

## HIPOSPADIAS | HYPOSPADIAS

**Hipospadiasın Tanım ve Sınıflandırması, Klinik Belirtiler ve Birlikte Olan Durumlar**

## Definition and Classification of Hypospadias, Clinical Signs and Associated Conditions

**Zafer Demirer, Yusuf Kibar**

Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Üroloji Anabilim Dalı, Ankara

**Özet | Abstract**

Hipospadias erkekte üretranın sık izlenen konjenital defekti olup, penis ventralini oluşturan dokuların gelişiminin bir yetersizliğidir. Kordi ve kapşona benzetilen prepisyum yapılanması hipospadiasa eşlik edebilir. Günümüze kadar birçok sınıflama yapılan hipospadiasın en sık kullanılan sınıflaması 1973'de Barcat'ın önerdiği sınıflama olup, hipospadik meatus lokalizasyonu ve ortoplastiden sonra onarımı gereken üretral defektin gerçek uzunluğuna göre sınıflandırma önermiştir. Duckett 1998'de anterior %50, orta %30 ve posterior olguların %20 sıklıkta görüldüğünü bildirmiştir. Hipospadiaslı hastalarda esas sorun ayakta idrar yapamama ve idrarın ileriye yönlendirilememesidir. Üretral meatus darlığı ve kordiyeye bağlı olarak erişkin yaşlarda seksüel disfonksiyon ve infertilite önemli bir problemdir. Hipospadiasa kriptorşidizmin eşlik ettiği hastalarda interseks araştırması, malformasyonlarda radyolojik değerlendirme yapılmalıdır.

**Anahtar kelimeler:** Birlikteki anomaliler, hipospadias, prezentasyon, sınıflandırma

Hipospadias is a common birth defect of the urethra in the male, and may be defined as insufficient development of the tissues forming the ventral aspect of the penis. Cordee deformity and a hooded foreskin may coexist with hypospadias. There are various hypospadias classifications, but the most commonly used classification is Barcat's classification described in 1973. This classification is based on the localization of a hypospadiac meatus and the real length of the urethral defect needed to be repaired after urethroplasty. Duckett reported the incidence of anterior, middle and posterior hypospadias in 1998 as 50%, 30% and 20%, respectively.

The major complaints of hypospadias patients are inability to void while standing and a downward urine flow. Infertility and sexual dysfunction are important health problems in hypospadiac adults due to meatal stricture and cordee deformity. Hypospadias patients with cryptorchidism should be evaluated for intersex, and radiologic assessment is necessary in all patients with a malformation syndrome.

**Key words:** Hypospadias, classification, presentation, associated abnormalities

**Tanım**

Hipospadias genel olarak genital tüberkülün yetersiz virilizasyonuna bağlı, penis ventralinde ve üretrada doku formasyonunun yetersizliği ile karakterize ve üretral meatusun penis ventralinde olması gerekenden daha proksimale açıldığı konjenital bir anomalidir. Ancak günümüzde Moutiquand'ın 1995'de tanımladığı klasikleşmiş üçlü anomali tanımı ile anılmaktadır:

1. Üretral meatusun glans penis ventral yüzünden perineye kadar ventral yüzde herhangi bir yere anormal açılması
2. Penisin anormal ventral eğriliği (kordi)
3. Prepisyumun kapşona benzetilen şekilde dorsalde peletrin tarzı fazlalık ve ventralde ise eksiklik şeklinde anormal gelişmesi.(1)

Penisin ventral eğriliği (kordi), bir başlık şeklinde yarım prepisyum, gelişmemiş korpus spongiosum bir anomali spektrumu şeklinde hipospadiasla genellikle birlikte. Bu anomaliler hipospadiasın şiddetine göre değişik ölçülerde olabilir. Meatus distalde glanüler ve subkoranal bölgeden

başlayarak proksimalde perineye kadar geniş bir alanda açılma gösterebilir. Hipospadias ne kadar proksimalde yerleşmiş ise ek anomalilerin görülme sıklığı da o kadar artar. Kordi olarak ifade edilen penisin ventrale doğru anormal eğriliği proksimal olgularda daha sık ve belirgin olmaktadır. Bazı distal hipospadiaslı olgularda kordi hiç gözlenmeyebilir. Distal hipospadiasın özellikle bahsedilmeyi gerektiren bir alt grubu megameatus intakt prepisyum (MIP) varyantıdır.(2) MIP bulunan erkek çocuklar, tamamen normal prepisyum, gizlenmiş durumda olan bir genişlemiş üretral açıklığa sahiptir. Dolayısıyla, bu anomali sünnetten önce sıklıkla tespit edilemez ve bazen cerrahi girişim yaralanması olarak yanlış yorumlanır. Duckett ve Baskin'e göre, distal hipospadiasın %6'sı kordi ile ilişkili olmadığını ifade ettikleri bu varyanttan oluşmaktadır.(3)

