

# BÖLÜM 1

## CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUKLARI VE FİZYOPATOLOJİSİ

Emine TARLABELEN KARAYTUĞ<sup>1</sup>

### GİRİŞ

Cinsiyet gelişim bozuklukları (CGB); kromozomal, gonadal ve fenotipik (iç ve dış genital organlar) yapının birbiriyle uyumsuz olduğu konjenital durumlar olarak tanımlanmaktadır. Cinsiyet gelişim bozukluklarının nedenleri arasında ürogenital sırt gelişimini, bipotansiyel gonad oluşumunu ve testis veya yumurtalık farklılaşmasını düzenleyen birçok gen mutasyonları tanımlanmıştır. Cinsiyet gelişim bozuklukları, gebeliğin ilk trimesterinde cinsiyet gelişim sürecinin genetik veya çevresel faktörler tarafından bozulması sonucunda gelişmektedir ve yaklaşık 250-5500 doğumda 1(bir) oranında görülmektedir (1-3).

Belirtiler cinsiyet gelişim bozukluğunun sınıfına göre değişiklik göstermekle birlikte, yaşamın ilerleyen dönemlerinde gecikmiş puberte, amenore, yetersiz ya da aşırı virilizasyon, infertilite, erken menopoz, kanser riski, sorunlu cinsel kimlik gelişimi ve hormonal bozukluklar gibi pek çok sorun görülebilir. Cinsiyet gelişim bozukluklarına zamanında ve etkili müdahale edilmediğinde potansiyel olarak ölümcül olabilen adrenal yetmezlik gibi sistemik rahatsızlıklar da gelişebilir (2,4-6).

Yenidoğanlarda cinsiyet tayini önemli bir husustur. Dış ve iç genital organ gelişiminin anormal olması cinsiyet tayininde sorun yaratmaktadır. Ailesel durumlar, yenidoğanın genital yapısı, uygulanacak tedavinin şekli, infertilite riski ve kültürel yapılar cinsiyet tayinini etkileyen faktörlerdir (7). Cinsiyet tayini için multidisipliner bir ekip yaklaşımı esastır (2). CGB'nın tanısında öncelikle yenidoğanın sağlığını tehlikeye atan risklerin varlığı araştırılmalıdır. Sonrasında kromozom analizleri, hormon seviyeleri ve neden olan etiyolojiler hızlıca saptanmalıdır. Ancak, cinsiyet gelişim bozukluğunun tedavisi için cinsiyet seçiminde acele edilmemelidir (4).

<sup>1</sup> Arş. Gör. Dr., Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi, emine\_tarlabeleden@hotmail.com, ORCID iD: 0000-0002-4892-5040

## KAYNAKLAR

1. Hughes IA. Disorders of sex development: A new definition and classification. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*; 2008; 22: 119-34. doi:10.1016/j.beem.2007.11.001.
2. Guerra M, Céspedes C, Forero C, et al. Disorders of sexual development in 46,XX individuals: an update. *Rev Mex Urol*; 2021; 81(4): 1-17. doi: 10.48193/rmu.v81i4.800.
3. Sarma VP. A review of the essential concepts in diagnosis, therapy, and gender assignment in disorders of sexual development. *Annals of Pediatric Surgery*; 2022; 18(1): 13. doi: 10.1186/s43159-021-00149-w.
4. Çetinkaya M, Özen S, Uslu S, et al. Cinsiyet gelişim bozukluğu olan ambiguous genitelyalı yenidoğan bebeklerde tanı ve tedavi yaklaşımı: Türk Neonatoloji ve Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Dernekleri uzlaşma raporu. *Türk Pediatr Arch*; 2018; 10.
5. Kıray Baş E, Bülbül A, Arslan S, et al. Hastanemizdeki Dış Genital Anomalisi Olan Yenidoğanların Değerlendirilmesi. *Şişli Etfal Hastanesi Tıp Bülteni*; 2014; 48(2): 109-112. doi:10.5350/SEMB.20140130040119.
6. Göğceğöz Gül I, Hızlı Sayar G, Özten E, et al. Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Olgusunda Hezeyanların Fenomenolojisi. *Archives of Neuropsychiatry*; 2015; 52: 198-9. doi: 10.5152/npa.2015.7231.
7. Şentürk Pılan B, Özbaran B. Cinsel gelişim bozukluklarında prognoz, prognostik faktörler ve erken tedavinin etkisi. Erermiş HS (ed.). *Çocuk ve Gençlik Çağı Ruhsal Hastalıklarında İzlem ve Süreç: Prognostik Faktörler ve Erken Tedavi Yaklaşımlarının Etkisi içinde*. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2019. p.18-23.
8. Sekmenli T, Çiftçi İ. Cinsiyet Gelişim Bozukluklarında Cerrahi Yaklaşım. *Pediatric Practice and Research*; 2020; 8(1): 22-27. doi: 10.21765/pprjournal.749966.
9. Balkan M. Normal Cinsiyet Gelişimi. Haspolat YK, Büyükgebiz A, Yolbaş İ, Aktar F (eds). *Puberte içinde*, Ankara: Orient Yayınları; 2017. p. 61-122.
10. Guerrero-Fernández J, Azcona San Julián C, Barreiro Conde J, et al. Guía de actuación en las anomalías de la diferenciación sexual (ADS)/desarrollo sexual diferente (DSD). *An Pediatr (Barc)*; 2018; 89: 315.e1-315.e19.
11. Conway GS. Differences in Sex Development (DSD) and related conditions: mechanisms, prevalences and changing practice. *IJIR: Your Sexual Medicine Journal*; 2023; 35: 46-50. doi:10.1038/s41443-022-00606-z.
12. Nergiz Y. Genital Sistem Gelişimi. Haspolat YK, Büyükgebiz A, Yolbaş İ, Aktar F (eds). *Puberte içinde*, Ankara: Orient Yayınları; 2017. p. 51-60.
13. Alan C, Altundas R, Topaloglu N, et al. Disorders of sex development. *Revista Internacional de Andrología*; 2013; 11(3): 100-106. doi: 10.1016/j.androl.2013.02.006.
14. Yıldırım R, Unal E, Haspolat YK. Jinekometri İle Tanı Alan 46XX Testiküler Cinsel Gelişim Bozukluğu Olgusu. *Dicle Tıp Dergisi*; 2019; 46(4): 867-870. doi: 10.5798/dictetip.
15. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, et al. Consensus statement on management of intersex disorders. *Journal of Pediatric Urology*; 2006; 2: 148-162. doi:10.1016/j.jpuro.2006.03.004.
16. Pekkolay Z, Kılınç F, Tuna MM, et al. İnfertil Bir Erkek 46XX Testiküler Bozukluk. *Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*; 2017; 19(3): 220-223. doi: 10.24938/kutfd.286106.
17. Kurtoglu EL, Savacı S, Ekici C, et al. 46XX Testiküler Bozukluğu Olan Erkek Hasta: Bir Olgu Sunumu. *İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*; 2015; 4(2): 23-26.
18. Can M, Kocabaş M, Çordan İ, et al. A Rare Cause of Male Hypergonadotropic Hypogonadism. *Turkish Journal of Endocrinology and Metabolism*; 2021; 25: 123-128.
19. Lee PA, Nordenstrom A, Houk CP, et al. Global DSD Update Consortium. Global disorders of sex development update since 2006: perceptions approach and care. *Horm Res Paediatr*; 2016; 85: 158-80. doi: 10.1159/000442975.