

Клінічний випадок дисгенезії гонад у складі комбінованого хромосомного мозаїцизму в дівчини



О.А. Будрейко

ДУ «Інститут охорони здоров'я дітей та підлітків НАМН України», Харків

Представлено клінічний випадок складного порушення формування статі внаслідок хромосомного мозаїцизму (46XX[17]/46XY[5]/45X0[8]) із поєднанням дисгенезії гонад та синдрому тестикулярної фемінізації в дівчини-підлітка. Проаналізовано особливості диференційної діагностики в пацієнтки згідно із сучасними уявленнями про етіологію і патогенез патології, підходи до діагностики з позицій останнього консенсусу з надання допомоги дітям із невизначеністю статі та обґрунтовано вибір найоптимальнішої технології лікування.

Ключові слова: дисгенезія гонад, синдром тестикулярної фемінізації, порушення формування статі.

Становлення репродуктивної системи в дітей завжди було одним із найскладніших напрямів дитячої ендокринології, адже вирішення діагностичних і лікувальних завдань у цій галузі тісно пов'язане з питаннями ембріології, фізіології, біохімії, прета постнатальної ендокринології, загальної генетики, цитогенетики та медико-генетичного консультування. Особливі труднощі виникають у клінічній практиці у випадках порушень формування статі, серед яких найпоширеніші — дисгенезія гонад і синдром тестикулярної фемінізації, що посідають відповідно перше і третє місце серед причин первинної аменореї в осіб із жіночим фенотипом.

Поширеність дисгенезії гонад (синдрому Шершевського—Тернера (СШТ)) становить 1 : 2500—3000 новонароджених дівчат, тоді як синдром тестикулярної фемінізації (СТФ) — рідкісніша патологія, його частота — 1 : 50 000—70 000 живих новонароджених. При цьому частота виникнення СТФ — близько 5 % від усіх форм гермафродитизму і 15—20 % серед усіх випадків хибного чоловічого гермафродитизму [1].

Незважаючи на досить обмежений контингент хворих із такою патологією, питання їх лікування

та диспансерного спостереження наразі остаточно не вирішені й залишаються дуже складним завданням унаслідок складності в досягненні компенсації гормональних порушень, наявності аномальної анатомічної будови статевих органів, незадоволеності своєю статтю, неможливістю дітородної функції і, внаслідок цього, тяжких психологічних розладів та схильності до соціальних конфліктів.

Загальні відомості

Гонадне й генітальне диференціювання відбувається в період раннього ембріогенезу. Розвиток статевих залоз зумовлений набором статевих хромосом (XX і XY), що визначають генетичну стать. Вони ініціюють трансформацію первинної біопотенціальної гонади в тестикул або яєчник, що в кінцевому рахунку формує гонадну стать [3]. На 7—10-му тижні з первинної біопотенціальної гонади формується тестикула або яєчник, що визначається впливом генів, розташованих на статевих хромосомах. Відсутність гена SRY у дітей із нормальним чоловічим каріотипом призводить до дисгенезії тестикул. Наявність гена SRY у дітей із

Стаття надійшла до редакції 10 червня 2015 р.

Будрейко Олена Анатоліївна, д. мед. н., ст. наук. співр.
E-mail: lbudreiko@ukr.net

нормальним жіночим каріотипом призводить до формування первинної гонади в тестикулі (XX-чоловіки).

Диференціація внутрішніх і зовнішніх геніталій (фенотипова стать) відбувається на 9–14-му тижні. У плода чоловічої статі це залежить від функціональної активності ембріональних тестикул. У цей період формуються різні варіанти хибного чоловічого і жіночого гермафродитизму. Дефект секреції антимюлерового гормону у хлопчиків призводить до утворення в них матки й фаллопієвих труб у поєднанні з безпліддям, дефект біосинтезу тестостерону й дигідротестостерону — до фемінності або бісексуальної будови зовнішніх геніталій за нормально розвинених тестикул. У дівчаток екстрагонадна секреція тестостерону (на тлі вродженої дисфункції кори наднирників) викликає андрогенізацію зовнішніх геніталій за нормально сформованих яєчників. Отже, мутація генів, що контролюють процеси статевого диференціювання, у поєднанні з мутаціями автосомних генів сприяє виникненню різних клінічних синдромів із порушенням формування статі [7].

