

Późne rozpoznanie wady układu moczowo-płciowego pod postacią zdwojenia pochwy i macicy oraz agenezji nerki prawej – prezentacja przypadku

Late recognition of genitourinary tract defect, such as doubling of vagina and uterus coexisted with right kidney agenesis – case presentation

Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej Wojskowego Instytutu Medycznego w Warszawie.

Kierownik Kliniki: prof. dr hab. n. med. Anna Jung

Correspondence to: Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej CSK MON WIM, ul. Szaserów 128, 00-909 Warszawa, tel.: 022 681 72 36

Source of financing: Department own sources

Streszczenie

Wrodzona wada rozwojowa jest to zewnętrzne lub wewnętrzne morfologiczne odchylenie od prawidłowego rozwoju. Najczęstszymi przyczynami powstawania wady są czynniki genetyczne i środowiskowe. Znaczna część wad ma etiologię wieloczynnikową (50%). Wady rozwojowe mogą występować jako zaburzenia izolowane lub też tworzyć zespoły wad. Wady układu moczowego mogą dotyczyć liczby, wielkości, kształtu i położenia nerek oraz budowy miąższu samej nerki. Wady w układzie płciowym dotyczą głównie wad rozwojowych pochwy i macicy. Celem pracy jest przedstawienie przypadku późnego rozpoznania złożonej wady układu moczowo-płciowego pod postacią zdwojenia pochwy i macicy oraz agenezji nerki prawej. Wadom układu moczowego często towarzyszą wady układu płciowego. Jedną z częściej występujących wad rozwojowych narządu rodno jest wrodzony brak pochwy i macicy, zwany zespołem Mayera-Rokitanskyego-Küster (zespół M-R-K). Jego etiopatologia nie została wyjaśniona. Charakteryzuje się on wrodzonym brakiem pochwy i macicy bądź też brakiem pochwy i różnymi wadami rozwojowymi macicy. Budowa i funkcja jajników są prawidłowe. Wczesne wykrycie wady układu moczowo-płciowego jest możliwe, gdy anomalie są widoczne w trakcie badania pacjenta, czasami bezpośrednio po porodzie. Najczęściej jednak wady rozpoznawane są później. W okresie dojrzewania zazwyczaj pierwszym sygnałem jest pierwotny brak miesiączki. Trudności z podjęciem współżycia płciowego lub z zajęciem w ciążę występują znacznie później. W wielu przypadkach objawem wady układu moczowo-płciowego są bóle brzucha. Do innych mniej specyficznych należą zaburzenia w oddawaniu moczu, krwiomocz oraz uporczywe, słabo poddające się leczeniu i nawracające zakażenia układu moczowego. W ostatnich latach znacznie wzrosła rozpoznawalność wad układu moczowo-płciowego. Przyczynił się do tego znaczny rozwój możliwości diagnostycznych i terapeutycznych, a zwłaszcza ultrasonografii i metod laparoskopowych. Wiek pacjenta, w którym rozpoznano wadę układu moczowo-płciowego, jest bardzo ważny. Często tylko wczesne rozpoznanie wady umożliwia prawidłową jej korektę. Przy obecnych możliwościach badań obrazowych należy przypuszczać, że późne rozpoznania wad układu moczowo-płciowego będą należały już do przeszłości. **Podsumowanie:** 1) Współistnienie wad układów moczowego i płciowego jest na tyle częste, że należałoby je uwzględnić w postępowaniu diagnostycznym. 2) Objawy wady układu moczowo-płciowego często są niespecyficzne. 3) Znaczny rozwój metod diagnostycznych przyczynił się do wzrostu rozpoznawalności wszelkich wad, w tym również układu moczowo-płciowego. 4) Wczesne rozpoznanie wady układu moczowo-płciowego zwiększa szansę na jej korektę chirurgiczną oraz pomoc psychologiczną.

