

MRKH 综合征的 MRI 研究进展

王悦, 陆菁菁, 朱兰, 姜波

【摘要】 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) 综合征是由于双侧苗勒氏管发育不良导致的先天性女性生殖系统畸形, 子宫受累可表现为双侧始子宫、单侧始子宫或子宫缺失, 阴道受累表现为阴道闭锁或部分闭锁, 卵巢功能多正常, 可合并泌尿系统、骨骼系统、听力缺陷等多系统异常改变。MRI 能较好地评估 MRKH 综合征患者的生殖系统受累情况, 且大视野冠状面扫描能显示伴随的泌尿系统及椎体异常改变, 是该病辅助诊断和术前评估的重要影像学检查方法。

【关键词】 MRKH 综合征; 泌尿生殖系统畸形; 闭经; 磁共振成像

【中图分类号】 R711.1; R445.2 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2017)01-0082-04

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2017.01.017

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) 综合征是由于双侧苗勒氏管发育不良导致的先天性女性生殖系统畸形, 主要表现为子宫和中上 2/3 阴道发育不全, 而卵巢功能、第二性征发育正常, 染色体核型为 46XX, 可合并泌尿系统、骨骼、听力缺陷等多系统异常改变, 发病率约为 1/4500, 是原发性闭经的第二位病因^[1-4]。MRKH 综合征由 Mayer 和 Rokitansky 最先报道, Küster 补充了相关的泌尿系受累情况, 1961 年 Hauser 报道了其于睾丸女性化的鉴别, 并将此综合征命名为 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser 综合征^[1,2]。本文对 MRKH 综合征的临床表现及 MRI 诊断进展进行综述。

临床概述

1. 致病机制和原因

女性生殖系统起源于双侧苗勒氏管, 双侧苗勒氏管发育、融合、分隔吸收形成子宫、宫颈及中上 2/3 阴道, 胚胎期双侧苗勒氏管发育不良所致的子宫及中上 2/3 阴道发育不全称为 MRKH 综合征^[3], 其确切病因不明, 胚胎发育期接触致畸因素与发病率未见明显相关。对解码抗苗勒氏管激素 (anti-müllerian hormone, AMH) 的基因、受体和性别分化的基因 Wnt, 及可疑相关的基因 LHX1、HOX 等进行检测, 结果均为阴性, 提示 MRKH 综合征可能并非单基因遗传, 而是由多基因、多因素参与^[4,5]。

2. 临床表现和分型

MRKH 综合征的分型目前尚无统一意见。临床一般将 MRKH 综合征分为两型: I 型, 典型性, 单纯子宫阴道发育不全; II 型, 非典型性, 子宫阴道发育不全合并其他非生殖系畸形, 常见的有泌尿系畸形、骨骼畸形、心血管畸形及听力受累等^[3,6]。

患者社会表型与普通女性无异, 卵巢功能、激素水平及乳房发育正常, 多因青春期原发性闭经而就诊, 部分患者有周期性腹痛, 具体原因文献报道不一^[6,7]。

3. 诊断和治疗

多种检查方法可用于 MRKH 综合征的辅助诊断。个体化

的治疗方案基于对子宫、阴道畸形程度及全身多系统受累情况的准确评价, 可为选择合理的非手术或手术治疗方案提供依据。

超声检查因简便、易行且普及率高, 一般作为筛查 MRKH 综合征的首选。经腹超声膀胱后方空虚, 横向、纵向扫查均未探及子宫、回声、阴道气线, 提示无子宫、无阴道^[3]。直肠触诊在相当于宫颈、宫体位置触不到子宫而只扪及腹膜褶, 提示无子宫或始子宫较小, 可与阴道横膈、阴道闭锁、处女膜闭锁鉴别; 激素水平和基因检测可与高雄激素不敏感综合征 (androgen insensitive syndrome, AIS) 鉴别, AIS 雄激素水平较高, 染色体核型为 46XY^[8]。超声检查准确性受操作者技术水平影响较大, 且难以发现存在于软组织中形态较小的始子宫及含有的少许功能性内膜^[9], 阴式超声和经直肠超声准确度相对较高, 但年轻女性接受度低^[3], 超声检查也无法全面准确评估盆腔受累程度及常见的肾脏、骨骼伴随畸形。腹腔镜因需要患者入院和麻醉, 一般不用于单纯性诊断。

