

MİKS GONADAL DİSGENEZİDE CERRAHİ YAKLAŞIM BİR OLGU SUNUMU

SURGICAL MANAGEMENT OF MIXED GONADAL DYSGENESIS: A CASE REPORT

ATİLLA, M.K., *, AYDIN, S.*, ODABAŞ, Ö.*, YILMAZ, Y.*, GÜRSEL, S.A.*, ELBİSTAN, M.**

ÖZET

Kız çocuğu olarak yetiştirilen ambiguous genitalia'lı (genital karışıklık) olguda cerrahi yaklaşım ve sonuçları sunularak literatür eşliğinde tartışıldı.

SUMMARY

Surgical management and the results in a case with ambiguous genitalia who was reared as female were discussed.

GİRİŞ

Miks gonadal disgenezi (MGD) bir tarafta testis diğer tarafta fibrotik gonad ile karakterize seksüel farklılaşma bozukluğudur (1). Çocuklarda konjenital adrenal hiperplaziden sonra en sık ambiguous genitalya nedenidir (2). Olgulardaki dış genital görünüm çeşitlilik gösterebilir. Hepsinde x kromatini negatif ve çoğunda kromozom paterni mozaiktir. Gonadal yapıda malign değişime büyük eğilim vardır (3). Erken gonadektomi ve olgunun genital anatomisi, psikososyal durumu gözönünde tutularak yapılacak genital rekonstruksiyon seçilecek tedavi yöntemidir. Kız çocuğu olarak yetiştirilen böyle bir olgu sunularak tedavi ve sonuçları literatür eşliğinde tartışılmıştır.

MATERYAL VE METOD

18 yaşında kız hasta virilizm, meme gelişiminde eksiklik ve dış genital organlarında her iki cinse ait yapılar nedeniyle kliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde erkek tipi vücut kıllı dağılımı, temporal alopesi ve ses kalınlaşması saptandı. Genital muayenesinde ereksiyon yeteneği olan penis, 5-6 cm derinliğinde vajina ve normal dişi tipi dış üretral mea saptandı (Resim 1). Hormonal değerler dışındaki rutin biyokimyasal bulguları normaldi. Serum testosteron, LH ve FSH düzeyleri normalin üzerindeydi. Serum estradiol düzeyi normalin altındaydı. Radyolojik incelemede retrograd genitogram ile hipoplazik bir uterus saptandı (Resim 2). Kromozomal analizde x kromatini negatif, karyotipi mozaik (45x/46xy) bulundu.

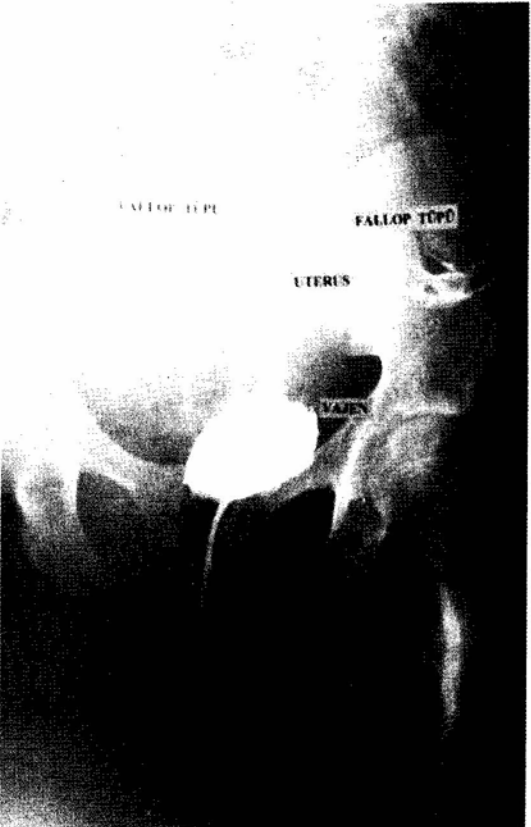
ANAHTAR KELİMELEER: Miks gonadal disgenezi, cerrahi yaklaşım, Kogan tekniği

KEY WORDS: Mixed gonadal dysgenesis, surgical management, Kogan's technique

* Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi Üroloji ve Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalları
** Ondokuzmayıs Üniversitesi Tıbbi Genetik B.D.



Resim 1: Olgunun peroperatif görünümü



Resim 2: Olgunun retrograd genitogramı. Sol iliak kanattaki opasite birikintisi açık olan tubadan geçen opak maddeye ait.

Eksplorasyonda inguinal bölgede sağda testisle uyumlu gonad, solda fibrotik gonad ve iki tubalı hipoplazik uterus gözlemlendi. Psikiyatrik muayenesinde cinsiyet seçiminin kız yönünde olması gerektiği bildirildi. Olgumuzda bilateral gonadektomi ve Kogan'ın tanımladığı genital rekonstruksiyonu uyguladık (Resim 3). Postoperatif dönemde östrojen pomad sürülmüş özel hazırlanan takozlarla vajen dilatasyonu yapıldı. İzlemede genital kozmetik görünüm çok iyi idi (Resim 4).



