

ОВОТЕСТИКУЛЯРНОЕ НАРУШЕНИЕ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА (Клинический случай)

Дж.Ф. Курбанова, К.Г. Дадашева, А.Ф. Амирова, В.А. Гусейнова,
С.Т. Алиева, К.З. Набиева, Е.Д. Багирова

Государственное юридическое лицо Научно-исследовательский Институт Акушерства и Гинекологии
Баку, Азербайджан

Ключевые слова: нарушение формирования пола, истинный гермафродитизм, кариотип, коррекция

Редким вариантом нарушения формирования пола (НФП) является патологическая дифференцировка гонад – овотестикулярное нарушение.

Овотестикулярное нарушение – это нарушение половой дифференцировки, характеризующееся двойственным развитием гонад – истинный гермафродитизм.

Термин «гермафродитизм» возник из древнегреческой мифологии. Сын богов Гермеса и Афродиты. Слово гермафродит вошло в английский лексикон в конце четырнадцатого века [1], обозначая объединение в одном физическом теле оба пола: мужской и женский.

Гермафродитизм это - порок развития, при котором у плода развиваются одновременно элементы мужской и женской половой железы. Различают следующие виды истинного гермафродитизма:

а) латеральный - с одной стороны находят элементы яичника, с другой - яичка;

б) билатеральный в клетках гонада содержит специфические элементы яичника и семенника (ovotestis);

в) унилатеральный - редчайшая форма, при которой яичник и семенник сформированы отдельно и находятся с одной стороны. Строение наружных половых органов может быть ближе к женскому или мужскому полу; внутренние половые органы сформированы по женскому типу (матка, маточные трубы и влагалище) и бывают недоразвитыми [2].

Овотестикулярное расстройство полового развития это медицинский термин истинного гермафродитизма, обозначающий феномен, при котором человек рождается с тканями яичника и яичка.

Существуют различные причины и способы возникновения овотестикулярного нарушения формирования пола. К примеру:

- Это может быть вызвано делением одной яйцеклетки с последующим оплодотворением каждой гаплоидной яйцеклетки и сливанием двух зигот на ранней стадии развития;
- В качестве альтернативы яйцеклетка может быть оплодотворена двумя сперматозоидами с последующим трисомным формированием одной или нескольких дочерних клеток;
- Две яйцеклетки, оплодотворенные двумя сперматозоидами, иногда сливаются, образуя тетрагаметную химеру;
- Это может быть связано с мутацией в гене SRY [3].

Овотестикулярное нарушение формирования пола является редким вариантом патологической дифференцировки гонад и составляет около 10% всех нарушений формирования пола. Более чем в 60% случаев кариотип при этом форме нарушения половой дифференцировки 46,XX около 30% встречаются различные варианты мозаицизма 46,XX/46XY; 46,XX/47,XXY и т.д. В остальных случаях возможны транслокация участка Y-хромосомы на X-хромосому или аутосомию, не исключена также и геномная мутация. В 5-10% случаях встречается и мужской кариотип 46,XY [2, 4, 6].

Вместе с тем среди причин, ведущих к образованию истинного гермафродитизма нужно отметить и химеризм – двойное оплодотворение одной и той же яйцеклетки, а также и внегонадные повреждающие факторы [3, 5].

Клиническая картина при истинном гермафродитизме разнообразная. Могут встречаться аномалии наружных половых органов и морфологические формы без аномалий половых органов. Варианты без аномалий наружных половых органов следующие:

- гермафродитизм с преобладанием мужских вторичных половых признаков;

- гермафродитизм с преобладанием женских вторичных половых признаков;
- гермафродитизм с равно выраженными вторичными половыми признаками обоих полов;
- гермафродитизм с половыми органами одного пола и гонадами противоположного пола, способствующей проявлениям транссексуализма.

Истинный гермафродитизм с аномалиями наружных половых органов встречается в следующих вариантах:

- гермафродитизм с полным набором гениталий одного пола и наличием одного или нескольких органов другого пола;
- гермафродитизм с неполным набором гениталий обоих полов;
- гермафродитизм с полным набором гениталий мужского и женского полов. [7].

При рождении у 90% детей с истинным гермафродитизмом наружные гениталии имеют интерсексуальное (смешанное) строение и лишь у 10% определенно мужские или женские признаки.

Клинические проявления при истинном гермафродитизме разнообразные и зависят от степени развития той или иной гонадальной ткани. Исходя из этого различают женский и мужской тип развития.

У лиц с мужским фенотипом при истинном гермафродитизме обычно встречаются малый половой член, крипторхизм, гипоспадия; у лиц с женским фенотипом - гипертрофия клитора, урогенитальный синус.

