

BİR OLGU NEDENİYLE, TRANSVERS TESTİKÜLER EKTOPI VE HERNİ UTERİ İNGUINALİS İLE BİRLİKTE PERSISTENT MÜLLERIAN KANAL SENDROMU

PERSISTENT MÜLLERIAN DUCT SYNDROME WITH TRANSVERSE TESTICULAR ECTOPIA AND HERNIA UTERI INGUINALIS: A CASE REPORT

TUNÇAY S.

Mevki Asker Hastanesi Üroloji Servisi, ANKARA

ABSTRACT

Persistent Müllerian Duct Syndrome (PMDS) is a rare form of male pseudohermaphroditism.

Case Report and Methods: A PMDS case with hernia uteri inguinalis, transverse testicular ectopia and fusal anomalies of the testis and epididymis in patient having normal 46 xy karyotype is presented in the light of relevant literature.

Results: Although approximately 160 cases have been reported in the literature, we couldn't find another case with PMDS which fusal anomalies of the testis and epididymis accompanies to the persistence of Müllerian structures.

Conclusion: Our case has some difference against the other cases which were reported in the literature with regard to epididymo-testicular fusion anomalies, epididymal hypoplasia, hipospermatogenesis. Basic principle of surgical intervention is to save the Müllerian structures and to bring the gonad to the palpable localisation.

Key Words: Müllerian ducts, testis, pseudohermaphroditism

ÖZET

Persitan Müllerian Kanal Sendromu (PMKS) nadir rastlanan bir erkek psödohermafroditizm çeşididir.

Transvers testiküler ektopi, herni uteri inguinalis ve bilateral epididimo testiküler füzyon bozukluğunun eşlik ettiği, 46 xy karyotipli bir PMKS olgusu literatür verileri ışığında sunulmuştur.

Literatürde 160 kadar vaka rapor edilmiş olmakla birlikte, epididimo-testiküler füzyon bozukluğunun eşlik ettiği başka bir PMKS olgusuna rastlamadık.

Olgumuz epididimo-testiküler füzyon bozukluğu, hipoplazik epididim ve minimal düzeyde spermatogenetik aktivite gözlenmesi sebebiyle, bildirilen diğer vakalara ilave özellikler taşımaktadır. PMKS olgularında cerrahi yaklaşım, müllerian yapıların mümkünse korunması ve testislerin palpe edilebilir bir lokalizasyona getirilmesidir.

Anahtar Kelimeler: Müllerian kanal, testis, psödohermafroditizm

GİRİŞ

PMKS fetal sertoli hücrelerinden Müllerian Inhibiting Factor (MIF) salınım eksikliği sonucu ortaya çıkan bir erkek psödohermafroditizm çeşididir. MIF'den sorumlu gen 19. kromozomun kısa kolunda yer almaktadır¹. Sendrom otozomal resesif ve nadiren de X-Linked resesif geçiş özelliğine sahiptir. Sendrom iki ana klinik şekilde ortaya çıkmaktadır: 1) Kısmen inmiş testisler ve herni uteri inguinalis ile ortaya çıkan tip (Erkek tipi-%90). 2) Ovarian pozisyonda yer alan bilateral intraabdominal testisler ve Müllerian yapılar (Dişi tipi-%10)². Her iki formda da kişi erkek fenotipinde ve 46 XY genotipindedir. Testislerdeki, muhtemel intrinsik bozukluk sebebiyle, çoğunlukla azospermi veya şiddetli oligoastenospermi mevcuttur. Testis ve Wolf kanalı yapıları-

na bitişik olarak uterus, fallopian tüpler, cervix ve kısmen de vajina proksimali dar bir kanal hali de gelişim göstermiştir. Kanal prostatik üretra ile bağlantılıdır. Burada inguinal eksplorasyon esnasında rastlantısal olarak belirlenen bir olguyu, değişik yönleri ile sunmaya çalıştık.

