

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

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR



TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

21

- Sekonder seks karakterleri infantildir; meme gelişimi olmaz.
- Primer amenoreiktir (hipergonadotropik) ancak ekzojen hormon verildiğinde uterus kanama oluşur (N-01).
- Boyları normaldir.
- Tanı konur konmaz gonadektomi yapılmalıdır; Y kromozomu varlığı nedeniyle germ hücreli tümör riski artmaktadır.

Disgenetik gonad zemininden gelişen tümörler

- En sık gelişen gonadal tümör → Gonadoblastom (benign)
- En sık gelişen malign gonadal tümör → Disgerminomdur (N-97).

NORMAL KROMOZOMLU SEKSÜEL BOZUKLUKLAR (HERMAFRODİTİZM)

- Dış genitalde görünüm olarak biseksüel gelişimin mevcut olmasıdır.

Gerçek Hermafroditizm

- Her iki cinse ait gonadlara da sahiptirler (over-testis veya ovotestis). Olguların %70'i 46 XX'tir.
- İç genitaler komşu olduğu gonada göre şekillenmektedir (ipsilateral) (E-14)

Yalancı Hermafroditizm

- Dış genital organlar, kromozomal cinsiyetin gösterdiğinin karşıtıdır.

Klinik Bilimler 168. soru
Tusdata Kadın Hast ve Doğum Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 021

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.
- Karyotipi 46, XX'tir.
- Gonad overdir.
- İç genitaler dişi yapıdadır.

İLGİLİ NOTLAR