

## **Τριανταφυλλίδη Βαρβάρα Ερμιόνη**

### **«Προσδιορισμός γενετικών αιτιών στο σύνδρομο Mayer – Rokitansky – Küster – Hauser (MRKH): Μια συστηματική ανασκόπηση της βιβλιογραφίας»**

**Περίληψη:** Το σύνδρομο Mayer- Rokitansky- Küster - Hauser (MRKH) είναι μια συγγενής πάθηση που χαρακτηρίζει τις γυναίκες με απουσία της μήτρας και μέρους του κόλπου. Αρκετές γενετικές ανωμαλίες έχουν συσχετιστεί με την παρουσία MRKH. Ωστόσο, η ακριβής αιτιολογία είναι ακόμη άγνωστη λόγω της πολυπλοκότητας των γενετικών οδών που εμπλέκονται κατά την εμβρυογενετική ανάπτυξη των πόρων του Müller. Διεξήχθη μια συστηματική ανασκόπηση (SR) της βιβλιογραφίας για τη διερεύνηση των γενετικών αιτιών που σχετίζονται με το σύνδρομο MRKH και τις συγγενείς ανωμαλίες της μήτρας (CUAs). Η μελέτη στόχευε στον εντοπισμό των πιο επηρεασμένων χρωμοσωμικών περιοχών και γονιδίων μαζί με τα σχετικά κλινικά χαρακτηριστικά τους, προκειμένου να βοηθήσει τους κλινικούς ιατρούς να διακρίνουν και να εντοπίσουν την πιθανή γενετική αιτία σε κάθε ασθενή με στόχο την παροχή καλύτερης γενετικής συμβουλευτικής. Εντοπίσαμε 76 μελέτες που περιγράφουν πολλαπλές γενετικές παραλλαγές που δυνητικά συμβάλλουν στον παθογενετικό μηχανισμό του συνδρόμου MRKH. Οι πιο αναφερόμενες χρωμοσωμικές περιοχές και τα πιθανά γονίδια που εμπλέκονται ήταν οι 1q21.1 (γονίδιο *RBM8A*), 1p31-1p35 (γονίδιο *WNT4*), 7p15.3 (γονίδιο *HOXA*), 16p11 (γονίδιο *TBX6*), 17q12 (γονίδια *LHX1* και *HNF1B*), 22q11.21 και Xp22. Αν και η αιτιολογία του συνδρόμου MRKH είναι πολύπλοκη, τα σχετικά κλινικά χαρακτηριστικά μπορούν να βοηθήσουν στην αναγνώριση μιας συγκεκριμένης γενετικής ανωμαλίας.

**Λέξεις κλειδιά:** Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome; MRKH syndrome; Rokitansky; uterine aplasia; uterine anomalies; Genetics

### **“Identification of genetic causes in Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser (MRKH) syndrome: A systematic review of the literature”**

**Abstract:** Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome is a congenital condition characterizing females with absence of the uterus and part of the vagina. Several genetic defects have been correlated with the presence of MRKH; however, the exact etiology is still unknown due to the complexity of the genetic pathways implicated during the embryogenetic development of the Müllerian ducts. A systematic review (SR) of the literature was conducted to investigate the genetic causes associated with MRKH syndrome and Congenital Uterine Anomalies (CUAs). This study aimed to identify the most affected chromosomal areas and genes along with their associated clinical features in order to aid clinicians in distinguishing and identifying the possible genetic cause in each patient offering better genetic counseling. We identified 76 studies describing multiple genetic defects potentially contributing to the pathogenetic mechanism of MRKH syndrome. The most reported chromosomal regions and the possible genes implicated were: 1q21.1 (*RBM8A* gene), 1p31-1p35 (*WNT4* gene), 7p15.3 (*HOXA* gene), 16p11 (*TBX6* gene), 17q12 (*LHX1* and *HNF1B* genes), 22q11.21, and Xp22. Although the etiology of MRKH syndrome is complex, associated clinical features can aid in the identification of a specific genetic defect.

**Keywords:** Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome; MRKH syndrome; Rokitansky; uterine aplasia; uterine anomalies; genetics