

Szanowni Państwo,

Zapraszamy do lektury kolejnego numeru „Położnej”. Zapoznacie się Państwo z rzadką jednostką chorobową związaną z wadami rozwojowymi narządu rodowego – zespołem Rokitańskiego-Kustnera-Mayera. Pamiętam lata 80., gdy tego typu wad było bardzo dużo; obecnie są one rzadkością. Były także pewne regiony Polski, gdzie tych wad było stosunkowo dużo. Gdy pracowałam w klinice, rocznie zdarzało nam się 4–5 przypadków takich pacjentek. Sposoby leczenia nie były takie jak dzisiaj. Przeprowadzaliśmy diagnostykę, ale tzw. operacje odtwórcze nie przynosiły oczekiwanych rezultatów. Gdy był obecny zachyłek pochwy, można było zastosować protezowanie w celu rozciągnięcia i wydłużenia pochwy. Wiadomo że o płodności nie było mowy, ale możliwość odbywania stosunków stawała się realna. Diagnostyka w tamtych czasach zaczynała się najczęściej ok. 16. roku życia, kiedy matki zgłaszały się z tymi pacjentkami z powodu braku miesiączek. Dzisiaj jest możliwość leczenia przy zastosowaniu metod laparoskopowych. Są nawet ośrodki, które się w tym specjalizują i udaje się wytworzyć pochwę. Także kobiety zameżne mogą starać się o adopcję i w mojej praktyce w przeszłości takie przypadki zdarzały się dosyć często.

Kolejne artykuły zawierają informacje na temat dydaktyki w nowoczesnym nauczaniu położnictwa, a także omawiają problem konfliktu serologicznego – dzisiaj choroby rzadko spotykanej i dającej się leczyć. Znowu cofnę się w czasie – 30 lat temu, kiedy wiele pacjentek miało konflikt serologiczny nie tylko RhD, ale też Kell, Duffy i Kidd, diagnostyka była inwazyjna, trudna, bez obecności powszechnego usg. Aby określić zagrożenie płodu należało pobrać płyn do badania spektrofotometrycznego i ocenić strefę zagrożenia według skali Liley i przypuszczalny termin rozwiązania. Było bardzo dużo przypadków z ciężkim konfliktem serologicznym. Płody z obrzękiem uogólnionym nie przeżywały albo przeżywały zaledwie kilka dni. Zdarzały się także przypadki, kiedy była podawana zbyt mała dawka immunoglobuliny i wtórnie – mimo podania immunoglobuliny – pojawiały się przeciwciała i konflikt serologiczny. W każdym roku konsultacji w trzech województwach było ok. 100 przypadków konfliktu serologicznego (był to dawny podział administracyjny kraju, tj. 49 województw). Ja zajmowałam się i konsultowałam przypadki konfliktu serologicznego z ościennych trzech województw. Wiele istnień ludzkich udało się wówczas uratować. Stosowanie transfuzji wymiennych i uzupełniających pozwoliło na ratowanie tych dzieci. Zdarzały się również przypadki konfliktu serologicznego u kobiet, które nigdy wcześniej nie były w ciąży, miały grupę krwi Rh(minus) i były w młodości zimmunizowane zastrzykami domięśniowymi z surowicy krwi. Taka była metoda zwiększenia odporności u dzieci często mających infekcje. To z kolei w wieku dojrzałym skutkowało wystąpieniem konfliktu serologicznego.

Kolejnymi pracami w tym numerze czasopisma są dwa artykuły dotyczące noworodka, w tym bardzo interesujący artykuł na temat bólu i metod jego łagodzenia, z naciskiem na nefarmakologiczne metody, oraz żywienie małego człowieka urodzonego z cięcia cesarskiego.

Szczególnie polecam artykuł dotyczący sylwetki położnej. Mam nadzieję, że ta odważna Położna ośmieli swoje koleżanki i starsze, i młodsze do podobnych wynurzeń.

Może wakacje będą tym czasem, kiedy coś napiszemy... Serdecznie zachęcam.

Życzę dobrego wypoczynku i relaksu od trudów życia zawodowego.