Słowa kluczowe: wada, układ moczowo-płciowy, agenezja nerek, badania obrazowe, dzieci

Summary

Congenital defect is an interior or exterior morphologic abnormality of the proper development. The majority of those anomalies are caused by genetic and environmental factors. Therefore it is said that etiology is

multifactorial (50% of congenital defects). The clinical presentation of developmental anomalies is variable, from a single defect to variable combination of abnormalities. Urinary tract defects may be due to diverse anomalies, like abnormality of kidney's number, volume, structure and localizations or renal parenchyma dysfunction. Malformations of genital system may affect the vagina as well as the uterus. The aim of the study was to present the case of delayed recognition of genitourinary multiple defect, that was consisted of doubling of vagina and uterus along with right kidney agenesis. The urinary tract anomalies are commonly accompanied with genital tract disorders. One of the most common developmental defects of female genital system is absence of vagina and uterus that is also called Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (MRKH syndrome). The cause of MRKH syndrome still remains unknown. The anomaly consists of complete absence of the vagina and the uterus or absence of vagina accompanied with variable abnormality of the uterus. Ovarian function and structure are preserved. When genitourinary anomalies are able to see on medical examination, early diagnosis is possible even directly after delivery. However the anomalies often remain undiagnosed until adolescence. Thus the first sign of the condition is primary amenorrhoea during puberty years. Sexual dysfunctions and infertility come out much later. Often the first signals of the condition are cyclic abdominal pains. Other less common symptoms are voiding disorders, hematuria or persistent, recurrent urinary tract infections which do not undergo routine therapy. Over the past few years the recognition of urinary tract defects has been markedly increased due to high development of diagnostic and therapeutic possibilities, especially a new laparoscopic procedure. Patient's age, when the genitourinary tract abnormality is recognized, is extremely important. Usually early established diagnosis of congenital malformation is the key of its successful correction. In the future, numbers of late recognitions of genitourinary abnormalities shall constantly decrease, as a result of progress on new imaging possibilities. **Summation:** 1) The coexistence of congenital malformations of urinary and genital systems has been often observed, for that reason that always should be taking into consideration during therapeutic process. 2) The symptoms of genitourinary defects are usually non specific. 3) As a result of progress in the diagnostic methods, most of the congenital defects including genitourinary abnormalities are recognizable. 4) If the anomaly is early diagnosed, chances for successful surgical corrections and psychological therapy will evidently grow.

Key words: malformation, genitourinary system, kidney agenesis, imaging methods, children

Zgodnie z definicją wrodzona wada rozwojowa to zewnętrzne lub wewnętrzne morfologiczne odchylenie od prawidłowego rozwoju bez względu na etiologię, patogenezę, czas powstania i moment ustalenia rozpoznania. Najczęściej wady powodowane są przez czynniki genetyczne, wśród nich aberracje chromosomowe i mutacje pojedynczych genów (34% wad), oraz środowiskowe: fizyczne, chemiczne i biologiczne (16% wad)⁽¹⁾. Znaczna część wad ma etiologię wieloczynnikową (50% wad). Wady rozwojowe mogą występować jako zaburzenia izolowane lub też tworzyć zespoły wad.

W układzie moczowym wrodzone wady rozwojowe powstają częściej niż w innych narządach. Z danych z piśmiennictwa wynika, że dotyczą one około 10% noworodków⁽²⁾. Biorąc pod uwagę fakt, iż połowa ciąży z wadami kończy się poronieniem, a część wad rozpoznawanych jest w późniejszych okresach życia, wydaje się, że faktyczna ich ilość jest znacznie większa.

Wady układu moczowego mogą dotyczyć liczby, wielkości, kształtu i położenia nerek oraz budowy mięszu samej nerki. Taka różnorodność jest wynikiem zaburzeń w bardzo skomplikowanej organogenezie dróg moczowych przypadającej na okres między 4. a 8. tygodniem życia płodowego. Układ moczowy powstaje z mezodermy pośredniej. Podczas rozwoju różnicują się kolejno trzy narządy produkujące i wydzielające

mocz: przednercze, śródnercze i wreszcie nerka ostateczna. Obserwowany w rozwoju embrionalnym udział niektórych elementów śródnercza w tworzeniu układu rozrodczego powoduje częste współistnienie wad układu moczowego z wadami układu płciowego.

