



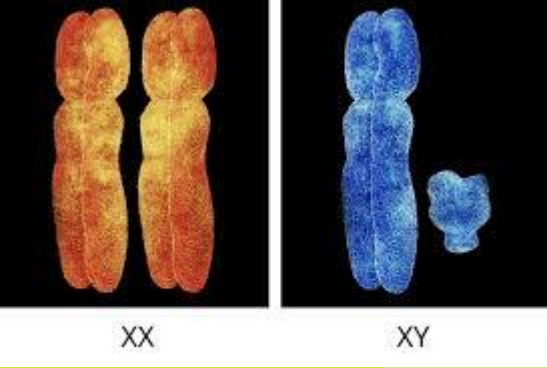
ZABURZENIA ROZWOJU PŁCI NIEZGODNOŚĆ PŁCIOWA

Dr n.med. Monika Grymowicz

PŁEĆ

- ⊙ Genetyczna
- ⊙ Gonadalna
- ⊙ Wewnętrznych narządów płciowych
- ⊙ Zewnętrznych narządów płciowych
- ⊙ Fenotypowa
- ⊙ Hormonalna
- ⊙ Metaboliczna
- ⊙ Przypisana/Socjalna
- ⊙ Mózgu
- ⊙ Psychiczna



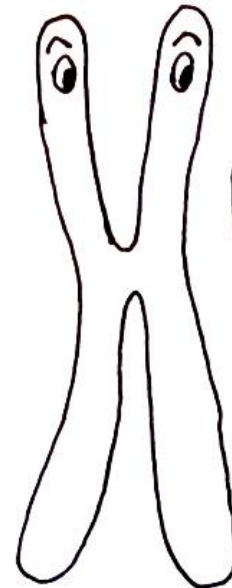
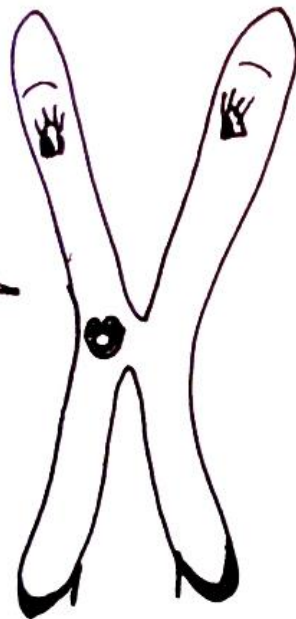


PŁEĆ GENETYCZNA

- ⊙ 46 XY
 - ⊙ Chromosom Y – niewiele genów
 - ⊙ SRY – determinuje płęć gonadalną
 - ⊙ Geny odpowiedzialne za wzrost
 - ⊙ AZT – delecja powoduje azoospermię
- ⊙ 46 XX
 - ⊙ Jeden z chromosomów X w dużej części inaktywowany (ciałko Barra)
 - ⊙ Odblokowany pseudoautosomalny region (m.in. geny odpowiedzialne za wzrastanie jak SHOX)



JA TU
RZĄDZĘ,
TY SIEDZISZ
CİCHO !!!



MOŻE JESTEŚ
WIĘKSZY NIŻ JA
ALE TO JA TU
DECYDUJĘ !!!



CIAŁKO BARRA

AKTYWNY
CHROMOSOM X

CHROMOSOM
X

CHROMOSOM
Y

PŁEĆ GONADALNA

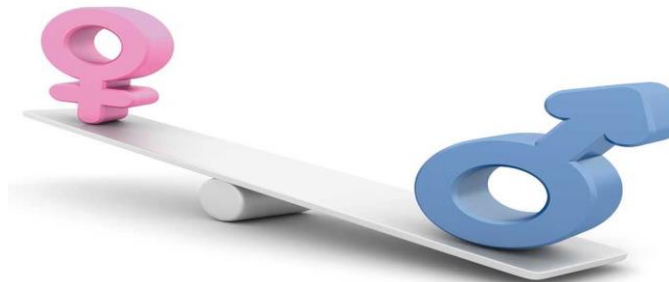
◎ SRY

- ◎ SRY inicjuje całą **kaskadę** aktywacji kolejnych **genów** i przekształcenie bipotencjalnej gonady w **jądro**
- ◎ Delecja SRY na Y powoduje powstanie jajnika u 46XY
- ◎ Translokacja SRY na X powoduje powstanie jądra u 46XX

