

# Orijinal Soru: Klinik Bilimler 168

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

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

Doğru Cevap:B

## HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR



KADIN HASTALIKLARI ve DOĞUM HIZLI TEKRAR 11

- Ekzojen hormon ile uterin kanama olur.
- Sekonder seks karakterleri infantil (meme yok)
- Boy NORMAL
- **Seksüel gelişim patolojilerinde, Y kromozomu taşıyıp uterusu bulunan tek istisna... Swyer sendromu**
- **Disgenetik gonad zemininden en sık gelişen gonadal tümör... Gonadoblastom (benign)**
- **Disgenetik gonad zemininden en sık gelişen malign gonadal tümör... Disgerminom (malign)**
- **Gonadektomi yapılması gereken cinsiyet gelişim bozuklukları...**
  - 46 XY Saf gonadal disgenezi (Swyer Sendromu): Tanı konar konmaz
  - 45X0/46XY mozaik Turner: Tanı konar konmaz
  - 5 alfa Redüktaz Eksikliği: Tanı konar konmaz
  - Testiküler Feminizasyon: Pubertede
- **Dış genital yapıların gonadın tersi yönünde gelişmesi... Psödohermafroditizm**
- **Dişi pseudohermafroditizm nedenleri denilince hatırlanması gerekenler...**
  - Konjenital adrenal hiperplazi (EN SIK)
  - Gebelikte annenin androjenik ilaç kullanması
  - Gebelikte androjen salgılayan tümör
  - Plasental aromataz eksikliği
- **Erkek pseudohermafroditizm nedenleri denilince hatırlanması gerekenler...**
  - Testiküler Feminizasyon
  - 5 alfa Redüktaz Eksikliği
- **Konjenital adrenal hiperplazinin olmazsa olmazları (46 XX olanlar için)...**
  - Otozomal resesif
  - Gonad over
  - İç genitaler dişi
  - Dış genitaler maskülinize
  - Primer amenore (hipogonadotropik)
  - Kısa boy
  - Kortizol düşük, ACTH yüksek, androjenler yüksek
- **Gebelik sırasında maternal kullanım sonucunda kız çocukta dişi pseudohermafrodizme yol açma potansiyeli olan ilaçlar...**
  - Danazol
  - Noretindron
- **Gebelik sırasında maternal kullanım sonucunda kız çocukta dişi pseudohermafrodizme yol açma potansiyeli olmayan ilaçlar...**
  - Noretindrel
  - Medroksiprogesteron asetat
- **Gebelikte virilizasyona en sık yol açan tümör... Gebelik luteomasi**
- **Testiküler feminizasyonun olmazsa olmazları...**
  - Maternal X'e bağlı resesif
  - Androjen reseptör defekti
  - Gonad testis
  - İç genital sistemi gelişmemiş (İÇİ BOŞ)
  - Dış genital sistem yetersiz maskülinize (Dışı)
  - Kör vajen (ürogenital sinüsten oluşmuş 1/3'lük alt vajen kısmı)

- Primer amenore (Normogonadotropik)
- Pubik ve aksiller kıllanma yoktur
- Meme gelişimi var
- **5 alfa redüktaz enzim eksikliğinin olmazsa olmazları...**
  - Otozomal resesif geçiş
  - Gonad testis
  - İç genitaler erkek
  - Dış genitaler yetersiz maskülinize (Dışı)
  - Primer amenore (Hipogonadotropik)
  - Testosteron/DHT oranı artmış
  - Meme gelişimi yok, pubik ve aksiller kıllanma vardır
- **Ekzojen östrojen + progesteron verilmesini takiben uterin kanaması olmayan cinsiyet gelişim anomalileri..**
  - Testiküler feminizasyon
  - 5 alfa redüktaz eksikliği
  - RKHM Sendromu (Müllerian agenezi)
- **Uterusun izlenmediği cinsiyet gelişim anomalileri...**
  - Testiküler feminizasyon
  - 5 alfa redüktaz enzim eksikliği
  - Rokitansky- Küstner - Hauser - Mayer Sendromu (Müllerian agenezi)
  - Klinifelter Sendromu

Klinik Bilimler 168. soru  
Tusdata Kadın Hast ve Doğum Hızlı  
Tekrar Kampı 1. Fasikül Sayfa 011



## SORULAR

22. Primer amenoresi olan dişi fenotipli bir hastada östrojen ve progesteron vererek çekilme kanaması yapılabiliyor ise **öncelikle** hangisi düşünülmelidir?

- A) Reifenstein sendromu
- B) 5-alfa redüktaz eksikliği
- C) Rokitansky-Küstner-Hauser-Maier sendromu
- D) Swyer sendromu
- E) Komplet androjen insensitivitesi sendromu

Doğru cevap: D

## İLGİLİ NOTLAR