

УДК 616-007-055.9

## СЛУЧАЙ СИНДРОМА ТЕСТИКУЛЯРНОЙ ФЕМИНИЗАЦИИ В ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

С.В. Тишковский, Л.В. Никонова, С.Н. Лазаревич,  
Н.Г. Третьякова, Г.И. Кунцевич

Кафедра дерматовенерологии с курсом эндокринологии  
УО «Гродненский государственный медицинский университет»  
Эндокринологическое отделение УЗ «ГОКБ»

*В группу интерсексуальных состояний входят синдром тестикулярной феминизации и смешанный гонадальный дисгенез. У таких больных вследствие повышенного риска малигнизации половых желез рекомендуется производить гонадэктомию. В сообщении приводится случай синдрома тестикулярной феминизации. Обсуждаются необходимость своевременной постановки диагноза, вопросы дальнейшей терапии больных, их психосоциальной адаптации.*

**Ключевые слова:** интерсексуальные состояния, синдром тестикулярной феминизации, гонадэктомия.

*The group of intersexual conditions includes a testicular feminization syndrome and mixed gonadal dysgenesis. Because of high malignancy potential of testicles, it is recommended to perform their removal in such patients. We report a case of the testicular feminization syndrome. The necessity of early diagnosis of this syndrome, the problems of the following therapy, psychosocial adaptation of the patients are discussed as well.*

**Key words:** intersexual conditions, testicular feminization syndrome, gonadectomy.

Интерсексуальные состояния – это группа генетически неоднородных заболеваний, включающих в себя патологические состояния с промежуточным хромосомным полом и/или несоответствием между различными компонентами, составляющими пол [1]. Одними из таких заболеваний являются синдром тестикулярной феминизации (СТФ) и смешанный гонадальный дисгенез.

Рассмотрим кратко патогенез СТФ.

Патогенез СТФ обусловлен дефектом гена рецептора к андрогенам, который расположен на коротком плече X-хромосомы. В процессе эмбриогенеза у этих больных под влиянием Y-хромосомы гонады дифференцируются как яички, которые секретируют тестостерон и вещество, ингибирующее мюллеровы протоки. Однако, из-за дефекта гена андрогенных рецепторов, отсутствует чувствительность к тестостерону и дигидротестостерону, ответственных за формирование мужского фенотипа. Секреция эстрогенов надпочечниками и, частично, гонадами формирует женский фенотип при отсутствии производных мюллеровых протоков (маточных труб, матки и верхней трети влагалища) [4].

При полной форме СТФ взрослые больные отличаются женским телосложением с развитыми молочными железами, скудным лобковым и подмышечным оволосением, отсутствием внутренних половых органов и слепо заканчивающимся влагалищем. Глубина влагалища может варьировать от нормальной до укороченной [2, 3, 4].

Комплексное обследование таких пациентов состоит из медико-генетического консультирования, кариотипирования, определения половых гормонов в сыворотке крови, ультрасонографии органов малого таза. При подтверждении диагноза ре-

комендуется гонадэктомия, в связи с высоким риском малигнизации [4, 5, 6, 8].

Приводим собственное наблюдение.

Больная М., 20 лет, жительница г. Гродно, поступила в эндокринологическое отделение УЗ «ГОКБ» в октябре 2005 года. При поступлении больная предъявляла жалобы на отсутствие месячных (первичную аменорею), увеличенный размер кистей и стоп, а также маленький размер молочных желез.

Из анамнеза известно, что больная предъявляла вышеуказанные жалобы с 18-летнего возраста (с 2003 года). В связи с этим больной было выполнено кариотипирование. Результат – 46, ХУ. В дальнейшем больная не обследовалась. Каких-то других заболеваний больная у себя не отмечала. Интеллект сохранен. Самосознание, поло-ролевое поведение и психосоциальная ориентация женские.

Данные объективного обследования.

Молочные железы маленького размера, при пальпации мягко-эластичные, пальпируется незначительное количество железистой ткани. Оволосение по женскому типу. Щитовидная железа при пальпации без особенностей, эутиреоз. Со стороны других органов патологии не выявлено.

Осмотр генетика-гинеколога. Кариотип 46, ХУ, наружные половые органы сформированы по женскому типу, яичек в паховых каналах и половых губах не обнаружено, фенотип женский, молочные железы не сформированы, соски слабо пигментированы, телосложение и рост нормальные. Диспропорционально длинные конечности. Оволосение по женскому типу. Диагноз: синдром тестикулярной феминизации. Рекомендовано дообследовать.

ЭКГ. Нормальное положение ЭОС, ЧСС=73 в мин., нормосистолия. аритмия.

Анализ крови на гормоны проводился радиоиммунно-биологическим методом.

Кортизол – 450,1 нмоль/л, тестостерон – 2,2 нмоль/л, пролактин – 2,9 нмоль/л, прогестерон – 0,5 нмоль/л, эстрадиол – 0,2 нмоль/л, ФСГ – 164,3 мМЕ/мл, ЛГ – 61,3 мМЕ/мл, Т4 общий – 129,7 нмоль/л, Т3 общий – 2,4 нмоль/л, ТТГ – 0,5 мМЕ/л, Т4 свободный – 15,1 пмоль/л.

Общий анализ крови и мочи в норме. Биохимический анализ крови в норме.

