

Parsiyel Androjen Duyarsızlığı Olan Bir Olguda Bilateral Epididim-Testis Füzyon Defekti

Bilateral Complete Epididymal-Testicular Fusion Defects in Case with Partial Androgen Insensitivity: Case Report

Sabri CANSARAN,^a
Serdar MORALIOĞLU,^a
Oktav BOSNALI,^a
Heves KIRMIZİBEKMEZ,^b
Ayşenur CERRAH CELAYİR^a

^aÇocuk Cerrahisi Kliniği,
^bÇocuk Endokrinolojisi Kliniği,
Zeynep Kamil Kadın ve
Çocuk Hastalıkları Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 15.12.2014
Kabul Tarihi/Accepted: 09.04.2015

Bu çalışma, 32. Ulusal Çocuk Cerrahisi Kongresi (17-20 Eylül 2014, Trabzon)'nde poster olarak sunulmuştur.

Yazışma Adresi/Correspondence:
Sabri CANSARAN
Zeynep Kamil Kadın ve
Çocuk Hastalıkları Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
Çocuk Cerrahisi Kliniği, İstanbul,
TÜRKİYE/TURKEY
sabrican@hotmail.com

ÖZET Epididim-testis füzyon anomalilerinin inmemiş testislerle birlikteliği sık görülmektedir. İnmemiş testisli olgularda komplet epididim-testis füzyon defekti, literatürde %0,9 olarak bildirilen nadir bir durumdur. Ayrıca, androjen insensitivite durumlarında inmemiş testis ve hipospadias daha sık görülmektedir. Bu çalışmada, bilateral komplet epididim-testis füzyon defekti saptanan, inmemiş testis ve penoskrotal hipospadiaslı bir parsiyel androjen duyarsızlığı olgusu sunulmuştur. İnmemiş testis olgularında, özellikle de androjen duyarsızlığı varsa, eşlik edebilecek obstrüktif epididimal anomalilerin ameliyat esnasında tanısı, ilerideki olası infertilite etiolojisinin ortaya konulması açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Testis; epididimis; kriptorşidizm; çocuk; ürogenital anomaliler

ABSTRACT Epididymal-testicular fusion anomalies are commonly seen with undescended testis. In case of undescended testis, incidence of complete epididymal-testicular fusion defect has been reported as 0.9% in the literature. Undescended testis and hypospadias are also more frequently seen in androgen insensitivity syndrome. Here, we report a case with partial androgen insensitivity syndrome, who had penoscrotal hypospadias and bilateral undescended testis with bilateral complete epididymal-testicular fusion defects. In patients with undescended testes and especially androgen insensitivity syndrome, preoperative diagnosis of obstructive epididymal anomalies are important to reveal for etiology of the possible infertility in future.

Key Words: Testis; epididymis; cryptorchidism; child; urogenital abnormalities

Türkiye Klinikleri J Case Rep 2016;24(1):42-5

İnmemiş testis, genitoüriner sistemde en sık görülen anomalilerden biridir.¹ Özellikle bilateral olan olgularda fertilitenin belirgin olarak etkilenilebileceği düşünülse de, tek başına cerrahi tedavinin fertiliteye olan katkısı tam olarak aydınlığa kavuşturulamamıştır. İnmemiş testislerle ilişkili morfolojik anomalilerin anlaşılması, hastalığın tedavisi ve uzun dönemdeki fertilitite beklentisi açısından kritik öneme sahiptir.² Duktal anomaliler, inguinal herni, patent prosesus vajinalis ve testiküler gelişim bozuklukları inmemiş testislerle birlikte sık görülmekte ve intraabdominal olanlarda bu oran artmaktadır.²

Epididim-testis füzyon anomalilerinin inmemiş testislerle birlikteliği sıkır.²⁻⁴ İnmemiş testisli olgularda komplet epididim-testis füzyon defekti li-