Resim 3: Olgunun erken postoperatif görünümü. İnguinal insizyon orşiektomiye, orta hattaki insizyon labia major rekonstruksiyonuna ait.



Resim 4: Olgunun postoperatif kozmetik görünümü

TARTIŞMA:

MGD karşılıklı testis ve fibrotik gonad ile genital karışıklıktan oluşan bir antitedir. Çeşitli derecelerde fallik genişleme, bir ürogenital sinüs ve labioskrotal füzyon anomalileri bulunabilir. Birçok MGD'li çocuk virilizmin azlığı nedeniyle kız yönünde yetiştirilirler. Tedavi edilmeyen olgular pubertede virilizme eğilimlidir (4). Olgulardaki testiste matür Leydig hücreleri bulunur fakat seminifer tübüllerde sadece Sertoli hücreleri vardır, germinal hücreler bulunmaz. Fibrotik gonad fibröz bağ dokusundan oluşur (5). Olguların hepsinde kromatin negatif, çoğunda mozaik karyotipi bulunur. Mozaik karyotipi XY zigotun mitotik bölünmesi sırasında Y kromozomunun kaybı ile açıklanmaktadır (6). MGD'li olguların tedavisinde gözönünde bulundurulması gereken en önemli faktör, gonadlarda tümör gelişme riskidir. En sık seminoma ve gonadoblastoma görülür. Bu olgulardaki % 25 gibi yüksek bir tümör insidansı nedeniyle intra-

abdominal gonadlarda erken gonadektomi önerilmektedir (7). Fakat tümör gelişimi olmamasından dolayı skrotal testisler korunabilir. Cinsiyet seçiminde olgunun ne olarak büyütüldüğü, psikolojik durumu ve fonksiyonel anatomik kapasitesi gözönünde bulundurulmalıdır. Kogan'ın tanımladığı teknikte her bir korporal cisimdeki erektil doku segmenti subtunikal olarak rezek ediliyor. Orta hattaki ventral mukoza kısaltılır ve shaftı mobilize etmek için bölünür. Labia minorayı oluşturmak için shaft ve prepsiyum uygun olarak kesilip bölünür (8). Olgumuzda yukarıdaki tekniği ve ek olarak daha iyi labia majör rekonstrüksiyonu için subpubik wedge rezeksiyon uyguladık. Anılan tekniğin bu tür olgularda iyi kozmetik sonuçlar vereceğine inanmaktayız. Ek olarak, fonksiyonel vajenin bulunmadığı olgularda aynı veya ayrı bir seansta vaginoplasti de işleme eklenmelidir. Olgumuzda vajen girişi coitusa elverişli bulunduğu için postoperatif dilatasyonlarla yetinilmiştir.

KAYNAKLAR:

- 1- **Sohval, A.R.:** Mixed gonadal dysgenesis: A variety of hermaphroditism. *Am. J. Hum. Genet.* 15:155, 1963.
- 2- **Davidoff, F., Federman, D.D.:** Mixed gonadal dysgenesis. *Pediatrics*; 52:725, 1973.
- 3- **Robboy, S.J., Miller, T., Donhoe, P.K., Jahre, C., Welch, W.R., Haseltine, F.P. et al:** Dysgenesis of testicular and streak gonads in the syndrome of mixed gonadal dysgenesis: Perspective derived from a clinicopathologic analysis of twenty-one cases. *Cancer Genet. Cytogenet.* 25:191, 1987.
- 4- **Kim, M.H., Gumpel, J.A., Gruff, P.:** Pregnancy in a true hermaphrodite. *Obstet. Gynecol. (Suppl.)*; 53:415, 1979.
- 5- **Kofmann, S., Perez-Palacios, G., Medina, M., Escobar, N., Garcia, M., Ruz, L. et al.:** Clinical and endocrine spectrum in patients with the 45x/46xy karyotype. *Hum. Genet.* 58:373, 1981.
- 6- **Griffin, J.E., Wilson, J.D.:** Disorders of sexual differentiation in: *Campbell's Urology*. Edited by Walsh, P.C., Gittes, R.F., Perlmutter, A.D. and Stamey, T.A. Philadelphia: W.B. Saunders Co. Vol. 2, cpaht 41, pp 1819, 1986.
- 7- **Teter, J., Boczkowski, K.O** Occurrence of tumors in dysgenetic gonads. *Cancer*, 20:1301, 1967.
- 8- **Kogan, S.J., Smey, P., Levitt, S.B.:** Subtunical total reduction clitoroplasty: a safe modification of existing techniques. *J. Urol.* 130:746, 1983.