

# Gonadoblastomun Eşlik Ettiği Bir Swyer Sendromu Olgusu

A CASE OF SWYER'S SYNDROME ACCOMPANIED BY GONADOBLASTOMA

Nedim KARADADAŞ\*, Mustafa ULUKUŞ\*\*, Serdar ÖZŞENER\*\*\*, Kaan BOZKURT\*\*\*\*, Yıldız ERHAN \*\*\*\*\*

Doç Dr.Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD,  
Prof Dr.Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD,  
Uzm Dr.Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD,  
Dr.Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD,  
Prof Dr.Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji ABD, İZMİR

## ÖZET

**Amaç.** 46 XY genotipi, dişi fenotipi, disgenetik gonadlar ve bu gonadlarda yüksek oranda neoplazi gelişme riski ile karakterize Swyer sendromu olgusunun klinik seyri ve prognozu değerlendirildi.

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

**Olgu Sunumu:** 18 yaşında, hiç adet görmeme şikayeti ile başvuran, uzun boylu (190cm), önikoid görünümlü, meme gelişimi olmayan, az miktarda pubik ve aksiller kıllanması olan dişi fenotipli olgu tetkik için yatırıldı. Karyotipi 46 xy, kan östradiol düzeyi 3.2 pg/ml bulundu. Diagnostik laparoskopide uterus ve tubalar infantil olarak gözlemlendi. Ardından laparotomi ile her iki gonad ve tubalar çıkarıldı. Histopatolojik tetkik sonucu disgenetik gonadlar ve solda saf gonadoblastom olarak geldi.

**Sonuç:** Gonadoblastom tanısı çoğunlukla, primer amenore ve genital gelişim anormallikleri olan olguların incelenmesi esnasında konmaktadır. Bu olgularda karyotip tayini de yapılması önemlidir. Özellikle Y kromozomunun pozitif olduğu disgenetik gonad olgularında erken profilaktik gonadektominin en uygun tedavi şekli olduğu kanısındayız.

**Anahtar Kelimeler:** Swyer sendromu, Gonadal disgenesis, Gonadoblastom

T Klin Jinekoloj Obst 1997, 7:51-53

## SUMMARY

**Objective:** A case of swyer syndrome that is characterized by 46 xy genotype gonadal dysgenesis, and high incidence of developing malignancy is considered.

**Institution:** Ege University Medical Faculty, Department of Obstetrics and Gynecology

**Case Report:** 18 year old case complaining amenorea was investigated. She was tall (190 cm) had enucoid appearance, mild axillar and pubic hair, no telarch and physical appearance were female. Karyotype was 46 xy, serum estradiol level was 3.2 pg/ml. During laparoscopy, we observed infantile uterus and adnexa. Followed by laparotomy, both gonads and tubes were performed. Histopathologic results revealed dysgenetic gonads and pure gonadoblastom on left gonad.

**Conclusion:** Gonadoblastom is generally diagnosed during the examination of primary amenorea and abnormal development of genital tract. Karyotype analysis should be performed for these patients. We think that early prophylactic gonadectomy is the best choice for the patients with dysgenetic gonad specially when Y chromosome is positive.

**Key Words:** Swyer's syndrome, Gonadal dysgenesis, Gonadoblastoma

T Klin J Gynecol Obst 1997, 7:51-53

Swyer sendromu 46xy karyotipi, dişi fenotipi, infantil uterus ve tubalar ile karakterize bir gonadal disgenesis sendromudur (1,2). Saf gonadal disgenesis olarak da adlandırılır (3,4). Olguların disgenetik gonadlarında neoplazi gelişme olasılığı % 25-30 oranındadır ve prognoz açısından sendromun esas önemini oluşturan yönüdür (5,6). En sık gelişen neoplaziler gonadoblastom, yolk sak

tümörleri, koriokarsinom ve disgerminomdur (3,4,5,7,8). Disgenetik gonadlarda neoplazinin gelişme yaşı 6 ay ile 45 yaş arasında bildirilmiş olup ortalama yaş 18 yıl 8 ay olarak belirtilmiştir (6). Bu gerçeklerin ışığında Y kromozomunun pozitif olduğu tüm disgenetik gonad olgularında erken profilaktik gonadektomi önerilmektedir (6,7,9,10).