GŁÓWNE GENY DECYDUJĄCE O PŁCI GONADALNEJ

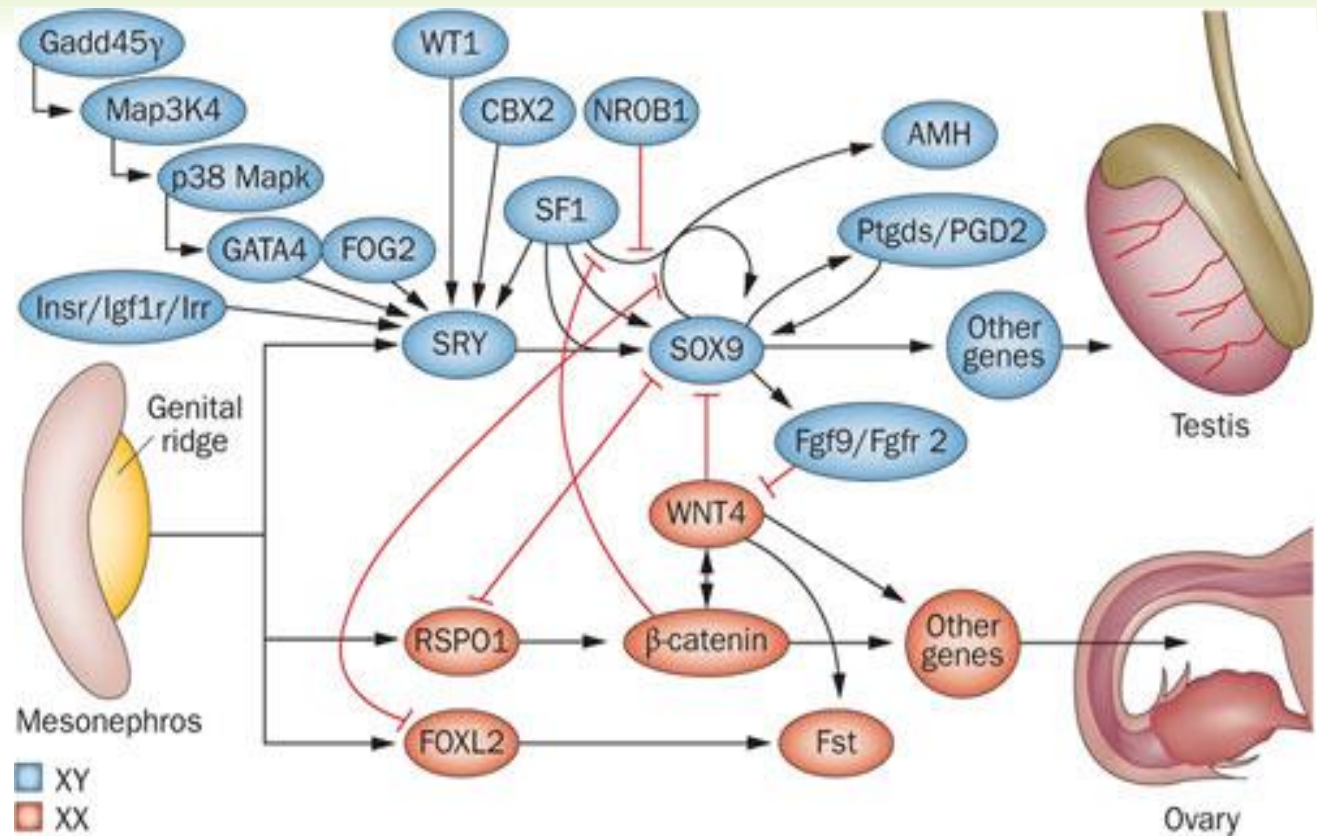
„pro” jądrowe

- ⊙ SRY
- ⊙ SOX9
- ⊙ CBX2
- ⊙ MAP3K4



„pro” jajnikowe

- ⊙ RSPO1
- ⊙ WNT4 (duplikacja)
- ⊙ DDAX 1 (duplikacja)
- ⊙ B-catenin
- ⊙ FOXL2





CZAS - TRZEBA SIĘ ŚPIESZYĆ BY ZOSTAĆ CHŁOPCEM

- ⊙ **Do 42 dnia** primordialne **komórki płciowe** (300-1300) zasiedlają **niezróżnicowaną gonadę**
- ⊙ **Od 43-50 dnia** – jeśli aktywowane zostaną geny **SRY/SOX9**– różnicowanie gonady w **jądro**
 - ⊙ Ok 60 dnia kom Leydiga produkują testosteron
 - ⊙ Kom Sertoliego otaczają komórki germinalne
 - ⊙ Tworzą się kanaliki nasienne
- ⊙ **Do 65-77 dnia** – różnicowanie się **zewnętrznych narządów płciowych**

DO 12 TYGODNIA



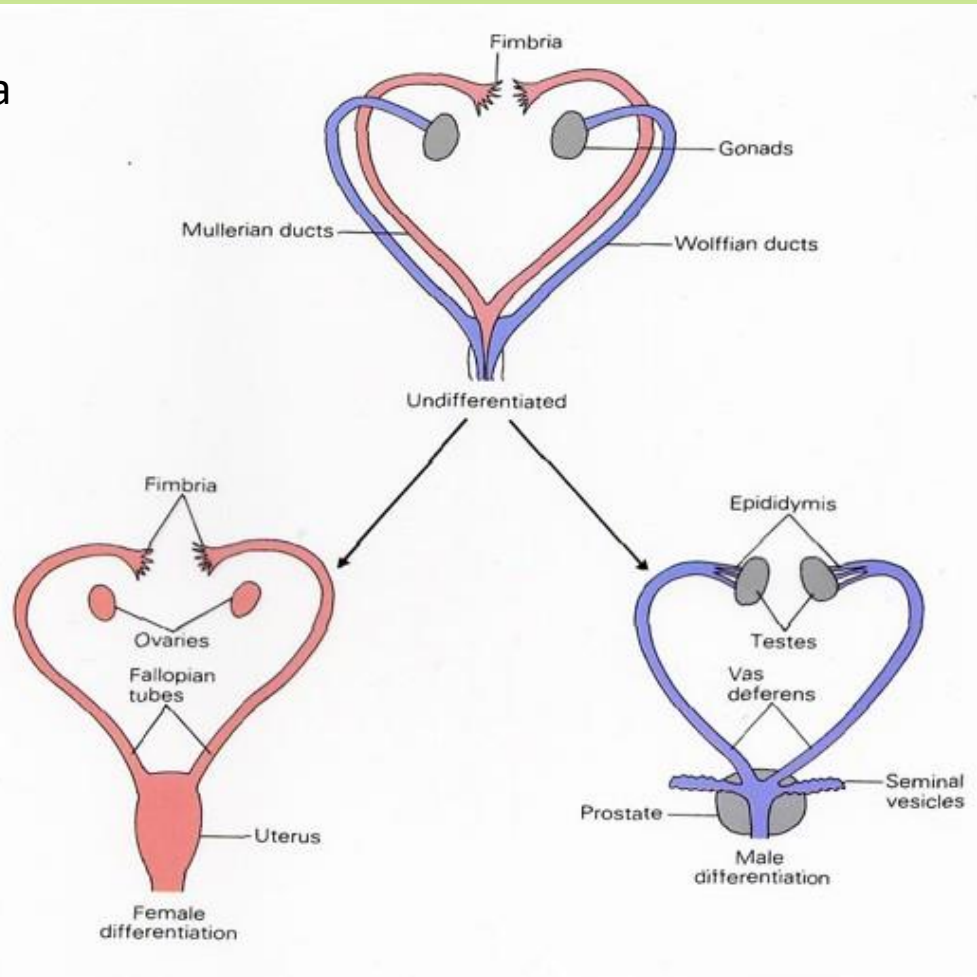
DZIEWCZYNNKA - SIŁA SPOKOJU

- ⊙ 77-84 oogonie wchodzą w proces mejozy, powstają oocyty (w jądrach SRY blokuje mejozę komórek germinalnych)
- ⊙ Różnicują się komórki ziarniste i tekalne (ale raczej nie produkują hormonów sterydowych ani AMH w przeciwieństwie do jąder)
- ⊙ Po 90 dni – pęcherzyki primordialne
- ⊙ Ok 6mln pęcherzyków w 5m życia płodowego
- ⊙ Ok 3mln pęcherzyków przy porodzie

PO 11-12 TYGODNIU

WEWNĘTRZNE NARZĄDY PŁCIOWE

Przewody Müllera
Jajowody
Macica
Górna część
pochwy



Przewody Wolffa
Najądrza
Nasieniowody
Pęcherzyki
nasienne

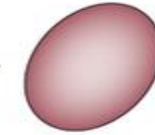
WEWNĘTRZNE NARZĄDY PŁCIOWE

- ⊙ JĄDRO
 - ⊙ Kom Leydiga – testosteron – podtrzymanie i rozwój struktur z przewodów Wolffa
 - ⊙ Kom Sertoliego – AMH – zanik przewodów Mullera
- ⊙ Brak funkcjonalnego jądra (46XX lub 46XY ale z dysgenezją jądra)
 - ⊙ Zanikają przewody Wolffa
 - ⊙ Rozwijają się przewody Mullera

