

# Laparoskopik Gonadektomi Uygulanan Swyer Sendromu Olgusu

## LAPAROSCOPIC GONALECTOMY IN A PATIENT WITH SWYER SYNDROME

Fatih ŞENDAĞ\*, İsmail Mete İTİL\*\*

\* Yrd.Doç.Dr., Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,

\*\*Doç.Dr., Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, İZMİR

### Özet

**Amaç:** XY gonadal disgenezili olgulara yaklaşımın, bir vaka nedeniyle güncel literatür eşliğinde tartışılması .

**Çalışmanın Yapıldığı Yer:** Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Bornova, İzmir

**Olgu Sunumu:** 26 yaşındaki olgu kliniğimize primer amenore yakınması ile başvurdu. Fizik muayenede dişi fenotipi ve normal dişi eksternal genital organlar saptandı. Transabdominal pelvik sonografide normal bir uterus ve fibrotik iki over izlendi. Postmenopozal düzeyde FSH ve LH seviyeleri, düşük estradiol seviyesi ve 46XY karyotipi saptanan hastaya Swyer sendromu tanısı ile laparoskopik gonadektomi uygulandı. Histopatoloji sonucu benign olarak geldi.

**Sonuç:** Malign gonadal tümör gelişme riskinden dolayı fenotipik dişilerde Y kromozomu taşıyan gonadal doku tanı konduktan sonra eksterir edilmelidir. XY genotipi olması normal uterin ve endometriyal cevabı etkilemediğinden, oosit donasyonu ve in vitro fertilizasyon yolu ile gelecekteki gebelik olasılığı düşünülerek uterusun korunması önerilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Swyer sendromu, Laparoskopik gonadektomi

T Klin Jinekolo Obst 2002, 12:174-176

### Summary

**Objective:** Discussion of the approach to the patients with XY gonadal dysgenesis regarding to current literature due to a case.

**Institution:** Ege University, Faculty of Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology, Bornova, Izmir

**Case Report:** The patient who is 26 years old applied to our clinic with a complained of primary amenorrhoea. She had female phenotype and normal external genital organs on physical examination. Also, a normal uterus and two fibrotic ovaries were observed on transabdominal pelvic sonography. To the patient who had postmenopausal FSH and LH levels, low oestradiol levels and 46XY karyotype, with a diagnosis of Swyer syndrome, laparoscopic gonadectomy was performed. The histopathological examination revealed no malignancy.

**Conclusion:** In phenotypic females after the diagnosis of Y chromosome carrying gonadal tissue, this must be extirpated due to the risk of malignant gonadal tumour development. Since XY genotype does not affect normal uterine and endometrial response, preservation of uterus is proposed with a possibility of future pregnancy in a way of oocyte donation and in vitro fertilization.

**Key Words:** Swyer syndrome, Lparoscopic gonadectomy

T Klin J Gynecol Obst 2002, 12:174-176

Bilateral testiküler disgenez saptanan olgularda XY karyotipi ve normal dişi eksternal ve internal genital organları bulunmaktadır. Bu olgularda gonadlar yerine fibröz bandlar bulunmakta ve gonadların olmaması sonucunda pubertede primer amenore ve sekonder seksüel karakterlerin gelişmemesi izlenmektedir. Testiküler regresyon internal ya da eksternal genital diferansiasyonun gelişiminden önce ortaya çıkmaktadır (1). Swyer sendromu nedenlerinden bir tanesi SRY gen mutasyonudur (2). Folikül stimüle edici hormon, postmenopozal düzeyde saptanır. Y kromozomu taşıyan fenotipik dişilerde gonadal neoplazi gelişme riski artmıştır. Fibrotik gonadal dokuda gonadoblastom, disgerminom ve daha az sıklıkta

embriyonal karsinom gelişebilir. XY dişilerde gonadoblastom riski %25 ile %70 arasında değişmektedir. İlerleyen yaşla birlikte risk artar. Otuzlu yaşlarda bu risk %50-%70 ve kırk yaşında %80'e yükselir (3,4).

Bu çalışmada 26 yaşında XY gonadal disgenezi tanısı konan ve laparoskopik yaklaşımla bilateral gonadektomi uygulanan olgu sunulmuştur.