## OLGU SUNUMU

18 yaşında, hiç adet görmeme şikayeti ile başvuran uzunboylu (190cm), önikoid görünümlü, meme gelişimi olmayan, az miktarda pubik ve aksiller kıllanması olan dişi fenotipli olgu (Şekil 1) tetkik amacıyla yatırıldı. Ailenin asıl endişesi ve hastanaya başvuru sebebi daha önce bir kız çocuklarının aynı yaşlarda karnında bir kitle sap-

**Geliş Tarihi:** 31.03.1995

**Yazışma Adresi:** Dr Serdar ÖZŞENER  
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD,  
Bornova, İZMİR

T Klin J Gynecol Obst 1997, 7

kord hücreleri yer yer granüloza ve sertoli hücrelerine benzer bir görünüme sahipti. Bazı alanlarda seks kord hücreleri ile kuşatılmış hiyalin cisimler mevcuttu. Ayrıca bu alanlarda yer yer konsantrik laminasyonlar tarzında ya da diffüz biçimde kalsifikasyonlara rastlandı. Tümoral yapının saptanmış olduğu bu alanda belirgin bir gonad yapısı gözlenmedi. Bu bulgular ile olgu disgenetik gonad zemininde gelişen saf gonadoblastom olarak değerlendirildi.

### TARTIŞMA

Gonadoblastom disgenetik over olgularında en sık gelişen neoplazmdir. Olguların % 80 inde fenotipik görünüm dişidir ve % 90 ında karyotip incelemesinde Y kromozomu pozitif bulunur (3). Bu neoplazmin klinik önemi yaklaşık % 50 oranında disgerminom gelişme olasılığıdır (9). Saf gonadoblastomun hiçbir şekilde metastaz yaptığı gösterilmemiş ve gonadlar dışı herhangi bir dokuda da gonadoblastom varlığı saptanmamıştır (3). Oysa disgerminom gelişmesi halinde klinik seyir tamamen değişir ve artık olgu bir malignite olgusu olarak değerlendirilmek durumundadır (7,10).

Gonadoblastom makroskopik olarak solid, yumuşak ya da sert, düzgün yada lobüler yüzeyli, sarıdan griye dek değişebilen renklerde görülür. Tümörün boyutları mikroskopik düzeyden birkaç santimetreye dek değişebilmektedir. 3 cm yi geçtiği seyrek (4,5). Literatürde bildirilen en büyük saf gonadoblastom 8 cm olarak belirtilmiştir (3). Tümörün içinde sıklıkla kalsifikasyon alanlarının oluşması nedeniyle direkt röntgen filmlerinde görülmesi bazen mümkün olmaktadır (3). Bazen tümörün içerdiği leydig hücreleri ya da lüteinize stromal hücrelerin testosteron üretimine bağlı olarak virilizasyon bulguları tabloya eşlik edebilir (4).

Gonadoblastom tanısı olguların çoğunda, bizim olgumuzda olduğu gibi; primer amenore, virilizasyon veya genital gelişim anormallikleri ile müracaat eden

### Şekil 1. Vakanın görünümü

tandıktan sonra ölmesi idi. Jinekolojik muayenede anüler intakt bir himen ve infantil dış genital organlar görüldü. Rektal tuşede uterus ve overler palpe edilemedi. Ultrasonografik incelemede de uterus ve overler ayırt edilemedi. Kan estradiol düzeyi 3,2 pg/ml, karyotipi 46 XY olarak saptanan hastaya diagnostik laparotomi uygulandı. Infantil uterus ve tubalar, 2,5x1,5x1,5 cm'lik sol gonad ve 1,5x1x1 cm sağ gonad gözlemlendi. Ardından laparotomi ile her iki gonad ve tubalar çıkarıldı. Histopatolojik tetkik sonucu disgenetik gonadlar ve solda saf gonadoblastom olarak geldi. Hasta östrojen replasman tedavisi düzenlenerek taburcu edildi.

