

GERÇEK HERMAFRODİT

Dr. Mehmet MÜDERRİSZADE*, Dr. Tank İZBUL**, Dr. Sonuç BÜYÜK*, Dr. Savaş ÖZYİĞİT***

ÖZET: Akut batin ön tanısıyla Lefkoşa Devlet Hastanesine yatırılan 25 yaşında erkek hastada operasyon sırasında hipoplazik uterus, sağ over ve sağ tuba absesini düşündüren bulgular tesbit edildi. Mikroskopik incelemede ovulasyon bulguları gösteren over ile tübüler sklerozis, germ hücre kaybı gösteren testis dokusu bulunduğu görüldü. Gerçek hermafrodit olduğu tespit edilen vaka literatür eşliğinde yeniden değerlendirildi.

ANAHTAR KELİMELEER: Gerçek hermafrodit

SUMMARY: TRUE HERMAPHRODITE. A 25-year-old male patient with a diagnosis of acute abdomen was accepted to Lefkosa Dr. Burhan Nalbantoğlu Hospital. During the operation hypoplastic uterus and right tuboovarian abscess was found. On the microscopic examination the ovarian portion was indicative of ovulation and the testicular portion was abnormal with incomplete development, loss of germ cells and tubular sclerosis. The case was diagnosed as a true hermaphrodite and discussed with the literature.

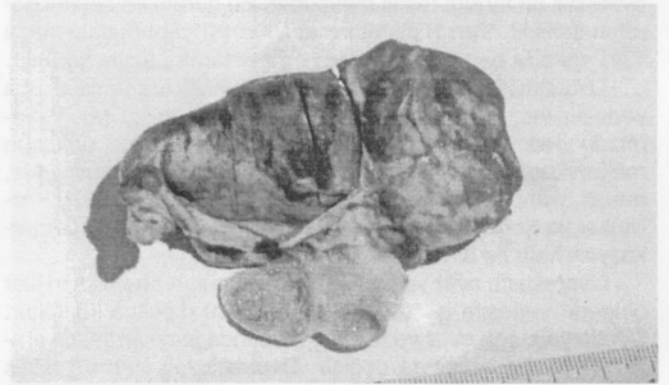
KEY WORDS: True hermaphrodite

GİRİŞ

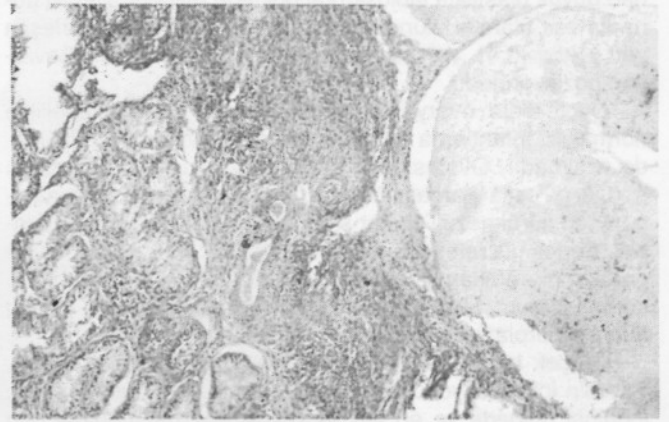
Gerçek hermafroditizm, hastada hem testis hem de over dokusunun bulunmasıdır. Familial dağılımı bildirilmiş olup otozomal resesif mutasyonlar sonucunda ortaya çıktığı bilinmektedir. Bu hastalarda bilateral ovotestis veya ünilateral over ve testis, over ve ovotestis veya seyrek olarak da testis ve ovotestis bulunabilir (1). Testiküler tübüller sklerotiktir ve pubertede azalmış germ hücreleri içerir. Buna karşın over dokusu normaldir, ovulasyon ve (nadir olarak) gebelik görülebilir. Vakaların %3'ünden azında malign tümör görülebilir (2,3,4,5).

