

HEMORAGIILE UTERINE DISFUNCȚIONALE. MALFORMAȚIILE APARATULUI GENITAL FEMININ.

Amenoreea - este lipsa fluxului menstrual lunar

- *amenoree primară* în situația absenței menarhei la o fetiță care a depășit vârsta de 16 ani
- *amenoree secundară* în cazul în care suntem în fața unei lipse de menstruație într-o perioadă mai lungă de trei luni.
- *Amenoreea fiziologică* este lipsa fluxului menstrual înainte de pubertate, în sarcină (cea mai frecventă cauză de amenoree la femeia de vârstă reproductivă!), în perioada de alăptare și în menopauză. Orice altă formă de amenoree reprezintă o stare patologică și trebuie considerată ca un sindrom grav datorat unor tulburări funcționale sau unor afecțiuni organice.

Clasificare:

- *Amenoreea de origine centrală:*
 - *Amenoree hipotalamică:* datorată unor tulburări funcționale psiho-somatice sau unor afecțiuni care determină o inhibare a eliberării gonadotrofinelor (amenoree de stres, sarcină închipuită). Tot în această categorie intră și amenoreea pur funcțională (amenoreea din post-partum, sindromul Chiari-Frommel).
- *Amenoreea hipofizară*, de regulă are o cauză organică (prolactinom, sindromul Sheehan).
- *Amenoreea ovariană:*
 - *funcțională* (insuficiență ovariană)
 - *organică* (hipoplazie ovariană, tumori ovariene, sindrom de ovar polichistic).
- *Amenoree uterină:* este de natură organică (malformații uterine, sindromul Asherman).
- *Amenoreea asociată altor endocrinopatii*
 - cortico-suprarenala (boala Addison, sindrom adreno-genital, tumori)
 - tiroida (hipotiroidismul și hipertirodismul și în diabetul zaharat)
 - poate apare ca un simptom și în boli sistemice grave, cașectizante sau ca o manifestare secundară a unui tratament farmacologic cu preparate hormonale, fenotiazine, rezerpină, etc.

Oligomenoreea - hemoragia menstruală survine la intervale de peste 35 de zile dar are durată și intensitate normală.

Hipomenoreea este diminuarea cantității de sânge menstrual pierdut.

Oligo-hipomenoreea - hemoragia menstruală este în cantitate redusă la intervale de peste 35 de zile.

- Principala cauză a oligomenoreei și oligo-hipomenorei este o fază foliculară prelungită, faza luteală fiind de obicei de durată normală.

Spaniomenoreea - cicluri mai lungi de 45 de zile.

Hipermenoreea este un exces cantitativ al pierderii de sânge menstrual care se produce la intervale regulate și normale. Dacă la abundența sângerării se adaugă și o durată prelungită se numește *menoragie*.

Polimenoreea se definește prin scurtarea duratei ciclurilor menstruale sub 21 de zile (cicluri foarte scurte de 17-21 de zile) cu debit menstrual normal, prelungit sau abundent.

Metroragia este o hemoragie cu origine la nivelul uterului ce nu are legătura cu ciclul

menstrual (între 2 menstre) și trebuie diferențiată de hipermenoree sau menoragie. Sângerările aproape continue, în care nu se poate stabili cu exactitate menstruația poartă numele de *menometroragii*.

Sângerările uterine anormale (menoragia, metroragia)

Cunoșterea fiziologie menstruație este crucială pentru a înțelege etiologiile hemoragiilor. Ciclul menstrual cuprinde 3 faze: foliculară, luteală și menstruală.

În urma sintezei de GnRH de la nivelul hipotalamusului, hipofiza sintetizează FSH și LH, care vor stimula ovarele și determină producția de estrogen și progesterone. În timpul fazei foliculare, secreția de estrogen determină creșterea grosimii endometriale, aceasta este cunoscută și sub denumirea de fază proliferativă.

Faza luteală începe după ovulație care este legată de sinteza de LH. Pe parcursul acestei faze, denumite și faza secretorie, secreția de progesterone de către corpul galben determină maturarea endometrului.

