

KATARZYNA PLAGENS-ROTMAN¹, GRAŻYNA JARZĄBEK-BIELECKA², KARINA KAPCZUK², WITOLD KĘDZIA², ZBIGNIEW FRIEBE²

Zarys problemu wrodzonych wad rozwojowych żeńskich narządów płciowych w ginekologii i w praktyce lekarza rodzinnego

Outline of the problem of birth developments of female gender organs in gynecology and in the family doctor's practice

¹Państwowa Wyższa Szkoła Zawodowa im. Hipolita Cegielskiego, Gniezno

²Klinika Ginekologii, Katedra Perinatologii i Ginekologii, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

KEYWORDS

birth defects, woman, treatment, psychological help

SUMMARY

Congenital malformations of female genital organs arise as a result of disorders of development of the Müller ducts or urogenital sinus. Most often these are uterine defects, rarely vagina or complex defects affecting the uterus and vagina. Examples of such disadvantages have been outlined. In the case of patients with congenital malformations of genital organs, interdisciplinary medical and psychological care should be sought, and the help of a specialist in family doctor is also important.

Despite the fact that in the practice of a family doctor the problem of congenital malformations is relatively rare, due to the importance of the problem, it is important in family medicine to know about patients with abnormalities in the structure and function of the genital organs arising during intrauterine life due to differentiation disorders sexual. These patients require a referral to gynecological specialists. It is important to properly diagnose the type of defect, possibly eliminate unpleasant ailments, and thus restore the proper functioning of the genital organs also in the context of functioning in the sexual sphere.

Therefore, in the case of patients with congenital malformations of the genital organs, interdisciplinary medical and psychological care is important, especially in patients with MRKH syndrome.

WSTĘP

Mianem „wad rozwojowych” określamy wszelkie nieprawidłowości w obrębie budowy i czynności narządów płciowych powstałych w okresie życia wewnątrzmacicznego na skutek zaburzeń różnicowania płciowego, diagnozowane najczęściej w chwili urodzenia niezależnie od okresu ciąży, w którym doszło do ich powstania.

Wady wrodzone powstające w wyniku nieprawidłowości rozwoju przewodów płciowych (kołośródniczych) Müllera, a także zatoki moczowo-płciowej – struktur istotnych dla organogenezy jajowodów, macicy i pochwy – są konsekwencją zadziałania czynnika teratogennego w okresie embriogenezy narządów (około 8.-10. tygodnia życia zarodkowego), a więc zaburzeń w kształcie poszczególnych narządów bądź ich części. Należy mocno podkreślić, że rozległość powstałych wad uzależniona jest od rodzaju czynników teratogennych, czasu ich działania oraz okresu ciąży, w którym zadziały. Udział czynników genetycznych i środowiskowych w etiologii wad nie jest do końca określony (1-9).

Najogólniej, wśród tych wad można wyróżnić: gynatrezje, zdwojenia i przegrody podłużne narządów płciowych, narządy szczątkowe i agenezje (aplazje). Podkreślono tzw. gynatrezje, gdyż pojęcie gynatrezje jest jednak niewłaściwe, bo o zarośnięciach (tak trzeba by przetłumaczyć słowo gynatrezja), mówi się wtedy, gdy są one wtórne, a nie pierwotne, jak w przypadku wrodzonych wad rozwojowych (poprawniej używać terminu wady obstrukcyjne) (2).

W aspekcie praktycznym można wyróżnić trzy kategorie wad: 1) wady macicy, które mają wpływ na szansę donoszenia ciąży, 2) wady obstrukcyjne, które uniemożliwiają ewakuację krwi miesięczkowej z macicy oraz 3) wrodzony brak macicy i pochwy.

Wady obstrukcyjne. Najczęstszą wadą obstrukcyjną jest niedrożność błony dziewiczej. Diagnozowane są one zazwyczaj u nastolatek z prawidłowo rozwiniętymi drugorzędowymi cechami płciowymi z cyklicznie powtarzającymi się nasilającymi się dolegliwościami bólowymi brzucha. Najczęściej wykrywane są one jako przyczyna pierwotnego

braku miesiączki wskutek niemożności odpływania krwi miesiączkowej. Zalegająca krew miesiączkowa jest przyczyną tworzenia się krwiaka pochwy, macicy, jajowodów. W wyniku tego pacjentka odczuwa nasilający się ból podbrzusza. Zarośnięcia to wady najlepiej rokujące co do przywrócenia funkcji narządów płciowych.

