

PERSİSTAN MÜLLERİAN KANAL SENDROMU VE TRANSVERS TESTİKÜLER EKTOPI BİRLİKTELİĞİ

PERSISTENT MULLERIAN DUCT SYNDROME AND TRANSVERSE TESTICULAR ECTOPIA

Muzaffer EROĞLU, İbrahim KAPLAN, Mehmet ÇİFTÇİ
S.B. Etlik İhtisas Hastanesi Üroloji Kliniği, ANKARA

ABSTRACT

Introduction: The persistent Mullerian duct syndrome is characterized by the retention of Mullerian derivatives such as fallopian tubes, uterus and 1/3 upper part of vagina in patient otherwise normally virilized, usually with cryptorchidism or an inguinal hernia. Very rarely this syndrome is associated with transverse testicular ectopia. In this paper we report a persistent mullerian duct syndrome associated with transverse testicular ectopia in a 17-years old boy.

Key words: Transverse testicular ectopia, Mullerian duct syndrome, Orchiopexy

ÖZET

Persistan Müllerian Kanal Sendromu (PMKS), dış görünüşü tamamen normal olan bir erkekte tuba uterina, uterus ve vajinanın 1/3 üst kısmı gibi müllerian kanal artıklarının varlığı ile karakterize çok ender görülen bir sendromdur. Bu sendrom genellikle inmemiş testis veya inguinal herni ile birlikte olmakla birlikte ender olarak Transvers Testiküler Ektopi (TTE) ile birlikte de olabilir. Bu yazıda 17 yaşında bir erkek hastada görülen PMDS ve TTE birlikteliğini sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: Transvers testiküler ektopi, Müllerian kanal sendromu, Orşiopeksi

GİRİŞ

Persistan Müllerian Kanal Sendromu (PMKS) dış görünümünü tamamen normal olan bir erkekte; uterus, tuba uterina ve vajinanın 1/3 üst kısmı gibi Müllerian yapıların bulunması ile karakterize ve ender görülen bir hermafroditizm tipidir. PMKS ilk olarak 1939 yılında Nilson tarafından tanımlanmış ve "hernia uteri inguinale" ismi verilmiştir¹.

Bu hastalarda Müllerian artıklar genelde iyi gelişmiştir ve hastalar 46 XY kromozom yapısına sahiptirler. Bu sendromun etiyojisi tam bilinmemekle beraber, Sertoli hücrelerinden yeterince Müllerian inhibe edici etken (MİE) salgılanamamasının sebep olduğu sanılmaktadır. Bunun yanında MİE'nin zamansız salgılanmasının veya hedef organların bu hormona iyi cevap vermemelerinin de bu sendroma sebep olabileceği ileri sürülmüştür. PMDS ailesel geçiş gösterir. Bu kalıtım muhtemelen otozomal resesif veya X'e bağlı olarak geçer². Transvers Testiküler Ektopi (TTE) de oldukça ender görülen bir doğumsal bozukluktur. Bazı hastalarda TTE ile PMKS birlikte bulunmaktadır. TTE genellikle ameliyattan önce teşhis edilebilmesine karşın PMKS teşhisi genellikle ameliyat sırasında Müllerian yapıların görülmesiyle konulmaktadır³.

Testiküler fonksiyonun korunabilmesi ve morbiditeyi azaltmak için ameliyat sırasında karşılaşılan yapıların çok iyi değerlendirilmesi ve cerrahi tedavi gerekmektedir. Bahsedilen olgu sebebiyle PMKS sendromu, bu sendromla ilişkili TTE, kriptorşidizm gibi diğer bozukluklar ve bu hastalıkların infertilite ile olan ilişkisi tartışıldı.

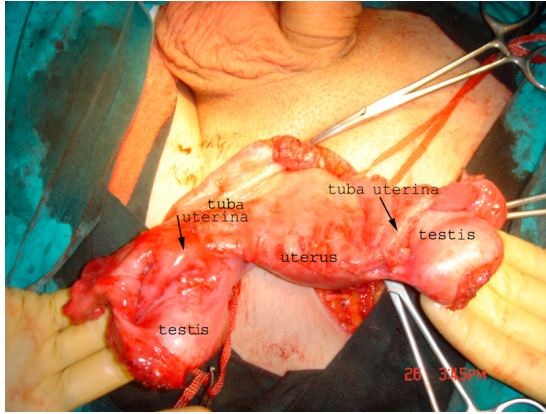
OLGU SUNUMU

Sol inguinal herni ön tanısı ile bir başka merkezde daha önce ameliyat edilen 17 yaşındaki erkek hasta kasık bölgesindeki şişliğin devam etmesi nedeniyle hastanemize başvurdu. Hastanın fiziksel incelemesinde; erkek sekonder seks karakterlerine sahip olduğu, penis görünümünün ve boyutunun normal olduğu gözlemlendi. Hastanın sol skrotumunda testis olduğundan şüphe edilen 2 adet 3x3 cm boyutlarında kitle ele geldi. Daha sonra her iki gonadal yapının sol skrotumda olduğu ultrasonografi ile doğrulandı. Hastaya sol inguinal eksplorasyon yapıldı. Sol gonad hafifçe çekildiğinde diğer gonad ve bunlara bağlı olarak uterus ve tuba uterinaların insizyondan dışarıya çıktığı gözlemlendi.