Dacă se produce fertilizarea se menține hormonal faza de implantare. În absența sarcinii reducerea secreției de estrogen și progesteron va determina apariția menstruației.

Etiologia menoragiei: 4 categorii, organice, endocrinologice, anatomice și iatrogene

Cauze organice: infecții, tulburări de coagulare, disfuncții organice

- *Infecții:* bolile cu transmitere sexuală (cervicite, endometrite)
- *Tulburări de coagulare:* de obicei se diagnostichează odată cu apariția menarhăi când apar menoragii marcate fără o cauză ginecologică evidentă. Acestea includ: bola von Willebrand, deficit de f II, V, VII și IX, deficit de protrombină, purpura trombocitopenică idiopatică, tromboastenia
- *Disfuncții organice:* insuficiența hepatică (determină producție redusă de factoride coagulare și metabolism deficitar al hormonilor, în special estrogen), insuficiența renală

Cauze endocrine: boli tiroidiene și de suprarenală, tumori hipofizare, cicluri anovulatorii, PCOS, obezitate

- Hipo și hipertiroidia, chiar și formele subclinice. Menoragia se remite după corecția disfuncției tiroidiene
- Tumori hipofizare secretante de prolactină pot determina menoragie prin influențarea secreției de GnRH care duce la secreție redusă de FSH și LH care va determina hipogonadism. pînă la manifestarea hipogonadismului pot apărea diverse forme de menoragie
- Anovulația, cea mai comună etiologie a menoragiei, întâlnită în special în adolescență, pînă la maturizarea axului hipotalamo-hipofizo-ovarian și în perimenopauză. Paciente prezintă menoragie la intervale neregulate fără să se poată identifica o cauză organică
- PCOS (sîndromul de ovar polichistic), se manifestă prin anovulație cronică, menstruații neregulate (spaniomenoree), cu sau fără obezitate, hiperproducție de androgeni (hirsutism) și rezistență la insulină care determină o creștere a producției de androgeni ovarieni
- Hiperinsulinemia, este o consecință directă a obezității și determină o hiperproducție de androgeni ovarieni ca și în PCOS

Cauze anatomice: fibromul uterin, polipi endometriali, adenomioza, hiperplazia endometrială.

- Fibroamele și polipi sunt tumori benigne care distorsionează peretele uterin sau endometrul. Cel mai frecvent determină sîngerare fibroamele submucoase. Cele

intramurale modifică funcția contractilă a miometrului. Mecanismul prin care produc hemoragie este insuficient cunoscut

- Hiperplazia endometrială rezultă de obicei din cauza unei hiperestrogenii relative, indiferent de etiologie. Poate duce la cancer endometrial la 1-2% din paciențele cu sângerări anovulatorii

Cauze iatrogene: DIU, hormoni steroizi, chimioterapie, medicamente (anticoagulante)

- DIU (dispozitivele intrauterine) pot crește fluxul menstrual prin efectul iritant local
- Hormonii steroizi și unii agenți chimioterapici modifică ciclurile menstruale normale, acestea se reiau după oprirea tratamentului
- Anticoagulantele pot prelungi sângerările, mai ales în caz de supradozaj, care apare la anticoagulantele orale

Diagnostic:

Anamneza: este extrem de importantă, simptomele descrise de pacienta cu menoragie pot fi deseori mai edificatoare pentru diagnostic decât testele de laborator

