

CASE REPORT

A Case Report of Aphallia with Multiple Anomalies

Seyed Abdollah Mousavi¹,
Maryam Nakhshab²

¹ Associate Professor, Department of Surgery, Antimicrobial Resistant Nosocomial Infection Research Center, Faculty of Medicine, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran

² Assistant Professor, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran

(Received April 13, 2015 ; Accepted June 2, 2015)

Abstract

Aphallia or complete absence of penis is an extremely rare genitourinary anomaly derived from a faulty development of the genital tubercle during embryonic life. It usually coexists with other congenital anomalies. This anomaly has a very significant psychosocial impact on the child and parents. Today, there is more interest to repair their external genital structure towards their genotype (male). However, low prevalence of these disease and lack of physicians' experiences requires further researches. We describe herewith a neonate with male genotype presented with aphallia and multiple anomalies of musculoskeletal and genitourinary system.

Keywords: Aphallia, neonate, anomaly

J Mazandaran Univ Med Sci 2015; 25(124): 149-153 (Persian).

گزارش یک مورد آفالیا همراه با آنومالی های متعدد

سید عبدالله موسوی^۱

مریم نخشب^۲

چکیده

آفالیا یا عدم تشکیل پنسیس یک آنومالی بسیار نادر دستگاه تناسلی - ادراری است که به علت اشکال در تکامل ژنتیک تویر کل ایجاد می شود. این ناهنجاری معمولاً با سایر آنومالی ها همراه است و می تواند عواقب ناگواری از نظر عملکردی و روانی برای کودک و والدین داشته باشد. امروزه برخلاف گذشته بیشتر تمایل بر این است که باز سازی دستگاه تناسلی این بیماران به سمت ژنتیپ آن ها یعنی مذکور هدایت شود ولی به علت شیوع اندک بیماری و تجربه اندک پزشکان تصمیم گیری در این خصوص نیاز به مطالعات بیشتری دارد. در این مطالعه یک مورد بسیار نادر از آفالیا در یک نوزاد با ژنتیپ مردانه گزارش می شود که همراه با آن آنومالی های متعدد استخوانی - عضلانی و ادراری - تناسلی دارد.

واژه های کلیدی: آفالیا، نوزاد، آنومالی

مقدمه

نادر و معرفی موارد جدید به نظر می رسد که بتواند به این امر کمک کند. در این مطالعه یک مورد بسیار نادر از آفالیا با کلیه مولتی کیستیک و مشکلات اسکلتی معرفی می شود.

معرفی بیمار

بیمار نوزاد پسر ۳۲ هفته بود که با وزن ۱۸۰۰ گرم و عدم تشکیل پنسیس (آفالیا) به دنیا آمد. پدر و مادر سالم و غیر منسوب بودند. مادر ۲۷ سال داشته و بیماری خاصی را ذکر نمی کرد. در دوران بارداری هیچ دارویی مصرف نمی کرده و مجاورت با ماده شیمیایی خاصی را نیز ذکر نمی کرد. مادر سابقه یک بار سقط با علت نامشخص را بیان می کرد. یک فرزند سالم پسر نیز داشت. تنها نکته ذکر شده در سونوگرافی دوران بارداری،

آفالیا یک آنومالی بسیار نادر دستگاه تناسلی است که شیوع آن از یک در ۱۰ تا ۳۰ میلیون نفر متغیر است^(۱). تا سال ۲۰۱۰ کمتر از ۱۰۰ مورد در دنیا از این بیماری گزارش شده است^(۲) به علت عدم تشکیل فالوس علی رغم ژنتیپ مردانه، بسیاری از این افراد دچار مشکلات سایکولوژیکی عدیده ای خواهند شد. هم چنان این آنومالی اغلب با ناهنجاری های دیگری همراه است که در گزارش های موردنی به آن اشاره شده است. از جمله این ناهنجاری ها می توان به آژنژی کلیه یا کلیه کیستیک، کلیه نعل اسبی، ریفلاکس ادراری، آژنژی پروستات، اختلالات اسکلتی و عصبی، پانکراس حلقوی، پا چنبی و مشکلات قلبی اشاره کرد^(۲). به علت شیوع بسیار اندک بیماری امروزه اتفاق نظر در خصوص نحوه طبقه بندی و درمان این بیماری وجود

