

## İNGÜİNAL FITİK AMELİYATI ESNASINDA TESBİT EDİLEN 6 YAŞINDA BİR TESTİKÜLER FEMİNİZASYON OLGUSU

Dr. Durkaya ÖREN (x)  
Dr. Yurdalan ALTINSOY (xx)  
Dr. Nimet YAVİLIOĞLU (xxx)  
Dr. Dursun AKDEMİR (xxxx)

### Ö Z E T :

*İngüinal fitik ameliyatı sırasında tesbit edilen 6 yaşında bir testiküler feminizasyon olgusu takdim edildi.*

### G İ R İ Ş :

Testiküler feminizasyon terimi, 1953 te Morris tarafından erkek psödöhermafrodizmli hastaların bir subgrubuna tanımlamak için teklif edildi (7).

Gerçek hermafrodizm kadın ve erkek gonad dokularının aynı şahısta bulunması ile karakterize nadir bir tıbbi olaydır. Hermafroditlerin çoğu psödöhermafroditler yada genital görünümleri bir cins, gonadları karşı cinsten olan şahıslardır. Bir erkek psödöhermafrodit kadın genital organlarına ve testislere sahip-tirki buna örnek, testiküler feminizasyondur (2,8).

Testiküler feminizasyonlu hastalar genotip olarak erkek, fenotip olarak kadındır. Doğumda ve çocuklukları boyunca normal görünümde-dirler. Genital belirsizlikleri ile ilgili şüphe yoktur. Bazılarında ingüinal herni vardır. Hastaların çoğu puberteden sonra doktora başvurur. Hastalar karakteristik olarak iyi gelişmiş meme, kadın dış genital organları, değişik uzunlukta ve kör bir kese ile sonuçlanan vaginaya sahiptir. Uterus, overler ve tubalar yoktur. Overlerin yerine genellikle pelvis içinde, ingüinal bölgede yada labial yerleşim gösteren testisler bulunur. Pubik ve aksiller kıllanma yok veya azdır. Karyotip daima Y kromozomunu kapsar ve seks kromatini negatiftir (1,7,8).

---

x Atatürk Üniversitesi Tıp Fak. Genel Cerrahi Bilim Dalı Yrd. Doçent.

xx Atatürk Üniversitesi Tıp Fak. Genel Cerrahi Bilim Dalı Op. Dr.

xxx Atatürk Üniversitesi Tıp Üroloji Bilim Dalı Doçenti.

xxxx Atatürk Üniversitesi Tıp Fak. Genel Cerrahi Bilim Dalı Yrd. Doçenti.

Famlyal bir hastalıktır. Etyolojide androjenlere duyarsızlık sözkonusudur. Serum testesteron seviyeleri normaldir. (1,5,6,7,8).

Bu herediter bozukluğun ilk raporu 150 yıl kadar önce, 23 yaşında normal gelişme gösteren bir kadının otopsisinde ingüinal testis ve uterusun yokluğunu bir-şaşkınlıkla karşılayan Steglehner tarafından bildirilmiştir. Bundan sonra çok sayıda olgu rapor edilmiş ve geçen 20 yılda sendrom üzerinde yoğun çalışmalar yapılmıştır. Bu sendroma çeşitli isimler verilmesiyle birlikte "testiküler feminizasyon" terimi genellikle kabul edilmiştir. (7).