VAKA TAKDİMİ

Vakamız 10 günden beri sağ alt kadranda ağrı, yüksek ateş yakınmaları olan 25 yaşında erkek hasta (A.Ç.), akut karın ön tanısıyla Lefkoşa Dr. Burhan Nalbantoğlu Devlet Hastanesi (LDH) cerrahi servisine yatırıldı (prot.no.33154/99). Yapılan muayenesinde her iki hemitoraks 7. kosta uyan bölgede ovoid insizyon sikatri si mevcuttu. Sağ testis skrotum içinde değildi. Penis normal boyutlarda olup hipospadiası vardı. Sağ alt kadranda müsküler defans ve rebound mevcuttu. Rektal tuşede sağ tarafta ağırlı kitle tesbit edildi. USG de sağ alt kadranda plastronu düşündüren görünüm mevcuttu. Rutin laboratuvar tetkiklerinde belirgin bir patoloji saptanmadı. Hormon profili incelendiğinde Serbest testosteron 3.3 pg/ml, total testosteron 103 pg/ml, progesteron 0.17 pg/ml, estradiol 38 pg/ml, FSH 6 pg/ml olarak bulundu. Hastanın karyotipi 46,XY idi. Operasyona alınan hastanın eksplorasyonunda sağ over lojuna uyan bölgede plastron meydana getiren sağ salpenks absesini düşündüren bulgular tesbit edildi. Sağ over normal lokalizasyonda bulunurken sol over ve salpenksinin olmadığı uterusun hipoplazik ve normal lokalizasyonda olduğu izlendi. Sağ salpingo oofektomi yapılarak operasyon sonlandırıldı. Makroskopik incelemede tuba da kanama ve nekroz sahaları dikkati çekti. Kesilerek incelendiğinde lümenin nekrotik materyalle dolu olduğu görüldü. Over dokusu kesilerek incelendiğinde ucuca yerleşmiş düz, parlak, yumuşak ve sarı renkli testis ile sert, kistik foliküller ve korpus luteum içeren over dokusu dikkati çekti (Resim 1).



Resim 1: Ovotestis. Ucuca yerleşmiş düz, parlak ve sarı renkli testis ile sert, kistik foliküller içeren over dokusu görülmektedir.



Resim 2: Ovotestis. Ovaryan kısımda korpus albicans, testiste ise belirgin tübüler skleroz görülmektedir. (HE. X100)

Mikroskopik incelemede ovaryan kısımda kistik foliküller ve korpus luteum, testiste ise belirgin tübüler skleroz ve Leydig hücre hiperplazisi görüldü. Spermatogonyum görülmedi (Resim 2).

TARTIŞMA

Gerçek hermafroditizm hastada hem testis hem de over dokusunun bulunması olarak tanımlanabilir. Bireyler kadın (%27) veya erkek (%73) fenotipte olup seksüel belirsizlik değişik derecededir. (3)

* Lefkoşa Devlet Hastanesi Patoloji Bölümü

** Lefkoşa Devlet Hastanesi Genel Cerrahi Bölümü

*** Lefkoşa Devlet Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü

Gerçek hermafroditizm klinik prezentasyonu, hastanın tanı konduğu yaşına göre değişkendir. İnfanıl dönemde büyük klitoris, asimetrik veya bifid skrotum ve tek taraflı testis mevcuttur. Adolesan dönemde fenotipik erkek hastada jinekoma görölür (4). Penis hipoplazik veya normal görünümde, hastaların büyük kısmında hipospadias mevcut olup, % 12 vakada penil üretra görölür. Az sayıda fenotipi erkek olan hastada persistan ürogenital sinüs içine kanama ile her ayın belli dönemlerinde hematüri görölür (3). Fenotipi kadın olan hastada amenore ve sekonder seks karakterlerinde bozukluk görölür. Bazı kadınlar menstruasyon görebilir, çok azı ise gebe kalabilir (3,4).

Gerçek hermafrodit vakalarda en sık bulunan gonad ovotestistir. Bunlar ünilateral veya bilateral olabilir. Ünilateral olduğu zaman bir tarafta ovotestis diğer tarafta over veya testis bulunur. Bilateral olduğu zaman her iki tarafta da ovotestis vardır. "Lateral True Hermaphrodite"de bir tarafta over, diğer tarafta testis bulunur (3,4,6). Vakamızda da bir tarafta ovotestis bir tarafta testis mevcuttur. Bu durum en seyrek görülen şekildir. Van Niekerk ve ark.'nın (4) yaptığı çalışmada %11 vakada bir tarafta ovotestis diğer tarafta testis görölür.

Ovotestiste over ve testis dokusu %80 oranında ucuca yerleşimlidir; %20 oranında ise hiler yerleşimlidir (4). Vakamızda over ve testis ucuca yerleşmiştir. Her iki dokunun makroskopik ayırımı oldukça kolaydır. Testis dokusu düz, parlak, yumuşak ve sarı renklidir. Over dokusu sert, kistik foliküller ve korpus luteum içermektedir. Her iki gonad demarkasyon hattı ile birbirinden ayrılmıştır.

Ovotestiste over ve testis dokusu oranları önemlidir. Hiler bölgede yerleşim gösteren testis dokusu oldukça küçüktür. Ucuca yerleşen over ve testis dokusunda ise over/testis oranı 1:4 ile 4:1 arasında değişir. Ovotestisteki over ve testis oranı ovotestisin inşini etkiler ve ovotestisin bulunacağı pozisyonu belirler. Over dokusu büyük ise lokalizasyon büyük olasılıkla ovaryan pozisyonda, testis dokusu büyük ise gonad büyük olasılıkla labioskrotal bölgede bulunur. Her iki gonadın eşit olarak bulunduğu ovotestiste belirgin bir yerleşim yeri yoktur (3,4). Vakamızda over testis oranı 3:1 olup ovaryan pozisyonundadır.

