

Konjenital Adrenal Yetmezliği Olan Hastada Psikiyatrik Görünüm: Olgu Sunumu

Elif Aydın¹, Gülsüm Zuhal Kamış¹, Esra Kabadayı Şahin², Mustafa Uğurlu², Erol Göka¹

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Psikiyatri Kliniği, Ankara

²Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi Psikiyatri Anabilim Dalı

Giriş ve Amaç

Konjenital adrenal hiperplazi (KAH), adrenal kortekste kortizol sentezinde görev alan enzimlerden birinin genetik eksikliği sonucu gelişen, otozomal resesif geçişli bir endokrin bozukluktur (Parsa & New, 2017). KAH'nin nadir görülen alt tiplerinden biri olan 11 β -hidroksilaz eksikliği (11-OHD), toplam KAH olgularının yaklaşık %5-8'ini oluşturur ve deoksikortikosteron birikimine bağlı hipertansiyon, hipokalemi, virilizasyon ve bazen puberte prekoks ile karakterizedir (Nimkarn & New, 2008).

Son yıllarda, KAH'nin yalnızca hormonal değil, aynı zamanda nöropsikiyatrik ve psikososyal etkileri de vurgulanmaktadır. Ergenlik ve erişkinlik döneminde anksiyete, depresyon, cinsiyet kimliği sorgulamaları, beden algısı bozukluğu, sosyal izolasyon ve intihar düşünceleri gibi durumların sıklığı artmıştır (Falhammar et al., 2014; Engberg et al., 2015; Wahi & Patel, 2025). Kronik glukokortikoid tedavisi, beden imajı değişiklikleri ve toplumsal damgalanma bu riskleri daha da güçlendirebilir.

Bu olgu sunumunda 11-OHD bağlı KAH tanısı olan genç bir kadında gelişen dirençli depresyon, kendine zarar verme davranışları ve beden algısı bozukluğunun klinik özellikleri tartışılmıştır. Sunum için hastadan bilgilendirilmiş onam alınmıştır.

Olgu

Yirmi bir yaşında, bekar, lise mezunu kadın hasta; doğumdan itibaren 11 β -hidroksilaz eksikliği tanısı aldığı ve çocukluk döneminde çok sayıda kliterovajinoplasti operasyonu geçirdiği öğrenildi. Son üç aydır süren mutsuzluk, isteksizlik, kendine zarar verme, aynada kendini beğenmeme ve ölüm düşünceleri nedeniyle psikiyatri servisine yatırıldı.

Psikiyatrik öyküsünde 2021 yılında depresif belirtilerle ilk başvurusunu yaptığı, depresif bozukluk tanısı aldığı ve çeşitli antidepresan–antipsikotik kombinasyonlarıyla (sertralin, ketiapin, aripiprazol, essitalopram, fluoksetin, karbamazepin) kısmi yanıtlar alındığı belirlendi. Yatışında özbakımı azalmış, obezitesi ve kollarında mor strialar saptanmıştı. Ruhsal durum muayenesinde duygulanımı depresif, enerjisi azalmış, düşünce içeriğinde karamsarlık, umutsuzluk, bedenine yönelik olumsuz inançlar ve intihar düşünceleri vardı (Beck Depresyon Ölçeği: 23, Kısa psikiyatrik Değerlendirme Ölçeği:17)

Tedavi sürecinde venlafaksin 75 mg/gün ve karbamazepin 800 mg/gün ile kısmi düzelme sağlandı. Ek olarak endokrinoloji tarafından hidrokortizon 25 mg/gün ve deksametazon 0,5 mg/gün tedavisi düzenlenerek taburcu edildi (Beck Depresyon Ölçeği:14, Kısa psikiyatrik Değerlendirme Ölçeği:10) Ayaktan takiplerinde self-mutilatif davranışları ile kendine ve bedenine ilişkin olumsuz düşüncelerinin devam etmesi üzerine venlafaksin dozu 150 mg/gün'e, karbamazepin 1000 mg/gün'e çıkarıldı ve ketiapin 400 mg/gün eklendi. Hastaya düzenli psikoterapi seansları başlandı ve halen mevcut tedavisiyle ayaktan izlenmektedir.