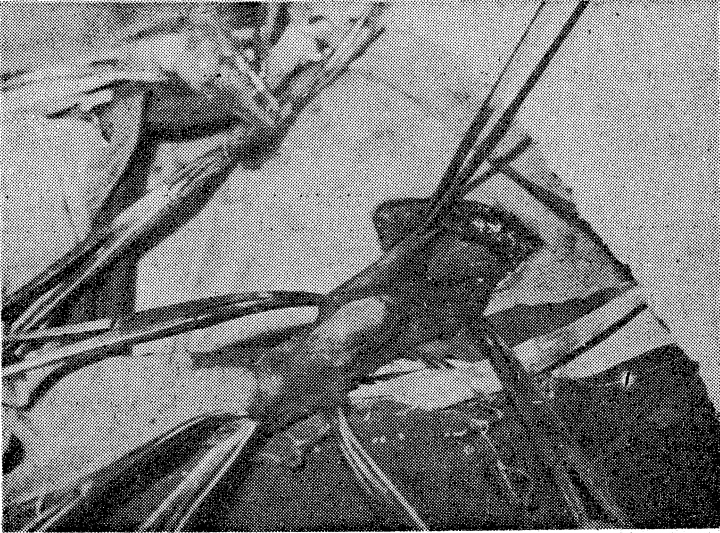
## OLGU BİLDİRİMİ

S.B. Altı yaşında bir kız çocuğu (harici görünümüyle). Heriki kasığında şişlik ve ağrı şikayetiyle hastanemize başvurdu. Hikayesinde; bu şişliklerin 6 aylıktan beri olduğu, öksürüp ağlayınca dışarı çıktığı, yatınca kaybolduğu öğrenildi. Muayenede heriki ingüinalde, ligamentum ingüinalelerin üzerinde ve ingüinal kanalın dış ağzına uyan yerde 4x5 cm büyüklüğünde redüktibl kitleler saptandı. Bilateral ingüinal indirektherni tanısı konan hasta 29.8.19873 tarih ve 9320 protokolle ameliyat için genel cerrahi anabilim dalına yatırıldı. Gerekli ön hazırlıklar yapıp ameliyata alındı. Önce bir taraf sonra karşı taraf ameliyat edildi. Ameliyatta heriki tarafta fitik keseleri prepare edildiğinde kese içinde ve kesenin bir tarafına yapışık orta sertlikte ve 2 cm kadar çapta kitle palpe edildi. Kese açılınca bunların testis olduğu anlaşıldı ve ductus deferens belirgin bir şekilde izlendi (resim 1 ve 2). Ameliyat sırasında Üroloji ve Jinekolojiden konsültasyon istendi. Konsültasyon esnasında sağ fitik kesesinin boynuna uyan yer biraz genişletilerek uterus ve over-

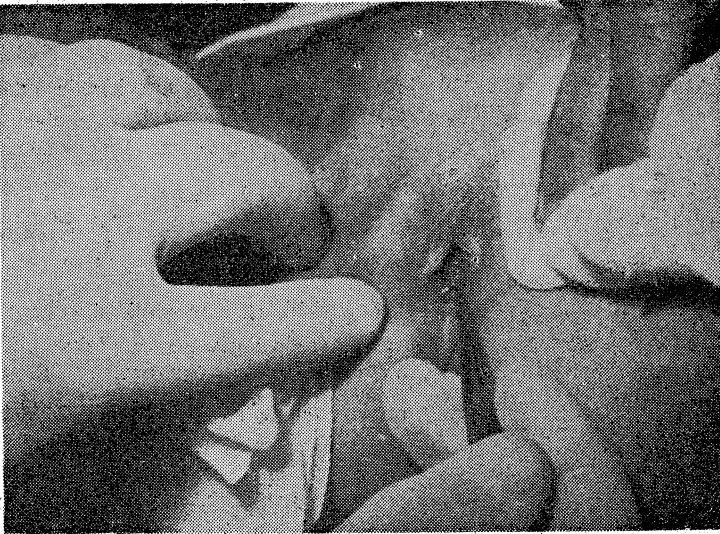


Resim 1

ler araştırıldı. Bu muayene ile uterus ve overlerin olmadığı anlaşıldı. Olayın bir testiküler feminizasyon olduğuna karar verildi. Testis olarak düşünülen oluşumlardan biyopsi alındı. Fitik tamiri yapıldı. Testisler ingüinal kanalda bırakılarak ameliyata son verildi. Biyopsi sonuçları "immatür testis dokusu" olarak geldi. Ayrıca "buccal smear" yapıldı. Bunda, % 6 Pär Cisimciği saptandı. Ameliyat sonrası tekrar yapılan harici muayenede hastanın genital organlar yönünden tamamen kadın görünümünde olduğu görüldü (resim 3).



Rasim 2



Rasim 3

## TARTIŞMA

Testiküler feminizasyonun, seksüel farklılaşmadaki herediter bozukluğa bağlı olduğuna dair kuvvetli deliller vardır. Hastalığın geçişi annedendir ve hastalıklı şahısların hikayelerinden, teyze veya büyük teyzelerinin amenoreik olduğu saptanır (7).

