

Çocuklarda ambigius genitalyanın cerrahi tedavisi*

Bülent Hayri ÖZOKUTAN, Mustafa KÜÇÜKAYDIN, Selim KURTOĞLU, Hamit OKUR, Cüneyt TURAN

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalları, Kayseri

Özet

Önbilgi/Amaç: Ambigius genitalyalı çocuklarda cinsiyetin belirlenmesi, doktor ve aileler için halen önemli bir so-rundur. Bu çalışmada kliniğimizde uygulama bulan tedavi yaklaşımının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: 1990-1996 yılları arasında ambigius genitalya tanısı ile ameliyat edilen 27 hastaya ait veriler geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: Olgulardan 11'i dişi psödohermafrodit, 11'i erkek psödohermafrodit, 4'ü gerçek hermafrodit ve 1'i mikst gonadal disgenezi tanısı aldı. Tanı yaşları 8 gün ile 16 yıl (ort. 3.7 yıl) arasında değişmekteydi. Dişi psödohermafrodit olgulardan 8'ine sadece kliteroplasti, 2'sine kliteroplasti+perineal vajinoplasti ve birine de kliteroplasti+pull-through vajinoplasti uygulandı. Onbir erkek psödohermafrodit olgunun 6'sına bilateral orşiektomi yapılarak kız cinsiyeti yönünde ameliyat edildi. Bu 6 olgunun 2'sine vajinoplasti yapıldı. Bu gruptaki 5 olgu ise orşidopeksi ve hipospadias onarımı ile erkek cinsiyeti yönünde ameliyat edildi. Gerçek hermafrodit 4 olgudan 3'üne erkek, birine ise kız cinsiyeti yönünde girişim uygulandı. Mikst gonadal disgenezi tanısı alan 1 olguya bilateral gonadektomi ve vajinoplasti yapıldı.

Sonuç: Ambigius genitalyalı olgularda cinsiyet değişikliği veya belirlenmesindeki gecikme, ciddi cinsel kimlik bozukluklarına neden olabilmektedir. Bu yüzden ambigius genitalya, erken tanı ve tedavi gerektiren acil bir problem olarak kabul edilmeli ve tedavi buna uygun planlanmalıdır.

Summary

Surgical management of ambiguous genitalia in children

Background/Aim: Gender assignment in children with ambiguous genitalia is still a problem for the parents and physician. In this study we aimed to evaluate the current management strategy in our department.

Methods: We reviewed the outcome of 27 children with ambiguous genitalia which had been managed surgically in our clinics between 1990 and 1996, retrospectively.

Results: This series consists of 11 female pseudohermaphrodites with congenital adrenal hyperplasia, 11 male pseudohermaphrodites, 4 true hermaphrodites and 1 child with mixed gonadal dysgenesis. The age at diagnosis ranged from 8 days to 16 years (mean 3.7 years). Eight patients with female pseudohermaphroditism were managed with clitoroplasty alone, two with clitoroplasty and perineal vaginoplasty, 1 with clitoroplasty and pull-through vaginoplasty. Six of 11 cases of male pseudohermaphrodites were given a female sex assignment; and underwent bilateral orchidectomy. Two of these 6 patients required vaginoplasty. Five children were raised as males and managed with orchidopexy and hypospadias repair. There were 4 true hermaphrodites of whom 3 were assigned male gender roles, one was assigned female gender role. One case of mixed gonadal dysgenesis was given female sex assignment and managed with bilateral gonadectomy and vaginoplasty.

Conclusion: The management of the child with ambiguous genitalia continues to be one of the more challenging issues. Serious problems of gender identity result when sex assignment is changed or delayed. Sexual ambiguity, therefore, should be considered an urgent social problem that demands early evaluation and surgical treatment.

Anahtar kelimeler: Ambigius genitalya, İnterseks

Key words: Ambiguous genitalia, Intersex

*"Intersex'96, An International Workshop"ta sözlü bildiri olarak sunulmuştur (4-6 Kasım 1996, İstanbul)

Adres: Dr. Bülent Hayri Özokutan, Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Gaziantep
Yayına Kabul Tarihi: 14.08.2001

Giriş

Kısaca cinsiyet belirsizliği olarak tanımlanan ambigius genitalya (AG), tıbbi açıdan olduğu kadar

sosyal, psikolojik, yasal ve etik açıdan da karmaşık bir konu olmayı sürdürmektedir.