E-mail: dr.a.mosavi@gmail.com

مؤلف مسئول: سید عبدالله موسوی - ساری: کیلومتر ۱۷ جاده فرح آباد، مجتمع دانشگاهی پامبر اعظم، دانشکده پزشکی

۱. دانشیار، گروه جراحی، دانشکده پزشکی، مرکز تحقیقات عفونت های مقاوم بیمارستانی، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، ایران

۲. استادیار، گروه کودکان، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، ایران

تاریخ دریافت: ۱۳۹۴/۱/۲۴ تاریخ ارجاع جهت اصلاحات: ۱۳۹۴/۱/۲۵ تاریخ تصویب: ۱۳۹۴/۳/۱۲



تصویر شماره ۲: تصویر نیم رخ سیستوگرام

به علت عدم دفع ادرار بیمار تحت عمل وزیکوستومی قرار گرفت و به علت شکل غیر عادی از گونادها بیوپسی گرفته شد که بافت بیضه را گزارش کرد. در نهایت از روز دوم تولد به تدریج میزان اوره و کراتینین و پتاسیم خون افزایش یافت و روز ۲۵ پس از تولد با تابلوی بالینی نارسایی کلیوی فوت نمود.

بحث

از نظر جنین‌شناسی این آنومالی در هفته چهارم جنینی رخ می‌دهد یعنی زمانی که بایستی genital tubercle تشکیل شود. در صورت عدم تشکیل و یا عدم تکامل صحیح آن آفالیا رخ خواهد داد^(۲). در واقع در این بیماری سینوس یوروژنیتال از یورورکتال سپتوم به خوبی جدا نمی‌شود^(۴). اولین مورد این بیماری در سال ۱۸۵۳ گزارش شد^(۵). پس از آن skoog و Belman با مرور ۵۰ بیمار و بر اساس موقعیت خروجی یورتراء تقسیم‌بندی سه گانه آفالیا را به این شکل مطرح نمودند: قبل اسفنکتری، بعد اسفنکتری و آترزی کامل یورتراء که بر این اساس می‌توان مورد معرفی شده را قبل اسفنکتری در نظر گرفت^(۶). به خاطر همراهی ناهنجاری‌های متعدد، بسیاری از بیماران در روزهای ابتدایی تولد می‌میرند. این مسئله

اولیگوهیدرآمنیوس بوده است. کاریو تاییننگ نوزاد XY بود. در معاینه دیسترنس تنفسی داشت (تعداد تنفس = ۷۰ در دقیقه). در بررسی سر و گردن گوش‌ها پایین‌تر از معمول قرار داشته و بینی‌زینی شکل بود. قفسه سینه برجسته، شکم متسع و موقعیت ناف بالاتر از نرم‌مال بود. کبد ۳ سانتی متر زیر دنده لمس می‌شد. در بررسی اندام تناسلی فالوس مشاهده نشد (آفالیا). اسکروتوم وضعیت نرم‌مال داشته و حاوی گوناد بود. ساکروم کوتاه ولی وضعیت آنوس طبیعی بوده و دفع مکوتیوم نرم‌مال داشته است. در اندام تحتانی کلاب فوت دو طرفه مشاهده شد (تصویر شماره ۱).



تصویر شماره ۱: نوزاد مبتلا به آفالیا

اکوکاردیوگرافی نارسایی خفیف دریچه سه لثی و بازبودن کوچک مجرای شریانی را گزارش داد. سونوگرافی شکم مثانه حبیم با افزایش ضخامت جدار را نشان داد. کلیه‌ها آتروفیه با حداقل قطر ۳ سانتی متر و حاوی چندین کیست بود (کلیه مولتی کیستیک). به دنبال آن سیستوگرافی جلدی با تزریق ماده حاجب انجام گرفت که ریفلاکس ماده حاجب به مجرای اوراکوس و حالب دو طرفه مشاهده شد. یورتراء کوتاه و به دیستال رکتوم ختم می‌شد ولی خروجی واضحی نداشت (تصویر شماره ۲).

