

# Üç aylık erkek bebekte persistent müllerian kanal sendromu ve transvers testiküler ektopi: olgu sunumu

*Persistent müllerian duct syndrome and transverse testicular ectopia in a 3-month-old-boy: a case report*

**Levent Cankorkmaz, Hatice Özer, Gökhan Köylüoğlu, Esin Yıldız**

Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı (Yrd. Doç. Dr. L. Cankorkmaz, Prof. Dr. G. Köylüoğlu) ve Patoloji Anabilim Dalı (Yrd. Doç. Dr. H. Özer, Doç. Dr. E. Yıldız), Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, TR-58140 Sivas

## Özet

Persistent müllerian kanal sendromu (PMKS), erkek fenotipinde müllerian artıkların (tuba uterina, uterus ve vajenin 1/3 üst kısmı) bulunmasıyla karakterize bir tablodur. Fetal sertoli hücrelerinden müllerian inhibitör faktör (MIF) salgılamaması sonucu oluşan eder bir erkek psödohermafroditizmdir. Bu sendrom nadiren transvers testiküler ektopi (iki testisin aynı skrotal kompartımanda saptanması; TTE) ile birlikte de olabilir. TTE nadir bir patolojidir ve rapor edilmiş olgu sayısı 120 civarındadır. Hastalar genellikle normal erkek görünümünde, tek ya da iki taraflı inmemiş testislerle birlikte. Bu yazıda üç aylık bir erkek hastada görülen PMKS ve TTE birlikteliği sunulmaktadır. Üç aylık erkek bebek, sağ kasık şişliği yakınmasıyla polikliniğimize getirildi. Fizik muayenede; haricen erkek, penis ve skrotum iyi gelişmiş, sağ testis normal lokalizasyonda, sağ inguinal kanalda kitle saptandı, sol testis ise nonpalpabl idi. Eksplorasyonda sağ fitik kesesi içinde her iki gonad ve müllerian kanal artıkları saptandı. Sağ kordon yapıları müllerian yapılardan ayrılarak sol testis skrotuma yerleştirildi. Yapılan kromozom analizinde 46, XY karyotip raporlandı. PMKS zemininde ender de olsa gelişebilecek tümör riski nedeniyle müllerian artıkların testis ve vas deferensin zarar görmeyeceği şekilde çıkartılması gerektiğini düşünüyoruz. Rezidü müllerian dokunun bırakıldığı olguların uzun dönem izlemlerinin malign dönüşümü erken tanımak açısından önemli olduğunu düşünüyoruz.

**Anahtar sözcükler:** Transvers testiküler ektopi, müllerian kanal sendromu, inguinal herni.

## Abstract

Persistent Müllerian duct syndrome (PMDS) is characterized by the presence of müllerian duct structures such as fallopian tubes, uterus and 1/3 upper part of vagina in the phenotypic male and is considered to be caused by the failure of synthesis or action of müllerian inhibitor substance. It is a rare form of male pseudohermaphroditism. This syndrome is rarely associated with transverse testicular ectopia (both testes migrate toward the same hemiscrotum). PMDS and transvers testicular ectopi is extremely rare; there are about 120 cases in the literature. Patients are normally virilised, although uni- or bilateral cryptorchidism may be present. In this paper we report a PMDS associated with transverse testicular ectopia in a boy. A 3-month-old-boy was admitted with right inguinal swelling. In this paper we report a PMDS associated with transverse testicular ectopia in a 3-month-old-boy. Physical examination demonstrated a normal phallus and scrotum but left testis was not palpable. At operation, both gonads and müllerian remnants with structures that appeared to be a well-developed uterus and fallopian tubes were found in right hernia sac. The Müllerian remnants was excised, bilateral orchidopexy was performed. Chromosomal analysis revealed a 46, XY, karyotype. Bilateral orchidopexy and resection of the remnant tissue is of utmost is the operative procedure of choice. These müllerian remnants are at an increased risk of malignant transformation, so remnants should be monitored for tumor formation in such cases.

