

PÓŹNE WYKRYCIE WADY ZEWNĘTRZNYCH NARZĄDÓW PŁCIOWYCH U DWULETNEJ DZIEWCZYNKI

LATE DIAGNOSIS OF CONGENITAL ANOMALY OF EXTERNAL REPRODUCTIVE ORGANS IN A TWO-YEAR-OLD GIRL

Grażyna Bała, Agnieszka Rytarowska

Katedra i Klinika Pediatrii, Alergologii i Gastroenterologii
AM im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

Streszczenie: Przedstawiamy przypadek wrodzonej wady zewnętrznych narządów płciowych rozpoznanej dopiero pod koniec drugiego roku życia, co świadczy o niedokładnym badaniu dziecka przez lekarzy.
Słowa kluczowe: badanie przedmiotowe, wady wrodzone, narządy płciowe

Abstract: We present a girl with a congenital anomaly of the external reproductive organs. This anomaly was not recognized up to two years of her life. This case shows that physical examination of the child had not been performed in a proper way.

Key words: physical examine, congenital anomalies, reproductive tract

Wstęp

Do wrodzonych wad rozwojowych narządów płciowych, będących wyrazem zaburzeń różnicowania płciowego, dochodzi wskutek nieprawidłowości rozwoju przewodów płciowych (okołośrodkowych) Mullera oraz zatoki moczowo-płciowej, czyli struktur istotnych dla organogenezy. Przyczyną tego jest zadziaływanie czynników teratogennych około 8-10 tygodnia życia wewnątrzmacicznego. Do czynników szkodliwych należą: promieniowanie jonizujące, czynniki mikrobiologiczne, chemiczne, hormonalne, odżywcze oraz zaburzenia immunologiczne (1, 2). Nie należy również zapominać o mutacjach punktowych oraz aberracjach chromosomowych (2). Zaburzenia rozwoju cielesno-płciowego mogą być wynikiem aberracji liczbowych i strukturalnych chromosomu X (np. zespół Turnera, zespół łamliwego chromosomu X). Jednak większość wad wrodzonych jest uwarunkowana wieloczynnikowo. W tym przypadku mamy do czynienia z interakcją wielu par genów zlokalizowanych w różnym loci i powodujących predyspozycję do wystąpienia wady. Dla ostatecznego powstania wady istotny jest jednak wpływ także czynników środowiskowych. Dopiero współdziałanie czynników genetycznych i środowiskowych powoduje wystąpienie wady (3). Od rodzaju czynników teratogennych, czasu ich działania oraz okresu ciąży, w którym one zadziaływały, zależy rozległość powstających wad (4). Wady wrodzone dzielimy na izolowane lub mno-

gie. Najczęściej spotykane wady wrodzone narządów płciowych to: niedrożność błony dziewiczej, brak macicy i pochwy, podwójna macica ze szczątkową, niedrożną pochwą, wrodzony brak dolnego odcinka pochwy, brak szyjki macicy przy prawidłowo wykształconej pochwie, wrodzony brak szyjki macicy współistniejący z brakiem pochwy (5).

Wady zewnętrznych narządów płciowych są związane z zaburzeniami rozwojowymi zatoki moczowo-płciowej. Odchylenia od normy w zakresie zewnętrznych narządów płciowych u dziewcząt można podzielić następująco:

1. narządy płciowe obojnacze,
2. zrost warg sromowych mniejszych (pomiędzy wargami sromowymi małymi istnieją delikatne mostki skórne, które imitują zarośnięcie pochwy, moc wypływa przez mały otwór na wysokości ujścia cewki),
3. zarośnięcie pochwy (błona dziewicza ma indywidualny i bardzo różny kształt:
 - pojedynczy mały lub większy otwór, otoczony pierścieniem błony dziewiczej,
 - liczne perforacje w błonie dziewiczej),
4. całkowita niedrożność pochwy może być wywołana przez zarośnięcie błoniaste lub długoodcinkowe; we wszystkich prawie przypadkach następuje błoniaste zarośnięcie, które u noworodków i we wczesnym okresie niemowlęcym prowadzi do wodniaka pochwy, a u starszych dziewcząt, w okresie dojrzewania do krwaka pochwy (pomiędzy rozchylonymi wargami widoczna jest wówczas wypuklająca się

Rycina 1. Stomia po kolektomii z powodu NEC-u.

