

Malformasi Genital Perempuan: Kasus di RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta Tahun 2019

Anis Widyasari¹, M. Nurhadi Rahman², Akbar Novan Dwi S.³, Nuring Pangastuti⁴

^{1,2,3,4}Departemen Obstetri dan Ginekologi, Fakultas Kedokteran Kesehatan Masyarakat dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada

Korespondensi: ¹anis.widyasari@mail.ugm.ac.id, ²dirahman@ymail.com, ³anovan1986@gmail.com, ⁴nuring_nw@yahoo.co.id

Submisi: 27 Juni 2022; Revisi: 25 Juli 2022; Penerimaan: 16 Agustus 2022

ABSTRACT

Background: Reproductive tract malformations are rare in general population but are commonly encountered in women with infertility and recurrent pregnancy loss. Their true prevalence in the general population is not absolutely known mainly owing to methodological bias. Common uterine anomalies are important owing to their impact on fertility, and certain Mullerian malformations are particularly important because they cause serious clinical symptoms and affect woman's quality of life. Identification of symptoms and timely diagnosis are an important key to the management of these defects. Although MRI being gold standard in delineating uterine anatomy, recent advances in imaging technology, specifically 3-dimensional ultrasound, achieve accurate diagnosis. Surgical management depend on the type of anomaly and its complexity and also involves multiple specialties; thus, patients should be referred to centres with experience in the treatment of complex genital malformations.

Objective: Determined the description of cases of female genital malformation at Dr. Sardjito Hospital in 2019.

Method: This is descriptive study. The subject in this study were all new patient with female genital malformation at Obgyn Polyclinic Dr. Sardjito Hospital January-December 2019. Obtained 30 cases of female genital malformation.

Results and Discussion: There is 30 cases of genital malformation in 2019. They were 4-44 years with mode at group 16-20 years. They consist of vaginal and cervicovaginal agenesis 14 cases, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) Syndrome 6 cases, hematometra of hemiuterine 4 cases, Herlyn-Werner-Wunderlich (HWW) syndrome 3 cases, imperforate hymen, didelphys uterus and genital ambiguous each 1 case. Five cases of cervicovaginal agenesis have been done sigmoid vaginoplasty, all of them have good sexual function after procedure. One case MRKH syndrome has been done sigmoid vaginoplasty with good sexual function after that. Two cases HWW syndrome have been surgical treatment that are vaginal septectomy and vaginal septectomy with laparoscopic cystectomy.

Conclusions: The correct knowledge of embryology of the genitourinary is essential for the understanding, study, diagnosis and management of genital malformations, especially complex ones and those that lead to reproductive problems. Surgical techniques for correcting genital malformations depend on the type of anomaly and complexity.

Keywords: cervicovaginal agenesis; female genital congenital malformation; HWW syndrome; MRKH syndrome

ABSTRAK

Latar Belakang: Malformasi saluran reproduksi jarang terjadi pada populasi umum tetapi sering ditemui pada perempuan dengan infertilitas dan keguguran berulang. Prevalensi sebenarnya pada populasi umum tidak sepenuhnya diketahui terutama karena bias metodologis. Malformasi duktus Mulleri secara umum penting untuk dibicarakan karena menyebabkan beberapa gejala klinis dan berdampak pada kualitas hidup pasien, disamping mengakibatkan masalah pada fertilitas. Identifikasi gejala dan diagnosis tepat merupakan kunci penting tatalaksana kelainan ini. Meskipun MRI menjadi standar emas dalam mendapatkan gambaran malformasi, kemajuan dalam teknologi pencitraan, khususnya ultrasonografi (USG) tiga dimensi, dapat membantu menegakkan diagnosis dengan akurat. Tatalaksana bedah tergantung pada jenis anomali dan kompleksitas serta melibatkan berbagai spesialisasi; oleh karena itu, pasien harus dirujuk ke pusat rujukan yang berpengalaman dalam tatalaksana malformasi genital yang kompleks.