Wady w układzie płciowym dotyczą głównie wad rozwojowych pochwy i macicy. Ich występowanie obecnie ocenia się na 0,5-2,9%, według niektórych autorów nawet do 8,6%⁽³⁾. Z uwagi na szybki rozwój metod diagnostycznych rozpoznawalność tego typu nieprawidłowości w ostatnim okresie jest znacznie większa.

Wczesne rozpoznanie wady układu moczowo-płciowego możliwe jest wówczas, gdy jej symptomy są widoczne w trakcie badania przedmiotowego dziecka. W pozostałych przypadkach rozpoznanie następuje na ogół znacznie później.

Celem pracy jest przedstawienie przypadku późnego rozpoznania złożonej wady układu moczowo-płciowego pod postacią zdwojenia pochwy i macicy oraz agenezji nerki prawej.

OPIS PRZYPADKU

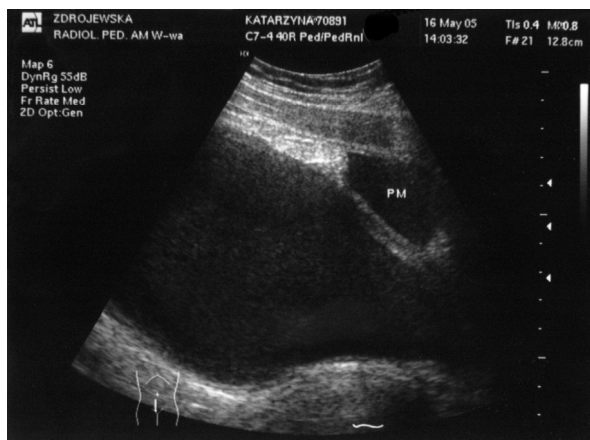
Opisywana pacjentka ma aktualnie 17 lat. W wieku 14 lat dziewczynka była hospitalizowana w Klinice Chirurgii, a powodem przyjęcia były silne bóle brzucha. Wykonane w dniu przyjęcia badanie ultrasonograficzne opisa-

no następująco: torbielowaty twór w miednicy mniejszej za pęcherzem – najprawdopodobniej *hydrocolpos*. Opisywana zmiana nie była torbielą jajnika prawego. Nie można było wykluczyć wodonerczowo zmienionej, nieprawidłowo położonej nerki prawej – obraz USG był nietypowy dla wodonercza. Stwierdzono brak nerki prawej w miejscu typowym (rys. 1).

Dziewczynka została przeniesiona do Kliniki Ginekologii, gdzie nacięto przedsionek pochwy prawej i ewakuowano krew miesiączkową. Z powodu wyhodowania z pobranego materiału bakterii pałeczek *E. coli* pacjentka otrzymywała dożylnie antybiotyk. W domu kontynuowano terapię antybiotykiem doustnie (Curam). W wyniku przeprowadzonej w Klinice Ginekologii diagnostyki rozpoznano podwójną pochwę i podwójną macicę.

Z uwagi na niewidoczność nerki prawej w badaniu ultrasonograficznym wykonano urografię. Opis badania: na zdjęciu przeglądowym jamy brzusznej nie stwierdzono cieni, złogów ani cech niedrożności. W piątej minucie uzyskano prawidłowy nefrogram dużej nerki lewej – długość nerki około 16 cm. Kształt i położenie nerki prawidłowe. Wydzielanie moczu cieniującego w prawidłowym czasie. Kielichy, miedniczka i moczowód lewy nieposzerzone. Złogów nie uwidoczniiono. Przebieg moczowodu lewego typowy. Zarys pęcherza moczowego regularny. Pęcherz moczowy od góry uciśnięty. W ciągu 8 godzin od podania kontrastu nie uwidoczniiono nefrogramu prawej nerki ani jej układu wydzielniczego (rys. 2).

