

# 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**

## HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

## İLGİLİ NOTLAR



KADIN HASTALIKLARI ve DOĞUM HIZLI TEKRAR 11

- Ekzojen hormon ile uterus 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... Pseudohermafroditizm**
- **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...**

- 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 (Dişi)
  - Primer amenore (Hipogonadotropik)
  - Testosteron/DHT oranı artmış
  - Meme gelişimi yok, pubik ve aksiller kıllanma vardır
- **Ekzojen östrojen + progesteron verilmesini takiben uterus 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
- **Kör vajen yapan hastalıklar...**
  - Testiküler feminizasyon
  - 5 alfa redüktaz eksikliği
  - RKHM Sendromu (Müllerian agenezi)



Seksüel gelişim bozuklukları

## SORULAR

Klinik Bilimler 234. soru  
Tusdata Kadın Hastalıkları ve Doğum  
Hızlı Tekrar 1. Fasikül Sayfa 011

- **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 (Dişi)
  - Kör vajen (ürogenital sinüsten oluşmuş 1/3'lük alt vajen kısmı)

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**



- **Primer ovaryan yetmezliğe eşlik edebilen otoimmün hastalıklar...**
  - Hipotiroidi (EN SIK)
  - Hipoparatiroidi
  - Adrenal yetmezlik
  - Myastenia gravis
  - Diyabet
  - Otoimmün hemolitik anemi
  - ITP
  - Romatoid artrit
  - Vitiligo
  - Sistemik lupus eritematozus
  - İnflamatuvar barsak hastalığı
- **Primer ovaryan yetmezlikte semptomatik olmaları durumunda otoimmünite için yapılması gereken bazı tetkikler...**
  - 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/pernisyöz anemi için) ve trombositler
- **Hipertansiyon ve primer amenoreye neden olabilen durum...** 17alfa hidroksilaz ve 17,20 desmolaz eksikliği
- **Konjenital lipoid adrenal hiperplazide görülen mutasyon...** Kolesterolün dış mitokondrial membrandan içtekinde taşınmasını sağlayan STAR proteininde (steriodogenik akut regülatuvar protein )
- **Overin radyoterapi ve kemoterapiye en duyarlı olduğu evre...** Prepubertal Dönem
- **Ovarian aktiviteyi tamamen sonlandıran radyasyon dozu...** 800 rad
- **Overe en toksik kemoterapötik ajan...** Alkilleyici ajanlar (Siklofosamid)
- **Prematür ovaryan yetmezliğe yol açabilen enfeksiyonlar...**
  - Kabakulak
  - HIV
- **Kallmann Sendromu ile ilgili bilinmesi gerekenler...**
  - Konjenital olarak GnRH yoktur
  - Koku alma defekti (anosmi) eşlik eder
- **En sık primer amenoreye yol açan SSS tümörü...** Kraniofarinjioma
- **Hipovolemik şok sonucu gelişen akut hipofizer nekroz...** Sheehan Sendromu
- **Sheehan sendromunda ilk görülen bulgu...** Laktasyonun kaybı
- **Anoreksia Nervosa ile ilgili bilinmesi gerekenler...**
  - Hipogonadotropik amenore
  - Hipotansiyon
  - Bradikardi
  - Hipotiroidi
  - Osteopeni
  - Hiperkarotenizm ve ciltte sararma
  - Kortizol yüksek
  - Diabetes insipidus
  - Sıcak soğuk intoleransı
  - Lanugo tüylenme
  - Hiperkolesterolemi

- **En sık karşılaşılan akkiz hipogonadotropik amenore nedeni...** Stress
- **RKHM sendromu ile ilgili bilinmesi gerekenler...**
  - Karyotip 46 XX
  - Gonad over
  - Müllerian yapılar gelişmemiştir (Tuba, uterus ve vajenin üst kısmı gelişmemiştir)
  - Kör vajen
  - Meme gelişimi var
  - Pubik kıllanma var
  - Hormonal profil normal
  - En sık eşlik eden anomali çift topalayıcı kanal

**Klinik Bilimler 234. soru**  
Tusdata Kadın Hastalıkları ve Doğum  
Hızlı Tekrar 1. Fasikül Sayfa 015

- **Primer amenore olan ve gonadotropinleri yüksek olan hastada ilk yapılması gereken...** Karyotip analizi
- **Sekonder amenore olan hastada ilk yapılması gereken tetkik...** Beta hCG
- **Sekonder amenorede istenmesi gereken primer testler...** Beta hCG, TSH, Prolaktin, FSH, Östradiol
- **Sekonder amenore olan ve gebelik testi negatif olan hastada progesteron challenge testi (+) ise düşünülmesi gereken...** Anovulasyon
- **Sekonder amenore ve gebelik testi negatif olan hastada progesteron challenge testi (-) ve östrojen challenge testi de (-) ise düşünülmesi gereken...** Akış yolu ile ilgili patolojiler (Asherman Sendromu gibi)
- **Sekonder amenore ve gebelik testi negatif olan hastada progesteron challenge testi (-) ve östrojen challenge testi de (+) ise ilk yapılması gereken...** FSH
- **Prolaktin düzeyini azaltanlar...**
  - Dopamin
  - Dopamin agonistleri (bromokriptin, pergolid, kabergolin, metergolin, lisurid)
  - GABA
  - Diketopiperazin
  - Piroglutamik asid
  - Somatostatin
- **Prolaktin releasing faktörler...**
  - TRH
  - VIP
  - GnRH
- **Prolaktin ölçülmesi gereken durumlar...**
  - İnfertil kadın ve hipogonadotropik infertil erkek
  - Amenore
  - Galaktore
  - Amenore ile birlikte olan hirsutizm
  - Anovulatuvar kanama
  - Puberte tarda
- **Hiperprolaktinemi tespit edilen hastada ayırıcı tanıya yönelik ilk yapılması gereken...** TSH
- **Hipofiz adenomu olan gebelerin takibinde kullanılan tetkik...** Görme alanı ölçümü

**İşte referans denilen şey budur...** Sizi asla şüpheyeye düşürmez, yarı yolda bırakmaz...