

Rubrik
Genitala missbildningar hos flickor

Dokumenttyp
Riktlinje

Gäller from
2017-01-01

Giltigt t o m
2019-01-01

Sida:

Författare
Pernilla Stenström

Faktaägare
Olhager, Elisabeth

1 (3)

Gäller för (enhet)
VE barnkirurgi, SUS

Utskrivet dokument gäller inte som original!

Version:
1

Genitala missbildningar hos flickor

Bakgrund

Genitala missbildningar hos flickor täcker flera diagnoser. Ibland vill man som del i utredning av andra diagnoser eller syndrom även undersöka flickans genitalia. I de flesta fall där det finns frågeställningar kring genitalia träffar patienten oss i DSD-genitalia-gruppen (DSD=disease of sex disorder) och undersöks av oss tillsammans. I gruppen ingår barnendokrinolog, barnkirurg, gynekolog, plastikkirurg, barnsköterska samt psykolog och sexolog. I vissa fall vårdas och utreds patienten, utöver teamet, via Centrum för Sällsynta Diagnoser.

Diagnoser

Avvikelser på genitalia kan finnas vid en rad olika diagnoser. Här nämns några av dem.

CAH (Kongenital Adrenal Hyperplasi)

Flickan har brist på hormonet kortison och därför blir det ett överskott av manliga könshormoner istället. Detta kan ge en virilisering av genitalia. Det finns ett specifikt vårdprogram för diagnosen. Diagnosen ställs oftast vid födelsen pga oklart kön eller vid PKU-provtagningen.

Undersökningen av yttre genitalia görs på mottagningen samt i narkos med vaginocystoskopi. Inre genitalia undersöks med ultraljud. Yttre genitalia karaktäriseras av att vagina inte syns, och kanske är mycket kort längre in på djupet. Klitoris kan vara stor. Ibland, efter flera samtal och undersökningar, väljer man operation för att göra genitalia mer feminint, samt operera fram vagina. Inre genitalia är oftast helt normala.

Oavsett om feminiserande kirurgi utförts eller ej, kan flickan behöva vaginal behandling för att kunna ha penetrerande samlag. Detta eftersom vagina ofta är för trång eller liten för det. Undersökning vaket eller i narkos görs i patientens tidiga tonår, för att patienten skall veta hur det ser ut. Men behandling blir oftast inte aktuell förrän flera år senare. Behandling som kan bli aktuell är dilatation av vagina eller en vaginal plastik av yttre vagina.

CAIS (Kongenital adrenalt okänslighetssyndrom)

CAIS innebär att flickan har kromosomuppsättning XY men pga avsaknad av receptorer för manliga könshormon utvecklas yttre genitalia till feminint utseende. Om diagnosen ställs under barndomen är det oftast om flickan har bilaterala ljumskbräck eftersom det då rutinemässigt skall tas provtagningen av kromosomer. Yttre genitalia undersöks i narkos. Yttre genitalia kan se normala ut men det finns ofta en delvis, ibland komplett, avsaknad av vagina. Inre genitalia undersöks med ultraljud och/eller MR. Vid CAIS saknas uterus och gonaderna fungerar inte som äggstockar. Gonaderna behövs opereras bort pga risk för malignitetsutveckling. Detta görs oftast inte förrän flickan har gått igenom puberteten. När patienten blir tonåring kanske hon vill att vagina skall bli större. Då erbjuds i första hand kontakt med sexolog, gynekolog och - om flickan själv vill - vaginal dilatationsbehandling. I sällsynta fall kan patienten välja operation, men detta sker då i vuxen ålder.

Vaginal aplasi

Vaginal aplasi kan vara antingen solitär dvs som enda missbildning eller som del i Kuster Hauser Mayer Rokitansky (KHMR) syndrom. Diagnosen vaginal aplasi ställs ofta hos barnen med KHMR under barndomen. Solitär vaginal aplasi ställs oftast i senare tonår då menstruationer uteblir men kan i undantagsfall upptäckas tidigare. Undersökning av yttre genitalia görs, beroende på flickans ålder, vaket eller i narkos. Inre genitalia undersöks med ultraljud och/eller MR. Vid solitär vaginal aplasi saknas uterus emedan äggstockarna är normala. Vid KHMR kan uterus finnas och man behöver ta ställning till om man skall inhibera menstruationer så att inte blod kommer ut i bukhålan, eftersom utlopp inte finns pga vaginal aplasi.

Behandlingen består först och främst av psykologiskt omhändertagande. Om patienten själv vill kan aktiv behandling för att utvidga vagina göras. Detta sker genom ett vaginalt dilatationsprogram under omhändertagande av dilatationsteamet: sexolog, gynekologen och sköterskor på KK. Om detta inte fungerar kan kirurgi med vaginalplastik övervägas. För detta finns olika metoder. Både plastik med laparoskopiskt/robotassisterat stöd eller lambåplastik kan göras beroende på de anatomiska förutsättningarna. Operationerna görs oftast på KK eftersom patienten vid detta tillfälle nått vuxen ålder.

Vaginal aplasi kan också ingå som en del i anorektal missbildning (ARM). Dessa patienter får diagnosen i samband med utredning av ARM, och under ARM-rekonstruktionen. Utredning görs med vaginocystoskopisamt med ultraljud och MR av lilla bäckenet. Avvikelse på inre genitalia- på uterus - kan förligga i form av avsaknad av uterus, eller två uterus, eller avvikande uterus. Äggstockarna är ofta normala.

Vid en vaginal aplasi görs ofta en rekonstruktion av vagina under rekonstruktionen av ARM. Detta eftersom ytterligare operationer i området när patienten är äldre kan vara mycket svåra pga kombinationen ärrbildning och missbildning av bäckenbotten. Vaginala rekonstruktionen görs ofta av tarm. Ofta krymper ärret kring vaginalmynningen under uppväxten. Dilatationsbehandling när patienten blir tonåring/vuxen kan därför behövas om patienten önskar ha penetrerande samlag. Undersökning av genitalia och bäckenbotten görs

rutinmässigt i tonåren. Vuxna patienter med ARM överremitteras till bäckenbottenteamet i vid SUS där gynekolog ingår. Samtidigt fortsätter patienten att ha kontakten med DSD-genitalia-teamet kring vagina, om så behövs och önskas.