- Excluderea unei sarcini (test de sarcină)
- Cantitatea de sânge pierdută, patternul menstrual (spaniomenoreea)
- Vârsta este un factor important, în primul an de la instalarea menarhăi prezintă frecvent cicluri anovulatorii din cauza imaturității axului hipotalamo-hipofizo-ovarian, dacă nu răspunde la terapia uzuală trebuie să ne gândim la o tulburare de coagulare. Paciențele între 30-50 de ani pot avea anomalii organice (boală tiroidiană, insuficiență renală, etc) sau structurale (fibroame, polipi). Sângerările uterine în postmenopauză sunt cauzate în 90% de un cancer endometrial.
- Diagnostic anterior de fibrom este de ajutor
- Activitatea sexuală: simpla vaginită poate determina sângerări intermenstruale, gonococul și chlamydia pot determina sângerări mai abundente însoțite de leucoree abundentă.
- Utilizarea contraceptivelor, DIU cu cupru poate determina menoragie, întreruperea contracepției orale determină reluarea menstruelor obișnuite poate alarma pacienta deoarece contraceptivele reduc de obicei fluxul menstrual
- Prezența galactoreei bilaterale ridică suspiciunea unei hiperprolactinemii pentru excluderea unei tumori hipofizare
- Boli sistemice existente
- Boli endocrine existente
- Afecțiuni ale coagulării existente sau istoric de echimoze apărute la traumatism minim
- Medicamente utilizate: anticoagulante, hormoni steroizi.
- Intervenții chirurgicale anterioare în sfera genitală

Examen clinic:

Trebuie orientat spre diagnosticul diferențial al posibilelor cauze suspicionate din anamneză

- Semne de anemie acută sau cronică
- Prezența obezității, post menopauză este un factor de risc independent pentru cancerul endometrial, la nivelul țesutului adipos se aromatizează androgenii în estrogeni
- Semne de hiperandrogenie, hirsutism, pilozitate cu dispoziție androidă, acnee, seboree ridică suspiciunea de PCOS dacă sunt însoțite de anovulație cronică
- Prezența echimozelor, purpurei, gingivoragii: semne de traumatism sau tulburări de coagulare
- Evaluarea câmpului vizual în cazul suspiciunii unei tumori hipofizare
- Evaluarea tiroidei
- Hepato-splenomegalie

- Prezența galactoreei la exprimarea mamelonului
- Examenul ginecologic trebuie să evalueze prezența leziunilor genitale externe, leziuni cervicale (cervicite, cancer de col), semne de boală inflamatorie pelvină (uter sensibil, durere la mobilizarea colului, zone anexiale sensibile), dimensiunea uterului (fibroame sau cancer endometrial), mase anexiale (cancer ovarian)

Examen paraclinic:

- **Ecografia transvaginală** – oferă multiple avantaje, poate vizualiza întregul pelvis pentru detectarea patologiei coexistente: chisturile de ovar, fibroame subseroase, intramurale, submucoase, adenomioza, polipi endocavitari, hiperplaziei endometriale și al cancerului endometrial etc. Este extrem de utilă în diagnosticul sângerarilor uterine anormale în cazul femeilor aflate sub tratament cu tomoxifen
- **Sonohisterografie** (SIS – saline-infused sonohysterogram) Introducerea unui mediu de contrast negativ în cavitatea uterină (cum ar fi serul fiziologic) crește foarte mult sensibilitatea și specificitatea ecografiei transvaginale în detectarea patologiei intracavitare.
- **Chiuretajul uterin biopsic** – oferă diagnostic histopatologic al endometrului, poate extrage polipi endometriali, este în același timp și hemostatic
- **Biopsia endometrială cu cateter Pipelle** – mai puțin invazivă decât chiuretajul uterin, nu necesită dilatarea canalului cervical, are sensibilitate crescută în diagnosticarea cancerului și hiperplaziei de endometru, dar mult mai scăzută în detectarea leziunilor focale.
- **Histeroscopia** este singura care permite vizualizarea directă a cavității uterine, biopsii țintite, diagnostic corect. Permite excizia anumitor leziuni (ex. polipi endometriali, fibroame submucoase). Se face în faza foliculară precocă, după terminarea menstruației, când endometrul este subțire și vizualizarea optimă. Cavitatea uterină este destinsă folosind un lichid. Contraindicațiile metodei include: infecții pelvine, sângerări abundente, cancerul de col, sarcina și perforații uterine recente.