MRI 作为一种非侵入性检查方法, 因其软组织对比度好, 组织分辨力高, 可以采用任意方位和层面成像, 能清楚、直观地显示子宫、阴道受累程度, 能更准确评价伴随的多系统畸形, 是辅助诊断 MRKH 综合征的重要影像学检查方法。Lermann 等^[10]对 138 例 MRKH 综合征患者的超声、腹腔镜及 MRI 诊断结果进行分析、比较, 发现单纯 MRI 对泌尿生殖腺受累情况的评估价值等同于超声和腹腔镜的综合评估价值。Preibsch 等^[6]对 214 例 MRKH 综合征患者的术前 MRI 检查与腹腔镜、术后病理结果进行回顾性对照分析, 认为 MRI 对该病生殖系统受累程度及多系统相关畸形的诊断结果与临床最终诊断结果一致性较高, 具有缩短术前诊断时间的潜在价值。

MRI 技术

1.0~3.0T MRI 设备均可应用于 MRKH 综合征的诊断, 使用盆腔相控阵可提高信噪比及减少运动伪影, 阴道内线圈能更好地显示宫颈及复杂畸形。与子宫长轴平行的斜冠面扫描评价子宫情况最佳, 易于确认无子宫或发现始子宫, 大视野冠状面成像可直观、整体显示盆腔内结构及伴随的肾脏、脊柱畸形。横轴面成像可以较好地确定始子宫解剖位置, 矢状面成像对阴道受累显示较好。抑脂序列及增强扫描对伴发的子宫内膜异位症、子宫平滑肌瘤等显示效果较好, 有助于评估复

作者单位: 100730 北京, 中国医学科学院北京协和医学院北京协和医院放射科(王悦、陆菁菁、姜波), 妇产科(朱兰)
作者简介: 王悦(1992—), 女, 陕西西安人, 硕士研究生, 主要从事磁共振影像诊断工作。
通讯作者: 陆菁菁, E-mail: cjr.lujingjing@vip.163.com

杂畸形,可用于鉴别苗勒氏管残迹和附着于腹膜下的胚胎期残留组织。新近发展的三维快速回波成像具有亚毫米层厚成像能力,扫描时无需定位确切成像层面,在工作站进行后处理即可获取任意平面图像、曲面重建图像,具有取代多个常规序列以缩短扫描时间的潜在优势^[11]。MRI 检查一般无需进行肠道准备,适度充盈膀胱即可,个别患者需加服抑制胃肠蠕动的药物。MRI 检查常用序列:①冠状面、矢状面、轴面快速自旋回波(fast spin-echo, FSE) T₂ 加权成像;②冠状面快速扰相梯度回波(fast spoiled gradient echo, FSGE)或单次激发快速自旋回波(single-shot fast spin-echo, SSFSE)大视野 T₂ 加权成像;③轴面快速自旋回波 T₁ 加权成像(抑脂或不抑脂);④轴面增强快速饱和(gadolinium enhanced fast saturated, GEFS) T₁ 加权成像^[3]。MRI 扫描的具体序列及参数尚无统一标准,可大致参照苗勒氏管畸形的扫描参数^[12](表 1)。

MRI 诊断

1. 生殖系统

以往多认为 MRKH 综合征即为先天性无子宫无阴道,而 Oppelt 等^[2]对 284 例 MRKH 综合征进行队列研究,认为双侧始子宫、宫颈缺失(或双侧宫颈管闭锁)、阴道闭锁而附件正常是 MRKH 综合征最常见的生殖系统系表现(占 74.7%)。近 5 年关于 MRKH 综合征的几项大样本研究^[2,6,10,13],显示生殖系统受累并不完全表现为无子宫、无阴道(表 2)。子宫受累可表现为双侧始子宫、单侧始子宫及子宫缺失,以双侧始子宫最多见,然而关于始子宫的范畴文献并无明确定义。Hall-Craggs 等^[13]认为如子宫无明确宫底、宫体、宫颈(多数缺失),仅部分宫壁有不同程度分化而不具备完整正常结构,即为始子宫。Rall 等^[7]对 MRKH 综合征的始子宫进行病理组织学及免疫组化分析,发现 MRKH 综合征的始子宫可分化