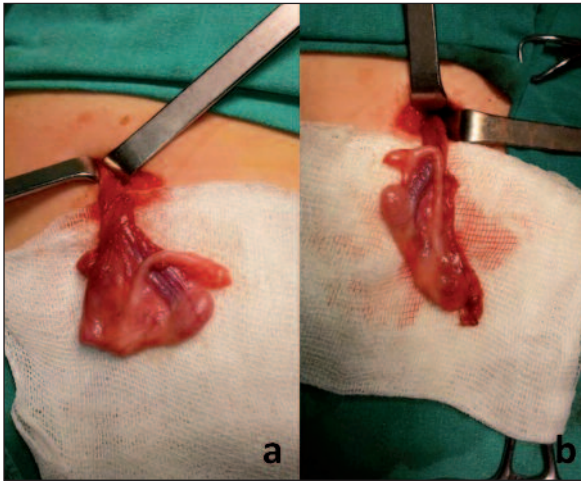
doi: 10.5336/caserep.2014-42908

Copyright © 2016 by Türkiye Klinikleri

teratürde düşük oranda rapor edilmiştir.²⁻⁶ Ayrıca, androjen insensitivite durumlarında inmemiş testis ve hipospadias daha sık görülmektedir. Bu çalışmada, bilateral komplet epididim-testis füzyon defekti saptanan, inmemiş testis ve penoskrotal hipospadiaslı bir parsiyel androjen duyarsızlığı olgusunun sunulması amaçlanmıştır.

OLGU SUNUMU

Dört yaşındaki erkek olgu, idrar deliğinin aşağıda olması yakınması ile getirildi. Fizik muayenede bilateral inmemiş testis, penoskrotal hipospadias ve ağır kordi saptandı. Her iki testisi palpable olan olgunun testis boyutları ultrasonografi (USG) ile sağ 11x4x6 mm, sol 15x5x7 mm olarak ölçüldü. Pelvik ve üriner USG normal bulundu. Çocuk endokrinoloji polikliniğine yönlendirilen olguya parsiyel androjen duyarsızlığı tanısı konuldu. Bilateral inguinal orşiopeksi ameliyatı sırasında, bilateral epididim ve testis devamlılığının olmadığı, komplet epididim-testis füzyon defekti olduğu görüldü (Resim 1). Altı ay sonraki fizik muayenede her iki testis skrotumda idi. Aynı dönemde yapılan skrotal USG'de testis boyutları sağ 10,5x6 mm, sol 11x5 mm olarak ölçüldü. Olguya 5 yaşında iken, tek seanslı olarak ağır kordi düzeltilmesi ve Duckett yöntemiyle hipospadias onarımı yapıldı. İzlemleri sırasında subkoronal ve penoskrotal seviyede fistül gelişimi, meatusun en distalinde açılma gözlemlendi. Primer hipospadias onarımından altı ay sonra, po-



RESİM 1: Sağ (a) ve sol (b) taraftaki komplet epididim-testis füzyon defekti.

liklinik kontrolünde yapılan skrotal USG'de testis boyutları sağ 12x5 mm, sol 11x5 mm olarak ölçüldü. Fistül onarımı sonrası olgunun takipleri sorunsuz seyretmektedir. Olgu aynı zamanda çocuk endokrinolojisi tarafından izlem altındadır.

TARTIŞMA

Spermatogenezin normal işleyişi için testisin vücut ısısından daha serin bir ortama, yani skrotuma yerleşmesi gerekir. Bu nedenle, intraabdominal oluşan testisin skrotuma göç etmesi zorunludur. İnişin tamamlanmasında mekanik, hormonal ve testisin kendisinden kaynaklanan birçok etkenin rolü vardır.⁷