**Keywords:** Transverse testicular ectopia, müllerian duct syndrome, inguinal hernia.

**Geliş tarihi/Received:** 02 Nisan 2009; **Kabul tarihi/Accepted:** 23 Nisan 2009

**İletişim adresi:**

Yrd. Doç. Dr. Levent Cankorkmaz, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, TR-58140 Sivas. Eposta: lankorkmaz@gmail.com

**Giriş**

Persistent Müllerian Kanal Sendromu (PMKS), erkek fenotipi ve 46, XY karyotipi varlığında müllerian artıkların (tuba uterina, uterus ve vajenin 1/3 üst kısmı) bulunmasıyla karakterize bir tablodur [1, 2]. İlk olarak Nilson 1939'da herni uteri inguinale olarak tanımlamıştır [3, 4]. Fetal sertoli hücrelerinden müllerian inhibitör faktör (MIF) salgılamı eksikliği sonucu oluşan bir erkek psödohermafroditizmidir [4]. Sıklıkla otozomal resesif geçmekle birlikte X'e bağlı resesif kalıtımı da bildirilmiştir. MIF'den sorumlu gen 19. kromozomun kısa kolundadır [5]. Sendrom ya kısmen inmiş testisler ve herni uteri inguinalis (Erkek tipi; %90) ya da ovaryan pozisyonda yer alan bilateral intraabdominal testisler ve müllerian yapılar (Dişi tipi; %10) şeklinde ortaya çıkar [6]. Her iki formda da kişi erkek fenotipi ve 46, XY genotipindedir. Testis ve Wolf kanalı yapılarına bitişik uterus, fallopian tüpler, serviks ve kısmen de vajen proksimali dar bir kanal halinde prostatik üretraya açılır. Testislerdeki olası intrinsik bozukluk azospermiye neden olur. Ender olarak malign değişiklik görülmektedir. Bu sendrom nadiren transvers testiküler ektopiyle (iki testisin aynı skrotal kompartımanda bulunması; TTE) birlikte ki rapor edilmiş olgu sayısı 120 civarındadır. Bu yazıda inguinal eksplorasyonda rastlantısal olarak saptanan PMKS ve TTE birlikteliği saptanan üç aylık erkek hasta sunulmuştur.

**Olgu**

Üç aylık erkek bebek, doğumundan iki ay sonra fark edilen sağ kasık şişliği nedeniyle polikliniğimize getirildi. Fizik muayenede; haricen erkek, penis normal, sağ testis skrotumda, sol testis nonpalpabldı; sağ inguinal kanalda ise kitle palpe edildi. Öz geçmişinde bir özellik yoktu, soy geçmişinde; anne ile baba birinci dereceden akrabaydı. Preoperatif ultrasonografi (US)'de tanı koymamızı sağlayacak veri elde edilemedi. Sağ inguinal herni tanısıyla yapılan inguinal eksplorasyonda, sağ fitik kesesi içinde iki testis ve müllerian kanal artıkları (fallopian tüpler ve uterus) olduğu düşünölen dokular göröldü (sol transvers testiküler ektopi). Eksplorasyona devam edildiğinde, her iki vas deferensin uterusun lateralinde yer aldığı, fallopian tüp fibriolarına yapışık epididim kaputunun hipoplazik ve testisle ilişkisiz olduğu, gonadal yapıların müllerian yapılarla kaynaştığı ve epididimal gelişim bozukluğu olduğu göröldü (Resim 1). Hastanın erkek fenotipinde ve gonadların testis görünümünde olması PMKS düşöndürdü. Sağ kordon yapıları müllerian yapılardan ayrılarak sağ ve sol testis skrotuma sorunsuz yerleştirildi. Uterus kollum hizasından çıkartıldı, testis, epididim ve vas deferens'e zarar vermemek için fallopian tüpler bırakıldı. Ameliyat sonrası komplikasyon gelişmedi.

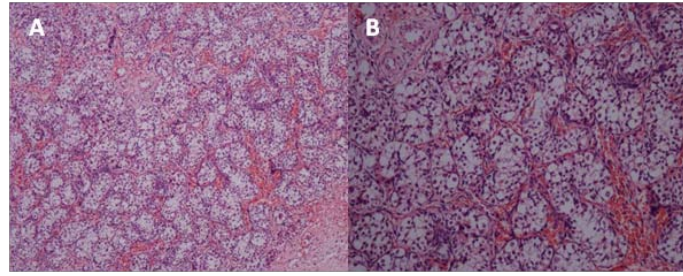
Histopatolojik incelemede, sağ testisten gönderilen biyopsi materyali statik fazda infantil testis dokusu idi (Resim 2A ve 2B). "Müllerian yapılar" kayıtlı materyal, makroskopik olarak 1,5x1,3x0,9 cm boyutlarında yer yer kanamalı kavite içeren, doku parçası şeklinde olup, kesitlerinde endometrioid tip epitel ve epitel altında kısmen kanamalı stromada CD10 pozitif endometriyal stromal hücreler izlendi (Resim 3A, 3B ve 3C) ve rudimenter uterus olarak raporlandı. Kromozom analizinde 46, XY karyotip saptandı.