Синдром Шерешевського—Тернера (дисгенезія гонад) — захворювання, зумовлене аномалією статевих хромосом, унаслідок якої різко порушується розвиток гонад у ранній ембріональний період і надалі настає первинний гіпогонадізм [2].

Етіологія і патогенез. В основі захворювання лежить аномалія статевих хромосом. Замість власного жіночого організму набору статевих хромосом XX у хворих є лише одна X-хромосома внаслідок втрати другої статевої хромосоми в процесі мейозу. У цьому зв'язку виникає неповний хромосомний набір (каріотип 45, X). Проте можливі різні варіанти мозаїцизму: 45, X/46, XX; 45, X/46, XY; 45, X/47, XXX та ін.

Структурні аномалії X-хромосоми призводять до двобічної дисгенезії гонад. За наявності лише однієї X-хромосоми овоцити яєчника піддаються дегенерації ще до народження. Вроджена нерозвиненість статевих залоз викликає первинний гіпогеніталізм. Рання втрата функції яєчників при СШТ супроводжується високою гіпоталамо-гіпофізарною реакцією, особливо гіперпродукцією фолікулостимулюючого гормону (ФСГ). Спочатку яєчники розвиваються нормально, але яйцеклітини (ооцити), як правило, передчасно редукуються, і велика частина оваріальної тканини дегенерує ще до народження. Строма яєчників зазнає фіброзу, і вони перетворюються на «streak»-гонади — сполучнотканинні тяжі, а матка стає гіпоплазованою.

Клінічні вияви. У пацієнтів раннього дитячого віку хворобу діагностують за наявністю лімфатичного набряку кистей і стоп і малою масою тіла при народженні.

Найзагальніша риса хворих із СШТ — низькорослість, яка помітна вже в 4–5-річному віці. До цього віку темпи зростання відносно прийнятні. Низький

зріст у таких пацієнок поєднується з кістковими аномаліями: девіація ліктьових суглобів, викривлення кісток гомілок, зміна кісток хребта (коротка шия), широка грудна клітка, вальгусне викривлення ліктьових суглобів, укорочення IV і V пальців рук і опуклі нігті на пальцях рук, п'ятий палець нерідко викривлений, недорозвинення лицьового скелета, маленька щелепа, «готичне» піднебіння.

Крім того, у хворих є епікант, низько розташовані або деформовані вуха, птоз, крилоподібні складки на шиї, низька межа росту волосся на шиї, надлишкові шкірні складки на потилиці, ділянки гіперпігментації, які з віком виявляються виразніше, щитоподібна грудна клітка із широко розставленими сосками.

Можливі вади розвитку внутрішніх органів: незрощення міжшлуночнової перегородки, артеріальної (боталлової) протоки, стеноз легеневої артерії, коарктація аорти, оклюзія ниркових артерій із подальшим розвитком артеріальної гіпертензії, вади розвитку нирок (подвійні лоханки, гіпоплазія нирки, підковоподібна нирка). У деяких хворих є вроджені дефекти органа зору (птоз, дальтонізм, косоокість тощо). Характерні рецидивні середні отити, часто бувають туговухість і порушення сприйняття простору.

Із більшою частотою, ніж серед здорових дівчаток, відзначаються: зоб (унаслідок лімфоцитарного тироїдиту); запальне ураження кишечника з болями в животі, тенезмами, кривавою діареєю; повторні шлунково-кишкові кровотечі у зв'язку зі шлунково-кишковими телеангіектазіями.

