

CASE REPORT

گزارش یک مورد فقدان مادرزادی آلت تناسلی، عوارض همراه و درمان آن

دکتر علی شمسا^۱، دکتر سید محمد جواد پریزاده^۲، دکتر محمد اصل زارع^۳، دکتر محمد مورخ^۴

مقدمه

بودند در ماه هفتم حاملگی مادر و با سازارین به دنیا آمد. هیچ بیماری ارثی در خانواده پدر و مادر وی وجود نداشت. مادر بیمار سالم بوده و در طی دوران حاملگی از دارویی استفاده نمی کرد و هیچگونه رادیوگرافی هم از وی به عمل نیامده بود. وزن طفل موقع تولد حدود ۲/۵ کیلوگرم بود. در هنگام تولد اسکروتوم حاوی بیضه ها و فقدان مادرزادی آلت تناسلی مشخص شد. بیمار هیچ گونه معبری برای عبور ادرار در نواحی تناسلی نداشت و مدفوع آبکی را که مخلوطی از ادرار و مدفوع بود از رکتوم دفع می کرد.

طفل در روز هفدهم تولد در زاهدان تحت عمل سیستوستومی قرار گرفته و برایش کاتتر فولی شماره ۱۲ می گذارند. سوند به فاصله هر دو هفته تعویض می شده است. علیرغم داشتن سوند سیستوستومی باز هم بیمار مدفوع آغشته به ادرار از خود دفع می کرده است.

بیمار در تاریخ ۲۹/۷/۸۲ به ما مراجعه کرد. در معاینه، اسکروتوم کاملاً طبیعی دارای دو بیضه به ابعاد طبیعی و دارای واژدفران بود. سوند سیستوستومی وجود داشت. بیمار عفونت ادرار با پرتوئوس میرابلیس به مقدار زیاد حساس به سفالوسبورین، سپروفلوكسازین، سفیکسیم و ... داشت. وزن بیمار ۹ کیلوگرم،

فقدان مادرزادی آلت تناسلی یکی از ناهنجاری های فوق العاده نادر دستگاه تناسلی است که در هنگام تولد تشخیص داده می شود. این ناهنجاری معمولاً همراه با ناهنجاری های دیگر دستگاه ادراری تناسلی می باشد و به همین دلیل اکثر قریب به اتفاق این بیماران مرده به دنیا می آیند و یا عمر فوق العاده کوتاهی را سپری می نمایند. اخیراً یک مورد طفل ۱۸ ماهه مبتلا به این ناهنجاری به ما معرفی شد که همراه با فیستول پیشابرای به رکتوم، سنگ های متعدد مثانه و مجرأ و سوند سیستوستومی بود. معمولاً توصیه می شود که این اطفال به سمت جنس دختر سوق داده شوند.

معرفی مورد

کودکی ۱۸ ماهه، اهل سراوان از استان سیستان و بلوچستان، اولين فرزند خانواده از مادر و پدری که دخترخاله - پسرخاله

*- نویسنده مسئول: استاد گروه بیماریهای اورولوژی - بیمارستان قائم (عج)

تلفن: ۰۵۱۱ ۸۴۱۷۴۰۴ نمبر: ۰۴۱۷۴۰۴

E-mail : shamsa@mums.ac.ir

-۲- ادبیات گروه بیماریهای اطفال - بیمارستان امام رضا(ع)

-۳- استادیار گروه بیماریهای اورولوژی- بیمارستان قائم (عج)

-۴- دستار گروه بیماریهای اورولوژی - بیمارستان قائم (عج)

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی مشهد

تاریخ دریافت: ۱۳۸۴/۱/۲۰ تاریخ پذیرش: ۱۳۸۴/۱۱/۲۲



شکل ۳: سیستوگرافی آنته گردید که نشان دهنده ورود ماده حاجب از مجرای خلفی به رکتوم می باشد (فیستول اورترورکتال)