**Sınıflandırma**

Sorensen'in 1953'de gözden geçirdiği ve 1987'de Sheldon ve Duckett'in özetlediği gibi hipospadiasın pek çok

sınıflandırması yapılmış ve kullanılmıştır.(4, 5) Culp 1959'da ilk kez hipospadiasın düzeyine göre yapılacak sınıflamanın penisin eğriliğine yönelik yapılacak cerrahiden sonra (ortoplasti) yapılmasını dikkat çekmiştir.(6) Günümüzde en sık kullanılan sınıflama 1973'de Barcat'ın önerdiği sınıflama olup, hipospadik meatus lokalizasyonu ve ortoplastiden sonra onarımı gereken üretral defektin gerçek uzunluğuna göre sınıflandırma önermiştir.(7)

Anterior (distal), orta, posterior (proksimal) hipospadias şeklinde sınıflandırma faydalıdır fakat daha spesifik anatomik ifadeler kullanmak daha anlamlı olacaktır (Şekil 1).

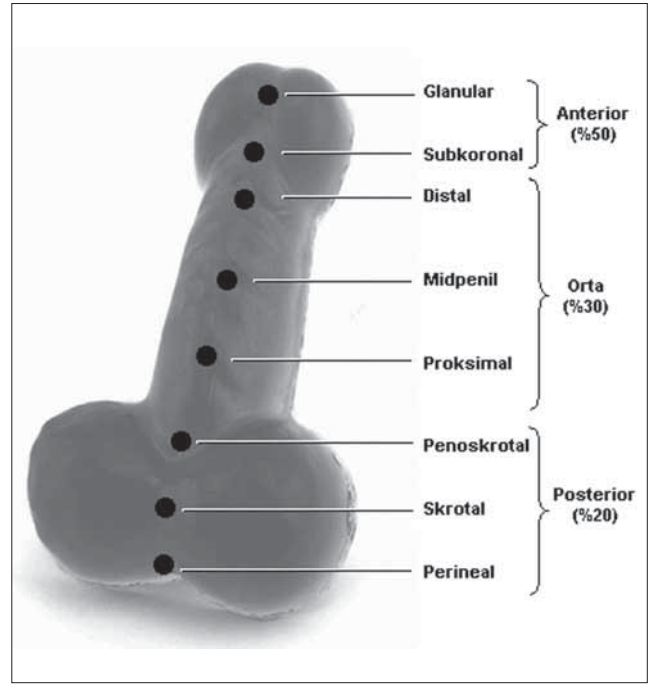
Kullanılan tüm sınıflandırma sistemlerinde glanüler, koronal ve subkoronal hipospadiası içine alan distal (anterior) hipospadias olguların en büyük bölümünü (%50-70) oluşturur.(5, 8, 9) Duckett 1998'de anterior %50, orta %30 ve posterior olguların %20 sıklıkta görüldüğünü bildirmiştir.(10)

### Klinik Prezantasyon

Hipospadias çoğunlukla yeni doğanın ilk fizik muayenesinde fark edilir. Tipik olarak, anormal prepisyum dikkati bu anomaliye çeker ve ardından yapılan ileri değerlendirmede penis rafenin orta hattan uzaklaştığı ve glans penisin ventrale eğildiği (kordi) belirlenir. Meatusun büyüklüğü iğne deliği şeklinde görülebilir, ancak çoğunlukla tıkalı değildir. Penis shaftının ventral eğriliği ereksiyon sırasında kaydedilebilir. Hipospadiaslı hastalarda esas sorun ayakta idrar yapamama ve idrarın ileriye yönlendirilememesidir. Buna ek olarak üretral meatus dar olabilir. Ayrıca kordiyeye bağlı olarak erişkin yaşlarda seksüel disfonksiyon ve infertilite önemli bir problemdir.