Undifferentiated gonad

XX

XY



Estrogen

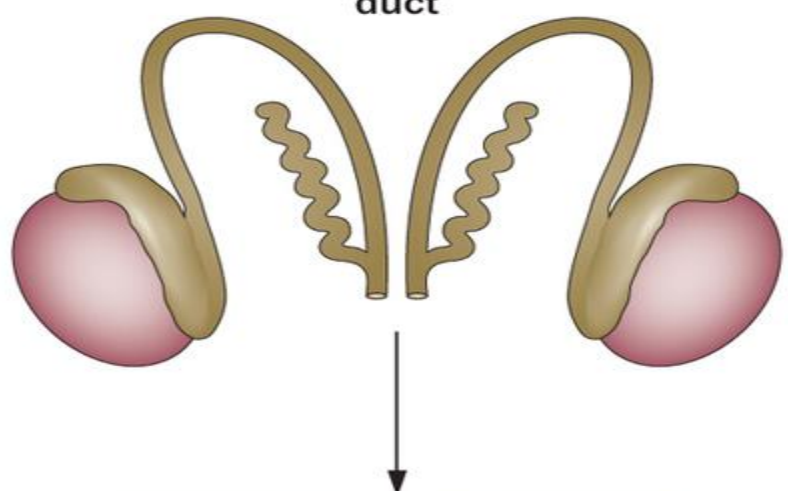
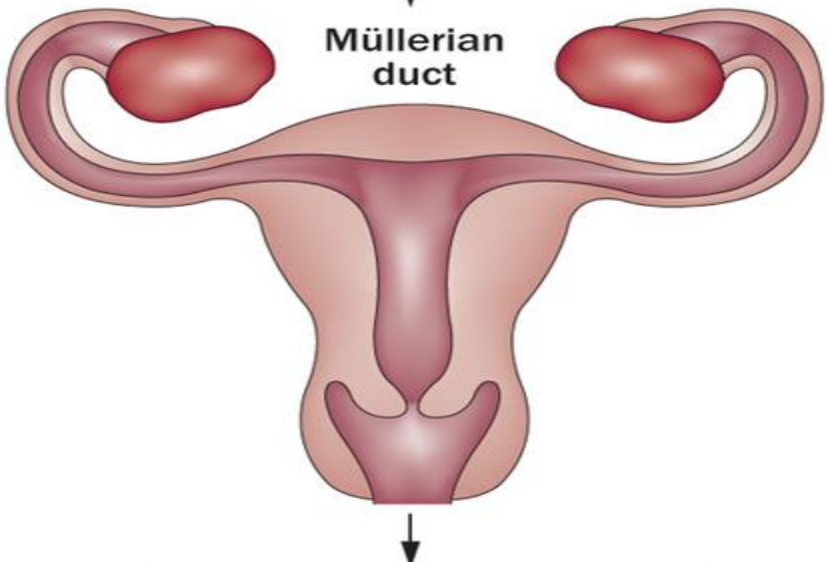
AMH
Active Müllerian duct regression

