

Fatma Dilek DELLAL¹, Cevdet AYDIN², Nagihan BEŞTEPE², Reyhan ERSOY², Bekir ÇAKIR²

1

¹Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

Giriş:

➤ 47,XYY sendromu her bir erkek hücresinde mayoz II'de parental nondisjunction olması sonucu fazladan bir Y kromozomuyla karakterize bir sendromdur. Yenidoğan erkeklerin yaklaşık 1/1,000'inde görülür ve bu sendroma sahip erkeklerin çoğu normal seksüel gelişim ve fertiliteye sahiptir. Bu erkekler uzun boy, davranışsal problemler, hafif öğrenme güçlüğü, hafif mental gelişim bozuklukları ve konuşma gelişimi ile ilgili problemlere sahip olmaya meyillidirler. Önceleri bu genotipin suç işlemeye meyilden sorumlu olduğu düşünülmeyle birlikte asıl nedenin hastalardaki hafif mental problemler dolayısıyla topluma ve kurallara ayak uydurmada yaşanan problemler olduğu belirlenmiştir.

Vaka

➤ 21 yaşında erkek hasta polikliniğimize küçük testis ve penise sahip olma ve sakal ve ejakulasyon yokluğu şikayetleriyle başvurdu. Hastanın libido ve ereksiyonu normaldi. Ailede infertilite öyküsü yoktu. Herhangi bir suç işleme öyküsü yoktu. Gelişimi sırasında konuşmada gecikme ya da problem yaşamadığını ifade etti. Fizik muayenede önikoid habitus mevcuttu. Boyu 178 cm, kilosu 66.6 kg ve vücut kitle indeksi 21 kg/m² idi. Testisleri skrotumda ve palpabldı. Aksiller ve pubik kıllanması Tanner evre 4 ile uyumluydu. Penis uzunluğu 6.5 cm idi. Nörokognitif gelişim ve fonksiyonları normaldi. Hormonal testleri hipogonadotropik hipogonadizmle uyumluydu. Diğer hipofiz hormonları normaldi. Kemik yaşı 14 yaş ile uyumluydu ve epifizyal plaklar açıktı. Ultrasonda testis volümleri sağda 8

ml ve solda 7.5 mm idi. Hipofiz MR'da parsiyel empty sella saptandı. Kromozomal analizde 47,XYY karyotip tespit edildi. Human koryonik gonadotropin uygulaması sonrası androjen düzeyleri yükseldi ve az miktarda olmakla birlikte (<0.5 ml) ejakulasyon başladı.

Sonuç

➤ 47,XYY sendromlu erkeklerde heterojen fenotipik özelliklerin varlığı ve spesifik semptomların yokluğu nedeniyle klinik prezentasyon spektrumu geniş olabilir. Bu durum, tanıda güçlüğe neden olabilir. Vakamızda bildirdiğimiz üzere 47,XYY genotipli hastalar, ilk olarak hipogonadotropik hipogonadizm ile başvurabilirler.

Kaynaklar

- Kim IW, Khadilkar AC, Ko EY, Sabanegh ES Jr. 47,XYY Syndrome and male infertility. Rev Urol. 2013;15(4):188-96. Review.
- El-Dahtory F, Elsheikha HM. Male infertility related to an aberrant karyotype, 47,XYY: four case reports. Cases J. 2009 Jan 8;2(1):28. doi: 10.1186/1757-1626-2-28.
- Visootsak J, Graham JM Jr. Social function in multiple X and Y chromosome disorders: XXY, XYY, XXYY, XXXY. Dev Disabil Res Rev. 2009;15(4):328-32. doi: 10.1002/ddrr.76.
- Ceylan GG, Ozbey U, Yüce H, Elyas H. 47,XYY Sendromlu Bir Olgu. Fırat Tıp Dergisi 2007;12(3): 239-242