Παρουσίαση σπάνιου περιστατικού με εικόνα αμφιβόλων έξω γεννητικών οργάνων(DSD)

Κυριόπουλος Χρήστος[1], Οικονόμου Γεώργιος[1], Κατελανή Σταματία[1], Παπακωνσταντίνου Άννα[1], Μήτσος Παναγιώτης[1], Στεφανίδης Αντώνιος[1]
1. Ουρολογική Κλινική Γενικού Νοσοκομείου Παίδων «Η Αγία Σοφία»

Σκοπός

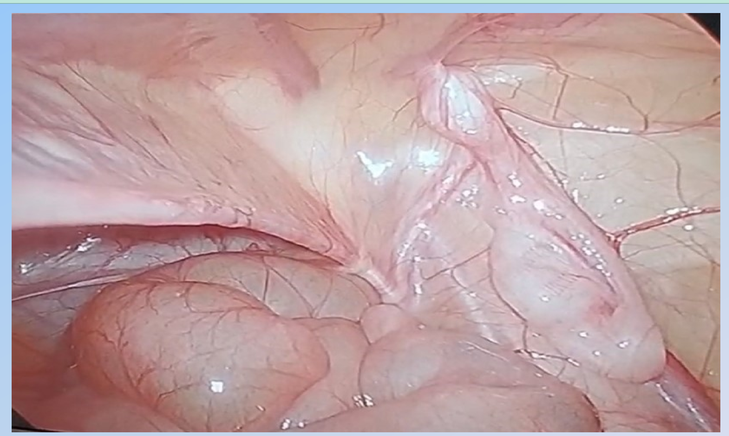
Η παρουσίαση ενός σπάνιου περιστατικού με γοναδική δυσγενεσία που εμφάνιζε ετερόπλευρη κρυψορχία και βαρύ υποσπαδία. Κατά την αντιμετώπιση διαπιστώθηκε σπάνια ανατομία, ως απότοκος της χρωμοσωμικής ανωμαλίας.

Υλικό και Μέθοδος

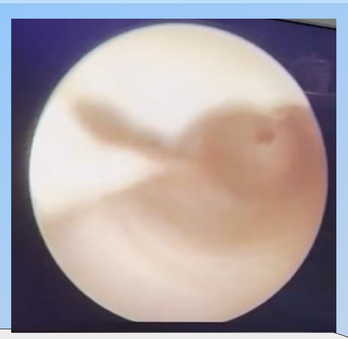
Τον Ιούλιο του 2021 παραπέμφθηκε στο Γ.Ν.Παίδων «Η Αγία Σοφία» νεογνό 4 ημερών με παρουσία αμφίβολων έξω γεννητικών οργάνων από Περιφερειακό Νοσοκομείο. Ο προγεννητικός έλεγχος αναδείκνυε θήλυ βρέφος. Κατά την κλινική εξέταση του ασθενούς διαπιστώθηκε φαινότυπος άρρενος με μικροφαλλία, συνοδό περινεϊκό υποσπαδία και δισχιδές όσχεο. Ο δεξιός όρχις ήταν ψηλαφητός εντός του ημιοσχέου ενώ ο αριστερός όρχις ήταν αψηλάφητος. Στον βιοχημικό έλεγχο δεν διαπιστώθηκαν ηλεκτρολυτικές διαταραχές και υπογλυκαιμία. Ο απεικονιστικός έλεγχος δεν παρουσίασε περαιτέρω παθολογία. Ο γενετικός έλεγχος ανέδειξε μωσαϊκισμό με καρυότυπο 45,X[77]/46,X,idicY(q11,22)[23] και ύπαρξη του γονιδίου SRY.

Αποτελέσματα

Ο ασθενής σε ηλικία 18 μηνών υποβλήθηκε σε ερευνητική λαπαροσκόπηση αριστερού όρχεως και ακολούθως σε Fowler-Stephens ορχεοπηξία σε ένα χειρουργικό χρόνο. Διεγχειρητικά ανευρέθη αριστερός όρχις μικρότερου μεγέθους του φυσιολογικού με καλή αιμάτωση και πλήρη διάσταση της επιδιδυμίδας. Προ της χειρουργικής αποκατάστασης του υποσπαδία, ο μικρός ασθενής υπεβλήθη σε ουρηθροκυστεοσκόπηση, κατά την οποία παρατηρήθηκε υπολειμματική κοιλότητα δίκην κόλπου. Η ουρήθρα είχε βραχύ μήκος χωρίς να αναγνωρίζεται ευκρινώς ο έξω σφιγκτήρας και η ουροδόχος κύστη και τα ουρητηρικά στόμια ελεγχόταν κατά φύσιν.







Συμπεράσματα

Νεογνά με διαταραχές της ανάπτυξης του φύλου εμφανίζονται με άτυπη χρωμοσωμική, γοναδική ή φαινοτυπική εικόνα. Αρχικά απαιτείται άμεσος μεταγεννητικός έλεγχος ηλεκτρολυτών και γλυκόζης ορού προς αποκλεισμό της συγγενούς υπερπλασίας των επινεφριδίων[1]. Θα πρέπει πάντοτε να προηγείται ουρηθροκυστεοσκόπηση προ της χειρουργικής αποκατάστασης του υποσπαδία, τόσο λόγω πιθανού υπολείμματος του πόρου του Müller, όσο και για τον περαιτέρω έλεγχο της ουρήθρας[2]. Η χειρουργική αντιμετώπιση θα πρέπει να είναι εξατομικευμένη και η λήψη αποφάσεων θα πρέπει να γίνεται από ομάδα ιατρών πολλαπλών ειδικοτήτων.

1.Witchel SF. Congenital Adrenal Hyperplasia. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2017 Oct;30(5):520-534. doi: 10.1016/j.jpag.2017.04.001. Epub 2017 Apr 24. PMID: 28450075; PMCID: PMC5624825.
2. van der Horst HJ, de Wall LL. Hypospadias, all there is to know. Eur J Pediatr. 2017 Apr;176(4):435-441. doi: 10.1007/s00431-017-2864-5. Epub 2017 Feb 11. Erratum in: Eur J Pediatr. 2017 Oct;176(10):1443. doi: 10.1007/s00431-017-2971-3. PMID: 28190103; PMCID: PMC5352742.