**Tartışma**

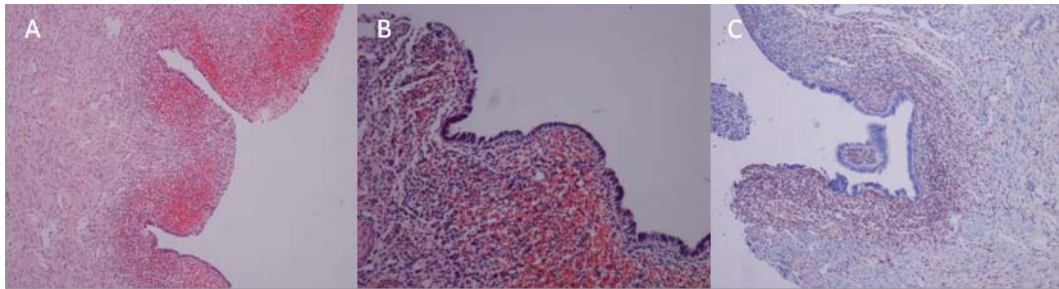
Fetal testisten üretilen MIF, uterus, tubalar ve vajenin 1/3 üst bölümünü oluşturacak müllerian kanallarının regresyonuna neden olur. Eğer sertoli hücreleri MIF genindeki mutasyonlar nedeniyle MIF üretemez ya da MIF reseptör genindeki mutasyonlar sonucu hedef organlar yanıtsız kalırsa, fenotipi normal bir erkekte müllerian kanaldan gelişen yapılar varlığını sürdürecektir.



**Resim 1:** Her iki testisin müllerian yapılarla kaynaştığı ve epididimal gelişim bozukluğu olduğu görülüyor.



**Resim 2.** Statik fazda izlenen testis dokusu [H&E; X25 (A) ve X50 (B)].



**Resim 3:** (A, B) Kaviteyi döşeyen psödostratifiye epitel ve epitel altında kanamalı stroma [H&E; X25 (A) ve X50 (B)]. 3C. CD10 ile pozitif reaksiyon gösteren endometriyal stromal hücreler (İHK; X25).

TTE son derece ender bir anomalidir ve ilk olarak Von Lenhossek 1886 yılında babasının gerçekleştirdiği bir otopside saptamıştır [7]. Bu anomaliye, çapraz testiküler ektopi, testiküler pseudoduplikasyon, unilateral çift testis gibi farklı isimler de verilmektedir. Preoperatif US ve manyetik rezonans venografi ile doğru tanı konulan az sayıda da olsa olgu vardır [8, 9]. TTE'ye laparaskopiyle tanı koyarak tedavi edilen ilk olguyu Balaji ve Diamond bildirmişlerdir [10]. Olguların yaklaşık %65'ine ise herni operasyonu sırasında tanı konulduğu bildirilmiştir [11].

PMKS'nin cerrahi tedavi yöntemi hala tartışmalıdır. Testis biyopsisinin TTE'li erkek karyotipe sahip hastalarda gereksiz olduğunu iddia edenler varken, bazı yazarlar kesin tanı için birinci aşamada iki taraflı gonad biyopsisi, ikinci aşamada orşiopeksi önermektedir [12, 13]. Uterusun ve fallopian tüplerin testis ve vas deferensten ayrılması, deferensiyal arteri zedeleme ve testis beslenmesini bozma riski taşımaktadır [14]. Bu nedenle orşiopeksi için engel oluşturmadıkça müllerian yapıların çıkartılması, çıkartılmaları gerekiyorsa salfenjektominin proksimal seviyeden yapılarak miyometrium pedikülünün sağlam bırakılması, testise üst kutuptan yapışık fallopian yapının, epididimin zedelenme riski nedeniyle, mezenteriyale birlikte testisten ayırmadan bırakılması önerilmektedir [6, 15]. Bu yapılara ait malign dönüşüm gösteren olgular bildirildiğinden [16, 17], olgumuzda çıkartabileceğimiz tüm müllerian yapılar çıkartılarak, bilateral orşiopeksi uygulanmıştır. Distal fallopian tüp, sağ testis üst kutbuna yapışık olarak bırakılarak kordon serbestleştirilip skrotal lokalizasyona getirildi. PMKS'de diğer inmemiş testislerdeki gibi testiküler tümör oranı yüksektir, PMKS'lu testis neoplazisi yaklaşık 16 olgu bildirilmiştir [18, 19].