Testosterone

Passive Wolffian duct regression

Müllerian duct

Wolffian duct



Fallopian tubes
Uterus
Upper vagina

Epididymis
Vas deferens
Seminal vesicles

ZEWNĘTRZNE NARZĄDY PŁCIOWE

- ⊙ Do 8 tyg ciąży takie same struktury

testosteron



5^α reduktaza

dihydrotestosteron

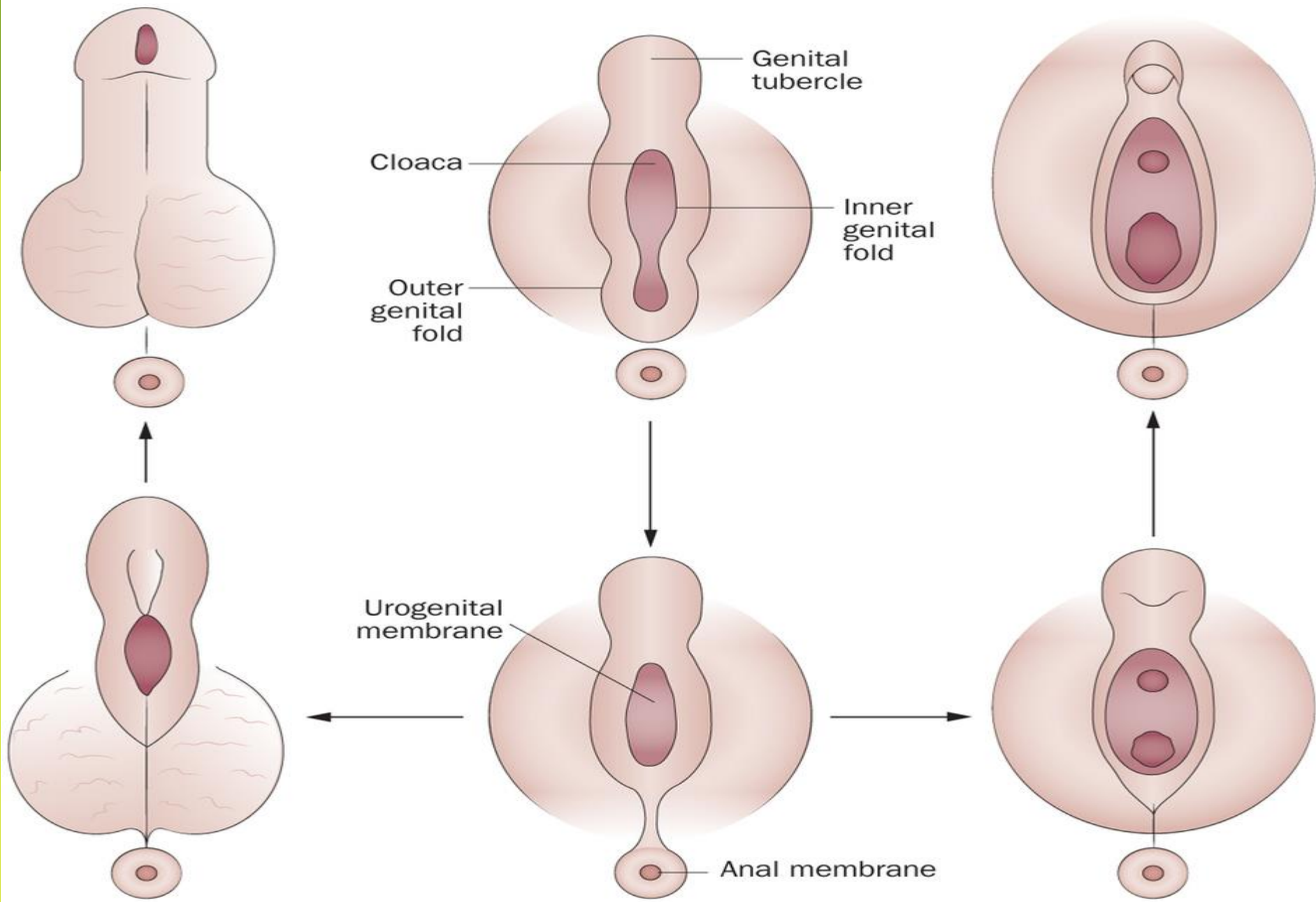


męskie zewnętrzne narządy płciowe

- ⊙ Zewnętrzne narządy płciowe żeńskie w obecności jajników lub niefunkcjonującego jądra, zaburzonej syntezy testosteronu, przekształcania w DHT lub niewrażliwości receptora androgenowego

Male fetus

Female fetus



PŁEĆ PSYCHOLOGICZNA

- ⊙ Identyfikacja płciowa
- ⊙ Role kulturowe przypisane płci
- ⊙ Orientacja seksualna
- ⊙ Różnice poznawcze



KLASYFIKACJA ZABURZEŃ ROZWOJU PŁCI (DSD-DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT) 2006

Grupa I. DSD dotyczące chromosomów płciowych

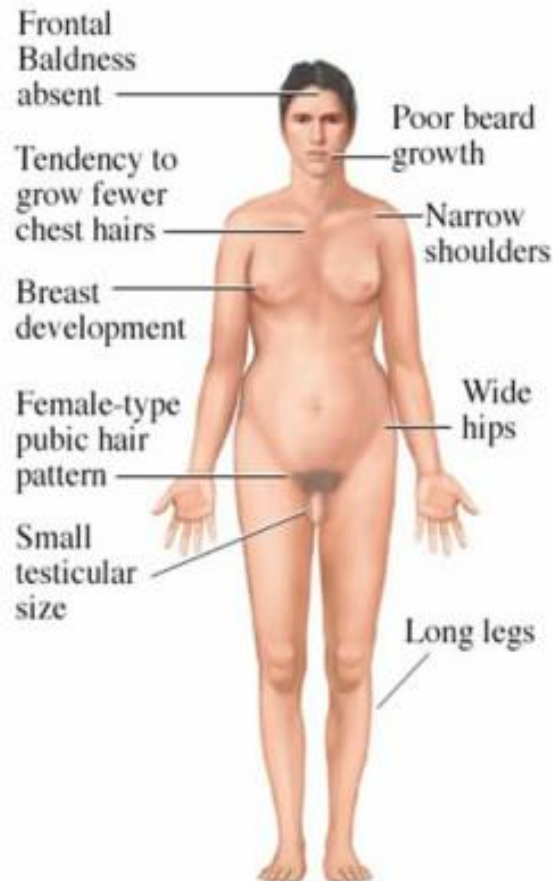
- ⊙ zespół Klinefeltera
- ⊙ zespół Turnera
- ⊙ całkowita dysgenezja XX lub XY
- ⊙ brak SRY na Y lub jego translokacja na X

ZESPÓŁ KLINEFELTERA

④ 47,XXY

- ④ 1:700, Tylko 25% zostaje zdiagnozowanych, różnorodność fenotypów, mozaiki
- ④ Hypogonadyzm ($\downarrow T, \uparrow FSH$) => opóźnione dojrzewanie, niepłodność
- ④ **Wysoki** wzrost (3SHOX), długie kończyny
- ④ **Małe zwłókniałe jądra** => azoospermia (tylko u 50% w biopsji jądra znajduje się plemniki)
- ④ Częściej: osteoporoza, DM, ch Hashimoto, udary, rak piersi, chłoniaki Hodgina, zakrzepica

Klinefelter syndrome



- **Lower IQ than sibs**
- **Tall stature**
- **Poor muscle tone**
- **Reduced secondary sexual characteristics**
- **Gynaecomastia (male breasts)**
- **Small testes/infertility**

ZESPÓŁ TURNERA

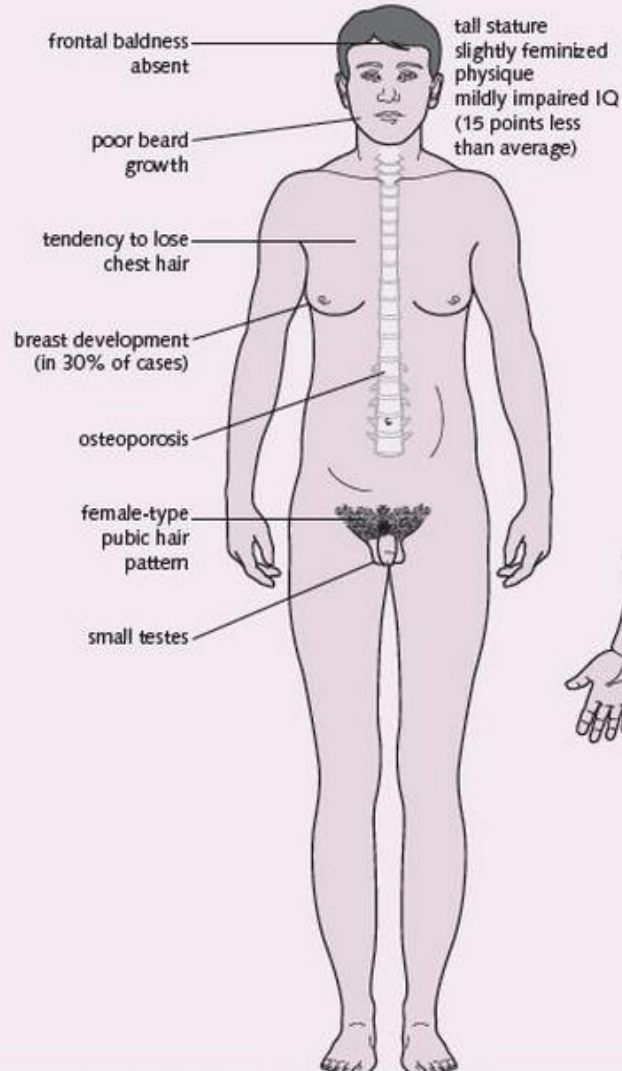
◎ **45,X** (w większości mozaiki, strukturalne zaburz. X)

