

دکتر هوشنگ پورنگ

دکتر ولی الله محرابی

دکتر مسعود ناظم

دانشگاه علوم پزشکی تهران - بیمارستان امیرکبیر (بخش جراحی)

عدم تشکیل آلت در پسرچه ها گزارش یک مورد نادر

مقدمه

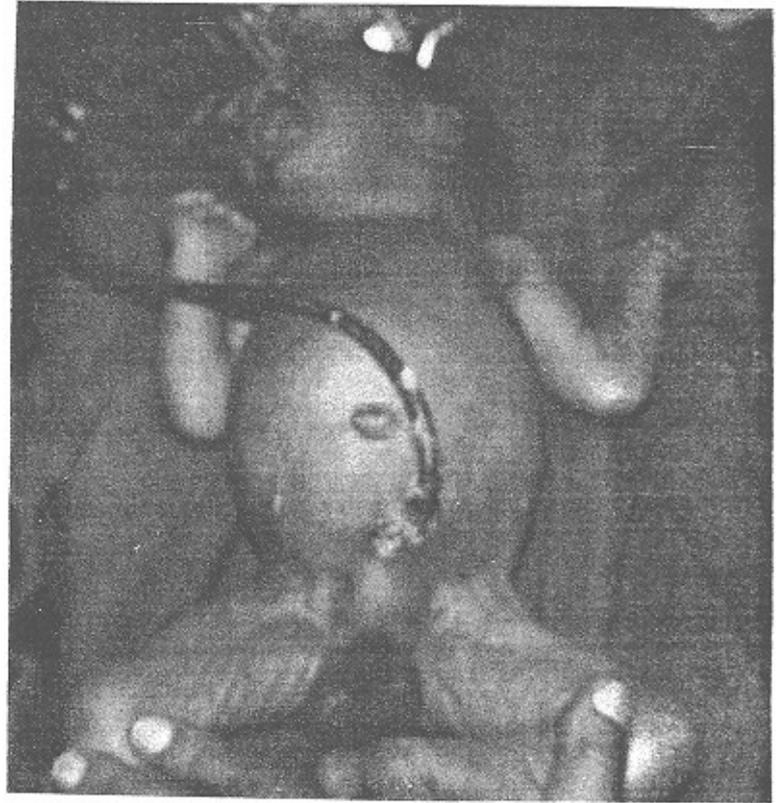
عدم تشکیل آلت (Penile Agenesis, Aphallia) از ناهنجاریهای مادرزادی نادری است که بروز آن را یک مورد در ۱۰ تا ۳۰ میلیون ذکر می کنند و در یک سوّم موارد به علت ناهنجاریهای عمده همراه که با زندگی منافات دارد جنین در رحم می میرد. طبق بررسی مؤلفین در منابع بین المللی تا سال ۱۹۹۰ جمعاً ۷۵ مورد از آن گزارش شده است (۶،۵) و تا آنجایی که ما اطلاع داریم تاکنون موردی از آن در ایران گزارش نشده است. محلّ خروج ادرار (Meatal Orifice) تعیین کننده پیش آگهی بیماری است به طوری که هرچه این محلّ پروکسیمال تر باشد ناهنجاریهای همراه با آن زیادترند که با زندگی منافات پیدا می کند (۳). تعیین سریع جنسیت (به طرف جنس مؤنث) با گونادکتومی در روزهای اول زندگی باعث کاهش مسائل روانی-اجتماعی بعدی می شود (۱۴،۹).

در این گزارش ما نوزادی را معرفی می نمایم که ظاهری پسرگونه با اسکروتومی خوب رشد یافته و دو بیضه ظاهراً طبیعی داشته ولی فاقد آلت و هرگونه آثاری از آن بوده است. مثانه با کانالی غیرعادی (پیشابراه) به رکتوم ارتباط داشته و هیدرواورتر و نفروز دو طرفه نیز جلب توجه می نموده است.

شرح حال بیمار

نوزاد دو روزه ای که در هفته ۳۴ حاملگی به دنیا آمده بود به علت اتساع شکم، استفراغ و عدم دفع مکنیوم و ادرار در تاریخ ۱۳۷۲/۶/۱۲ به بیمارستان امیر کبیر آورده شد (شکل ۱). مادر ۲۶ ساله سابقه دوسقط جنین دو ماهه و سه ماهه داشت، پدر سالم و از زن قبلیش دارای ۶ فرزند سالم بود. ازدواج فامیلی نبود. در