Negatif seks kromatin örneği hemen daima bulunur. Periferal lökosit karyotipi 46/xy dir. Yani, normal erkektekinin aynısı olup gonadlarla uygunluk gösterir (7,8).

Günümüzdeki çalışmalar, bu hastalarda endojen androjenlere karşı tüm hedef organlarda bir duyarsızlık olduğunu göstermektedir. Ancak gerçek mekanizma tam olarak bilinmemektedir (3,5,7).

Madden ve arkadaşları (3), 46/xy taşıyan psödöhermafrodizimli şahıslarda plazma testesteron düzeylerini ve üretimini normal, östrojen düzeylerini ise normal erkektekinden yüksek bulmuşlar, burda esas defektin androjen yapımından çok androjen rezistansına ait olduğunu bildirmişlerdir. Spermatik ven ve arterde testesteron analizi yapan bu araştırmacılar, testesteronun çoğunlukla gonadlardan hasıl olduğunu saptamışlar, testisler çıkarıldıktan sonra dolaşımda testesteron düzeylerinin düşmesinin, testisin androjen yapımındaki biyosentetik kapasitesini gösterdiğini vurgulamışlardır.

Testiküller feminizasyonun komplet ve inkomplet olmak üzere iki tipi vardır. İnkomplet olgularda dihidrotestesteronun cytosol ve nüklear seviyelerde spesifik reseptörlerinin olduğu, ancak cytosol bağlanma ve nüklear tutulmanın normal insana kıyasla düşük olduğu, komplet olgularda ise cytosol bağlanma ve nüklear tutulmanın olmadığı gösterilmiştir (5).

Mc Donald ve arkadaşları (4), normal genç erişkin erkeklerde ve testiküler feminizasyonlu kadınlarda estrone (E1) ve 17  $\beta$  estrodiol (E2) düzeylerini araştırmışlar, testiküler feminizasyonlu olgularda E2 yi, normal genç erkeklerden oldukça yüksek bulmuşlar ve ekstrasglanduler formasyanla açıklanmayacak olan bu yüksekliğin (ortalama 44  $\mu\text{g}/24$  saat) testiküler sekresyondan olabileceğini tahmin etmişlerdir.

Göğüs gelişimi ve vaginal mukoza değişiklikleri östrojenik aktiviteyi gösterir. Fakat bu yapılar gonadektomiden sonra atrofiye olur. Gonadektomiden sonra östriol ve östrodiol düzeyleride düşer. Bütün bunlar testislerin östrojenin ana kaynağı olduğunu göstermektedir. Buna rağmen östrojenler periferik androjenlerdende oluşabilirler (7).

Hastalar normal görünümde olduğundan tanı zordur. Primer amenore genellikle hastayı doktora getiren nedendir. Fenotipi kadın olup primer amenore gösteren çeşitli hastalıklar da vardır. Ancak primer amenore ile birlikte normal

meme gelişmesi ve aksiller kıllanmanın olmadığı tek hastalık testiküler feminizasyondur. Sendrom; meme gelişmesi olup seksüel kıllanması az olan pür gonadal bozukluklardan, 1-uterus olmayışı, 2-plazma ve üriner gonadotropin düzeylerinin çok yüksek olması ile ayrılır. Ayrıca pür gonadal disgenezilerde atrofik vaginal smear vardır (7).

Vaginal ve rektal muayene ile uterusun yokluğu ve kör bir kese şeklinde sonlanan vajenin bulunması tanıyı kesinleştirir (7).

Testiküler feminizasyonda negatif kromatin doğuştan itibaren olduğu gibi bukkal smear le nüklear seksin ayırımı doğru tanı aracı olmalıdır (7)

Yüksek sıklıkta neoplazmın birlikte olması nedeniyle intraabdominal testislerin çıkarılması gerektiği konusunda fazlaca deliller vardır. Bu hastaların testislerinde seminom gelişmesi oldukça sık olup, 1/3 ünde testis tümörü olduğu rapor edilmiştir. Malign tümörler daha çok 30 yaşın üzerinde görülmüştür. Hastalar kadın görünümünde olduğundan tümörler disgerminoma olarak tarif edilmiş, buda birçok karışıklıklara yol açmıştır. Fakat Volpe ve arkadaşları genetik olarak erkek olan bu şahıslardaki bu tümörlerin seminom olarak sınıflandırılmaları gerektiğini vurgulamışlardır (7,8).

