

Persistan müllerian kanal sendromu, transvers testiküler ektopi ve hipospadias birlikteliği

The togetherness of persistent mullerian duct syndrome, transverse testicular ectopia and hypospadias

Ergün Elaltuntaş, Akif Koç

Cizre Devlet Hastanesi, Üroloji Bölümü, Şırnak

Özet

Persistan müllerian kanal sendromu (PMKS), erkek fenotipinde tuba uterina, uterus ve vajenin 1/3 üst kısmı gibi müllerian artıklarının bulunduğu bir sendromdur. Erkek psödohermafroditizmin nadir bir şeklidir. Bu sendrom nadiren transvers testiküler ektopi(TTE) ile birlikte olabilir. PMDS ve TTE birlikteliği çok nadir bir patolojidir. Hastalar genellikle normal erkek görünümünde, tek ya da iki taraflı inmemiş testislerle birlikte. Bu yazıda PMKS, TTE ve hipospadiası bulunan 5 yaşında hasta sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: Persistan müllerian kanal, transvers testiküler ektopi, hipospadias

Abstract

Persistent Müllerian duct syndrome(PMDS) is characterized by the presence of müllerian duct structures such as fallopian tubes, uterus and 1/3 upper part of vagina in the phenotypic male. It is a rare form of male pseudohermaphroditism. This syndrome is rarely associated with transverse testicular ectopia(TTE). PMDS and TTE is extremely rare. Patients are normally virilised, although uni- or bilateral cryptorchidism may be present. In this paper we report a PMDS associated with TTE and hypospadias in 5 years old boy.

Key words: Persistent mullerian duct, Transverse testicular ectopia, hypospadias

Giriş

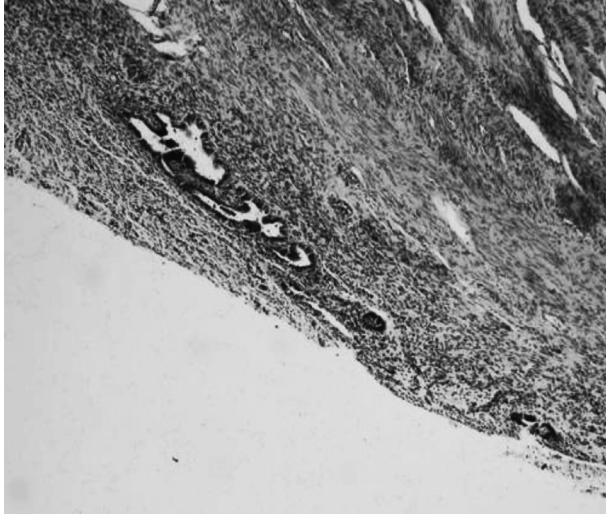
Persistent müllerian kanal sendromu(PMKS), erkek fenotipinde Müllerian kanalın regresyona uğramaması sonucu tuba uterina, uterus ve vajenin 1/3 üst kısmı gibi müllerian artıklarının bulunduğu bir sendromdur. Fetal sertoli hücrelerinden müllerian inhibitör faktör (MIF) salınım eksikliği sonucu oluşan nadir bir erkek psödohermafroditizmidir (1). Sıklıkla otozomal resesif geçmekle birlikte X'e bağlı resesif kalıtımı da bildirilmiştir. MIF'den sorumlu genin yerleşim yeri 19.kromozomun kısa koludur (2). Transvers Testiküler Ektopi (TTE) de oldukça ender görülen bir doğumsal bozukluktur. TTE'li hastalarda genellikle sağ testis ektopik lokalizasyonda olup, klinik bulgu aynı tarafta inmemiş testis ve karşı tarafta inguinal hernidir (3). Nadiren bazı hastalarda TTE ile PMKS birlikte bulunmaktadır. Bu yazıda bilateral inmemiş testis nedeni ile ameliyat edilen hastanın inguinal eksplorasyonu esnasında rastlantısal olarak saptanan PMKS ve TTE birlikteliği farklı yönleri ile sunulmuştur.