### Olgu Sunumu

26 yaşında ve bekar olan olgu kliniğimize primer amenore yakınması ile başvurdu. Olgu kliniğimize başvurmadan önce 4 yıl süreyle kombine östrojen ve progesteron tedavisi kullanılarak düzenli adet görmekteydi.

Fizik muayenede dişi fenotipinde, normal dişi eksternal genital organları ve meme gelişimi izlendi. Pubik ve aksiller kıllanma seyrekti. Hymen annüler tipte ve intakt idi. Folikül stimüle edici hormon düzeyi 137 mIU/mL ve luteinizan hormon düzeyi 29.6 mIU/mL olarak saptandı. Ayrıca normal dişi testosteron düzeyi ve düşük estradiol düzeyi mevcuttu. Karyotip 46 XY olarak bulundu. Karyotiplemede, 72 saatlik lenfosit kültürü ve standart GTG bantlama yöntemi kullanıldı. Pelvik manyetik rezonans incelemede uterus net izlenmesine rağmen her iki over bant şeklinde izlendi. Transabdominal pelvik sonografide uterus 8.5 x 3.5 x 2 cm olarak ölçüldü. Her iki over fibrotik olarak izlendi ve uzun aksları 2 cm olarak ölçüldü. Renal sonografi ve intravenöz ürografi ile pelvis ve üreterlerde anomali saptanmadı.

Olguya laparoskopik bilateral gonadektomi uygulandı. Laparoskopik gözlemede uterus normal, overler bilateral fibröz band şeklinde (normal anatomik lokalizasyona göre daha yukarıda, fossa ovarika dışında ve ligamentum suspensorium ovarii ile bağlantılı) izlendi. Histopatolojik incelemede disgenetik gonadlarda neoplazik gelişim izlenmedi. Olguya hormon replasman tedavisinin devamı ve periyodik kemik mineral dansitesi kontrolü önerildi.

### Tartışma

Y kromozomu, testis belirleyici faktörü kodlayarak seks differensiasyonunda en önemli regülatör görevini görür (5). Böylelikle Y kromozomuna sahip embriyolarda testis gelişir ve erkek fenotipi oluşur, Y kromozomu olmayan embriyolarda ise overler gelişir ve dişi fenotipi oluşur.

Gonadal disgenezi, 46XY karyotip, dişi fenotipi, seküel infantilizm, müllerian sisteme ait yapıların varlığı ve bilateral fibröz band şeklinde gonadlar ile karakterizedir (6). FSH ve daha az olarak LH postmenopozal düzeydedir. Hem sporadik hem familial vakalar bildirilmiştir. X'e bağlı ve otozomal resesif formları mevcuttur (3).

Primer gonadal yetmezlik ve bunun sonucunda gelişen gonadal steroidlerin bozulmuş salınımı negatif geribildirim mekanizmasının bozulmasına ve luteinizan hormon ve folikül stimüle edici hormon düzeylerinin artmasına neden olmaktadır. Gonadal yetmezlik ve primer amenore sıklıkla genetik anormalliklerle birlikte görülmektedir. Hipergonadotropik hipogonadizm tanısında gonadal disgenezi yanında parsiyel X kromozom delesyonu, seks kromozom mosaisizmi, çevresel ve terapötik ovarian toksinler, XX karyotipi olan bireylerde 17-beta hidroksilaz eksikliği ve galaktozemi ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Primer amenore saptanan olgularda folikül stimüle edici hormon düzeyi yüksek saptanırsa ayırıcı tanı için mutlaka karyotip istenmelidir. Folikül stimüle edici hormon düzeyi yüksekliği ile 45, X0 karyotipi birlikteliğinde Turner sendromu tanısı konur. Parsiyel X kromozom delesyonu,

mosaisizm ve gonadal disgenezi ayırıcı tanıları için karyotip analizi koşul olmaktadır.