OLGU

21 yaşında sağ inguinal herni nedeniyle genel cerrahi uzmanı tarafından opere edilen hastada, sağ fituk kesesi içinde her iki gonad (soldaki gonad sağ tarafta-sol transvers testiküler ektopi), fallopian tüpler ve uterus tespit edilmesi üzerine (herni uteri inguinale) istenen konsültasyon sonucunda hasta ameliyat masasında görülmüş ve değerlendirilmiştir.

Dergiye Geliş Tarihi: 28.01.2002

Yayına Kabul Tarihi:22.01.2003 (Düzeltilmiş hali ile)

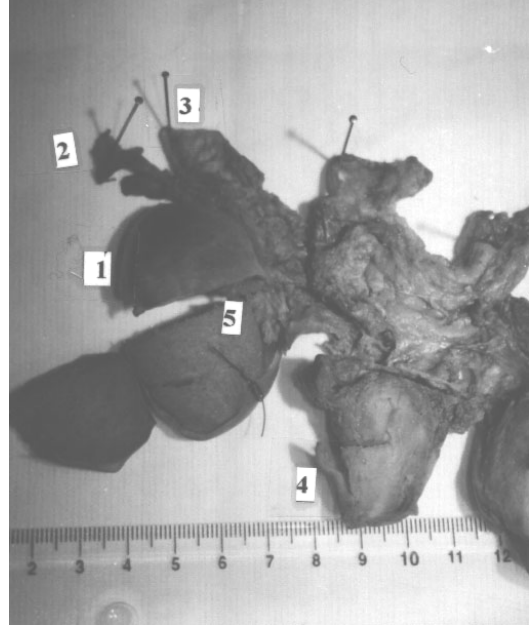
Yapılan incelemede her iki vas deferensin uterusun lateralinde yer aldığı izlendi: Fallopian tüp fibriolarına yapışık halde bulunan epididim kaputunun hipoplazik olduğu, gövde ve kuyruk yapılarının tam gelişmediği ve testis ile iritabsız olduğu tespit edildi (Resim 1-2). Bu aşamada hastanın şüpheye yer bırakmayacak şekilde erkek fenotipinde oluşu ve gonadların testis görünümünde olması PMKS ile karşı karşıya kalındığını ortaya koymaktaydı. Müllerian yapılar eksize edilmeden orşiopeksi mümkün görünmüyordu. Ayrıca sol testis orşiopeksiye imkan verecek pedikül uzunluğuna sahip değildi. Bu nedenle Müllerian yapıların sol testis ile birlikte eksizyonuna ve sağ orşiopeksiye karar verildi. Sağ testis üst kutpu distal fallopian tüplere yapışık olduğundan, bu bölge diseke edilmeksizin, sağ tarafa ait fallopian tüp proksimal seviyeden rezeke edildi. Sağ kordon yapıları Müllerian yapılardan ayrıldı ve sağ testis sağ skrotal kompartımana sorsuz yerleştirildi. Sağ testis biyopsisi uygulandı. Uterus kolum hizasından fallopian tüpler ve sol testis ile birlikte eksize edildi.



Resim 1. PMKS olgusunun operasyondaki görünümü: Sağ inguinal kesiden her iki testi ile birlikte müllerian yapıların çıktığı izlenmektedir (heri uteri inguinalis ve transvers testiküler ektopi).

Ameliyat sonrasında sol gonad ve sağdan yapılan biyopsi sonucu minimal düzeyde spermatogenetik aktivite gösteren testis olarak, diğer yapılar ise rudimenter uterus ve fallopian tüp olarak rapor edildi. Postoperatif 1. ayda serum testosteron, serbest testosteron, folikül stimüle edici hormon ve lüteinizan hormon seviyelerinin normal bulunması sağ testis beslenmesinin yeterli düzeyde olduğuna işaret etmiştir. Kromozom analizi sonucu 46 XY olarak bulundu. Abdomino-pelvik bilgisayarlı tomografi de eşlik eden organ anomalisine rastlanmadı. İşeme sistografinin

de ve retrograt üretrografide üretra ile Müllerian kanal arası ilişki gösterilemedi. Anamnezde olgunun kardeşlerinden birinde infertilite ve geçirilmiş inguinal operasyon hikayesi mevcuttu. Ancak bu konuda yeterince ayrıntılı veriye ulaşılamadı.



