

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĐU





Bu rehber Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği tarafından hazırlanmıştır.
www.cocukendokrindiabetes.org

Cinsiyet Gelişme Bozukluğu Çalışma Grubu **Başkan: Prof. Dr. Merih Berberoğlu**

Ayhan Abacı
Leyla Akın
Ayşehan Akıncı
Zehra Aycan
Murat Aydın
Muammer Büyükinan
Dilek Can
Gülay Can Yılmaz
Esra Deniz Papatya Çakır
Gönül Çatlı
Filiz Çizmecioglu
Şükran Darcan
Fatma Dursun
Şenay Savaş Erdeve
Olca Evliyaoğlu

Tülay Güran
Cengiz Kara
Heves Kırmızıbekmez
Seniha Kiremitçi
Zerrin Orbak
Şükran Poyrazoğlu
Nurçin Saka
Zeynep Şıklar
Ömer Tarım
Bilgin Yüksel

Grup adına hazırlayanlar:

Merih Berberoğlu
Gönül Çatlı

İÇİNDEKİLER

Cinsiyet nedir?

Cinsiyet gelişim bozukluğu (CGB) nedir?

CGB'nin bulguları nelerdir?

CGB'nin nedenleri nelerdir?

CGB ne zaman ve nasıl tedavi edilir?

ÖNSÖZ

Sevgili anne ve babalar,

Çocuğunuzun cinsiyetinin tam olarak belirlenemediğini ve bir cinsiyet gelişim bozukluğu olduğunu öğrendiniz. Bu durum haklı olarak endişelenmenize ve üzülmenize neden oldu. Sizinle aynı durumda olan diğer anne ve babalar gibi aklınızdan şu sorular geçiyor olabilir:

- Neden ben? Neden benim çocuğum?
- Bu duruma neden olacak yanlış bir şey mi yaptım?
- Ya çocuğumu sevemezsem?
- Bu durum çocuğumun hayatını tehdit ediyor mu?
- Çocuğum eşcinsel mi olacak? Evlenebilecek mi? Çocuğu olabilir mi?
- Eşe dosta ne derim?
- Bundan kurtulmanın bir yolu var mı?

YALNIZ DEĞİLSİNİZ!

Cinsiyet gelişim bozuklukları 1000-1500 canlı doğumda bir görülmektedir. Yani, dünyada her hafta yüzlerce çocuk bu rahatsızlık ile doğmaktadır. Bu nedenle yalnız değilsiniz; hem ülkemizde hem de dünyada sizinle aynı sorunu yaşayan insanlar ve onlara yardım eden profesyonel ekipler var.

Cinsiyet gelişim bozukluğu utanılacak bir durum değildir. Nasıl bir insanın diğer organlarında anormallik veya bozukluk olabiliyor ve tedavi edilebiliyor ise, cinsel organlardaki anormallikler de olağandır ve büyük oranda tedavi edilebilmektedir. Anne ve baba olarak en önemli sorumluluğunuz çocuklarınızı olduğu gibi kabul etmek ve sevmek, onlara bu durumu uygun zamanda ve uygun şekilde anlatmak ve tedavileri için gerekeni yapmaktır.