### HİSTOPATOLOJİ

İncelemeye alınan örneklerde bilateral tuba yapılarının yanısıra sağ adneks bölgesinde normal testis dokusunda görülen duktus deferens anımsatan alanlar gözlemlendi. Sol adneks olarak incelemeye alınan materyalde yer alan ve en büyük çapı 2,5 cm olan yapı solid bir kesi yüzeyine sahipti. Bu alandan yapılan mikroskopik incelemelerde, bağ dokusundan ibaret bir stroma içinde, çoğu yuvarlak bazıları kordonlar biçiminde hücre yuvaları gözlemlendi (Şekil 2). Bu alanlar yakından incelendiğinde, hücre yuvalarının germ hücreleri ve seks kord stromal hücrelerinden ibaret olduğu belirlendi. Seks

Şekil 2. Bağ dokusu ve stromal yapı içinde yuvarlak ve kordonlar halinde hücre yuvaları görünümü

hastaların incelenmesi sırasında konur. Primer amenore ve genital gelişim anormallikleri olan bu olgularda karyotip tayini de yapılmalıdır (8). Özellikle Y kromozomunun pozitif olduğu disgenetik gonad olgularında erken profilaktik gonadektomi en uygun tedavi şeklidir (6-8,10). Gonadoblastoma disgerminom ile birlikte olduğu ya da bu zeminde disgerminom geliştiğinde dahi prognoz oldukça iyidir. Sağıtımda halen tam bir anlaşma sağlanamamış olsada, bizim olgumuzdaki gibi, bir çok yazar fizyolojik ihtiyaçlar ve periodik kanama sağlanabilmesi amacı ile her iki adneksin çıkartılıp uterusun bırakılmasında hemfikirdirler (6-8,10). Siklik hormon replasmanı yapılan bu olgularda in vitro fertilizasyon tekniklerinin uygulanabilirliği de söz konusudur (8). Hormon replasmanı etkisi ile endometrial hiperplazi gelişme olasılığı nedeni ile gonadektomi sırasında histerektominin de operasyona dahil edilmesini önerenler de mevcuttur (4).

#### KAYNAKLAR

1. Von H P, Tscherne G. Zur Dysgerminomentwicklung aus Gonadoblastomen. Zent.bl. Gynkol.1987; 109:663-72.
2. Piddick H. Disorders of Menstruel Function. In: Scott JP, Disaia PJ, Hammond CB, Spellacy WN, eds. Danforth's Obstetrics and Gynecology.Philadelphia: JB Lippincott Co, 1990:749-52.
3. Talerma A. Mixed germ cell sex cord - stromal tumors of the ovary.In: Fox H (ed). Haines and Taylor Obstetrical and Gynecological Pathology.Edinburgh, London, Melbourne and Newyork:Churchill Livingstone, 1987:676-86.
4. Norris HJ, O'Connor DM. Pathology of malignant germ cell tumors of the ovary.In: Coppleson M, eds. Gynecologic Oncology. Edinburgh, London, Melbourne, Newyork and Tokyo: Churchill Livingstone, 1992:931-2.
5. Dewhurst J, Shepherd JH. Genital tract malignancy in prepubertal child.In: Coppleson M, eds. Gynecologic Oncology. Edinburgh, London, Melbourne, Newyork and Tokyo: Churchill Livingstone, 1992:1055-57.
6. Kathleen D, James D, John C, Richard B. Laparoscopic gonadectomy for gonadal dysgenesis. Fertil-Steril 1990; 53:360-1.
7. Portuondo JA, Neyro JL, Barral A, Gonzales-Gorospe F, Benito JA. Management of phenotypic female patients with an XY karyotype. Journal of Reproductive Medicine 1986; 31:611.
8. Di Saia PJ, Creasman WT. Germ cell, stromal and other ovarian tumors in: Di Saia PJ, eds. Clinical gynecologic oncology. St.Louis. The CV Mosby Company, 1989:417-419.
9. Fliezer S, Avionam Z, Shabtai R, Raphael L. Laparoscopic gonadectomy in 46 XY female patient. Fertil- Steril 1992; 57: 459-60.
10. Mac Mohen RA, Cussen J, Walters W. Importance of early diagnosis and gonadectomy in 46 XY female. Journal of Pediatric Surgery. 1980; 15:642-5.