Ważne, aby jak najwcześniej rozpoznać ten rodzaj wady i podjąć leczenie. Pacjentki są kierowane przez lekarzy rodzinnych na dyżur ginekologiczny. Leczenie polega na wycięciu fragmentu błony dziewiczej, tak by umożliwić ewakuację zalegającej krwi miesiączkowej i miesiączkowanie w przyszłości.

Wszystkie wady obstrukcyjne, z wyjątkiem niedrożności błony dziewiczej, wymagają leczenia operacyjnego w ośrodkach referencyjnych. W przypadku krwinków wynikających z obecności przegrody poprzecznej usuwane są te przegrody i następuje ewakuacja krwiaka (1-3, 10-14).

Zdwojenia i przegrody podłużne – wady te, jako częściowe lub całkowite zdwojenia, występują z powodu nieprawidłowości scalenia przewodów kołośrodkowych

w odcinkach, które prawidłowo przekształcają się w macicę i w pochwę.

Narządy szczątkowe (*organa rudimentaria*) bądź niedorozwinięte narządy płciowe (*hypoplasia organorum*) powstają, jak wspomniano, w następstwie niepełnego rozwoju przewodów kołośrodkowych Müllera, rzadziej natomiast obserwuje się z towarzyszącymi wadami w obrębie układu moczowego, krążenia, kośćca jako następstwo zadziałania czynnika teratogennego podczas organogenezy innych narządów. Istotne jest zatem postawienie właściwego rozpoznania rodzaju wady, zniwelowanie przykrych dolegliwości, a tym samym przywrócenie prawidłowego funkcjonowania narządów płciowych także w kontekście funkcjonowania w sferze seksualnej.

Ciąża u pacjentek z powyżej opisanymi wadami jest ciążą specjalnej troski.

Brak narządów płciowych (aplazja, agenezja) to wynik braku przewodów Müllera i struktur zatoki moczowo-płciowej (w zespole MRKH niżej opisanym) (1-3, 13-17).

Tab. 1. Klasyfikacja anatomiczna malformacji macicy według American Fertility Society (2)

Klasa	Opis
I.	Agenezja lub hipoplazja struktur wywodzących się z przewodów Müllera
A.	Pochwy
B.	Szyjki macicy
C.	Trzonu macicy
D.	Jajowodów
E.	Postaci złożone
II.	Macica jednoróżna (<i>uterus unicornis</i>)
A.	Z rogiem szczątkowym z jamą
a.	jama rogu szczątkowego łączy się z jamą główną macicy (komunikujący róg szczątkowy)
b.	jama rogu szczątkowego bez połączenia z główną jamą macicy (niekomunikujący róg szczątkowy)
B.	Z rogiem szczątkowym bez jamy
C.	Bez rogu szczątkowego
III.	Macica podwójna (<i>uterus didelphys</i>)
IV.	Macica dwuróżna (<i>uterus bicornis</i>)
A.	Całkowicie do poziomu ujścia wewnętrznego
B.	Częściowo
V.	Macica podzielona
A.	Z przegrodą całkowitą (<i>uterus septus</i>)
B.	Z przegrodą częściową (<i>uterus subseptus</i>)
VI.	Macica łukowata (<i>uterus arcuatus</i>)
VII.	Wady macicy związane z wewnątrzmaciczną ekspozycją na dietylostylbestrol (DES)

Anomalii dostrzeganych jako zaburzenia rozwoju anatomicznego nie należy w pełni identyfikować z wadami genetycznymi (tab. 1) (1-3, 7, 9, 11-15, 17).

Malformacje macicy to szereg wad wrodzonych macicy, związanych z zaburzeniami rozwoju przewodów Müllera w okresie embriogenezy – mogą występować w różnych wariantach. U pacjentek z wadami macicy obserwuje się zwiększone ryzyko poronień i porodów przedwczesnych (1, 2, 4-11).

Na przykład pacjentki z kompletną przegrodą macicy diagnozowane są z powodu poronień czy przedwczesnych porodów, dyspareunii i/lub bolesnych krwawień miesięcznych, a u 20% pacjentek dodatkowo występują anomalie w obrębie innych układów, zwłaszcza układu moczowego (7, 9, 11-17).

U około 6% pacjentek z przegrodą pochwy i podwójną macicą diagnozuje się niedrożność jednej pochwy przy zachowanych prawidłowych drugorzędowych cechach płciowych, miesięczkujących. Jednak wraz z upływem czasu narastają u nich dolegliwości bezpośrednio związane z występowaniem krwawień miesięcznych jako następstwo niemożności odpływu krwi z niedrożnej pochwy.

W diagnostyce znajduje zastosowanie rezonans magnetyczny, a leczenie polega na chirurgicznym usunięciu przegrody pochwy umożliwiającym odpływ krwi z drugiej macicy.

