

КАЗУИСТИКА В АНАТОМИИ ЧЕЛОВЕКА

Алтайский государственный медицинский университет, г. Барнаул

Налимов М. И.

Научный руководитель: д. м. н., доцент Федина И. Ю.

Кафедра анатомии

Согласно МКБ-10, врожденные пороки развития органов половой системы (ВПР ОПС) составляют 7 блоков (P50-P56). Однако большинство аномалий и нарушений, таких как синдром андрогенной резистентности (E34.5), синдром тестикулярной феминизации (полная форма) и другие состояния, связанные с нарушением чувствительности к андрогенам, относят к болезням эндокринной системы, расстройствам питания и нарушениям обмена веществ (E00-E90), и исключены из списка ВПР ОПС. Связано это с тем, что ВПР ОПС встречаются не изолированно, а в сочетании с нарушениями в других системах органов, представляя собой синдромы множественных ВПР. Это усложняет процесс диагностики и препятствует своевременному выделению подобных заболеваний и оказанию необходимого лечения. А без своевременного вмешательства возможны осложнения и негативное влияние как на репродуктивное здоровье пациента, так и на его психологическое состояние.

Целью данного исследования является анализ ряда клинических случаев, связанных с нарушением развития половой системы, разбор причин их возникновения и особенности функционирования организма при их наличии. В ходе работы мы изучили ряд научных статей, описывающих случаи нарушения развития ОПС, выделили несколько наиболее показательных случаев.

В ходе исследования мы обратили внимание на детей-гуэвидосе, проживающих в изолированной деревне Лас Салинас в Доминиканской Республике. При рождении их классифицируют как девочек, но в период

полового созревания они начинают набирать мышечную массу, появляются мужские гениталии. Связанно это с дефицитом 5-альфа-редуктазы при рождении, препятствующим превращению тестостерона в дигидротестостерон (ДГТ). При недостатке в утробе матери ДГТ наружные половые органы мальчика развиваются как женские. Однако внутренняя ткань половых желез такая же, как у нормального мужчины, а его кариотип равен 46 XY. До 12 лет фенотипически мальчик соответствует девочке, пока в период полового созревания не усиливается выработка тестостерона. С увеличением количества тестостерона в организме в период полового созревания фенотип меняется на мужской: голос становится более глубоким, яички опускаются, имеется тенденция к клиторомегалии или наличию микропениса, начинаются эрекция и эякуляция, развивается мужская психосексуальная ориентация. До конца жизни гуэвидосе ничем не отличаются от обычных мужчин, за исключением скудного роста бороды, отсутствия спада волосяного покрова, отсутствия прыщей и малых размеров предстательной железы.

На территории России также встречались клинические случаи, связанные с псевдогермафродитизмом. В Курскую областную детскую больницу №2 была госпитализирована мать с ребенком 2010 г. р. (на момент вмешательства ребенку было 4 года) с жалобами матери на наличие с рождения у ребенка выпячиваний в обеих паховых областях, случаи ущемления мать отрицала. Ребенок обследован амбулаторно, был направлен на плановое оперативное вмешательство – грыжесечение с обеих сторон. В ходе вскрытия выяснилось, что содержимым правого и левого грыжевого мешка являлись яички с придатком и семявыносящим протоком. На ультразвуковом исследовании органов малого таза был установлен выпот в малом тазу до 12-15 мм высотой, матка и яичники на момент осмотра не лоцировались. Причиной данного заболевания является нарушение работы андрогенового рецептора, активируемого тестостероном и дигидротестостероном. Как и в предыдущем случае, фенотипически пациент имел первичные женские половые признаки, при

этом не имея матки и яичников. Ранняя диагностика и обнаружение синдрома тестикулярной феминизации особенно важны, учитывая риск малигнизации гонад в постпубертатном периоде. Для лечения данного заболевания используется заместительная гормональная терапия с последующим удалением гонад, чтобы избежать их злокачественного перерождения.

Заболевания ОПС могут оказывать огромное негативное влияние на здоровье пациента, его психологическое состояние и репродуктивные способности, поэтому очень важно уделять особое внимание на данные нарушения при диагностике, поскольку их симптомы часто характерны для целых групп заболеваний, что осложняет их обнаружение. Также мы считаем, что эти заболевания нужно вынести в один ряд к ВПР ОПС, чтобы врачи могли чаще обращать на них внимание.

Список литературы:

1. Morris JM. (1953). The syndrome of feminization in male pseudohermaphrodites. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 65, 1192. [https://doi.org/10.1016/0002-9378\(53\)90359-7](https://doi.org/10.1016/0002-9378(53)90359-7)
2. Imperato-McGinley J, Guerrero L, Gautier T, Peterson RE. Steroid 5alpha-reductase deficiency in man: an inherited form of male pseudohermaphroditism. *Science* 1974 Dec 27; 186 (4170): 1213-5.
3. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики (геномика и протеомика наследственной патологии). Учебное пособие для вузов в 2-х томах. Вып. 3. М.: ГЭОТАР-медиа, 2008.
4. Черных В.Б., Курило Л.Ф. Генетический контроль дифференцировки пола у человека. *Генетика*. 2001; 37 (10): 1317–1329, 1475–1485.
5. Гаврилюк В.П., Костин С.В., Статина М.И., Северинов Д.А., Агеева Е.О. Синдром полной нечувствительности к андрогенам у ребенка четырех лет как случайная находка. *Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии*. 2020; 10(1): 89–94. <https://doi.org/10.17816/psaic566>

Как цитировать:

Налимов М. И. Казуистика в анатомии человека. Материалы IX итоговой конференции НОМУИС. Барнаул. *Scientist*. 2023; 4 (26): 312-314.