Testisin inişini tamamlaması için hipotalamik-pitüiter-gonadal aksın doğru çalışması gerekir. İnmemiş testisli çocuklarda geç virilizasyon görülebilse de bu olguların çoğunda herhangi bir endokrin bozukluğa rastlanmamıştır. Fakat yine de testisin inişi açısından hormonal etkiler gözardı edilemez. Gubernakulum üzerinde androjen reseptörlerinin bulunması inguinoskrotal evrede androjenlerin etkili olduğunu düşündürmektedir.^{7,8} İnsülin benzeri faktör-3 (Insl-3) ve reseptörü LGR8 gubernaküler büyümeyi sağlayan esas faktörlerdir. Her ikisinde de meydana gelen bir bozukluk, gubernakulumun gelişmemesine ve testiküler inişin transabdominal fazında aksamaya yol açmaktadır. Transabdominal fazda etkili olduğu düşünülen bir başka madde, sertoli hücrelerinden salgılanan müllerin inhibitör faktör (MIS)'dür.^{7,8}

Testisin aşağıya inmesine engel olabilecek mekanik faktörler arasında; gubernaküler yetersizlik, spermatik arter kısıklığı, karın ön duvarını ve inguinal kanalı oluşturan kasların tonusunun yetersizliği, karın içi basıncı yetersizliği, epididimal anomaliler, skrotal hipoplazi ve fetal testisle retroperitoneal bölge arasındaki yapışıklıklar sayılabilir.⁷

Testislerin inmemiş olması infertilite, testis torsiyonu, malignite, travmaya yatkınlık ve boş bir skrotumun çocuklarda yaratabileceği psikolojik sorunlar gibi bazı komplikasyonların gelişmesine neden olabilir.⁹ Bu nedenle inmemiş testis saptan-

dığında, uygun zamanda orşiopeksi planlanmalıdır. Zamanlama açısından güncel yaklaşım, orşiopeksinin altı ay-bir yaş arasında yapılmasıdır.^{10,11} Olgumuzun orşiopeksi operasyonu, olgunun kliniğimize müracaatının geç olması nedeni ile dört yaşında iken yapılmıştır. İnmemiş testis durumu aile tarafından fark edilmeyen olgunun bilateral inmemiş testis tanısı, idrar deliğinin aşağıda olması yakınlığı ile poliklinik muayenesine getirildiğinde konulmuştur.

Normalde testis, arka sınırı boyunca epididim ile gevşek şekilde bağlantılıdır ve alt kutuptan yukarı yönde vas deferens doğar. Turek ve ark., 112 olguyu inceledikleri çalışmaları ile epididim tiplerini tariflemişlerdir: Tip 1- Baş ve kuyruk kısmından testise bağlı, uzamış epididim (%84); Tip 2- Testise komplet bağlı epididim (%12); Tip 3- Sadece baş kısmından testise bağlı epididim (%3); Tip 4- Sadece kuyruk kısmından testise bağlı epididim (Nadir, %0); Tip 5- Testise herhangi bir yerden bağlı olmayan kaynaşmamış epididim (%1); Tip 6- Duktal açıklık anomalileri (Nadir, %0).^{2,3,12}

Epididim-testis füzyon anomalilerinin inmemiş testis ile birlikteliği sıktır.²⁻⁴ Ancak komplet ayrışma, sağlıklı erkek çocuklarda %0,9 oranında görülen nadir bir durumdur.^{2,4,6} Bu oran, Kropp ve ark.nın yaptığı bir çalışmada %1, Küçükaydın ve ark.nın yaptığı çalışmada ise %3 olarak bulunmuştur.^{2,13,14} Komplet füzyon defekti, testisin ürogenital kabartıdaki rete testisten, epididim ve kordun ise mezonefrik kanaldan (Wolf kanalı) köken alması ile ilişkilendirilmiştir.²⁻⁶

Komplet ayrışma ile beraber intraabdominal testis varlığında, gubernakulum ile birlikte aşağıya

inen epididimin yanlışlıkla atrofik testiküler yapı olduğu düşünülebilir.²⁻⁵ Bu durum, epididim-testis füzyon defektinin nadir bir komponentidir. Şüpheli testiküler yapı söz konusu olduğunda ya da epididim-atrofik testis ayrımı yapılamadığında, laparoskopik eksplorasyon uygun bir yaklaşımdır.^{2,3,5} Böylece olgunun endokrin fonksiyonlarının ve fertilitatesinin nasıl etkilenebileceği tahmin edilebilir. Ayrıca olgunun, intraabdominal yerleşimli testis zemininde gelişebilecek malignite riskinden korunması sağlanır. Olgumuzda komplet füzyon anomalisi olmasına rağmen, testis ve epididimin birbirine yakın yerleştiği gözlenmiştir.