Tujuan: Mendapatkan gambaran kasus malformasi genital perempuan di RSUP Dr. Sardjito tahun 2019.

Metode: Ini adalah penelitian deskriptif. Subyek dalam penelitian ini adalah seluruh pasien baru malformasi genital perempuan di Poliklinik Obstetri dan Ginekologi RSUP Dr. Sardjito Januari-Desember 2019. Didapatkan 30 kasus malformasi genital perempuan.

Hasil dan Pembahasan: Didapatkan 30 kasus malformasi genital perempuan pada tahun 2019. Pasien berusia 4-44 tahun dengan paling banyak kelompok 16-20 tahun. Kasus tersebut antara lain agenesis vagina dan servikovaginal 14 kasus, Sindrom Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) 6 kasus, hematometra hemiuterus 4 kasus, sindrom Herlyn-Werner-Wunderlich (HWW) 3 kasus, himen imperforata, uterus didelphis dan ambigu genital masing-masing 1 kasus. Lima kasus agenesis serviks yang telah dilakukan vaginoplasti sigmoid, semuanya memiliki fungsi seksual yang baik setelah prosedur pembedahan. Satu kasus sindrom MRKH telah dilakukan vaginoplasti sigmoid dengan fungsi seksual yang baik setelah itu. Dua kasus sindrom HWW telah dilakukan tindakan pembedahan yaitu septektomi vagina dan septektomi vagina dengan kistektomi laparoskopik.

Kesimpulan: Pengetahuan tentang embriologi genitourinari yang benar sangat penting untuk pemahaman, studi, diagnosis dan tatalaksana dari malformasi genital, terutama yang kompleks dan yang mengarah pada masalah reproduksi. Teknik pembedahan untuk memperbaiki malformasi genital tergantung pada jenis anomali dan kompleksitas. Beberapa malformasi mungkin memerlukan pembedahan kompleks yang melibatkan banyak keahlian, dan oleh karena itu pasien harus dirujuk ke pusat rujukan yang memiliki pengalaman dalam melakukan tatalaksana malformasi genital yang kompleks. *Some malformations may require complex surgery that involves a lot of expertise, and therefore patients should be referred to a referral center that has experience in performing complex genital malformation management.*

Kata Kunci: agenesis servikovagina; malformasi kongenital genital perempuan; sindrom HWW, sindrom MRKH

PENDAHULUAN

Malformasi saluran reproduksi jarang terjadi pada populasi umum tetapi sering ditemui pada perempuan dengan infertilitas dan keguguran berulang.¹ Prevalensi malformasi ini sulit untuk ditentukan sebagian karena penggunaan metode diagnostik dengan akurasi yang bervariasi. Akibatnya, tingkat prevalensi pada populasi yang dilaporkan bervariasi antara 4.3-6.7%.^{2,3} Karena gejala hanya terjadi pada sekitar 50% kasus yang berhubungan dengan malformasi, harus diasumsikan bahwa malformasi ringan kadang tidak terdiagnosis. Identifikasi gejala dan diagnosis tepat merupakan kunci penting tatalaksana kelainan ini. Saat ini, berbagai prosedur diagnostik non-invasif tersedia, memperbesar kesempatan untuk mendiagnosis malformasi genital perempuan secara akurat. Meskipun MRI menjadi standar emas dalam mendapatkan gambaran malformasi, kemajuan dalam teknologi pencitraan, khususnya USG tiga dimensi, dapat membantu menegakkan diagnosis dengan akurat.^{1,2}

