**Пороки развития половых органов у девочек**

Эмбриология (особенности развития репродуктивной системы в эмбриональный период, которые помогут понять патогенез многих, перечисленных ниже пороков развития).

Развитие недифференцированной гонады эмбриона по мужскому типу обусловлено наличием яичко-определяющего фактора (testicular-determining factor) и H-Y антигена, которые находятся в коротком плече Y-хромосомы (за редким исключением, когда наблюдается появление соответствующих генов у 46 XX- эмбрионов). К 9 неделе гестации полностью налаживается продукция тестостерона клетками Лейдига. Клетки Сертоли ответственны за синтез антимюллерова гормона, который является локально действующим гормоном и ингибирует развитие мюллерова протока, поэтому при отсутствии одного яичка происходит нарушение нормального развития генитального тракта на соответствующей стороне.

Тестостерон, продуцируемый клетками Лейдига, стимулирует развитие Вольфова протока, что приводит к развитию таких внутренних структур, как ductus deferens, epididymis и семенные пузырьки. Тестостерон не способен маскулинизировать клоаку и урогенитальный синус, для чего нужен дегидротестостерон, который образуется из тестостерона локально под действием 5-альфаредуктазы.

Дегидротестостерон отвечает за развитие пениса и мошонки. Следует также отметить, что надпочечниковые андрогены способны периферически превращаться в дегидротестостерон и вирилизировать наружные женские половые органы, но не способны поддерживать развитие органов вольфова протока.

**Классификация врождённых пороков развития половых органов МКБ-10**

Исключено: синдром андрогенной резистентности (E34.5), синдром тестикулярной феминизации (E34.5), синдромы, связанные с аномалией числа и формы хромосом (Q90-Q99).

Q50 Врожденные аномалии [пороки развития] яичников, фаллопиевых труб и широких связок:

Q50.0 Врожденное отсутствие яичника. Исключено: синдром Тернера (Q96).

Q50.1 Кистозная аномалия развития яичника.

Q50.2 Врожденный перекрут яичника.

Q50.3 Другие врожденные аномалии яичника.

Q50.4 Эмбриональная киста фаллопиевой трубы.

Q50.5 Эмбриональная киста широкой связки.

Q50.6 Другие врожденные аномалии фаллопиевой трубы и широкой связки.

Q51 Врожденные аномалии [пороки развития] тела и шейки матки:

Q51.0 Агенезия и аплазия матки.

Q51.1 Удвоение тела матки с удвоением шейки матки и влагалища.

Q51.2 Другие удвоения матки.

Q51.3 Двурогая матка.

Q51.4 Однорогая матка.

Q51.5 Агенезия и аплазия шейки матки.

Q51.6 Эмбриональная киста шейки матки.

Q51.7 Врожденный свищ между маткой и пищеварительным и мочеиспускательным трактами.

Q51.8 Другие врожденные аномалии тела и шейки матки.

Q51.9 Врожденная аномалия тела и шейки матки неуточнённая.

Q52 Другие врожденные аномалии [пороки развития] женских половых органов:

Q52.0 Врожденное отсутствие влагалища.

Q52.1 Удвоение влагалища. Исключено: удвоение влагалища с удвоением тела и шейки матки (Q51.1).

Q52.2 Врожденный ректовагинальный свищ. Исключено: клоака (Q43.7).

Q52.3 Девственная плева, полностью закрывающая вход во влагалище.

Q52.4 Другие врожденные аномалии влагалища.

Q52.5 Сращение губ.

Q52.6 Врожденная аномалия клитора.

Q52.7 Другие врожденные аномалии вульвы.

Q52.8 Другие уточненные врожденные аномалии женских половых органов.

Q52.9 Врожденная аномалия женских половых органов неуточненная.

Q53 Неопущение яичка:

Q53.0 Эктопическое яичко.

Q53.1 Неопущение яичка одностороннее.

Q53.2 Неопущение яичка двустороннее.

Q53.9 Неопущение яичка неуточненное.

Q54 Гипоспадия.

Исключено: эписпадия (Q64.0).

Q54.0 Гипоспадия головки полового члена.

Q54.1 Гипоспадия полового члена.