Dziewczynka została skierowana do naszej kliniki (Z.K. 26608/06) do dalszej diagnostyki, której celem było różnicowanie między agenezją a ektopią nerki. Przy przyjęciu stan pacjentki był dobry, wartości ciśnienia tętniczego w normie. W wykonanych badaniach dodatkowych krwi wykładniki stanu zapalnego były niskie. Wskaźniki funkcji nerek prawidłowe. W badaniu USG prawej nerki nie znaleziono, lewa nerka o cechach przerostu zastępczego. W związku z powyższym obrazem wykonano scyntygrafię nerek (rys. 3). Opis bada-



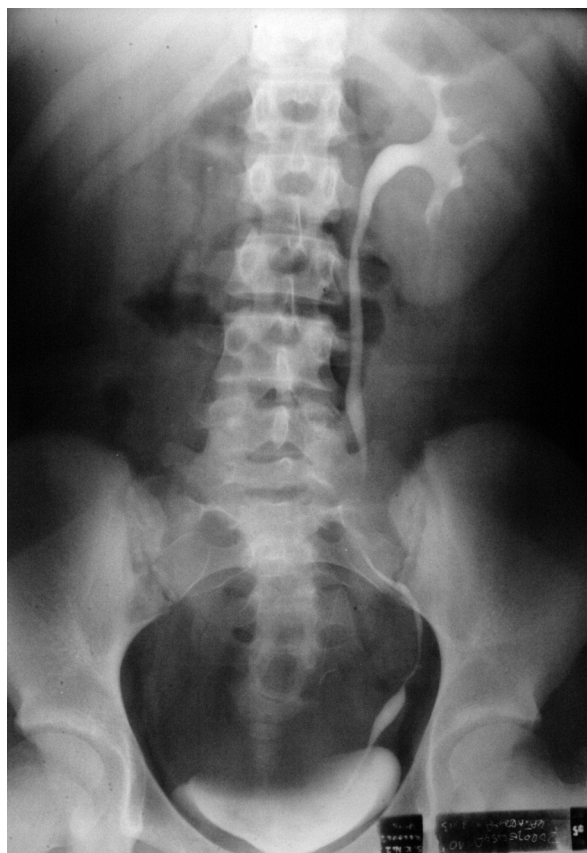
Rys. 1. Badanie ultrasonograficzne pacjentki Z.K. wykazujące obecność hydrocolpos

nia: w anatomicznym rzucie prawej nerki brak śladu jakiegokolwiek radioaktywności we wszystkich fazach badania, brak funkcji tej nerki. Lewa nerka duża, jej funkcja prawidłowa we wszystkich fazach badania dynamicznego, w badaniu statycznym po 2 godzinach obserwuje się niewielkiego stopnia zaleganie radioaktywnego moczu w miedniczce. W celu ustalenia dalszego postępowania dziewczynka była konsultowana przez urologa – zalecono systematyczne wykonywanie badań moczu, kontrolę wartości ciśnienia tętniczego oraz kontrolę scyntygraficzną za 2 lata.

Pacjentka pozostaje pod systematyczną opieką zarówno nefrologiczną, jak i ginekologiczną. Wykonywane systematycznie wyniki badań moczu są prawidłowe. Wartości ciśnienia tętniczego w normie. Dziewczynka miesiączkuje regularnie, miesiączki ma obfite. W wykonanej kontrolnej scyntygrafii nerek obraz jak poprzednio.