معاینه احشای شکمی نکته غیرطبیعی را نشان نداد. گوش ها و بینی وضعیت طبیعی داشتند. زیر بیهوشی از طریق سوراخ سیستوستومی قبلی، با استفاده از یورتروسکوپ و دستگاه پنوماتیک لیتوکلاست، سه سنگ زرد رنگ صاف به اندازه لویا و سه سنگ مجرما مشاهده و خرد و سپس خارج شد و جهت کشتم و آنالیز شیمیایی ارسال گردید. جنس سنگ فسفات کلسیم، کشت آن کبسیلا پنومونیه و پروتوس میرابلیس (هر دو به مقدار نادر) بود. یورتروسکوپی (Urethroscopy) از طریق مثانه، ورومونتانوم طبیعی را نشان داد (وجود پروستات). پیشابرای حدود ۲/۵ سانتی متر پایین تر به رکتوم باز می شد. از بیمار در پایان کار رکتو یورتروسیستوسکوپی Rectourethro cystoscopy به عمل آمد. بعد از ورود به رکتوم و کمی بالاتر از اسفنکتر آنال، کanal آنال دو راهه می شد یک راه به رکتوم و راه دیگر پیشابرای و مثانه. ورومونتانوم، گردن مثانه و سوراخ های حالت از این طریق مشاهده شد.

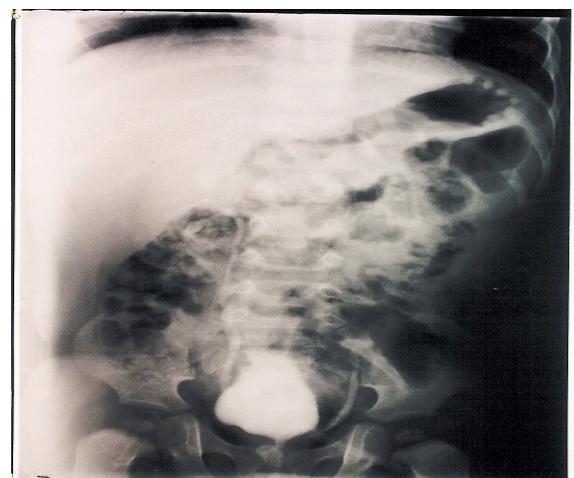
والدین بیمار تمایل داشتند که فرزندشان در جهت پسر رشد کند و اجازه رشد وی را در جهت زنانگی نمی دادند. لذا در هفته بعد یعنی ۸۲/۸/۲۱ مجدداً بیمار بیهوش شد و تحت وضعیت لیتوتومی با برش U معکوس روی پرینه، مجرای ادراری مشخص گردید و سپس محل اتصال پیشابرای به رکتوم (با استفاده از عبور سوند فلزی از طریق مثانه به مجرای و لمس آن در حین عمل) مشخص و قطع گردید. رکتوم در دو لایه ابتدا با ۳-۰ vicryl و طور ممتد continuous و سپس با ۳-۰ silk به طور مجزا دوخته

درجه حرارت 37°C ، $\text{Na}=145\text{ meq/lit}$ ، $\text{Cr}=0/4\text{mg/dl}$ ،
 $k=4/5\text{ meq/lit}$ ، $\text{FBS}=65\text{mg/dl}$ ، $\text{urea}=19$

تصویربرداری شامل سونوگرافی کلیه ها ، KUB و IVP (شکل های ۱ و ۲) رادیوگرافی قفسه صدری و استخوان های مج چشم دست از وی به عمل آمد. دو کلیه سالم و بدون چسبندگی و یا هیدرونفروز و مثانه طبیعی وجود داشت سه سنگ داخل مثانه و سه سنگ کوچکتر داخل مجرای پروستاتی وجود داشت سیستوگرافی از طریق سوند سیستوستومی برای بررسی ریفلاکس و بررسی فیستول ادراری نیز انجام شد. ریفلاکس ادراری وجود نداشت ولی ماده حاجب از طریق پیشابرای به رکتوم و از آنجا به کولون پایین رونده، نفوذ کرده بود (شکل ۳). رادیوگرافی قفسه صدری و معاینه آن طبیعی بود. سمع قلب و ریه نیز طبیعی بود. کشت کروموزمو می انجام گردید که نتیجه آن ۴6xy بود.



