

Geç tanı alan testiküler feminizasyon olgusunda sertoli leydig tümörü

Late diagnosed case of testicular feminization with sertoli leydig tumor

Ayşe Gönül Altuncu, Erdal Bilen, Seyit Ali Köse, Mehmet Okan Özkaya

Süleyman Demirel Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Isparta

Özet

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) sendromuna benzerliği nedeniyle amenoreik hastalarda testiküler feminizasyon (TF) tanısı atlanabilmektedir. Testiküler feminizasyon olarak bilinen androjen duyarsızlık sendromu (AIS) X kromozomuna bağlı resesif iletilir. Hastalarda kromozomal analiz sonrası 46XY karyotipi izlenmektedir. Yıllık prevalansı 1/20000 ile 1/60000 arasındadır. Hastaların primer şikayeti adet görememedir. Fenotip olarak iyi gelişmiş meme dokusu, hipertrofik klitoris ve labium majuslar olmasına rağmen, kısa ve kör vajene sahiptirler. Bu çalışmada pelvik kitle nedeniyle kliniğimize başvuran, öncesinde MRKH sendromu olarak takip edilmiş, cerrahi sırasında patolojik olarak sertoli leydig hücreli tümör (SLHT) saptanan bir olguyu paylaşmayı hedefledik.

Pam Tıp Derg 2015;8(1):71-73

Anahtar sözcükler: Testiküler Feminizasyon, Rokitansky, Sertoli Leydig Hücreli Tümör.

Abstract

Testicular feminization (TF) has a similar phenotype with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome in patients with amenorrhea, causing confusion in diagnosis. It is an androgen insensitivity syndrome (AIS) and is genetically transmitted as an X-linked recessive condition. Cytogenetic analysis of patients reveals a 46XY chromosome structure. Testicular feminization (TF) has an annual prevalence of 1/20000 and 1/60000, and the main complaint of patients is usually primary amenorrhea. Phenotypically, well developed breast tissue, hypertrophic clitoris and labia majora with a short and blind vagina are detected. The aim of this study is to present a TF case that was followed as MRKH syndrome for years, and admitted to our clinic because of a pelvic mass. Sertoli Leydig cell tumor was diagnosed pathologically during surgery.

Pam Med J 2015;8(1):71-73

Key words: Testicular Feminization, Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome, Sertoli-Leydig Cell Tumor.

Giriş

Testiküler feminizasyon (TF) ilk olarak 1953 yılında Morris tarafından tanımlanan, dişi fenotip ve erkek genotip ile karakterize pseudohermofraditizm olgusudur [1,2]. DNA'nın Xq11-Xq12 lokusunda cinsiyetin erkeklik yönünde gelişmesini sağlayan androjen reseptör geni mevcuttur [1]. Gendeki mutasyon androjenlere karşı duyarsızlığa neden olur [2]. Hastaların cinsiyet kromozomları, XY olup, SRY genine bağlı gonadlar testise farklılaşmasına rağmen X kromozomunda ki mutasyona bağlı fenotipik olarak dişi görünümünde olurlar. Nadir görülen TF yıllık insidansı 1:20000 ile 1:60000

olarak bilinmektedir [3]. İnkomplet veya parsiyel testiküler feminizasyonda ambigus genitalia, inguinal herni ve kılınma artışı olduğu için puberte öncesi aileler tarafından fark edilebilir. Komplet testiküler feminizasyonda normal meme gelişimi, kör vagina hipertrofik klitoris ve labium majuslar mevcuttur ve puberteye kadar sorunsuz gelirler. Puberte döneminde primer amenore olarak doktora başvuran hastalar serum Testesteron (T), Folliküler Stümlan Hormon (FSH), ve Lüteinizan Hormon (LH) düzeylerinde yüksekliğin tespit edilmesi, ve yapılan sitogenetik çalışmada 46, XY karyotipi olması ile testiküler feminizasyon tanısı