Gonadektominin ne zaman yapılması gerektiği konusu biraz tartışmalıdır. Çocukluk çağında testislerin çıkarılmasını öneren yazarlar olduğu gibi genel kanı testislerin puberteden sonra çıkarılması yolundadır. Çünkü testisler, azda olsa salgıladıkları östrojenle sekonder seks karakterlerinin gelişmesine yardım ederler (7,8).

Kastrasyondan sonra hastalarda menapoz belirtileri ortaya çıkar. Göğüslerde ve vaginal epitelde atrofi olur. Bunun için ameliyat sonrası östrojen vermek gerekir (7).

Bu hastalarda nonandrojenik steroidlere karşı hipofizer duyarlık normaldir. Bu durumda, gonadektomiden sonra östrojen ve progesterona cevap olarak gonadotropinler ve prolaktinin davranışı normal kadınlardakine benzer ve testosteronun aromatisasyon ürünleri androjene duyarlığı olmayan bu hastaların nöroendokrin değişikliklerinde hiçbir irreverzibl durum oluşturmaz(6).

Bu tür hastalar saptandığında ailevi araştırma yapıp, özellikle teyzelerde infertilite bulunursa onlar da bir değerlendirmeye tabi tutulmalıdır (7).

Genetik olarak erkek olan bu şahıslar doğuştan kadın görünümlerinden dolayı bir kadın olarak büyüyüp yetişirler. Yani cinsiyet kimlikleri ve seks yönünden yetişmeleri kadın olduğundan erkeklik fikrinin belirmemesine yardım etmek çok önemlidir. Çünkü hastanın genetik olarak erkek olduğunu anlaması derin duygusal karışıklıklarla sonuçlanır. Ancak hastalara uygun bir dille bazı noksanlıklar olduğu anlatılarak gebe kalmasının mümkün olmadığı, gonadlarında kanser tehlikesi yönünden çıkarıldığı söylenebilir (7,8).

Bu genetik hatalı gelişmenin mekanizması tam olarak bilinmemektedir. Bu konuda daha başka araştırmalara ihtiyaç vardır (7).

#### KAYNAKLAR

- 1- Carl-Erich A and Jurgen Sökeland with Rainer ME. Engel: Testicular feminization. Urology. Stutgard-Newyork. p: 310, 1982.
- 2- Hammond CB, Ed. Sabiston DC: Textbook of Surgery. 11 th edition. p: 1692-97, Phladelphia, 1977.
- 3- Madden JD, Walsh PC, Mac Donald PC, Wilson JD: Clinical and endocrinologic characterization of a patient with the syndrome of incomplete testicular femization. J Clin Endocrinol Metab. 41: 751, 1975.
- 4- Mac Donald PC, Madden JD, Brenner PE, Wilson JD, Siiteri PK: Origin of estrogen in normal men and in women with testicular feminization. J Clin Endocrinol Metab. 49: 0905, 1h979
- 5- Medina, M, Chavez B, Perez-Palacios G: Defective androgen action at the cellular level in the androgen resistance syndromes. 1. Differences between the complete and incomplete testicular feminization syndromes. J Clin Endocrinol Metab. 53:1243, 1481,
- 6- Niçoletti, I, Filipponi P, Fedeli L, Sautori PA, Santensanio F: Effect of estrogens and progesterone on gonadotropin and prolactin release in a patient with androgen insensitivity. Obstet Gynecol. 58: 527, 1981
- 7- Palacios-Perez G, Jaffe RB: The syndrome of testicular feminization. Pediatric Clinics of North America. Vol. 19, No 3, p: 653-665, 1972.
- 8- Uslu M: Başlıca özellikleriyle kadında önemli genital sendromlar. s: 74-79, Erzurum, 1979.

#### SUMMARY

#### A SIX YEAR-OLD CASE WITH TESTICULAR FEMINIZATION ESTABLISHED DURING THE OPERATION OF THE INGUINAL HERNIA

A six year-old case with testicular feminization established during the operation of the inguinal hernia was presented.