Вторинні статеві ознаки відсутні або слабо виражені (мізерне оволосіння на лобку і в пахвових ділянках, відсутність молочних залоз, аменорея). Відзначають гіпоплазію великих і малих статевих губ, матки, вузьку піхву. Яєчники не визначаються. За наявності у хворих зачатків тканини яєчка (хромосомний набір 45, X/46, XY) з'являються ознаки вірилізації (гіпертрофія клітора, гірсутизм, гіпертрихоз). У хворих із мозаїцизмом (каріотип 45, X/46, XX) можливе деяке збільшення молочних залоз і навіть поява менструальноподібних кровотеч.

Синдром тестикулярної фемінізації, або синдром Морріса (androgen insensitivity syndrome (AIS)) становить собою повну або часткову нечутливість тканин органів-мішеней до андрогенів, зумовлену порушенням здатності рецептора до зв'язування андрогенів або пострецепторним дефектом. Це захворювання входить до поняття ХУ-реверсія статі й належить до хибного чоловічого гермафродитизму — стану, за якого в особи з генетично чоловічою статтю спостерігається жіночий фенотип, чоловіча гонадна й гормональна стать [4, 5].

Епідеміологія. Частота народження хворих із СТФ — 1 : 50 000–70 000 новонароджених.

Класифікація. МКХ-10: E34.5 Синдром андрогенної резистентності.

Описано понад 400 мутацій гена, відповідального за синтез рецептора до андрогенів. Існує два основних клінічних варіанти синдрому: I — повна форма — синдром Морріса (пСТФ або сAIS) (повний блок рецепторного апарату й повна нечутливість тканин до впливу андрогенів), за якої зовнішні статеві органи мають жіночий тип будови; II — неповна форма (нСТФ або рAIS) (у випадках вихідного неповного блоку рецепторного апарату або при спонтанній активації частини рецепторів у пубертатний період), за якої зовнішні статеві органи мають різну ступінь маскулінізації.

Етіологія і патогенез. В основі захворювання лежать мутації гена рецептора андрогенів (AR), які зумовлюють резистентність до тестостерону й дигідротестостерону. Ступінь дефекту рецептора виявляється від повної втрати його активності до зміни якості зв'язку з гормоном або порушення зв'язування комплексу стероїдний гормон – рецептор з ДНК. СТФ успадковується за Х-зчепленим рецесивним типом, при цьому у близько 60 % пацієнтів наявний сімейний анамнез і в одній сім'ї можуть спостерігатися різні фенотипічні вияви хвороби [8]. У процесі ембріогенезу гонади при СТФ диференціюються як повноцінні функціональні яєчка. Однак через дефект гена AR у хворих відсутня чутливість до андрогенів, відповідальних за формування чоловічого фенотипу (чоловічої уретри, передміхурової залози, статевого члена й мошонки). При цьому чутливість до естрогенів збережена й закономірно формується жіночий фенотип за відсутності, як правило, похідних муллерових проток (маткових труб, матки і верхньої третини піхви) через те, що функція продукції MIS-субстанції клітинами Сертолі не страждає (у низці випадків рудименти маткових труб можуть зберігатися).

Клінічні вияви. Клінічна картина повної форми СТФ характеризується:

- наявністю зовнішніх статевих органів жіночого типу;
- піхвою, що сліпо закінчується;
- добре розвиненими молочними залозами (гінекомастія);
- відсутністю матки, маткових труб і простати;
- відсутністю соматичних аномалій розвитку;
- відсутністю лобкового й пахового оволосіння.

Неповна форма захворювання має схожість із повною, проте характеризується статевим оволошінням і відсутністю маскулінізації (вірилізації) зовнішніх статевих органів. Варіабельність клінічних форм СТФ дуже велика (від фенотипічної жінки до фенотипічного чоловіка з первинним безпліддям) і залежить від ступеня виразності дефекту рецепторів до андрогенів.