Q54.2 Гипоспадия члено-мошоночная.

Q54.3 Гипоспадия промежностная.

Q54.4 Врожденное искривление полового члена.

Q54.8 Другая гипоспадия.

Q54.9 Гипоспадия неуточненная.

Q55 Другие врожденные аномалии [пороки развития] мужских половых органов.

Исключено: врожденное гидроцеле (P83.5) гипоспадия (Q54).

Q55.0 Отсутствие и аплазия яичка.

Q55.1 Гипоплазия яичка и мошонки.

Q55.2 Другие врожденные аномалии яичка и мошонки.

Q55.3 Атрезия семявыносящего протока.

Q55.4 Другие врожденные аномалии семявыносящего протока, придатка яичка, семенного канатика и предстательной железы.

Q55.5 Врожденное отсутствие и аплазия полового члена.

Q55.6 Другие врожденные аномалии полового члена.

Q55.8 Другие уточненные врожденные аномалии мужских половых органов.

Q55.9 Врожденная аномалия мужских половых органов неуточненная.

Q56 Неопределенность пола и псевдогермафродитизм.

Исключено: псевдогермафродитизм: - женский с адренокортикальным нарушением (E25); - мужской с андрогенной резистентностью (E34.5); - с уточненной хромосомной аномалией (Q96-Q99).

Q56.0 Гермафродитизм, не классифицированный в других рубриках.

Q56.1 Мужской псевдогермафродитизм, не классифицированный в других рубриках.

Q56.2 Женский псевдогермафродитизм, не классифицированный в других рубриках.

Q56.3 Псевдогермафродитизм неуточненный.

Q56.4 Неопределенность пола неуточненная.

Врожденные аномалии вульвы.

Врождённая гиперплазия коры надпочечников. Наиболее частая причина врождённых аномалий вульвы. Характеризуется различной степенью вирилизации, которая оценивается по шкале Прадера (5 - максимальная степень вирилизации, 0 - нормальный женский фенотип). Проявляется увеличением клитора, отверстие уретры расположено ближе к основанию клитора (наподобие гипоспадии). Срастаются половые губы, утолщается тело промежности. Влагалище может иметь обще отверстие с уретрой. При сильной степени вирилизации имеется единое отверстие на уплощённой промежности. Лабиальных складок нет, вследствие сращения половых губ по средней линии. Эти женщины имеют хорошие шансы забеременеть и родить ребёнка. Всё зависит от степени нарушения и адекватности терапии.

Лечение. Наиболее приемлемой такикой является оперативное вмешательство в раннем возрасте (2-3 года). Производят удаление клитора, редукционную клиторопластику с сохранением головки, другие клиторосохраняющие операции. В последнее время популярна также выжидательная тактика относительно клитора. Взрослой женщине дают возможность выбрать между возможностью получения сексуального удовольствия и внешним видом половых органов. Вагинопластика. Лечение эндокринных расстройств.

**Врожденные пороки развития влагалища.**

1. Девочки с функционирующей маткой.

Дефекты продольного срастания мюллеровых протоков. Проявляется наличием продольной перегородки матки, двух шеек и удвоенного влагалища. Как правило, такие пороки не проявляются задержкой менструальной крови, однако могут приводить к сексуальным расстройствам и нарушению фертильности в репродуктивном возрасте.

Оперативное вмешательство (удаление перегородки) производится только при наличии показаний. Эффективность хирургического вмешательства в этом случае высока. Иногда одно из влагалищ может быть неперфорированным, что приводит к гематокольпосу (см. ниже), что может стать диагностической загадкой из-за наличия регулярных менструальных кровотечений наряду с болями внизу живота, усиливающихся с наступлением очередного менструального цикла (часто путают с первичной дисменореей). Чтобы предотвратить такие ошибки, необходимо проводить ультразвуковое исследование.

Дефекты поперечного сращения. Первичная аменорея и циклические абдоминальные боли являются наиболее частыми симптомами при данных нарушениях. Вторичные половые признаки развиты нормально. При низком сращении (таком как неперфорированная девственная плева), возникает гематокольпос (см. ниже). При высоком уровне сращения порок осложняется гематометрой с ретроградным менструальным кровотечением, развитием эндометриоза и выра-женным нарушением структуры и функций органов малого таза. Чем выше во влагалище находится перегородка, тем она толще. Такие пороки часто сопровождаются аномалиями мочевыделительной системы.