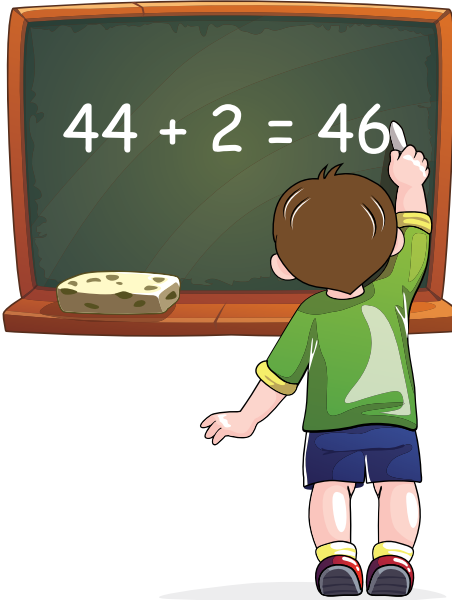
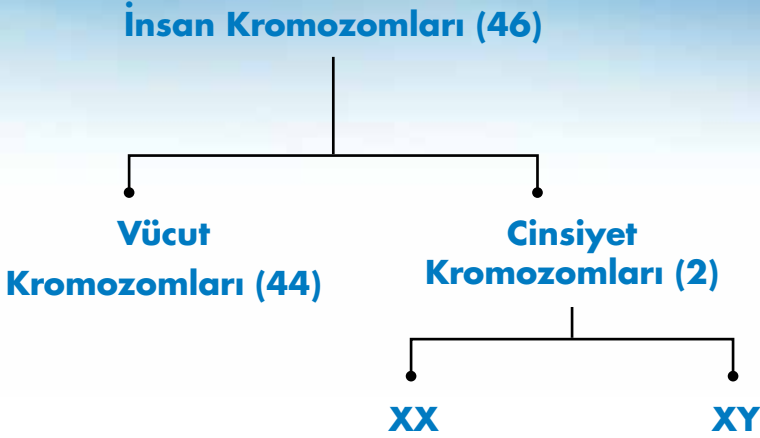
Bu kitapçığın amacı sizlere çocuğunuzun durumu hakkında doğru bilgilendirme yapmak, sorularınıza cevap bulmak, böylece hayata daha güçlü ve umutlu bakmanızı sağlayarak sağlıklı ve mutlu bir çocuk yetiştirmenize katkıda bulunmaktır.

NORMAL CİNSEL GELİŞİM VE CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĞU

Cinsiyet nedir?

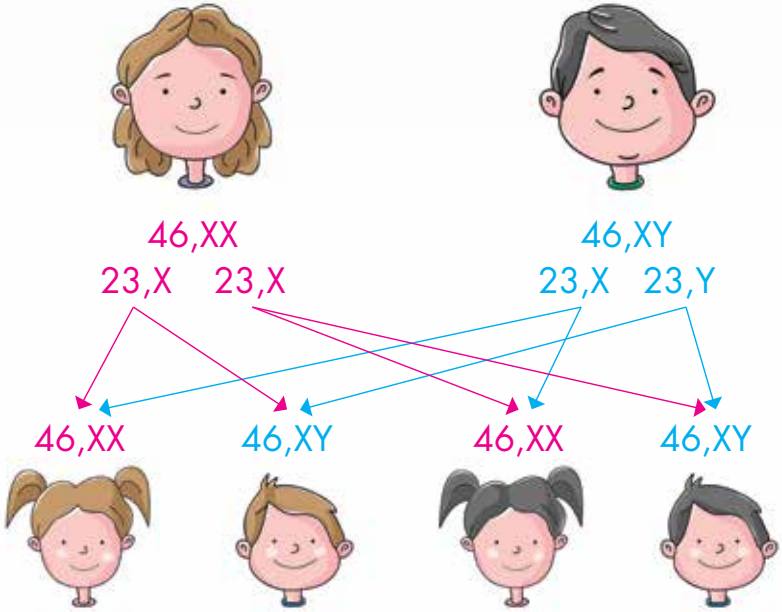
- Cinsiyet, bizi erkek ve dişi olarak tanımlayan ve aynı zamanda psikososyal ve kültürel gelişimimizi ve tercihlerimizi de içine alan bir terimdir.
- Cinsiyetimizi belirleyen birçok faktör vardır. Bunlar, genetik yapımız [46, XX (dişi genetik yapı) ve 46, XY (erkek genetik yapı)], yumurtalarımız [testis (erkek) veya over (dişi)] ve yumurtalarımızdan salgılanan hormonlardır. Çevresel faktörler de bu yapıyı etkileyebilmektedir.
- Cinsiyetin belirlenmesindeki ilk aşama anne ve babamızdan aldığımız genetik yapımızdır. Normal sağlıklı bir bireyin genetik yapısı 46, XX (dişi, 23, X+23, X) ve 46, XY (erkek, 23,X+23,Y) olarak tanımlanır. (Şekil 1).