Яичко может располагаться в мошонке, губно-мошоночной складке, паховом канале, брюшной полости; семенные каналы в большинстве случаев атрофированы, в редких случаях имеется сохраненный сперматогенез. При отсутствии гонад губно-мошоночные складки напоминают большие половые губы. Иногда патология сочетается с паховой грыжей.

На стороне яичка обычно сформирован придаток и семявыносящий проток; на противоположной стороне развиваются однорогая матка и фаллопиева труба. Влагалище может быть хорошо развито и открываться в области промежности, по средней линии мошонки или в заднюю уретру. У 25% больных с истинным гермафродитизмом происходит овуляция.

В пубертатном периоде могут отмечаться признаки вирилизации или феминизации; часто присутствуют вторичные половые признаки обоих полов (бисексуальный тип фигуры, гинекомастия, низкий тембр голоса, оволосение по мужскому типу). У половины пациентов возникают менструации; при мужском фенотипе месячные кровотечения проявляются циклической гематурией [7, 8, 9].

Лечение истинного гермафродитизма связано с характером гендерного воспитания, психосексуальной направленностью пациента и его гендерной идентичностью. Это достаточно сложный процесс, так как не всегда паспортный пол в этих случаях соответствует биологическому полу. Чаще всего паспортный пол и пол воспитания соответствуют друг другу, но могут быть в конфликте с гендерной идентичностью:

Гендерная идентичность – внутреннее самощущение человека, как представления того или иного гендера мужчин или женщин, связанные со стереотипами представлениями социальных ролей того или иного биологического пола [10].

Вопрос о присвоении паспортного пола и характере гендерного воспитания лиц с истинным гермафродитизмом является сложным; требует учета кариотипа, гормонального статуса, психосексуальной направленности личности пациента и решается с привлечением медицинских специалистов и клинических психологов.

При избрании женского пола лечение направлено на удаление всей тестикулярной ткани или овотестиса, резекцию клитора и пластику влагалища. В дальнейшем на протяжении репродуктивного возраста назначается заместительная гормональная терапия.

При избрании мужского пола лечения направлено на полное удаление овариальной ткани и женских половых органов, коррекции гинекомастии, формировании мошонки и пластики полового члена, а также проведении заместительной терапии андрогенами начиная с пубертатного периода [11, 12].

Вместе с тем пациенты с истинным гермафродитизмом должны после коррекции и лечения и социализации также находиться под наблюдением психотерапевтов и сексологов для полной адаптации.

Распространенность истинных гермафродитов 1 на 83000 рождения (0,0012%) и до 70% пол при рождении оценивается мужской [13].

На 1991 г. в мире было подтверждено 500 случая истинного гермафродитизма [14].

Клинический случай

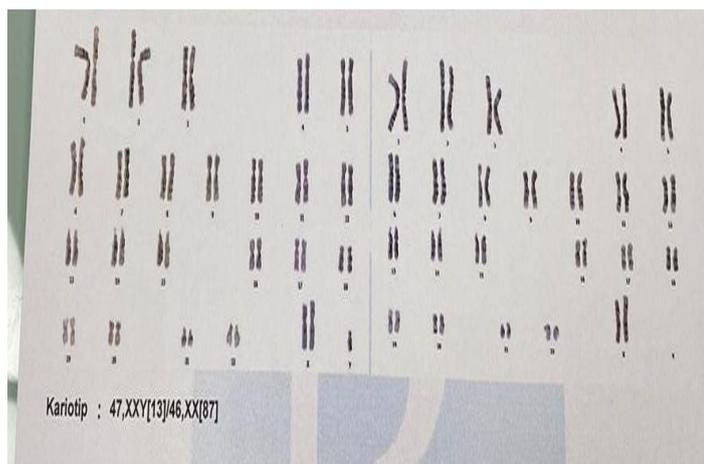
Пациент А, 16 лет обратился (вместе с своим отцом) в Научно-Исследовательский Институт Акушерства и Гинекологии (НИИАГ) за медико-

генетической консультацией по поводу нарушения формирования пола.

Объективно: больной среднего роста женского телосложения, отмечается гинекомастия. Наружные половые органы мужские.



Пол при рождении был определен как мужской. Исследования кариотипа – мозаицизм по половым хромосомам 46, XX (87%) / 47, XXУ (13%)



Со слов отца ребенок рожден от первой беременности, в семье еще 2 здоровых детей. Брак между родителями не кровнородственный и среди родственников I-III степени родства патологии по вопросам формирования пола нет.

Как отмечает отец, у ребенка при рождении была гипоспадия и расщепление мошонки, по поводу чего в детстве было проведено хирургическое лечение.

Ниже представлено фото и результаты цитогенетического исследования.

Данные УЗИ:

Мочевой пузырь: емкость – до 100 мл, стенка и слизистая не утолщены. Стенки влагалища определяются, во влагалище жидкость.

Матка 32x20x28 мм, правый яичник 32x20 мм – мультифолликулярной структуры; левый яичник 30x19 мм, мультифолликулярной структуры.

