

DSD CASE PRESENTATION

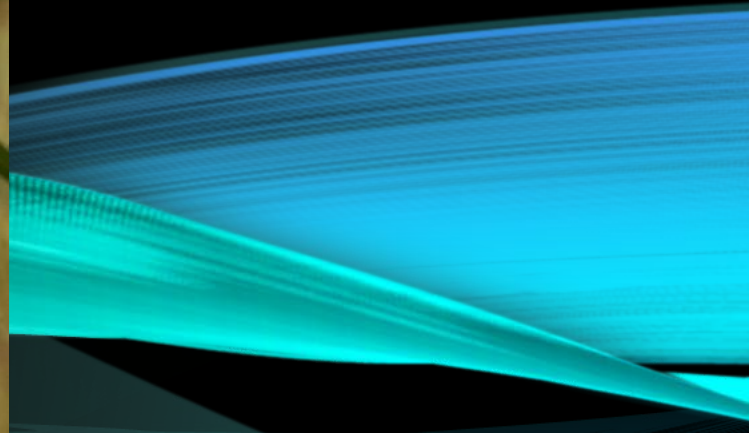
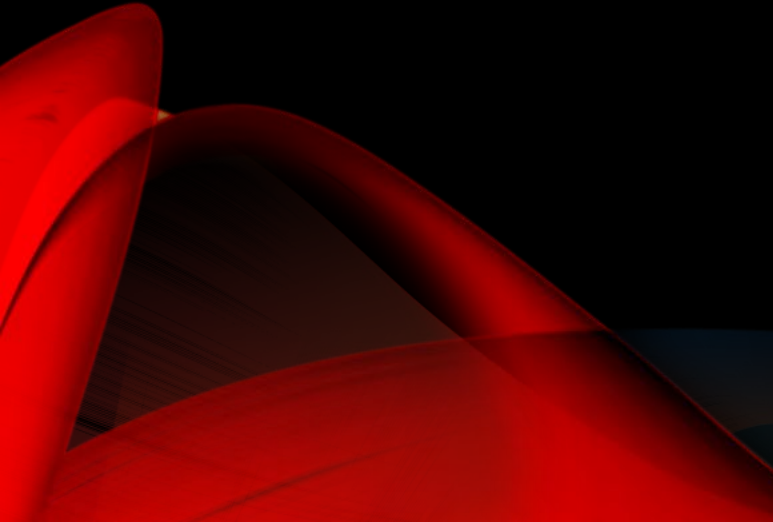
Simin zarea karizi

Ped endo

Jan 2025 tehran

CASE

- A GIRL ,91/4/4
- First visit:10y+7m,cc:short stature
- Only child,irrelative parents
- Bwt:2.800 mht:164 fht:171
- Wt:33.400 25-50%
- Ht:124 zscore:-2.9
- Broad chest,b1p3
- Genital:female



CASE

- Routine check up:nl
- Bone age:9y
- Tsh:4.1 free t4:1.2
- Gh :0.77 0.51 0.34 0.31 igf:176