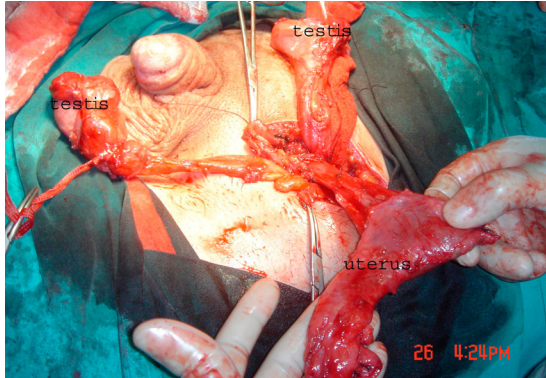
Her iki gonad 3x3 cm boyutunda ve makroskobik olarak testise benziyordu (Resim 1). Her iki gonada ait vas deferens ve damarsal yapılar vardı.

Dergiye Geliş Tarihi: 05.09.2006

Yayına Kabul Tarihi: 07.02.2007 (Düzeltilmiş hali ile)



Resim 1. Ameliyat sırasında gonadların ve internal genital organların görünümü. Her iki testis arasında tüpler ve uterus gözükmektedir. Tüm yapılar sol inguinal insizyon sonucunda ortaya çıkmıştır.



Resim 2. Uterusun ve tubaların testislerden diseksiyonu; Uterus ve tubalar tek örnek olarak çıkarılarak patolojiye gönderildi.

Gonadlardan ameliyat sırasında alınan biyopsilerin sonucu *Sertoli-cell-only* sendromu olarak geldi. Tubuler yapıdan alınan biyopsinin histopatolojik incelemesi ise bu yapının kolumnar epitelle döşeli uterus olduğunu gösterdi. Uterus ve tuba uterinaller; testis, vaz deferens ve kord yapılarından dikkatli bir şekilde diseke edildiler (Resim 2). Hastanın her iki testisi ayrı damarlara sahip olduğu için histerektomi ve tubektomi güvenli olarak yapıldı. Her iki testis transseptal yaklaşım ile ayrı ayrı skrotumlarda hazırlanmış olan subdartos poşlara yerleştirildi. Ameliyat sonrası istenmeyen yan etki olmadı. Periferik kandan yapılan karyotip analizi 46 XY olarak tespit edildi. Testosteron, FSH, LH ve prolaktin seviyeleri normal düzeyde idi. Semen analizi azoospermi olarak rapor edildi. Altı ay sonra yapılan palpasyonda her iki testisin normal boyut ve sertlikte olduğu belirlendi.

TARTIŞMA

Erkeklerde cinsel farklılaşma fetal hayatın 8. haftasından itibaren testisten salgılanan testosteron ve MİE tarafından kontrol edilmektedir. Testosteron Wolf kanalı üzerine etki ederek bu kanalın epididim, vaz deferens ve vezikula seminalise farklılaşmasına sebep olur. MİE ise Müllerian kanalın regresyona uğramasını sağlar. MİE'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 olmaktadır⁴.

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 yapılardan birisinin testisi traksiyona uğratması sayılabilir⁵. TTE'li hastaların %20'si PMKS ile birlikte görülebilmektedir⁴. Bu birlikteliğin sebebi regresyona uğramamış olan Müllerian yapıların testisleri traksiyona uğratmasına bağlı olarak testislerin skrotuma inememesi veya her iki testisin aynı skrotuma yönelmesi olabilir.

PMKS'nin ayırıcı tanısında göz önünde bulundurulması gereken en önemli hastalık miks gonadal disgenezidir. Bunun için hem karyotip analizi yapılmalı hem de her iki testisten biyopsi alınmalıdır. Ameliyat sırasında uterus ve tuba uterinaller belirgin olarak seçilemese bile vaz deferensler arasındaki dokudan biyopsi alınarak bunların Müllerian yapılar olmadığı gösterilmelidir. Miks gonadal disgenezide hem Müllerian kanal artıkları vardır hem de eksternal genital organlarda bozukluk vardır. Bu bulgular gonadal disgenezide MİE Salınımındaki bozukluğa ek olarak testosteron salınımının da bozuk olduğunu gösterir. Ayrıca gonadal disgenezili hastalar genellikle 46 XO veya 46 XY kromozom yapısındadırlar. Bizim olgumuzda karyotip analiz sonucu 46 XY olarak rapor edildi. Ayırıcı tanıyı desteklemek ve hipotalamo-gonadal aksın çalışmasını kontrol amacıyla yapılan testosteron, FSH, LH ve prolaktin seviyeleri normal düzeyde idi. Josso ve ark. MİE seviyesinin PMKS tanısında faydalı olabileceğini ileri sürmüşlerdir. Fakat daha sonra yaptıkları çalışmalarda MİE seviyesinin puberteden sonra hızla düştüğünü gözlemle-

mişler ve bu ölçümün sadece 2 yaş altındaki hastalarda faydalı olabileceğini belirtmişlerdir⁶.