Лечение. Рассечение перегородки с адекватным дренированием. Во второй этап - полное удаление остатков перегородки и дилятация влагалища в течение нескольких месяцев (3-6) с целью профиллактики стеноза влагалища. Неполное иссечение перегородки может привести к последующему формированию стеноза влагалища, который очень трудно корректировать. Если перегородка вызывает гематометру - хирургическое вмешательство более сложное с влагалищным и абдоминальным доступом. Использование влагалищных дилятаторов обязательно. Последующая фертильность у девочек с перегородкой в верхней трети влагалища резко снижена из-за осложнений гематометры (эндометриоз, инфекционные осложнения, спаечные процессы).

2. Матка отсутствует или рудиментарна.

Частота врождённого отсутствия влагалища (синдром Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser) 1 на 4000 рождённых девочек. Данный синдром является второй причиной первичной аменореи после синдрома Шерешевского-Тернера (45 XО). Скорее всего заболевание полиэтиологично, но установлено, что оно часто связано с нарушениями 16 пары хромосом. Часто сочетается с врождёнными пороками мочевыделительной системы (40%). Вместе с влагалищем отсутствует и матка (или рудиментарна). Гормональная функция и вторичные половые признаки развиты нормально. Рудиментарная матка может иметь функциональный эндометрий, что приводит к развитию гематометры.

Лечение. 1. Психологическая поддержка.

2. Нехирургическая вагинопластика - процедура Фрэнка - постепенное растяжение и дилятация влагалища специальными дилятаторами. 85% пациенток могут обойтись без хирургической вагинопластики.

3. Хирургическая вагинопластика. Множество модификаций, включая использование кожных аутотрансплантатов, амниовагинопластика, использование лоскута париетальной тазовой брюшины, вульвовагинопластика Вильямса; используя различные участки ободочной и подвздошной кишки, искусственные трансплантаты.

Врожденные аномалии шейки матки.

Встречаются очень редко. Раньше единственным методом лечения была гистерэктомия. Сегодня делаются попытки проводить пластические операции с сохранением матки. Такие пациентки имеют 50% шанс иметь ребёнка. Чёткой лечебной тактики пока не установлено в связи с большой редкостью таких пороков.

Сращение малых половых губ.

Встречается у девочек первых лет жизни и связано с воспалительным процессом в области половой щели (в том числе и внутриутробно). Клинически проявляется наличием тонкой плёнки, идущей от клитора до входа во влагалище. Из-за попадания мочи во влагалище может развиться вульвовагинит и уретрит.

Лечение. Разъединение малых половых губ с помощью пуговчатого зонда или раздвигания пальцами. Половую щель смазывают стерильным вазелиновым маслом и оставляют стерильные марлевые прокладки, которые меняют ежедневно в течение 3-4 дней.

Гематокольпос и гематометра.

Скопление менструальной крови во влагалище и в полости матки при наличии неперфорированной девственной плевы, атрезии влагалища. По мере накопления крови возникают боли внизу живота, усиливающиеся с наступлением очередного менструального цикла. При биманальном обследовании выявляется увеличенная и болезненная матка. Гематокольпос проявляется выбуханием и истончением девственной плевы, через которую просвечивает тёмная кровь.

Лечение. Крестообразное рассечение девственной плевы под рауш-наркозом. При гематометре, возникшей вследствие атрезии влагалища, производят глубокий разрез тканей и неатрезированную часть влагалища подшивают к краям разреза. По достижении половой зрелости у этих больных производят вагинопластику.