CİNSİYET VE VÜCUT KROMOZOMLARIMIZ



ERKEK VE DIŐİ CİNSİYETİN OLUŐUMUNU SAĐLAYAN KROMOZOMLAR

23,X kromozom yapısındaki bir diőİ yumurtanın, 23,X ya da 23,Y kromozom yapısındaki bir sperm ile birleŐmesi sonucunda cinsiyetimiz belirlenir. 23,X diőİ yumurta 23,Y bir sperm ile dölleniirse (birleŐirse) 46,XY erkek bir embriyo oluŐurken, 23,X diőİ yumurta 23,X bir sperm ile dölleniirse (birleŐirse) 46,XX diőİ bir embriyo oluŐur.



ERKEK CİNSİYET NASIL GELİŞİR?

46,XY kromozom yapısındaki bir embriyoda erkek cinsiyet gelişiminden sorumlu genlerde bir sorun yoksa yumurta erkek yönünde (testis) farklılaşır. Testislerden salgılanan erkeklik hormonunun (testosteron) etkisi ile iç (prostat, iç salgı kanalları v.s) ve testosterondan üretilen dihidrotestosteron hormonunun (erkeklik hormonun daha etkili formu) etkisi ile dış üreme organlarımız [penis, torbalar (skrotum)] gelişir ve farklılaşır.

Testosteron ve dihidrotestosteron üretimindeki aksaklıklar veya bu hormonların hücre düzeyinde etkilerini gösterememeleri sonucu erkek cinsiyet gelişiminde duraksamalar gözlenmektedir.

DIŞI CİNSİYET NASIL GELİŞİR?

46,XX kromozom yapısındaki bir embriyoda testis oluşumundan sorumlu olan Y kromozomunun bulunmaması nedeniyle yumurtalar dişi yönünde (over) farklılaşır.

Ortamda testosteron ve dihidrotestosteron etkisi olmadığı için, cinsel organlar da dişi yönde (klitoris, rahim ve vajen) gelişir.

Dişide erkek hormonlarının anormal salgılandığı durumlarda klitoriste büyüme, dış genital yapıda erkek yönünde gelişme olur.

CİNSEL KİMLİK NEDİR?

- Bireyin içinden kendini kız ya da erkek olarak hissetmesidir.
- Genellikle 2 yaş civarında çocuklar kendini kız/erkek olarak hisseder.



CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĐU (CGB) NEDİR?

Cinsiyet gelişim bozukluđu, bir grup farklı hastalık sonucu ortaya çıkan ve cinsel organların bizim bildiđimiz normal erkek ve kadın cinsel organ yapısından farklı olduđu bir durumdur.

Cinsel organa dışarıdan bakıldığında cinsiyetin tam olarak belirlenemediđi duruma kuşku cinsel yapı adı verilir. Bu durum halk arasında "çift cinsiyet" olarak da adlandırılmakta olup, bu adlandırma tamamen yanlıştır. Çocuklar ve aileleri için üzüntü ve endişe vericidir. Asla kullanılmamalıdır.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĐUNUN (CGB) SORUN YARATAN BULGULARI NELERDİR?

Cinsiyet gelişim bozuklukları çođunlukla cinsel organda gözle görülebilecek farklılıklara neden olur ve bu hastalar doğumdan hemen sonra farkedilir. Ancak bazı durumlarda erkek cinsiyet genlerine (46, XY) sahip bir birey tamamen dişi görünümünde olabildiđi gibi, dişi cinsiyet genlerine (46, XX) sahip bir birey tamamen erkek görünümünde olabilir. Bu durum dışarıdan farkedilmeyebilir.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĞUNDA SORUN YARATAN BULGULAR

Küçük ve farklı penis (Fallus, mikropenis): Zamanında doğmuş bir yenidoğanda gerdirilmiş penis uzunluğunun 2-2,5 cm'den küçük olmasıdır. Bir bağ ile alt kısmın serbest olmaması gibi durumlar genellikle eşlik eder.