OMÓWIENIE

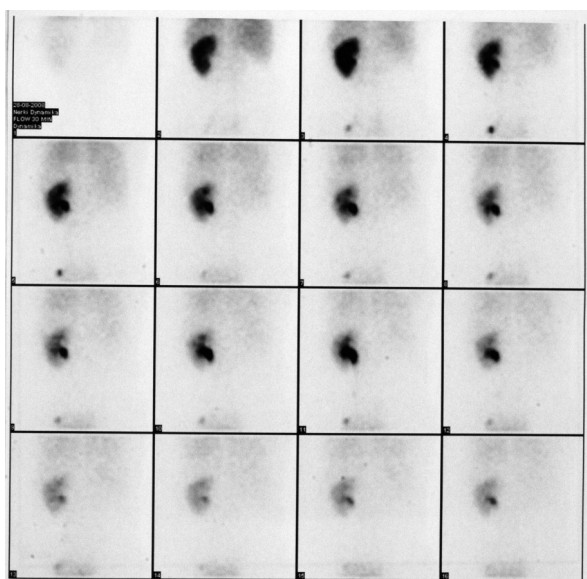
Najcięższą wadą rozwojową układu moczowego jest obustronny brak nerek (agenezja). Prowadzi ona do szybkiej śmierci noworodka lub wcześniej obumarcia płodu. Wadzie tej towarzyszy niedojrzałość płuc, która jest przyczyną zgonu. Większość noworodków ma poważne trudności w oddychaniu oraz anurię trwającą



Rys. 2. Urografia pacjentki Z.K. obrazująca brak nerki prawej

ponad 24 godziny. W czasie ciąży zwraca uwagę skąpa ilość wód płodowych. Znacznie częściej spotykany jest brak lub niedorozwój jednej nerki. Występuje z częstością 1 na 1500 urodzonych dzieci, najczęściej jako wada izolowana i wtedy może być długo nierozpoznana. Wady towarzyszące dotyczą najczęściej układu płciowego. Uważa się, że u kobiet z wadami dróg rodnych w około 40% przypadków spotyka się agenezję nerek. Niedorozwój nerki (aplazja) może być, podobnie jak jej brak, jednostronny lub obustronny. Częstość jej występowania określa się na 1 na 600 noworodków. O ile agenezja jest wynikiem całkowitego braku zawiązka, o tyle w przypadku aplazji nie dochodzi do przekształcenia tkanki nerkotwórczej w nerkę ostateczną. Nerka nadliczbowa, trzecia, jest wadą występującą bardzo rzadko. Najczęściej rozpoznawana jest przypadkowo i nie wymaga leczenia. Stan ten należy odróżnić od zdwojenia układu kielichowo-miedniczkowego, które spotykamy dosyć często.

Wady dotyczące kształtu i położenia nerek w wielu przypadkach występują łącznie. Mogą dotyczyć jednej lub obu nerek. Ektopia oznacza, że nerka położona jest w miejscu dla siebie niewłaściwym. Najczęściej mamy do czynienia z nerką miedniczną. Powstaje ona w wyniku zaburzenia przemieszczania się tego narządu w kierunku głowowym, co w warunkach fizjologicznych następuje między 5. a 8. tygodniem ciąży. Jednocześnie może również wystąpić niedokonanie zwrotu, a nawet całkowite przemieszczenie na stronę przeciwną, co daje obraz nerki miednicznej skrzyżowanej. Ponadto, jeżeli pomiędzy masami tkanki nerkotwórczej dojdzie do zrostu, nerka może przybierać kształt litery L, może też powstać nerka plackowata lub podkowiasta. W przypadku przetrwania płodowego podziału nerki na zraziki powstaje nerka płatowa.



Rys. 3. Scyntygrafia nerek pacjentki Z.K. potwierdzająca brak nerki prawej

Nieprawidłowy kształt nerek może być spowodowany obecnością licznych, małych torbieli, co określa się jako torbielowatość. Duża pojedyncza torbiel, która u dzieci występuje rzadko, daje się często wyczuć w badaniu przedmiotowym jako guz. Drobne torbiele zlokalizowane w części rdzennej nerki, powstałe w wyniku rozszerzenia obwodowych części kanalików zbiorczych, tworzą obraz nerki gąbczastej.

Wadom układu moczowego często towarzyszą wady układu płciowego. Formy współistnienia wad obu układów wykazują dużą różnorodność. Niektóre jednak występują ze zwiększoną częstością i opisywane są w piśmiennictwie jako zespoły.