Resim 2: Sol testis (1) ve müllerian yapıları içeren patoloji piyesi: Sağ alta uterus kesiti (4), sol üstte buna komşu tuba uterine (2) ve kord yapıları izlenmektedir. Kaput epididim (3) fimbria ve tubalara yapışık ve hipoplazik yapıdadır. Epididim devamını teşkil eden proksimal yapılar testisten ayrık (5) ve hipoplazik yapıdadır.

TARTIŞMA

MIF iki yaşa kadar ölçülebilir düzeylerde serumda varlığını sürdürmektedir. Bu nedenle bu yaş gurubunda, preoperatif tanı için yardımcı olabilir³. Olgular, bizim olgumuzda olduğu gibi, çoğunlukla inguinal eksplorasyonda tesadüfen yakalanmaktadır. Aynı skrotal kompartımanda iki testisin birden palpe edilmesi (transvers testiküler ektopi) PMKS için tipiktir ve bu sendromu akla getirmelidir. Bu olgularda preoperatif ultrasonografi ve bilgisayarlı tomografi ile tanı, operasyon girmeden önce daha da sağlamlaşacaktır. Olgumuzu preoperatif değerlendirmesi tarafımızdan yapılmadığından, bu aşamadaki tanısal verilere sahip değiliz.

Müllerian artık yapılardan gelişim gösteren malin tümör rapor edilmemiştir. Bu yapılarda malinite gözlenmemesinin muhtemel sebebi, bu

yapıların östrojen etkisi altında olmamalarıdır. Bu nedenle bu yapıları çıkarmanın hastaya sağladığı bir fayda yoktur. Buna karşın uterusun ve fallopian tüplerin testis ve vas deferensten ayrılması, deferensiyal arteri zedeleme ve testis beslenmesini bozma riski taşımaktadır. Bu nedenle orşiopeksi için engel oluşturmadıkça Müllerian yapıların eksize edilmemesi gerekmektedir. Müllerian yapıların eksizyonu gerekli ise salfenjektomi proksimal seviyeden yapılmalı ve miyometriyum pedikülü sağlam bırakılmalıdır. Müllerian yapıların rezeksiyonu gerekli olsa bile, testise üst kutuptan yapışık fallopian yapının, epididimin zedelenme riski nedeniyle, mezenteri ile birlikte testisten ayrılmadan olduğu gibi bırakılması önerilmektedir^{2,3}.

PMKS'de batın içinde yer alan testisin malinite oranı, intraabdominal testislerde bildirilen malinite oranları ile benzerlik gösterir⁴. Bu nedenle tek taraflı testisin intraabdominal bölgeden daha distale ulaştırılmadığı olgularda orşioektomi uygulanmalıdır. İki taraf için de bu durum söz konusu ise %18'e ulaşan malinite riski göz önünde tutularak bilateral orşioektomi ve androjen idame tedavisi düşünülebilir⁴.

Bazı otörler kesin tanı imkanı sağlamak için iki aşamalı operasyon önermektedir⁵. Birinci aşamada iki taraflı gonad biyopsisi uygulanmakta, ikinci aşamada orşiopeksi yapılmaktadır. Olguların, şüpheye yer bırakmayacak şekilde erkek fenotipinde olması, en çok karşılaşılabilecek durum olan mikst gonadal disgenesisden ayırıcı tanıyı sağlar. Bu nedenle iki taraflı biyopsi alınması uygun olmakla birlikte, peroperatif tanının klinik bulgularla konabileceğini ve dolayısıyla operasyonun tek aşamada yapılabileceğini düşünüyoruz.

Olgumuzda Müllerian yapılar sağ orşiopeksi için engel oluşturduğundan ve sol transvers ektopik testisin skrotal lokalizasyona erişmeye yetecek pedikül uzunluğu olmadığından, Müllerian yapılar sol testis ile birlikte eksize edilmiştir. Distal fallopian tüp, sağ testis üst kutbuna yapışık olarak bırakılmış ve kordon serbestleştirilerek skrotal lokalizasyona getirilmiştir.