- ◎ 1:2000-2500 urodzonych dziewczynek (99% nie przeżywa do 28 tyg ciąży)
- ◎ Obrzęki limfatyczne kończyn, płetwiasta szyja, charakterystyczne cechy twarzy, szeroko rozstawione brodawki sutkowe, zmiany barwnikowe
- ◎ **Niski wzrost** (1SHOX)- śr.143cm – więc leczone **hormonem wzrostu** by uzyskać >150cm
- ◎ **Wady serca, wady nerek**, zapalenia ucha środkowego, **ch Hashimoto**, celiakia, otyłość, osteoporoza, dysplazja st biodrowych, RZS, NT, choroba niedokrwienna serca, udar, zez, wady zgryzu

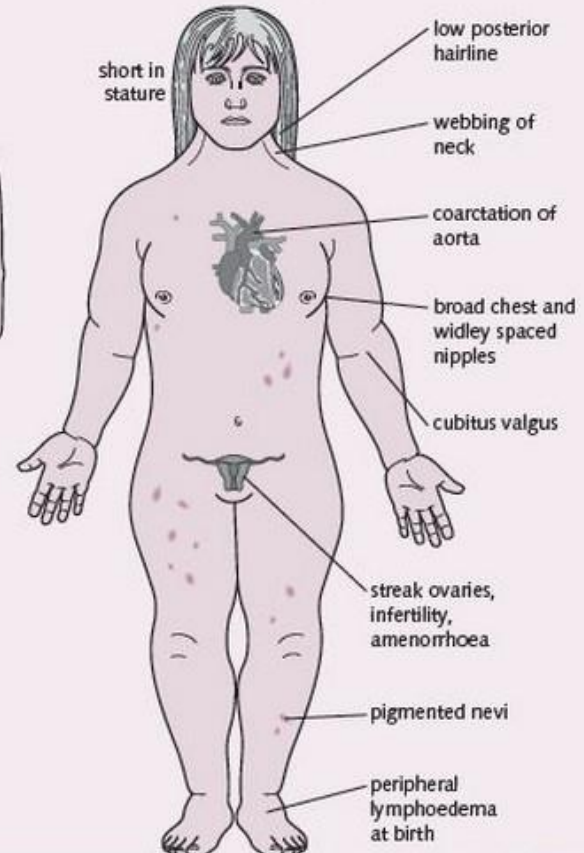
ZESPÓŁ TURNERA

- ⊙ **Pasma łącznotkankowe w miejscu jajników=>**
Hipogonadyzm $\downarrow E \uparrow FSH \Rightarrow$ u większości brak dojrzewania,
- ⊙ Po osiągnięciu satysfakcjonującego wzrostu, ok 13 roku życia – **suplementacja estrogenowa, a następnie estrogenowo-progestagenowa do 50rż**
- ⊙ Spontaniczne miesiączkowanie 10%
- ⊙ Ciąża – ekstremalnie rzadkie
- ⊙ Szansa na ciążę – **dawstwo oocytów**
 - ⊙ Większe ryzyko poronienia
 - ⊙ **Ryzyko powikłań sercowo-naczyniowych (z rozwarstwieniem aorty włącznie)**

A Klinefelter syndrome



B Turner's syndrome



CAŁKOWITA DYSGENEZJA GONAD 46,XY Z SWYERA

- ⊙ 15-20% mutacja genu SRY (pozostałe – mutacje innych genów odpowiedzialnych za rozwój jąder)
- ⊙ 1,5: 100 tys urodzonych dziewczynek
- ⊙ **Fenotypowo – kobieta**
- ⊙ **Wzrost normalny lub wysoki**
- ⊙ Wewnętrzne narządy płciowe żeńskie (**obecna macica ale pierwotny brak miesiączki**)
- ⊙ bez prawidłowego rozwoju piersi
- ⊙ Wysokie ryzyko nowotworzenia w dysgenetycznej gonadzie (gonadoplastoma, germinoma, seminoma, teratoma) 15-60%
- ⊙ **Profilaktyczna gonadektomia zaraz po rozpoznaniu**
- ⊙ Substytucja estrogenowo-progestagenowa od pokwitania

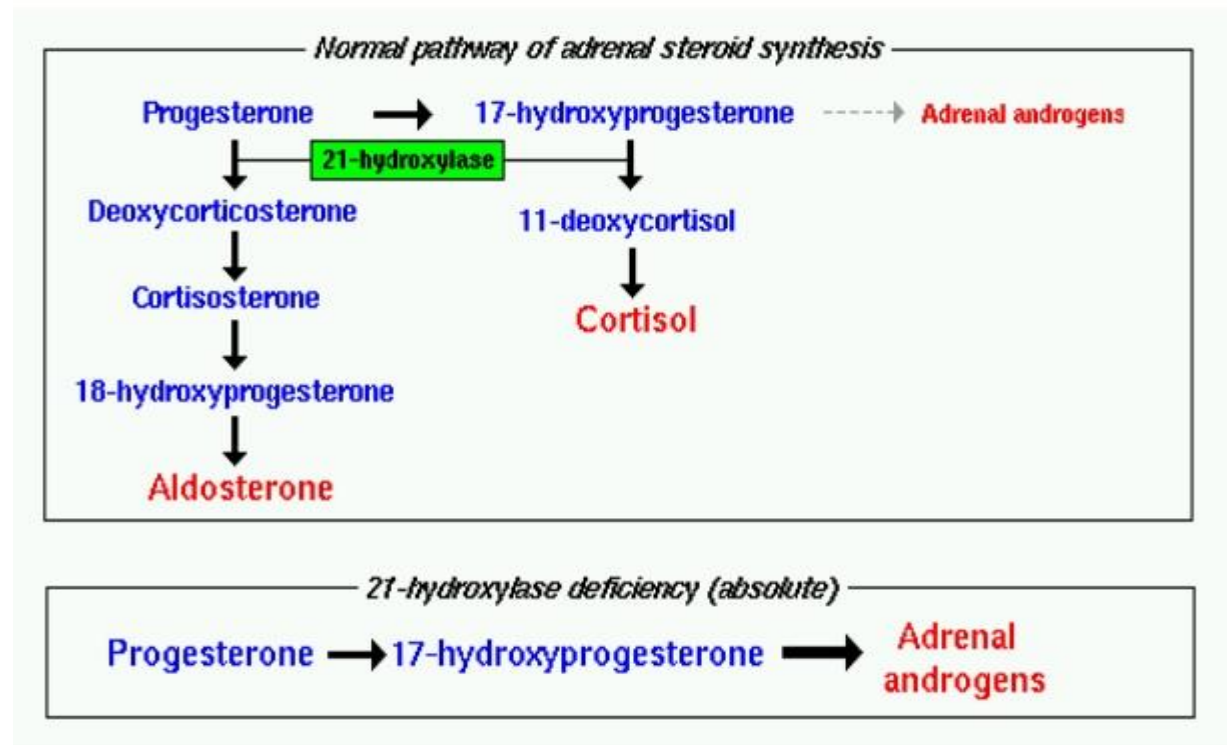
GRUPA II - 46,XX DSD

Obecna tkanka jajnikowa ale w rozwoju płodu dochodzi do częściowej lub pełnej wirylizacji

