

CASE REPORT

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

دکتر علی شمس^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 سزارین 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 ۸۲/۷/۲۹ به ما مراجعه کرد. در معاینه، اسکروتوم کاملاً طبیعی دارای دو بیضه به ابعاد طبیعی و دارای وازدفران بود. سوند سیستوستومی وجود داشت. بیمار عفونت ادرار با پروتئوس میرابلیس به مقدار زیاد حساس به سفالوسپورین، سیپروفلوکساسین، 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 پیشابراه به رکتوم، سنگ های متعدد مثانه و مجرا 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، اولین فرزند خانواده از مادر و پدری که دخترخاله - پسرخاله

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

تلفن: ۰۵۱۱ ۸۴۱۷۴۰۴ نامبر: ۰۵۱۱ ۸۴۱۷۴۰۴

E-mail: shamsa@mums.ac.ir

۲- دانشیار 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: ۱۳۸۴/۱۱/۲۰ تاریخ پذیرش: ۱۳۸۴/۱۱/۲۷



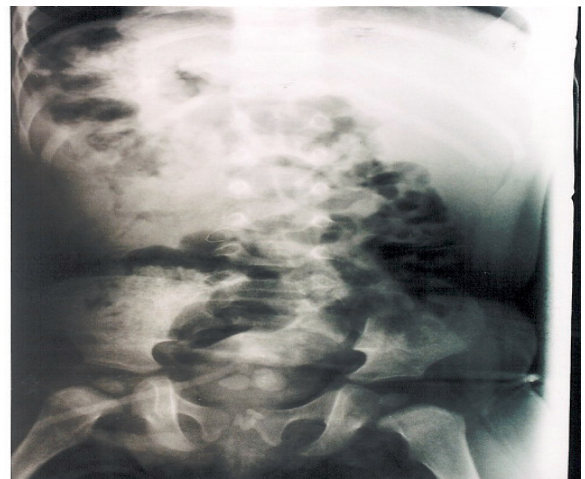
شکل ۳: سیستوگرافی آنته گرید که نشان دهنده ورود ماده حاجب از مجرای خلفی به رکتوم می باشد (فیستول اورتورکتال)

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 لوبیا و سه سنگ مجرا مشاهده و خرد و سپس خارج شد و جهت کشت 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). پیشابراه حدود ۲/۵ سانتی متر پایین تر به رکتوم باز می شد. از بیمار در پایان کار رکتو یورتروسکوپ سیستوسکوپی Rectourethro cystoscopy به عمل آمد. بعد از ورود به رکتوم و کمی بالاتر از اسفنکتر آنال، کانال آنال دو راهه می شد یک راه به رکتوم و راه دیگر پیشابراه و مثانه. ورومونتانوم، گردن مثانه و سوراخ های حالب از این طریق مشاهده شد.

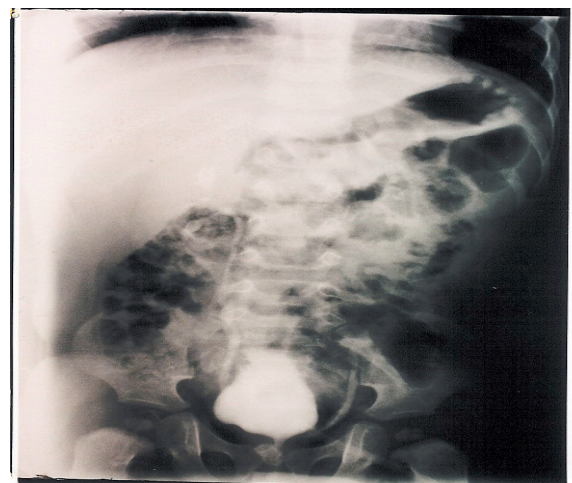
والدین بیمار تمایل داشتند که فرزندشان در جهت پسر رشد کند و اجازه رشد وی را در جهت زنانگی نمی دادند. لذا در هفته بعد یعنی ۸۲/۸/۲۱ مجدداً بیمار بیهوش شد و تحت وضعیت لیتوتومی با برش U معکوس روی پرینه، مجرای ادراری مشخص گردید و سپس محل اتصال پیشابراه به رکتوم (با استفاده از عبور سوند فلزی از طریق مثانه به مجرا و لمس آن در حین عمل) مشخص و قطع گردید. رکتوم در دو لایه ابتدا با vicryl 3-0 به طور ممتد continuous و سپس با silk 3-0 به طور مجزا دوخته