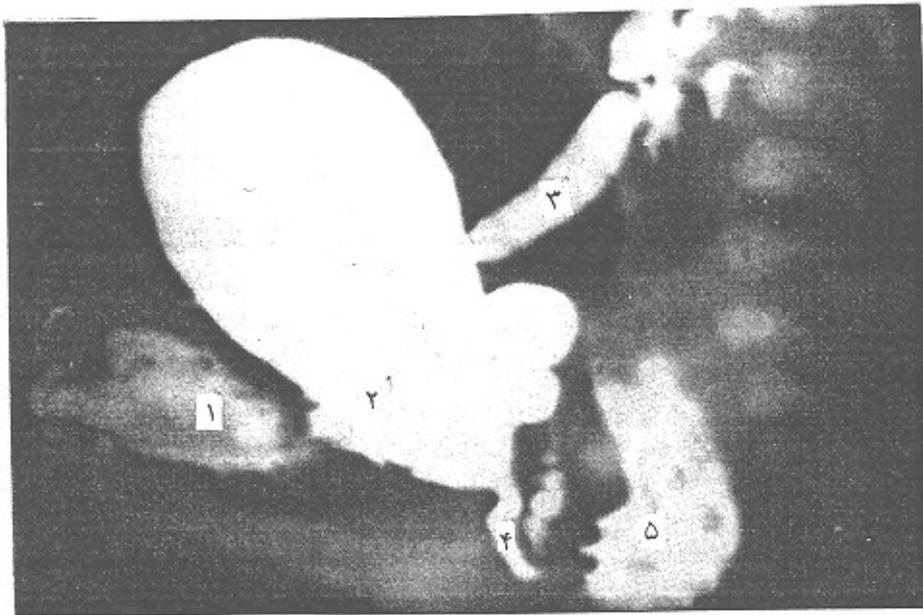
دوران حاملگی مادر قرصهای کلردیازوپزکساید، اسپیرین، آمپی سیلین، مولتی ویتامین، آسید فولیک و آهن مصرف نموده بود.



شکل ۱ - نوزاد مبتلا به آرترزی آلت. بیضه های طبیعی؛ اتساع نسبی شکم باسیستوستومی

نوزاد تب نداشت، وزن ۲۹۰۰ گرم، قد ۴۸ سانتی متر و دورسر ۳۴ سانتی متر بود. دیسترس تنفسی داشت، شکم متسع بود و در محل آلت هیچ چیزی که دال بر وجود آلت باشد دیده نمی شد. اسکروتوم طبیعی بود و هر دو بیضه در داخل آن به خوبی لمس می شدند. مقعد در محل طبیعی خود بود و با دیلاتاسیون مکونیوم

فراوانی دفع شده اتساع شکم و دیسترس تنفسی کاهش یافت. مثانه متسع تا حد ناف در لمس مشخص شد که ابتدا با پونکسیون تخلیه ولی مجدداً پر شد. رادیوگرافی ساده تصاویر هوا-مایع فراوانی نشان داد. کلیه ها در اولتراسونوگرافی هیدرونفروتیک، آرت اوره خون ۵۴، کراتینین ۰/۶، کلسیم ۷ و فسفر ۳/۲ میلی گرم در ۱۰۰ میلی لیتر سرم خون بود. ابتدا به طور اورژانس سیستوستومی صورت گرفت. در پیلوگرافی وریدی هیدرونفروز داشت. در سیستوگرافی فستول به رکتوم (پیشابراه) و ریفلاکس وزیکواورترال جلب توجه نمود (شکل ۲). سکس کروماتین در بوکال اسمیر منفی بود (پسر). وضعیت بیمار برای والدین شرح داده شد و با رضایت آنان در بیستمین روز زندگی گونادکتومی دوطرفه انجام گرفت. اسکن ایزوتوپیک کلیه ها فونکسیون نسبتاً خوب آنها را با هیدرونفروز و مگالاورتر نشان داد. چون بیمار عفونت ادراری پیدا کرد با سیستوستومی تحت درمان طبیبی قرار گرفته مرخص شد تا جهت ادامه درمان بعداً مراجعه نماید.



شکل ۲ - سیستوگرام بیمار: ۱ مسیر سوند ۲ مثانه ۳ ریفلاکس مثانه به حالب ۴ ارتباط پیشابراه به رکتوم؟ ۵ رکتوم

آژنزی آلت یا Aphallia از ناهنجاریهای مادرزادی نادری است که اتیولوژی آن بدرستی شناخته نشده است. به نظر می رسد اشکال در رشد توبرکول ژنیتال در رویان عامل اصلی آن باشد. رشد دستگاه تناسلی در جنس مرد تحت اثر آندروژن های مترشح از بیضه های جنین است و با طولیل شدن توبرکول ژنیتال، آلت (Phallus) را می سازد (۱۱). تشکیل نشدن یا اشکال در رشد توبرکول ژنیتال باعث آترزی آلت می شود (۱۰) و انتهای سینوس ادراری-تناسلی (Urogenital Sinus) به طرف توبرکول ژنیتال نرفته در نتیجه پیشابراه (Urethra) در پرنه تا کانال آنال و رکتوم باز می شود (۶). آنومالی های همراه با آفالی عبارتند از: ناهنجاریهای دستگاه ادراری-تناسلی مثل هیپولاری کلیه ها، ریفلاکس وزیکواورترال، آژنزی پروستات، کلیه نعل اسبی، بیضه هیپوپلاستیک و کریپتورکیدی. سایر ناهنجاریها عبارتند از: هیپولاری ریه، نبودن خط میانی (Raphe)، آنوس بسته، تنگی مادرزادی رکتوم، فیستول رکتوواژینال، هرنی و هیدروسل، آترزی ساکروم، همی ورتبرا (۴، ۲، ۱، ۸ تا ۱۲، ۱۳). گاهی این ناهنجاریهای ادراری-تناسلی، گوارشی و ریوی به قدری شدیدند که یک سوم بیماران در داخل رحم می میرند. این بچه ها از نظر کاربوتیپ ۴۶XY هستند.