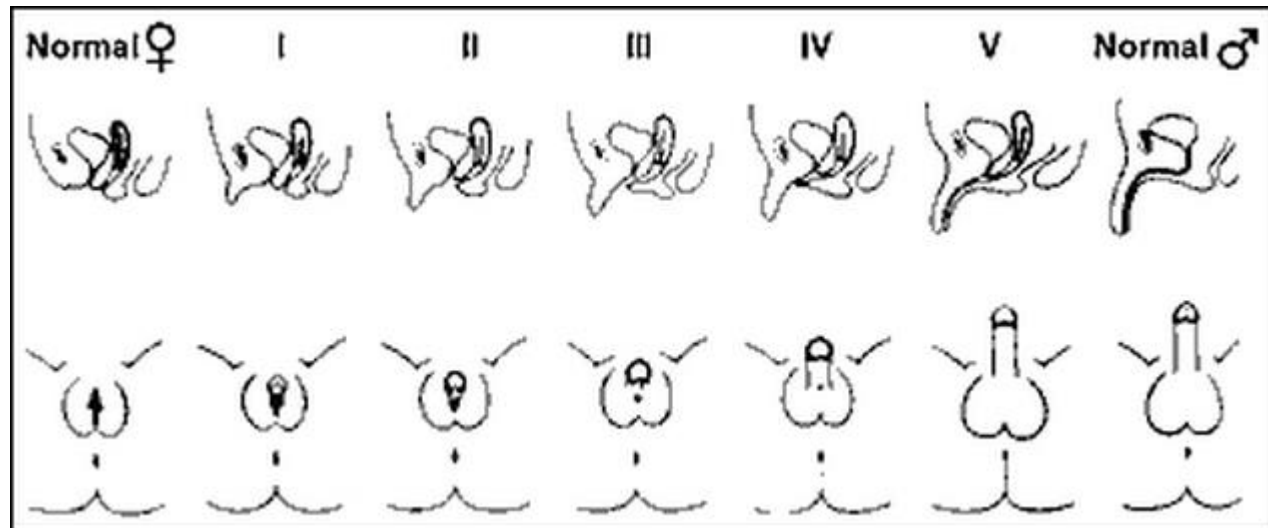
- ⊙ Wrodzony przerost nadnerczy u płodu
- ⊙ Wrodzony przerost nadnerczy u matki
- ⊙ Guzy wirylizujące (jajnikowe lub nadnerczowe u matki)

WRODZONY PRZEROST NADNERCZY

- ⊙ Defekt syntezy kortyzolu (najczęściej niedobór 21 hydroxylazy)
- ⊙ Nadmiar androgenów



SKALA PRADERA STOPNIA WIRYLIZACJI



LECZENIE

- ⊙ Uzupełnianie niedoboru glikokortykosteroidów i ew. mineralokortykoidów
- ⊙ Leczenie chirurgiczne w celu uzyskania narządów płciowych zewnętrznych danej płci – kiedyś wcześniej – obecnie później (różna identyfikacja płciowa)
- ⊙ Opieka psychologiczna
- ⊙ Leczenie prenatalne kobiet z WPN w ciąży (DXA) w celu uniknięcia wirylizacji płodów żeńskich też kontrowersyjne

GRUPA III 46,XY DSD

Obecne jądra ale niecałkowita maskulinizacja

- ⊙ Defekt w syntezie testosteronu
 - ⊙ M.in. zespół Smith-Lemli-Opitz
- ⊙ Defekt w syntezie DHT
 - ⊙ Niedobór 5^α reduktazy
- ⊙ Oporność na androgeny
 - ⊙ Częściowa lub całkowita
 - ⊙ Defekt receptora androgenowego

CAŁKOWITA NIEWRAŻLIWOŚĆ NA ANDROGENY

- ◎ **CAIS – complete androgen insensitivity syndrome** (zespół Morrisa, zespół feminizujących jąder)
- ◎ **4 na 100 tys urodzonych dziewczynek**
- ◎ **46, XY**
- ◎ **Fenotypowo – kobieta (wysoka, z b słabym lub bez owłosienia łonowego i pachowego – 30%, krótka pochwa, zewnętrzne narządy płciowe żeńskie, piersi prawidłowo rozwinięte)**
- ◎ **Obustronnie jądra (mogą być w kanale pachwinowym lub w miednicy mniejszej) 1-2% kobiet z przepukliną pachwinową**
- ◎ **Nieobecne lub hipoplastyczne struktury z p Wolffa, zanik przewodów Mullera - nieobecna macica (na AMH oporności nie ma)**
- ◎ **Pierwotny brak miesiączki**

CAŁKOWITA NIEWRAŻLIWOŚĆ NA ANDROGENY

- ⊙ Identyfikacja płciowa – żeńska
- ⊙ Ryzyko nowotworzenia w gonadzie (całkowita oporność na androgeny – 1%, częściowa – nawet 15%)
- ⊙ W całkowitej oporności na androgeny sugeruje się usunięcie gonad po dojrzewaniu płciowym (testosteron obwodowo konwertowany do estrogenów – m.in..rozwój piersi)
- ⊙ Suplementacja estrogenowa do 50rż
- ⊙ Opieka psychologa
- ⊙ Niepłodność

Z SWYERA/CAIS

CECHY WSPÓLNE: 46XY, PIERWOTNY BRAK MIESIĄCZKI, WYSOKIE, FENOTYP ŻEŃSKI, IDENTYFIKACJI PŁCIOWA ŻEŃSKA

Z Swyera

- ⊙ Jest macica
- ⊙ Dysgenetyczna gonada
- ⊙ Jest owłosienie pachowe i łonowe
- ⊙ Słaby rozwój piersi
- ⊙ Leczenie po gonadektomii – estrogeny z gestagenami (bo jest macica)

CAIS

- ⊙ Brak macicy (działało AMH)
- ⊙ Jądro
- ⊙ Brak owłosienia łonowego i pachowego
- ⊙ Rozwinięte piersi
- ⊙ Leczenie po gonadektomii - estrogeny