Jedną z częściej obserwowanych wad rozwojowych narządu rodnego jest wrodzony brak pochwy i macicy zwany zespołem Mayera-Rokitanskyego-Küstera (zespół M-R-K), w piśmiennictwie pojawiający się też jako zespół Müller-Phillipa⁽⁴⁻⁶⁾. Dane w literaturze dotyczące częstości jego występowania są rozbieżne. Według niektórych zdarza się on u 1 na 4000-5000 porodów dziewczynek, według innych występuje u 1-5% noworodków płci żeńskiej^(7,8).

Etiopatologia zespołu M-R-K mimo wielu badań nie została wyjaśniona. Na podstawie obecnej wiedzy uważa się, że w wyniku zadziałania czynników szkodliwych w okresie między 8. a 10. tygodniem życia płodowego następuje gwałtowne zahamowanie rozwoju (połączenia i udrożnienia) przewodów okołoródnierzowych (Müllera). Do czynników tych zaliczamy: promienie jonizujące, czynniki mikrobiologiczne, chemiczne, hormonalne, odżywcze oraz zaburzenia immunologiczne^(9,10). Zespół M-R-K charakteryzuje się wrodzonym brakiem pochwy i macicy bądź też brakiem pochwy i różnymi wadami rozwojowymi macicy (najczęściej jest to macica dwudzielna ze szczątkowymi rogami). Budowa i funkcja jajników są prawidłowe, w związku z czym nie występują tu zaburzenia hormonalne, a rozwój trzeciorzędowych cech płciowych (rozwój sutków, owłosienia pachowego i łonowego oraz sylwetki) jest również prawidłowy. Srom, łechtaczka i przedsionek pochwy są prawidłowo wykształcone, natomiast w badaniu ginekologicznym nie stwierdza się obecności pochwy i macicy. Ujście cewki moczowej i sama cewka są często znacznie poszerzone. Zespołowi M-R-K często towarzyszą wady wrodzone innych układów i narządów. W 34-50% przypadków są to anomalie w obrębie układu moczowego. Najczęstszymi są brak nerki lub nieprawidłowe położenie nerek. Spośród innych zaburzeń rozwojowych należy wymienić wady układu krążenia, górnych dróg oddechowych i uszu^(7,11-13). Częstość korelacji wad układu moczowego i płciowego nakazuje w przypadku wykrycia nieprawidłowości w jednym z nich poszukiwanie ich także w drugim. Wczesne wykrycie wady układu moczowo-płciowego następuje, gdy anomalie są widoczne w trakcie badania pacjenta, czasami wręcz bezpośrednio po porodzie. Najczęściej jednak wady rozpoznawane są później. W okre-

sie dojrzewania pierwszym sygnałem do rozpoczęcia diagnostyki w tym kierunku jest pierwotny brak miesiączki. Trudności z podjęciem współżycia płciowego lub z zajściem w ciążę występują w późniejszym okresie.

Często, podobnie jak w przypadku prezentowanej przez nas pacjentki, pierwszym objawem obecności wady układu moczowo-płciowego są bóle brzucha. Niepokój powinny budzić zwłaszcza dolegliwości długo nieustępujące i regularnie nawracające. Rozpoznanie wady układu moczowo-płciowego w trakcie diagnostyki bólów brzucha lub zakażeń układu moczowego nie należą do rzadkości. Do innych mniej specyficznych objawów wad tegoż układu należą zaburzenia w oddawaniu moczu, krwiomocz oraz uporczywe, słabo poddające się leczeniu i nawracające zakażenia układu moczowego.

W ostatnich latach znacznie wzrosła rozpoznawalność wszelkich wad, w tym również układu moczowo-płciowego. Przyczynił się do tego rozwój możliwości diagnostycznych. Olbrzymią rolę w wykrywaniu wad odgrywa ultrasonografia – metoda nieinwazyjna, powtarzalna, chociaż subiektywna, aczkolwiek doświadczenie w posługiwaniu się tą techniką obrazowania jest coraz większe. Rozwój i upowszechnienie badań ultrasonograficznych, które obecnie należą do panelu badań podstawowych, sprawił, że wykrywanie wad układu moczowo-płciowego jest łatwiejsze. Szybszą diagnostykę umożliwił również znaczny rozwój metod laparoskopowych, wykorzystywanych są nie tylko w rozpoznaniu, lecz także w terapii wielu wad.

