

PRENATAL DÖNEMDE TANI ALAN 46 XY CİNSİYET
GELİŞİM BOZUKLUĞU: AMBIGUOUS GENİTALEBetül KEYİF¹

|GİRİŞ

Ambiguous genitalia, yenidoğanın dış genital yapısının tipik erkek veya dişi olarak belirlenememesi durumunu tanımlar ve cinsiyet gelişim bozukluklarının (CGB) dikkati çeken bir bulgusudur. 46,XY CGB ise genetik olarak erkek (46,XY karyotip) bireylerde testosteron ve/veya dihidrotestosteron (DHT) üretimi ya da etkisindeki yetersizlik sonucu intrauterin virilizasyonun eksik kalmasıyla dış genitalyanın atipik veya dişi görünüm almasıyla karakterize bir durumdur (1-3). Bu koşullar nadir görülmekle birlikte, doğum sonrası acil değerlendirme ve yönetim gerektirir; zira doğru cinsiyet ataması ve altta yatan etiyojinin saptanması hem tıbbi hem de psikososyal açıdan kritik öneme sahiptir (1, 4). Prenatal dönemde ultrasonda ambiguous genitalia saptanması, olası bir CGB'yi akla getirmelidir. Bu durumlarda uygulanan non-invaziv prenatal testler (NIPT) ile fetüsün genetik cinsiyeti belirlenebilir ve böylece ultrason görüntüsü ile genetik cinsiyet arasındaki uyumsuzluklar tespit edilebilir (3, 5). Prenatal tanı konulabilmesi, aileye doğum öncesi dönemde danışmanlık verilebilmesi ve doğum sonrası yönetim için gerekli ekip ve koşulların hazırlanabilmesi açısından önem taşır (4-6).

¹ Dr. Öğr. Üyesi, Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD.,
betul_keyif@hotmail.com, ORCID iD: 0000-0002-7472-551X



lendirmesini yaparak aile ile birlikte uygun cinsiyet atamasını planlamalıdır(1, 4, 6). Uluslararası kılavuzlar, yenidoğan döneminde aceleyle cinsiyet belirlenmesinden kaçınılması ve uzman değerlendirmesi tamamlanana dek beklenip takip edilmesini önermektedir (1, 4, 6). Cinsiyet belirleme sürecinde fertilitite potansiyeli, gelecekte gerekebilecek cerrahi müdahaleler ve bireyin psikoseksüel gelişimi gibi unsurlar dikkate alınmalıdır.

SONUÇ

Prenatal dönemde 46,XY karyotipli ambiguous genitalia saptanması, olası CGB tanılarını gündeme getiren önemli bir bulgudur. Tanısal yaklaşımda genetik ve hormonal analizlerin yanı sıra multidisipliner ekip planlaması, doğum sonrası uygun yönetim için kritik rol oynar. Erken tanı ve aileye verilen doğru danışmanlık, hem tıbbi müdahalelerin zamanlamasını hem de psikososyal uyumu olumlu yönde etkiler.

KAYNAKLAR

1. Bertelloni S, Tyutyusheva N, Valiani M, D'Alborton F, Baldinotti F, Caligo MA, et al. Disorders/Differences of Sex Development Presenting in the Newborn With 46,XY Karyotype. *Front Pediatr*. 2021;9:627281.
2. Wisniewski AB, Batista RL, Costa EMF, Finlayson C, Sircili MHP, Dénes FT, et al. Management of 46,XY Differences/Disorders of Sex Development (CGB) Throughout Life. *Endocr Rev*. 2019;40(6):1547-72.
3. De Falco L, Piscopo C, D'Angelo R, Evangelista E, Suero T, Sirica R, et al. Detection of 46, XY Disorder of Sex Development (CGB) Based on Plasma Cell-Free DNA and Targeted Next-Generation Sequencing. *Genes (Basel)*. 2021;12(12).
4. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA. Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics*. 2006;118(2):e488-500.
5. Zhytnik L, Peters M, Tilk K, Reimand T, Ilisson P, Kahre T, et al. Prenatal diagnosis of a 46,XY karyotype female fetus with an SRY-associated gonadal dysgenesis, conceived through an intracytoplasmic sperm injection: a case report. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2022;22(1):105.
6. Cools M, Nordenström A, Robeva R, Hall J, Westerveld P, Flück C, et al. Caring for individuals with a difference of sex development (CGB): a Consensus Statement. *Nat Rev Endocrinol*. 2018;14(7):415-29.
7. Ovidiu B, Marcu DR, Mischianu DLD, Poiana C, Diaconu CC, Bungau SG, et al. The challenges of androgen insensitivity syndrome. *Arch Med Sci*. 2022;18(4):881-9.
8. Mendonca BB, Costa EM, Belgorosky A, Rivarola MA, Domenice S. 46, XY CGB due to impaired androgen production. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2010;24(2):243-62.
9. Russo G, di Lascio A, Ferrario M, Meroni S, Hiort O, Chiumello G. 46,XY karyotype in a female phenotype fetus: a challenging diagnosis. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2012;25(3):e77-9.