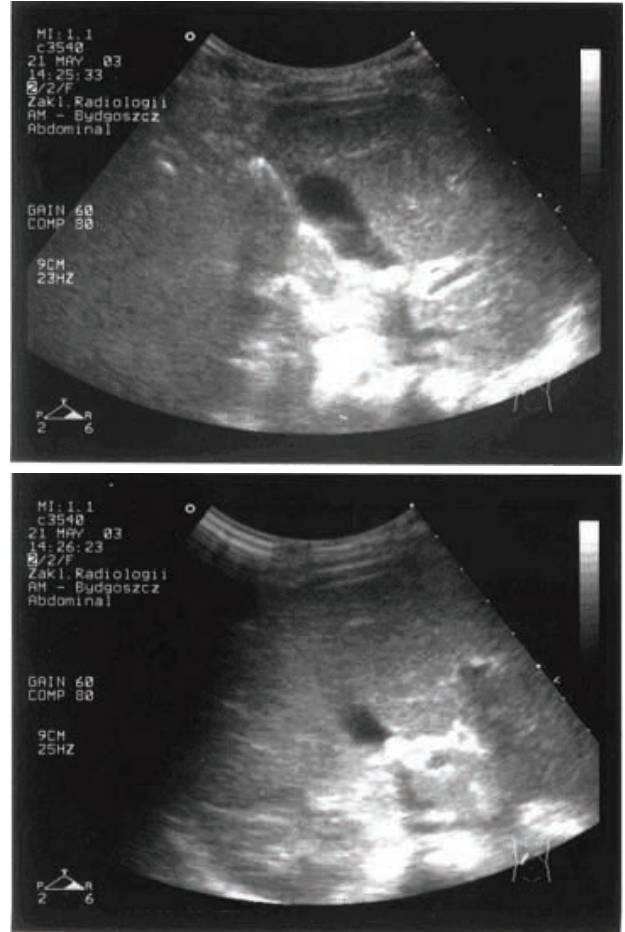
blona; zarośnięcie błony dziewiczej powinno być rozpoznane zawsze przed okresem dojrzewania) (6).

Najczęstszą wadą zewnętrznym narządów płciowych, a jednocześnie najczęstszą wrodzoną wadą narządów płciowych w ogóle, jest zarośnięcie błony dziewiczej (*atresia hymenalis*). Zrośnięcia warg sromowych zdarzają się znacznie rzadziej. Wrodzone wady narządów płciowych często są związane z wadami dolnego odcinka przewodu pokarmowego oraz układu moczowego (7, 8). Anomalie narządów płciowych mogą mieć nie tylko implikacje rozrodcze, ale także psychologiczne i seksualne (8).

Wnikliwe oglądanie narządów moczowo-płciowych zewnętrznym u dziewczynek i chłopców jest ważnym elementem badania przedmiotowego. Już badanie w momencie urodzenia dziecka pozwala na wykrycie obecności (lub braku) anomalii tych narządów. Oglądaniem stwierdza się stan kliniczny i charakter morfologiczny zewnętrznym narządów moczowo-płciowych. W ocenie zewnętrznym narządów płciowych dziewczynek należy określić stan warg sromowych, wielkość łechtaczki, umiejscowienie ujścia cewki moczowej, błonę śluzową sromu oraz rodzaj wydzieliny w przedsionku pochwy. Odchylenia anatomiczne w zakresie zewnętrznym narządów płciowych są łatwe do rozpoznania, dzięki czemu możliwa jest całkowita ich korekcja. Pacjentki z wadami narządów płciowych wymagają wielokierunkowej diagnostyki i leczenia. W postępowaniu klinicznym konieczne jest uwzględnienie zagadnień psychologicznych (9).

Opis przypadku

Przedstawiamy przypadek wrodzonej wady zewnętrznym narządów płciowych rozpoznanej dopiero pod koniec drugiego roku życia, co świadczy o niedokładnym badaniu dziecka przez lekarzy.

Rycina 2. Wada zewnętrznym narządów płciowych.**Rycina 3.** Kamienie w pęcherzyku żółciowym.