Wiek pacjenta, w którym rozpoznano wadę układu moczowo-płciowego, jest bardzo ważny, ponieważ w wielu przypadkach tylko wczesne postawienie diagnozy umożliwia prawidłową korektę wady. Ponadto daje rodzicom czas na przygotowanie dziecka oraz pozwala odpowiednio pokierować jego życiem. Wiele życiowych wyborów dokonywanych jest wówczas trafniej.

Przy obecnych możliwościach badań obrazowych należy przypuszczać, że późne rozpoznania wad układu moczowo-płciowego będą należały już do przeszłości.

PODSUMOWANIE

1. Współistnienie wad układów moczowego i płciowego jest na tyle częste, iż należałoby je uwzględnić w postępowaniu diagnostycznym.
2. Objawy wady układu moczowo-płciowego często są niespecyficzne.

3. Znaczny rozwój metod diagnostycznych przyczynił się do wzrostu rozpoznawalności wszelkich wad, w tym również wad układu moczowo-płciowego.
4. Wczesne rozpoznanie wady układu moczowo-płciowego zwiększa szansę na jej korektę chirurgiczną oraz pomoc psychologiczną.

PIŚMIENNICTWO:

BIBLIOGRAPHY:

1. Walczak M. (red.): Zarys pediatrii. PZWL, Warszawa 1991.
2. Sitarek K. i wsp.: Częstość wad wrodzonych u noworodków w czterech regionach Polski. *Medycyna Pracy* 1997; 48: 25-34.
3. Komorowska A.: Wady rozwojowe narządów płciowych. W: Komorowska A. (red.): *Ginekologia wieku rozwojowego*. PZWL, Warszawa 1991: 326-327.
4. Kędzia H.: Wady wrodzone narządów płciowych i ich następstwa. W: Pisarski T. (red.): *Położnictwo i ginekologia*. Wyd. III, PZWL, Warszawa 1996: 256.
5. Kopyś Z. (red.): *Kompendium zespołów i rzadkich chorób dziecięcych*. PZWL, Warszawa 1984: 395.
6. Ludwig K.S.: The Mayer-Rokitansky-Küster syndrome. An analysis of its morphology and embryology. Part I: Morphology. *Arch. Gynecol. Obstet.* 1998; 262: 1-26.
7. Caione P., Silveri M., Capitanucci M.L. i wsp.: Urinary continence in Müllerian duct anomalies. *Panminerva Med.* 1995; 37: 14-17.
8. Giatras K., Licciardi F., Grifo J.A.: Laparoscopy for pelvic pain in the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. A case report. *J. Reprod. Med.* 1998; 43: 203-205.
9. Ludwig K.S.: The Mayer-Rokitansky-Küster syndrome. An analysis of its morphology and embryology. Part II: Embryology. *Arch. Gynecol. Obstet.* 1998; 262: 27-42.
10. Pawelczyk L.: Wady lub nabyte uszkodzenia macicy. W: Pisarski T. (red.): *Położnictwo i ginekologia*. Wyd. IV, PZWL, Warszawa 1998: 242-243.
11. Gotkowska K., Betkowski A., Wewiórska T., Hydzik J.: Torbiel rzekoma górnej części przewodu tarczowo-językowego współistniejąca z innymi anomaliami rozwojowymi (zespół Rokitansky-Küster-Mayer i zespół Barlow). *Otolaryngol. Pol.* 1995; 49: 252-255.
12. Rzymiski P., Szpakowska-Rzymiska I., El Youbi R. i wsp.: Współwystępowanie wad żeńskich narządów płciowych z anomaliami rozwojowymi układu moczowego. *Ginekol. Pol.* 2001; 72: 67-72.
13. Strübbe E.H., Cremers C.W., Willemsen W.N. i wsp.: The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome without and with associated features: two separate entities? *Clin. Dysmorphol.* 1994; 3: 192-199.