

## Bölüm 3

# Genital Sistem Embriyolojisi ve Cinsiyet Gelişim Anomalileri

Dr. Bülent AYAS  
Dr. Adem KOCAMAN  
Dr. Erkan ERENER

### GENİTAL SİSTEM EMBRİYOLOJİSİ

Embriyonun genetik cinsiyeti (karyotip) fertilizasyonla belirlenmiş olsa da (XX veya XY), her iki cinsiyetin henüz farklılaşmamış organları gebeliğin 6. haftasında ortaya çıkmaktadır. Bu dönem, genital sistem gelişiminin başlangıç dönemi veya cinsel gelişimin farklılaşmamış aşaması olarak adlandırılır (Moore, 2015). 18-20. haftalarda ise hormonal ve genetik faktörlere bağlı olarak inhibisyon veya uyarılma ile adım adım farklılaşmalar gerçekleşir.

### Genital Organların Gelişiminde Genetik Faktörler

Cinsiyet farklılaşması, otozomal genler de dahil olmak üzere birçok genin fonksiyonunu içeren karmaşık bir süreçtir. Cinsel dismorfizmin temel anahtarı, kısa kolunda testis belirleyici faktör (TBF) için SRY genini içeren Y kromozomudur. Bu genin

protein ürünü olan TBF, cinsel organların kaderini belirleyen genlerin organizasyonunu başlatan bir transkripsiyon faktörü olarak işlev görür. TBF etkisi sonucu erkek cinsiyet organlarının gelişimi, gelişimin 6. haftasının sonunda başlar, yokluğunda ise kadın cinsiyet organlarının gelişimi gerçekleşir.

Kadınlardaki X kromozomlarından birisi heterokromatin (Barr cisimciği) formda inaktif edilir. Bu inaktivasyon, erken dönem blastosist aşamasında anne ya da babadan alınan X kromozomlarından birisinde rastgele gerçekleşir. Cinsiyet için belirleyici olan gonozom sayısı değil, Y kromozomunun varlığı ya da yokluğudur (Tablo 1, Huntington, 2015'ten yararlanılmıştır).

**Tablo 1.** Öploid ve anöploid gonozomların karşılaştırılması

Karyotip	Fenotipik cinsiyet	Gonad	Sendrom	Gelişim
45, XO	Kadın	Ovaryum	Turner sendromu	Overler atrofik
45, YO	---	---	---	X kromozomunun yokluğu ölümle neticelenir
46, XX	Kadın	Ovaryum	Normal kadın	Normal gelişim
47, XXX	Kadın	Ovaryum	Normal fertilité	Normal gelişim
46, XY	Erkek	Testis	Normal erkek	Normal gelişim
47, XXY	Erkek	Testis	Klinefelter sendromu	Küçük testisler, aspermatogenez
47, XYY	Erkek	Testis	Normal fertilité	Normal gelişim

uterus da şekillenmemiştir. Bu durum gelişmekte olan uterusun sinovajinal şişkinliklerin oluşumunu, dolayısıyla vajinal plağın şekillenmesini indüklemesinden dolayıdır. Vajinal plağın kanalize olmaması da vajinal atreziye neden olur. Vajinal plağın alt ucunun perforasyonunda meydana gelebilecek anormallikler de imperfore himen ile sonuçlanabilmektedir. Bazen vajinanın şekillenmesi esnasında genellikle orta-üst bölümünde transvers bir septum varlığını sürdürebilmektedir (Moore, 2015).

### Teşekkür

Genital yapılara ait çizimler için Öğr.Gör. Sefa Ersan Kaya'ya teşekkürlerimizi sunarız.

### Kaynaklar

1. Boutin EL, Battle E, Cunha GR: The response of female urogenital tract epithelia to mesenchymal inductors is restricted by the germ layer origin of the epithelium: prostatic inductions, *Differentiation*, 48, 99-105, 1991.
2. Çetinkaya M, Özen S, Uslu S, Gönç N, Sevinir B, Akıncı A, Satar M, Berberoğlu M: Cinsiyet gelişim bozukluğu olan ambiguous genitelyalı yenidoğan bebeklerde tanı ve tedavi yaklaşımı: Türk Neonatoloji ve Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Dernekleri uzlaşma raporu, *Türk Pediatri Ars*, 53, 198-208, 2018.
3. Huntington FW, Roderick RM, Robert LN (eds). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, 7th edition, Philadelphia, WB Saunders, 2015.
4. Langman J, Sadler TW (eds). *Langman's medical embryology*, 13th edition, Baltimore, Williams & Wilkins, 2015.
5. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA: International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology, *Pediatrics*, 118, e488-500, 2006.
6. Moore KL, Persaud TVN, Torchia, MG, (eds). *The developing human: clinically oriented embryology*, 10th ed, Philadelphia, WB Saunders, 2015.
7. Robboy SJ, Kurita T, Baskin L, Cunha GR: New Insights Into Human Female Reproductive Tract Development, *Differentiation*, 97, 9-22, 2017.
8. Schoenwolf GC, Bleyl SB, Brauer PR, Francis-West PH, (eds). *Larsen's human embryology*, 4th ed, New York Edinburgh, Churchill Livingstone, 2009.
9. Sun YC, Sun XF, Dyce PW, Shen W, Chen H: The role of germ cell loss during primordial follicle assembly: a review of current advances, *Int J Biol Sci*, 13, 449-457, 2017.