Diagnostic de laborator:

- Teste de laborator se efectuează pentru confirmarea diagnosticului și diagnostic diferențial: includ analize uzuale, hemoleucogramă, glicemie, coagulogramă, analize specifice hematologice, dozări hormonale, FSH, LH, estradiol, prolactină, testosteron, evaluarea tiroidei, suprarenalei

Diagnostic histopatologic:

- Dacă nu s-a extras țesut endometrial, cel mai probabil endometrul este atrofic
- Endometrul în faza proliferativă este normal și nu necesită tratament
- Hiperplazia endometrială fără atipii de obicei necesită progesteron
- Hiperplazia endometrială atipică poate evolua spre malignitate și de obicei se recomandă histerectomie
- Cancerul endometrial necesită bilanț preterapeutic și tratament în funcție de stadializare

Tratament

Tratamentul medical trebuie individualizat în funcție de vîrstă, patologia coexistentă, istoric familial și dorința de concepție.

Antiinflamatoarele nesteroidiene: sunt de primă linie în menoragia ovulatorie, reduc cu 20-45% fluxul menstrual, prin inhibarea ciclooxigenazei reduc producția de prostaglandine și reduc raportul prostaciline/tromboxan. Se administrează 5 zile la menstruație.

Contraceptivele orale combinate: sunt recomandate pacientelor care doresc și contracepție. fluxul menstrual este redus secundar atrofiei endometriale induse de acestea,

suprimă eliberarea gonadotropinelor hipofizare și inhibă ovulația. Efecte secundare frecvente: tensiune la nivelul sânilor, spotting, grețuri, cresc riscul de tromboză fiind contraindicate în cazul existenței unui episod trombotic în antecedente.

Progesteronul: se utilizează mai ales în premenopauză, acționează ca un antiestrogen, minimizând efectele estrogenului

DIU cu levonorgestrel (Mirena): este un sterilet care eliberează un progestativ zilnic 20microgr timp de 5 ani și induce atrofie endometrială. Reduce semnificativ fluxul sanguin, 30% din paciente fiind amenoreice, totodată realizează și contracepția.

Agoniști de gonadotropin-releasing hormon: se utilizează doar pe termen scurt din cauza costului mare și a efectelor secundare, practic induc o stare de menopauză. Inhibă FSH și LH rezultând hipogonadism. Menopauza artificială prelungită duce la demineralizare osoasă, atrofie vaginală, tulburări vasomotorii de menopauză (bufeuri, iritabilitate, insomnii) și scăderea HDL colesterol

Danazol: intră în competiție cu androgenii și progesteronul la nivelul receptorilor ducând la amenoree în 4-6 săptămâni. Efectele androgenice cauzează acnee, reducerea în dimensiune a sânilor și rar îngroșarea vocii.

Estrogeni conjugați: sunt administrați intravenos din 4 în 4 ore la pacientele cu hemoragie masivă. Dacă hemoragia nu răspunde în 24 de ore necesită chiuretaj hemostatic. Dacă hemoragia se reduce, se administrează estro-progestativ 7 zile, urmat de contraceptive 3 luni.

Acidul tranexamic: are efect antifibrinolitic, inhibând transformarea plasminogenului în plasmină, iar la nivel endometrial inhibă activatorul plasminogenului și previne liză trombilor

Tratament chirurgical:

Chiuretajul uterin hemostatic și biopsic: scopul său este în special diagnostic, nu are efect de oprire a sângerării pe termen lung, doar pentru moment.

Ablatia de endometru: Tehnicile minim invazive cu ablatie de endometru include:

- tehnici de generația I, histeroscopice:
 - ablație laser
 - rezeecția transcervicală a endometrului
 - roller-ball-ul
- tehnici de generația II, non-histeroscopice:
 - crioablație
 - irigație cu ser fiziologic fierbinte
 - ablație cu ultrasunete
 - sistemele cu baloane intrauterine încălzite.

