

گزارش یک مورد آژنزی پنیسی (Aphallia)

دکتر بهاره بهمن بیجاری^{۱*}، دکتر پدرام نیک‌نفس^۲ و دکتر محمدحسین ترابی‌نژاد^۳

خلاصه

نوزادی به علت اتساع شکم و عدم وجود پنیس در روز دوم تولد در بخش مراقبت‌های ویژه نوزادان بیمارستان شماره یک دانشگاه علوم پزشکی کرمان بستری شد. یافته‌های فیزیکی عبارت بودند از: مختصری بی‌حالی و کاهش رفلکس‌های نوزادی، اتساع شکم بدون ارگانومگالی، عدم وجود پنیس و دو توده قابل لمس در اسکروتوم و سوراخ ریزی روی اسکروتوم که از آن ادرار خارج می‌شد. از نظر آزمایشگاهی فرمول شمارش خونی و الکترولیت‌ها طبیعی و اوره و کراتینین بالا بود که در روز چهارم تولد طبیعی شد. تجزیه ادراری حاوی سلول سفید و قرمز و باکتری فراوان بود ولی کشت ادرار و کشت خون منفی بودند. در رادیوگرافی ساده شکم لوپ‌های روده پر از گاز و هوا داخل رکتوم دیده نشد و باریم انما تا حد قابل بررسی طبیعی بود. رادیوگرافی ستون مهره‌ها و اکوکاردیوگرافی طبیعی بود. در سونوگرافی شکم، اتساع سیستم پیلوکالیسیل هر دو کلیه با ارجحیت در سمت چپ، وجود بیضه راست و یک پنیس هیپوپلاستیک در اسکروتوم گزارش شد. در اسکن، پرفوزیون و فونکسیون کلیه راست طبیعی و کلیه چپ فاقد پرفوزیون و فونکسیون بود. کاربوتایپ نوزاد ۴۶×۷ گزارش شد. نوزاد بستری و پس از شستشوی رکتوم با نرمال سالین و خروج گاز و مکونیوم اتساع شکم برطرف شد و حجم ادرار و اوره و کراتینین به تدریج طبیعی و تغذیه دهانی شروع شد، اما به علت عدم رضایت والدین جهت عمل بازسازی ژنیتال، مرخص شد. در ۴۱ روزگی مجدداً به علت احتباس و تجمع ادرار در اسکروتوم بستری و وزیکولوتومی انجام شد ولی باز هم به علت عدم رضایت والدین بازسازی ژنیتال انجام نشد.

واژه‌های کلیدی: آژنزی پنیس

۱- استادیار بیماری‌های کودکان و فوق تخصص نوزادان، ۲- استاد بیماری‌های کودکان و فوق تخصص نوزادان، ۳- استادیار بیماری‌های کودکان و فوق تخصص قلب کودکان، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی کرمان

* نویسنده مسئول: کرمان، بیمارستان افضل‌پور، بخش نوزادان • آدرس الکترونیک: bbbifari@kmu.ac.ir