Inny wariant wad – u około 5% kobiet występuje nieprawidłowy rozwój tylko jednego przewodu Müllera, co jest przyczyną anomalii rozwojowej układu rozrodczego pod postacią macicy jednoróżnej. Diagnozowane są u około 1% kobiecej populacji, jednak szacowana częstość występowania jest zdecydowanie wyższa z powodu często bezobjawowego przebiegu.

U około 12% kobiet z poronieniami nawykowymi i około 30% ciężarnych stwierdza się wady w budowie macicy.

Konsekwencje ciężkich wad (zwłaszcza niemożność posiadania potomstwa w sposób naturalny) silnie rzutują na psychikę pacjentki (12-17).

ZESPÓŁ

MAYERA-ROKITANSKY’EGO-KÜSTERA-HAUSERA

Szczególnie drastycznym przykładem zespołu wad rozwojowych żeńskich narządów płciowych jest tzw. zespół Mayera-Rokitansky’ego-Küster-Hausera (MRKH) definiowany jako aplazja lub hipoplazja macicy i pochwy u fenotypowej kobiety z kariotypem 46,XX (OMIM %277000). Występująca w tym zespole (też w różnych wariantach) agenezja pochwy i macicy diagnozowana jest zazwyczaj u nastolatek z prawidłowo rozwiniętymi drugorzędowymi cechami płciowymi, z pierwotnym brakiem miesiączki. W USG przezpochwowym uwidacznia się jajniki, lecz brak jest macicy.

Częstość występowania MRKH wynosi 1/4000-10 000 żywo urodzonych noworodków płci żeńskiej. U ponad 1/3

kobiet z zespołem MRKH poza wrodzonym brakiem macicy i pochwy – przy jednocześnie prawidłowo wykształconych jajnikach – diagnozuje się inne wady rozwojowe obejmujące układ moczowy (agenezja nerki, nieprawidłowości budowy nerek i moczowodów), kostny oraz charakterystyczny niedosłuch. Rozwój sutków i owłosienia jest stosowny do wieku pacjentki. Srom, łechtaczka, przedsionek pochwy są rozwinięte prawidłowo. Jednak najpoważniejszymi implikacjami zespołu MRKH są brak możliwości odbywania stosunków pochwowych oraz niemożność zajścia w ciążę, a tym samym urodzenia dziecka.

Przyczyną wizyty u lekarza rodzinnego czy ginekologa w okresie późnopokwitaniowym jest pierwotny brak miesiączki przy prawidłowym rozwoju drugorzędowych cech płciowych. W badaniu ginekologicznym stwierdza się zupełny brak pochwy lub jej krótki ślepy ząchylek, natomiast w badaniu *per rectum* zazwyczaj niewyczuwalne przydatki oraz macica. Dla oceny stanu wewnętrznego narządów płciowych wykonuje się badanie USG oraz badania laparoskopowe mające na celu właściwe leczenie ginekologiczne wady poprzez wytworzenie funkcjonalnej pochwy, a tym samym odbywanie normalnych stosunków płciowych. Szczególną rolę w terapii odgrywa również partner pacjentki. Tworzy się także grupy terapeutyczne wzajemnego wsparcia dla kobiet na różnych etapach diagnostyki i terapii.

W leczeniu wykorzystuje się pasywne metody wytwarzania kanału pochwy poprzez używanie odpowiednich dilatatorów, laparoskopową rekonstrukcję kanału pochwy metodą Vecchiattiego, mobilizację i przeszczepy płatów (fałdów): skóry z pośladków – McIndoe, Klingele, otrzewnej z zagłębienia Douglasa – Davydov, Davydov i Zhvitiashvili, błon płodowych – Nisolle i Donnez, sztucznej skóry – Noguchi, przeszczepów tkanek jelita – krętego, kątnicy, czy okrężnicy esowatej – Bürger, Novak. Postęp medycyny także w kontekście tego zespołu wad (przeszczepy macicy, techniki wspomaganego rozrodu, uzyskanie komórek jajowych od pacjentek z tym zespołem oraz pozaustrojowe zapłodnienie i rozwój w „matce zastępczej”) niesie ze sobą szereg wyborów i pytań natury etycznej (1, 2, 18, 19).

PODSUMOWANIE

Mimo faktu, że w praktyce lekarza rodzinnego stosunkowo rzadko zdarza się problem wrodzonych wad rozwojowych, ze względu na wagę problemu ważna jest w medycynie rodzinnej wiedza na temat pacjentek z nieprawidłowościami w obrębie budowy i czynności narządów płciowych powstałych w okresie życia wewnątrzmacicznego na skutek zaburzeń różnicowania płciowego. Pacjentki te wymagają skierowania do specjalistów ginekologów.