Toate aceste tehnici sunt mai eficiente după subțierea endometrului prin metodele medicamentoase descrise. Cele de prima generație se practică în sala de operație, histeroscopic și necesită anestezie. Presupun dilatare cervicală. Cele nonhisteroscopice au fost concepute să fie folosite în cabinet, și nu necesită sală de operații, pot fi făcute fără anestezie sau cu anestezie locală prin bloc paracervical. Nu necesită spitalizare sau dilatarea canalului cervical.

Miomectomia histeroscopica: se adresează fibroamelor submucosae. Nu se poate practica în cazul fibroamelor care nu au componentă submucoasă sau în cazul celor localizate în coarnele uterine unde riscul de perforație este foarte mare.

Embolizarea arterei uterine: se adresează fibroamelor simptomatice. Beneficiile sunt reprezentate de micșorarea dimensiunilor fibroamelor și reducerea sângerării. Nu există încă suficiente date referitoare la prezervarea fertilității după această metodă, existând și un risc de insuficiență ovariană secundară.

Ocluzia de artere uterine: aceleași beneficii ca și embolizarea. Se poate practica pe cale laparoscopică sau vaginală.

Miomectomia: se poate practica fie prin chirurgie deschisă, fie prin laparoscopie. Reprezintă

o alternativă bună a histerectomiei pentru pacientele care doresc conservarea funcției reproductive.

Chirurgie non-invazivă cu ultrasunete: chirurgia cu ultrasunete de înaltă intensitate (high intensity focused ultrasound). Folosește ghidarea imagistică cu ultrasunete sau RMN pentru localizarea exactă a fibroamelor și focalizează fascicule cu ultrasunete în interiorul fibroamelor pentru a obține o temperatură înaltă ce produce necroza de coagulare în interiorul fibromului. Se produce reducerea în dimensiuni a fibroamelor urmată de scăderea sângerărilor uterine.

Histerectomia: reprezintă tratamentul definitiv al sângerărilor uterine. Rezolvă definitiv sângerările, eliminând sursa. Fiind o intervenție radicală, a fost limitată în ultimul timp prin folosirea tehnicilor minim invazive, în cazul patologiei benigne. Pentru sângerări uterine asociate sau nu cu fibromatoza uterină se poate practica histerectomie totală sau subtotală (supraistmică) în funcție de decizia de a păstra sau nu colul uterin. Se poate realiza pe mai multe cai: abdominală, laparoscopică, vaginală.

Malformațiile congenitale ale aparatului genital feminin

Embriologie: Sexul embrionului este determinat în momentul fecundației, prin prezența cromozomului X sau Y. Cromozomul Y include gena SRY care codifică un factor de transcripție care va determina formarea gonadei masculine, iar la femei, în absența acestui factor, gonada se diferențiază în ovar. Dezvoltarea gonadelor trece prin 2 etape, una nediferențiată și una diferențiată. Până la 7 săptămâni de viață intrauterină, embrionul de sex feminin și masculin au aceeași morfologie sexuală, ambii prezentând atât ductul paramezonefric Mullerian, care formează structurile genitale feminine, cât și ductul mezonefric Wolffian care formează structurile genitale masculine, ulterior ductul necorespunzător sexului genetic va regresa.

La **feții de sex feminin**, ductele Mulleriene de fiecare parte fuzionează distal pe linia mediană, unde formează uterul, colul uterin și treimea superioară a vaginului, iar partea superioară nefuzionată formează trompele uterine, iar ductele Wolffiene regresează în absența testosteronului.

La **feții de sex masculin**, sub acțiunea genei SRY, are loc diferențierea celulelor Sertoli care inițiază formarea tubilor seminiferi și care secretă hormonul antimullerian ce va produce regresia ductelor Mulleriene și a celulelor Leydig care secretă testosteron. Testosteronul determină transformarea ductelor Wolffiene în organele genitale interne masculine (veziculele seminale, epididimul și ductele deferente). Rete testis conectează ductul Wolffian cu tubii seminiferi și se canalizează la pubertate.

Testiculele și ovarele sunt localizate inițial în cavitatea abdominală, de unde coboară la fete în cavitatea pelvină, iar la băieți în scrot, prin canalul inghinal.