M.G., dziewczynka 22-miesięczna, rodziców w średnim wieku, z nieobciążonym wywiadem rodzinnym (brak wad wrodzonych układu moczowo-płciowego w rodzinie), ze środowiska wiejskiego, urodzona z ciążą piątą, powikłanej zapaleniem oskrzeli w 15 tygodniu ciąży oraz łożyskiem przodującym. Ciążę rozwiązano drogą cięcia cesarskiego w 34 tygodniu z powodu łożyska przodującego i krwawienia. Masa urodzeniowa dziewczynki wynosiła 2300 g, a ocena dojrzałości wg skali Apgar 7 punktów. W piątym dniu życia dziecko było operowane z powodu martwiczego zapalenia jelit (NEC); wykonano hemikolektomię prawostronną i wyloniono ileostomię. Dziewczynka była wielokrotnie kontrolowana w Poradni Chirurgii Dziecięcej. Została przekazana z Oddziału Chirurgii Dziecięcej do Kliniki celem leczenia niedokrwistości niedobarwliwej przed zaplanowanym zabiegiem odwrócenia ciągłości przewodu pokarmowego. Przy przyjęciu stan ogólny dziecka był dobry. W badaniu przedmiotowym z odchylen od stanu prawidłowego stwierdzono: bladą skórę, szmer skurczowy w punkcie Erba cichnący podczas pionizacji, stomię w prawym dole biodrowym oraz bliznę po laparotomii (ryc. 1). W trakcie badania przedmiotowego u dziewczynki stwierdzono wadę zewnętrznym narządów płciowych pod postacią błoniastego zrośnięcia warg sromowych mniejszych (ryc. 2). Na podstawie badań laboratoryjnych rozpoznano niedokrwistość z niedoboru żelaza (RBC 4,79 M/μl, HGB 8,1 g/dl, HCT 28,0 %, MCV 58,5 fl, MCH 16,9 pg, MCHC 28,9 g/dl). Zastosowano leczenie preparatami żelaza parenteralnie, a następnie doustnie – z dobrą tolerancją. W wykonanym badaniu ultrasonograficznym jamy brzusznej nie stwierdzono nieprawidłowości w obrębie układu moczowo-płciowego. Natomiast w pęcherzyku żółciowym stwierdzono obecność kamieni (ryc. 3). Pobrano krew na badania cytogenetyczne, w których nie wykazano aberracji liczbowych i strukturalnych chromosomów.

Rycina 4. Narządy płciowe zewnętrzne po korekcie.



Dziewczynkę wypisano ze szpitala z zaleceniem opieki w Poradni Ginekologicznej dla Dzieci, Poradni Chirurgicznej oraz Poradni Chorób Genetycznych. Ginekolog wykonał rozdzielenie warg sromowych mniejszych przez proste przecięcie w znieczuleniu miejscowym (ryc. 4). Zastosowano antybiotykoterapię ogólnoustrojową oraz miejscowo maści zawierające estrogeny.

Dyskusja

U dziewczynki, mimo wielokrotnego badania przez lekarza w Poradni Dziecięcej oraz Chirurgicznej, a także hospitalizacji na Oddziale Chirurgii Dziecięcej, nie rozpoznano wady zewnętrznych narządów płciowych, co świadczy o niedokładnym badaniu jej przez wielu lekarzy.

Rozpoznanie choroby, czyli diagnoza kliniczna opiera się na trzech fundamentalnych zasadach, tj. poprawnym zebraniu wywiadu (badanie podmiotowe), poprawnym (właściwym) badaniu przedmiotowym, właściwym zleceniu i wykonaniu badań laboratoryjnych oraz poprawnej interpretacji uzyskanych wyników (10).

W przypadku stwierdzenia wady zewnętrznych narządów płciowych postępowanie diagnostyczne należy rozpocząć od dokładnej oceny wewnętrznych narządów płciowych.

W związku z częstym współistnieniem wad narządów płciowych z wadami układu moczowego należy dokonać oceny układu moczowego pod kątem wykrycia wad. W tym celu pomocne jest wykonanie badania ultrasonograficznego jamy brzusznej i miednicy mniejszej. Ze względu na możliwe genetyczne tło wady celowe jest wykonanie badania cytogenetycznego. Ponieważ wada wrodzona może być uwarunkowana wieloczynnikowo należy dziecko wraz z rodzicami skierować do Poradni Chorób Genetycznych, mimo prawidłowego kariotypu. Jeśli zarośnięcie warg sromowych mniejszych jest wadą izolowaną, leczeniem z wyboru jest ich proste nacięcie i rozdzielenie w znieczuleniu miejscowym. Należy zastosować miejscowo maści zawierające estrogeny, aby zapobiec readhezji (11).