Діагностика:

1) вивчення анамнезу захворювання, оцінка зовнішніх статевих органів, орхідо- й генітометрія у хлопців, вимірювання артеріального тиску;

2) цитогенетичне дослідження: каріотипування і FISH-аналіз інтерфазних клітинних ядер у препаратах культури лімфоцитів периферичної крові;

3) УЗД калитки, пахових областей і органів малого таза;

4) за можливості — МРТ та/або лапароскопія порожнини малого таза й черевної порожнини із проведенням біопсії гонад і подальшим морфологічним їх дослідженням;

5) гормональне обстеження – визначення вмісту гонадотропінів і статевих стероїдів у сироватці крові, триденна діагностична проба з хоріонічним гонадотропіном.

Диференційну діагностику СТФ необхідно проводити з дисгенезією гонад, синдромом незавершеної маскулінізації (дефект гена тестостерон-5- α -редуктази) і з іншими формами ХУ-реверсії статі. За недостатності ферменту тестостерон-5- α -редуктази рівень дигідротестостерону в сироватці крові хворих порівняно з віковими нормативами для хлопчиків значно знижений, проте значення тестостерону не виходять за межі нормальних показників. Під час зовнішнього огляду, на відміну від хворих із СТФ, визначається значне статеве оволосіння. Від хворих з ХУ-дисгенезією гонад хворі із СТФ відрізняються наявністю молочних залоз при мізерному оволосінні, сліпо замкненою піхвою, відсутністю матки, наявністю тестикул у черевній порожнині або по ходу пахових каналів, а також низькими показниками рівня ФСГ за відносно високої концентрації лютеїнізуючого гормону (ЛГ).

Формулювання діагнозу. У серпні 2006 р. Європейська асоціація ендокринологів прийняла консенсус із надання допомоги дітям з невизначеністю статі [6]. В основу консенсусу покладено нову номенклатуру і класифікацію захворювань, що супроводжуються інтерсексуальною будовою зовнішніх статевих органів. Запропоновано відмовитися від терміна «гермафродитизм» як етично неприйняттого й замінити його терміном «порушення формування статі» (ПФС). До групи ПФС слід зарахувати новонароджених, що мають: а) інтерсексуальну будову зовнішніх статевих органів; б) ізольовану калиткову гіпоспадію або гіпоспадію в поєднанні із крипторхізмом, мікропенісом; в) невідповідність фенотипічної статі каріотипу дитини.

Номенклатура і класифікація захворювань побудована з урахуванням генетичних і морфологічних основ патології статі. Так, «хибний чоловічий гермафродитизм» визначений тепер як «46, ХУ порушення формування статі»; «хибний жіночий гермафродитизм» — як «46, ХХ порушення формування статі»; «справжній гермафродитизм» замінений на «овотестикулярне порушення формування статі»; пацієнти з аномалією статевих хромосом і інтерсексуальною будовою зовнішніх геніталій об'єднані в групу «секс-хромосомні порушення формування статі».

Лікування хворих з ПФС, які виховуються в жіночій статі, складається з двох етапів — оперативного й консервативного. Високий ризик розвитку неопластичних процесів диктує необхідність двобічного видалення неповноцінних гонад із подальшим призначенням замісної гормональної терапії (ЗГТ) препаратами жіночих статевих стероїдних гормонів. У хворих із СТФ найкращий ефект дає замісна терапія препаратами, що містять естрогени й гестагени, оскільки останні як єдиний з ендогенних антагоністів естрогенів перешкоджають розвитку естрогензалежної гіперплазії тканини молочної залози в умовах резистентності до андрогенів у таких хворих. За відсутності необхідності забезпечення циклічних процесів в ендометрії в цієї групи хворих можливе застосування монофазної ЗГТ. Призначаючи ЗГТ хворим із СТФ, необхідно пам'ятати, що цьому контингенту хворих таке лікування слід проводити десятиліттями — із підліткового віку до фізіологічної менопаузи. У цьому зв'язку бажано призначати найбільш метаболічно нейтральні препарати, що мають достатній естрогенізуючий ефект. Подібними якостями більшою мірою володіють препарати, що містять «натуральні» естрогени, а не комбіновані оральні контрацептиви.