دریافت مقاله: ۱۳۸۲/۲/۲۵ دریافت مقاله اصلاح شده: ۱۳۸۳/۹/۴ پذیرش مقاله: ۱۳۸۳/۹/۲۵

مقدمه

عدم تشکیل پنیس به طور مادرزادی ناشی از نقص در تکامل توبرکل ژنیتال است (۱،۵). میزان بروز تقریبی آن بین یک مورد در هر ۳۰-۱۰ میلیون متغیر است (۱،۴،۵،۸) و کل موارد گزارش شده تاکنون ۷۵-۷۰ مورد در دنیا است (۴،۵). کاریوتایپ معمولاً همیشه $46 \times Y$ است (۵،۱۳). در شکل ظاهری فالوس (کورپوس کالوزا و کورپوس اسپونژیوزا) اصلاً وجود ندارد. اسکروتوم طبیعی و بیضه‌ها می‌توانند نزول کرده یا نکرده باشند (۱،۵). سوراخ مجرای ادراری در هر نقطه از خط وسط پرینه، از قسمت بالایی پوبیس، آنوس یا جدار قدامی رکتوم می‌تواند باز شود (۱). آنوس معمولاً به جلو رانده شده است (۵). ناهنجاری‌های همراه از جمله ناهنجاری‌های دستگاه ادراری - تناسلی مثل کریپتورکیدیسم، بازگشت ادرار از مثانه به پیشابراه، کلیه نعل اسبی، آژنزی و دیسپلازی کلیه شایع می‌باشند (۱،۵). ناهنجاری‌های سیستم عضلانی - اسکلتی، قلبی - ریوی و دستگاه گوارش مثل نقص محور کوآدال و آنوس بسته نیز گزارش شده است (۱). ارتباط بین سیستم ادراری تناسلی و دستگاه گوارش متغیر است (۵). هر چه سوراخ مجرای پیشابراهی بالاتر باشد میزان بروز ناهنجاری‌ها و مرگ در دوره نوزدی بیشتر است (۱۳). تشخیص این بیماری در دوره قبل از تولد میسر است (۲،۹،۱۱) به طوری که در MRI دوره جنینی کورپوس کاورنو و بولب vestigial به صورت هیپوپلاستیک مشاهده می‌شوند (۱۰). این نوزادان باید پس از تولد بلافاصله مورد بررسی کاریوتایپ قرار گیرند و از نظر ناهنجاری‌های همراه بررسی شوند. ترمیم سیستم ژنیتال در دوره نوزادی پیشنهاد می‌شود که شامل اریکدکتومی، حفظ پوست پرینه برای بازسازی بعدی واژن و ساختن لب‌های واژن است (۱). سیستم ژنیتال به شکل دخترانه ساخته می‌شود و در سنین بعدی بازسازی نئوواژن صورت می‌گیرد (۵). البته برخی یک جراحی گسترده بر روی مثانه، واژن و رکتوم را به طور هم زمان روش مناسب درمان این بیماران می‌دانند (۷).

گزارش مورد

بیمار گزارش شده نوزاد رسیده‌ای است که حاصل زایمان واژینال از یک مادر ۲۳ ساله در منزل می‌باشد. نوزاد در روز دوم تولد در بخش مراقبت‌های ویژه نوزادان بیمارستان شماره یک دانشگاه علوم پزشکی کرمان بستری شد. فرزند اول می‌باشد و سابقه‌ای از سقط یا مرده‌زایی در مادر وجود ندارد.

وزن زمان تولد مشخص نبوده و در بدو تولد مشکلی نداشته است و به خوبی گریه می‌کرده ولی از زمان تولد خوب شیر نخورده است و دچار استفراغ شده و شکم به تدریج متسع شده است. نوزاد تا زمان مراجعه به بیمارستان دفع ادرار نداشته است ولی مکونیوم دفع کرده بود. در بدو پذیرش در معاینه فیزیکی وزن وی ۲۶۰۰ گرم و قد ۴۷ سانتی‌متر بود. یافته‌های بالینی عبارت بودند از: مختصری بی‌حالی و کاهش رفلکس‌های نوزادی، اتساع شکم بدون بزرگی احشاء و عدم وجود پنیس در حالی که اسکروتوم کاملاً تشکیل شده بود و در داخل آن دو توده قابل لمس بود و با فشار اسکروتوم ادرار از سوراخ ریز روی سطح اسکروتوم خارج می‌شد. کاتتر سه سانتی‌متر از داخل رکتوم عبور داده شد که آغشته به مکونیوم شد. نتایج آزمایشات در بدو ورود عبارت بودند از:

Hb=۱۵/۱gr/dl	urea=۷۱mg/dl
WBC=۴۹۰۰/μl	creatinin=۱۰۶mg/dl
Platlet Count=Normal	BS=۱۱۰mg/dl
Blood group=O ⁺	CPR=+ $\frac{1}{2}$
Na=۱۴۴meq/l	
K=۳/۶meq/l	
Ca ⁺⁺ =۳/۹mg/dl	