Malformasi genital terjadi akibat kegagalan embriologis pada saat pembentukan duktus Mulleri, kanalisasi, fusi atau resorpsi baik sebagai kelainan tunggal atau kombinasi beberapa kelainan dari berbagai bagian saluran genital perempuan yang mengakibatkan anomali kompleks. Sampai saat ini, berbagai faktor genetik telah diselidiki, tetapi penyebab pastinya belum bisa diidentifikasi.^{2,4} Tampak bahwa malformasi genital dipengaruhi oleh mekanisme multifaktorial, poligenik, dan familial yang bersama-sama menciptakan lingkungan yang menghambat

perkembangan organ secara normal.⁵ Malformasi saluran genital perempuan secara umum penting untuk dibicarakan karena menyebabkan beberapa gejala klinis dan berdampak pada kualitas hidup pasien, disamping mengakibatkan masalah pada fertilitas. Tatalaksana bedah tergantung pada jenis anomali dan kompleksitasnya. Malformasi yang sederhana biasanya tidak memerlukan tindakan pembedahan, tetapi untuk kasus kompleks sering memerlukan tindakan pembedahan oleh tim yang terdiri dari beberapa keahlian.⁶ Oleh karena itu, pasien perlu dirujuk ke pusat rujukan yang berpengalaman dalam tatalaksana malformasi genital kompleks.

METODE

Studi ini merupakan penelitian observasional deskriptif dengan pendekatan potong lintang. Subyek dalam penelitian ini adalah seluruh pasien baru malformasi genital perempuan di Poliklinik Obstetri dan Ginekologi RSUP Dr. Sardjito Januari-Desember 2019. Data pada penelitian ini adalah data sekunder berupa rekam medis pasien malformasi genital perempuan bulan Januari-Desember 2019. Data deskriptif disajikan sebagai angka dan persentase untuk data kategorikal.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Selama Januari-Desember 2019 kami mendapatkan 30 pasien malformasi genital perempuan yang datang di Poliklinik Obstetri dan Ginekologi RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta. Distribusi subyek berdasarkan usia dapat dilihat pada tabel 1.

Tabel 1. Distribusi Subyek Berdasarkan Kelompok Usia

Kelompok usia (tahun)	Jumlah (n=30)	Persentase (%)
0-5	2	6.66%
6-10	2	6.66%
11-15	7	23.33%
16-20	13	43.33%
21-25	2	6.66%
26-30	2	6.66%
>30	2	6.66%

Berdasarkan tabel 1. di atas dapat dilihat pasien malformasi genital paling banyak berada pada kelompok usia 16-20 tahun sebanyak 13 pasien (43.33%), selanjutnya adalah kelompok usia 11-15 tahun sebanyak 7 pasien (23.33%), kelompok usia 0-5 tahun, kelompok usia 6-10 tahun, kelompok usia 21-25 tahun, kelompok usia 26-30, dan kelompok usia di atas 30 tahun masing-masing 2 pasien (6.66%). Usia tipikal presentasi adalah sekitar masa pubertas, terutama terkait dengan fakta bahwa kondisi ini biasanya mempengaruhi saluran reproduksi internal dan tidak mempengaruhi penampilan genitalia eksterna pada sebagian besar kasus. Pasien pada usia remaja ini datang memeriksakan diri dengan amenorrhea primer, nyeri perut siklik (kriptomenorrhea) atau mungkin dengan nyeri haid sejak awal menarche yang semakin memburuk dari waktu ke waktu.¹ Identifikasi gejala merupakan kunci penting dalam mendiagnosis malformasi genital perempuan. Pemeriksaan dengan USG membantu dalam menggambarkan anatomi rinci dari abnormalitas sebagai prasyarat penting untuk perencanaan tindakan pembedahan. Kemajuan teknologi USG, khususnya USG tiga dimensi, memberikan manfaat yang sama dari MRI, yakni akurat, non-invasif dan juga menawarkan keuntungan seperti ketersediaan alat, biaya lebih rendah, dan hasil langsung diperoleh. Laparoskopi dilakukan untuk memastikan anomali dan untuk menilai hubungan dan patensi tuboovarium.^{7,8} Distribusi subyek berdasarkan jenis malformasi dapat dilihat pada tabel 2 dibawah ini.