Inițial, tractul gastrointestinal, urinar și reproductiv au deschidere comună numită *cloacă*, care se va diferenția ulterior în sinus urogenital anterior (va forma vezica urinară și uretra la ambele sexe, vestibulul vaginal la femei și prostata la bărbați) și canal anorectal posterior, prin intermediul septului urorectal.

Formarea **organelor genitale externe** la ambele sexe implică formarea unor precursori comuni, tuberculul genital, plicile urogenitale și tuberculii labioscrotali. În prezența DHT (dihidrotestosteron) aceste structuri se diferențiază spre organele genitale externe masculine, iar în absența sa, în cele feminine.

- La *sexul masculin*, tuberculul genital se alungește și formează partea dorsală a penisului, plicile urogenitale formează partea ventrală și uretra peniană, iar tuberculii labioscrotali formează scrotul.
- La *feții de sex feminin*, tuberculul genital formează clitorisul și corpul cavernos, plicile urogenitale formează labiile mici, iar tuberculii labioscrotali formează labiile mari. Sinusul urogenital derivat din cloacă va forma cele două treimi inferioare ale vaginului, uretra membranoasă și glandele Bartholin și Skene. Porțiunea pelvină a sinusului urogenital formează o separație membranoasă a lumenului vaginal de vestibulul vaginal, ce se canalizează parțial și va forma himenul.

Ambiguitatea organelor genitale externe

Hermafroditism adevărat: fătul are atât ovare, cât și testicule sau pot fi prezente 2 gonade la fel (*ovotestis*) sau 2 gonade diferite (un ovar și un testicul) sau mixt (un ovotesticul și un ovar/ testicul). Sexul genetic poate fi feminin sau masculin, cel mai frecvent fiind 46XX (90% din cazuri). Fenotipul este adesea ambiguu, fiind prezente caractere sexuale specifice ambelor sexe, iar tratamentul necesită terapie hormonală și chirurgicală, cu îndepărtarea organelor genitale specifice sexului opus și reconstrucția organelor genitale externe când este necesar.

Pseudohermafroditism masculin: fătul are genotip 46XY, iar fenotipul organelor genitale externe este de tip feminin. Cauzele sunt reprezentate de producția inadecvată de testosteron ca urmare a unui defect al enzimelor implicate în conversia colesterolului în testosteron sau în conversia testosteronului în DHT sau insensibilitatea receptorilor androgenici (Sindromul Morris).

Pseudohermafroditism feminin: cele mai frecvente cauze sunt sindromul adrenogenital sau hiperplazia adrenală congenitală ce determină o producție hormonală anormală, ce pot afecta ambele sexe, dar la sexul masculin nu determină anomalii ale organelor genitale. Organele genitale interne sunt specifice sexului feminin, genotipul este 46XX, iar organele genitale externe au diferite grade de virilizare (hipertrofie clitoridiană, sinus urogenital persistent, stenoza orificiului vaginal, confluență uretrovaginală, organe genitale externe masculine).

Disgenezie gonadală: se caracterizează prin persistența ductului Mullerian, alături de cel Wolffian, ca urmare a unei sinteze inadecvate de hormon antimullerian, astfel încât fătul va avea gonade subdezvoltate, fie ovare, fie testicule, fie ambele, organe genitale interne feminine rudimentare, iar genotipul este fie 46XY, fie mozaic 45X0/46XY. Rata de malignizare a gonadelor este mare, astfel încât se indică îndepărtarea chirurgicală a acestora

Malformații congenitale ale organelor genitale externe

Adeziunea labială: este o anomalie frecventă, și constă în adeziunea labiilor, complicându-se adesea cu inflamația cronică a vulvei. Este diferită de fuziunea labiilor care apar în procesele de virilizare a fătului feminin

Hipertrofia clitorisului: apare ca urmare a virilizării feților feminini prin expunere la androgeni, ce determină creșterea în dimensiuni a clitorisului

Hipertrofia labială: reprezintă creșterea în dimensiuni a labiilor ce poate determina complicații precum infecții cronice, durere, leziuni.

