

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 234

234. Meme gelişimi olan ancak pubik ve aksiller kıllanması olmayan 17 yaşındaki hasta primer amenore nedeniyle başvuruyor. Hastanın daha önce yapılan hormon tetkiklerinde total testosteron seviyesinin yüksek saptandığı öğreniliyor.

Genital muayenesinde kör vajina ve bilateral inguinal kitle izlenen bu hastada tanıya yönelik öncelikli ve en uygun tetkik aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Karyotip analizi
- B) Serum serbest testosteron düzeyi
- C) Kemik yaşı tayini
- D) Kranial bilgisayarlı tomografi
- E) SRY gen mutasyonu analizi

Doğru Cevap:A

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 edinebilir, referansları kontrol edebilirsiniz.)

İLGİLİ NOTLAR

detaylı
desek
ancak bu kadar olur...
İşte güzelliğimiz burda,
sorudan
önce yazarız...

74

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



Erkek Yalancı Hermafroditizm

- Karyotip 46,XY'dir. Olgularda dış genitaler yetersiz virilizedir.

Erkek Yalancı Hermafroditizm Etiyolojisi
1. SSS defektine bağlı erkek yalancı hermafroditizmi <ul style="list-style-type: none">a. Anormal hipofizer gonadotropin salınımıb. Gonadotropin salınımının olmaması
2. Primer gonadal defekte bağlı erkek yalancı hermafroditizmi <ul style="list-style-type: none">a. Testosteron biyosentezinde bozukluk<ul style="list-style-type: none">i. Konjenital lipoid adrenal hiperplazi (StAR defekti)ii. 3α-Hidroksisteroid dehidrogenaz eksikliğiiii. 17 α-Hidroksilaz (P450c17) eksikliğiiv. 17-β-Hidroksisteroid dehidrogenaz eksikliğib. Familial gonadal destrüksiyonc. Leydig hücre agenezid. Bilateral testiküler disgenezi
3. Periferik son organ defektine bağlı erkek yalancı hermafroditizmi <ul style="list-style-type: none">a. Androjen insensitivite sendromu (testiküler feminizasyon)b. 5 alfa redüktaz eksikliği

Klinik Bilimler 234. soru
Tusdata Kadın Doğum Ders Notu 1. Fasikül Sayfa 074

Komplet Androjen İnsensitivitesi (Testiküler Feminizasyon) (A-17)

- ☑ İnsidansı 1:2.000'dir. Maternal X'e bağlı resesif geçer (E-06). X kromozomunun uzun kolundaki androjen reseptörünü kodlayan genetik defekt vardır (F-89, N-96, N-98).
- ☑ Karyotipi 46,XY'dir.
- ☑ Gonad testistir; gubernakulum üzerinde androjen reseptörlerinin defektif olması nedeniyle testis %50 olguda inguinal kanalda veya batin içindedir (E-00).
- ☑ İç genitaler gelişmemiştir (BOŞ); androjen reseptör defekti olduğundan Wolff kanal gelişimi yoktur. Ayrıca AMH salınımı olması nedeniyle de Müller kanal gelişimi yoktur (A-17).
- ☑ Dış genitaler dişi yapıdadır; androjen reseptör defekti olduğundan ürogenital sinüs ve genital tüberkül dişi yönünde farklılaşır. Ancak ürogenital sinüsten vajenin sadece alt 1:3' lük kısmı geliştiğinden, kör vajen mevcuttur.
- ☑ Sekonder seks karakter gelişimi asenkronizedir; androjenlerin periferik aromotizasyonu ile meme gelişimi mevcuttur (N-11). Androjen reseptör defektine bağlı olarak pubik ve aksiller kıllanma yoktur.
- ☑ Önikoid yapıdadır (uzun kol, büyük el ve ayak) ve uzun boyludurlar.
- ☑ Primer amenoreiktir (normogonadotropik); hipofizer androjen reseptörlerinin defektif olması nedeniyle, androjenler LH üzerine negatif feed-back oluşturamaz ve LH yükselir. Testosteron düzeyi erkek düzeyinde veya daha yüksektir.
- ☑ Ekzojen hormon kullanımı ile uterin kanama oluşmaz (E-92, N-02). Gonadektomi pubertal gelişim tamamlandığında yapılmalıdır.

Reifenstein sendromu, Luns sendromu; Parsiyel (inkomplet) androjen insensitivitesi olup komplet formun %10'u sıklığında görülür.