Z poważaniem
Ewa Dmoch-Gajzlerska



Zespół Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera – charakterystyka, terapia, formy wsparcia

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome – characteristics, therapy, forms of support

mgr Kamila Janiszewska, mgr Barbara Klepaczka

II Katedra Ginekologii i Położnictwa, Zakład Położnictwa Praktycznego, Oddział Pielęgniarstwa i Położnictwa, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Streszczenie

Syndrom Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera (MRKH) jest zespołem wad wrodzonych narządu rodnego kobiety wyróżniającym się aplazją bądź hipoplazją macicy i pochwy. Występuje z częstością 1 na 4500 urodzeń noworodków płci żeńskiej. Charakterystyczną cechą zespołu Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera jest zachowana praca hormonalna jajników, co w konsekwencji powoduje niezachwiany rozwój trzeciorzędowych cech płciowych kobiety, m.in. prawidłową budowę zewnętrznych narządów płciowych. Po postawieniu diagnozy lekarz ustala z pacjentką plan terapii. Postępowaniem z wyboru jest niechirurgiczne wytworzenie pochwy. Bardziej radykalną metodą rekonstrukcji pochwy jest metoda chirurgiczna. Stosuje się ją w przypadku, kiedy zawodzi nieoperacyjne postępowanie lub gdy nie ma ono zastosowania ze względu na warunki anatomiczne. Wiadomość o posiadaniu zespołu MRKH jest dla kobiet bardzo obciążająca psychicznie. Często pojawiają się momenty załamania nerwowego, smutku, poczucia niesprawiedliwości oraz w skrajnych przypadkach myśli samobójcze. Osoby takie czują się niespełnione, mają niskie poczucie własnej wartości i bezpieczeństwa. Ważna jest postawa zespołu terapeutycznego, którego zadaniem jest wyjaśnienie wszelkich wątpliwości związanych z zabiegiem oraz rekonwalescencją, a także edukacja prozdrowotna pacjentki oraz wsparcie zarówno psychiczne, jak i fizyczne.

Słowa kluczowe

zespół Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera, aplazja, agenezja, fandonizacja

Summary

The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome is a syndrome of birth defects of the female reproductive organ characterized by aplasia or hypoplasia of the uterus and vagina. It occurs in 1 in 4,500 female births. A characteristic feature of the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome is the preserved hormonal work of the ovaries, which in turn causes the unwavering development of the female tertiary sex characteristics, including proper structure of the external genitalia. After the diagnosis is made, the doctor agrees with the patient on a treatment plan. The procedure of choice is non-surgical vaginal reconstruction. A more radical method of vaginal reconstruction is the surgical method. It is used when inoperative procedures fail or when it is not applicable due to anatomical conditions. The news of having the MRKH team is very psychologically stressful for women. They are often accompanied by moments of nervous breakdown, sadness, a sense of injustice and, in extreme cases, suicidal thoughts. Such people feel unfulfilled, have low self-esteem and low security. Equally important is the attitude of the therapeutic team, whose task is to clarify any doubts related to the procedure and convalescence, as well as pro-health education of the patient as well as mental and physical support.

Key words

syndrome Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, aplasia, agenesis, fandonization

WPROWADZENIE

Syndrom Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera (MRKH) jest zespołem wad wrodzonych narządu rodnej kobiety charakteryzującym się aplazją (niewykształceniem) bądź hipoplazją (niedorozwojem) macicy i pochwy [1]. Zespół ten jest spowodowany agenezją przewodów Müllera.

Główną przyczyną dysplazji narządów rodnych jest działanie czynnika teratogennego w momencie organogenezy. Od rodzaju i czasu działania teratogenu, a także okresu embriogenezy zależy wymiar rozwijających się wad. Wyróżnić można m.in.: zarośnięcie błony dziewiczej, co przyczynia się do pierwotnego braku miesiączki, wytworzenie się przegród w pochwie i/lub macicy oraz podwojenie narządów rodnych, czyli podwójna pochwa, podwójna macica. Najbardziej dysfunkcyjną wadą, która może pojawić się z powodu niedorozwoju przewodów Müllera, jest zespół MRKH [2]. Nazwa zespołu wywodzi się od nazwisk autorów: Karla von Rokitansky'ego, Hermanna Küster, Augusta Mayera i Georgesa Hausera, którzy niezależnie od siebie scharakteryzowali w swoich pracach owe schorzenie [3].

