

EARP Urogenitaal XX casus: geniaal genitaal

Let er bij het uitwerken van deze casus op dat je duidelijk antwoord geeft op de onderstaande vragen. Leg hierbij zoveel mogelijk de nadruk op de (macroscopische) anatomie en gebruik hiervoor de correcte Latijnse benamingen. Gebruik correcte (wetenschappelijke) bronnen en vermeld deze duidelijk in je referenties. Het gebruiken van afbeeldingen om je verhaal te verduidelijken is toegestaan en afbeeldingen mogen middels een duidelijke verwijzing in een bijlage worden toegevoegd. Let op, je dient de casus zelfstandig te maken. Deze bijlage en de referenties tellen niet mee voor de twee A4'tjes.

Floor en Anouk zijn toe aan een nieuwe stap. Ze zijn al een tijdje samen, hebben een stabiele baan, en hebben recent een driekamerappartement aan de nieuwe binnenweg gekocht – deze is ook al ingericht, voornamelijk met kitscherige Feyenoord relikwieën die Floor en Anouk over de jaren hebben verzameld. Die volgende stap is het krijgen van een kindje, en na enig proberen lukt het dan: Floor is zwanger.

De 20 weken echo, bij gynaecoloog Van Steenis, verloopt niet zoals verwacht. Onder het zacht gemompel zijn ingewikkelde termen te horen, en even later sluit ook kinderarts Dagelinckx aan. Na langdurig en nauwlettend beoordelen van de echo lijkt er sprake te zijn van “disorder of sexual development” (DSD).

1. Geef een overzicht van ziektebeelden die binnen DSD kunnen passen.

Het syndroom wat de nog ongebornen vrucht lijkt te hebben, is volgens Van Steenis het zogehete “cloacale exstrofie” syndroom. Dokter Van Steenis, tevens fervent vogelspotter, beschrijft met geur en kleur de cloaca van een vogel. Dokter Dagelinkcx, hobby-embryoloog, denkt een nauwkeurigere omschrijving te hebben.

2. Beschrijf globaal de embryologie van het urogenitale systeem, waaruit duidelijk wordt wat de cloaca is;
3. Leg daarna uit, in begrijpelijke termen, wat een cloacale exstrofie is, zodat ook Floor en Anouk weten wat er precies mis is met hun foetus.

Enkele weken later bevalt Floor van een zoontje, Twannie. Van Steenis doet de bevalling, welke ongecompliceerd verloopt. Hij neemt de volgende foto, om aan kinderchirurg Van Velsen te laten zien; zij zal uiteindelijk de boel moeten opruimen.

4. Benoem zo veel mogelijk anatomische structuren die in figuur 1 te zien zijn.
5. Vaak vereist het reconstrueren van grote congenitale afwijkingen meerdere operaties, waarbij telkens een deel van de afwijking hersteld of opgeheven wordt. Beschrijf in steekwoorden welke verschillende stappen nodig zijn om uiteindelijk het defect chirurgisch te sluiten. Focus daarbij op de primaire correctie, en niet eventuele latere correcties (bijvoorbeeld bij persisterende klachten).

Na de operatie is Twannie er weer helemaal bovenop gekomen; hij groeit op, zoals wel vaker bij patiënten met dit soort syndromen, tot een charismatische en intelligente jongeman. Hij heeft een mooie toekomst in het verschiet.



Fig. 1: foto van Twannie direct na de geboorte

Verrassing boven verrassing is niet alleen Floor zwanger, maar blijkt ook Anouk drachtig. Beide gaan naar de hun welbekende gynaecoloog Van Steenis. Anouk bevalt ongecompliceerd van een ogenschijnlijk gezond jongetje, genaamd Yvar. Kinderarts Dagelinckx doet de opvang en merkt dat niet beide testes in het scrotum zitten.

6. Als niet in het scrotum, op welke andere posities kan een testis zich bevinden bij een geboorte?
7. Wat zijn langetermijngevolgen van een niet-ingedaalde testis die dokter Dagelinckx moet vermelden aan Floor en Anouk?

Een aantal maanden later wordt kinderchirurg Van Velsen erbij betrokken om de operatie uit te voeren. Haar coassistent, Roelofsen, mag steriel staan indien zij de anatomie goed beheerst. Om dat te bewijzen tekent zij, op het whiteboard op OK, schematisch een lieskanaal.

8. Schets de tekening die Floor zou hebben kunnen maken, waarmee de anatomische grenzen van het lieskanaal duidelijk worden.
9. Beschrijf hoe een orchidopexie wordt uitgevoerd. Leg daarbij de nadruk op de chirurgische anatomie.

De operatie is geslaagd, en Twan en Yvar groeien op tot twee onafscheidelijke broers – met beide een hekel aan Feyenoord.

10. Maak een korte samenvatting van de casus;
11. Referenties.