Malign gonadal tümör gelişme riskinden dolayı fenotipik dişilerde Y kromozomu taşıyan gonadal doku tanı konduktan sonra ekstirpe edilmelidir. Gonadoblastoma, disgerminom ve daha az olarak embriyonel karsinom en sık görülen tümörlerdir (7). Laparoskopik yöntemle bilateral gonadektomi uygulanabilmektedir (8,9). Preoperatif manyetik rezonans inceleme gonadal dokunun lokalizasyonunun saptanmasında yardımcı olmaktadır. Bizim olgumuzda da laparoskopik bilateral gonadektomi uygulandı ve histopatolojik incelemede malignite saptanmadı. Hastamız postoperatif 1.günde herhangi bir komplikasyon gelişmeden taburcu edildi.

Y kromozomu taşıyan ve disgenetik gonadları olan olgularda gonadal neoplazi riski %25-70 tir (3,4). Gonadal neoplazi puberte öncesi ve genç adolesanları etkileyebileceğinden erken tanı çok önemlidir. Primer amenore ya da dismorfik somatik özellikleri olan tüm olgularda Y kromozomunun saptanması için karyotip tayini yapılmalıdır. Gonadal disgenezide olgular familial olabileceğinden tüm diğer aile bireyleri de taranmalı ve takip edilmelidir.

XY genotipi olması normal uterin ve endometriyal cevabı etkilemez (5,10). Normal gebelik ve doğumun olabilirliği, XY disgenezili bireylerde uterusun fizyolojik kapasitesini gösterir. In vitro fertilizasyon ve embriyo transferi sonrası bu olgularda gebelik oluşabilmekte ve hormon replasmanı ile terme ulaşmaktadır (11). Bu nedenlerle oosit donasyonu ve in vitro fertilizasyon yolu ile gelecekteki gebelik olasılığı düşünülerek uterusun korunması önerilmektedir.

### KAYNAKLAR

1. Clinical Gynecologic Endocrinology and Infertility sixth edition In: Speroff L, ed. 1999:364.
2. Hines RS, Tho SPT, Zhang YY, Plouffe L, Hansen KA, Khan I, McDonough PG. Paternal somatic and germ-line mosaicism for a sex-determining region on Y (SRY) missense mutation leading to recurrent 46, XY sex reversal Fertil Steril 1997;67:675.
3. Berg FD, Kursi R, Hinrichsen MJ. Familial 46 XY pure gonadal dysgenesis and gonadoblastoma/dysgerminoma: case report. Gynecol Oncol 1989;32:261.
4. Morsy AH, Al-Fadly A, Mokhtar S, El-Aasar EM, Farag TI. Swyer syndrome: an unusual presentation In J Gynecol Obstet 1995;49:185.
5. Frydman R, Parneix I, Fries N, Testart J, Raymond J, Bouchard P. Pregnancy in a 46, XY patient. Fertil Steril 1988; 50: 813-4.
6. McKusick VA. Mendelian inheritance of man, catalog of autozomal dominant, autozomal recessive and X-linked phenotype. 11<sup>th</sup> ed. Baltimore, MD: Johns Hopkins University Press, 1994.
7. Amice V, Amice J, Bercovici J, et al. Gonadal tumor and H-Y antigen in 46, XY pure gonadal dysgenesis. Cancer 1986; 57: 1313.
8. Droesch K, Droesch J, Chumas J, Bronson R. Laparoscopic gonadectomy for gonadal dysgenesis Fertil Steril 1990;53:360
9. Shalev E, Zabari A, Romano S, Luboshitzky R. Laparoscopic gonadectomy in 46 XY female patient Fertil Steril 1992;57:459

10. Sauer MV, Lobo RA, Paulson RJ. Successful twin pregnancy after embryo donation to a patient with XY gonadal dysgenesis. Am J Obstet Gynecol 1989; 161: 1380-1.
11. Dirnfeld M, Bider D, Abramovici H, Calderon I, Blumenfeld Z. Subsequent successful pregnancy and delivery after intracytoplasmic sperm injection in a patient with XY gonadal dysgenesis Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2000;88:101

---

**Geliş Tarihi:** 12.11.2001

**Yazışma Adresi:** Dr.Fatih ŞENDAĞ  
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD  
35100, Bornova, İZMİR  
sendag@med.ege.edu.tr