Epididim ve testisin komplet ayrışması durumunda, özellikle bilateral olguların ileri dönemde infertilite açısından izlemi önemlidir.^{2,9} İzole epididim ya da vas deferens anomalilerinde vazovazostomi ve vazoepididimostomi yapılabilirken, komplet füzyon defektli olgularda uygun seçenek in vitro fertilizasyon uygulamasıdır.^{2,15} Bu şekilde, spermatogenezde sorun olmayan, ancak anatomik bozukluk nedeni ile infertil olan olgulara çözüm bulunabilir. Olgumuzda inmemiş testis operasyonu sırasında iki taraflı olarak epididimde komplet füzyon defekti saptanmıştır. Ebeveynler komplet epididim füzyon defekti konusunda bilgilendirilmiştir.

İnmemiş testis olgularında, özellikle de androjen duyarsızlığı varsa; eşlik edebilecek obstrüktif epididimal anomalilerin olasılığı konusunda ameliyat öncesi ailelere bilgilendirme yapılması gereklidir. İnmemiş testis operasyonlarında epididim ve testisin dikkatlice incelenmesi ve varsa anomalinin saptanması, ilerideki olası infertilite etiolojisinin ortaya konulması açısından önemlidir.

KAYNAKLAR

- Albayrak S, Önel Y, Erden D, İşen C, Kocaman K. [An important congenital malformation in undescended testis]. *Türk Üroloji Dergisi* 1993;19(4):360-2.
- Sharma S, Sen A. Complete testicular epididymal dissociation in the abdominal cryptorchid testis. *J Pediatr Urol* 2013;9(6 Pt B):1023-7.
- Foley PT, Spamon AL, Lipsett J. Urogenital nonunion-the case for laparoscopy for the impalpable testis. *Pediatr Surg Int* 2005;21(8):655-6.
- Nowak K. Failure of fusion of epididymis and testicle with complete separation of the vas deferens. *J Pediatr Surg* 1972;7(6):715-6.
- Wakeman D, Warner BW. Urogenital nonunion-a rare anomaly associated with the undescended testis. *Am J Surg* 2010;199(5):59-60.
- Emanuel ER, Kirsch AJ, Thall EH, Hensle TW. Complete separation of the testis and epididymis. *J Pediatr Surg* 1997;32(5):754-5.
- Burgu B, Telli O. [Embryology of testis and theories of testicular descent]. *Türk Üroloji Seminerleri* 2010;1(3):47-51.

8. Ağras K. [Embryology of undescended testis and mechanisms of testicular descent]. *Turk Urol Sem* 2012;3(2):17-22.
9. Mahour GH, Woolley MM. Failure of urogenital union. *J Pediatr Surg* 1972;7(4):442.
10. Huff DS, Hadziselimović F, Snyder HM 3rd, Blyth B, Duckett JW. Early postnatal testicular maldevelopment in cryptorchidism. *J Urol* 1991;146(2):624-6.
11. Murphy F, Paran TS, Puri P. Orchidopexy and its impact on fertility. *Pediatr Surg Int* 2007;23(7):625-32.
12. Turek PJ, Ewalt DH, Snyder HM 3rd, Duckett JW. Normal epididymal anatomy in boys. *J Urol* (1994);151(3):726-7.
13. Kropp W, Ringert RH, Hartung R. [Dissociation of testis and epididymis in complete descent]. *Urologe A* 1985;24(2):108-9.
14. Kūçūkaydın M, Ozokutan BH, Turan C, Okur H, Köse Ö. Malformation of the epididymis in undescended testis. *Pediatr Surg Int* 1998;14(3):189-91.
15. Lee HS, Seo JT. Advances in surgical treatment of male infertility. *World J Men's Health* 2012;30(2):108-13.