

Fetal Ambigus Genitalya

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Ambigus Genitalya nedir?

Ambigus Genitalya, bebeęi rahimde ve doğumdan sonra etkileyebilen nadir bir anormalidir. Fetal dış genital organların belirsiz görünmesine baęlı olarak fetal cinsiyetin belirlenmesinin başarısız olduęu durumlara verilen addır. Esas olarak, klitoris veya penis ayırımında ve skrotum veya labia ayırımında bir karışıklık vardır. Bu nedenle, fetal ultrasonu yapan doktorun bebeęin erkek mi kız mı olduęunu söylemesi imkansızdır.

Ambigus Genitalya nasıl oluşur?

Ambigus Genitalya nadir görülen bir durumdur ve yaklaşık 5.000 bebekten 1'inde görülür. Bu durumun en yaygın nedeni konjenital adrenal hiperplazi adı verilen bir durumdur. Hafif vakaların çoğunun izole olması beklenir. Ancak, durum kromozomal bir anormallik veya sendromun parçası da olabilir.

Dış genital organlar gebeliğin yaklaşık 9. haftasında farklılaşır ve genital gelişim genellikle kızlarda 12. haftada, erkeklerde ise 14 ila 16. haftada tamamlanır. Erkek çocuklarında dış genital organların başarılı bir şekilde gelişmesi dihidrotestosteron (DHT) adı verilen ve en güçlü erkek hormonu (androjen) olan bir hormona baęlıdır; kız çocuklarında ise vulvar ve vajinal gelişim hormon baęımlı deęildir.

DHT etkisi olmadan (DHT eksikliği veya DHT'nin işlevini yerine getirememesi nedeniyle), genetik olarak erkek olan bir fetüsün dış genital organları dişi gibi görünebilir. Öte yandan, dişi bir fetüste androjen maruziyeti labial füzyona veya klitoromegali ve labial genişlemeye neden olabilir. Androjen maruziyeti anne tarafından hormon alımından, anne veya fetüste yumurtalık veya adrenal tümörlerinden veya P450 aromataz adı verilen bir enzimin eksikliğinden kaynaklanabilir.

Belirsiz genital organların en yaygın nedeni olan konjenital adrenal hiperplazi (KAH), genetik olarak dişi bir fetüsün steroid üretimini bozan bir enzim (dişi fetüsün maskülenleşmesine yol açan) eksikliğinden kaynaklanan bir cinsiyet anomalisidir. Vakaların %90'ında 21-hidroksilaz enziminde eksiklik olup, bu da 17-hidroksiprogesteron hormonunun fazlalığına neden olur ve bu da erkeklik hormonlarının üretimini artırır.

Fetal Ambigus Genitalya

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Erkek fetüsler olası hiperpigmentasyon ve penis büyümesi haricinde etkilenmez. Bu enzim eksikliği ayrıca yenidoğan döneminde yaşamı tehdit eden tuz kaybına neden olabilen aldosteron ve kortizol adlı iki hormonu da azaltır.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Belirsiz genital organlar genellikle erken yenidoğan değerlendirmesi sırasında doğum sonrası teşhis edilir, ancak fetal cinsiyet ikinci trimester anatomi taramasında belirlenemediğinde de doğum öncesi tanı alabilir. Tanı, nadiren hamileliğin ilerleyen dönemlerinde konulabilir. Belirsiz genital organlar görüldüğünde ayrıntılı bir ultrason muayenesi endikedir.

Genetik cinsiyet tayini hayati öneme sahiptir ve anne kanında DNA testi içeren yeni tekniklerle kolayca yapılabilir. Ek ultrason bulguları mevcutsa amniyosentez adı verilen invaziv bir işlemle fetal DNA testi yapılması gerekir. Bu yöntem uygulanırken bebeğin etrafındaki amniyon sıvısından veya plasentadan hücreler toplanır ve içlerindeki DNA incelenir. Konjenital adrenal hiperplazi, yenidoğana ve ebeveynlere yapılan genetik ve hormonal testlerle de tespit edilebilir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Genellikle gebelik süreci sorunsuz ilerler. Doğuştan adrenal hiperplazisi olan ailelerde, gebe kadına 6. gebelik haftasından itibaren deksametazon adı verilen bir hormon verilmelidir. Bu tedavi, aşırı androjenlerin fetal genital organlar ve gelişmekte olan beyin üzerindeki etkilerini en aza indirebilir. Fetüsün erkek olduğu tespit edilirse, steroid tedavisi kesilmelidir. Fetal genital organların büyümesini ve gelişimini izlemek için her 4 haftada bir takip muayeneleri yapılır. Gebelik takibi standart protokolü izler ancak doğum üçüncül bir merkezde yapılmalıdır.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Belirsiz genital organlara sahip bir yenidoğanın tedavisi, genetikçileri, pediatrik endokrinologları ve pediatrik ürologları içeren multidisipliner bir ekip tarafından yapılmalıdır. Cinsiyet belirlenmesi ve rekonstrüktif cerrahiye ihtiyaç olup olmadığı konusunda tartışmalar vardır.

Fetal Ambigus Genitalya

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Tekrarlayacak mı?

Konjenital adrenal hiperplazi durumunda altta yatan neden çekinik bir gen olduğundan tekrarlama riski %25'tir (4 vakadan 1'i). Bu durum bir sonraki gebelikte invaziv bir prosedürle erken tespit edilebilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bu ciddi bir ambigus genitalya olgusu gibi mi görünüyor?
- Etkilenmiş genital organlar dışında bulgu var mı?
- Tanıdan emin olmanın bir yolu var mı?
- Gebelik nasıl takip edilmelidir?
- Nerede ve ne zaman doğumumu gerçekleştirmeliyim?
- Doğumdan sonra bebek nasıl bir bakım alacak?
- Genetik uzmanıyla görüşebilir miyim?
- Doğum sonrası bebeğimle ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?

Güncelleme Kasım 2022