

Zespół Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser jako przykład anomalii rozwojowych przewodów Müllera – opis różnych wariantów zespołu u pięciu dziewcząt

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: as the Example of Müller's Ducts Developmental Malformations – the Description of Different Variants of the Syndrome in Five Girls

¹Magdalena Wszolek, ¹Katarzyna Ziora, ¹Maria Szczepańska, ¹Joanna Oświęcimska,
²Angelika Wawrzek-Witkowska

¹Katedra i Klinika Pediatrii w Zabrzu Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

²Poradnia Genetyczna i Diagnostyki Prenatalnej SP SK Nr1 Zabrze

Adres do korespondencji: Magdalena Wszolek, Katedra i Klinika Pediatrii, 41-800 Zabrze, ul. 3 Maja 13/15,
tel.: (32) 37 04 273; 0 510 22 71 08, e-mail: madzik.onet@op.pl

Słowa kluczowe: zespół Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, pierwotny brak miesiączki, wady wrodzone narządu rodowego
Key words: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome, primary amenorrhea, congenital disorders of genital organs

STRESZCZENIE/ABSTRACT

Zespół Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (RKH) to zespół wad, będący przykładem zaburzeń w zakresie rozwoju przewodów okołokręgowych Müllera. Charakteryzuje się niedorozwojem macicy i/lub pochwy, w konsekwencji prowadząc do bezpłodności. Rozległość powstających wad zależy od rodzaju czynnika teratogennego, długości ekspozycji na szkodliwe czynniki oraz okresu embriogenezy, w którym zadziałały. Ważne jest prawidłowe ustalenie rozpoznania RKH, co może przyczynić się do zastosowania optymalnego leczenia tej choroby. W niniejszej pracy prezentujemy różne warianty RKH u pięciu młodych dziewcząt. Endokrynol. Ped. 11/2012;2(39):71-80.

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome, which comprises the complex of defects, is the example of disorders of organogenesis of perimesonephric Müller's ducts. This syndrome is characterized by the hypoplasia of the uterus and/or vagina, leading in the consequence to infertility. The extent of congenital malformations depends on the type of teratogenic factor, the duration of exposure to noxious factors and the stadium of embryogenesis in which they perform their action. The right diagnosis of RKH is very important, as it is crucial in optimal treatment of this syndrome. Different variants of RKH in five adolescent girls are described in the current manuscript. *Pediatr. Endocrinol.* 11/2012;2(39):71-80.

Wstęp

Wrodzony brak lub niedorozwój pochwy i/lub innych struktur pochodzących z przewodów Müllera nazywany jest zespołem Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (RKH) [1]. Synonimami RKH są: zespół wrodzonego braku pochwy i macicy, zespół Rokitansky`ego-Phillippa, syndroma aplasiae vaginae et uteri congenitum [2]. Częstość występowania tego zespołu szacuje się na od 1:4000 do 1:5000 żywych urodzeń [3].

Zespół Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser mieści się w anatomicznej klasyfikacji Buttrama i Gibbona z 1979 r., zmodyfikowanej w 1988 r. przez Amerykańskie Towarzystwo Medycyny Rozrodu jako jeden z wariantów anomalii rozwojowych przewodów okołosródniczych Müllera [4]. Zgodnie z tą klasyfikacją wyróżnia się następujące kategorie wad: RKH, macica jednoróżna, macica podwójna, macica dwuróżna, przegrody macicy, macica łukowata, anomalie wynikające z oddziaływania dietylostilbestrolu in utero (tab. I; ryc.1).

W niniejszej pracy prezentujemy różne warianty RKH u pięciu dziewcząt, które zgłosiły się do kliniki celem diagnostyki zaburzeń miesiączkowania. Charakterystykę badanych dziewcząt, dotyczącą wywiadu, badania przedmiotowego oraz badań dodatkowych, zamieszczono sumarycznie w tabelach II i III.