Erdal Bilen

Yazışma Adresi: Süleyman Demirel Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Isparta
e-mail: erdalbilen@sdu.edu.tr

Gönderilme tarihi: 23.01.2014

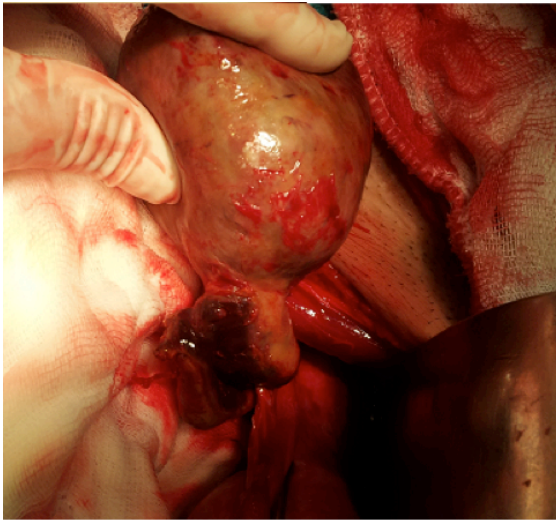
Kabul tarihi: 08.12.2014

almaktadırlar. Tedavide başta aileler olmak üzere hastaların iyi bir psikiyatri desteği alması sağlanmalıdır. Gonadların malign dönüşüm riskinin yüksek olması nedeniyle gonadektomi planlanmalıdır. Hastaların ileri yaşamları için genitoplasti göz ardı edilmemelidir.

Bu olguda 57 yaşına kadar Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) sendromu tanısı ile takip edilen, ancak kliniğimizde testiküler feminizasyon tanısı ile opere edilip, frozen sonucu sertoli leydig hücreli tümör gelen bir vakayı paylaşmayı hedefledik.

Olgu

57 yaşında primer amenoreesi olan Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) sendromu tanısı ile takipli hasta, karında şişlik şikayeti ve ultrasonografik incelemede pelviste 80x67 mm boyutlarında heterojen hipoekoik lezyon nedeniyle dış merkezden hastanemize sevk edilmişti. Hastanın uzun boy, uzun kol ve bacaklar, gelişmiş kemik yapısı, belirgin yüz hatları ve çene yapısı mevcuttu. Jinekolojik muayenede vulva normal görünümde, ancak kısa bir vajen mevcuttu. Transvajinal ultasonografide uterus gözlenemedi, pelvik alanda 7x5 cm boyutlarında kitle tespit edildi (Resim 1).



Resim 1. Testiküler Feminizasyon, Sertoli Leydig Hücreli Tümör.

Doppler akım çalışmasında kitlede kan akımında artış olduğu ve rezistan indeksin <0.4 olduğu saptandı. Hastanın hormon profilinde FSH 5.3 IU/L, LH 14.4 IU/L, testosteron 1240 mg/dl, serbest testosteron ise 39,2 Pg/ml bulundu. Hastada testiküler feminizasyondan şüphelenilip periferik kanda kromozom analizi istendi. Sonucun 46 XY gelmesi üzerine hastaya laparotomi planlandı. Operasyon sırasında sol

adneksiyal alanda 8 cm çapında solid kitle ve sağda ise atrofik bir gonad olduğu görüldü. Batın içi yıkama sıvısı alındı. Kitle çıkartılarak frozen incelemeye gönderildi. Frozen sonucu sertoli leydig hücreli tümör olarak geldi. Bunun üzerine hastaya over kanseri olarak cerrahi tedavisi uygulandı. Postoperatif 4.günde hastanın genel durumunun iyi olması nedeniyle taburculuğu planlandı.

