

ГОНАДОБЛАСТОМА У ДЕВОЧКИ С ДИСГЕНЕЗИЕЙ ГОНАД, НАРУШЕНИЕМ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА 45X/46XY

Петрухина Ю.В.¹⁻³, Коварский С.Л.^{1,2}, Захаров А.И.², Блох С.П.²

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова, Москва, Россия;

² Детская городская клиническая больница им. Н.Ф. Филатова, Москва, Россия;

³ Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента, Москва, Россия

Обоснование. Известно, что риск малигнизации дисгенетичных гонад у пациентов с нарушением полового развития связан с наличием части хромосомы Y— локуса гонадобластомы (GBY).

Клинический случай. Девочка 11 лет была обследована по поводу отставания в росте. Консультирована генетиком, выявлено нарушение формирования пола 45X/46XY. Обследована эндокринологом. Выявлен гипергонадотропный гипогонадизм. Наружные половые органы развиты по женскому типу, правильно. Онкомаркеры отрицательные. Учитывая риск развития гонадобластомы у ребенка с НФП 45X/46XY, проведена диагностическая лапароскопия, на которой выявлены стреклоподобные образования. Проведена резекционная биопсия образований. Гистологическое заключение: гонадобластомы. Проведено дообследование (КТ легких без изменений) и хирургическое лечение: двусторонняя аднексэктомия в онкологическом отделении.

Заключение. Представлен редкий случай НФП 45X/46XY у девочки с правильным строением наружных половых органов по женскому типу. Диагностика позволила выявить гонадобластомы и провести своевременное хирургическое лечение.

Ключевые слова: гонадобластома; нарушение формирования пола; мозаицизм 45X/46XY; дети.