Pacjentka (1)

Dziewczynka 16-letnia (K.S.) została przyjęta do Oddziału Endokrynologii celem diagnostyki

pierwotnego braku miesiączki i z podejrzeniem zespołu Turnera. W wywiadzie: menarche u matki w wieku 14 lat, u sióstr w wieku 13 i 14 lat. Rozwój płciowy był prawidłowy (tab. II). Próba farmakologicznego wywołania miesiączki okazała się nieskuteczna. Konsultujący ginekolog stwierdził prawidłowe krocze i srom z niewielkim zarostnięciem warg sromowych w dolnym odcinku oraz wysunął podejrzenie braku macicy, co potwierdzono badaniem USG miednicy małej.

Badanie genetyczne wykazało prawidłowy kariotyp żeński. Badania hormonalne wykazały prawidłowe stężenie hormonów płciowych, PRL oraz hormonów tarczycy (tab. IV). Na podstawie obrazu klinicznego oraz wyników badań dodatkowych rozpoznano u dziewczynki zespół RKH.

Pacjentka (2)

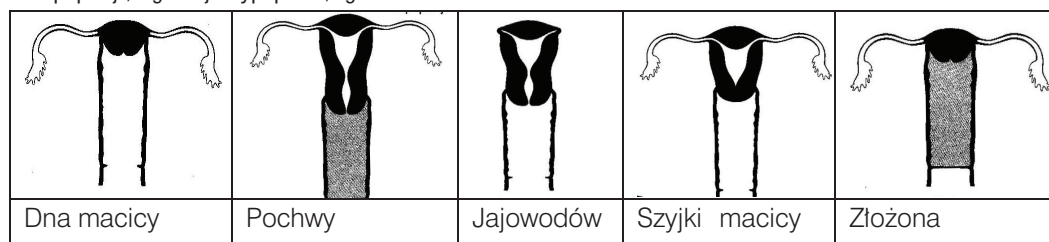
Dziewczynka 9,5-letnia (S.P.) została skierowana do kliniki przez ginekologa z powodu plamień z dróg rodnych, z towarzyszącymi bólami brzucha. Plamienie wystąpiło pięć tygodni przed przyjęciem do kliniki i utrzymywało się przez ok. 3 tygodnie, po czym ustąpiło samoistnie. W wywiadzie menarche u matki w wieku 18 lat, u siostry w wieku 14 lat. W badaniu fizykalnym stwierdzono na skórze klatki piersiowej trzy plamy typu „café au lait” oraz cichy szmer skurczowy nad sercem z rozdwojeniem II tonu. Nie było cech pokwitania (tab. II). Stężenia oznaczanych hormonów w surowicy oraz test z GnRH były prawidłowe (tab. V i VI). Markery nowotworowe mieściły się w granicach normy (β hCG:

Tabela I. Anomalie rozwojowe przewodów Müllera [4]

Table I. Developmental abnormalities of Müller's ducts [4]

I.	Odcinkowa agenezja lub hipoplazja: może dotyczyć pochwy, szyjki lub trzonu macicy, jajowodów: Zespół RKH (ryc.1: A)
II.	Macica jednoróżna: z macicą może łączyć się szczytkowy róg bez jamy albo z jamą z czynnym endometrium; jama rogu komunikuje się albo nie ma kontaktu z główną jamą macicy U ponad 50% pacjentek występuje agenezja nerki po stronie szczytkowego rogu (ryc.1: B).
III.	Macica podwójna: zdwojenie trzonu i szyjki macicy (jamy nie łączą się ze sobą) W 75% przypadków współistnieje podłużna przegroda pochwy (ryc.1: C)
IV.	Macica dwuróżna: dwa trzony macicy całkowicie lub częściowo rozdzielone, jeden wspólny kanał szyjki i jedna jama pochwy (ryc.1: C)
V.	Przegrody macicy: całkowite (sięgające do ujścia zewnętrznego kanału szyjki) i częściowe (ryc. 1: D)
VI.	Macica łukowata: niewielkie wgłębienie endometrium w dnie macicy, zewnętrzny kontur macicy prawidłowy (ryc. 1: D)
VII.	Anomalie wynikające z oddziaływania dietylostilbestrolu in utero (ryc.1: E)