LAB DATA

- Lh:0.3
- Fsh:4.76
- Acth:19.2 cortisol:22
- Estradiol<5

- AMH:0.01
- 17OH:1.61
- TEST:0.14
- DHEAS:170
- DHT:43(UP TO 206)
- ANDROTONDION:<0.3



Patient's name: **Sevin Alimohammadi**

Age: 10 Yrs. Sex: Female

Reception code: #HGC14011113

Referred for: **Karyotyping**

Sample: **Peripheral blood**

Referring clinician: **Dr. Zare**

Reception date: **01.11.03**

Result date: **01.11.23**

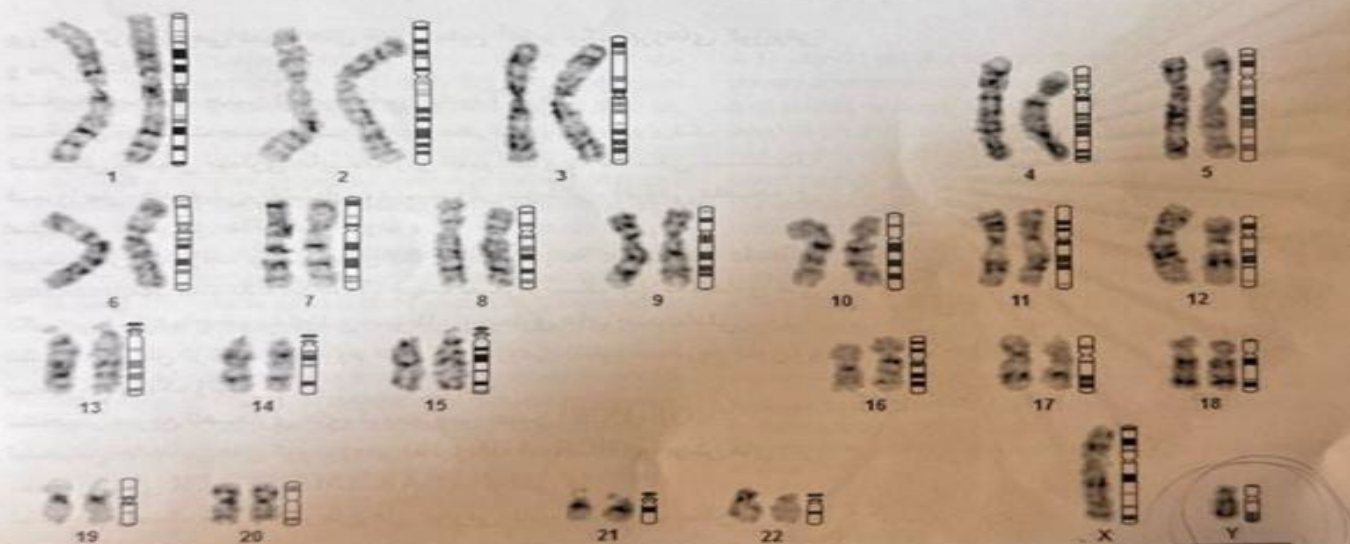
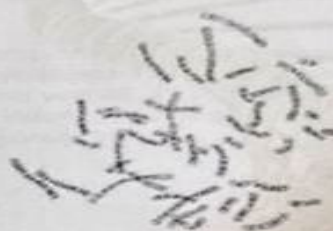
Method: **Metaphase karyotyping (G banding)** Cultured (metaphase) cells: **30**

Result:

Rechecked by resampling

46,XY

No detectable numerical and structural chromosomal abnormality



تفسیر:

نمونه خون محیطی تحت بررسی با روش کاربوتایپ قرار گرفت. در تمامی ۳۰ گستره مورد مطالعه فرمول کروموزومی XY مشاهده گردید. انجام مشاوره بالینی و در صورت صلاحدید بررسی مولکولی دسته بیماری های تک ژنی مرتبط با ابهام تناسلی با روش WES قابل انجام می باشد.

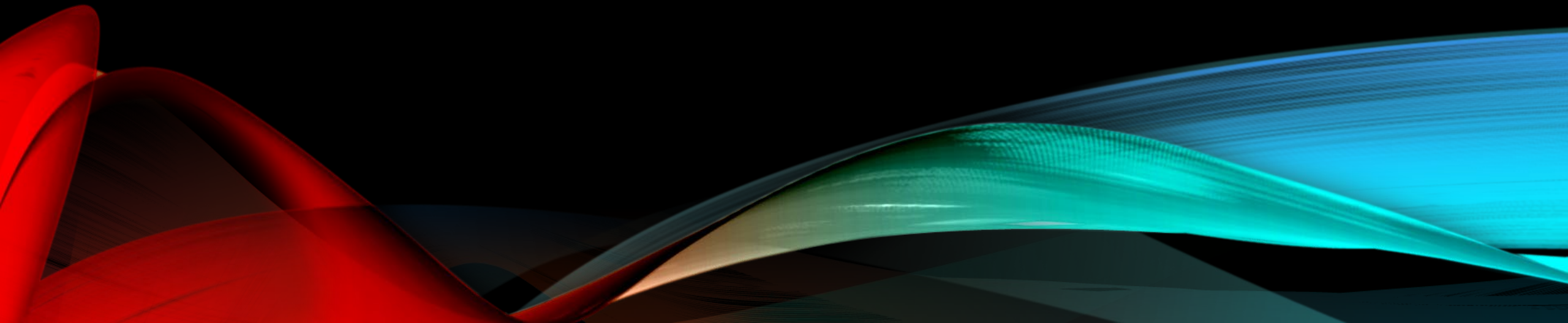
هیچگونه ناهنجاری سلفتمانی ویا تعدادی مشاهده نگردید. لازم به ذکر است که جهش های نقطه ای و حذف های کوچک کروموزومی (Microdeletion) توسط این روش شناسایی نمی گردند.

Handwritten signature and stamp of the laboratory.

