

BÖLÜM 6

Androlojik Klinik Pratikte Önemli Sendromlar

Veli Mert YAZAR¹

Muhammed Ali Ulucak²

KLİNEFELTER SENDROMU

Klinefelter sendromu (KS), erkeklerde en sık görülen kromozomal anöploidi olup genellikle 47,XXY karyotipi ile karakterizedir. Temel patofizyoloji testiküler disgeneziye bağlı primer hipogonadizmdir. Sertoli ve Leydig hücre fonksiyonları bozulduğu için spermatogenez ciddi şekilde etkilenir ve olguların çoğunda azoospermi görülür (1).

En sık bulgular arasında testiküler atrofi, jinekomasti, uzun ekstremiteler, azalmış libido, erektil disfonksiyon ve infertilite yer alır. Bazı olgularda öğrenme güçlüğü, düşük kas kitlesi ve artmış yağ dokusu da eşlik edebilir.

Tanıda karyotip analizi ile kromozomal anöploidinin gösterilmesi esastır. Hormon profilinde düşük testosteron, yüksek FSH ve LH tipiktir.

¹ Dr. Öğr. Üyesi, Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Üroloji AD., vmyazar@gmail.com, ORCID iD: 0000-0001-7885-1401

² Arş. Gör. Dr., Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Üroloji AD., m.a.ulucak.karacay@gmail.com, ORCID iD: 0009-0004-3505-0769

SONUÇ

Androlojik sendromlar; erkek üreme sağlığı, cinsel fonksiyonlar ve genel sağlık üzerinde derin etkiler yaratan klinik tablolardır. Erken tanı ve etkin tedavi, fertilité ve yaşam kalitesini artırır. Bu nedenle üroloji, endokrinoloji, genetik ve psikiyatri branşlarının işbirliği esastır (1-7).

Androlojik sendromların tanısında; ayrıntılı klinik öykü ve soygeçmiş alınmalı, ayrıntılı fizik muayene yapılmalı, hormon profili (LH, FSH, total ve serbest testosteron) değerlendirilmeli, genetik analiz (karyotip, gen mutasyon taramaları) yapılmalı, görüntüleme yöntemlerinden (skrotal USG, hipofiz MR, olfaktor bulb MR) faydalanılmalıdır. (1-7).

Tedavi, sendromun patofizyolojisine göre planlanır. Testosteron replasmanı hipogonadizmli bireylerde yaşam kalitesini artırırken, yardımcı üreme teknikleri azoospermik hastalarda çocuk sahibi olmayı mümkün kılar. Ayrıca, genetik danışmanlık ve multidisipliner izlem bu hastalar için önemlidir (1-7).

KAYNAKLAR

1. Lanfranco F, Kamischke A, Zitzmann M, Nieschlag E. Klinefelter's syndrome. *The Lancet*. 2004;364(9430):273-83.
2. American Society for Reproductive Medicine SfMR, Urology. Evaluation of the azoospermic male. *Fertil Steril*. 2008;90(suppl 5):S74-S7.
3. Hardelin JP, Dodé C. The complex genetics of Kallmann syndrome: KAL1, FGFR1, FGF8, PROKR2, PROK2, et al. *Sex Dev*. 2008;2(4-5):181-93.
4. Pitteloud N, Hayes FJ, Dwyer A, Boepple PA, Lee H, Crowley WF, Jr. Predictors of outcome of long-term GnRH therapy in men with idiopathic hypogonadotropic hypogonadism. *J Clin Endocrinol Metab*. 2002;87(9):4128-36.
5. Cox K, Bryce J, Jiang J, Rodie M, Sinnott R, Alkhawari M, et al. Novel associations in disorders of sex development: findings from the I-DSD Registry. *J Clin Endocrinol Metab*. 2014;99(2):E348-55.
6. Hughes IA, Deeb A. Androgen resistance. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2006;20(4):577-98.
7. Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, Driscoll DJ. Prader-Willi syndrome. *Genet Med*. 2012;14(1):10-26.

Ürolojide Sendromlar

8. Deal CL, Tony M, Höybye C, Allen DB, Tauber M, Christiansen JS. GrowthHormone Research Society workshop summary: consensus guidelines for recombinant human growth hormone therapy in Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2013;98(6):E1072-87.
9. Romano AA, Allanson JE, Dahlgren J, Gelb BD, Hall B, Pierpont ME, et al. Noonan syndrome: clinical features, diagnosis, and management guidelines. *Pediatrics.* 2010;126(4):746-59.
10. McLachlan RI, Rajpert-De Meyts E, Hoei-Hansen CE, de Kretser DM, Skakkebaek NE. Histological evaluation of the human testis--approaches to optimizing the clinical value of the assessment: mini review. *Hum Reprod.* 2007;22(1):2-16.
11. Bernie AM, Mata DA, Ramasamy R, Schlegel PN. Comparison of microdissection testicular sperm extraction, conventional testicular sperm extraction, and testicular sperm aspiration for nonobstructive azoospermia: a systematic review and meta-analysis. *Fertil Steril.* 2015;104(5):1099-103. e1-3.