Для досягнення успішного результату лікування пацієнтів з ПФС слід обстежувати у спеціалізованих центрах за участю досвідченої багатопрофільної команди, до якої входить педіатр-ендокринолог, генетик, хірург та/або уролог, гінеколог, психіатр або психолог.

Клінічний випадок

Хвора Надія Ш., уперше звернулася до ендокринолога клініки ДУ «ІОЗДП НАМНУ» у лютому 2014 р. у віці 16 років 4 міс з основною скаргою на відсутність менструацій. Із цього приводу перебувала під спостереженням гінеколога за місцем проживання з 12-річного віку, протягом трьох років отримувала загальну стимуляційну терапію без суттєвого позитивного ефекту.

Отримала консультацію професора дитячого гінеколога, після чого виникло припущення про наявність у дівчини СТФ. У жовтні 2013 р. під час обстеження в Медико-генетичному центрі м. Харкова встановлено складний хромосомний мозаїцизм (46XX[17]/46XY[5]/45X0[8]). При УЗД малого таза виявлено округле утворення 21,7 · 8,7 мм (рудиментарна матка?), з обох боків якого розташовувалися гонади 19,1 · 8,4 мм і 14,0 · 8,7 мм (дисгенетичні яєчники?). Дещо нижче знайдено утворення 18,9 · 19,2 мм і 29,2 · 21,5 мм, що за структурою найбільшою мірою були схожі на тестикули. Під час лабораторного обстеження виявили підвищений рівень тестостерону (15,6 нмоль/л), ЛГ (31,5 мМО/мл) за нормального рівня ФСГ (5,5 мМО/мл), естра-

діолу (24,5 пг/мл; 26,5 пг/мл), пролактину (8,92 нг/мл) та прогестерону (0,999 нг/мл).

Ранній анамнез не обтяжений, народилася від III вагітності, фізіологічних пологів у термін 39—40 тижнів із масою тіла 2400 г, зростом 58 см. Була на природному вигодовуванні, психомоторний розвиток відповідав віковим нормативам. Серед інфекційних захворювань перенесла вітряну віспу. Спадковість обтяжена за серцево-судинною патологією.

Зроблено висновок про наявність у дівчини складної асоціації дисгенезії гонад та СТФ, хвору направили в клініку інституту для уточнення тактики лікування.

Протягом року дівчина перебувала під амбулаторним спостереженням. Від оперативного втручання та ЗГТ пацієнтка і члени родини тимчасово відмовилися до 18-річного віку. Отримувала вітамінотерапію, гепатопротектори, судинні препарати.

Під час неодноразових лабораторних досліджень визначали стійке підвищення рівня ЛГ (але не ФСГ), тестостерону та ДГЕА-сульфату на тлі відсутності патологічних змін рівнів естрадіолу, пролактину, 17-ОН-прогестерону, АКТГ та кортизолу.

Стосовно візуалізації внутрішніх статевих органів, то неодноразове УЗД та МРТ органів малого таза виявилися дещо суперечливими: різні фахівці виявляли або одну, або дві пари гонад, тоді як наявність матки за результатами окремих досліджень викликала сумнів. Дівчина має досить високий інтелект, навчається у вищому навчальному закладі, соціально адаптована, не має сумнівів у своїй статевій ідентифікації.

У січні 2015 р. (17,5 року) дитина була обстежена в умовах відділення ендокринології ДУ «ІОЗДП НАМНУ». Потрапила в інститут зі скаргами на відсутність менструацій, стомлюваність, періодичний біль у спині та метеозалежний головний біль.

Дівчина високого зросту (178 см), з нормальною масою тіла (59 кг, ІМТ — 18,6 кг/м²), астеничної будови тіла, із жіночими пропорціями, густим хвилястим волоссям на голові. Шкіра блідо-рожева, чиста, достатньої вологості, під пахвами та на лобку — поодинокі волосся. Статева формула A2P2Ma4 (за Таннером), менструації відсутні. Кольпоцитологія — ознаки гіпоестрогенії.