İnmemiş testis: Testislerin torbada (skrotum) bulunmaması durumudur. Tek ya da iki taraflı olabilir. İki taraflı inmemiş testisi olan çocukların cinsiyet gelişim bozukluğu açısından mutlaka değerlendirilmesi gerekir. Anne karnındaki bebekte karın içerisinde bulunan testisler, gebeliğin son haftalarında kasık kanalından geçerek torbaya tam olarak yerleşir. Bu nedenle, erken doğan erkek bebeklerde inmemiş testis sıklığı daha yüksektir. Testisler, torba içerisinde normal vücut sıcaklığından (0,5-1 C°) daha düşük ısıda bulunurlar. Bu sayede testis hücreleri normal gelişim ve fonksiyonlarını sürdürür. Yüksek ısıda bulunan testis hücreleri, buldukları bölgeye bağlı olarak zarar görebilirler. Bu nedenle, inmemiş testisin zamanında tanınması önemlidir. Testisleri torbada olmayan çocukların 6 ay ile 1 yaş arasında ameliyat edilmesi gerekir. İnmemiş testis ameliyatı, kasık veya torba üzerinden yapılan küçük kesiler ile gerçekleştirilir. Ameliyat sonrasında da, testislerin belirli aralıklarla kontrolü yapılmalı ve gelişimi takip edilmelidir.

Hipospadiyas: Erkek çocukta, idrar deliğinin penisin ucunda değil de penisin alt yüzünde ve geride yerleşmiş olmasıdır . Halk arasında yarım sünnetli/doğuştan sünnetli /peygamber sünnetli olarak da adlandırılan anormal görümlü sünnet derisi hipospadiyasa eşlik edebilir. Hipospadiyas uygun pozisyonda idrar yapmayı engelleyebilir; tedavi edilmediği taktirde erişkin dönemde ağırlı ereksiyona ve cinsel birleşmede sorunlara neden olabilir. Hipospadiyaslı çocuklarda penis üzerinde bulunan yarım sünnet derisi (prepişyum), cerrahi tedavi sırasında gerekli olabileceği için korunmalıdır, bebeğin sünnet ettirilmemesi gerektiği özellikle bilinmelidir. Hipospadiyasın cerrahi tedavisi, cinsel kimliğin gelişmesinden önce, sıklıkla ilk yıl içerisinde yapılmalıdır. Bir ya da iki aşamalı olarak gerçekleştirilecek ameliyat, hipospadiyas konusunda tecrübeli bir cerrah tarafından yapılmalıdır.

Klitteromegali (bızının büyük olması): Zamanında doğmuş bir kız yenidoğanda, klitoris (bızı) uzunluğu 1 cm'den fazlaysa klitteromegali olarak değerlendirilir. Normal klitoris genellikle dış dudakların arasında olup dışardan görülmez iken büyük olduğunda penisi andırır bir yapıya benzeyebilir.

Dış dudaklarda birleşme (labia majora füzyonu): Vajen açıklığının görülememesine neden olduğu gibi, idrar deliğinin yeri ile ilgili değişiklikle de sonuçlanabilir.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĐU NİYE OLUR?

Sađlıklı cinsel gelişim için, genetik yapının, yumurtaların (testis veya over) ve cinsiyet hormonlarının normal olması gereklidir. Bu süreçteki herhangi bir aksaklık dış genital yapı dediğimiz cinsel organların, kromozom yapısına uygun olarak gelişmemesine neden olur.