Ovotestiste ovaryan kısmın histolojik yapısı genellikle normaldir. İnfanılarda en sık anormallik primordial foliküllerde azalmadır. Ovotestislerin %50'sinde ovulasyon bulguları görölür. Testis parçasında spermatogenezis ve spermatogonyum görölmez. Tubuler sklerozis, Leydig hücre hiperplazisi, Sertoli hücrelerinde tubulus lümenine doğru kümelenme görölür (4). Vakamızda ovaryan kısımda kistik foliküller ve korpus luteum, testiste ise belirgin tübüler skleroz ve Leydig hücre hiperplazisi görölür.

Gerçek hermafroditte en seyrek görülen gonat testistir. Testisin lokalizasyonu skrotum içinde, ovaryan pozisyonda, inguinal bölgede ve en seyrek olarak internal inguinal ring bölgesindedir (4). Testis normal veya normalden küçük boyuttadır. Vakamızda testis skrotum içine yerleşmiştir. Boyutu

ise normalden küçüktür.

Ovotestiste hem Müllerian hem de Wolfian yapı ovotestise komşu olabilir (3). Bu yapı vas deferens veya tubadır. Tuba olan vakalarda %95 oranında tubanın bir ucu tıkalıdır (2,3,4). Vakamızda ovotestis yanında tuba görölür. Tubada belirgin hemoraji ve akut iltihabi değişiklikler mevcuttu. Tuba lümeni irin ile doluydu. Distal uç ise tıkalıydı.

Literatüre göre eksternal genital organların gelişimi dihidrotestesterona bağlıdır. Gerçek hermafroditlerde testiküler doku Wolfian duktusu stabilize edebilir. Fakat bu vakalarda dihidrotestosteron üretiminde veya duyarlılığında bozukluk olduğundan erkek tipi eksternal genitalya tam olarak oluşmaz (4).

Fötal testisin Müllerian inhibe edici etkileri True hermaphrodite uterusun görünüşü ile analiz edilebilir. Uterus hipoplazik olabilir. Korpus uteri unikorni şeklinde olabilir veya hiç olmayabilir (4). Vakamızda ise hipoplazik uterus mevcuttu.

Gerçek hermafroditte en sık karyotip 46XX (%60)'tir. Daha sonra sırasıyla mozaik (46XX/46XY, 46XY/46XXY ve en seyrek 45X/46XY) (%28) ve 46XY (%12) gelir (1,3,5). XX kromozomuna sahip hastalarında büyük çoğunluğunda, bir tarafta over bir tarafta testis bulunur. Van Niekerk'in serisindeki 79 Y kromozomlu hastanın %61'inde testis vardır. Bu durum bir tarafta testis bulunduğu zaman Y kromozomu saptama olasılığının arttığını düşündürmüştür (4,5). Testisi bulunan vakalarda Y kromozomunun bulunamaması şu şekilde izah edilebilir. 1) Saptanamayan mozaizm veya chimerizm, saptanamayan 46,XY hücreleri. 2) X kromozomunun SRY gen lokusunda translokasyon 3) Otozom SRY gen lokusunda translokasyon 4) Mutant genler (4,6,7,8). Vakamızın karyotipi 46XY olup bir tarafında ovotestis bir tarafında testis vardır.

Gerçek hermafrodit hastalarının %3'ünden azında malign gonadal tümör görölür. Germinoma bu tümörlerin en sık görülenidir. Gonadoblastom ve diğer tümörler de bildirilmiştir (2,3,4).

KAYNAKLAR

1. Van Niekerk WA. True hermaphroditism. *Pediatr Adolesc Endocrinol* 1981; 8:80-99.
2. Pachter EM, Horowitz M, Glazberg KI. True hermaphrodite. *Urology* 1998 Aug;52(2):18-9.
3. Kurman RJ. Blaustein's Pathology of the Female Genital Tract, Springer-Verlag New York 4th ed. 1994: 26-27.
4. Van Niekerk WA, Retief AE. The gonads of human true hermaphrodites. *Human Genet* 1981; 58: 117-122.
5. Rutgers JL. Advances in the pathology of intersex conditions. *Hum Pathol* 1991; 21: 884-891.
6. Sadi AM, Toda T, Kiyuna M. A true hermaphrodite with bilateral ovotestes: a case report *J Obstet Gynaecol Res* 1996 Jun; 22(3): 247-51.
7. Krob G, Braun A, Kuhnle U. True hermaphroditism: geographical distribution, clinical findings, chromosomes and gonadal histology. *Eur J Pediatr* 1994 Jan; 153 (1): 2-10.
8. Kojima Y, Hayashi Y, Asai N. Detection of the sex-determining region of the Y chromosome 46, XX true hermaphroditism. *Urol Int* 1998 Aug; 60(4): 235-8