Ważna jest w przypadku pacjentek z wrodzonymi wadami rozwojowymi narządów płciowych interdyscyplinarna opieka medyczna i psychologiczna, a w sposób szczególny dotyczy to pacjentek z zespołem MRKH.

KONFLIKT INTERESÓW
CONFLICT OF INTEREST

Brak konfliktu interesów
None

ADRES DO KORESPONDENCJI

Grażyna Jarząbek-Bielecka
Klinika Ginekologii KPUG UMP,
ul. Polna 33, 60-552 Poznań
tel.: + 48 618-419-278
grajarz@o2.pl

PIŚMIENNICTWO

1. Jarząbek-Bielecka G: Development of gonadotrophic sex as a problem in sexual medicine. *Polish Sexology* 2012; 10(2): 70-75.
2. Kapczuk K, Friebe Z: Morfologiczna, czynnościowa i seksuologiczna ocena efektu wytworzenia pochwy zmodyfikowaną metodą Whartona u pacjentek z zespołem Mayera-Rokitansky'ego-Küsterera-Hausera. *Ginekol Pol* 2012; 83: 255-259.
3. Jarząbek-Bielecka G, Pisarska-Krawczyk M, Kędzia W et al.: Pochwica organiczna a wrodzone wady rozwojowe. *Post Hig Med Dośw (online)* 2016; 70: 556-561.
4. Acien P, Acien MI: The history of female genital tract malformation classifications and proposal of an updated system. *Human Reproduction Update* 2011; 17(5): 693-705.
5. Grigoris F, Grimbizis GF, Gordts S et al.: The ESHRE-ESGE Consensus on the Classification of Female Genital Tract Congenital Anomalies. *Gynecol Surg* 2013; 10(3): 199-212.
6. Pfeifer T, Butts S, Dumesic D et al.: Uterine septum: a guideline Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine American Society for Reproductive Medicine, Birmingham, Alabama. *Fertil Steril* 2016; 106(3): 530-540.
7. Wang G-H, Zhu L, Ai-Ming L et al.: Clinical Characteristics of Patients Who Underwent Surgery for Genital Tract Malformations at Peking Union Medical College Hospital Across 31 Years. *Chin Med J (Engl)* 2016; 129(20): 2441-2444.
8. Van Bijsterveldt C, Willemsen W: Treatment of patients with congenital transversal vaginal septum or a partial aplasia of the vagina. The vagina pull-through versus the push-through technique. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2009; 22: 157-161.
9. Miller R, Breech L: Surgical correction of vaginal anomalies. *Clin Obstet Gynecol* 2008; 51: 223-236.
10. Patton P, Novy M, Lee D et al.: The diagnosis and reproductive outcome after surgical treatment of the complete septate uterus, duplicated cervix and vaginal septum. *Am J Obstet Gynecol* 2004; 190: 1669-1675.
11. Wang J, Xu K, Lin J et al.: Hysteroscopic septum resection of complete septate uterus with cervical duplication, sparing the double cervix in patients with recurrent spontaneous abortion or infertility. *Fertil Steril* 2009; 91: 2643-2649.
12. Grimbizis G, Camus M, Tarlatzis B et al.: Clinical implications of uterine malformations and hysteroscopic treatment results. *Hum Reprod Update* 2001; 7: 161-174.
13. Heinonen P: Complete septate uterus with longitudinal vaginal septum. *Fertil Steril* 2006; 85: 700-705.
14. Żurawin R, Dietrich J, Herard M et al.: Didelphic uterus and obstructed hemivagina with renal agenesis: case report and review of the literature. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2004; 17: 137-141.
15. Cameron M, Moore Paddy, Grover S: Uterus didelphys with obstructed hemivagina: a case series. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2007; 20: 137.
16. Smith N, Laufer R: Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly (OHVIRA) syndrome: management and follow-up. *Fertil Steril* 2007; 87: 918-922.
17. Reichmann D, Laufer M, Robinson B: Pregnancy outcomes in unicornuate uterus: a review. *Fertil Steril* 2009; 91: 1886-1894.
18. Jarząbek-Bielecka G: Health promotion, ethics and legal aspects in adolescents gynecology and sexology. *Arch Perinat Med* 2016; 22(1): 39-42.
19. Jarząbek-Bielecka G, Boroch J, Bielecki M, Kędzia W: Selected aspects from the history and philosophy of medicine including family medicine and pharmacy issues. *Med Rodz* 2019; 22(2): 106-112.

nadesłano: 10.02.2020
zaakceptowano do druku: 3.03.2020