Cinsiyet gelişim bozukluđunun kız ve erkeklerde birçok nedeni vardır. En sık neden akraba evliliklerine bađlı genetik hastalıklardır. Bununla birlikte 46,XY genetik yapıya sahip hastaların sadece %50'sine kesin bir tanı konabilmekte; 46,XX hastaların büyük çođunluđunda ise böbreküstü bezlerindeki enzim eksikliđine bađlı konjenital adrenal hiperplazi neden olmaktadır.

Çevresel faktörler de (endokrin bozucular) hormonların üretimini ve etkilerini bozarak cinsiyet gelişim bozukluklarına neden olabilmektedir. Gebelik döneminde kullanılan bazı ilaçlarla da bu durum gözlenebilir.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĞUNUN NEDENLERİ

Kromozomal bozukluklar. (örnek, 46,XX/46,XY, 45, X0/46,XY, 45,X0, 47,XXY v.s)

Yumurtaların (over veya testis) gelişiminde rol alan genlerde bozukluk durumunda yumurtalar (over veya testis) tam gelişmemiştir veya kısmi olarak gelişmiştir. Örneğin; tam gonad disgenezisi, kısmi gonad disgenezisi, gonad regresyonu gibi.

Testosteron üretiminde aksaklıklar 5-alfa redüktaz, 3-beta hidroksi steroid dehidrogenaz, 17-beta hidroksi steroid dehidrogenaz enzimlerinin eksiklikleri

Hormon (androjen) direnci: Hormon reseptörü kusurlarında dokuların hormona cevabı yoktur; testis ve testosteron varlığına rağmen cinsel organ yapısı kız yönünde gelişir. Örneğin; androjen duyarsızlık sendromu.

Endokrin bozucular ve gebelikte kullanılan ilaçlar: Bu maddeler arasında sebze ve meyveleri daha çabuk büyütmeye kullanılan fitoöstrojenler, tarım ilaçları, kozmetikler ve plastik mutfak eşyalarında bulunan benzofenon sayılabilir. Gebe anne tarafından alındıklarında, göbek kordonu yoluyla bebeğe geçerek, bebeğin cinsel organ yapısının gelişmesinde duraklama ya da normalden sapmaya yol açabilirler. Özellikle erkek bebeklerin cinsel organ gelişiminde etkilidirler.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUKLARININ TANI VE TEDAVİSİ NE ZAMAN VE NASIL YAPILIR?

Cinsiyet gelişim bozukluklarının, doğumdan hemen sonra ya da cinsel kimliğin oluştuğu 1,5-2 yaşından önce tespit edilmesi çok önemlidir. Çünkü farkedilmeyen veya kabul edilmeyen ileri derecedeki bir kusur, ailenin cinsiyet konusunda yanılmasına ve çocuğun karşı cinse özgü davranış modeline uygun yetiştirilmesine yol açabilir.



CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUKLARININ TANISI NASIL KONUR?

Cinsel organında kuşkuyla görünüm saptanan tüm bebekler, çocuklar mutlaka çocuk endokrinoloji uzmanı tarafından **geciktirilmeden** değerlendirilmelidir.

Kuşkuyla cinsel yapı ile doğan çocuklarda hormon düzeylerinin ve genetik yapının (46,XX mi, 46,XY mi) belirlenmesi için bir takım kan tahlillerinin yapılması gereklidir. Elde edilen sonuçlar ile her zaman kesin tanı konamayabilir. Bu amaçla kan tahlillerinin ve bazı hormon testlerinin tekrarlanması, ilaçlı testler ve ileri genetik analizler yapılması gerekebilir.

Kesin tanının konulması çocuğunuzun yetiştirileceği cinsiyet konusunda karar verilmesini kolaylaştırır. Ayrıca, eşlik edebilecek başka sorunların ve daha sonra doğacak çocuklarındaki hastalık riskinin saptanmasında da yarar sağlar.

TANI VE YETİŞTİRİLECEK CİNSİYETİN SEÇİMİ BİR EKİP İŞİDİR



CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUKLARININ TANISINDA HANGİ TETKİKLER YAPILIR?