Kriptorşidizmde epididim anomalisi ve epididimotestiküler füzyon bozuklukları %36-41 oranlarında bildirilmiştir^{6,7,8}. İnmemiş testiste sadece kaputtan bağlı epididim anomalisi %5,9

olarak bildirilmiştir⁷. PMKS birçok vakada kriptorşidizm ile birlikte bulunmasına karşın şu ana kadar bu sendromla birlikte bildirilmiş wolf kanalı gelişim bozukluklarına (hipoplazik epididim, epididim agenezi, epididimotestiküler füzyon bozuklukları, vasal agenez vb.) rastlamadık. Belirleyebildiğimiz kadarıyla bizim olgumuz bu konuda ilktir.

PMKS'da ejakülatta sperm varlığı çok nadir rapor edilmiştir³. Olgumuzda preoperatif veriye sahip değiliz. Ancak postoperatif dönemde ejakülatta sperm izlenmemiştir. Bunun sebebi muhtemelen hem minimal düzeyde izlenen spermatojenetik aktivite ve hem de epididimo-testiküler füzyon bozukluğudur.

PMKS'da görülen kriptorşidizmin Müllerian yapıların yapışmasına bağlı olarak mekanik engel sonucu ortaya çıktığı öne sürülmüştür⁹. Bizim olgumuzda iyi gelişmiş broad ligaman ile gonadal yapıların müllerian yapılarla iyi bir şekilde kaynaşmış olduğunu gözlemledik (Resim 1). Bu durum bu teoriyi desteklemektedir. Ayrıca olgumuzda gözlenen epididimal gelişim bozukluğu, epididime yapışık müllerian yapıların, normal epididimal gelişimi olumsuz etkilediğini düşündürmektedir.

Sonuç olarak olgumuz epididimo-testiküler füzyon bozukluğu, hipoplazik epididim ve minimal düzeyde spermatojenetik aktivite gözlenmesi sebebiyle, bildirilen diğer vakalara ilave özellikler taşımaktadır. PMKS olgularında cerrahi yaklaşım, müllerian yapıların mümkünse korunması ve testislerin palpe edilebilir bir lokalizasyona getirilmesidir.

KAYNAKLAR

- 1- **Cohen-Haguenauer O, Picard JY, Mattei MG:** Mapping of the gene for anti-müllerian hormone to the short arm of human chromosome 19. *Cytogenet. Cell Genet.*44:2-6,1987
- 2- **Vandersteen DR, Chaumeton KI, Tank ES:** Surgical management of persistent müllerian duct syndrome. *Urology* 49: 941-45,1997
- 3- **Martin EL, Bennett AH, Cromia WJ:** Persistent müllerian duct syndrome with transverse testicular ectopia and spermatogenesis. *J.Urol.*, 147: 1615-1617, 1992
- 4- **Berkmen F:** Persistent müllerian duct syndrome with or without transverse testicular ectopia and testis tumors. *Brit.J.Urol.*, 79: 122-126,1977

- 5- **Loeff DS, Imbeaud S, Reyeslt M:** Surgical and genetic aspects of persistent müllerian duct syndrome. *J Pediatr.Surg.* 29: 61-65, 1994
- 6- **Marshall FF, Shermeta DW:** Epididymal abnormalities associated with undescended testi. *J. Urol.* 121: 341-3, 1979
- 7- **Küçükaydn M, Özokutan BH, Turan C:** Malformation of the epididymis in undescended testis. *Pediatr.Surg.Int.*14: 189-91, 1988
- 8- **Mollaeian M, Mehrabi V, Elahi B:** Significance of epididymal and ductal anomalies associated with undescended testis: Study in 652 cases. *Urology* 43: 857-60, 1994
- 9- **Josso N, Fekete C, Cavchin O:** Persistence of müllerian ducts in male pseudohermaphroditism and its relationship to cryptorchidism. *Clin. Endocr.* 19: 247, 1983