A. Hipoplazja/ agenezja Hypoplasia/agenesia



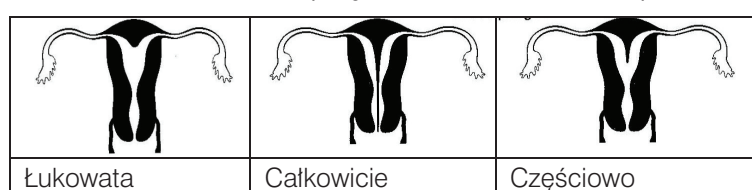
B. Macica jednoróżna Uterus unicornuata



C. Macica podwójna oraz macica dwurożna Uterus didel'phys and bicornuate

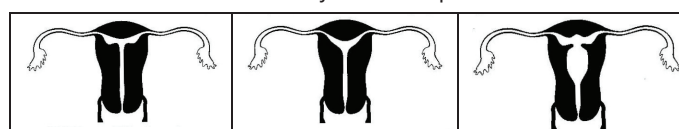


D. Macica łukowata oraz macica przegrodzona Uterus arcuate and septate



E. Anomalie macicy związane ze stosowaniem dietylostilbestrolu.

Uterus malformations due to diethylstilbestrol application



Ryc. 1. Klasyfikacja wad przewodów Müllera [5] (opracowanie własne)

Fig. 1. The classification of Müller's ducts malformations [5] (in authors' modification)

< 0,1 μ IU/ml – norma <3; AFP: 1,07 ng/ml – norma: 0–7; CEA: 2,24 ng/ml – norma: 0-3,4; Ca 125: 14,31 U/ml – norma: <35,0). Ginekolog stwierdził prawidłowe krocze i srom oraz ślad płamienia. W USG miednicy małej uwidoczono niewielką ilość płynu w zatoce Douglasa, a w badaniu MRI hipoplastyczną macicę, brak szyjki macicy i 2/3 górnej części pochwy (tab. III).

Cystografia fikcyjna wypadła prawidłowo. Obraz kliniczny pozwolił na postawienie rozpoznania zespołu Mayer- Rokitansky- Küster- Hauser oraz menarcho praecox.

Pacjentka (3)

Dziewczynka 16-letnia (Ł.M.), z hipoplazją tarczycy i wrodzoną niedoczynnością tarczycy, z pierwotnym brakiem miesiączki trafiła w wieku 14 lat do Oddziału Chirurgii Dziecięcej z powodu silnych bólów brzucha. Na podstawie badań obrazowych, w tym MRI miednicy małej, wysunięto podejrzenie wady narządu rodowego (wada rozwojowa pochwy, podejrzenie braku szyjki macicy). Wykonano zabieg przecięcia błony dziewiczej. Stwierdzono ślepo zakończoną pochwę. Badanie genetyczne wykazało prawidłowy karyotyp żeński. W Oddziale Ginekologicznym postawiono rozpo-

Tabela II. Dane dotyczące wywiadu i badania fizykalnego pacjentek z zespołem Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
Table II. The data of patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome – case history and physical examination