GRUPA IV

Niesklasyfikowane w innych grupach m.in.:

- ⊙ Anorchia
- ⊙ Spodziectwo
- ⊙ Mikropenis
- ⊙ Aphalia
- ⊙ Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome


ZESPÓŁ MAYER-ROKITANSKI-KUSTER-HAUSER

- ⊙ **46, XX**
- ⊙ **1-5 tys kobiet**
- ⊙ Prawidłowe jajniki, prawidłowy profil hormonalny, prawidłowe cechy dojrzewania, ale **pierwotny brak miesiączki**
- ⊙ Wrodzona **aplazja macicy**, jajowodów i górnej części pochwy
- ⊙ Opieka psychologa
- ⊙ Zabiegi wydłużenia pochwy – umożliwienie współżycia
- ⊙ Ciąża – przeszczep macicy
 - ⊙ Do 2021 ok 70 przeszczepów macicy (>80% MRKH; większość od dawców żywych)
 - ⊙ 23 porody
 - ⊙ 1/3 przeszczepów usunięta z powodu powikłań (krwotoki, zakażenia, reakcja odrzucenia przeszczepu, zakrzepica)
 - ⊙ „przeszczep tymczasowy” – poród cięciem cesarskim i usunięcie macicy

NIEZGODNOŚĆ PŁCIOWA

OSOBY TRANSPŁCIOWE

- ⊙ Mężczyzna transpłciowy – męska tożsamość płciowa, zarejestrowany jako kobieta po urodzeniu
- ⊙ Kobieta transpłciowa – kobieca tożsamość płciowa, zarejestrowana jako mężczyzna po urodzeniu
- ⊙ Osoby niebinarne – identyfikują się jako osoby mające cechy obu płci lub żadnej, rezygnacja z etykietowania lub przeżywanie płci jako płynnej
- ⊙ Dysforia płciowa – dyskomfort, gdy tożsamość płciowa i płeć zarejestrowana po urodzeniu nie są zgodne
- ⊙ Dostosowanie cech fizycznych do tożsamości płciowej – przejście, afirmacja płci, potwierdzenie, korekta płci, tranzycja, passing – uzyskanie preferowanego wyglądu

- 
- ⊙ Dzieci wyrażają swoją płeć ok 2 roku życia
 - ⊙ Ostatecznie transpłciowość objawia się w okresie dojrzewania i w wieku dorosłym
 - ⊙ W USA 0.6% to osoby transpłciowe
 - ⊙ Konieczna opinia psychiatryczna i psychologiczna (testy m.in MMP12)
 - ⊙ Lekarz prowadzący: seksuolog +psychiatra/endokrynolog
 - ⊙ Testy laboratoryjne m.in. hormonalne; kiedyś też obrazowe OUN i kariotyp

- ⊙ Po uzyskaniu rozpoznania F64.0 (transseksualizm) można otrzymać leczenie hormonalne i prywatnie wykonać niektóre operacje (np.: dotyczące klatki piersiowej); leczenie operacyjne w ramach NFZ lub dotyczące narządów rodnych (np. usunięcia gonad) dopiero po prawnym uzgodnieniu płci
- ⊙ Uzgodnienie płci
 - ⊙ prawne kroki prowadzące do zmian w danych osobowych, trudne, żmudne, kosztowne, wymagające pozwania rodziców, wcześniejszego rozvodu;
 - ⊙ wcześniej można zmienić imię na „niewskazujące na płeć”
 - ⊙ Brak uregulowań prawnych co do kwestii ew. rodzicielstwa osób transpłciowych
- ⊙ Detranzycja ok 2% (głównie z powodów społecznych)

JESZCZE TROCHĘ O DEFINICJACH

⊙ ICD-10 (WHO 1998)

⊙ Transseksualizm F64.0

⊙ dychotomiczne rozumienie płci; zakłada dążenie do pełnej korekty realizującej ucieleśnienie kobiecości lub męskości; „płeć przeciwna”

⊙ ICD -11 (WHO 2019)

⊙ Niezgodność płciowa

⊙ Przeniesienie z części klasyfikacji poświęconej zaburzeniom psychicznym do nowego rozdziału – stanów związanych ze zdrowiem seksualnym

⊙ bardziej pojemna, wszelkie postaci niezgodności między płcią przypisaną a identyfikacją płciową, w tym tożsamości niebinarne; „inna płeć”

⊙ DSM -5 (2018)

⊙ Dysforia płciowa

⊙ Pierwotne definicje 2000: silny i utrzymujący się dyskomfort (cierpienie) związany z płcią przypisaną, pragnienie posiadania ciała przeciwnej płci i bycie postrzeganym jako osoba przeciwnej płci

⊙ Silna i utrzymująca się identyfikacja z płcią przeciwną; dyskomfort i uczucie nieadekwatności płci przypisanej i dążenie do tranzycji

⊙ DSM – zbiór klasyfikacji zaburzeń psychicznych – czyli dalsza stygmatyzacja

⊙ W Polsce wciąż psychiatra kieruje na leczenie hormonalne i chirurgiczne; wciąż potrzebne zaświadczenie/opinie biegłych do postępowania sądowego

MODELE OPIEKI

- ⊙ Klasyczny
 - ⊙ Założenia: binarność tożsamości płciowej; normatywna heteroseksualność; całościowość dążeń; ograniczona możliwość zaufania sądom pacjenta; długie leczenie psychiatryczne; tylko w wyselekcjonowanych przypadkach tranzycja
 - ⊙ Test „realnego życia” ok 2 lat; długi proces kwalifikacji wielospecjalistycznej, duże zaangażowanie psychiatrów, trój etapowy proces: tranzycja społeczna- hormonalna- chirurgiczna
- ⊙ Standardów opieki WPATH (the World Professional Association for Transgender Health)
 - ⊙ „depsychiatryzacja”
 - ⊙ Opinia psychiatryczna i testy psychologiczne – szybki proces
 - ⊙ Model ciągły płciowości
 - ⊙ Odejście od podejścia paternalistycznego, prawo do samostanowienia, model świadomej zgody
 - ⊙ Rezygnacja z tzw. testu realnego życia, trójstopniowego modelu sekwencyjnego, założenia całościowości dążeń korekty płci
 - ⊙ Opcjonalność psychoterapii (ale wskazana: duży odsetek tendencji samobójczych, trudne relacje partnerskie lub rodzinne)

Tranzycja MTF (male to female)

⊙ Estradiol (p.o. lub plastry)