Рентгенограмма кистей. На снимке отмечается сесамовидная косточка 1 пястнофалангового сустава с обеих сторон, отсутствуют синостозы пястных костей и фаланг. Костный возраст соответствует 13 годам.

Рентгенограмма турецкого седла. Без патологии.

УЗИ щитовидной железы. Без патологии.

УЗИ молочных желез. Ткани молочных желез слабо выражены.

УЗИ гепатобиллиарной системы, поджелудочной железы. Без патологии.

УЗИ почек. Почки с ровным контуром, подвижные при дыхании. Паренхима 15-16 мм, однородная. Справа умеренная атония чашек. Слева единичные рубцовые изменения ЧЛС, уростаза нет.

МРТ органов малого таза. На последовательности сканов мочевого пузыря хорошо заполнен, с четкими, ровными контурами, со стенкой обычного строения и равномерной толщины (до 2 мм). Матка и яичники не дифференцируются. Кости, мягкие ткани и сосуды без анатомических особенностей. В пузырно-прямокишечном пространстве небольшое количество однородной свободной жидкости. Увеличенных лимфоузлов и дополнительных тканевых образований (в том числе подозрительных на яички) в области исследования (от уровня гребешковой линии до границы верхней и средней третей бедра) не найдено. Заключение: Подобная МР-картина наиболее характерна для аномалии развития: агенезии матки с придатками.

УЗИ органов малого таза. За мочевым пузырем определяется нечетко контурирующий гипоэхогенный тяж размером 15 x 3 x 7 мм. Яичники не визуализируются. Свободная жидкость в малом тазу не выявлена.

Образование в малом тазу вероятно следует считать яичком.

Выставлен диагноз: синдром тестикулярной феминизации.

Согласно современным представлениям гонады у больных с СТФ обладают высоким риском малигнизации [4, 5, 6, 8]. Гонадобластома или дисгерминома тестикул встречается в 20-50 процентах наблюдений [5, 7, 9]. С другой стороны, озлокачествление гонад происходит крайне редко в возрасте пациентов младше 20 лет. В связи с этим половые железы рекомендуют сохранять до завершения пубертатного периода и конституционального формирования, а лишь затем производить удаление гонад [5, 7]. Хирургическая тактика в отно-

шении тестикул в настоящее время сводится к лапаротомической гонадэктомии.

Все этапы общения с подобными пациентами необходимо обязательно согласовывать с психиатрами, психотерапевтами и психологами, поскольку даже малейшая ошибка чревата тяжелейшими последствиями, вплоть до суицида.

Поскольку наиболее часто диагностирование СТФ приходится на препубертатный и пубертатный период жизни пациентов, в общении с ними крайне велика роль родителей. Именно им предстоит разделить с докторами моральную и этическую ответственность. Родители определяют в каждом конкретном случае окончательный объем информации для больного. Вероятно, пациенток можно не информировать о том, что у них мужские половые железы и они, по сути дела, имеют мужскую половую принадлежность, хотя имеют женские фенотип и поло-ролевое поведение. Можно указать, что у них дефект X-хромосомы, и их гонады необходимо удалить из-за высокой степени риска озлокачествления в будущем.

Комплекс послеоперационной реабилитации также чрезвычайно важен. Проблемы гормональной заместительной терапии, самоидентификации личности, социальной адаптации крайне сложны.

К сожалению, вопрос о социальной, психологической и сексуальной адаптации таких больных окончательно не решен. Кто, в какой форме и когда должен информировать пациентку об отсутствии перспектив в выполнении репродуктивной функции, необходимости и длительности заместительной терапии – сложнейшая задача для психиатров, гинекологов, эндокринологов и психологов, обширная тема для научных исследований. Вероятно, лишь коллективные усилия родителей, психологов и медицинских работников позволят решить проблему самоидентификации, определяющую качество жизни пациентов в дальнейшем.

#### Литература

1. Беникова Е.А., Бужиевская Т.И., Сильванская Е.М. Генетика эндокринных заболеваний. К.: Наукова Думка. 1993; 151-152
2. Жуковский М.А. Нарушения полового развития. М.: Медицина 1989; 181-193. 98
3. Йен С.С.К., Джаффе Р.Б. Репродуктивная эндокринология. Пер. с англ. М.: Медицина 1998; 1: 402-404.
4. Пищулин А.А., Яровая И.С., Тюльпаков А.Н., Манченко О.В. К вопросу о хирургической тактике при синдроме тестикулярной феминизации. Проблемы репродукции 1999; 5: 43 – 46.
5. Cassio A., Cacciari E., D'Errico A., Balsamo A., Grigioni F.W., Pascucci M.G., Bacci F., Tacconi M., Mancini A.M. Incidence of intratubular germ cell neoplasia in androgen insensitivity syndrome. Acta Endocrinol (Copenh) 1990; 123: 416-422.
6. DeCherney A., Polan M., Lee R., Boyers S. Decision Making in Infertility. BC Decker, 1988.
7. Droegenmueller W., Herbst A., Mishell D., Stenchever M. Comprehensive Gynecology. Mosby Company, 1987.
8. Manuel M., Katayama K.P., Jones Jr. The age of occurrence of gonadal tumors in intersex patients with a Y chromosome. Am J Obstet Gynecol 1976; 124: 293-300.
9. Muller J., Skakkebaek N. Testicular carcinoma in situ in children with the androgen insensitivity (testicular feminisation) syndrome. Br Med J 1984; 288: 1419-1420.

Поступила 08.02.06