تجزیه گازهای خونی شریانی در حد طبیعی بودند. کشت خون وی منفی گزارش شد. در آنالیز ادراری که به روش سوپرپویک انجام شد، pH=۶ و تعداد زیادی گلبول قرمز، گلبول سفید و باکتری گزارش شد. البته کشت ادرار منفی بود. در رادیوگرافی ساده شکم، لوپ‌های روده پر از گاز بود و گاز داخل رکتوم مشاهده نشد. باریم انما در روز سوم بستری انجام شد که قسمت پایینی رکتوم طبیعی بود و ماده حاجب به قسمت‌های بالاتر نرفته بود. ستون مهره‌ها در رادیوگرافی ساده طبیعی بود و اکوکاردیوگرافی از نظر کشف ناهنجاری‌های قلبی طبیعی بود. در سونوگرافی شکم پرگازی مشهود بود و در کلیه‌ها ابعاد هر دو کلیه حداکثر اندازه طبیعی و اکوژنیسیستی طبیعی مشاهده شد. سیستم پیلوکالیسیل در هر دو کلیه اتساع داشت که در سمت چپ بیشتر بود و حالب چپ متسع بود. بیضه راست وجود داشت و اسکروتوم حاوی یک ناحیه اکوفری بود که ظاهراً پنیس ابتدایی و هیپوپلاستیک به داخل آن تخلیه شده بود. مثانه و رکتوم هر دو اتساع نسبی داشت. سایر ارگان‌های داخل شکم و لگن طبیعی گزارش شده و در اسکن DTPA کلیه راست دارای پرفیوژن و عملکرد آن

کاهش یافته بود که به همین علت قضاوت در مورد انسداد در مسیر تخلیه قاطع نبود. کلیه چپ فاقد پرفیوژن و عملکرد بود. نتیجه کاربوتایپ نوزاد ۴۶XY گزارش شد.

نوزاد با احتمال انسداد سیستم گوارشی و وجود ناهنجاری‌های سیستم ادراری بستری شد پس از شستشوی رکتوم با نرمال سالین و خروج گاز و مکنیوم اتساع شکم کمتر شد. تحمل خوراکی خوب بود. حجم ادراری که از طریق سوراخ روی اسکروتوم دفع می‌شد طبیعی بود. اوره و کراتی‌نین و الکترولیت‌های نوزاد در روز چهارم بستری به حد طبیعی رسید (اوره=۳۴ و کراتی‌نین=۰/۴) و پس از درمان با گلوکونات کلسیم، کلسیم وی نیز به ۵ میلی‌گرم در دسی‌لیتر رسید. والدین نوزاد رضایت به انجام ارکیدکتومی و بازسازی سیستم تناسلی دخترانه ندادند و با توصیه برای وزیکولوتومی بعدی، پس از هشت روز با حال عمومی خوب، تغذیه کامل و حجم ادراری مناسب که از سوراخ روی اسکروتوم دفع می‌شد مرخص شد. مجدداً شیرخوار در ۴۱ روزگی به علت تب و تجمع ادرار در اسکروتوم و عدم توانایی دفع ادرار در بخش جراحی کودکان این مرکز بستری شد. وزیکولوتومی جهت نوزاد انجام شد و پس از ۶ روز با توجه به عدم رضایت والدین جهت بازسازی سیستم تناسلی دخترانه مرخص شد و پس از آن دیگر مراجعه‌ای نداشت.

بحث

آژنزی پنیس یا آفالی (aphallia) اختلال بسیار نادری است که تاکنون موارد بسیار کمی از آن گزارش شده است (۵،۱۳). علت این اختلال مشخص نیست ولی در توالی از بدتکاملی سپتوم اورورکتال در شیرخوار یک مادر مبتلا به دیابت دیده شده است (۶). اگر چه که آفالی به عنوان آنومالی‌های معمول در نوزادان مادران مبتلا به دیابت ذکر نشده است. تشخیص قبل از تولد این اختلال تاکنون در یک جنین با کاربوتایپ XY و اکستروفی کلوآکال میسر بوده است (۲). هم چنین امروزه با پیشرفت روش‌های تشخیصی و عکسبرداری خصوصاً MRI، امکان تشخیص قبل از تولد وجود دارد (۹،۱۰،۱۱). این بیماران پس از تولد باید حتماً مورد بررسی کاربوتایپ قرار گیرند که در اکثریت موارد کاربوتایپ ۴۶XY می‌باشد (۵) و نیز باید تحت بررسی از نظر ناهنجاری‌های سایر ارگان‌ها قرار گیرند. ناهنجاری‌های گزارش شده شامل، ناهنجاری‌های سیستم ادراری تناسلی مثل کریپتورکیدیسم، بازگشت ادرار از مثانه به حالب،

