

Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

Т.В. Варламова¹, С.А. Маркова², Д.Д. Варламова¹

¹Петрозаводский государственный университет, Петрозаводск, Россия

²ГБУЗ РК "Городская поликлиника №4", Петрозаводск, Россия

Клинический случай ранней диагностики синдрома де ля Шапеля

ВВЕДЕНИЕ. Синдром де ля Шапеля (синдром половой реверсии) является редкой хромосомной патологией, обусловленной кроссинговером между X - и Y - хромосомами в процессе мейоза в результате одна или обе X-хромосомы содержат нормальный мужской ген SRY. Данный ген обуславливает дифференцировку яичек и детерминацию мужского пола. Распространённость данного синдрома составляет 1 случай на 20000-25000 новорожденных мальчиков. Синдром 46 XX инверсии пола характеризуется наличием мужского фенотипа, тестикулярной ткани при отсутствии Y хромосомы.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.

Доношенный мальчик от 1 беременности на фоне отягощенного акушерского анамнеза. В родах вакуум экстракция. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Вес при рождении 3000гр, длина 49 см. Наблюдался у невролога с Перинатальным поражением ЦНС., задержкой психомоторного развития. В 7 мес выставлен диагноз: ДЦП, спастический тетрапарез. СКТ головного мозга: частичная агенезия мозолистого тела. Ребенок находится на диспансерном наблюдении у невролога, психиатра в связи с ДЦП, спастической диплегией. Парциальным конгнитивным дефицитом. Общим недоразвитием речи.

РЕЗУЛЬТАТЫ. В 7 месяцев проведено кариотипирование: 46 XX, обнаружена транлокация фрагмента Y хромосомы, несущего фрагмент SRY (Yp11.3). Данное исследование выявило синдром 46 XX инверсии пола (тип 1).

С 12 лет отмечено увеличение грудных желез, признаки формирования гипергонадотропного гипоганадизма. По данным УЗИ гонад яички в мошонке, структура однородна, гипоплазированы. УЗИ малого таза выявлена предстательная железа.

По данным гормонального фона в 14 лет уровень тестостерона составлял 10 нмоль/л, ФСГ 38 мМЕ/мл, ЛГ 8,2 мМЕ/мл

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Благодаря выполненному генетическому исследованию данному пациенту в раннем возрасте поставлен редкий диагноз, что позволило персонализировать динамическое наблюдение и начать своевременную заместительную гормональную терапию.

КОНТАКТЫ.

Варламова Татьяна Валентиновна,

E-mail: varlamova@sampo.ru