

## ВАРИАНТЫ НАРУШЕНИЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА У ДЕТЕЙ С ПРОКСИМАЛЬНОЙ ГИПОСПАДИЕЙ (СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ДИАГНОСТИКЕ)

Володько Е.А.<sup>1</sup>, Окулов А.Б.<sup>1</sup>, Буркин А.Г.<sup>2</sup>, Мираков К.К.<sup>2</sup>, Гаджиев Т.В.<sup>2</sup>, Сангаре К.Д.<sup>1</sup>, Бровин Д.Н.<sup>3</sup>, Аникиев А.В.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Россия;

<sup>2</sup> Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой, Москва, Россия;

<sup>3</sup> Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии, Москва, Россия

**Обоснование.** Достоверная диагностика вариантов нарушения формирования пола (НФП) — научная и неразрешенная медико-социальная задача. Для достижения оптимальных исходов лечения, реабилитации детей с проксимальной гипоспадией и вариантами НФП необходим рациональный комплекс медицинских мероприятий.

**Цель:** повышение эффективности дифференциальной диагностики вариантов НФП посредством применения оптимизированных и комбинированных методов исследования органов малого таза и половых протоков

**Методы.** Диагностическая программа включала: цитогенетическое, молекулярно-генетическое, биохимическое исследование, эхографию органов малого таза с применением трансабдоминального и трансперинеального доступов, эндоскопию половых протоков, диагностически-санационную лапароскопию. Диагностическая программа использована у 116 пациентов в возрасте от одного месяца до 14 лет. Смешанная дисгенезия яичек (СДЯ) верифицирована у 42 пациентов, синдром парциальной нечувствительности к андрогенам — у 17, дефицит 5- $\alpha$ -редуктазы 2-го типа — у 28, парциальная дисгенезия яичек — у 29. Эхографию органов малого таза выполняли трансабдоминальным и разработанным трансперинеальным доступами. Для оценки маскулинности уретры, степени выраженности семенного бугорка, входа во влагалищный отросток урогенитального синуса (ВОУГС) проводили эндоскопию половых протоков по разработанной методике. С целью достоверной характеристики органов малого таза применяли комбинированный метод исследования (эндоскопию половых протоков в сочетании с эхографией органов малого таза). При этом определяли наличие и размеры ВОУГС. Диагностически-санационная лапароскопия выполнена 52 пациентам.

**Результаты.** Установлены характерные эхографические признаки СДЯ, синдрома парциальной нечувствительности к андрогенам, синдрома дефицита 5- $\alpha$ -редуктазы 2-го типа, парциальной дисгенезии яичек. У детей младшего возраста при использовании трансабдоминального эхографического доступа достоверная диагностическая оценка органов малого таза является сложной задачей. Поэтому разработан и использован трансперинеальный доступ, который позволяет эффективно определить строение внутренних половых органов. Для повышения достоверности диагностики ВОУГС целесообразно проведение УЗИ малого таза в сочетании с эндоскопией половых протоков. Это позволяет у всех пациентов выявить ВОУГС различных размеров. Эндоскопия половых протоков по разработанному способу выявила признаки маскулинности уретры у 42 пациентов с СДЯ. Признаки феминности уретры установлены у 17 пациентов с парциальной нечувствительностью к андрогенам. Диагностическая лапароскопия выявила дериваты мюллера протока у всех обследованных пациентов (52). Диагностически-санационная лапароскопия позволяет выполнить биопсию гонад с последующим их гистологическим и иммуногистохимическим исследованием.

**Заключение.** Для достижения положительных результатов коррекции проксимальной гипоспадии у детей с вариантами НФП необходима оптимизированная своевременная диагностическая программа их верификации. Предложенная программа должна быть выполнена до уретропластики с целью установления пола воспитания в первые месяцы жизни и выработки рациональной тактики дальнейшего лечения и реабилитации.

**Ключевые слова:** проксимальная гипоспадия; нарушение формирования пола; эндоскопия половых протоков; лапароскопия; комбинированное исследование органов малого таза; дети.