کلیه نعل اسبی، آژنزی و دیسپلازی کلیه است (۵،۱). در یک مورد گزارش شده توسط Di-Benedetto آژنزی پنیس، مثانه و پیشابراه گزارش شده است (۴). ولی در مورد حاضر پنیس وجود نداشت. در اسکروتوم که به خوبی تشکیل شده بود، دو توده قابل لمس بود و در بررسی سونوگرافیک فقط بیضه راست وجود داشت و توده دیگر احتمالاً یک پنیس ابتدایی و هیپوپلاستیک بود که داخل اسکروتوم قرار داشت. مثانه طبیعی بود اگر چه امکان هدایت خروجی آن به اورترا ممکن نبود و کاتتر حین جراحی در هیچ مسیری جلو نمی‌رفت. علی‌رغم وجود اتساع دو طرفه کلیه خصوصاً در سمت چپ در اسکن کلیه، کلیه چپ کاملاً بدون عملکرد و پرفیوژن بود که به علت عدم هم‌خوانی این نتایج احتمال وجود کلیه مولتی کیستیک دیسپلاستیک (MDK) مطرح است (۸). در این مورد سوراخ اورترا روی اسکروتوم طبیعی باز می‌شد در حالی که در مورد قبلی که توسط Nakaigawa و همکاران گزارش شده سوراخ اورترا روی اسکروتوم دو شاخه باز می‌شد (۱۲). سایر اختلالات مشاهده شده در این ناهنجاری شامل اختلالات عضلانی - اسکلتی و قلبی - ریوی است که در مورد فعلی این ناهنجاری‌ها وجود نداشت ولی در مورد گزارش شده توسط Di-Benedetto و همکاران ناهنجاری‌های آنورکتال وجود داشت (۴) و در موردی که توسط Cripp و همکاران در نوزاد یک مادر دیابتی گزارش شده، تنگی آنال، تترالوژی فالوت، آژنزی ساکرال و مالفورماسیون سیستم عصبی مرکزی نیز وجود داشته است (۶). هم چنین در موردی که توسط Yagappan و همکاران گزارش شده اکستروفی کلوآکال، فالوس داخل مثانه و پرینه صاف گزارش شده است (۹). این نوزادان ترجیحاً باید در دوره نوزادی تحت ارکیدکتومی دوطرفه و بازسازی لابیال و جابجایی محل پیشابراه قرار گیرند (۵،۱۳) که متأسفانه در این نوزاد والدین راضی به انجام اعمال بازسازی نشدند. بازسازی ژنیتال پسرانه نیز تا به حال گزارش شده است (۳).

نتیجه

نوزادان مبتلا به آژنزی پنیس باید در بدو تولد از نظر کاربوتایپ و از نظر ناهنجاری‌های سیستم ادراری - تناسلی، گوارشی، اسکلتی، قلبی و سایر ارگان‌ها بررسی شوند (۵). درمان این نوزادان بهتر است در دوره نوزادی به شکل ارکیدکتومی دوطرفه و بازسازی تناسلی دخترانه باشد (۵،۱۳) و در سنین بعدی نیز نئوواژن ساخته شود (۵). اگر چه برخی معتقدند که بهترین جراحی در آنها جراحی واحد و هم‌زمان بر

روی مثانه، واژن و رکتوم است (۷). گزارش‌هایی نیز از بازسازی سیستم ژنیتال پسرانه وجود دارد (۳). در مورد پیش‌آگهی این نوزادان هر چه سوراخ پیشابراه بالاتر باشد،

مرگ و میر دوره نوزادی و احتمال بروز سایر ناهنجاری‌ها بیشتر است (۱۳).