Bir çocuğun cinsiyeti, henüz intrauterin dönemde iken kromozom, gonad, hormon ve enzimlerin rol oynadığı bir dizi karmaşık olay sonrasında belirlenmektedir (4). Doğumdan sonra bunlara psikolojik ve sosyal boyutlar da eklenmekte hatta bazı toplumlar da bunlar daha ön plana çıkmaktadır.

AG'nin tanı ve tedavisindeki gecikmeler tıbbi ve sosyal açıdan çok ciddi problemlere neden olmaktadır. Bu yönüyle AG'yi tıbbi aciller içinde değerlendirmek doğru bir yaklaşımdır.

AG'li olgular, ailenin de katıldığı bir çok farklı sağlık branşından kişilerin oluşturduğu ekip tarafından değerlendirilmelidir. Bu hastalık grubunun zaten kendisinden kaynaklanan karmaşık yapısı dışında, diğer hastalıklara oranla daha az görülmesi ve bilgi birikiminin fazla olmaması nedeni ile tedavi aşamasında güçlüklerle karşılaşabilmektedir. Bu makalede kliniğimizde AG'li olgularda izlenen cerrahi tedavi yöntemi ortaya konmuştur.

Olgular ve Yöntem

AG tanısı ile 1990-1996 yılları arasında kliniğimizde tedavi edilen 27 hastaya ait veriler geriye dönük olarak incelendi. Olgular dişi psödohermafrodit (DP), erkek psödohermafrodit (EP), gerçek hermafrodit (GH) ve mikst gonadal disgenezi (MGD) olarak sınıflandırıldı. Tanısal amaçlı olarak kan elektrolitleri, kan ve idrar steroid düzeyi, kromozom analizi, pelvik ultrasonografi, retrograd genitogram, endoskopi, laparotomi ve gonadal biyopsi yapılan olgular, tedavi öncesi çocuk cerrahisi, çocuk endokrinoloğu ve psikiyatrist tarafından değerlendirildi. Steroid ve cinsiyet hormonlarının replasman tedavisi çocuk endokrin servisi tarafından yapıldı. Olguların tanı yaşı, ameliyat yaşı, yapılan ameliyat, belirlenen cinsiyet, komplikasyon ve takip süreleri değerlendirildi.

Bulgular

AG nedeniyle tedavi edilen 27 olgunun tanı yaşı ortalaması 3.7 yıl olup (8 gün-16 yaş) 11'i dişi psödohermafrodit, 11'i erkek psödohermafrodit, 4'ü ger-

çek hermafrodit ve 1'i de mikst gonadal disgenezi tanısı aldı.

DP tanısı alan 11 olgunun tamamı 21-hidroksilaz eksikliğine bağlı konjenital adrenal hiperplazili hastalar olup genetik olarak 46XX kromozom yapısına sahipti. Olguların tanıdaki yaş ortalaması 3.3 yıl (8 gün-16 yıl) bulundu. Olguların 5 tanesi ailesi tarafından erkek çocuk olarak kabul edilmişlerdi. DP grubundaki olguların tamamına feminizan genitoplasti uygulandı. Olgulardan 8'ine sadece kliteroplasti, 2'sine kliteroplasti+perineal vajinoplasti ve 8 yaşındaki bir hastaya da kliteroplasti+pull-through vajinoplasti yapıldı. Kliteroplasti yapılan hastaların tümünde nörovasküler demet korunarak kavernoöz cisim pubise kadar çıkarıldı. Pull-through vajinoplasti yapılan hastanın genitogram ve endoskopisinde vajen, eksternal sfinkterin proksimaline açılıyordu.