出正常子宫的典型结构,但分化不全,并将 MRKH 综合征患者的始子宫大致分为四类,即没有明确宫腔、有明确宫腔及管状上皮、有宫腔及基底层内膜、有宫腔及功能层内膜。MRI 能很好地显示始子宫形态及内膜分化程度, T₁ WI 上表现为均匀稍低信号,如宫腔内可见点片状高信号则提示宫腔积血。T₂ WI 能显示宫腔及内膜情况,正常子宫 T₂ WI 可见 3 层信号,即子宫内膜的中心高信号、中间结合带的中低信号及周边浆膜层的中高信号,根据发育程度的不同, T₂ WI 上可见 1~3 层信号。对常规 MRI 无法显示、<2 cm 的始子宫,三维快速自旋回波因层厚较薄,有很高的潜在应用价值^[7,12]。MRI 增强扫描有助于鉴别存在于软组织中的微小始子宫和腹膜下的胚胎期残留组织,后者呈明显强化,而始子宫仅表现为与肌层类似的强化信号^[3]。Yoo 等^[14]认为如 MRI 未显示正常子宫及上 2/3 阴道,同时发现盆腔内双侧始子宫信号,且通过纤维样组织连接于中线处形成三角形样组织附着于膀胱上方,则高度提示 MRKH 综合征可能(图 1)。Hall-Craggs 等^[13]报道 MRKH 综合征的始子宫平均大小为 6.4 mL(0.4~80.2 mL),且部分患者同时伴有肌瘤、腺肌症,提示对于 MRI 上形态较大,可见 3 层信号或伴有宫腔积血(图 2a),同时合并肌瘤、腺肌症的始子宫,应仔细鉴别以免误诊为发育正常的子宫。综合分析各序列 MRI 图像,如未见正常子宫信号,盆腔内可见双侧或单侧始子宫样信号,可考虑双侧始子宫或单侧始子宫,如正常及始子宫样信号均未见显示,则提示无子宫。

MRKH 综合征患者宫颈受累情况文献报道较少, Oppelt 等^[2]对 284 例 MRKH 综合征患者进行队列研究,发现宫颈缺失或双侧宫颈管闭锁的发生率为 100%。正常宫颈 T₁ WI 呈均匀稍低信号, T₂ WI 信号可分 3 层,为子宫体 3 层结构的延续,诊断宫颈发育程度时可参考。

MRKH 综合征患者阴道受累可表现为完全或部分闭锁

表 1 MRKH 综合征 MRI 扫描序列及参数

扫描参数	T ₂ 冠状面	T ₂ 轴面	T ₂ 矢状面	T ₂ 冠状面	T ₂ 轴面	T ₁ 轴面
抑脂	无	无	有	无	无	有
序列	SSFSE	FRFSE	FRFSE	FRSE	FRSE	FSE
维度	2D	2D	2D	2D	3D	2D
TE(ms)	90	90	90	90	100	30
TR(ms)	1000~4000	2000~4000	2000~4000	2000~4000	2500	600
翻转角(°)	90	90	90	90	90	90
激励次数	固定值	3	3	3	1	4
视野(cm)	40	26	26	26	26	26
层厚(mm)	6	4	4	4	1.6	6
层距(mm)	1	1	1	1	层间重叠	1
像素	288×192	320×256	320×256	320×256	256×224	256×192
成像时间(s)	40	182	182	182	269	255
扫描范围	前腹壁至肾后缘	耻骨联合下方至 L ₅ 椎体上缘	骨盆左右侧壁间	全部泌尿系	耻骨联合下方至 L ₅ 椎体上缘	耻骨联合下方至 L ₅ 椎体上缘

表 2 近 5 年关于 MRKH 综合征生殖系统受累大样本研究的分析比较

年份	作者	研究类型	期刊	样本量 (例)	子宫(%)			阴道(%)		异位卵巢 (%)
					双侧始 子宫	单侧始 子宫	缺失	缺失	部分闭锁	
2011	Lermann 等	队列研究	Fertility and Sterility	138	100.0	0	0	2.9	97.1	16.0
2012	Oppelt G 等	队列研究	Reproductive biology and endocrinology	284	84.2	95.0	0.8	0	100	0
2013	Hall-Craggs 等	回顾分析	Radiology	66	83.0	9.0	8.0	67.0	33.0	40.0
2014	Preibsch 等	回顾分析	Euro Radiol	115	75.5	14.5	10.0	38.3	61.7	41.6



