

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 239

239.Prematür ovaryan yetersizlik tanısı alan genç bir hastada etiyolojiyi anlamak için aşağıdakilerden hangisinin ilk basamakta yapılması uygun değildir?

- A) FMR1 premutasyon analizi
- B) Otoimmün antikor analizi
- C) Karyotipleme
- D) Gonadotoksisite öyküsü sorgulama
- E) Over doku biyopsisi

Doğru Cevap:E

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

30

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



Frajil X Sendromu

- X'e bağlı geçiş gösterir ve Xq27.3 lokalizasyonundaki FMR1 gen inaktivasyonuna bağlı olarak ortaya çıkar. **Mental retardasyonla** seyreden bir bozukluktur. Olguların %13-26'sında primer (prematür) ovaryan yetmezlik görülür.

Rezistan Over Sendromu (Savage Sendromu)

- Hastaların overlerinde **primordial folliküller vardır; ancak FSH reseptörlerinin olmaması veya postreseptör defekt varlığı**

Klinik Bilimler 239. soru
Tusdata Kadın Hast ve Doğum Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 030

Primer Ovaryan Yetmezlik ve Otoimmün Ooforit (Blizzard Sendromu)

Primer ovaryan yetmezlik (Prematür ovaryan yetmezlik)

- Kırk yaşından önce menapoz girilmesi durumuna **primer ovaryan yetmezlik** adı verilmektedir.
- **Primer ovaryan yetmezlik vakalarının çoğunda neden bilinmemektedir (idiopatik)**. Bilinen nedenler içerisinde seks kromozom bozuklukları (FMR1 premutasyonu, mozaizm, X kromozom delesyonu, 47XXX), tek gen mutasyonları, toksik etkenlere maruziyet (radyasyon, kemoterapi) ve otoimmünite vardır. Primer ovaryan yetmezlikli kadınların %4'ünde **otoimmün lenfositik ooforit** görülmektedir.

Otoimmün ooforit

- Overlerde normal **primordial folliküller bulunur ancak sekonder ve antral foliküllerin etrafında lenfositik infiltrasyon** vardır.
- Östrojen düşük, FSH yüksektir.
- **Tanı için biyopsi önerilmemektedir. Tanıda antiovaryan antikorlar da güvenilir değildir. Tanıda en güvenilir test adrenal beze karşı oluşmuş antikor pozitifliğidir. Bu antikorlar içerisinde en kullanışlı olanı 21 hidroksilaza karşı gelişen antikorların ölçümüdür; ancak ideali adrenal glandda indirekt immünfloresan ile bu antikorların gösterilmesidir.**



Primer ovaryan yetmezlik ayırıcı tanısında yapılması gereken testler; FMR1 premutasyonu, karyotip (30 yaşın altında) ve 21 hidroksilaz antikorları.

- Primer ovaryan yetmezlik, **poliglandüler otoimmün sendromun** bir parçası olabilir ve %92 çeşitli otoantikorlar pozitif saptanmaktadır. En sık tiroid patolojileri ile beraber seyreder ve tabloya sıklıkla **hipotiroidi** eşlik eder. Bu nedenle bu hastalarda tiroid antikorları (peroksidaz ve tiroglobulin) bakılmalı ve pozitifse yıllık TSH takibi yapılmalıdır. **Hipoparatiroidizm, adrenal yetmezlik, myastenia gravis, diyabet, otoimmün hemolitik anemi, ITP, romatoid artrit** ve **vitiligo** da eşlik eden diğer otoimmün hastalıklardır (N-11).
- Primer ovaryan yetmezlik tanısı alan olgularda diğer otoimmün hastalıkların da eşlik etme ihtimalinden dolayı semptomatik olmaları durumunda bazı testlerin yapılması önerilmektedir. Bunlar; **kalsiyum, fosfor, albümin (paratiroid için), AKŞ, HbA1C (pankreas için), 21 hidroksilaza karşı gelişen antikorlar, TSH, serbest T4, tiroid antikorları (tiroid için), ACTH (adrenal için), tam kan (hemolitik/ pernisiyöz anemi için) ve trombositler (İdiopatik trombositopeni için) (E-11).**