چند که در گذشته به علت سهولت کار تمايل به تغيير جنسیت به سمت موئت بود ولی امروزه به علت آسیب های روانی آتی تلاش بر اصلاح سیستم تناسلی به سمت مذکور است(۱۰،۹). در مواردی که بخواهیم تغییر جنسیت دهیم، در روزهای اول تولد گوناد کوتومی کرده و در سن بلوغ استروژن تراپی و واژینوپلاستی می کنیم. جدا سازی سیستم ادراری از گوارشی نیز بایستی در اولین فرصت انجام شود(۷).

بیمار معرفی شده متأسفانه در روز هفتم تولد فوت نمودند که علت آن همانند موارد مشابه احتمالاً نارسایی کلیه بوده که قبل از تولد به شکل اولیگوهیدرآمیوس خود را نشان داده است(۴). در مجموع بر اساس اقدامات درمانی جدیدتر اگر علت نارسایی کلیه انسدادی باشد با جراحی قبل از تولد و درناز به موقع مثانه (fetal surgery) این بیماران با وضعیت مطلوب تری به دنیا خواهند آمد و اقدامات درمانی آتی به سوی حفظ دستگاه تناسلی خارجی (مذکر) سوق داده خواهد شد.

به خصوص وقتی که منفذ ادراری در قسمت های بالاتر رکتوم باشد، بیشتر است(۱). تاکنون همراه با آفالیا ناهنجاری های متنوعی گزارش شده است به طوری که در ۵۴ درصد موارد با آنومالی ادراری - تناسلی مثل آژنزی کلیه یا کلیه کیستیک، کلیه نعل اسپی، ریفلاکس ادراری و آژنزی پروسات همراه هستند. از دیگر ناهنجاری ها عبارتند از اختلالات اسکلتی و عصبی، پانکراس حلقوی، پا چنبری و مشکلات قلبی(۷). در یک گزارش نیز آفالیا در نوزاد یک مادر دیابتی ذکر شده است(۸). در بیمار معرفی شده مشکلات قلبی، کلیوی و اسکلتی به همراه هپاتومگالی و پایین قرار گرفتن گوش ها از علائم غالب بیمار بوده اند که در خصوص مورد اخیر تاکنون در مقالات به آن اشاره نشده است. به عنوان تشخیص افتراقی بایستی آفالیا را از ناهنجاری هایی مثل میکروفالوس، اپیسپادیاس یا هایپوسپادیاس شدید و آمپوتاسیون داخل رحمی پنیس افتراق داد(۶).

در این بیماران در صورت زنده ماندن در ماههای بعد اصلاح دستگاه تناسلی در نظر گرفته می شود. هر

References

- Nakano Y, Aizawa M, Honma S, Osa Y. Completely separated scrotum and vesicointestinal fistula without exstrophy as a novel manifestation of aphallia: a case report. *Urology* 2009; 74(6): 1303-1305.
- Kane AD, Ngom G, Ndour O, Alumeti DM. Aphallia: a case report and literature review. *Afr J Paediatr Surg* 2011; 8(3): 324-325.
- Puri A, Saxena R. Re: Willihnganz-Lawson et al. De Castro technique used to create neophallus: a case of aphallia (*Urology* 2012; 79: 1149-1151). *Urology* 2012; 80(5): 1165-1166.
- Mane SB, Thakur A, Dhende NP, Obaidah A, Acharya H. Single-stage feminizing genitoplasty in aphallia through an anterior saggital approach. *J Pediatr Surg.* 2009; 44(11): 2233-2235.
- Rattan KN, Kajal P, Pathak M, Kadian YS, Gupta R. Aphallia: experience with 3 cases. *J Pediatr Surg* 2010; 45(1): E13-16.
- Skoog SJ, Belman AB. Aphallia: its classification and management. *J Urol* 1989; 141(3): 589-592.
- Shamsa A, Kajbafzadeh AM, Javad Parizadeh SM, Zare MA, Abolbashari M. Aphallia associated with urethro-rectal fistula and stones in the bladder and urethra. *Saudi J Kidney Dis Transpl* 2008; 19(3): 435-438.
- 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; 82(5): 363-367.
9. Bajpai M. Scrotal phalloplasty: A novel surgical technique for aphallia during infancy and childhood by pre-anal anterior coronal approach. J Indian Assoc Pediatr Surg. 2012; 17(4): 162-164.
10. Goyal A, Bianchi A. The parascrotal flap phallo-urethroplasty for aphallia reconstruction in childhood: report of a new technique. J Pediatr Urol 2014; 10(4): 769-772.