Summary

A Case Report of Penis Agenesis (Aphallia)

Bijari B.B., MD.¹, Niknafs P., MD.² and Torabinejad MH., MD.¹

1. Assistant Professor, 2. Professor of Pediatrics, Kerman University of Medical Sciences and Health Services, Kerman, Iran.

A neonate was admitted on the second day of birth in the pediatric ward of Kerman medical sciences university No. 1 Hospital, because of abdominal distention and the absence of penis. Physical findings were lethargia, infancy hyporeflexia, abdominal distention without any organomegally, absence of penis, two touchable masses in the scrotum and a hole on scrotum for urine discharge. CBC and electrolytes were normal. Urea and creatinin were higher than normal rate but decreased to normal rate on the 4th day of birth. Urine analysis showed a lot of white and red cells and bacteria, but urine culture and blood culture were negative. Abdominal radiography revealed intestinal lobes full of gas, but there was no gas in the rectum. Barium enema was normal. Vertebral radiograph and echocardiograph were normal. Abdominal sonography showed pyelocalisil distention in both kidneys, but more in the left kidney, right scrotum and a hypoplastic penis in scrotum. In CT-Scan, perfusion and function of right kidney were normal while no perfusion and function were observed in the left kidney. The karyotype was 46XY. Abdominal distention was relieved after the washing of rectum with normal saline and discharge of gas and meconium. Urea and creatinin levels decreased to normal rate and oral feeding was started. The neonate was discharged because of parents' discontent for genital repair, but readmitted on the 41st day of birth due to urinary retention and visiculotomy was performed. Genital repair was not done due to parents' discontent.

Key Words: Penis Agenesis

Journal of Kerman University of Medical Sciences, 2005; 12(2): 148-152

References

1. Avolia L. Genital anomalies. *E Medicine Journal* 2001; 2(3).
2. Carr MC, Benacerraf BR and Mandell J. Prenatal diagnosis of an XY fetus with aphallia and cloacal exstrophy variant. *J Ultrasound Med* 1994; 13(4): 323-5.
3. Ciftci AO, Senocak ME and Buyukpamukcu N. Male gender assignment in penile agenesis: a case report and review of the literature. *J Pediatr Surg* 1995; 30(9): 1358-60.
4. Di Benedetto V, Idotta R, Lebet M and Puntorieri A. Penis, bladder and urethral agenesis associated with anorectal malformation in a living male neonate. Case report. *CLin Exp Obstet Gynecol* 1999; 26(3-4): 225-6.
5. Elder J.S. Congenital anomalies of the genitalia. In: Walsh, Retig, Vaughan and Wein(eds), *Campbell's urology*. 7th ed, Storz Co., 1998; 2126-2143.
6. Gripp KW, Barr M jr, Anadiotis G, McDonald-McGinn DM, Zderic SA and Zackai EH. Aphallia as part of urorectal septum malformation sequence in an infant of a diabetic mother. *Am J Med Genet* 1999; 82(5): 363-7.
7. Hendren WH. The genetic male with absent penis and urethrorectal communication: experience with 5 patients. *J Urol* 1997; 157(4): 1469-1474.
8. Koff S.A. Obstruction uropathy: Clinical. In: Barratt and avner and Harman (eds), *Pediatric*

- Nephrology. 4th ed, Lippincott, Williams and Wilkins Co., 1999; P895.
9. Lakshmanan Y, Bellin PB, Gilroy AM and Fung LC. Antenatally diagnosed cloacal extrophy variant with intravesical phallus in a twin pregnancy. *Urology* 2001; 57(6): 1178.
 10. Lapointe SP, Wei DC, Hricak H, Varghese SL, Kogan BA and Baskin LS. Magnetic resonance imaging in the evaluation of congenital anomalies of the external genitalia. *Urology* 2001; 58(3): 452-6.
 11. Mandell J, *et al.* Perinatal urology. In: walsh, Retic, Vaughan and wein (eds), Campbell's urology. 7th ed, Storz Co., 1998; 1601-1618.
 12. Nakaigawa N, Terashima K, Adachi M and Tachibana K. A case of aphallia. *Hinyokika Kyo* 1996; 42(9): 695-7.
 13. Skoog SJ and Belman AB. Aphallia: its classification and management. *J Urol* 1989; 141(3): 589-92.