Dorsal yerleşimli prepisyum (dorsal hood), değişmiş glans penis morfolojisi ve kordiyi içeren özellikler günümüzde fetal ultrasonografi ile prenatal dönemde de belirlenebilmektedir. Ventrale yer değiştirmiş meatustan idrar yapıldığının gözlenmesi tanıyı doğrular. İlk makaleler, penoskrotal hipospadiası çoklu konjenital anomalilerin eşlik ettiği ve 29. ile 34. haftalar arasında tespit edilen bir durum olarak tanınmasına rağmen (11, 12), daha güncel olarak, izole glanüler hipospadias tanısı 20. hafta gibi daha erken evrede konulabilmektedir.(12) Hipospadiası bulunan bazı erkek çocuklar gösterilebilir endokrinopatilere sahip olmasına rağmen, interseks değerlendirilmesi genellikle skrotal veya perineal üretral açıklığı olanlarla ve hipospadiasla kriptorşidizmin eşlik ettiği hastalarla sınırlandırılmalıdır.(13, 14) Bu durumlarda, fizik muayene ve ardından yapılan karyotipik analizi sonradan yapılacak değerlendirme ve tedaviye yön verir.

Radyolojik değerlendirme bütün hipospadias olgularında gerekli değildir. Fakat embriyogenezin global olarak etkilendiğini düşündürecek rektal yada radial problemler gibi diğer organ sistemlerinin anomalilerinin saptanması halinde üriner sistemin ultrasonografik değerlendirilmesi önerilir. 1975 yılından önce, hipospadiası bulunan erkek çocukların intravenöz ürografiye ve işeme sistoüretrografisine alınması rutin uygulama olarak görülmekteydi. Bununla



**Şekil 1. Duckett'in hipospadias sınıflaması ve sıklıkları (Duckett JW. Successful hypospadias repair. Contemp Urol 1992)**

birlikte, şiddetli hipospadiasın dahi üretral tomurcuğun metanefrozla birleşmesinin ardından sekizinci gestasyonel haftanın ötesinde gerçekleşen bir gelişme duraklaması olduğu gerçeği göz önünde bulundurulduğunda, üst idrar yolu anormallikleri tespit etme olasılığı düşüktür ve klinik anlamlı lezyonlar %5'in altında görülür.(15-17) Fakat perineal ya da proksimal hipospadiaslı olgularda yaşamın ileri dönemlerinde bir enfeksiyon kaynağı olacak olan oldukça büyük utrikül saptanabileceğinden işeme sistografisiyle değerlendirmek makul bir yoldur. Preoperatif olarak sistografiden daha çok ciddi olguların onarımından hemen önce posterior üretra ve utrikül problemini değerlendirmek amacıyla kısa bir sistoskopi tercih edilebilir.

Günümüzde, rutin olarak yapılan prenatal ultrasonografiyle birlikte, taramadan elde edilecek verim tahmin edileceği üzere daha düşük olacaktır. Bu nedenle, radyolojik çalışmalar sadece sık idrar yolu enfeksiyonu geçiren ve anomali bir malformasyon sendromunun parçası olan az sayıda erkek çocuğunda yapılmalıdır.

### Birlikte Bulunan Durumlar

#### 1. Genetik Birliktelikler

Aarskop 1970'de yaptığı sitogenetik çalışmalarında, glanüler hipospadiaslı bütün olguların normal karyotipe olduğunu, anormal karyotipe inmemiş testisli ciddi hipospadiaslı olgularda daha sık rastalandığını bildirmiştir.(18) Yamaguchi 1991'de yaptığı bir çalışmada hipospadiasla birlikte bulunan ya da bulunmayan kriptorşidizimli 110 hasta incelendiğinde, tüm olgularda %6.4 (7/110) kromozomal

anomali saptanırken, sadece kriptorşidizmi olanlarda %4.8 (4/83), sadece hipospadiası olanlarda %5.6 (1/8), herikisinin birlikte olduğu olgularda %22.2 (2/9) saptadı.(19)

## 2. İnmemiş Testis ve İnguinal Herni

Hem hipospadias hem de kriptorşidizm androjen yetmezliklerinden kaynaklandığından, iki durumun bir arada bulunması şaşırtıcı değildir. Yapılan çalışmalar, hipospadiası bulunan erkek çocukların yaklaşık %8'inin inmemiş testi-se de sahip olduklarını göstermektedir. Ayrıca, insidansı hipospadiasın şiddetine göre değişmekte olup distal olanda %5 iken kriptorşidizmle birlikte seyreden proksimal lezyon-larda %32'ye kadar çıkmaktadır.(20, 21) İnmemiş testisle birlikte hipospadiasın olması muhtemel interseks açısından ileri değerlendirmeyi gerektirir. Hipospadiasla birlikte ingui-nal herni ve/vaya hidrosel birlikteliği %9-16 olarak bildiril-miştir.(22)