Tabel 2. Distribusi Subyek Berdasarkan Jenis Malformasi

Jenis Malformasi	Jumlah (n=30)	Persentase (%)
Sindrom MRKH	6	20,00
Septum vagina transversal	7	23.33
Sindrom HWW	3	10.00
Agenesis vagina	5	16.66
Agenesis servikovagina	4	13.33
Ambigus genital	2	6.66
Uterus didelphis	2	6.66
Himen imperforata	1	3.33

Berdasarkan tabel 2. di atas dapat diketahui malformasi genital yang paling banyak adalah septum vagina transversal sebanyak 7 pasien (23.33%), berikutnya adalah sindrom MRKH 6 pasien (20.00%), agenesis vagina 5 pasien (16.66%), agenesis servikovagina 4 pasien (13.33%), sindrom HWW 3 pasien (10.0%), ambigus genital dan uterus didelphis masing-masing 2 pasien (6.66%), dan himen imperforata 1 pasien (3.33%). Sebanyak 3 dari 4 kasus agenesis servikovagina dilakukan prosedur vaginoplasti sigmoid, semuanya memiliki fungsi seksual yang baik pasca-tindakan. Terdapat 6 kasus sindrom MRKH, 1 diantaranya dilakukan prosedur vaginoplasti sigmoid dengan fungsi seksual yang baik pasca-tindakan. Dari 3 kasus sindrom HWW, 2 kasus dilakukan septektomi vagina dan septektomi vagina dengan laparoskopi kistektomi.

Manifestasi klinis malformasi genital bervariasi dalam berbagai jenis dan kompleksitas serta spektrum yang mendasari. Sebagian malformasi genital tidak menunjukkan gejala dan tidak memerlukan intervensi. Namun, sebagian lain mungkin memiliki dampak pada aktivitas seksual dan fertilitas. Malformasi genital bisa muncul sebagai kelainan tunggal (*isolated*) atau sebagai bagian dari sindrom yang mempengaruhi organ lain di dalam tubuh.^{9,10} Malformasi uterus diklasifikasikan menurut American Fertility Society (AFS, sekarang American Society) menjadi tujuh kelompok utama. Sistem ini tidak memasukkan malformasi vagina dan kombinasi malformasi tertentu. Dua sistem dari Eropa (*European Society of Human Reproduction and Embryology ESHRE, and the*

European Society for Gynecological Endoscopy ESGE) telah memperkenalkan klasifikasi baru berdasarkan anatomi saluran genital perempuan dan mencakup malformasi serviks, uterus dan vagina.^{11,12}

Dari studi oleh Heinonen, diperoleh angka kejadian malformasi uterus yang disertai dengan malformasi vagina sebanyak 45.2%, malformasi uterus yang tidak disertai malformasi vagina sebanyak 30.6% dan malformasi vagina saja ditemukan sebanyak 24.2% kasus. Uterus septate adalah yang paling banyak ditemukan dari semua anomali saluran genital, diikuti oleh uterus bikorporeal.¹¹

Tatalaksana pembedahan kasus malformasi tergantung pada jenis anomali dan kompleksitas serta melibatkan berbagai spesialisasi; oleh karena itu, pasien harus dirujuk ke pusat rujukan yang berpengalaman dalam tatalaksana malformasi genital yang kompleks. Pembedahan diindikasikan pada perempuan yang mengalami gejala yang berhubungan dengan anomali rahim spesifik, terutama pada mereka yang memiliki masalah kesuburan.¹³

KESIMPULAN DAN SARAN

Pengetahuan tentang embriologi genitourinari yang benar sangat penting untuk pemahaman, studi, diagnosis dan tatalaksana dari malformasi genital, terutama yang kompleks dan yang mengarah pada masalah reproduksi. Metode pemeriksaan, alat diagnostik dan kriteria diagnostik mempengaruhi prevalensi dan klasifikasi yang berpengaruh pada penatalaksanaan kelainan kongenital organ reproduksi perempuan. Teknik pembedahan untuk memperbaiki malformasi genital tergantung pada jenis anomali dan kompleksitas. Beberapa malformasi mungkin memerlukan pembedahan kompleks yang melibatkan banyak keahlian, dan oleh karena itu pasien harus dirujuk ke pusat rujukan yang memiliki pengalaman dalam melakukan tatalaksana malformasi genital yang kompleks.

