

Синдром тестикулярної фемінізації

О.С. Федорук, К.А. Владиченко

Вищий державний навчальний заклад України «Буковинський державний медичний університет», м. Чернівці

Наведено опис клінічного випадку синдрому тестикулярної фемінізації та аналіз джерел літератури, присвячених подібним випадкам.

Ключові слова: синдром тестикулярної фемінізації.

Синдром тестикулярної фемінізації (СТФ), синдром Моріса, тестикулярна фемінізація, синдром андрогенної нечутливості (Androgen insensitivity syndrome – AIS) – форма чоловічого псевдогермафродитизму, яка найчастіше спостерігається серед інших аномалій розвитку, зумовлена дефектом андрогенних рецепторів і характеризується каріотипом 46XY, наявністю тестикул, жіночими або частково маскулінізованими зовнішніми статевими органами [1–3]. Звичай СТФ розділяють на дві клінічні підгрупи, зважаючи на генітальний фенотип: 1) повна форма синдрому; 2) неповна форма синдрому.

СТФ є зчепленою з X-хромосою ознакою. Патогенез СТФ зумовлений дефектом гена рецептора до андрогенів, який розташований на короткому плечі X-хромосоми. У процесі ембріогенезу в цих осіб під впливом Y-хромосоми гонади диференціюються як яєчка, які секретують тестостерон і речовину, що інгібує протоки Міллера (маткових труб, матки і верхньої третини піхви).

Дорослі хворі відрізняються жіночою статурою з добре розвиненими грудними залозами, незначним лобковим і паховим оволосінням, відсутністю внутрішніх статевих органів і «вагінальним мішком», який закінчується сліпо. Глибина піхви може варіювати від нормальної або вкороченої, аж до наявності вагінальної заглибини («ямки») глибиною 1–2 см. Неповний варіант схожий на повну форму СТФ за винятком ознак маскулінізації (вірилізації) зовнішніх статевих органів і наявності статевого оволосіння [4, 5].

Опис клінічного випадку. Хвора Ч. 1981 року народжен-



Мал. 1. Хвора Ч., 1981 року народження. Етап підготовки до оперативного втручання. У пахових ділянках у проекції поверхневих пахових кілець візуалізуються та пальпуються пухлиноподібні круглясті утворення

ня перебувала на лікуванні в ендокринологічному центрі лікарні швидкої медичної допомоги м. Чернівці з 17.11.2011 по 21.11.2011 рік. Діагноз: Тестикулярна фемінізація 46XY. Хронічний двобічний орхіепідиміт, стадія ремісії. При госпіталізації – скарги на біль у пахових ділянках з обох боків, наявність утворень круглястої форми в пахових ділянках. У пацієнтки наявна вроджена вада. Біль у пахових ділянках з'явився декілька років тому. Аномалію розвитку діагностовано у 18 років.

Об'єктивно: хвора зниженої вродженості, астеничної тілобудови, грудні залози недорозвинуті. В обох пахових ділянках пальпуються пухлиноподібні круглясті утворення розміром 3x3 см, м'яко-еластичної консистенції, помірно болючі. За даними ультразвукового дослідження від 25.10.2011 року матка та придатки не візуалізуються, у пахових ділянках визначаються яєчка: ліве 43x33 мм (неоднорідної ехоструктури), розташоване дещо нижче; праве 36x21 мм (однорідної ехоструктури). Зовнішні статеві органи за жіночим типом, клітор гіпертрофований (мал. 1).

Пацієнтка консультована акушером-гінекологом, медичним генетиком, урологом, андрологом, психіатром. Консиліумом ухвалено рішення щодо тактики подальшого лікування – двобічна орхектомія, динамічне спостереження за гормональним дзеркалом і його медикаментозна корекція.

Оперативне втручання від 18.11.2011 року. Двобічна орхіепідимектомія.

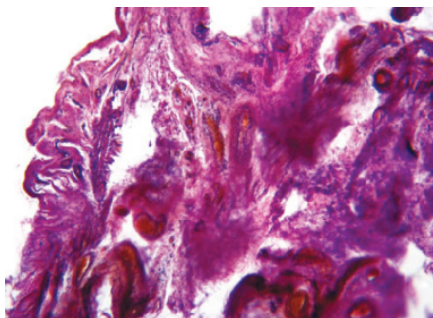
Післяопераційний період проходив без ускладнень. На 7-у добу знято шви. Рекомендовано: консультація гінеколога з подальшою корекцією естрогенів. Гістологічний висновок від 22.11.2011 року № 47778–81: препарат представлений паренхімою яєчка з вогнищевою лімфоцитарною інфільтрацією та дистрофією епітелію каналців (мал. 1–5).

При гістологічному дослідженні виявлені характерні морфологічні риси будови сім'яного канатика: судинні, м'язові та фасціальні структури (мал. 3–7).