- ⊙ Dawki jak w HTM lub 2x wyższe
- ⊙ Przeciwwskazania i prawdopodobne ryzyko jak w HTM

⊙ Antyandrogeny

- ⊙ Spironolakton 50-300mg/d
- ⊙ Octan cyproteronu 25-50mg.d
- ⊙ Finasteryd/flutamid

⊙ Cele

- ⊙ Ograniczyć wzrost, zapobiec mutacji (możliwe tylko przed dojrzewaniem czasem analogi GnRh))
- ⊙ Zmniejszyć zarost (dodatkowo epilacja)
- ⊙ Rozwój piersi (same hormony tylko u 20% satysfakcjonujący efekt)
- ⊙ Redystrybucja tkanki tłuszczowej i mięśniowej
- ⊙ Testosteron <50ng/dl, Estradiol 100-200pg/ml
- ⊙ Zmiany fenotypu po 6-12m

⊙ Leczenie operacyjne

⊙ Często

- Feminizacja twarzy
- Implanty piersi

⊙ Rzadziej

- Orchidektomia
- Penektomia
- waginoplastyka

TRANZYCJA FTM (FEMALE TO MALE)

⊙ Preparaty testosteronu

- ⊙ Najpopularniejsze; i.m. enantan/cyponian testosteronu 50mg/tydz lub 100 mg/2tyg
- ⊙ Najstabilniejsze: im udecylan testosteronu 1000mg/12tyg
- ⊙ Żele – kłopotliwe, wolniejsze zmiany
- ⊙ Docelowe stężenie testosteronu 300-1000ng/dl
- ⊙ Ryzyko poliglobulii – monitorować HCT (<50%)
- ⊙ Trądzik – głównie na początku terapii (izotretynoina pomaga)

⊙ Po 3-6 miesiącach

- ⊙ Ustanie miesiączek – sporadyczne mogą występować plamienia/miesiączki nawet po 3 latach terapii
- ⊙ Niższy tembr głosu – po 3-5m
- ⊙ Wzrost owłosienia twarzy i tułowia – bardzo szybko
- ⊙ Wzrost masy mięśniowej – wyraźny po ok 6m

⊙ Leczenie operacyjne

- ⊙ Większość decyduje się na:
 - „jedyńka/topka” = mastektomia, plastyka mięśni klatki piersiowej
- ⊙ Dużo rzadziej tzw „dwójka”
 - Histerektomia
 - Owariektomia
- ⊙ Pojedyncze osoby wykonują tzw „trójkę”
 - Skrotoplastyka
 - metoidioplastyka
 - Phalloplastyka

LEK

LEK - BAZA PYTAŃ 2020

Częstość występowania której z wymienionych chorób nie wzrasta w przypadku pacjentek z zespołem Turnera?

- A. Zeza
- B. Alergii na pyłki traw
- C. Chronicznego zapalenia ucha środkowego
- D. Nadciśnienia tętniczego
- E. Autoimmunologicznej choroby tarczycy

Któremu stopniowi wg klasyfikacji Quigley odpowiada zespół kompletnej niewrażliwości na androgeny (CAIS – complete androgen insensitivity syndrome)?

- A. Od 1 do 3
- B. 4
- C. 7
- D. 6
- E. 5

ZESPÓŁ NIEWRAŻLIWOŚCI NA ANDROGENY

- ⊙ PAIS – partial androgen insensitivity syndrome
- ⊙ CAIS – complete androgen insensitivity syndrome

Skala Quigleya

- Typ 1 – prawidłowy rozwój narządów płciowych; słabo zaznaczone dojrzewanie
- Typ 2 – spodziectwo
- Typ 3 – znaczne spodziectwo np. kroczone, wnętrostwo
- Typ 4 – trudna do identyfikacji płeć fenotypowa
- Typ 5-6 - rozwój gruczołów piersiowych, przerost łechtaczki, hirsutyzm, zrosty warg sromowych
- Typ 7 – CAIS; całkowita niewrażliwość na androgeny

U osób z zespołem Turnera (kariotyp 45,X) w obrębie narządów płciowych u jednego osobnika obserwuje się:

- A. Aplazję jajników
- B. Dodatkowe jajniki
- C. Jadra i jajniki
- D. Jedynie jądra
- E. Prawidłowe jajniki

Kompletny zespół niewrażliwości na androgeny cechuje się:

- A. Żeńskim fenotypem, brakiem owłosienia pachowego, męskimi narządami płciowymi zewnętrznymi
- B. Męskim fenotypem, brakiem owłosienia łonowego, męskimi narządami płciowymi zewnętrznymi
- C. Żeńskim fenotypem, występowaniem owłosienia łonowego i pachowego, żeńskimi narządami płciowymi zewnętrznymi
- D. Kariotypem 46XY z obecnością jajników wydzielających estrogeny
- E. Żeńskim fenotypem, brakiem owłosienia łonowego i pachowego, żeńskimi narządami płciowymi zewnętrznymi

Ciąża u kobiety z zespołem Sweyera będzie możliwa:

- A. Po stymulacji owulacji gonadotropinami
- B. Po pobraniu własnych komórek jajowych pacjentki na drodze punkcji jajnika
- C. W wyniku wykorzystania komórki jajowej dawczyni
- D. Po operacji wytworzenia pochwy
- E. Po przeszczepieniu macicy

Wspólną cechą zespołu Mayera-Rokitańky'ego-Kustera-Hausera i całkowitej niewrażliwości na androgeny jest:

- A. Kariotyp XY
- B. Kariotyp XX
- C. Brak macicy i pochwy
- D. Defekt genu receptora androgenowego
- E. Obecność jąder w jamie brzusznej

Wskaż co nie należy do cech zespołu Swyera:

- A. Kariotyp XY
- B. Obecna macica
- C. Pierwotny brak miesiączki
- D. Męski fenotyp
- E. hipogonadyzm

Wysokie wartości FSH przy niskich wartościach estradiolu charakterystyczne są dla:

1. Zespołu Turnera
2. Przedwczesnego wygasania czynności jajników (POF)
3. Czystej agenezji gonad
4. Zespołu policystycznych jajników (PCOS)
5. Okresu pomenopauzalnego

Prawidłowa odpowiedź

- A. 1,2,3
- B. 1,2,5
- C. 1,2,3,5
- D. Tylko 3
- E. wszystkie

TAKE HOME MESSAGE

- ⊙ Jeśli u kobiety obecny cały lub fragment chromosomu Y – ryzyko nowotworu – zalecana gonadektomia
- ⊙ Pierwotny brak miesiączki - diagnostyka
 - ⊙ Kariotyp
 - ⊙ Obecność macicy
 - ⊙ Hormony

Dziękuję za uwagę

