

NAJČEŠĆE INTERSEKS DIJAGNOZE

Sindrom neosetljivosti na androgene (AIS)

Ljudi sa AIS sindromom imaju XY hromozome, a mogu biti delimično ili potpuno neosetljivi na androgen. Nemaju jajnike ni matericu. Mogu imati malo ili uopšte nemati malje ispod pazuha, akne ili telesni miris, a mogu imati i blede bradavice. AIS se pojavljuje u različitim gradacijama, a pravi se distinkcija između potpune (CAIS) i parcijalne (PAIS) neosetljivosti.

Sindrom potpune neosetljivosti na androgene (CAIS)

Ljudi sa CAIS sindromom se u većini slučajeva osećaju kao žene, njihove spoljne genitalije izgledaju ženske. CAIS se najčešće otkriva u pubertetu kada devojčici izostane menstrualni ciklus, a u nekim slučajevima kada se pojavi preponska kila ili zato što je poznato da se pojavljuje u porodici. Osobe koje imaju CAIS sindrom imaju muške unutrašnje polne organe (testise) koji se nisu spustili i nalaze se u karlici ili abdomenu. Ukoliko se ne uklone hirurškim putem, postoji mala šansa da će nespušteni testisi postati kancerozni u kasnijem životnom dobu.

Sindrom parcijalne neosetljivosti na androgene (PAIS)

Parcijalna neosetljivost na androgene najčešće dovodi do „neodređenih genitalija“. Klitoris je veliki ili je penis mali i ima hipospadiju. Parcijalna neosetljivost na androgene može biti učestla i može biti jedan od uzroka neplodnosti kod muškaraca čije su genitalije tipično muškog izgleda. Hormonski testovi kod novorođenčeta sa 46, XY kariotipom i neodređenim genitalijama pokazuje normalan ili uvećan nivo testosterona i LH, kao i normalan odnos testosterona i DHT. Porodična istorija pojave neodređenih genitalija kod maternalnih srodnika ukazuje na PAIS. Parcijalni oblici poremećaja biosinteze testosterona takođe mogu biti 5alpha-RD2 i 17beta-HSD3.

Kongenitalna adrenalna hiperplazija (CAH)

CAH se javlja kada se desi promena u genetskom „receptu“ za proizvodnju kortizona u nadbubrežnim žlezdama (žlezde na vrhu bubrega koje proizvode različite hormone). Kada se ovo desi, nadbubrežne žlezde pokušavajući da proizvedu kortizon proizvode neuobičajeno visok nivo hormona koji može uzrokovati virilizaciju (maskulinizaciju). Kod XX embriona može doći do razvoja većieg od prosečnog klitorisa, ili do klitorisa koji izgleda kao penis, ili usmina koje izgledaju kao skrotum. Za merenje stepena virilizacije genitalija bebe može se koristiti Praderova skala. U kasnijem razvoju, devojčica može imati karakteristike povezane sa muškim hormonima (androgenima), poput mišićne mase, maljavosti ili dubokog glasa. Metabolički efekti CAH mogu se potreti kortizonom. Međutim, dugoročna upotreba samog kortizona dovodi do ozbiljne zavisnosti i

drugih nuspojava. CAH se takođe javlja kod XY osoba i zahteva medicinsku pažnju jer ima „veliki uticaj na zdravlje“, ali ne uzrokuje neodređene genitalije.

Klinefelterov sindrom.

Ovaj sindrom, takođe poznat i kao 47 XXY, javlja se samo kod beba koje su rođene kao dečaci. One imaju jedan X hromozom više uz uobičajenih 46 hromozoma. Procena da se ovaj sindrom javlja kod 1 od 600 ili 700 muškaraca, što ga čini jednim od najčešćih tipova interseks stanja. Muškarci sa ovim sindromom proizvode nedovoljno testosterona, što dovodi do kasnog puberteta, a ponekad i do nepotpunog sazrevanja u pubertetu. Penis i testisi su relativno mali pre puberteta. Dečaci imaju veću mišićnu masu i izmenjenu distribuciju telesne masnoće, a u nekim slučajevima dolazi do formiranja dojki. Testisi ostaju nepotpuno razvijeni u odraslom dobu. Ovaj sindrom može biti praćen brojnim simptomima, uključujući probleme sa koncentracijom, pamćenjem, koordinacijom, umorom, izražavanjem emocija i socijalnom interakcijom. Prepisuje se testosteron u različitim oblicima (gel, injekcije ili kapsule) za povećanje energije, poboljšanje koncentracije, povećanje libida, razvoj mišićne mase i izmenu distribucije telesne masnoće. Sindrom takođe smanjuje rizik od osteoporoze i može uzrokovati probleme sa plodnošću.