图 1 MRKH 综合征患者,女,22 岁,原发闭经。a) T_2 WI 轴面图像示盆腔双侧始基子宫信号(箭),未见明确宫腔及分层信号; b) T_2 WI 矢状面图像示膀胱上方三角样组织(箭)清晰可见。图 2 MRKH 综合征患者,女,19 岁,原发闭经,周期性腹痛 2 年。a) T_1 WI 轴面示宫腔内小片积血(箭); b) T_2 WI 矢状面图像示阴道上段闭锁,下段存在(短箭),局部扩张积液(长箭)。

(图 2b),两者所占比例文献报道不一。Preibsch 等^[6]分析造成各研究结果出入较大的原因可能是临床和影像医师对阴道闭锁的界定范围不同。对于残余阴道的长度,Hall-Craggs 等^[13]报道平均长度为 2.0 cm (1.0~6.5 cm)。正常阴道介于前方膀胱颈和后方直肠之间,与尿道相邻,周边为低信号的肌肉、纤维鞘膜,内部高信号为阴道腔内的表层黏膜、黏液,高信号的阴道旁静脉丛可辅助鉴别阴道与同为低信号的肛提肌。阴道受累表现为 T_2 WI 矢状面图像上正常阴道信号未显示或局部缺失^[3]。

MRKH 综合征患者卵巢功能、位置多正常,部分患者可见异位卵巢。冠状面和横轴面 MRI 易于显示卵巢位置和形态,表现为 T_1 WI 低信号, T_2 WI 混杂信号,高信号代表卵泡,低信号代表周围纤维组织。大视野冠状面扫描易于发现异位卵巢,有学者认为此类患者的异位卵巢容易发生癌变,因此积极寻找异位卵巢具有重要意义^[6,13]。Hall-Craggs 等^[13]报道虽然卵巢和子宫胚胎来源不同,但子宫多位于卵巢尾端,这种卵巢与子宫之间的恒定关系对于寻找微小始基子宫很有帮助,尤其对于异位卵巢患者。

2. 其他伴随畸形

MRKH 综合征多系统畸形可累及肾脏、骨骼、听力、神经及循环系统等,以肾脏受累最常见,多为单侧肾脏发育不良、异

位肾、马蹄肾,骨骼受累以椎体异常为著,脊柱侧弯多见,半椎体、腰骶移行椎也较常见。大视野冠状面 MRI 容易发现泌尿系、腰骶椎畸形,有助于辅助诊断及治疗方式的选择。

综上所述,MRKH 综合征是由于胚胎期双侧苗勒氏管发育障碍导致的女性生殖道畸形。MRI 因其软组织分辨力高,能多方位、多层面显示子宫、阴道畸形程度,亦能同时发现伴随的肾脏、骨骼异常改变,可为 MRKH 综合征的诊断和治疗提供重要信息,是辅助诊断和术前评估的可靠方法。

参考文献:

- [1] Kara T, Acu B, Beyhan M, et al. MRI in the diagnosis of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome[J]. Diagn Interv Radiol, 2013, 19(3): 227-232.
- [2] Oppelt PG, Lermann J, Strick R, et al. Malformations in a cohort of 284 women with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome (MRKH) [J]. Reprod Biol Endocrinol, 2012, 10(1): 57-64.
- [3] Rousset P, Raudrant D, Peyron N, et al. Ultrasonography and MRI features of the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome [J]. Clin Radiol, 2013, 68(9): 945-952.
- [4] Patnaik SS, Brazile B, Dandolu V, et al. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: a historical perspective [J]. Gene, 2015, 555(1): 33-40.
- [5] 陈娜, 朱兰, 郎景和. 女性生殖道发育过程中的相关基因研究 [J]. 中国医学科学院学报, 2013, 35(6): 689-693.
- [6] Preibsch H, Rall K, Wietek BM, et al. Clinical value of magnetic resonance imaging in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: diagnosis of associated malformations, uterine rudiments and intrauterine endometrium [J]. Eur Radiol, 2014, 24(7): 1621-1627.
- [7] Rall K, Barresi G, Wallwiener D, et al. Uterine rudiments in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome consist of typical uterine tissue types with predominantly basal-like endometrium [J]. Fertil Steril, 2013, 99(5): 1392-1399.
- [8] Fiaschetti V, Taglieri A, Gisone V, et al. Mayer-Rokitansky-Kuster-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.
- [9] Giusti S, Fruzzetti E, Perini D, et al. Diagnosis of a variant of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: useful MRI findings [J]. Abdom Imaging, 2011, 36(6): 753-755.
- [10] Lermann J, Mueller A, Wiesinger E, et al. Comparison of different