Біохімічний аналіз крові: білірубін загальний — 14,8 мкмоль/л (прямої — 3,3, непрямої — 11,5), холестерин загальний — 4,5 ммоль/л, холестерин ліпопротеїдів високої щільності — 2,48 ммоль/л, тригліцериди — 0,62 ммоль/л, коефіцієнт атерогенності — 0,81, β-ліпопротеїди — 5,4 г/л, АСТ — 15 Од/л, АЛТ — 13 Од/л, амілаза — 32 Од/л, загальний білок — 81 г/л, альбуміни — 48 г/л, Ca⁺⁺ — 2,38 ммоль/л (норма 2,3—2,75 ммоль/л), P⁺⁺ — 1,64 ммоль/л (норма 1,1—2,0 ммоль/л), креатинін крові — 0,092 ммоль/л, сечовина крові — 4,0 ммоль/л. Глікемія — 5,6—5,7—5,5—4,9 ммоль/л.

Гормональні показники: ЛГ — 36,2 мМО/мл, ФСГ — 5,79 мМО/мл, пролактин — 9,48 нг/мл (норма 4,79–23,3 нг/мл), естрадіол — 18,74 пг/мл, ДГЕА-С — 6,26 мкг/мл (норма 0,651–3,68 мкг/мл), тестостерон — 22,29 нмоль/л, дигідротестостерон — 466,72 пг/мл (норма 24,0–368,0 пг/мл). Після стимуляції хоріогоніном (внутрішньом'язово 1500 МО 3 дні): тестостерон — 25,72 нмоль/л, дигідротестостерон — 514,0 пг/мл.

Сексстероїдзв'язувальний глобулін — 74,3 нмоль/л (норма 18,0–114,0 нмоль/л), кортизол — 503,3 нмоль/л (норма 171,0–536,0 нмоль/л), ТТГ — 5,1 мМО/мл (норма 0,27–4,2 мМО/мл), fT₄ — 16,6 пмоль/л (норма 12,0–22,0 пмоль/л), антитіла до ТПО — відсутні (4,1 Од/мл при нормі < 30 Од/мл).

УЗД щитоподібної залози: загальний об'єм — 9,16 см³ (норма < 11,1 см³), права частка — 4,61 см³, ліва частка — 4,55 см³, перешийок — 5 мм, ехоструктура однорідна, ехогенність у нормі, паренхіма зерниста, капсула не ущільнена.

Ро-графія кисті: кістковий вік відповідає паспортному, зони епіфізарного росту закриті.

Добова екскреція 17-КС із сечею — 70,0 мкмоль/добу.

З боку внутрішніх органів за даними загального клінічного обстеження патології не виявлено. У пацієнтки наявні ознаки системної дисплазії сполучної тканини, вегетосудинної дистонії.

Діагноз: порушення формування статі, складний хромосомний мозаїцизм (45, X [8]/46, XY [5]/46, XX

[17]); первинна аменорея; системна дисплазія сполучної тканини; вегетосудинна дисфункція.

Особливість цього випадку полягає у складнощях диференційної діагностики конкретної нозологічної форми ПФС. У пацієнтки очевидно переважають фенотипічні (високий зріст, відсутність соматичних вад розвитку, дефінітивні стадії розвитку молочних залоз при слабкому оволодінні андрогензалежних зон) і лабораторні (підвищений рівень андрогенів — тестостерону, дигідротестостерону та ДГЕА-С, а також ЛГ, але не ФСГ) ознаки СТФ. Однак наявність внутрішніх жіночих статевих органів не відповідає клінічній картині СТФ і може бути пояснена існуванням клону статевих хромосом 45 X, що зумовлює окремі клінічні ознаки дисгенезії гонад.