Klinik Bilimler 234. soru
Tusdata Pediatri Ders Notu 3. Fasikül
Sayfa 785

- **Labia majorda gonad palpe edilen, dişi fenotipli, karyotipi 46 XY olan hastada testosteron düzeyinin yüksek saptanması durumunda en olası tanı...** Testiküler feminizasyon. Komplet androjen duyarlılık sendromunda (Testiküler feminizasyon) karyotip 46, XY ve tüm androjen reseptörlerinde direnç vardır. Diş genitalya komplet dişi görünümündedir. Mülleriyan yapıları yoktur ve jinekomastrji vardır. Hastalar çoğunlukla amenore nedeni ile başvurduklarında tanı alırlar. Puberte öncesi inguinal herni nedeni ile opere edilirken, herni kesesinde gonad görülerek de tanı konabilmektedir. Yenidoğanda muayenede bir gonad palpe ediliyorsa aksi kanıtlanana kadar o gonad testis olarak kabul edilmelidir.

Kaynaka genitalyası olan bir bebekte iki taraflı gonadlar palpe edilemiyorsa öncelikli olarak hangisi düşünümelidir? Konjenital adrenal hiperplazi (Gonad palpe edilemediği için 46,XX kabul edilmeli ve soru kızlarda en sık cinsiyet gelişim bozukluğu nedeni hangisidir olarak düşünülmeli)

- **46, XY cinsiyet gelişim bozukluğu olan bir bebekte testosteron/dihidrotestosteron oranında artış varlığında en olası tanı...** 5 α -redüktaz eksikliği
- **46 XY karyotipine sahip bireylerde cinsiyet gelişim bozukluğuna neden olmayan...** Fetoplasental aromataz eksikliği
- **Primer amenore olan hastada dişi fenotip ve inguinal herni kesesinde gonad palpe ediliyor. Muayenesinde uterus olmadığı fark edilen bu çocukta en olası tanı...** Androjen duyarlılık sendromu (testiküler feminizasyon).
- **Diş genitalyası belli olmayan çocukta yapılması gereken tetkikler...** Karyotip, konjenital adrenal hiperplazi tanısı için adrenal androjenler (17-OH progesteron, androstenedion), elektrolitler, gonadotropin düzeyleri ve iç genitali değerlendirmek için görüntüleme yöntemleri (USG gibi).
- **Virilizm bulgusu olmayan...** Meme dokusunda büyüme (östrojen etkisidir). Androjenler virilizasyona neden olur. Bu bulgular; seste kalınlaşma, kıllanma artışı, kas kitlesinde artış, peniste büyüme-kliktromegali, kızlarda hirsütizm ve hızlı büyümedir.
- **Eksikliğinde virilizasyon görülen enzim...** 11 beta-hidroksilaz. Ancak, 46, XX çocuklarda diş genitaldeki virilizasyonun en sık nedeninin 21 hidroksilaz eksikliği olduğu unutulmamalıdır.
- **Doğumdan sonraki ilk günlerde başlayan kusma, ishal, hepatosplenomegali, ateş ve gelişme geriliği olan, adrenal bezlerde kalsifikasyonu olan çocukta en olası tanı...** Wolman hastalığı. Asit kolesterol hidrolaz (asit lipaz) eksikliği vardır. Bu enzimin eksikliği; kolesterol ester ve trigliserit birikimine neden olur. Kronik ishal, progresif hepatosplenomegali, hiperlipidemi, sürrenal bezde kalsifikasyon ve 6 ay civarı ölüm görülür.
- **Pubertede virilizasyon olan cinsiyet gelişim bozuklukları...** non-klasik 21-hidroksilaz eksikliği, 5 α -redüktaz eksikliği, 17- ketosteroid redüktaz eksikliği, Parsiyel androjen direnç sendromu.
- **Hipospadias, bifid skrotum, inmemiş testis ile doğan, XY kromozomu taşıyan ve tuz kaybı saptanan bir bebekte düşünümesi gereken konjenital adrenal hiperplazi tipi...** 3 β -hidroksisteroid dehidrogenaz eksikliği. Erkek çocukta ambigus genitalya ve tuz kaybı yapan diğer nedenler 20, 22 desmolaz eksikliği ve STAR eksikliğidir (Lipoid adrenal hiperplazi)
- **Hangisinin eksikliğinde erkeklerde yetersiz maskülinizasyon, kızlarda virilizasyon bulguları gelişir...** 3 β -hidroksisteroid dehidrogenaz eksikliği. Soru her iki cinsiyette de ambigus genitalya yapan enzim eksikliği diye de sorulabilir.
- **46,XX karyotipe sahip bireylerde en sık cinsiyet gelişim kusuru...** KAH
- **Hipertansiyon, hipokalemi ve yetersiz virilizasyona neden olan enzim eksikliği...** 17-alfa-hidroksilaz/17-20liyaz

CUSHING SENDROMU

- **Cushing sendromuna neden olan...** Eksojen glukokortikoid kullanımı. Cushing sendromunun çocukluk çağındaki en sık nedeni eksojen glukokortikoid kullanımına bağlı iyatrojenik nedenlerdir (Özellikle çocukluk çağı lenfoma ve lösemilerinde) Endojen Cushing sendromunun en sık nedeni;
 - <7 yaş fonksiyonel malign adrenokortikal tümörler.
 - >7 yaş Cushing hastalığı (Hipofizden ACTH salgılayan mikroadenom).