Większość doświadczonych klinicystów twierdzi, że prawidłowo zebrany wywiad to najważniejszy element służący postawieniu prawidłowego rozpoznania. Natomiast dokładne badanie przedmiotowe to najistotniejsza z pozostałych części badania dziecka, która weryfikuje rozpoznanie sugerowane przez wywiad. Celem badania przedmiotowego (fizykalnego) dziecka jest wykrycie pewnych nieprawidłowości narządowych lub układowych towarzyszących chorobie. U dziecka zdrowego badanie to służy potwierdzeniu prawidłowej czynności badanych narządów (10). Jest to szczególnie ważne w przypadku dzieci pozornie zdrowych, bez jakichkolwiek dolegliwości. W takim przypadku badanie przedmiotowe często jest przeprowadzane niezbyt dokładnie. Wielokrotnie badający lekarz skupia się głównie na badaniu organu, którego dysfunkcję podejrzewa na podstawie wywiadu, pomijając dokładne badanie pozostałych części ciała i narządów. Ważne jest, aby dziecko podczas badania fizykalnego było całkowicie rozebrane. Badanie przedmiotowe powinno przebiegać według pewnego schematu. Ta systematyczność jest niezbędna do opanowania sztuki poprawnego badania (studenci, lekarze początkujący), aby nie przeoczyć ważnych nieprawidłowości stwierdzanych badaniem fizykalnym. Przeoczenie nieprawidłowości może prowadzić do nieprawidłowej diagnozy i leczenia, co może uniemożliwić właściwe leczenie oraz może mieć następstwa prawne na skutek roszczeń rodziców pacjenta.

Dokładne badanie przedmiotowe jest bardzo ważne w diagnostyce i leczeniu chorób dzieci. Wczesne rozpoznanie wad wrodzonych umożliwia podjęcie leczenia i zapobiega wystąpieniu niekorzystnych następstw tej wady.

PIŚMIENNICTWO:

1. Komorowska A., Walczak L. M. Wady wrodzone narządów płciowych. W: Ginekologia wieku rozwojowego-wybrane zagadnienia, red. A. Komorowska, L. M. Walczak. Warszawa PZWL 2000, 100-101.
2. Banaszewski Sz. Wady wrodzone narządów płciowych. W: Położnictwo i ginekologia, red. T. Pisarski. Warszawa, PZWL 1998, 38.
3. Connor J. M., Ferguson-Smith M. A. genetyka medyczna z perspektywy czasu. W: Podstawy genetyki medycznej. Warszawa, PZWL 1998, 19.
4. Grys E., Jarząbek G. Pacjentki z wrodzonymi wadami rozwojowymi żeńskich narządów płciowych. Nowiny Lekarskie. 2000, 69 (8), 692-699.
5. Rzepka-Górska I., Błogowska A. Wady rozwojowe narządów płciowych u dziewcząt. Ginekol. Prakt. 2000, 8 (4), 8-11.
6. Hertel M. Diagnostyka różnicowa w pediatrii. Warszawa, Wydaw. Medyczne 1993, 452-453.
7. Sangkhathat S., Patrapinyokul S., Tadtayathikom K. Associated genitourinary tract anomalies in anorectal malformations: a thirteen year review. J. Med. Assoc. Thai. 2002, 85 (3), 289-296.
8. Spence J. E. Vaginal and uterine anomalies in the pediatric and adolescent patient. J. Pediatr. Adolesc. Gynecol. 1998, 11 (1), 3-11.
9. Grys E., Jarząbek G. Postępowanie kliniczne u pacjentek z wrodzonymi wadami rozwojowymi żeńskich narządów płciowych. Gin. Pol. 2000, 71 (8), 262.
10. Kaczmarski M. Badanie kliniczne dziecka. W: Pediatria, red. W. Kawalec. Warszawa, PZWL 2001, 59.
11. Słupik R. Pediatric gynecology. W: Gynecology and Obstetrics, red. J. Sciarra. Philadelphia, J.B. Lippincot 1995, 1, 14-15.

Adres do korespondencji:

Dr n. med. Grażyna Bała
Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny
Katedra i Klinika Pediatrii, Alergologii i Gastroenterologii
ul. M. Skłodowskiej-Curie 9
85-094 Bydgoszcz
Tel.: (0-52) 5854850
Fax: (0-52) 5854086
e-mail: klped@amb.bydgoszcz.pl