Структура предстательной железы не определяется. В левом паховом канале – киста 39x25 мм, в правом канале 41x11 мм. Правая и левая почка в норме.

У пациента диагностировано овотестикулярное нарушение формирования пола (женский гирсутизм), но важно более тщательное обследование пациента для подтверждения данного диагноза. Учитывая, что паспортный пол пациента мужской, и он воспитывался в семье как мужчина

и его психологическая и гендерная идентичность имеет мужскую ориентированность, было рекомендовано обратиться к андрологу для определения последующей тактики коррекции и лечения пациента.

Вместе с тем связь с пациентом и его семьей сохранена для оказания дальнейшей консультативной помощи. Также дана рекомендация в необходимости психотерапевтической помощи пациенту и его семье.

XÜLASƏ

Ovotestikulyar cinsiyət formalaşmasının pozulması

*C.F. Qurbanova K.Q. Dadaşova,
A.F. Əmirova, V.Ə. Hüseynova, S.T. Əliyeva,
K.Z. Nəbiyeva, E.C. Bağirova
Elmi-Tədqiqat Məmalıq və Ginekologiya İnstitutu,
Bakı, Azərbaycan*

*Açar sözlər: əsl hermafroditizm,
kariotip, korreksiya*

Məqələdə cinsiyət formalaşmasının ovotestikulyar pozulmalarının (əsl hermafroditizm) meydana gəlməsinin formaları və səbəbləri təsvir edilmişdir. Həqiqi hermafroditizm üçün əsas korreksiya və müalicə növləri də təqdim olunub. Bu patoloji ilə ETMGI-yə müraciət edən xəstə ilə əlaqəli bir klinik hadisənin təsviri verilmişdir.

SUMMARY

Ovotesticular malformation or disorder of sex formation

*C.F. Gurbanova, K.G. Dadashova,
A.F. Amirova, V.A. Huseynova, S.T. Aliyeva,
K.Z. Nabyeva, E.C. Baghirova
Scientific Research Institute of Obstetrics and
Gynecology, Baku, Azerbaijan*

*Key words: true hermaphroditism,
karyotype, correction*

The article describes the forms and causes of ovotesticular disorders of sexual formation (true hermaphroditism). The main types of correction and treatment for true hermaphroditism are also presented. A description of a clinical case related to a patient with this pathology who referred to the SRIOG is given.

ЛИТЕРАТУРА

1. Оксфордский словарь английского языка. I издание. SV hermaphrodite. и приложение «Интернет словарь этимологии» проверено 3 июня 2012 г.
2. С.Н.Козлова, Н.С. Демикова, Е.Семенова, О.Е.Блинкова. Наследственные синдромы и медико – генетическое консультирование. Москва. Практика. 1996, стр. 68-69
3. Гжков Н.П. Медицинская генетика. Клиническая генетика. /Н.П.Москва М., 2004
4. А.Стивенсон, Б.Девисон. медико-генетическое консультирование. Издательство Мир. Москва. 1972, стр. 337
5. Браун, А; Каммерер, S; Клив, Н; Löhrs, U; Шварц, HP; Kuhnle, U (март 1993 г.). «Истинный гермафродитизм у человека 46, XY, вызванный постзиготической соматической точечной мутацией в мужском гонадном локусе, определяющем пол (SRY): молекулярная генетика и гистологические данные в единичном случае». Американский журнал генетики человека. 52 (3): 578–585. PMC 1682159. PMID 8447323
6. Дж. Л.Симпсон, М.С. Голбус, Э.О.Мартин, Г.Е.Сарто. Генетика в акушерстве и гинекологии. Москва. Медицина. 1985, стрю 196-198

7. К.Г.Дадашева, Х.Г.Бунятова и др. Справочник по основным наследственным заболеваниям и синдромам. Азербайджанская Государственная Книжная палата, Баку, 1998, стр. 80-83
8. И.С.Кон. Психология половых различий. Вопросы психологии, 2005
9. А.А.Прасолова. гермофродитизм и его хирургическое лечение. Андрология и генитальная хирургия. 2006, №4, стр. 6-8
10. Ли, Питер А.; Houk, Christopher P.; Ахмед, С. Фейсал; Хьюз, Иуан А. (1 августа 2006 г.). «Консенсусное заявление по ведению интерсексуальных расстройств». Педиатрия. 118 (2): e488 – e500. DOI : 10.1542 / peds.2006-0738. PMC 2082839. PMID 16882788
11. Berhovich G.A. True hermaphroditism. J.Нарк. Med Y., 1982, V151, №6, p. 290-297
12. <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanja/endocrinology/true-hermaphroditism>
13. <https://genetics.ucor.org>
14. [https://wiki5.ru/wiki/true herm](https://wiki5.ru/wiki/true_herm)