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

تصویربرداری شامل سونوگرافی کلیه ها، KUB و IVP (شکل های ۱ و ۲) رادیوگرافی قفسه صدری و استخوان های مچ 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 پیشابراه 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 کروموزومی انجام گردید که نتیجه آن 46xy 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

شد و مجرا تا نزدیک مثانه آزاد و در زیر اسکروتوم perineal urethrostomy مستقر شد. سوند یورتروستومی و سوند سیستوستومی گذاشته شد.

بیمار دوره نقاهت را به خوبی سپری کرد. سوند مجرا در روز ۱۹ و سوند سیستوستومی در روز ۲۱ بعد از عمل خارج گردید. سیستوگرافی از طریق سوند سیستوستومی انجام شد بسته شدن فیستول اورترورکتال تأیید گردید. بیمار بدون سوند ادراری با دفع ادرار از طریق پرینه با کنترل ۱۰ دقیقه مرخص شد.

بحث

فقدان آلت تناسلی یا Aphallia یا Apenia ناهنجاری 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)، ایسپادیاس، هیپوسپادیاس شدید، آمپوتاسیون آلت و پسودوهرمافرودیسیم در داخل رحم افتراق داد^(۳). علت آن از نظر جنین شناسی نقص تکامل برجستگی 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 زنند که در ایجاد این ناهنجاری ممکن است نقص ژنتیکی دارای نقشی باشد^(۳).

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

کلیه نعل اسبی	ریفلاکس
مثانه هیپوپلاستیک	فیستول مثانه به کولون
پیشابراه کور	آژنزی پروستات
آژنزی سمینال وزیکول	کریپتورکیدیسم
هیدروسل	فتق اینگوینال

ناهنجاری های غیر کلیوی همراه با «آفالی»

آنوس ایمپرفوره	آنانسفال
مگا کولون	آترزی مقعد
پانکراس حلقوی	فیستول نای به مری
پاهای چماقی	کبد بزرگ
اختلالات کروموزومی	شریان واحد نافی
گوش اضافی یا استقرار پائین تر گوش ها	موزائیسیم
سوراخ بین دو بطن	سینه کبوتری
بدجفت شدن دندانها	بینی زین اسبی

همان طور که قبلاً اشاره شد بیمار ما هیچ کدام از این ناهنجاری ها را به همراه نداشت شاید تنها اشکالی که بتوان ذکر کرد وضعیت مخصوص دفع مدفوع وی بود به این ترتیب که بیمار در وضعیت ثابت چهار دست و پا شروع به دفع مدفوع می کرد.

Belman و Skoog، استقرار سوراخ پیشابراه را به سه نوع بعد از اسفنکتر (۶۰٪) با بیشترین میزان طول عمر (۸۷٪)، قبل از اسفنکتر (۱/۲٪) با ۳۶٪ مرگ و میر در دوران نوزادی و آترزی پیشابراه (۱۲٪) 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 واژن به طور همزمان و در وضعیت های Supine abdominal perinedl Prone Posterior و Sagittal توصیه شده است^(۲). برخی هم ابتدا اورکیدکتومی و چسباندن راخته اسکروتوم به پویس را در نوزادی و سپس عمل واژینوپلاستی را توصیه می کنند^(۸).

اخیراً Sarin و همکارش روی هدایت این اطفال به طرف زنانگی

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). نویسندگان مقاله یک مورد از این ناهنجاری را ابتدا در ۸ ماهگی کولستومی و اریکیدکتومی دوطرفه 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. Threatt 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.