

KATARZYNA PLAGENS-ROTMAN<sup>1</sup>, GRAŻYNA JARZĄBEK-BIELECKA<sup>2</sup>, KARINA KAPCZUK<sup>2</sup>, WITOLD KĘDZIA<sup>2</sup>

## 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

<sup>1</sup>Państwowa Wyższa Szkoła Zawodowa im. Hipolita Cegielskiego, Gniezno

<sup>2</sup>Klinika 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 (kołośrodkowych) 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 zadziałały (1-9).

Najogólniej, wśród tych wad można wyróżnić: gynatrezje, zdwojenia i przegrody podłużne narządów płciowych, narządy szczątkowe i agenezje (aplazje).

Gynatrezje należą do najczęściej spotykanych wrodzonych wad rozwojowych narządów płciowych, to tzw. zarośnięcia wrodzone narządów płciowych, zazwyczaj dotyczą błony dziewiczej. Gynatrezje są diagnozowane zazwyczaj u nastolatek z prawidłowo rozwiniętymi drugorzędowymi cechami płciowymi z cyklicznie powtarzającymi się, nasilającymi się dolegliwościami bólowymi brzucha. W USG przez-pochwowym, MRI uwidacznia się różnej objętości krwiaka w zależności od czasu występowania objawów.

Gynatrezje najczęściej wykrywane są jako przyczyna pierwotnego braku miesiączki wskutek niemożności odptywania 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 miesięczkowej i miesięczkowanie w przyszłości.

W przypadku krwiaków wynikających z obecności przegrody poprzecznej przegrody są usuwane i następuje ewakuacja krwiaka (1-3, 10-14).

Zdwojenia i przegrody podłużne narządów płciowych – wady te, jako częściowe lub całkowite zdwojenia, występują z powodu nieprawidłowości scalenia przewodów kołosródniczych 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 kołosródniczych 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).

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

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-Küstera-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 cykliczne powtarzającymi się nasilającymi się dolegliwościami bólowymi brzucha. W USG przezpochwowym, MRI uwidacznia się różnej objętości krwiaka w zależności od czasu pojawienia się objawów.

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 Vecchietiego, mobilizację i przeszczepy płatów (fałdów): skóry z pośladków – McIndoe, Klingele, otrzewnej z zagłębienia Douglasa – Davydov, Davydov i Zhvitiascvili, 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, użycie 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-Küstera-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