Pacjentka (nr) Wiek	(1) K.S. 16 lat	(2) S.P. 9,5 lat	(3) Ł.M. 16 lat	(4) F.M. 16 lat	(5) H.K. 17 lat
Wywiad Okołoporodowy	c III, p III SN Apgar 10 m. c. 3500 g dł. c. 56 cm	c III, p III SN Apgar 9/10 m. c. 3220 g dł. c. 54 cm	c I, p I SN Apgar 8/9 m. c. 2980 g dł. c. 54 cm	c I, p I SN Apgar 6/7 m. c. 2750 g dł. c. 52 cm	c II, p II SN Apgar 10 m. c. 2500 g dł. c. 58 cm
Rozwój psychoruchowy	prawidłowy	prawidłowy	prawidłowy	prawidłowy	prawidłowy
Wywiad rodzinny	rodzice, siostry zdrowi	rodzice, siostra i brat zdrowi	rodzice, siostra zdrowi, brat: osteochondroma	matka zdrowa, ojciec: po usunięciu jądra (wnętrostwo)	matka: brak informacji, ojciec nie żyje, brat i przyrodnia siostra zdrowi
Wywiad dotyczący choroby	pierwotny brak miesiączki podejrzenie zespołu Turnera	krwawienia z dróg rodnych nawracające bóle brzucha	pierwotny brak miesiączki	pierwotny brak miesiączki	wada narządu rodowego
Choroby współistniejące	-	-	wrodzona niedoczynność tarczycy	agenезja nerki	agenезja nerki schyłkowa niewydolność nerek, pęcherz neurogenny
Badanie przedmiotowe	wzrost 156 cm (10 c) masa c. 53,2 kg (25–50 c) proporcje prawidłowe	wzrost 142 cm (75–90 c) masa c. 28,2 kg (25–50 c) proporcje prawidłowe, cichy szmer skurczowy, 3 plamy „café au lait”	wzrost 163 cm (25 c) masa c. 51 kg (25 c) proporcje prawidłowe	nadwaga BMI: 26,4 kg/m ²	wzrost 161 cm (10–25 c) masa c. 50,3 kg (10–25 c) proporcje prawidłowe
Rozwój płciowy w skali Tannera	M5 P5	M1 P1	M5 P5	M5 P 4/5	M5 P5
Badanie ginekologiczne	krocze i srom prawidłowe, niewielkie zarośnięcie warg sromowych, podejrzenie braku macicy	krocze i srom prawidłowe, śląd płamienia	pochwa ślepo zakończona, krótka szczątkowa	zarośnięcie wejścia do pochwy	podejrzenie zdwojenia macicy

Tabela III. Dane dotyczące badań dodatkowych pacjentek z zespołem Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
Table III. The data of patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome – additional examinations results

Pacjentka (nr) Wiek	(1) K.S. 16 lat	(2) S.P. 9,5 lat	(3) Ł.M. 16 lat	(4) F.M. 16 lat	(5) H.K. 17 lat
Badania laboratoryjne	w normie	w normie mocz: 3–7 leukocytów	w normie mocz: białko – opal	w normie	cechy schyłkowej niewydolności nerek
Badanie hormonalne	w normie	w normie; markery nowotworowe w normie	w normie	w normie	w normie
Kariotyp	46 XX	–	46 XX	–	–
USG miednicy małej	brak macicy jajniki: 3,6x1,7 cm bez zmian	macica mała trzon: 2,8x1,4x1,4 cm jajniki: prawidłowe, wolny płyn w zatoce Douglasa	macica mała	macica mała, jajników nie widać w typowym miejscu	macica podwójna, jedna szyjka, przegroda w pochwie, jajniki bez zmian
MRI miednicy małej		macica mała, hipoplastyczna; brak szyjki macicy; niedorozwój pochwy: brak 2/3 górnej części, prawidłowy obraz dystalnej części pochwy na dł. 3 cm jajniki: obraz prawidłowy dla wieku	szczątkowy róg macicy brak szyjki macicy wada rozwojowa pochwy jajniki: obraz prawidłowy dla wieku	macica mała, szczątkowa jajniki położone ektopowo na poziomie górnych części talerzy biodrowych	macica: zdwojenie trzonu i szyjki, część macicy po stronie prawej: 5,5x2,5 cm; lewej: 1,8x2,5 cm zdwojenie pochwy jajnik prawy: prawidłowy lewy: dwa obszary płynowe wym. 2,6 x 2,3 cm 3,4 x 1,6 cm

znanie zespołu Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser i usunięto szczątkowy róg macicy.

Przy przyjęciu do tutejszej kliniki stwierdzono prawidłowy rozwój somatyczny i płciowy dziewczynki (tab. II). Badania hormonalne mieściły się w normie (tab. VII).

Pacjentka (4)

Dziewczynka 15-letnia (F.M.) z agenezją nerki prawej, rozpoznaną w 6 roku życia, została przyję-

ta do kliniki celem diagnostyki pierwotnego braku miesiączki.