Po raz pierwszy zespół MRKH opisano w starożytności. Opis ten dotyczył hipoplazji pochwy i macicy w przypadku macicy dwurożnej. Następnie prezentację schorzenia zobrazował Awicenna, który zapoczątkował dalsze badania na temat tej unikalnej choroby, a zaraz po nim swoją interpretację przedstawił Albucasis. W późniejszym czasie fizjolog Mayer oraz badacze Rokitansky, Küster i Hauser dokładnie scharakteryzowali objawy zespołu, którego termin funkcjonuje od 1961 roku [4, 5].

Z pojawieniem się syndromu Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera wiąże się znaczne problemy dotyczące funkcjonowania psychologicznego oraz seksualnego kobiet. Zastosowanie we właściwym czasie odpowiedniej terapii pozwala na uzyskanie warunków umożliwiających współżycie płciowe [6].

ROZPOZNIANIE

Zespół MRKH występuje z częstością 1 na 4500 urodzeń noworodków płci żeńskiej. W badaniach genetycznych przeprowadzonych u kobiet z tym syndromem ujawnia się prawidłowy kariotyp żeński, czyli 46XX. Charakterystyczną cechą zespołu Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera

jest zachowana praca hormonalna jajników, co w konsekwencji powoduje niezachwiany rozwój trzeciorzędowych cech płciowych kobiety, m.in. prawidłową budowę zewnętrznych narządów płciowych [7].

Opisywany zespół zazwyczaj nie jest diagnozowany wcześniej niż w okresie dojrzewania, kiedy to u dorastającej dziewczyny nie pojawia się menarche. W większości przypadków jest to ok. 16. roku życia, gdyż do tego czasu powinna pojawić się pierwsza miesiączka u kobiet. Poza tym kobiety zgłaszają się do lekarza ginekologa z problemem cyklicznie pojawiających się bólów podbrzusza, co spowodowane jest gromadzeniem się niemożną się wydostać na zewnątrz krwi miesiączkowej. Przy niedorozwoju pochwy chore komunikują lekarzowi odczuwanie bólu podczas stosunku i/lub problemy ze współżyciem oraz występowanie niepłodności.

Diagnostykę zaczyna się od badania fizykalnego - obrazuje ono prawidłowo wykształcone narządy płciowe zewnętrzne, tj. wargi sromowe większe i mniejsze z zachowanym zagłębieniem w obrębie przedsionka pochwy.

Podczas badania ultrasonograficznego ginekologicznego stwierdza się brak macicy bądź macicę szczątkową. Często też diagnozuje się wystąpienie innych wad w obrębie jamy brzusznej i miednicy mniejszej, np. zaburzenia rozwoju narządów układu moczowego, zwłaszcza jego górnego odcinka [8-10].

Zespół Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera wiąże się z niemożnością doświadczenia stosunku waginalnego przez kobietę. W związku z tym, nie ma ona możliwości poczęcia oraz urodzenia dziecka [11].

Po postawieniu diagnozy lekarz ustala z pacjentką plan terapii głównie od strony psychologicznej, gdyż cierpi ona z powodu poczucia bycia gorszą, niepełnowartościową kobietą, a także plan leczenia. W związku z tym niezwykle ważne jest holistyczne podejście do osoby dotkniętej tym problemem. Znaczną rolę odgrywa interdyscyplinarne postępowanie wobec kobiety. W skład zespołu mającego pod opieką pacjentkę z zespołem MRKH wchodzi m.in.: lekarz ginekolog, położna, psycholog/psychiatra, pielęgniarka oraz inni specjaliści niezbędni w procesie leczenia. Położna jako osoba będąca najbliższą pacjentki wspiera ją w czasie diagnozowania oraz terapii, uczestniczy