Tartışma

11 β -hidroksilaz eksikliği, hormonal düzensizliklerin ötesinde nöropsikiyatrik belirtilerle seyreden kompleks bir klinik tablodur. Kronik kortizol yetersizliği, hiperandrojenizme bağlı virilizasyon ve uzun süreli steroid tedavisi; vücut imajı, benlik algısı ve özsaygı üzerinde belirgin psikolojik etkiler yaratabilir (Falhammar & Nordenström, 2015).

KAH'lı bireylerde depresyon, anksiyete, öfke patlamaları, sosyal çekilme ve kendine zarar verme davranışları sık rapor edilmiştir (Engberg et al., 2015; Strandqvist et al., 2020). Bu psikiyatrik tabloların patofizyolojisinde, glukokortikoid eksikliğine bağlı hipotalamo-hipofizer-adrenal aks disfonksiyonu, steroid tedavisinin nöromodülatör etkileri ve kronik stres yükü rol oynamaktadır (Wahi & Patel, 2025).

Olgumuzda tedaviye dirençli depresif belirtiler ile tekrarlayan kendine zarar verme davranışları gözlenmiştir. Bu durumun altında yatan mekanizmalar arasında hormonal dengesizliklere ek olarak beden dismorfik belirtiler, toplumsal cinsiyet kimliği karmaşası ve kronik hastalık yükü bulunabilir. Literatürde, KAH'lı kadınlarda özellikle puberte sonrası dönemde beden algısı bozukluğu ve intihar düşüncesi oranlarının yüksek olduğu belirtilmiştir (Wisniewski et al., 2019).

Bu nedenle, KAH tanılı bireylerde multidisipliner yaklaşım —endokrinoloji, psikiyatri, psikoterapi ve sosyal destek ekiplerinin koordinasyonu— tedavi başarısı için kritik önemdedir. Ek olarak bu hastalarda rutin psikiyatrik tarama değerlendirmesi, erken müdahale ve hasta–aile eğitimi hem intihar riskini azaltabilir hem de yaşam kalitesini artırabilir.

Kaynaklar

- Engberg, H., Butwicka, A., Nordenström, A., Hirschberg, A. L., Falhammar, H., & Nordenskjöld, A. (2015). Congenital adrenal hyperplasia and risk for psychiatric disorders: A population-based cohort study. *Psychoneuroendocrinology*, *61*, 10–16.
- Falhammar, H., & Nordenström, A. (2015). Clinical perspective: Management of endocrine disease—Psychological aspects of congenital adrenal hyperplasia. *European Journal of Endocrinology*, *173*(4), R67–R75.
- Falhammar, H., et al. (2014). Increased psychiatric morbidity in men with congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, *99*(3), E554–E560.
- Nimkarn, S., & New, M. I. (2008). 11 β -hydroxylase deficiency congenital adrenal hyperplasia. *Trends in Endocrinology & Metabolism*, *19*(3), 96–99.
- Parsa, A. A., & New, M. I. (2017). Steroid 11 β -hydroxylase deficiency: From molecular genetics to clinical management. *Endocrine Practice*, *23*(7), 806–812.
- Strandqvist, A., Falhammar, H., Lichtenstein, P., Nordenskjöld, A., Hirschberg, A. L., & Frisén, L. (2020). Psychiatric morbidity in women with congenital adrenal hyperplasia: A Swedish population-based cohort study. *Psychoneuroendocrinology*, *112*, 104483.
- Wahi, N., & Patel, A. (2025). Psychological outcomes and treatment adherence in patients with congenital adrenal hyperplasia. *Frontiers in Endocrinology*, *16*, 150–162.
- Wisniewski, A. B., Migeon, C. J., Malouf, M. A., & Gearhart, J. P. (2019). Psychosexual outcome in women affected by congenital adrenal hyperplasia due to 11 β -hydroxylase deficiency. *Archives of Sexual Behavior*, *48*(1), 85–94.