Водночас слід зазначити, що найтипівішою ознакою СШТ як вияву дисгенезії гонад є неповний хромосомний набір (каріотип 45 X). Поряд із цим досить поширені різні варіанти мозаїцизму (45,X0/46,XX; 45,X0/46,XY; 45,X0/47,XXX та ін.), що зумовлює різні шляхи порушення формування гонад в ембріональний період і, відповідно, широкий спектр їх морфології (ovotests із двох боків, асиметрична дисгенезія тестикул або яєчників, однобічна агенезія гонад та ін.), що й може бути в описаному випадку.

Хворій рекомендована консультація хірурга-ендокринолога для ревізії органів малого таза й черевної порожнини з метою видалення гонад і неповноцінних структурних елементів внутрішніх статевих органів. У подальшому рекомендована замісна терапія препаратами естрогенів та гестагенів.

ЛІТЕРАТУРА

1. Дедов И.И., Семичева Т.В., Петеркова В.А. Половое развитие детей: норма и патология. — М., 2002. — 232 с.
2. Дедов И.И., Петеркова В.А., Семичева Т.В., Волеводз Н.Н. Синдром Шерешевского-Тернера (патогенез, клиника, диагностика, лечение). — М.: Pharmacia, 2002. — 48 с.
3. David M., Donahoe P. Sex Determination and Differentiation // N. England Journal. — 2004. — Vol. 350, suppl. 4. — P. 367–378.
4. Galani A., Kitsiou Tzeli S., Sofokleous C. et al. Androgen insensitivity syndrome: clinical features and molecular defects // Hormones (Athens). — 2008. — Vol. 7 (3). — P. 217–229.
5. Hughes I.A., Deeb A. Androgenresistance // Best Pract. Res. Clin. Endocrinol. Metab. — 2006. — Vol. 20 (4). — P. 577–598.
6. Lee P., Houk C., Ahmed S., Hughes I. Consensus Statement on Management of Intersex Disorders // J. Pediatrics. — 2006. — Vol. 118, N 2. — P. e488–e500.
7. Reproductive system // Genetics Home Reference. — 2013. — ghr.nlm.nih.gov.
8. Sarafoglou K., Ostrer H. Familial sex reversal: a review // J. Clin. Endocrinol. Metab. — 2000. — Vol. 85, N 2. — P. 483–493.

Клинический случай дисгенезии гонад в составе комбинированного хромосомного мозаицизма у девушки

Е.А. Будрейко

ГУ «Институт охраны здоровья детей и подростков НАМН Украины», Харьков

Представлен клинический случай сложного нарушения формирования пола вследствие хромосомного мозаицизма (46XX[17]/46XY[5]/45X0[8]) с сочетанием дисгенезии гонад и синдрома тестикулярной феминизации у девушки-подростка. Проанализированы особенности дифференциальной диагностики у пациентки согласно современным представлениям об этиологии и патогенезе патологии, подходы к диагностике с позиций последнего консенсуса по оказанию помощи детям с неопределенностью пола и обоснован выбор наиболее оптимальной технологии лечения.

Ключевые слова: дисгенезия гонад, синдром тестикулярной феминизации, нарушение формирования пола.

Clinical case of gonadal dysgenesis in girl with combined chromosomal mosaicism

O.A. Budreiko

SI «Institute of Children and Adolescents Health Care of NAMS of Ukraine», Kharkiv

We presented a clinical case of complex disorder of gender formation due to chromosome mosaicism (46XX[17]/46XY[5]/45X0[8]) with a combination of gonadal dysgenesis and testicular feminization syndrome in a teenage girl. Features of differential diagnostics in patient according to modern concepts of etiology and pathogenesis of such pathology were analyzed as well as approaches to the diagnosis based on the last consensus that is dedicated to help children with gender ambiguity. The choice of the most optimal treatment technology is justified.

Key words: gonadal dysgenesis, testicular feminization syndrome, disorder of the gender formation.