Sonuç olarak, inguinal eksplorasyonda TTE saptanan olgularda PMKS olabileceği akıldan çıkarılmamalıdır. PMKS olgularında cerrahi yaklaşımın, testis ve diğer komşu yapılara zarar vermeksizin müllerian yapıların ve eklerinin mümkün olabildiği kadar çıkartılması ve testislerin palpe edilebilir lokalizasyona getirilmesi olduğunu düşünmekteyiz.

### Kaynaklar

1. Imbeaud S, Carré-Eusèbe D, Rey R, Belville C, Josso N, Picard JY. Molecular genetics of the persistent mullerian duct syndrome: a study of 19 families. *Hum Mol Genet* 1994; 3: 125-31.
2. Imbeaud S, Belville C, Messika-Zeitoun L, Rey R, di Clemente N, Josso N, Picard JY. A 27 base-pair deletion of the anti-mullerian type II receptor gene is the most common cause of the persistent mullerian duct syndrome. *Hum Mol Genet* 1996; 5: 1269-77.
3. Nilson O. Hernia Uteri Inguinales beim Manne. *Acta Chir Scand* 1940; 83: 231-48.
4. Belville C, Josso N, Picard J. Persistence of mullerian derivatives in males. *Am J Med Genet* 1999; 89: 218-23.
5. Cohen-Haguenauer O, Picard JY, Mattéi MG, Serero S, Nguyen VC, de Tand MF, Guerrier D, Hors-Cayla MC, Josso N, Frézal J. Mapping of the gene for antimüllerian hormone to the short arm of human chromosome 19. *Cytogenet Cell Genet* 1987; 44: 2-6.
6. Vandersteen DR, Chaumeton AK, Ireland K, Tank ES. Surgical management of persistent müllerian duct syndrome. *Urology* 1997; 49: 941-5.
7. Von Lenhossek MN. Ectopia testis transversa. *Anta Anz* 1886; 1: 376-81.
8. Chen KC, Chu CC, Chou TY. Transverse testicular ectopia: preoperative diagnosis by ultrasonography. *Pediatr Surg Int* 2000; 16: 77-9.
9. Lam WW, Le SD, Chan KL, Chan FL, Tam PK. Transverse testicular ectopia detected by MR imaging and MR venography. *Pediatr Radiol* 2002; 32: 126-9.
10. Balaji KC, Diamond DA. Laparoscopic diagnosis and management of transverse testicular ectopia. *Urology* 1995; 46: 879-80.
11. Gauderer MW, Grisoni ER, Stellato TA, Ponsky JL, Izant RJ Jr. Transverse testicular ectopia. *J Pediatr Surg* 1982; 17: 43-7.
12. Loeff DS, Imbeaud S, Reyes HM, Meller JL, Rosenthal IM. Surgical and genetic aspects of persistent müllerian duct syndrome. *J Pediatr. Sur* 1994; 29: 61-5.
13. Tunçay S. Persistent müllerian duct syndrome with transverse testicular ectopia and hernia uteri inguinalis: a case report. *Türk Üroloji Dergisi* 2003; 29: 215-8.
14. Buchholz NP, Biyabani R, Herzig MJ, Ali A, Nazir Z, Sulaiman MN, Talati J. Persistent Müllerian duct syndrome. *Eur Urol* 1998; 34: 230-2.
15. Martin EL, Bennett AH, Cromie WJ. Persistent müllerian duct syndrome with transverse testicular ectopia and spermatogenesis. *J. Urol* 1992; 147: 1615-7.

16. Thiel DD, Erhard MJ. Uterine adenosarcoma in a boy with persistent mullerian duct syndrome: first reported case. *J Pediatr Surg* 2005; 40: 29-31.
17. Shinmura Y, Yokoi T, Tsutsui Y. A case of clear cell adenocarcinoma of the müllerian duct in persistent müllerian duct syndrome: the first reported case. *Am J Surg Pathol* 2002; 26: 1231-4.
18. Berkmen F. Persistent müllerian duct syndrome with or without transverse testicular ectopia and testis tumors. *Br J Urol* 1997; 79: 122-6.
19. Okur H, Gough DC. Management of mullerian duct remnants. *Urology* 2003; 61: 634 -7.