Przy przyjęciu do kliniki obserwowano nadwagę, rozwój wtórnych cech płciowych był prawidłowy. Ginekolog stwierdził zarośnięcie wejścia do pochwy i obecność krótkiej, szczątkowej pochwy (tab. II). Badania hormonalne (FT4, TSH, LH, FSH, PRL, estradiol), wykonywane w Poradni Ginekologicznej, wypadły prawidłowo. Badanie MRI uwi- doczniło ektopię jajników i obecność szczątkowej

Tabela IV. Wyniki badań hormonalnych pacjentki (1) (K.S.)**Table IV.** Hormone levels in a patient (1) (K.S.)

Badania hormonalne		Norma
LH	3,26 mIU/ml	2,4 – 12,6
FSH	4,44 mIU/ml	3,5 – 12,5
Estradiol	30,65 pg/ml	12,5 – 166,0
Testosteron	31,84 ng/dl	6 – 82
SDHEA	310,5 µg/dl	65,1 – 368
PRL	18,9 ng/ml	4,79 – 23,3
ft4	1,28 ng/dl	0,93 – 1,7
TSH	0,92 mIU/ml	0,27 – 4,2

Tabela V. Wyniki badań hormonalnych pacjentki (2) (S.P.)**Table V.** Hormone levels in a patient (2) (S.P.)

Badania hormonalne		Norma
LH	0,44 mIU/ml	2,4 – 12,6
FSH	2,06 mIU/ml	3,5 – 12,5
Estradiol	9,38 pg/ml	12,5 – 166,0
PRL	25,09 ng/ml	4,79 – 23,3
ft4	1,36 ng/dl	0,93 – 1,7
TSH	2,88 mIU/ml	0,27 – 4,2

Tabela VI. Test LH-RH (Dipherelina 0,1 mg s.c.) pacjentki (2) (S.P.)**Table VI.** LH-RH (Diphereline 0,1 mg s.c.) test in a patient (2) (S.P.)

	0'	30'	60'	90'	120'
LH mIU/ml	0,59	2,38	3,60	4,69	5,44
FSH mIU/ml	2,82	5,77	8,99	12,18	15,32

Tabela VII. Wyniki badań hormonalnych pacjentki (3) (Ł.M.)**Table VII.** Hormone levels in a patient (3) (Ł.M.)

Badania hormonalne		Norma
LH	4,67 mIU/ml	2,4 – 12,6
FSH	6,3 mIU/ml	3,5 – 12,5
Estradiol	46,48 pg/ml	12,5 – 166,0
PRL	14,38 ng/ml	4,79 – 23,3
ft4	1,62 ng/dl	0,93 – 1,7
TSH	2,25 mIU/ml	0,27 – 4,2

macy (tab. III). Całość obrazu klinicznego wskazała na rozpoznanie zespołu RKH.

Pacjentka (5)

Dziewczynka 17-letnia (K.H.) z agenezją nerki lewej i późno rozpoznanym pęcherzem neurogenym z powodu wady rozwojowej z grupy dysgrafii (niedorozwój kości krzyżowo-ogonowej z rozszczepem kręgosłupa) trafiła po raz pierwszy do kliniki w wieku 13 lat z objawami schyłkowej niewydolności nerek. Od tego czasu była dializowana. Miesiączkowała regularnie, rozwój wtórnych cech płciowych był prawidłowy. Podczas kontroli ginekologicznej z powodu upławów z dróg rodnych wysunięto podejrzenie zdwojenia macicy, co zostało potwierdzone w badaniu MRI miednicy małej (tab. III). Całość obrazu klinicznego pozwoliła na wysunięcie rozpoznania zespołu Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. W 18 roku życia pacjentka zmarła z powodu powikłań infekcyjnych schyłkowej niewydolności nerek.

Dyskusja

W pracy przedstawiliśmy pięć pacjentek, u których mimo różnych wariantów zaburzeń rozwojowych macicy i pochwy całość obrazu klinicznego pozwoliła na postawienie rozpoznania zespołu Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Trzy 16-letnie chore zgłaszały pierwotny brak miesiączki. Dziewczynka 9,5-letnia skarżyła się na plamienia z dróg rodnych i nawracające bóle brzucha. Natomiast 17-letnia dziewczynka z niewydolnością nerek nie miała zaburzeń miesiączki, ale badania obrazowe miednicy małej wykazały dużą anomalię macicy i pochwy, które towarzyszyły agenezji nerki.