- **Cushing sendromuna neden olmayan...** 17-alfa- hidroksilaz eksikliği
- **Cushing hastalığında tanı amaçlı yapılan test...** Deksmetazon supresyon testi. Cushing sendromu düşünülen bir çocukta önce hiperkortizolizmin gösterilmesi gerekir. Bu amaçla yapılacak başlangıç testler:
 - Diünlal kortizol ritminin kontrolü
 - Gece tükrük kortizolu
 - 24 saatlik idrarda serbest kortizol
 - Düşük doz deksametazon supresyon testi
- **Cushing sendromu olan 10 yaşındaki çocukta beklenmeyen bulgu...** Hızlı ilerleyen puberte. Cushing sendromunda kortikosteroid artışı nedeni ile kemik yaşı geri kalır ve puberte gecikir. Cushing sendromunda obezite, büyüme geriliği-boy kısalığı, hipertansiyon, strialar, aydede yüzü, buffalo hörgücü, yara iyileşmesinde gecikme, emosyonel düzensizlikler önemli bulgulardır.
- **Çocuklarda hiperkortizolizmin klinik bulguları...** Obezite, Büyüme geriliği, Pletore, Akne Hipertansiyon (Hipotansiyon hipokortizolizm bulgusudur)
- **Conn sendromu (primer hiperaldosteronizm) bulgularından olmayan...** Hiperkalemi, asidoz (Hipernatremi-Hipertansiyon, hipokalemi-poliüri (nefrojenik DI), nokturnal enürezis, periyodik paraliziler ve alkaloz beklenir).
- **Primer ve sekonder hiperaldosteronizmin ayırıcı tanısında önemli olan...** Kan renin düzeyi.
- **Conn sendromunda etkilenen tabaka...** Zona glomerulosa
- **Çocuklarda obezite ile ilişkili klinik durumlar...** Astım, Polikistik over sendromu ve Hipertansiyon

151. OBEZİTE**DIĞER**

- **Halsizlik, giderek artan pigmentasyon ve tırnaklarda şekil bozukluğu olan 12 yaşındaki bir kız çocukta ciddi mukokutanöz kandidiazis ve hipoglisemik ataklar izleniyor. Öyküsünden 9 yaşında hipotiroidi tanısı aldığı öğrenilen hastada olası tanı...** Otoimmün poliendokrinopati sendromu 1 (Kandiasis + adrenal yetmezlik + hipoparatiroidi bulgularından 2'sinin varlığı tanıyı koydurur)
- **Süt çocukluğunda inatçı mantar enfeksiyonları geçiren, 3 yaşında iken hipoparatiroidi tanısı alan hasta hangisi açısından risk altındadır...** Addison hastalığı (Adrenal yetmezlik)
- **Otoimmün poliendokrinopati 2 sendromunda beklenmeyen...** Hipoparatiroidi (Tip 2'de, Tip 1'in tipik bulguları olan kandiasis ve hipoparatiroidi beklenmez.)

METABOLİK HASTALIKLAR**152. AMİNOASİDOPATİLER**

- **Kalıtısal metabolik hastalık bulgularından olmayan...** Arhidrozis (Fasiyal dismorfi (Zellweger sendromu), mikrosefali (sülfat oksidaz eksikliği), hidrops fetalis (lizoosomal depo hastalıkları), sarılık (galaktozemi) görülebilir)
- **İntoksikasyon tipi kalıtısal metabolik hastalıklarda beklenmeyen...** Doğumdan itibaren var olan hipotoni. İntoksikasyon tipi hastalıklarda metabolitlerin birikmesi için semptomsuz bir dönem varlığı, Yenidoğan döneminde semptomatik olabilmesi, normal gebelik ve doğum öyküsü, tekrarlayan koma öyküsü beklenen özelliklerdir.
- **Aminoasit metabolizma bozukluklarında beklenmeyen bulgu...** Düşük doğum ağırlığı (İdrarda anormal koku, letarji, mental retardasyon, bulantı, kusma beklenen bulgulardır)
- **Hangi bulgu kalıtısal metabolik hastalık düşündürmez...** Gaitada gizli kan pozitifliği (İdrarda redüktan madde varlığı, idrarda anormal koku, metabolic asidoz, kusma düşündürür.)

Tüm soruya detaylı cevap yazalım desek ancak bu kadar olur... İşte güzelliğimiz burda, biz cevapları sorudan önce yazarız...