Hipoplazia labială: se caracterizează prin absența țesutului grăos labial

Malformații congenitale ale vaginului

Imperforația himenului: constă în prezența unei membrane himenale fără orificii, ce este de obicei diagnosticată la menarhă (criptomenoree), când acumularea sângelui menstrual determină apariția hematocolposului, iar în cazurile neglijate a hematosalpinxului. Mentruația retrogradă poate determina dezvoltarea endometriozei. Necesită tratament chirurgical.

Himenul septat: constă în existența unui țesut suplimentar median care crează două orificii vaginale. De obicei nu necesită tratament chirurgical. Există posibilitatea apariției durerilor, disconfortului sau sângerărilor.

Canal vaginal septat complet sau incomplet: septul poate fi transversal sau vertical. Cel transversal produce obstrucția canalului vaginal, iar uneori prezintă un orificiu central numit fenestrație, alteori este complet și necesită tratament chirurgical. Cel vertical divide canalul vaginal în două compartimente.

Stenoza vestibulului vaginal: reprezintă îngustarea orificiului de deschidere a vaginului și în funcție de severitate, poate necesita reconstrucție chirurgicală.

Agenezia/hipoplazia vaginală (Aplazia Mulleriană): apare cel mai frecvent în cadrul sindromului Mayer von Rokitansky Kuster Hauser și constă în absența dezvoltării vaginului la femeile cu ovare normal dezvoltate. Necesită corecție chirurgicală. Poate coexista cu anomalii renale.

Atrezia vaginală completă sau unilaterală: este un defect de formare a sinusului urogenital ce determină înlocuirea a două treimi inferioare ale vaginului cu țesut fibros.

Persistența sinusului urogenital și Cloaca: este una dintre cele mai severe malformații congenitale compatibile cu supraviețuirea și apare printr-un defect de separare prin intermediul septului urorectal. Persistența sinusului urogenital se asociază adesea cu anomalii anorectale. Necesită chirurgie reconstructivă complexă.

Malformații congenitale ale colului

Duplicitatea cervicală: constă în prezența colului uterin dublu, ce provoacă infertilitate și dureri abdominale premenstruale și sângerări anormale.

Atrezia sau aplazia unilaterală sau bilaterală a cervixului: este o anomalie Mulleriană rară, asociată de obicei cu aplazia vaginală sau anomalii renale. Simptomele inițiale sunt durerile hipogastrice progresive și amenoree. Necesită diferențiere de septul vaginal transversal înalt.

Malformații congenitale ale uterului

Uter arcuat: se caracterizează prin indentația suprafeței uterine și este puternic asociată cu avorturile spontane. Este una dintre cele mai comune anomalii uterine, fiind prezentă la aproximativ 3% din populație.

Uter septat: se caracterizează prin prezența unei benzi musculare sau de țesut conjunctiv în cavitatea uterină, apărută ca urmare a rezorbției incomplete a peretelui de fuziune a ductelor Mulleriene, care determină diviziunea uterului în două compartimente, determinând avorturi spontane sau nașteri premature.

Uter bicornuat sau unicornuat: uterul unicornuat apare ca urmare a dezvoltării anormale a unui duct Mullerian, determinând dezvoltarea unilaterală a uterului, cu tulburări de reproducere, infertilitate, dismenoree, endometrioză. Uterul bicornuat apare ca urmare a fuziunii incomplete a ductelor Mulleriene pe linia mediană, rezultând două cavități uterine comunicante, cu un singur col uterin.

Uter hipoplazic: constă în prezența unui uter de dimensiuni mai mici, fiind o cauză de infertilitate. Uterul poate fi normal, dar de dimensiuni mai mici sau poate fi asociat cu alte anomalii precum uter arcuat sau bicornuat.