- diagnostic procedures for the staging of malformations associated with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome[J]. Fertil Steril, 2011, 96(1):156-159.
- [11] 李国斌,张卫军. 三维快速自旋回波成像技术——space[J]. 磁共振成像, 2010, 1(4):295-298.
- [12] Robbins JB, Broadwell C, Chow LC, et al. Mullerian duct anomalies embryological development, classification, and MRI assessment[J]. J Magnetic Resonance Imaging[J]. J Magn Reson Imaging, 2015, 41(1):1-12.
- [13] Hall-Craggs MA, Williams CE, Pattison SH, et al. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: diagnosis with MR imaging[J]. Radiology, 2013, 269(3):787-792.
- [14] Yoo RE, Cho JY, Kim SY, et al. Magnetic resonance evaluation of mullerian remnants in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome[J]. Korean J Radiol, 2013, 14(2):233-239.

(收稿日期:2016-03-21 修回日期:2016-06-23)

《放射学实践》(英文稿)稿约

《放射学实践》是由国家教育部主管,华中科技大学同济医学院主办,与德国合办的全国性影像学学术期刊,创刊至今已 31 周年。本刊坚持服务广大医学影像医务人员的办刊方向,关注国内外影像医学的新进展、新动态,全面介绍 X 线、CT、磁共振、介入放射及放射治疗、超声诊断、核医学、影像技术学等医学影像方面的新知识、新成果,受到广大影像医师的普遍喜爱。

本刊为国家科技部中国科技论文核心期刊、中国科学引文数据库统计源期刊,在首届《中国学术期刊(光盘版)检索与评价数据规范》执行评优活动中,被评为《CAJ—CD 规范》执行优秀期刊。

2012 年始本刊拟在英文专栏刊发全英文文稿。

1. 文稿应具科学性、创新性、逻辑性,并有理论和实践意义。论点鲜明,资料可靠,数据准确,结论明确,文字简练,层次清楚,打印工整。

2. 本刊实行盲法审稿,来稿附上英文稿一份,中文对照稿两份(用小 4 号字、1.5 倍行距打印),文稿中不出现任何有关作者本人的信息。另纸打印一份中英文对照的文题、作者姓名、作者单位(应准确、规范、完整)及邮政编码。如系 2 个单位及以上者,则在作者姓名右上角排阿拉伯数字角码,按序将单位名称写于作者下方。并注明第一作者的性别,职称及第一作者或联系人的电话号码, E-mail 地址。

3. 来稿须经作者所在单位审核并附单位推荐信。推荐信应证明内容不涉及保密、署名无争议、未一稿两投等项。

4. 论著采用叙述式摘要。关键词一般 3~5 个,请采用最新版的 MeSH 词表(医学主题词注释字顺表)中的主题词。MeSH 词表中无该词时,方可用习用的自由词。使用缩略语时,应在文中首次出现处写明中、英文全称。

5. 表格采用三线表,表序按正文中出现的顺序连续编码。数据不多、栏目过繁、文字过多者均不宜列表。表内同一指标数字的有效位数应一致。

6. 线条图应另纸描绘,全图外廓以矩形为宜,高宽比例约为 5:7,避免过于扁宽或狭长。照片图须清晰,像素高,层次分明,图题及图解说明清楚。

7. 参考文献必须以作者亲自阅读过的近年文献为主,并由作者对照原文核实(请作者在文章发表前提供 PubMed 等数据库的所含文献页面)。文献一般不少于 30 篇。内部刊物、未发表资料、私人通讯等勿作参考文献引用。参考文献的编号按照在正文中出现的先后顺序排列,用阿拉伯数字加方括号角注。并按引用的先后顺序排列于文末。

《放射学实践》编辑部