اعمال جراحی که در این بیماران صورت می گیرد غیر از موارد اورژانس طیف وسیعی دارد. ابتدا باید برای تغییر جنسیت آنها به سمت دختر تصمیم گرفت چه این تغییر از نظر تکنیکی و روانی-اجتماعی عملی تر می باشد. این امر ممکن است مورد قبول والدین نباشد که در اینصورت باید به آنان تفهیم نمود که این کار جهت جلوگیری از ایجاد مشکلات روانی-اجتماعی باید صورت بگیرد (۱۴، ۹).

عمل دیگر تثبیت فونکسیون کلیه ها و برقراری جریان عادی ادراری است. مرحله بعدی ساختن واژن بین رکتوم و مجرای ادراری است. تجویز استروژن در سن بلوغ جهت رشد سینه ها و ایجاد حالت زنانه لازم است. بعد از برداشتن گونادها پوست اسکروتوم باید حفظ شود تا جهت ساختن واژن و پیشابراه از آن استفاده گردد. در مواردی که والدین راضی به گونادکتومی نباشند یا بیماران دیر مراجعه نمایند می توان با استفاده از تکنیک های ترمیمی و پروتزی برای بیماران آلت درست کرد (۶، ۲).

نوزاد دو روزه ای معرفی می شود که بکلی فاقد پنیس ولی دارای بیضه هایی با حجم و اندازه طبیعی و اسکروتوم نرمال بود. مجرای ادراری در رکتوم قرار داشت. والدین خویشاوند نبودند. مادر در دوران حاملگی از کلردیازپروکساید، آسپیرین، آمپی سیلین، آسید فولیک و ترکیبات مولتی ویتامین مصرف کرده بود. کاربوتیپ نوزاد ۴۶XY بود.

چون ترمیم آلت ممکن نبود تصمیم به تغییر جنسیت گرفته شد و بیمار در روز دهم گونادکتومی دوطرفه شد تا در آینده تحت عمل واژینوپلاستی و تغییر مسیر مجرای ادراری قرار گیرد.

7. Kessler WO, McLaughlin AP: Agenesis of penis. Embryology and management. *Urology* 1: 226, 1973
8. Klauber GT, Sant GR: Disorders of the male external genitalia. In: Kelalis PP, King LR, Belman P: *Clinical Pediatric Urology*. Vol 2. 2nd ed. Pp 833-4. Saunders, Philadelphia 1985
9. Oesch I, Pinter A, Ransley PG: Penile agenesis. *J Pediatr Surg* 22: 172-4, 1987
William G et al: Congenital absence of the penis. *J Urol* 117: 508, 1977
10. Roth J Jr et al: Congenital absence of penis. *Urol XVII*: 579-83, 1981
11. Sadler TW: *Langman's Medical Embryology*. 6th ed. P 283. Saunders, Philadelphia 1990
12. Soderdahl DW, Brosman SA, Goodwin WE: Penile agenesis. *J Urol* 108: 496, 1972
13. Stolar ChJH et al: Reconstruction of penile agenesis by a posterior sagittal approach. *J Pediatr Surg* 22: 1076-80, 1987
14. Young HH et al: Management of agenesis of the phallus. *Pediatrics* 147: 81-7, 1971

H Pourang, MD
V Mehrabi, MD
M Nazem, MD

Tehran University of Medical Sciences
Amir-Kabir Children's Hospital, Department of Surgery

Penile Agenesis: Report of a Case

A 2-day old newborn infant is presented with complete absence of penis and normal scrotum and testes in respect to the size and volume. The urethra ended in rectum. There was no consanguinity of the parents. Mother had taken chlorodiazperoxide, aspirin, ampicillin, folic acid and multivitamin preparations during pregnancy. Karyotype of the patient was 46,XY.

As a reconstruction of the penis was not achievable, a change of sex was decided and bilateral gonadectomy performed at the tenth day of life. A vaginoplasty and reconstruction of the urethral canal is planned for later.

مآخذ

1. Bansal RK, Singh J: Congenital absence of penis. *Indian Pediatr* 27: 883, 1990
2. Berry SA, Johnston DE, Thompson TR: Agenesis of the penis, scrotal raphe, and anus in one of monoamniotic twins. *Teratology* 29: 173-6, 1984
3. Gilbert J, Clarck RD, Koyle MA: Penile agenesis. *J Urol* 143: 338, 1990
4. Gray SW, Shandalakis JE: *Embryology for Surgeons*. Pp 613-15. Saunders, Philadelphia 1972
5. Haller JR, Schuruaker IB, Furness TD: Congenital absence of the penis. *J Urol* 78: 155, 1957
6. Johnston WG Jr, Yeatman GW, Weigel GW: Congenital absence of the penis. *J Urol* 117: 508, 1977