شکل ۱: KUB بیمار، سنگ های متعدد مثانه و مجرای خلفی



شکل ۲: IVP بیمار، کلیه ها، حالب و مثانه، به شکل نرمال دیده می شود

ریفلاکس	کلیه نعل اسپی
فیستول مثانه به کولون	مثانه هیپوپلاستیک
آژنزی پروستات	پیشابراه کور
کرپتور کیدیسم	آژنزی سینیال وزیکول
فتق اینگوینال	هیدروسل
ناهنجاری های غیر کلیوی همراه با «آفالی»	آنوس ایمپروفوره
آناسفال	مگاکولون
آترزی مقعد	پانکراس حلقوی
فیستول نای به مری	پاهای چمامی
کبد بزرگ	اختلالات کروموزمی
شریان واحد نافی	گوش اضافی یا استقرار پائین تر گوش ها
موزانیسم	سینه کبوتری
سوراخ بین دو بطن	بینی زین اسپی
بدجفت شدن دندانها	همان طور که قبل اشاره شد بیمار ما هیچ کدام از این ناهنجاری ها را به همراه نداشت شاید تنها اشکالی که بتوان ذکر کرد و ضعیت مخصوص دفع مدفوع وی بود به این ترتیب که بیمار در وضعيت ثابت چهار دست و پا شروع به دفع مدفوع می کرد.
Skoog و Belman	استقرار سوراخ پیشابراه را به سه نوع بعد از اسفنکتر (۶۰٪) با بیشترین میزان طول عمر (۸۷٪)، قبل از اسفنکتر (۱۲٪) با ۳۶٪ مرگ و میر در دوران نوزادی و آترزی پیشابراه (۱٪) و مرگ حتمی تقسیم بندی کرده اند. ^(۶) استقرار سوراخ مه آی بیمار ما از نوع بعد از اسفنکتر و به صورت فیستول پیشابراه به رکتوم بود که ما با الهام از روش THREATT با برش روی میاندوراه این ارتباط را قطع کردیم. ^(۷)
روش مرسوم هدایت این اطفال به طرف جنس دختر می باشد. به این منظور اورکیدکتومی و ساختن وازن به طور همزمان و در Supine abdominal perineal Prone Posterior	و سپس عمل چسباندن راخه اسکروتوم به پوییس را در نوزادی و سپس عمل واژینوپلاستی را توصیه می کنند. ^(۸)
Sarin	اخیراً Sarin و همکارش روی هدایت این اطفال به طرف زنانگی

شد و مجرأ تا نزدیک مثانه آزاد و در زیر اسکروتوم perineal urethrostomy مستقر شد. سوند یورتروستومی و سوند سیستوستومی گذاشته شد. بیمار دوره نقاوت را به خوبی سپری کرد. سوند مجرأ در روز ۱۹ و سوند سیستوستومی در روز ۲۱ بعد از عمل خارج گردید. سیستوگرافی از طریق سوند سیستوستومی انجام شد بسته شدن فیستول اورتوروکتال تأیید گردید. بیمار بدون سوند ادراری با دفع ادرار از طریق پرینه با کنترل ۱۰ دقیقه مخصوص شد.

بحث

فقدان آلت تناسلی یا Aphallia یا Apenia یا بسیار نادری است که بروز آن را بین یک پسر در ۱۰ میلیون^(۱) و یک پسر در ۳۰ میلیون نوزاد پسر به دنیا آمده ذکر کرده اند^(۲) این ناهنجاری را باید از آلت کوچک (Micropenis)، آلت پنهان (concealed penis)، اپیسپادیاس، هیپوسپادیاس شدید، آمپوتاسیون آلت و پسودوهرمافرودیسم در داخل رحم افتراق داد^(۳). علت آن از نظر جنین شناسی نقص تکامل بر جستگی تناسلی (genital tubercle) است. ولی تاکنون علت این ناهنجاری شناخته نشده است تنها یک بیمار از مادر دیابتی که هیپرگلیسمی وی خوب کنترل نشده بود گزارش شده است^(۵) با توجه به مشاهده کاریوتیپ غیرطبیعی در دو بیمار مبتلا به آژنزی آلت، تخمین می زند که در ایجاد این ناهنجاری ممکن است نقص ژنتیکی دارای نقشی باشد.^(۴)