EP olan ve kromozom yapıları 46XY olan 11 hastanın 6'sı aileleri tarafından kız olarak kabul edilmişlerdi. Olguların tanı sırasındaki yaşları 1 ay-16 yıl (ort. 5.1 yıl) arasında değişmekteydi. Hastalardan 2'si aynı ailedendi. EP grubundaki olgulardan 6'sı kız, 5'i erkek cinsiyet yönünde ameliyat edildi. Kız cinsiyeti yönünde ameliyat edilen hastalardan 4'üne bilateral orşiektomi, birer olguya ise bilateral orşiektomi sonrası perineal vajinoplasti ve sigmoid kolon kullanılarak kolovajinoplasti yapıldı. Erkek cinsiyet yönünde ameliyat edilenlere orşidopeksi ve hipospadias onarımı yapıldı. Bu grupta dış genital yapısı normal bir kız görünümünde olan bir olguya, inguinal herni ameliyatı sırasında bilateral testis tesbit edilmesi üzerine testiküler feminizasyon tanısı konularak bilateral orşiektomi ve herni onarımı yapıldı. İki olguda Müller kanalı artığı bulunarak eksize edildi. Olguların birinde ise testiste kros ektopi saptandı.

GH grubundaki hastaların yaş ortalaması 1.4 yıl (7 ay-2.5 yıl) bulundu. GH tanısı alan olgulardan 3'ü aileleri tarafından erkek; biri ise kız olarak kabul edilmişti. Üç olguda bir tarafta testis, diğer tarafta over varken; bir olguda bir tarafta testis, diğer tarafta ovo-testis vardı. Kromozom yapısı 2 olguda 46XY, ve birer olguda 46XX ve 46XX/XY bulundu. GH tanısı alan hastalardan 3'üne histerektomi ve tek taraflı salpingooferektomi sonrası orşidopeksi ve hipospadias onarımı yapılarak erkek cinsiyet, birine

ise tek taraflı orşiektomi+kliteroplasti yapılarak kız cinsiyeti yönünde ameliyat edildi.

MGD tanısı alan ve kromozom yapısı 45X/46XY olan 1.5 aylık bir hastada gonadların bilateral olarak disgenetik olduğu saptandı, disgenetik gonadlar çıkarılarak vajinoplasti yapıldı.

Komplikasyon olarak kliteroplasti yapılan bir olguda hafif derecede hematoma ve birinde de yara enfeksiyonu gelişti. Her iki olgu da konservatif tedavi ile sorunsuz olarak iyileşti.

Bütün gruplardaki olguların ortalama takip süresi 2.4 yıl (4 ay-6.5 yıl) olarak bulundu.

Tartışma

AG'li olguya yaklaşımda aile ve doktorları kritik kararlar beklemektedir. Belirlenecek cinsiyet ve yapılacak ameliyatın türü dışında ameliyatın zamanlaması da önem taşımaktadır. Cerrahi girişimin zamanlaması konusunda tam bir fikir birliği olmamakla birlikte AG'li olgulara çoğunlukla 'erken' girişim önerilmektedir. Bu sırada erken girişimin psikolojik avantajları ve yapıların daha küçük olmasının getirdiği teknik güçlükler arasında denge kurulmalıdır (1). Yenidoğan döneminde yapılan girişimlerin kozmetik sonuçlarının geciktirilmiş ameliyatlara kıyaslandığı zaman oldukça iyi sonuçlar verdiği ve psikolojik gelişim açısından daha olumlu olduğu bildirilmiştir (12). Tanı konulma yaşı ve cerrahi girişimin giderek daha erken yapılması ile komplikasyon oranlarının da azaldığı öne sürülmüştür (7). Tanının erken konulması, ileri yaşlarda cinsiyet değişikliği olasılığını da ortadan kaldırır.

İlk 3-6 aylık dönemin tedavi için optimal bir zaman olduğu belirtilmekle birlikte, vajinanın eksternal sfinkterin proksimaline açıldığı olgularda vajinoplasti 2 yaşından sonra yapılmalıdır (3,9). Yenidoğan döneminde cinsiyetin kesin olarak belirlenmemesi ve majör bir cerrahi girişim yapılmamasını ileri süren yazarlar da vardır (2). Serimizde yenidoğan döneminde tanı konulan sadece iki hasta oluşu, toplumumuzun ve sağlık çalışanlarının bu konuda bilgilendirilmesi gerektiğini düşündürmektedir.