W RKH zewnętrzne narządy płciowe są żeńskie, prawidłowo wykształcone [1], tak jak to obserwowaliśmy u naszych pacjentek. Podobnie jest z rozwojem wtórnych cech płciowych w okresie dojrzewania. Jajniki nie są strukturami pochodzenia „müllerowskiego”, dlatego też ich funkcja nie jest zaburzona [5]. Steroidogeneza w jajnikach przebiega prawidłowo, stwierdza się jajeczkowanie i obecność ciała żółtego, lecz jednak większość pęcherzyków antralnych może ulec atrezji [1].

Pacjentki z tym zespołem posiadają prawidłowy kariotyp żeński 46 XX. U naszych dwóch chorych wykonaliśmy badanie cytogenetyczne, które wypadło prawidłowo.

Zespół Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser wynika z zahamowania prawidłowego rozwoju macicy i pochwy, spowodowanego dysplazją przewodów

okołośródnierzowych Müllera w życiu płodowym [6]. Dochodzi do przerwania rozwoju przewodów Müllera dystalnie do struktur tworzących więzadło obłe. Dokładna przyczyna tych zaburzeń nie jest znana, ale przypuszczalnie mogą je powodować mutacje genu dla hormonu antymüllerowskiego lub genu receptora hormonu antymüllerowskiego bądź też nadmierna wewnątrzmaciczna ekspozycja na galaktozę. U dziewcząt z agenezją przewodów Müllera i ich matek zidentyfikowano bowiem mutację w obrębie urydylotransferazy galaktozo-1-fosforanowej [1,5].

Według niektórych autorów ekspozycja na duże dawki estrogenów w ciąży podczas rozwoju przewodów Müllera może być przyczyną powstania różnych wad: od macicy w kształcie litery T do nieregularnych jam macicy ze zrostami [5].

Rozległość powstających wad zależy od rodzaju czynnika teratogennego, długości ekspozycji na szkodliwe czynniki oraz okresu embriogenezy, w którym zadziałały [5]. Często jednak trudno jest ustalić, jaki czynnik był odpowiedzialny za powstanie anomalii u konkretnej chorej.

Wzrost, rozwój somatyczny i płciowy pacjentek z RKH jest prawidłowy [5]. W badaniu fizykalnym na ogół brak prawidłowej pochwy, a jedynie stwierdza się niewielki zachyłek do 3 cm w miejscu przedsionka pochwy. W badaniu per rectum nie wyczuwa się prawidłowej macicy [1,7].

Diagnostyka i rozpoznawanie zespołu RKH następuje zwykle z powodu pierwotnego braku miesiączki [1], tak jak to było u naszych trzech pacjentek, a czasem nawet później u młodych kobiet dopiero z powodu niemożności podjęcia normalnego współżycia i objawów dyspareunii [7]. Agenezja kanałów Müllera jest drugą pod względem częstości występowania przyczyną pierwotnego braku miesiączki [8]. W okresie embriogenezy z przewodu maciczno-pochwowego rozwija się macica oraz górna część pochwy (od 1/3 do 4/5). Dolna część pochwy (od 2/3 do 1/5) powstaje z endometrialnej zatoki moczowo-płciowej. Wady rozwojowe przewodów Müllera są różnorodne, a udział poszczególnych wad według częstości występowania przedstawia się następująco: macica dwurożna jest stwierdzana najczęściej, bo aż u 39% chorych, przegrody macicy w 34% przypadków, macica podwójna u 11%, macica łukowata u 7%, macica jednoróżna u 5%, inne postacie, w tym hipoplazja i aplazja macicy, u 4% chorych (ryc. 1) [4].