PMKS'nin cerrahi tedavisi tartışmalıdır. Çünkü Müllerian artıkları bırakmanın da eksizye etmenin de belirli bir morbiditesi vardır. Eksizye 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, aylık hematüri atakları, üriner staz ve ejakülatör kanal tıkanıklığı sayılabilir⁷. Ancak bu hastalarda fonksiyonel bir over olmadığı için endometrium ve uterus infantil kalmaktadır. Bu yüzden hematüri ve endometrial kanser oluşma riski çok düşüktür. Müllerian yapıların tersine 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 bildirilmiştir⁷. Müllerian yapıları bırakmanın bir olumsuzluğu da bu yapıların ejakülatör kanala bası yaparak infertiliteye sebep olabilmesidir. Rutin olarak histerektomi önerilmemesine karşın bizim olgumuzda uterus ve overler kolaylıkla diğer dokularda ayrıldığı ve her iki testisin ayrı damarları olduğu için histerektomi ve tubektomi yapıldı. Müllerian yapıları çıkarmamız bize orşiyopeksi sırasında büyük üstünlük sağladı. Eğer Müllerian yapılar bırakılıysaydı spermatik kord çok kısa olduğu için orşiyopeksiyi yapmak zor veya imkansız olabilirdi. TTE'li hastalarda uygulanan cerrahi işlem genelde transseptal orşiyopeksidir⁸. Spermatik kordu daha uzun olan testis orta hattan karşı skrotuma geçirilerek tespit edilir. Bu işlem için yeterli uzunlukta vaz deferens olması gerekmektedir. Ancak PMKS'li hastaların vaz deferensleri genellikle kısadır ve transseptal orşiyopeksi yapılamamaktadır. Bizim olgumuzda önceden Müllerian artıkları çıkardığımız için transseptal orşiyopeksi sırasında zorlanılmadı. Eğer spermatik kord yeterince uzun değilse her iki testis ay-

nı skrotuma yerleştirilebilir. Ameliyat sonrası her iki testis kanser gelişme riskine karşı ömür boyu takip edilmelidir.

PMKS'li hastalarda virilizasyon genellikle normal olmasına karşın hastaların hemen hepsi infertildir. Bugüne kadar bildirilen 150 civarındaki hastadan sadece beşinin çocuk sahibi olduğu ve iki hastanın da sperm sayısının 2-3 milyon arasında değiştiği bildirilmiştir⁹. Bu hastalarda infertilitenin sebebi olarak testislerin yeterince gelişmemesi ve Müllerian kanal yapılarının basısına bağlı gelişen ejakülatör kanal obstrüksiyonu gösterilebilir.

Sonuç olarak hastada unilateral inguinal herni varlığında karşı taraf testis ele gelemiyor veya iki taraflı inmemiş testis varsa PMKS'den şüphe edilmelidir. Yapılan eksplorasyon sırasında her iki gonada karşılaşıldığında hem gonadlardan hem de aradaki dokulardan biyopsi alınmalıdır.

KAYNAKLAR

- 1- Nilson O: Hernis uteris inguinalis beim manne. Acta Chir Scand. 83: 231-239, 1939.
- 2- Melman A, Leiter E, Perez JM, et al: The influence of neonatal orchiopexy upon the testis in persistent Mullerian duct syndrome. J Urol. 125: 856-858, 1981.
- 3- Nishio R, Fuse H, Akashi T, et al: Persistent mullerian duct syndrome: A surgical approach Arch of Androl. 49: 479-482, 2003.
- 4- Tiryaki T, Hucumenoglu S, Atayurt H: Transverse testicular ectopia associated with persistent mullerian duct syndrome. A case report. Urol Int. 74: 190-192, 2005.
- 5- Karnak I, Tanyel FC, Akcoren Z, et al: Transverse testicular ectopia with persistent müllerian duct syndrome. J Pediatr Surg. 32: 1362-1364, 1997.
- 6- Josso N, Picard JY, Imbeaud S, et al: The persistent mullerian duct syndrome: A rare cause of cryptorchidism. Eur J Pediatr. 152(suppl 2): 76-78, 1993.
- 7- 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.
- 8- Ueno S, Yokoyama S, Hirakawa H: A case of transverse testicular ectopia with persistent mullerian duct syndrome. J Pediatr Surg. 36: 1710-1712, 2001.
- 9- Martin EL, Bennett AH, Cromie WJ, et al: Persistent mullerian duct syndrome with transverse testicular ectopia and spermatogenesis. J Urol. 147: 1615-1617, 1992.