 B 超提示子宫发育异常,双子宫合并始基子宫畸形,双阴道,虽然行妇科检查并未发现子宫,但由于过分依赖 B 超结果,将处女膜闭锁伴脱垂列为首先的考虑。③ 病情复杂特殊并缺乏经验:处女膜闭锁是女性生殖器官发育异常中较常见的类型,故首先应考虑临床常见的生殖道畸形,而 MRKH 综合征发病率相对较低,临床少见,临床医生对该疾病认识不足,缺乏相关经验也是导致误诊的原因之一。

### 2.3 防范误诊措施

女性生殖道畸形发病罕见,因为在女性生殖器官的形成和发育过程中,受到遗传和/或环境的影响,原始性腺、内外生殖器的分化、发育可发生改变,导致各种发育异常,临床表现多样,极易造成误诊、误治。本例患者患有先天性生殖道畸形,不应过分依赖辅助检查,应该重视临床体格检查,尤其是妇科检查。妇科检查对女性生殖系统疾病的诊断具有重要意义,对于病情复杂的病例,需要请有经验的高年资医生协助诊断。超声检查通常是评估 MRKH 综合征患者的首个检查项目,但由于技术局限,有时结果可能不确定<sup>[13]</sup>。对于不典型的病例,鉴于 MRI 对软组织的分辨率更高,推荐盆腔 MRI 作为首选的检查手段<sup>[14-17]</sup>。

## 参考文献

- [1] Committee on Adolescent Health Care. ACOG committee opinion No. 728: müllerian agenesis: diagnosis, management, and treatment [J]. *Obstet Gynecol*, 2018, 131(1): e35 - e42.
- [2] Pizzo A, Laganù A S, Sturlese E, et al. Mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome: embryology, genetics and clinical and surgical treatment [J]. *ISRN Obstet Gynecol*, 2013, 2013: 628717.
- [3] ACOG Committee on Adolescent Health Care. ACOG Com-

- mittee Opinion No. 355: Vaginal agenesis; diagnosis, management, and routine care[J]. *Obstet Gynecol*, 2006, 108(6): 1605-1609.
- [4] 朱兰, 郎景和, 宋磊, 等. 关于阴道斜隔综合征、MRKH 综合征和阴道闭锁综合征的中国专家共识[J]. *中华妇产科杂志*, 2018, 53(1): 35-42.
- [5] 中华医学会妇产科学分会. 女性生殖器官畸形诊治的中国专家共识[J]. *中华妇产科杂志*, 2015, 50(10): 729-733.
- [6] Nguyen B T, Dengler K L, Saunders R D. Mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome; a unique case presentation[J]. *Mil Med*, 2018, 183(5/6): e266-e269.
- [7] Morcel K, Camborieux L, Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes, et al. Mayer-rokitansky-küster-hauser (MRKH) syndrome[J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2007, 2: 13-16.
- [8] Pan H X, Luo G N. Phenotypic and clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome in a Chinese population; an analysis of 594 patients[J]. *Fertil Steril*, 2016, 106(5): 1190-1194.
- [9] Herlin M, Bjørn A M, Rasmussen M, et al. Prevalence and patient characteristics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome; a nationwide registry-based study[J]. *Hum Reprod*, 2016, 31(10): 2384-2390.
- [10] Callens N, De Cuyper G, De Sutter P, et al. An update on surgical and non-surgical treatments for vaginal hypoplasia[J]. *Hum Reprod Update*, 2014, 20(5): 775-801.
- [11] Eksioğlu A S, Maden H A, Cinar G, et al. Imperforate hy-
- men causing bilateral hydronephrosis in an infant with bicornuate uterus[J]. *Case Rep Urol*, 2012, 2012: 102683.
- [12] Practice Committee of American Society for Reproductive Medicine. Current evaluation of amenorrhea[J]. *Fertil Steril*, 2008, 90(5 Suppl): S219-S225.
- [13] Londra L, Chuong F S, Kolp L. Mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome; a review[J]. *Int J Womens Health*, 2015, 7: 865-870.
- [14] Wang Y, Lu J J, Zhu L, et al. Evaluation of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome with magnetic resonance imaging: Three patterns of uterine remnants and related anatomical features and clinical settings[J]. *Eur Radiol*, 2017, 27(12): 5215-5224.
- [15] Boruah D K, Sanyal S, Gogoi B B, et al. Spectrum of MRI appearance of mayer-rokitansky-kuster-hauser (MRKH) syndrome in primary amenorrhea patients[J]. *J Clin Diagn Res*, 2017, 11(7): TC30-TC35.
- [16] Preibsch H, Rall K, Wietek B M, et al. Clinical value of magnetic resonance imaging in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome; diagnosis of associated malformations, uterine rudiments and intrauterine endometrium[J]. *Eur Radiol*, 2014, 24(7): 1621-1627.
- [17] Fiaschetti V, Taglieri A, Gisone V, et al. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome diagnosed by magnetic resonance imaging. Role of imaging to identify and evaluate the uncommon variation in development of the female genital tract[J]. *J Radiol Case Rep*, 2012, 6(4): 17-24.

## (上接第 129 面)

- [4] 刘彦, 陶俊贤, 吴蔚, 等. 182 例产妇身体成分和分娩方式的相关性调查[J]. *实用临床医药杂志*, 2019, 23(12): 54-57.
- [5] 史香芬, 孙志勇, 王肖云, 等. 品管圈在我院门诊药房退药管理中的应用[J]. *中国药房*, 2018, 29(1): 25-28.
- [6] 张艳, 耿力, 王亚玲, 等. 品管圈管理在脑卒中偏瘫患者下肢机器人康复训练中的应用[J]. *中华物理医学与康复杂志*, 2017, 39(5): 372-374.
- [7] 施晓影. 预见性护理干预在促进肥胖产妇腹部纵切口愈合中的应用[J]. *中华现代护理杂志*, 2014, 20(14): 1689-1691.
- [8] 袁媛. 品管圈活动在促进肥胖产妇腹部纵切口愈合中的应用[J]. *中华现代护理杂志*, 2014, 49(11): 1311-1313.
- [9] 谢玉梅, 彭玉英. 产后操联合盆底康复治疗对产后女性生活质量的研究[J]. *解放军预防医学杂志*, 2019, 37(5): 79-80.
- [10] 王媛. 产后康复操训练对剖宫产产妇产后子宫修复的影响[J]. *临床护理杂志*, 2017, 16(6): 43-45.
- [11] 邹磊, 任婷, 王杨, 等. 品管圈活动对产妇剖宫产后自护行为的影响[J]. *中国临床研究*, 2015, 28(9): 140-142.
- [12] 俞巧稚, 俞敏. 剖宫产术后切口脂肪液化影响因素分析[J]. *临床军医杂志*, 2019, 47(8): 797-798.
- [13] 陈静, 李奎. 肥胖女性剖宫产术后联合服用头孢氨苄及甲硝唑可降低手术部位感染率[J]. *中华围产医学杂志*, 2018, 21(2): 83-83.
- [14] 张国华. 高压氧联合中药加压外敷对肥胖孕妇剖宫产切口脂肪液化的影响[J]. *中华航海医学与高气压医学杂志*, 2018, 25(6): 382-385.
- [15] 丛中笑. 基于循证理念的护理风险管理降低剖宫产手术切口愈合不良的效果分析[J]. *中华现代护理杂志*, 2017, 23(25): 3257-3260.