Tarnerov sindrom

Tarnerov sindrom takođe je poznat kao 45 X ili 45 X0, gde osoba ima 45 X u nekim ćelijama a, na primer 46 XX ili 46 XY u drugim. Ovaj sindrom pogađa devojčice i žene i razvoj njihovih jajnika, proizvodnju polnih hormona, visinu i fizičku polnu zrelost. Osobe koje ga imaju najčešće su niske i imaju različite kombinacije simptoma koji obuhvataju širok i/ili kratak vrat i nisku liniju kose na vratu. Tarnerov sindrom takođe može uzrokovati probleme sa srcem, bubrezima, štitnom žlezdom i sluhom; pojavu dijabetesa; visok krvni pritisak; smanjen motorički razvoj i poremećaje svesti o prostoru i kratkoročne memorije. Nije poznat lek za Tarnerov sindrom. Lečenje može da obuhvata supstitucionu terapiju hormonima za rast i estrogenom.

Majer-Rokitanski-Kister-Hauzer sindrom (MRKH)

MRKH sindrom se javlja samo kod žena, a prisutna su dva tipa. MRKH sindrom tipa 1 utiče na reproduktivne organe i može uzrokovati koštane deformitete, posebno spinalnih kostiju. MRKH sindrom tipa 2 utiče na formaciju ili pozicioniranje bubrega, odnosno može doći do nerazvijenosti jednog bubrega (unilateralna renalna ageneza). Osobe koje imaju ovaj sindrom mogu imati i gubitak sluha ili poremećaje srca. MRKH se uobičajeno otkriva u pubertetu, zbog izostanka menstrualnog ciklusa ili problema sa bubrezima.

Svajerov sindrom

Svajerov sindrom takođe je poznat kao XY gonadalna digeneza. Osoba se rađa bez funkcionalnih gonada (polnih žlezda). Gonade mogu imati minimalno

razvijeno tkivo namesto testisa i jajnika. Dete rođeno sa Svajerovim sindromom izgleda kao tipično žensko dete. U pubertetu se sekundarne polne karakteristike neće razviti. Hormonska supstituciona terapija može se upotrebiti da se inicira menstrualni ciklus, razviju sekundarne ženske polne karakteristike i smanji rizik od niske gustine kostiju (osteopenija i osteoporozna).

Ovotestis

Ovotestisi su gonade (polne žlezde) koje sadrže tkivo jajnika i testisa. Osoba može imati oba ovotestisa ili može imati kombinaciju jajnika s jedne strane ili testisa ili ovotestisa sa druge. Bebe rođene sa ovotestisima imaju „neodređene genitalije“, a neke mogu imati labioskrotalnu fuziju i/ili hipospadiju. Ukoliko je tkivo jajnika barem delimično razvijeno, osoba može imati dojke i menstrualni ciklus. Supstituciona terapija polnim hormonima može pomoći osobama sa zakasnelim pubertetom.

Hipospadija

Hipospadija je stanje kod kojeg se spoljni otvor uretre (uretralni meatus) ne nalazi na vrhu penisa. Otvor uretre može se nalaziti bilo gde duž penisa ili u skrotumu, a kožica je obično podeljena. Postoji nekoliko tipova hipospadije: distalna ili granularna (kada se otvor nalazi u blizini glavića penisa), srednja (kada se otvor nalazi u sredini ka nižem delu penisa), penoskrotalna (kada se otvor nalazi na mestu spajanja penisa i skrotuma) i perinealna (kada se nalazi iza skrotuma). Ukoliko je otvor bliže skrotumu veće su šanse da je penis zakrivljen. Položaj i oblik otvora uretre mogu da otežaju mokrenje u stajaćem položaju i/ili mogućnost ejakulacije. Funkcija i izgled penisa mogu se izmeniti medicinskim putem. Dečaci sa hipospadijom su plodni.

Za sve koji su se nekom od ovih opisa (dijagnoza) pronašli, tu smo da vas čujemo i podržimo.

Kontaktirajte nas putem web sajta: www.xyspectrum.org
ili putem telefona +381646130669