**Список литературы**

1. Baltzer J, Zander J: Primary squamous cell carcinoma of the neovagina. Gynecol Oncol 35:99-103, 1989

2. Banerjee R, Daufer HR: Reproductive disorders and pelvic pain. Semin Pediatr Surg 7:52-61, 1998

3. Burger RA, Ried Miller H, Knapstein PG, et al: Ileocecal vaginal reconstruction. Am J Obstet Gynecol 161:162-167, 1989

4. Buttram VC: Mullerian anomalies and their management. Fertil Steril 40:159-163, 1983

5. Carson SA, Simpson JL, Malinak LR, et al: Heri` aspects of uterine anomalies. Fertil Steril 40:86-90, 1983

6. Davidoff SN, Zhuritiashvili OD: Formation of vagina from peritoneum of Douglas pouch. Acta Chir Plast 16:35-42, 1974

7. Dittman RW, Kappes ME, Kappes MH: Sex behavioral in adolescent and adult females with CAH. Psychoneuroendocrinology 17:153, 1992

8. Edmonds DK: Gynaecological problems in the neonate. In Rennie JM, Roberton NRC (eds) Textbook of Neonatology. Edinburgh, Churchill Livingstone, 1998, p 1089

9. Edmonds DK: Sexual developmental anomalies and their reconstruction: Upper and lower tracts. In Sanfilippo JS (ed): Pediatric and Adolescent Gynecology. Philadelphia, WB Saunders, 1994, p 544

10. Edmonds DK: Diagnosis, clinical presentation and management of cervical agenesis. In Gidwani G, Falcone T (eds): Congenital Malformation of the Female Genital Tract. Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins, 1999, p 169

11. Fraser IS, Baird DT, Hobson BM, et al: Cyclical ovarian function in women with congenital absence of the uterus and vagina. J Clin Endocrinol Metab 36:634-637, 1973 12. Griffin JE, Creighton E, Maddon JD, et al: Congenital absence of the vagina. Am Intern Med 85:224-236, 1976

13. Hendren WH, Atala A: Use of bowel for vaginal reconstruction. J Urol 152:752-757, 1994

14. Hendren WH, Donahoe PK: Correction of congenital abnormalities of the vagina and perineum. J Pediatr Surg

15:751-763, 1980 15. Hopkins MP, Marley GW: Squamous cell carcinoma of the neovagina. Obstet Gynecol 69:525-527, 1987

16. Imperato-McGingley J, Peterson RE, Gautier T, et al: Androgens and the evolution of male gender identify among male pseudohermaphrodites with 5alpha-reductase deficiency N Engl J Med 300:1233-1395, 1979

17. Kuhnle U, Bullinger M: Outcome of congenital adrenal hyperplasia. Pediatr Surg Int 12:511-515, 1997

18. Lathrop JC, Ree HC, McDuff HC: Intraepithateal neoplasia of the neovagina. Obstet Gynecol 69(suppl):91-94, 1985

19. Morton KE, Dewhurst CJ: Human amnion in the treatment of vaginal agenesis. Br J Obstet Gynaecol 93:50-54, 1986

20. Mulaikal RM, Migeon CJ, Rock JA: Fertility rates in female patients with CAH. N Engl J Med 316:178-182, 1987

21. Newman K, Randolph J, Parsons S: Functional results in young women having clitoral reconstruction as infants. J Pediatr Surg 27:180-184, 1992

22. Petrozza JC, Gray MR, Davis AJ, et al: Congenital absence of the uterus and vagina not transmitted as a dominant genetic trait: Outcomes of surrogate pregnancies. Fertil Steril 67:387-389, 1997

23. Premawardhana LD, Hughes IA, Read GF, et al: Longer term outcome in females with CAH. Clin Endocrinol Oxf 46:327-332, 1997

24. Rock JA, Reeves LA, Retto H, et al: Success following vaginal creation for mullerian agenesis. Fertil Steril 39:809-813, 1983

25. Rock JA, Zacur HA, Dlugi AM: Pregnancy success following surgical correction of imperforate hymen and complete transverse vaginal septum. Obstet Gynecol 59:448-451, 1982

26. Sanfilippo JS, Watkins NG, Schikler KN, et al: Endometriosis in association with uterine abnormalities. Am J Obstet Gynecol 154:39-43, 1986

27. Shaw A: Subcutaneous reduction clitoroplasty. J Pediatr Surg 12:331-338, 1977

28. Williams EA: Congenital absence of the vagina: A simple operation for its relief. Journal of Obstetrics and Gynecology of British Commonwealth 71:511-514, 1964