## 3. Prostatik Ütrikül

Bu tam gelişmemiş yapı, mülleryan kanallar ve üroge-nital sinüsten kaynaklanan karışık kökene sahiptir. Hipospadiası bulunan erkek çocuklarında ütrikülden geniş-leme kaydedilmiş olup olasılıkla mülleryan inhibisyon fak-törünün geç veya yetersiz sekresyonunu veya ürogenital sinüsün eksik maskülinizasyonunu göstermektedir.(23) Distal hipospadiasta bazen genişlemiş ütrikül bulunması-na rağmen, hem insidansı hem de büyüklüğü hipospadia-sın şiddetiyle birlikte artmaktadır. Penoskrotal ve perineal yerleşimli olguların yaklaşık %1'inde meydana gelir.(17, 23, 24) Genişlemiş ütriküller idrar yolu enfeksiyonu ile sonuçlanabilir; ancak daha yaygın şekilde hipospadias tamiri sırasında kateterin yerleştirilmesinde güçlüğü neden olur.

## 4. Malformasyon Sendromları

Sıklıkla kriptorşidizmin eşlik ettiği hipospadiasın bir bulgu olarak sık görüldüğü 15 ve daha nadir görüldüğü 34 olmak üzere toplam 49 sendrom bildirilmiştir.(25, 26) Bunların arasında Opitz ve Smith-Lemli-Opitz yer alır. Hipertelorizm ve hipospadias, benzer klinik belirtileri olan hem X- geçişli hem de otozoman dominant formlarını içeren Opitz sendromlu erkeklerdeki anahtar özelliklerdir. Diğer bulgular içerisinde hafif ila orta şiddetli zeka geriliği ve aspi-rasyonla sonuçlanan yutma güçlükleri yer alır.

Smith-Lemli-Opitz sendromu, tek bir metabolik kusura atfedilen çoklu konjenital anomalilerden ilk tanımlananıdır.(27) Bu otozomal resesif rahatsızlık 1:20,000 doğumda meyda-na gelmekte olup beyaz ırktaki prevalansı kistik fibrozi ve fenilketonüriinin ardından üçüncü sıradadır. Etkilenen birey-de 7-dehidrokolesterol redüktaz yetmezliği nedeniyle kole-sterol sentezi bozulmuştur ve bu yetmezlik zeka geriliği, yüz deformiteleri, sindaktilli ve genital anomalilerle sonuçlanır. Erkeklerde görülen dış genital bulgu yelpazesi dışı fenotip ile kriptorşidizimli hipospadias arasında sıralanır.

Hipospadiasında bulunduğu 49 sendromun 38'inde (%78) aynı zamanda mikropenis, inmemiş testis ve/veya skrotal anomalilerin olması etyolojide bir endokrinopatinin olduğunun kanıtı gibi görünmektedir.

## 5. İnterseks Durumları

Hipospadiasa eşlik eden interseks bozukluklarından kısaca bahsedecek olursak:

**Adrenogenital sendrom:** Hipospadiası bulunan ve tes-tisleri bilateral palpe edilemeyen bir yeni doğan dışı psödo-hermafroditizm (kadında yalancı çift cinsiyet) açısından değerlendirilmelidir.

**Mikst gonadal disgenezi:** Bu hastalar disgenetik bant şeklindeki gonadı (streak gonad) temsil eden tek taraflı kri-p-torşidizme sahiptir ve sıklıkla küçük bir fallusa sahiptir.

**Erkek psödohermafroditizm:** Bu tanı çoğunlukla gonadları palpe edilebilen veya gonadları palpe edileme-yenlerde adrenogenital sendromun dışlandığı skrotal veya perineal hipospadiaslı yeni doğanlarda düşünülür.

**Gerçek hermafroditizm:** Gonadlarda asimetric iniş ve hipospadias bazen bu erdişi durumunu işaret eder.

Hipospadias ve interseks bozuklukları bir spektrum üze-rindeki farklı noktaları oluştursalar da, normal büyüklükteki bir fallusun shaftı üzerinde izole üretra açıklığına sahip bir erkek çocuk nadiren cinsel kimlik ikilemine sahiptir. Bununla birlikte, skrotum veya perine yerleşimli meatusla birlikte interseksüalite olasılığı artar. Benzer şekilde, kriptorşidizmin eşlik ettiği hipospadias interseks bozukluklarını gösterebilir ve inmemiş testis palpe edilemiyorsa, interseksüalite riski %50'ye yaklaşır.(28)

