

ID: 2021-04-376-T-19485

Тезис

Корнеева К.А.

Половое развитие детей с гоносомным мозаицизмом

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней, детской эндокринологии и диабетологии

Научный руководитель: доц. Райгородская Н.Ю.

Введение. Нарушение формирования пола (НФП) – это врожденные гетерогенные состояния, обусловленные хромосомными, гонадными, фенотипическими дефектами развития половой системы. Наиболее частой причиной являются различные варианты мозаицизма по половым хромосомам.

Цель исследования: проанализировать половое развитие детей с гоносомным мозаицизмом в период полового созревания.

Материал и методы. Проведена оценка полового развития у 5 мальчиков и 2 девочек в возрасте $13\pm 0,7$ лет с мозаицизмом по половым хромосомам. Кариотип 45,X/46,XY был у 4 детей; сложные варианты гоносомного мозаицизма – 3. Диагноз НФП поставлен в возрасте от 3 мес до 12 лет, смена пола с мужского на женский была проведена 1 ребенку. Период наблюдения составил $1,5\pm 0,5$ лет. Обследование включало сбор анамнеза, осмотр, оценку физического и полового развития, УЗИ гонад и внутренних гениталий, гормональный уровень ЛГ, ФСГ, тестостерона, эстрадиола, онкомаркеров герминативных опухолей.

Результаты. По данным анамнеза двойственное строение наружных половых органов при рождении имели 6 из 7 детей. Пластика наружных гениталий в соответствии с выбранным полом проведена детям в возрасте $3,1\pm 1$ года. При первичном обследовании дисгенетичные гонады были обнаружены у 5, проведена гонадэктомия; овотестикулярные гонады – у 1 ребенка, проведена сепарация гонад с сохранением овариального компонента; тестикулы в паховом канале имел 1 пациент, проведена орхиопексия. Матка и маточные трубы различной степени зрелости были обнаружены и удалены у 4 мальчиков, сохранены у 2 девочек. При обследовании в возрасте 12-14 лет задержка роста установлена у 5 детей со стигмами дисэмбриогенеза. Врожденные аномалии развития сердечно-сосудистой системы имели пять детей. Самостоятельная инициация пубертата зафиксирована у 6 пациентов в возрасте $12\pm 0,5$, одна девочка находилась на заместительной гормональной терапии. Отмечено повышение уровня ФСГ в возрасте $11,3\pm 0,4$ лет у 6 пациентов. Повышение уровня ЛГ отмечается с $13\pm 0,5$ лет. У пациентки с овотестис при рождении гормональные показатели в норме. По результатам ультразвукового исследования и определения онкомаркеров в сыворотке крови, герминативные опухоли не диагностированы.

Выводы. Половое развитие у всех мальчиков с ГМ характеризовалось: гипотрофией гонад в сочетании с нарушением тестикулярного кровотока и микролитиазом, микропенией. Повышение ФСГ определялось с периода инициации пубертата, что свидетельствует о несостоятельности функции клеток Сертоли.

Ключевые слова: катамнез, нарушение формирования пола, гоносомный мозаицизм