Olgu Sunumu

5 yaşında erkek hasta bilateral inmemiş testis ve subkoronal hipospadias nedeniyle polikliniğimize başvurdu. FM'de subkoronal hipospadiası olan hastanın bilateral hemiskrotumunun boş olduğu, sağ inguinal bölgesinde yaklaşık 1x2 cm' lik mobil kitlenin palpe edildiği tespit edildi. Skrotal-yüzeysel USG'de; sağ testis 17x8x9 mm boyutlarında inguinal kanal 1/3 proksimalinde izlendi. Sol inguinal kanal proksimalinde yaklaşık 7x2x3 mm boyutlu, hipoekoik sol testis ile uyumlu görünüm dikkati çekti. Üst üriner sistem USG'si, rutin kan tetkiki ve idrar tetkiki sonuçları normaldi. Bilateral orşiopeksi operasyonu planlandı. Sağ inguinal kesiyle inguinal kanal açıldı. Kanalin orta seviyesinde yaklaşık 2x1 cm çaplı testis ve herni kesesi tespit edildi. Kese açıldı ve içinde 1x0,5 cm. bir testis dokusu daha gözlemlendi. Testisler arasında 2 cm eninde lümenli, mesane posteriyorundan prostatik loja uzanan, traksiyonuyla perinede gamzeleşme oluşturan bir doku tespit edildi. Hastada PMKS ve TTE olduğu dü-

Geliş tarihi (Submitted): 05.03.2011

Kabul tarihi (Accepted): 24.05.2011



Resim a: Atrofik uterusu ait histopatolojik kesitte atrofik endometrium, subendometrial gland ve miyometrium dokusu görülmektedir.

şünümlenerek yaklaşık 7x2 cm lümenli doku dikkatli bir diseksiyon sonrası proksimalinden eksize edildi, patolojiye gönderildi. Sağ testise orşiopeksi yapıldı. Transvers yerleşimli ektopik sol testis atrofik ve vaz deferens uzunluğu yetersiz olduğundan orşiektomi yapıldı, patolojiye gönderildi. İnguinal herniorafiyle operasyon tamamlandı. Ameliyat sonrası komplikasyon gelişmedi.

Histopatolojik incelemede; lümenli dokunun atrofik endometrium ve tuba uterinaları olan uterus olduğu, atrofik testisin immatür yapıda, epididim ve vas deferensin normal yapıda olduğu gözlemlendi (Resim a, b).

Hasta postoperatif 3. gün taburcu edilerek kromozom analizi, hormon tetkiki ve genetik danışma amacıyla ileri bir merkeze yönlendirildi.

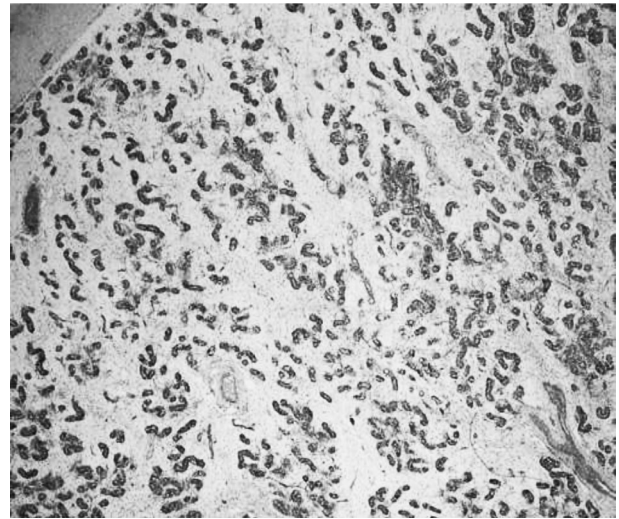
Tartışma

Erkeklerde cinsel farklılaşma fetal hayatın 8.haftasından itibaren testisten salgılanan testosteron ve MİF tarafından kontrol edilmektedir. Testosteron Wolf kanalı üzerine etki ederek bu kanalın epididim, vaz deferens ve vezikula seminalise farklılaşmasına sebep olur. MİF ise Müllerian kanalın regresyona uğramasını sağlar. MİF'nin uygun zamanda salgılanmaması, miktarının az olması veya hedef organın bu hormona cevap vermemesi gibi sebepler ender bir hermafroditizm tipi olan PMKS'nin ortaya çıkmasına neden olmaktadır (4).

Sendrom ya kısmen inmiş testisler ve herni uteri in-

guinalisin olduğu erkek tipi (%90) ya da ovaryan pozisyonda yer alan bilateral intraabdominal testisler ve müllerian yapılar olduğu dişi tipi (%10) şeklinde ortaya çıkar. Teşhis genellikle cerrahi eksplorasyon sırasında beklenmedik bir şekilde müllerian yapılar ile karşılaşıldığında konur (5). Her iki formda da kişi erkek fenotipi ve 46, XY genotipindedir. MİF seviyesinin PMKS tanısında faydalı olabileceği ileri sürülmüştür. Fakat daha sonra yapılan çalışmalarda MİF seviyesinin puberteden sonra hızla düştüğü gözlemlenmiş ve bu ölçümün sadece 2 yaş altındaki hastalarda faydalı olabileceği belirtilmiştir (6). TTE de etiyojisi kesin olarak bilinmeyen ve ender görülen doğumsal bir bozukluktur. TTE oluşumuyla ilgili teoriler arasında; testiküler adezyon, inguinal kanalda defekt olması, aberran gubernakulum olması, gelişmekte olan testisin Wolfian kanala yapışması veya var olan Müllerian yapıardan birisinin testisi traksiyona uğratması sayılabilir (7). Bizim olgumuzda da TTE'nin regrese olmayan müllerian yapıların traksiyonuna bağlı olduğunu düşünmekteyiz.