Macica jednoróżna jest efektem wadliwego rozwoju jednego z przewodów Müllera. Macica podwójna jest rezultatem całkowitego braku fuzji prze-

wodów Müllera i prawidłowego różnicowania każdego przewodu w kierunku wykształcenia szyjki i połowy macicy. Macica dwurożna jest skutkiem niepełnej fuzji przewodów Müllera na wysokości dna, co powoduje wytworzenie dwóch oddzielnych jam macicy ze wspólnym dolnym segmentem macicy i pojedynczą szyjką. Częściowe niezresorbowanie przegrody w linii środkowej między dwoma przewodami Müllera prowadzi do powstania wad, których zakres obejmuje postacie od niewielkiej przegrody w linii środkowej (jama łukowata, sercowata) do znacznego podziału macicy w linii środkowej. Macica przegrodzona jest efektem niecałkowitej resorpcji pośrodkowej przegrody oddzielającej dwie poza tym prawidłowo połączone połowy macicy [5]. U jednej z naszych pacjentek stwierdziliśmy brak macicy, u trzech małą hipoplastyczną macicę, a u jednej zdwojenie trzonu macicy. Wady macicy mogą objawiać się zaburzeniami miesiączkowania, bólami, pierwotną niepłodnością, nawracającymi poronieniami oraz porodami przedwczesnymi i powikłaniami w przebiegu porodu. Brak macicy lub zamknięcie drogi odpływu krwi miesięczkowej do pochwy objawia się pierwotnym brakiem miesiączki [4].

W diagnostyce zespołu RKH wykorzystuje się badanie ginekologiczne z ultrasonografią (USG), histerosalpingografią (HSG), histeroskopię, laparoskopię, MRI miednicy małej. W badaniu ultrasonograficznym wadę macicy należy podejrzewać w sytuacji, gdy jej wymiar poprzeczny jest nieproporcjonalnie większy od wymiaru przednio-tylnego [4]. U naszej pacjentki K.S. (1) z pierwotnym brakiem miesiączki, po uzgodnieniu z konsultującym ginekologiem, diagnostykę oparliśmy wyłącznie na badaniu USG i badaniu cytogenetycznym kariotypu, na razie z pominięciem MRI miednicy małej, ponieważ nie było wątpliwości co do braku macicy. U pacjentki S.P. (2) rozpoznaliśmy dodatkowo menarche praecox, niewymagające leczenia, ale dalszej obserwacji, zwłaszcza z powodu obserwowanych plam typu „café au lait”, które mogą być elementem zespołu McCune Albrighta. Konieczne byłoby wykonanie u niej badania genetycznego molekularnego.

U chorych z zespołem RKH zalecane jest zawsze przeprowadzenie diagnostyki urologicznej, gdyż prawie u 50% pacjentek opisywano różne wady układu moczowego, takie jak: agenezja nerki, hipoplazja nerki, pojedyncza nerka miedniczna, zachyłki moczowodów, podwójne moczowody lub wycisnienie pęcherza [1]. U dwóch naszych pacjentek rozpoznaliśmy agenezję nerki. U pozostałych nie było wad układu moczowego.

Wady jajników i układu moczowego stwierdza się według niektórych autorów w tzw. atypowym zespole RKH. Opisywano również zespół MURCS (Müllerian aplasia, renal aplasia, cervicothoracic somite dysplasia), gdzie obserwuje się zarówno cechy charakterystyczne dla zespołu Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, jak i wady układu kostnego, serca, nerek oraz obniżenie siły mięśniowej [9]. U około 12% pacjentek notowano nieprawidłową budowę szkieletu, najczęściej obejmującą kręgosłup. Może się również zdarzyć brak palców lub syndaktylia [5]. U niektórych chorych z RKH obserwowano głuchotę związaną z uszkodzeniem nerwu VIII [8].

W zależności od poziomu zarośnięcia pochwy wyróżnia się: zarośnięcie błony dziewiczej, częściowe lub całkowite zarośnięcie pochwy lub macicę szczątkową. Zarośnięcie błony dziewiczej wymaga jej przecięcia, co umożliwia odpływ krwi miesięczkowej i powoduje ustąpienie dolegliwości bólowych brzucha spowodowanych zalegającą krwią [10].