Tedavi uygun yaşa kadar geciktirilebileceği halde

tanının mümkün olduğu kadar erken dönemde konulması, çocuk ve ailesini ileri dönemlerdeki olası sosyal ve psikolojik sorunlardan korur. Hastanın hastaneye geç başvurmamasından kaynaklanan tanı ve tedavideki gecikme, karşılaşılan başlıca güçlüklerden birisidir. Serimizdeki ortalama tanı yaşı 3.7 yıl olup tanıdaki gecikmenin, 5.1 yıl olan yaş ortalaması ile özellikle EP grubunda olduğu dikkati çekmektedir.

Yapılacak cerrahi girişimlerde belirlenecek cinsiyet, tamamıyla olguya özgü olmalıdır. Girişim öncesi hastanın fizik muayene ve laboratuvar bulguları, multidisipliner yaklaşımla değerlendirilmeli ve aileye konu ile ilgili ayrıntılı bilgi verilmelidir.

Klinik uygulamada karşılaşılan bir diğer sorun ise tıbbi yönden uygun görülen cinsiyet tercihinin bazı aileler tarafından kabul edilmemesi, hatta bazen tedaviyi reddedecek kadar ısrarcı olunmasıdır. Bu durumun, toplumun kültür yapısı ile ilgili olduğu düşünülebilir. Toplumumuzda tercihin erkek çocuk yönünde olduğu bilinmektedir. Yapılan istatistiklerde AG olgularının % 90'ına kız cinsiyeti yönünde genitoplasti yapıldığı görülmüştür (1,11). Olgularımızın % 70'ine feminizan genitoplasti uygulandı. DP tanısı alan 11 olgunun tamamına ve MGD olan 1 olguya feminizan genitoplasti yapıldı. Serimizde GH ve EP gruplarında maskülinizan genitoplasti oranının fazla olduğu dikkati çekmektedir. Bunlar, aileleri tarafından erkek olarak kabul edilen ve tanısı geç konulan olgulardır. Tanı yaşı geciktikçe cinsiyet değişiminin kabul edilme oranı azalmaktadır.

Cinsiyet tayininde kromozom yapısı tek başına belirleyici değildir. Cerrahi açıdan kozmetik ve fonksiyonel olarak kabul edilebilir düzeyde dış genital yapı oluşturmak daha kolaydır. Ayrıca yapılan bir çalışmada, maskülinizan genitoplasti için yapılan ameliyat sayısının, feminizan genitoplasti için yapılandıktan yaklaşık iki kat fazla olduğu bildirilmiştir (6). Girişimin türünü belirlerken dikkate alınması gereken noktalardan birisi de fertilitedir. Özellikle konjenital adrenal hiperplazili hastalar, dış genital yapıları ne olursa olsun, kromozom yapısı, iç genital organları açısından tamamen normal ve potansiyel olarak fertil bir dış genital yapı için kesinlikle kız cinsiyeti yönünde genitoplasti yapılmalıdır. Serimizdeki

11 DP olguların tamamı bu şekilde tedavi edilmiştir. GH, EP ve MGD gruplarında bu kararı vermek daha zordur. GH'de cinsiyet belirlenmesinde iç genital organlar, gonadın yapısı ve karyotipten çok dış genital organların yapısına göre karar verilmesini savunan yazarlar vardır (8).

Serimizde, kliteromegali olan olgularda glans ve nörovasküler demetin korunarak korpusun rezeke edildiği türde kliteroplasti uygulandı. Spance ve Allen (13) tarafından tanımlanan bu metod son yıllarda daha çok kabul görmektedir. 1970'li yılların başına kadar popüler olan klitoris tamamen rezeke edildiği kliterektomi işlemi ise artık uygulanmamaktadır. Diğer bir alternatif olan klitoral 'recession' da ise rezeksiyon yapılmadan klitoris pubik arkın arkasına gizlenmesi önerilmiştir (1,10). Bu yöntem klitoral hipertrofinin hafif olduğu olgularda uygulanmakla birlikte hipertrofinin fazla olduğu olgularda dispareniye neden olabilmektedir (11,12).