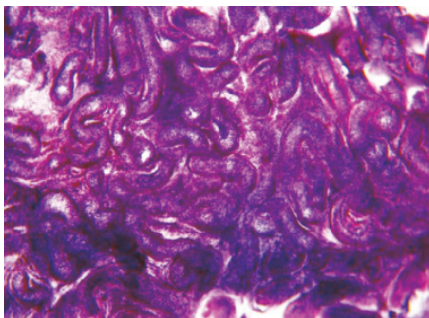
Загальновизнаною тактикою лікування СТФ є динамічне диспансерне спостереження в дитячому віці з подальшим видаленням яєчок у післяпубертатному віці та проведення замісної гормональної терапії. Вирішення питання



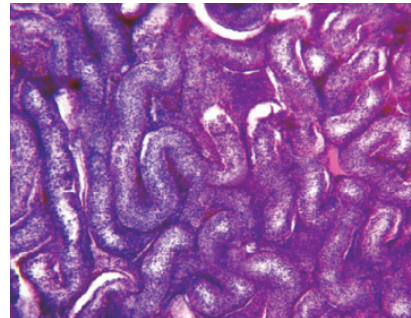
Мал. 2. Операційне поле лівої пахової ділянки. Ліве яєчко з сім'яним канатиком мобілізоване, виведене з пахового каналу в операційну рану



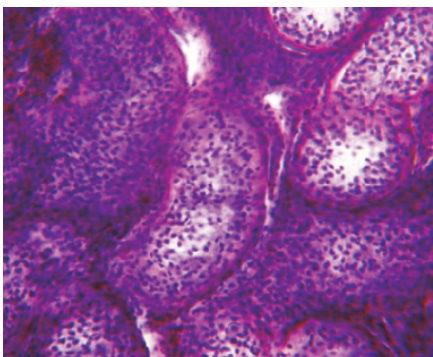
Мал. 3. Судинні, м'язові та фасціальні структури на поперечному зрізі лівого сім'яного канальця хворої Ч. Забарвлення гематоксилином і еозином. Мікропрепарат. Зб.: об. 8, ок. 10



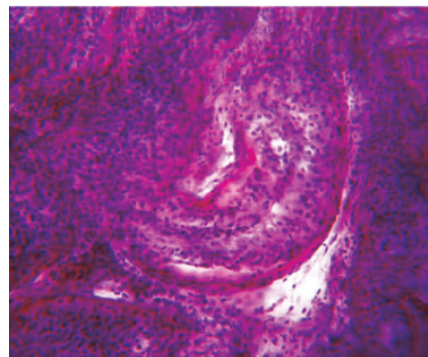
Мал. 4. Сім'яні канальці на поперечному зрізі лівого яєчка хворої Ч. Забарвлення гематоксилином і еозином. Мікропрепарат. Зб.: об. 10, ок. 7



Мал. 5. Сім'яні канальці на поперечному зрізі правого яєчка хворої Ч. Забарвлення гематоксилином і еозином. Мікропрепарат. Зб.: об. 10, ок. 7



Мал. 6. Герміногенний епітелій на поперечному зрізі лівого сім'яного канальця хворої Ч. Забарвлення гематоксилином і еозином. Мікропрепарат. Зб.: об. 25, ок. 10



Мал. 7. Герміногенний епітелій на поздовжньому зрізі правого сім'яного канальця. Забарвлення гематоксилином і еозином. Мікропрепарат. Зб.: об. 20, ок. 15

доцільності корекції статі необхідно вирішувати індивідуально. Важливим аспектом лікування таких осіб є психосоціальна адаптація.

ВИСНОВКИ

1. Своєчасна діагностика синдрому тестикулярної фемінізації в допубертатному віці дає змогу проводити ди-

намічне спостереження та поетапно планово проводити лікування.

2. При ознаках малігнізації яєчок або надмірної маскулінізації рекомендована двобічна орхектомія з корекцією гормонального статусу.

3. Необхідна постійна допомога в психосоціальній адаптації таких осіб із вирішенням питання хірургічної корекції статі.

Синдром тестикулярної фемінізації А.С. Федорук, К.А. Владыченко

Дано описание клинического случая синдрома тестикулярной феминизации и анализ литературных источников, посвященных подобным проблемам.

Ключевые слова: синдром тестикулярной феминизации.

Testicular feminization syndrome O.S. Fedoruk, K.A. Vladychenko

A clinical case of testicular feminization syndrome and an analysis of literary sources devoted to such have been described.

Key words: testicular feminization syndrome.

Сведения об авторах

Федорук Александр Степанович – Буковинский государственный медицинский университет; 58000, г. Черновцы, пл. Театральная, 2

Владыченко Константин Анатольевич – Буковинский государственный медицинский университет, 58000, г. Черновцы, пл. Театральная, 2; тел.: (050) 6643166. E@mail: vladychenko@meta.ua

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Критерии клинической диагностики и выбор лечебной тактики у пациентов с неопределенностью пола / Н.В. Болотова, Д.А. Морозов, Н.Ю. Райгородская [и др.] // Саратов. науч.-мед. ж. – 2010. – № 1. – С. 178–182.

2. Муговин Г.Р. Гены и онтогенез репродуктивной системы; основные нару-

шения дифференцировки пола / Г.Р. Муговин, О.Г. Иванова, С.С. Жилина // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. – 2009. – № 6. – С. 40–47.

3. Тактика реконструктивно-пластических операций у пациенток с нарушениями формирования пола (disorders of sex development), отнесенных

к женскому полу / Л.В. Адамьян, Л.Ф. Курило, З.Н. Макиян [и др.] // Андрология и генитальная хирургия. – 2010. – № 3. – С. 57–62.

4. Кохреидзе Н.А. Врожденные причины нарушения вида наружных половых органов у девочек: основные виды и врачебная тактика / Н.А. Кох-

реидзе, Г.Ф. Кутушева, О.В. Смирнова // Вест. Педиатрической академии. – 2008. – № 8. – С. 71–73.

5. Устинкина Т.И. Современные представления о нарушениях половой дифференцировки / Т.И. Устинкина, С.Б. Шустов // Probl. эндокринол. – 2010. – № 1. – С. 57–62.

Статья поступила в редакцию 21.12.2015