تاکنون حدود ۸۰ مورد از این ناهنجاری گزارش شده است.^(۱) علت این که با توجه به جمعیت ۶ میلیاردی جهان در حال حاضر بروز این بیماری به این تعداد گزارش شده است همراهی نقایص مادرزادی دیگری است که با زندگی طبیعی منافات دارند مثلاً فقدان دو کلیه.

در زیر ناهنجاری های ادراری کلیوی و غیر کلیوی را ذکر کرده ایم.^(۴)

ناهنجاری های کلیوی همراه با «آفالی»

آژنزی کلیه ها	هیپوپلازی کلیه ها
کلیه های کیستیک	هیدرونفروز
چرخش غیرطبیعی کلیه ها	کلیه های لگنی

جراحی بیشتر، مصرف استروژن و غیره است که همگی مشکلات را افزایش می دهند^(۹).

به نظر ما نیز این بیماران را باید در شرایط فرهنگی - اجتماعی ایران بعد از بررسی روانی رفتاری و تمایل والدین و خود بیمار و نیز بعد از بررسی کروموزومی به همان طرف مردانه سوق داد. اخیراً در غرب نیز به طور پراکنده تمایلاتی در جهت سوق دادن بیمار به طرف مردانگی و ایجاد آلت تناسلی از فلپ آزاد از ساعد یا ساق بروز کرده است^(۱۰).

بیشتر تأکید کردند^(۸). نویسندهای مقاله یک مورد از این ناهنجاری را ابتدا در ۸ ماهگی کولستومی و ارکیدکتومی دو طرفه کرده و در یک سالگی برایش واژینوپلاستی انجام دادند^(۸) به دنبال این مقاله «TIWARI» تحت عنوان نامه ای به سردبیر اظهار داشته است که هدایت این اطفال به سوی زنانگی موافق با فرهنگ غربی است و ادامه می دهد که برای جامعه هند آسان تر است که به صورت یک مرد مجرد باقی بماند تا زن مجرد. به علاوه برای هدایت به سوی زنانگی نیاز به اعمال

References

1. Elder JS. *Abnormalities of the genitalia in boys and their surgical management*. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AJ. Campbell's urology 8th ed: Philadelphia WB Saunders company; 2002.P. 2334-2352.
2. Hendren WH. *The genetic male with absent penis and urethrorectal communication:experience with 5 patients*. J Urol. 1997 Apr;157(4):1469-74.
3. Soderdahl DW, Brosman SA, Goodwin WE. *Penile agenesis*. J Urol. 1972 Sep;108(3):496-9.
4. Johnston WG Jr, Yeatman GW, Weigel JW. *Congenital absence of the penis*. J Urol. 1977 Apr;117(4):508-12.
5. Gripp KW, Barr M Jr, Anadiotis G, McDonald-McGinn DM, Zderic SA, Zackai EH. *Aphallia as part of urorectal septum malformation sequence in an infant of a diabetic mother*. Am J Med Genet. 1999 Feb 19;82(5):363-7.
6. Skoog SJ, Belman AB. *Aphallia: its classification and management*. J Urol. 1989 Mar;141(3):589-92.
7. Thrett CB, Wiener JS. *Aphallia with congenital urethrorectal fistula*. Urology. 2003 Feb; 61(2): 458-9.
8. Sarin YK, Sinha A. *Aphallia*. Indian Pediatr. 2003 Apr;40(4):367-8.
9. Tiwari S. *Should infants with aphallia be raised as females?* Indian Pediatr. 2003 Aug; 40(8): 802-3; author reply 803.
10. Hensle TW. The genitalia. In :Gillenwater SJ, Graghack SJ, Howards SS, Mitchell ME. *Adult and pediatric Urology*: 4th ed. Philadelphia: lippincott williams & wilkins; 2002. P 24389.