Vajinanın eksternal sfinkterin proksimalinden üretraya girdiği olgularda pull-through vajinoplasti iki yaşından itibaren yapılmalı, vajinanın tamamen bulunmadığı olgularda ise neovajina oluşturmak için adölesan döneme kadar beklenmelidir (4). Perineal vajinoplasti ise yenidoğan döneminden itibaren uygulanabilmektedir. Vajinanın eksternal sfinktere göre lokalizasyonunu belirlemenin en iyi yolu retrograd genitogram ve endoskopidir (1). Serimizde DP tanısı alan ve vajinası eksternal sfinkterin proksimaline açılan 8 yaşındaki bir olguya pull-through vajinoplasti, EP tanısı alan 16 yaşındaki bir olguya ise sigmoid kolon kullanılarak kolovajinoplasti yapıldı. Vajinanın bulunmadığı durumlarda neovajina oluşturmak için değişik yöntemler kullanılmıştır (5,14).

AG'li hastaların uzun dönem takipleri ile ilgili yeterli sayıda çalışma bulunmamaktadır. Serimizdeki olguların takibinde bir sorunla karşılaşılacakla birlikte hiçbirinin henüz cinsel olarak aktif olmaması nedeniyle fonksiyonel sonuçlar açısından yorum

yapılamamıştır.

Sonuç olarak AG'nin uygun tanı ve tedavisi için multidisipliner yaklaşım gerekmektedir. Olguları daha sonraki psikolojik ve sosyal travmalardan korumak için tanının olabildiğince erken dönemde konulması ve bireye özgü girişim tercih edilmelidir.

Kaynaklar

1. Coran AG, Polley TZ Jr: Surgical management of ambiguous genitalia in the infant and child. J Pediatr Surg 26:812, 1991
2. Diamond M, Sigmundson HK: Management of intersexuality. Guidelines for dealing with persons with ambiguous genitalia. Arch Pediatr Adolesc Med 151:1046, 1997
3. Donahoe PK, Hendren WH: Perineal reconstruction in ambiguous genitalia infants raised as females. Ann Surg 200:363, 1984
4. Donahoe PK, Schnitzer JJ: Ambiguous genitalia in the newborn, in O'Neill JA, Rowe MI, Grosfeld JL et al (eds): Pediatric surgery. St Luis. Mosby-Year-Book 1998, pp:1797
5. Hendren WH, Atala A: Use of bowel for vaginal reconstruction. J Urol 152:752, 1994
6. Krstic Z, Perovic S, Radmanovic S, et al: Surgical treatment of intersex disorders. J Pediatr Surg 30:1273, 1995
7. Lobe TE, Woodall DL, Richards GE, et al: The complications of surgery for intersex: changing patterns over two decades. J Pediatr Surg 22:651, 1987
8. Luks FI, Hansbrough F, Klotz DH Jr, et al: Early gender assignment in true hermaphroditism. J Pediatr Surg 23:1122, 1988
9. Oesterling JE, Gearhart JP, Jeffs RD: A unified approach to early reconstructive surgery of the child with ambiguous genitalia. J Urol 138:1079, 1987
10. Randolph J, Hung W, Rathlev MC: Cliteroplasty for females born with ambiguous genitalia: a long-term study of 37 patients. J Pediatr Surg 16:882, 1981
11. Schober JM: Long-term outcomes and changing attitudes to intersexuality. BJU Int 83: suppl 3:39, 1999
12. Sharp RJ, Holder TM, Howard CP, et al: Neonatal genital reconstruction. J Pediatr Surg 22:168, 1987
13. Spence HM, Allen TD: Genital reconstruction in the female with the adrenogenital syndrome. Br J Urol 45:126, 1973
14. Wesley JR, Coran AG: Intestinal vaginoplasty for congenital absence of the vagina. J Pediatr Surg 27:885, 1992