

СИНДРОМ ТЕСТИКУЛЯРНОЙ ФЕМИНИЗАЦИИ, НЕПОЛНАЯ ФОРМА

(клинический случай)

ВВЕДЕНИЕ. Синдром тестикулярной феминизации ((СТФ), Морриса) – генетическое заболевание, развивающееся в результате мутации в гене AR (androgen receptor gene) кодирующего рецепторный белок, необходимый для воздействия андрогенов на ткани. Дети рожденные с мутацией гена AR обычно имеют женский фенотип, мужской гонадный и генетический (46 XY) пол. Различают полную и неполную форму СТФ, клинические проявления которых коррелируют от отсутствия или полной/частичной блокадой функции рецептора. При полной форме наружные половые органы имеют правильное женское строение. При неполной форме СТФ наружные половые органы могут иметь как правильное мужское строение, так и интерсексуальное строение.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Ребенок 6 месяцев, от 3-ой беременности, 3-е роды, естественным путем в сроке 41 недель. Родители здоровы, в семье 2-е старших детей женского пола, здоровые. С рождения выставлен диагноз врожденный порок развития: гипоспадия, мошоночная форма. Рекомендовано наблюдение в динамике у уролога. В 5 месячном возрасте родители самостоятельно обратились на консультацию к эндокринологу. При осмотре: рост - 69 см, вес - 7,7 кг. Наружные половые органы: оба яичко в мошонке, обращает на себя внимание пенильная гипоспадия, отверстие уретры на теле полового члена. Учитывая результаты осмотра ребенок направлен на обследования гормонального фона и на цитогенетический анализ (кариотипирование), так же консультация генетика. По результатам обследований у ребенка кариотип 46 XY. Гормональный фон: ТТГ - 3,73 мЕд/л при норме 0,73-4,77, ФСГ – 2,6 мЕд/мл при норме менее 3,5, ЛГ - 5,44 мЕд/мл при норме менее 6,34, Тестостерон 21,43 нмоль/л при норме 0,3-10,36, Эстрадиол менее 37 пмоль/л при норме менее 86,2г, Глобулин, связывающий половые гормоны ГСПГ - 148,9 нмоль/л, АнтиМюллеров гормон 314,4 нг/мл. Инструментальные данные: УЗИ органов мошонки от 08.02.2022г: Правое яичко 1,3*0,9 см, придатки 0,6*0,5см, левое яичко 1,6*0,8см, придатки 0,7*0,6см. Заключение: Оба яичка расположены в мошонке. Генетическое заключение: ДНК – AR. В экзоне 7 гена AR выявлена мутация с 2886A T в гомозиготном состоянии, которая была описана ранее в научной литературе как вероятно патогенная и приводящая к возникновению синдрома частичной нечувствительности в андрогенам. Полученный результат свидетельствует о возможности возникновения синдрома тестикулярной феминизации. Учитывая результаты обследований ребенку выставлен диагноз: Синдром тестикулярной феминизации, неполная форма.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Учитывая результаты обследований ребенок был консультирован урологом повторно уже с подтвержденным диагнозом СТФ, неполная форма. Рекомендована хирургическая коррекция гипоспадии при достижении 2-х летнего возраста. Учитывая генетическое заболевание у ребенка рекомендовано так же обследовать мать и двух старших сестер ребенка (УЗИ органов малого таза, цитогенетическое исследование).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Таким образом, у детей с врожденными пороками развития в виде гипоспадии для своевременного выявления или исключения СТФ важно проводить комплексное обследование, включающее не только осмотр уролога, УЗИ, но и генетическое консультирование, гормональное исследование, сбор генеалогических данных. Раннее выявление СТФ помогает детям адаптироваться к состоянию с детства и предотвратить развитие осложнений, так как при поздно диагностированных случаях СТФ (особенно в пубертатном периоде) дети, после постановки диагноза могут нуждаться в помощи психолога.

Омарова Мадина
Марипжановна, магистрант
2 года КМУ «ВШОЗ», врач
эндокринолог, городская
поликлиника №4, город
Алматы, Казахстан
Телефон: +77782986824
E-mail: endo.dr@list.ru