Zespół RKH należy różnicować z zespołem całkowitej oporności na androgeny (CAIS= complete androgen insensitivity syndrome) lub częściowej oporności na androgeny (PAIS= partial androgen insensitivity syndrome) [11]. W diagnostyce różnicowej należy brać także pod uwagę zespół Ashermana [12,13]. Jednakże w tym przypadku występuje wtórne, a nie pierwotne zarośnięcie światła macicy po wykonanym wcześniej zabiegu wyłączenia jamy macicy w trakcie leczenia stanów zapalnych, po poronieniu lub porodzie [11].

Nie ma zgodności co do sposobu leczenia operacyjnego RKH. Brak jest jednego, w pełni satysfakcjonującego pacjentki zabiegu operacyjnego [14]. Leczenie zespołu RKH polega na operacyjnym wytworzeniu pochwy. Najczęściej jest wykonywana waginoplastyka sposobem McIndo, polegająca na uformowaniu tunelu z łącznotkankowej przestrzeni między pęcherzem moczowym a odbytnicą. W przygotowaniu do właściwej operacji stosuje się zabieg polegający na poszerzaniu zachyłka pochwy, tzw. zabieg Fanky'ego [7]. Inną metodą stwarzającą warunki anatomiczne najbardziej zbliżone do prawidłowych jest modyfikacja laparoskopowa klasycznej operacji Vecchietiego z wytworzeniem sztucznej pochwy. Należy pamiętać, że wytworzona pochwa ma tendencję do skracania, stąd zaleca się regularne współżycie lub stosowanie specjalnych rozszerzaczy [14]. Niezbędna jest również profesjonalna pomoc psychologiczna [7,14]. Cztery nasze pacjentki, oprócz dziewczynki H.K. (5), która zmarła z powodu niewydolności nerek, pozostają pod specjalistyczną opieką ginekologiczną.

PIŚMIENNICTWO/REFERENCES

- [1] Słomko Z.: Ginekologia. PZWL, Warszawa 2008, tom 1, 103-104, 128, 409-410.
- [2] Blask A.R., Sanders R.C., Rock J.A.: Obstructed uterovaginal anomalies: demonstration with sonography. Part II. Teenagers. *Radio-logy*, 1991:179, 84-88.
- [3] Oppelt P., Renner S.P., Kellermann A. et al.: Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Hum. Reprod.*, 2006:21, 792-779.
- [4] Słomko Z.: Ginekologia. PZWL, Warszawa 2008, tom 2, 918-924.
- [5] Speroff L., Fritz M.: *Kliniczna Endokrynologia ginekologiczna niepłodności*. Mediapage, Warszawa 2007, 148-153, 481-483, 1259-1260.
- [6] Okada E., Iwahira Y., Maruyama Y.: Treatment of vaginal agenesis with an expanded vulval flap. *Plast. Reconstr. Surg.*, 1996:98, 530-533.
- [7] Bręborowicz G.H.: *Położnictwo i ginekologia*. PZWL, Warszawa 2010, 597-599.
- [8] Jonathan S. Berek, Novak E.: *Ginekologia*. Mediapage, Warszawa 2008, 557-558.
- [9] Gwóźdź A.Z., Komorowska A.: Zespół Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser z towarzyszącymi rozległymi zaburzeniami rozwojowymi w układzie moczowym i kostnym. *Gin. Pol.*, 1987:58, 7.
- [10] Mieszczerski J., Sylwestrowicz W., Kuźmińska A., Rudziński J.: Niektóre aspekty kliniczne zespołu Rokitansky-Küster-Hauser. *Gin. Pol.*, 1972:53, 9.
- [11] Ziara K., Pilarz Ł.: Zespół Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: obraz kliniczny i leczenie. *Endokrynol. Ped.*, 2009:8, 63-67.
- [12] Phaneuf L.E.: Discussion (congenital malformations of the reproductive organs). *Am. J. Obstet. Gynec.*, 1947:53, 48.
- [13] Winer-Muram H.T., Muram D., Wilroy R.S. et al.: The concurrence of facioauriculovertebral spectrum and the Rokitansky syndrome. *Am. J. Obstet. Gynec.*, 1984:149, 569-570.
- [14] Sielużycka A., Czerwionka-Szaflarska M.: Wybrane wady rozwojowe narządów płciowych u dzieci. *Ped. Pol.*, 2012:87, 65-71.