PMKS'nin cerrahi tedavisi tartışmalıdır. Çünkü Müllerian artıkları bırakmanın da eksize etmenin de belirli bir morbiditesi vardır. Eksize etmenin en önemli riski ameliyat sırasında yapılan diseksiyonun vaz deferens ve testiküler damarlara zarar vermesidir. Bu yüzden Müllerian yapılar çıkarılacaksa çok sabırlı ve dikkatli olunmalıdır. Müllerian yapıları çıkarmamanın da potansiyel riskleri vardır. Bunlar arasında endometrium kanseri, ay-



Resim b: Atrofik testise ait histopatolojik kesitte immatür seminifer tübüller görülmektedir.

lık hematüri atakları, üriner staz ve ejakülatör kanal tıkanıklığı sayılabilir (8). Bizim olgumuzda da mülerian yapılar dikkatli bir şekilde testis ve eklerinden ayrılarak uterus distal bölgeden eksize edilip çıkarılmıştır. Bu tür hastalarda başta seminom, koriokarsinom, embriyonal karsinom ve teratom olmak üzere birçok testis tümörü rapor edilmiştir ve bu olgularda testiküler tümör gelişme riskinin diğer intra abdominal testislerde olduğu gibi %15 civarında olduğu bildirilmiştir (8). TTE'li hastalarda transseptal orşiopeksi bir cerrahi tedavi seçeneğidir (4). Ancak Vas deferens genellikle kısadır ve alt segmenti sıkıca rahim duvarına yapışık ya da gömülüdür (1). Bizim olgumuzda da ektopik ve atrofik olan sol testisin vaz deferensinin kısa olması sol orşiektomi ve sağ orşiopeksi kararı vermemize neden olmuştur.

Sonuç olarak bilateral inmemiş testis ve hipospadias tanısı almış hastalarda nadiren de olsa PMKS ve TTE'nin de bulunabileceği akılda bulundurulmalıdır. PMDS olgularında cerrahi amaç mülerian yapıların testis ve eklerine zarar vermeksizin dikkatli bir şekilde çıkartılması ve testislerin palpe edilebilir duruma getirilmesidir.

Kaynaklar

1. Imbeaud S, Belville C, Messika-Zeitoun L, Rey R, di Clemente N, Josso N, Picard JY. A 27 base-pair deletion of the anti-mullerian type II receptor gene is the most common cause of the persistent mullerian duct syndrome. Hum Mol Genet 5: 1269-1277, 1996.
2. Cohen-Haguenauer O, Picard JY, Mattéi MG, Serero S, Nguyen VC, de Tand MF, Guerrier D, Hors-Cayla MC, Josso N, Frézal J. Mapping of the gene for antimüllerian hormone to the short arm of human chromosome 19. Cytogenet Cell Genet 44: 2-6, 1987.
3. Macedo A Jr, Barroso U Jr, Ottoni SL, Ortiz V. Transverse testikular ectopia and persistent müllerian duct syndrome. J Pediatr Urol 5: 234-236, 2009.
4. Tiryaki T, Hucumenoglu S, Atayurt H: Transverse testicular ectopia associated with persistent mullerian duct syndrome. Urol Int 74: 190-192, 2005.
5. Vandersteen DR, Chaumeton AK, Ireland K, Tank ES. Surgical management of persistent müllerian duct syndrome. Urology 49: 941-945, 1997.
6. Josso N, Picard JY, Imbeaud S, et al: The persistent müllerian duct syndrome: A rare cause of cryptorchidism. Eur J Pediatr 152: 76-78, 1993.
7. Karnak I, Tanyel FC, Akcoren Z, et al: Transverse testicular ectopia with persistent müllerian duct syndrome. J Pediatr Surg 32: 1362-1364, 1997.
8. Eastham JA, McEvoy K, Sullivan R, et al: A case of simultaneous bilateral nonseminomatous testicular tumors in persistent müllerian duct syndrome. J Urol 148: 407-408, 1992.

Yazışma / Correspondence

Op. Dr. Ergün Elaltuntaş

Adres: Cizre Devlet Hastanesi Üroloji Servisi Cizre/Şırnak

E-mail: eelaltuntas@mynet.com

Gsm: 0505 216 88 05 Tel: 0486 616 67 66