DAFTAR PUSTAKA

1. Kachhawa G, Kriplani A. 2017. Management of Reproductive Tract Anomalies. *The Journal of Obstetrics and Gynecology of India* 67(3): 162–167. DOI 10.1007/s13224-017-1001-8.
2. Grimbizis FG, Sardol AD, Saravelos SH, Gordts S, Exacoustos C, Schoubroeck DV, Bermejo C, Amso NN, Nargund G, Timmermann D, Athanasiadis A, Brucker S, Angelis CD, Gergolet M, Li TC, Tanos V, Tarlatzis V, Farquharson R, Gianaroli L, Campo R. 2016. The Thessaloniki ESHRE/ESGE consensus on diagnosis of female genital anomalies. *Gynecol Surg*, (2016); 13: 1–16. DOI 10.1007/s10397-015-0909-1.
3. Chan Y, Jayaprakasan K, Zamora J, Thornton JG, Raine N, and Coomarasamy A. 2011. The prevalence of congenital uterine anomalies in unselected and high-risk populations: a systematic review. *Human Reproduction Update*, 2011; 17(6): 761–771. doi:10.1093/humupd/dmr028.
4. Oppelt P, Have M, Paulsen M, Strissel PL, Strick R, Brucker S, Wallwiener D, Beckmann MW. 2007. Female genital malformations and their associated abnormalities. *Fertility and Sterility*, Vol. 87(2): 335 doi:10.1016/j.fertnstert.2006.07.1501
5. Acie'n M, Acie'n P. 2013. Classification of the female genital tract malformations and its embryological origin. *Diagnostic and therapeutical considerations. Current Women's Health Rev*, 2013a; 9: 1 –29.
6. Acien P and Acien M. 2016. The presentation and management of complex female genital malformations. *Human Reproduction Update*, 22(1): 48-69, <https://doi.org/10.1093/humupd/dmv048>
7. Bocca S, Abuhamad A. Use of 3-dimensional sonography to assess uterine anomalies. *J Ultrasound Med*. 2013; 32: 1–6. 10.
8. Berger A, Batzer F, Lev-Toaff A. 2014. Diagnostic imaging modalities for mullerian anomalies: the case for a new gold standard. *J Minim Invasive Gynecol*. 2014; 21: 335–45.
9. Venetis CA, Papadopoulos SP, Campo R. 2018. Clinical implications of congenital uterine anomalies: a meta-analysis of comparative studies. *Reprod BioMed Online*. 2018; 29: 665–83.
10. Creighton SM. 2005. Common congenital anomalies of the female genital tract. *Reviews in Gynaecological Practice* 5, (2005); 221–226. doi:10.1016/j.rigp.2005.08.001
11. Heinonen PK. 2016. Distribution of female genital tract anomalies in two classifications. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 206; (2016): 141–146.
12. Grimbizis GF, Campo R. 2010. Congenital malformations of the female genital tract: the need for a new classification system. *Fertility and Sterility*. Vol.2(30); 2010. doi:10.1016/j.fertnstert.2010.02.030
13. Theodoros A, Grimbizis GF. 2019. Surgical management of congenital uterine anomalies (including indications and surgical techniques). *Best Practice & Research Clinical Obstetrics and Gynaecology*, 59; (2019): 66e76. <https://doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2019.02.006>