Yenidoğan döneminde yapılan hormonal değerlendirme [bu dönemin mini-puberte (küçük ergenlik) denen özelliği nedeniyle] çok daha fazla tanı koydurucu olabilir ve uyarı testi gereksinimini bazen ortadan kaldırabilir.

Çocuğunuzun iç cinsel organlarının erkek mi yoksa dişi yönde mi (rahim varlığı?) geliştiğinin saptanması için ultrasonografi, bilgisayarlı tomografi veya manyetik rezonans görüntüleme yöntemlerinden herhangi biri kullanılabilir.

Görüntüleme yöntemleri ile herhangi bir tanıya ulaşamaz ise çocuk cerrahisi tarafından laparoskopi adı verilen bir yöntem uygulanarak iç cinsel organların yapısı ve yumurtaların durumu değerlendirilebilir. Laparoskopi genel anestezi altında ve ameliyathane koşullarında yapılır. Göbek altından yapılan küçük bir kesi ve optik bir cihaz yardımı ile **ameliyat yapılmadan** karın içindeki organlar gözlemlenir.

Çocuğun hangi cinsiyette yetiştirileceğine karar verilmeden önce elde edilen sonuçların endokrinoloji, psikiyatri, genetik ve cerrahi uzmanlarından oluşan bir komisyon tarafından değerlendirilmesi şarttır. Tüm bu tetkiklerin sonuçlanması ve nihai kararın verilmesi zaman alabilir. Bu süreçte, ailenin bebeğe her iki cinsiyetin de kullanabileceği bir isim vermesi, nüfus cüzdanı çıkarmak için acele etmemesi, çok yakın akrabalar dışında kimseye bu durumdan bahsetmemesi ve ev ziyaretlerini bir süre ertelemesi önerilir.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUKLARININ TEDAVİSİNDE CERRAHİ MÜDAHALELER

Kesin tanı konan ve cinsiyeti belirlenmiş olgularda cerrahi müdahaleler genellikle cinsel kimlik gelişmeden önce ve yaşamın 6. ve 12. ayları arasında uygulanmaktadır. Cinsel organdaki anormalliğin ağırlığına göre düzeltici ameliyatlara birkaç seferde tamamlanabilir. Çocuklarda gerçekleştirilen cinsel organ cerrahisinde, dış idrar yolu bütünlüğünün sağlanması ve normal yerleşim yerinde olmayan testislerin torbaya indirilmesi, sağlıklı cinsel gelişim ve testis gelişimi- fonksiyonları açısından çok önemlidir. Bununla birlikte tanı konmamış ve ilerideki cinsel kimliği henüz belli olmayan olgularda cerrahi tedavi ancak çocuğun kendi tercihi netleştikten sonra yapılmalıdır.

İnmemiş testis söz konusu ise ve erkek yönünde cinsiyet tercih edilmişse testisler 6 ay-1 yaş civarında torbaya indirilmelidir. Kız çocuklarında, kapalı olan vajinanın idrar yolu enfeksiyonuna neden olmaması için açılması gerekir. Kliteromegali varlığında klitorisin (bızının) küçültülmesi ameliyatı (kliteroplasti) 6 ay-1 yaş arasında yapılmalıdır.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUKLARININ TEDAVİSİ VE İZLENİMİ

1-3 yaş arasında cinsel kimlik gelişir; çocuk kendini erkek veya kız olarak farketmeye başlar; cinsiyetine göre oyuncak, kıyafet, arkadaş ve oyun tercihlerini yapar. Doğru cinsiyet tercihinin bu döneme kadar yapılmamış olması ilerleyen yıllarda cinsel kimlikte karmaşalara neden olabilir. Ancak bazı hastalık durumlarında cinsel kimlik gelişse de ergenlik döneminde tersi yöne değişim olabildiğinden bu tip hastalık ön tanılarında komisyon geri dönüşümsüz düzeltici ameliyatları öteleme kararı alabilir. Kesinleşmiş tanılarda düzeltici ameliyatlara, özellikle hipospadiyas ameliyatları, bu

yaş grubunda da devam edebilir.