## Kaynaklar

1. Mouriquand PD, Persad R, Sharma S. Hypospadias repair: current principles and procedures. Br J Urol 1995;76:9-22.
2. Duckett JW, Keating MA. Technical challenge of the megameatus intact prepuce hypospadias variant: the pyramid procedure. J Urol 1989;141:1407-9.
3. Duckett JW, Baskin LS. Hypospadias. In: Gillwater JY, et al, eds. Adult and pediatric urology, ed 3. St. Louis: Mosby, 1996.
4. Sorensen HR. Hypospadias with special reference to aetiology. Copenhagen, Ejnar Munksgaard, 1953.
5. Sheldon CA, Duckett JW. Hypospadias. Pediatr Clin North Am 1987;34:1259-72.
6. Culp OS: Experiences with 200 hypospadias: Evolution of a therapeutic plan. Surg Clin North Am 1959;39:1007-23.
7. Barcat J. Current Concepts of Treatment. Boston: Little, Brown, 1973.
8. Sauvage P, Becmeur F, Geiss S, Fath C. Transverse mucozal preputial flap for repair of severe hypospadias and isolated chordee without hypospadias: A 350-case experience. J Pediatr Surg 1993;28:435-8.
9. Borer JG, Bauer SB, Peters CA, et al: Tubularized, incised plate urethroplasty: Expanded use in primary and repeat surgery for hypospadias. J Urol 2001;165:581-5.
10. Duckett JW. Hypospadias, In Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED Jr, Wein (eds): Campbell's Urology, vol 2. Philadelphia, WB Saunders, 1998;2093-119.
11. Smulian JC, Scorza WE, Guzman ER, Ranzini AC, Vintzileos AM. Prenatal sonographic diagnosis of midshaft hypospadias. Prenat Diagn 1996;16:276-80.
12. Devesa R, Munoz A, Torrents M, et al. Prenatal diagnosis of isolated hypospadias. Prenat Diagn 1998;18:779-88.

13. Grumbach MM, Conte FA. Disorders of sex differentiation. In: Wilson JD, et al., eds. Williams textbook of endocrinology ed 9. Philadelphia: Saunders, 1998.
14. Smith EP, Wacksman J. Evolution of severe hypospadias. *J Pediatr* 1997;131:344-6.
15. Cerasaro TS, Brock WA, Kaplan GW. Upper urinary tract anomalies associated with congenital hypospadias: is screening necessary? *J Urol* 1986;135:537-8.
16. Shelton TB, Noe HN. The role of excretory urography in patients with hypospadias. *J Urol* 1985;134:97-9.
17. Shima HC, Ikoma F, Terakawa T, et al. Developmental anomalies associated with hypospadias. *J Urol* 1979;122:619.
18. Aarskop D. Clinical and cytogenetic studies in hypospadias. *Acta Paediatr Scand Suppl* 1970;203:1-61.
19. Yamaguchi T, Kitada S, Osada Y. Chromosomal anomalies in cryptorchidism and hypospadias. *Urol Int* 1991;47:60-3.
20. Khuri FJ, Hardy BE, Churchill BM. Urologic anomalies associated with hypospadias. *Urol Clin North Am* 1981;8:565.
21. Cerasaro TS, Brock WA, Kaplan GW. Upper urinary tract anomalies associated with congenital hypospadias: is screening necessary? *J Urol* 1986;135:537-8.
22. Sorber M, Feitz WF, de Vries JD. Short and mid-term outcome of different types of on-stage hypospadias corrections. *Eur Urol* 1997;32:475-9.
23. Devine CJ Jr, Gonzales-Serva L, Stecker JF Jr, et al. Utricle configuration in hypospadias and intersex. *J Urol* 1980;123:407-11.
24. Ikoma F, Shima H, Yabumoto H. Classification of enlarged prostatic utricle in patients with hypospadias. *Br J Urol* 1985;57:334-7.
25. Barakat AY, Seikaly MG, Kalaustian VM. Urogenital abnormalities in genetic disease. *J Urol* 1986;136:778-85.
26. Jones KL. Smith's recognizable pattern of human malformations, ed 5. Philadelphia: Harcourt Brace, 1997.
27. Opitz JM, de la Cruz F. Cholesterol metabolism in the RSH/Smith-Lemli-Opitz syndrome: summary of an NICHD conference. *Am J Med Genet* 1994;50:326-38.
28. Kaefer M, Diamond D, Hendren WH, Vermulapalli S, Bauer SB, Peters CA, et al. The incidence of intersex in children with cryptorchidism and hypospadias: stratification based on gonadal palpability and meatal position. *J Urol* 1999;162:1003-7.