

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 168

168.Aşağıdakilerden hangisi 46,XY karyotipine sahip bireylerde cinsiyet gelişim bozukluğuna neden olmaz?

- A) 5 α -redüktaz 2 (SRD5A2) eksikliği
- B) Fetoplasental aromataz (CYP19) eksikliği
- C) 3 β -hidroksisteroid dehidrogenaz 2 eksikliği
- D) LH reseptör mutasyonu
- E) WT1 (Wilms tümör 1) gen mutasyonu

Doğru Cevap:B

DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

(Bu referanslar; soru kitabı Tüm Tus Soruları, Kamp notlarımız ya da non spesifik slaytlardan DEĞİL, sadece güncel ders notlarımızdan verilmiştir. Bu notları şubelerimizde kolayca edinip, referansları kontrol edebilirsiniz.)



TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

69

NORMAL KROMOZOMLU SEKSÜEL BOZUKLUKLAR (HERMAFRODİTİZM)

- Dış genitalde görünüm olarak biseksüel gelişimin mevcut olmasıdır. Şüpheli genitalerin saptanmasında, yenidoğanın başlangıç değerlendirmesi çok önemlidir.

Yenidoğanda cinsiyet ayırımı yapılamadığında ilk akla gelmesi gereken bozukluk konjenital adrenal hiperplazi (KAH, adrenogenital sendrom) olmalıdır.

Gerçek Hermafroditizm

- Oldukça nadir görülen bu olgular her iki cinsine ait gonadlara da sahiptirler (over-testis veya ovotestis). Olguların %70'i 46 XX'tir.
- İç genitaler komşu olduğu gonada göre şekillenmektedir (ipsilateral). (E-14)
- Dış genitalerin görünümü genellikle ambigiustur ancak erkeğe daha yakındır.
- Bütün hastalarda uterus bulunur. Sıklıkla meme gelişimi vardır. Hastaların

Klinik Bilimler 168. soru
Tusdata Kadın Hast ve Doğum Ders Notu 1. Fasikül Sayfa 069

Yalancı Hermafroditizm

- Hermafroditlerin büyük çoğunluğu bu grupta yer alır. Dış genital organlar, kromozomal cinsiyetin gösterdiğinin karşıtıdır. Dişi ve erkek olmak üzere 2 tipi bulunur. İsimlendirme kromozomal yapıya göre belirlenir.

Dişi Yalancı Hermafroditizm

- Karyotipi 46,XX'dir; ancak dış genitaler virilize olmuştur (androjenik aktivite).

Dişi Yalancı Hermafroditizm Nedenleri

1. Konjenital adrenal hiperplazi (adrenogenital sendrom) (en sık) (N-92)
2. Gebelikte androjene maruziyet
3. Androjen salgılayan tümörler
4. Plasental aromataz eksikliği

Konjenital Adrenal Hiperplazi (Adrenogenital sendrom)

- ☑ Dişi fetusta dış genital organların maskulinizasyonu ile karakterize ve otozomal resesif kalıtımla geçen sürrenal enzim defektlerinden kaynaklanan bir tablodur (N-00). En sık 21 hidroksilaz enzim defekti görülür.
- ☑ Bunlar kortizol sekresyonunun bozulmasına, bu nedenle ACTH'nin fazla salgılanmasına ve sonuçta adrenal korteks hiperplazisine yol açarlar. ACTH'nin fazla miktarda yapılması aynı zamanda zona retiküleristen yüksek seviyelerde androjen yapılmasına da sebebiyet verir.
- ☑ Karyotipi 46, XX'tir.
- ☑ Gonad overdir.
- ☑ İç genitaler dişi yapıdadır; gonadal antimüllerian hormon (AMH) ve testosteron salınımı olmadığından iç genitaler dişi yönünde farklılaşır.
- ☑ Dış genitaler virilizedir; aşırı yapılan adrenal androjenlere bağlı olarak gelişir. İntrauterin hayatta artmış olan androjenlere maruz kalmanın zamanı, miktarı ve süresi ile alakalı olarak çeşitli derecelerde labioskrotal füzyon ve klitoromegali görülür.

İLGİLİ NOTLAR

Bu sınavda plasental aromataz eksikliği soruldu. Belki bir sonrakinde tablodaki diğer hastalıklar sorulacak. Hiç sorun değil, çünkü referanslarımız hep burada olacak!!!