Malformații congenitale ale anexelor

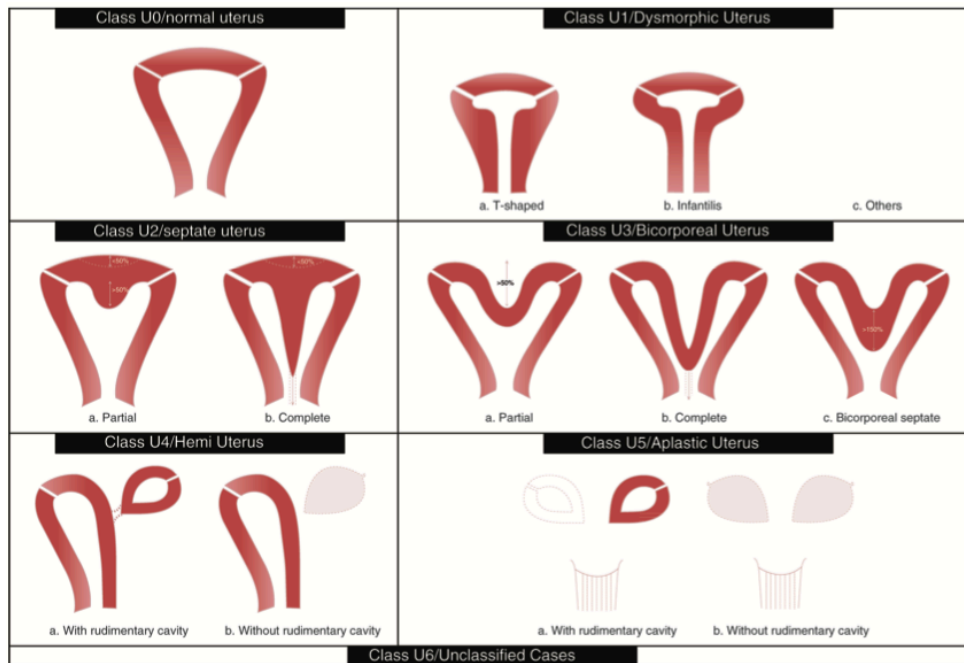
Malformație tubară unilaterală sau bilaterală cu ovare normale: constau adesea în tulburări de canalizare sau de structură și sunt asociate cu infertilitate.

Hipoplazie gonadală uni sau bilaterală cu sau fără malformație tubară: reprezintă prezența unor gonade de dimensiuni mai reduse decât media normală.

Aplazia gonadală uni sau bilaterală: aplazia ovariană reprezintă absența unuia sau a ambelor ovare, asociată de obicei cu deficit de creștere, anomalii congenitale multiple, infantilism sexual.

Clasificare

European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE) și European Society for Gynaecological Endoscopy (ESGE) au stabilit un grup de lucru numit CONUTA (CONgenital UTerine Anomalies) și au stabilit prin consens noua clasificare a anomaliilor congenitale ale tractului genital feminin.



ESHRE/ESGE classification Female genital tract anomalies



Uterine anomaly			Cervical/vaginal anomaly	
Main class	Sub-class		Co-existent class	
U0	Normal uterus		C0	Normal cervix
U1	Dysmorphic uterus	a. T-shaped b. Infantilis c. Others	C1	Septate cervix
U2	Septate uterus	a. Partial b. Complete	C2	Double 'normal' cervix
U3	Bicorporeal uterus	a. Partial b. Complete c. Bicorporeal septate	C3	Unilateral cervical aplasia
U4	Hemi-uterus	a. With rudimentary cavity (communicating or not horn) b. Without rudimentary cavity (horn without cavity/no horn)	C4	Cervical aplasia
U5	Aplastic	a. With rudimentary cavity (bi- or unilateral horn) b. Without rudimentary cavity (bi- or unilateral uterine remnants/aplasia)	V0	Normal vagina
			V1	Longitudinal non-obstructing vaginal septum
			V2	Longitudinal obstructing vaginal septum
			V3	Transverse vaginal septum and/or imperforate hymen
			V4	Vaginal aplasia
U6	Unclassified malformations			
U			C	V

Associated anomalies of non-Müllerian origin: