

28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji
Dernekleri
Federasyonu



Ankara
Patoloji
Derneği



E-Poster

Üropatoloji

EPS577(147)

Persistan müllerian duktus sendromu ve bu zeminde gelişmiş multipl leiomyom: Olgu sunumu

Penbe Gül Ergün¹, Hale Demir¹, Çetin Demirdağ², Nesrin Uygun¹, Mehmet Sabri Ergüney³, Hamdi Özkara²

¹ İstanbul Üniversitesi-cerrahpaşa, Tıp Fakültesi, Patoloji Ad

² İstanbul Üniversitesi-cerrahpaşa, Tıp Fakültesi, Üroloji Ad

³ İstanbul Üniversitesi-cerrahpaşa, Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Ad

GİRİŞ

Persistan müllerian duktus sendromu (PMDS), fenotipik ve genotipik olarak normal erkeklerde uterus, fallop tüpleri ve vaginanın üst kısmının gelişimiyle karakterize nadir bir hastalıktır. Antimüllerian hormonun (AMH) eksikliği nedeniyle müllerian duktusun regrese olamaması sonucu ortaya çıkar. Male (%80-90) ve female tip olarak iki anatomik varyanta sahiptir. Male tipin bir alt formu olan herni uteri inguinalis (HUI), daha sık olup uterus ve fallop tüplerini içeren inguinal herni ve kontralateral kriptoorşidizm ile karakterizedir. Nadiren, uterusda leiomyom gelişebilmektedir. Burada, multipl leiomyomun eşlik ettiği HUI tipinde PMDS olgusu sunulmaktadır.

OLGU

57 yaşında, erkek hasta. 3 ay önce gastrointestinal stromal tümör öyküsü mevcut. Sağ inguinal herni nedeniyle opere edilen hastada, inguinal kanalda skrotuma uzanan kitle eksize edildi. Makroskopik incelemede; 10,5x10x6,5 cm boyutunda, lumenli organ görünümünde, 1,5-5 cm duvar kalınlığı olan oluşum belirlendi. Duvarında 0,8-5 cm çaplarda, leiomyom benzeri multipl nodül izlendi. Mikroskopik incelemede; luminal yüzey genelde endometriyal, kısmen endoservikal özellikte epiteli ve hiposellüler stroması olan mukozayla örtülüydü. İmmunohistokimyasal çalışmada, epitelyal doku PAX8, ER ve PR için pozitif boyandı. Duvarda tanımlanan nodüller lezyonlar hem histopatolojik, hem de immunfenotipik olarak leiomyom özelliğindedir. Ürolojik konsültasyonda, hastanın sol testisinin inguinal kanalda olduğu belirlendi. Olgu, HUI tipinde PMDS ve bu zeminde gelişmiş multipl leiomyom olarak değerlendirildi.

SONUÇ

AMH'nin eksikliği sonucu regrese olamamış müllerian duktustan türeyen yapıların varlığıyla karakterize PMDS'li erkeklerde testosteron düzeyleri normal olduğundan fenotipik ve genotipik özellikler doğaldır.

Moleküler temeli heterojen olan bu sendromda belirlenen gen mutasyonlarının hormon sentezinde ya da aktivasyonunda yetersizlik veya hedef organlardaki dirençle ilişkili olduğu düşünülmektedir. Ailesel olgular da bildirilmiştir.

28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji
Dernekleri
Federasyonu



Ankara
Patoloji
Derneği



PMDS'nin bir alt tipi olan HUI, uterus ve fallop tüplerini içeren inguinal herni ve kontralateral kriptorşidizm ile karakterizedir. Uterus duvarında, nadiren, leiomyomların geliştiği bildirilmektedir.

Bizim olgumuz da, multipl leiomyom gelişimi ile komplike olmuş HUI tipinde bir PMDS olgusuydu.

PMDS, kriptorşidizm ile ilişkili testis tümörü gelişme riski ve kalıtsal özelliği nedeniyle klinik öneme sahip bir hastalıktır.

Anahtar Kelimeler : Persistan müllerian duktus sendromu, Antimüllerian hormon, Kriptorşidizm