

[P230]

46,XY Gonadal Disgenezi/Swyer Sendromlu bir olgu

Meltem Didem Çakır¹, Etem Akbaş², Zuhâl Altıntaş³, Sevcan Tuğ Bozdoğan³

¹Mersin Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim dalı

³Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim dalı

GİRİŞ: 46,XY gonadal disgenezi (Swyer Sendromu), nadir görülen 46,XY cinsiyet gelişim bozukluğu nedenidir. Bu sendrom embriyogenez sırasında cinsiyet belirlenmesindeki defektten kaynaklanır. Olgular fenotipik olarak dişi görünümde olup, uterus hipoplazisi, bilateral streak gonadlar, hipergonadotropik hipogonadizm gelişmektedir. Sıklıkla puberte dönemde, puberte bulgularının başlamaması ve primer amenore nedeniyle başvururlar. Bant şeklindeki gonadların malignite riski yüksek olup tanı aldığında mutlaka çıkarılması gerekir.

OLGU: 16 yaş 2 aylık, kız olarak yetiştirilmiş olgu, adet görmeme nedeniyle polikliniğe başvurdu. Fizik muayenede boy: 156 cm (10-25p), kilo: 45 kg (10p), meme gelişimi ve pubik kıllanma Tanner evre 1 ile uyumlu olup diğer sistem muayeneleri doğaldı. Dış genital görünümü dişi fenotipindeydi. Palpe edilebilen gonadı yoktu, vajinal açıklığı mevcuttu. Kliteromegali, akne ve hirsütizm saptanmadı. Laboratuvar tetkiklerinde FSH: 62,4 mIU/ml, LH: 14,27 mIU/ml, Estradiol <10 pg/ml, total testosteron: 0,11 ng/ml, DHEASO₄: 170 µg/dl, AMH: 0,04 ng/ml idi. Karyotip analizi 46,XY, SRY gen analizi (+) bulundu. Pelvik ultrasonografi incelemesinde; uterus normalden küçük değerlendirildi, gonadlar görüntülenemedi. Estrojen replasman tedavisi başlanan olgunun laparoskopik değerlendirilmesi ve gonadların çıkarılması planlandı.

SONUÇ: Hipergonadotropik hipogonadizmli olgularda mutlaka karyotip istenmelidir. 46,XY komplet gonadal disgenezi nadir görülmekle birlikte tespit edilmesi önemli bir hastalıktır. Streak gonadların malignite açısından artmış risk taşıması nedeniyle en kısa zamanda çıkartılması gerekmektedir.