Bu yaş grubunda en önemli izlem çocuk ruh sağlığı izlemi olup, en kısa sürede çocuğun cinsel kimliği belirlenmeye çalışılır.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUKLARININ TEDAVİSİNDE CERRAHİ MÜDAHALELER

3-4 yaşından sonra, cinsiyetin aksi yönde değiştirilmesi zordur. Ailede ve çocukta psikolojik travmalara neden olur.

Çocukta işeme sorunlarına sebep olan anatomik problemlerin (hipospadiyas, kordi) düzeltici ameliyatları bu yaş grubunda da sürdürülebilir.

Nadiren, kusurlu olan testis ya da yumurtalık dokusunun tümör oluşumunu engellemek amacıyla çıkarılması gerekebilir.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUKLUĞU OLAN ERKEKLERDE HORMON TEDAVİSİ

Ergenlik dönemi: Erkek cinsiyet benimsenmiş ve ergenlik yaşına gelmiş olgularda testisler (yumurtalar) gelişmemiş veya erken yaşta çıkarılmışsa testosteron (erkeklik hormonu) tedavisinin başlanması gerekir. Tedavi ayda bir kez kas içine enjeksiyon (iğne) şeklindedir. Bu dönemde skrotum (torbalar) boş ise ameliyatla testisi taklit eden protezler konabilir. Ancak, protezlerin torbalar erişkin halini almadan konması önerilmemektedir. Ayrıca daha önce geçirilmiş cerrahi müdahaleler ile ilişkili olarak peniste eğrilik söz konusu ise bu dönemde düzeltici cerrahi girişim gerekebilir.

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUKLUĞU OLAN KIZLARDA HORMON TEDAVİSİ

Ergenlik dönemi: Kız cinsiyet benimsenmiş ve ergenlik yaşına gelmiş olgularda, yumurtalar herhangi bir nedenle gelişmemiş veya çıkarılmışsa östrojen ve progesteron (kadınlık hormonları) tedavilerinin başlanması gerekir. Östrojen düşük dozda başlanır ve kademeli olarak artırılarak 2-4 yıllık bir süreçte erişkin doza ulaşılır. Rahmi olan kızlar uygun tedavi (östrojen ve progesteron) ile adet görebilirler. Rahmi olmayan kızlar adet göremezler.

Adet kanamasının sorun yaratmaması ve ileriki yıllarda sağlıklı cinsel hayatın sağlanabilmesi için bu dönemde vajinoplasti (vajinanın açılması) ameliyatı ve vajinadaki darlıkların önüne geçilmesi için bujiler ile genişletici girişimler uygulanabilir. Tedavi menapoz yaşına kadar devam edilir.

CİNSİYET BELİRLEMEDE ÖNEMLİ ÖLÇÜTLER (2002)

- Tanı yaşı
- Cinsel yönelimin (sosyal cins) beyinde erken bebeklikte/çocuklukta belirlenmesi
- Yumurtalığın işlevsel durumu
- Yumurtalarda kötü huylu tümör gelişme riski
- İç ve dış cinsel organ yapılarının durumu
- Penis boyutu ve tedaviye yanıt

ÇOCUĞUM EVLENEBİLİR Mİ? ÇOCUĞU OLABİLİR Mİ?

Bu soruların yanıtı hastadan hastaya ve mevcut durumun ağırlık düzeyine göre değişir.

Ancak düzenli takip edilerek tedavisi yapılan, genetik cinsiyete uygun büyütülen, ergenlik tedavisini uygun şekilde alan olgular genellikle normal bir cinsel yaşam sürdürebilirler.

Çocuk sahibi olma şansı ise normal işlev gösteren yumurtalıklar ile çok ilişkili olmakla birlikte, tıptaki gelişmeler ilerisi için umut vaat etmektedir.