Tartışma

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser sendromu benzer; kalıcı wolf kanalı ve mülleriyan kalıntıları ile testiküler feminizasyon tanısı atanabilmektedir. Testiküler Feminizasyonda androjen reseptör geninde (X'e bağlı resesif geçer Xq11-12) olan mutasyon derecesine göre üç ana gruba ayrılır: Komplet TF, parsiyel TF, İnkomplet TF. Parsiyel ve inkomplet TF da göreceli olarak reseptör bulunduğu için hastalar ambigus genitalia veya inguinal herni nedeniyle puberteye gelinceye kadar tanı almaktadır. Komplet TF da reseptör bulunmadığından meme gelişimi, normal dış genital gelişimi nedeniyle sıklıkla puberte döneminde adet görememe nedeniyle başvurduklarında tanı almaktadırlar. Hastalarda bizim vakamızda olduğu gibi yüksek testosteron düzeyleri mevcuttur. Yapılan çalışmalar inkomplet TF olgularının daha erken teşhis edilmesi sonucu çocuk cerrahisi tarafından opere edildiği, ve olası malignite riskinin azaldığı gözlemlenmiştir [3]. Bugün için önerilen gonadların puberteye kadar bırakılması böylece sekonder seks karakterlerinin gelişmesi, puberte sonrası bilateral gonadektomi yapılmasıdır [4]. Gonadektomi sonrası artan osteoporoz riskine karşı bu hastalara östrojen replasman tedavisi önerilmektedir [4].

Sertoli Leydig Hücreli Tümör (SLHT) tüm over tümörlerinin % 0,5 ini oluşturur [5]. Genellikle tek taraflıdır nadiren % 1,5-2 olguda bilateral görülebilir [5]. Yavaş seyirli olan Sertoli leydig hücreli tümör için kabul edilen tek malignite kriteri metastaz mevcudiyetidir [6,7]. Hastalar çoğunlukla kasık ağrısı şikayeti ile başvururlar, tanıda ultrasonografi, tomografi ve manyetik rezonans yardımcı olmaktadır [8]. Tedavide kitlenin eksizyonu ve frozen önerilmektedir [9]. Bu olguda adneksiyal kitlenin frozen sonucu sertoli leydig hücreli tümör gelmesi nedeniyle tamamlayıcı cerrahi (omentektomi+pelvikparaaortik lenf nodu) seksiyonu tercih edildi.

Geç kalınmış testiküler feminizasyon olgularında gonadlardan tümör gelişme riskinin

50 yaşından sonra daha yüksek (yaklaşık %33) olması nedeniyle erken tanı büyük önem taşır ve puberte döneminde amonere ile başvuran hastalarda testiküler feminizasyon da ayırıcı tanıda düşünölmelidir.

Çıkar ilişkisi: Yazarlar çıkar ilişkilerinin olmadığını beyan etmiştir.

Kaynaklar

1. Ait Sakel A, Asseban M, Kallat A, et al. Vaginoplasty from peritoneal tube of douglas' poutch for androgen insensitivity syndrome (two case reports). J Gynecol Obstet Biol Reprod Paris 2013;S0368:00037-00039.
2. Morris JM. The syndrome of teslicular feminizalion in male pseudo hermaphrodites. Am J Obstet Gynecol 1953;65:1192–1211.
3. Delev P, Pancheva S. The testicular feminization syndrome (morris syndrome), Akush Ginekol Sofia 1998;37:55–57.
4. Balsamo A, Baronio F, Berra M, Bertelloni S, D'Alberon F, Marrocco G, Vallasciani S. Comment on "complete androgen insensitivity syndrome: optimizing diagnosis and management". Case Rep Obstet Gynecol 2014;2014:285715:18-21.
5. Griffin JE, Wilson JD. The syndromes of androgen resistance. N Eng J Med 1960;302:198-199.
6. Speroff L, Glass ROH, Kase NG. Normal and abnormal sexual development. In: clinical Gynecologic Endocrinology and infertility. 4th ed, Baltimore: Williams and Wilkins, 1989;379-380.
7. Cotran RS, Kumar V, Robbins SL. Pathologic basis of disease. 4.th ed. W.B. Soundes company: Phidelphia, 1989;115–116.