PARACLINIC

- KARYOTYPE:46XY
- SONO: در امتداد واژن به سمت پروگزیمال یک باند اکوژن ظریف به طول ۷ مم دیده می شود ولی اثری از سرویکس و بادی رحم دیده نشد. در اینگوینال دو طرف گنادی دیده نشد. کلیه ها نرمال
- ABD PELVIC MRI:Gonad has not been detected
- Brain MRI":NL

WES:NOT SUCCESSFULL



DDX

- AIS
- Gonadal dysgenesis
- WT1 (FRASIER, denys drash, WAGR)
- SWYER synd
- Other genes

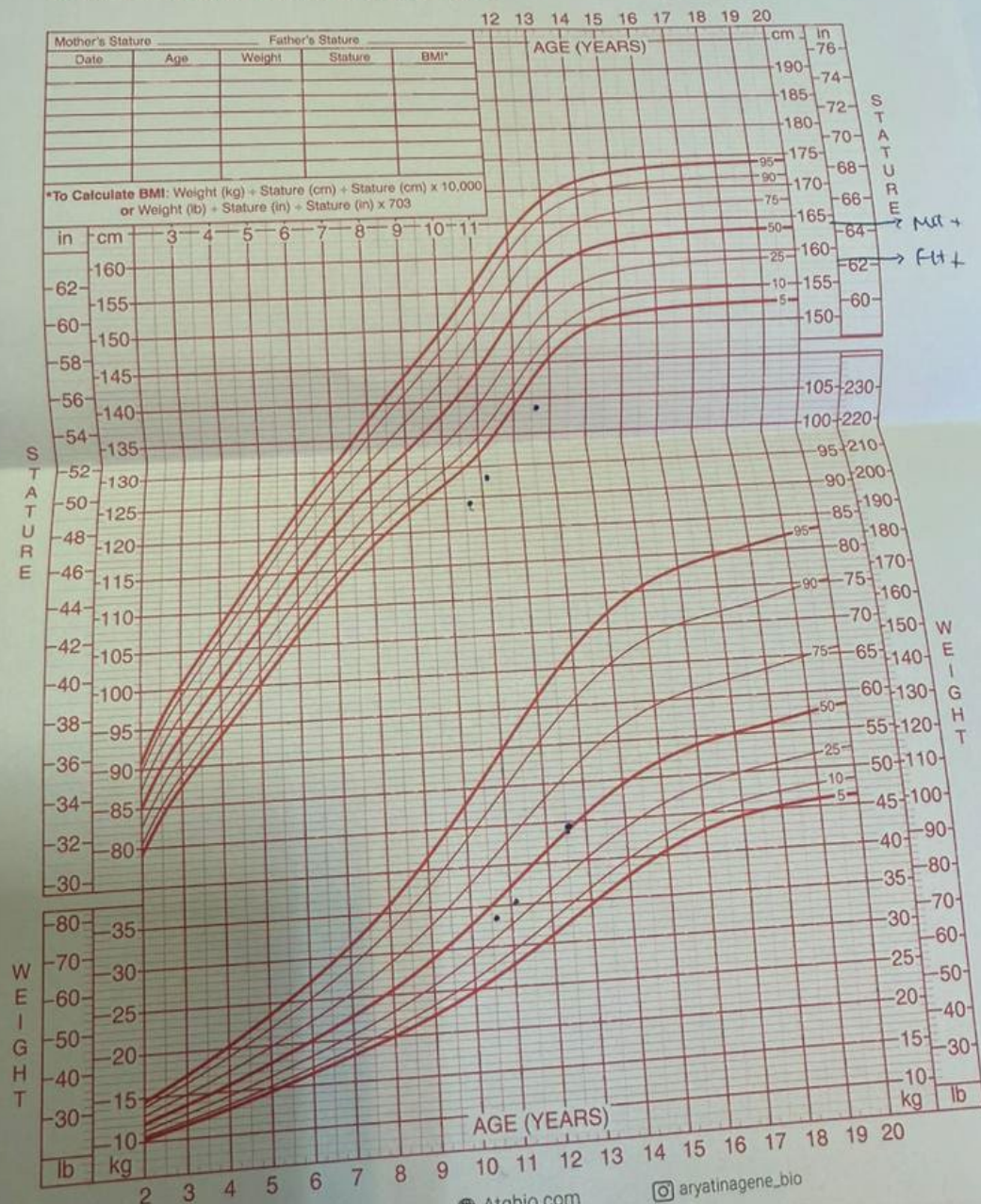
MANAGEMENT

- Gh therapy:124-----138.5
- Zcore:-2.4
- Plan:laparoscopy
- Then gonadectomy
- Hormone replacement therapy with estrogen

2 to 20 years: Girls
Stature-for-age and Weight-for-age percentiles

NAME _____

RECORD # _____



021-66424700

Atgbio.com

aryatinagene_bio

تهران، بلوار کشاورز غربی، خیابان حمصیان، بن بست دوم، پلاک ۳، طبقه ۱

گرچه دل‌هایمان غمین است
باز هم می‌شود زندگی کرد
در این دنیایی که نامش زمین است

