

НФП. ПРОИЗВОДНЫЕ МЮЛЛЕРОВЫХ ПРОТОКОВ У РЕБЕНКА С МУЖСКИМ СТРОЕНИЕМ НАРУЖНЫХ ПОЛОВЫХ ОРГАНОВ

*Петрухина Ю.В.¹, Коварский С.Л.¹, Меновщикова Л.Б.¹, Захаров А.И.²,
Блох С.П.², Бебенина А.А.², Соттаева З.З.², Текотов А.Н.², Струянский К.А.²,
Бетанов З.В.², Агеева Н.А.², Склярова Т.А.²*

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

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

Введение. Нарушение формирования пола — состояние, связанное с клинико-биохимическим проявлением несоответствия между генетическим, гонадным и фенотипическим полом ребенка требующего детального обследования для окончательного выбора половой принадлежности.

Материалы и методы. Мальчик П. в возрасте 1 г, поступил в ДГКБ им. Н.Ф. Филатова с направляющим диагнозом «Крипторхизм слева, абдоминальная форма». При осмотре половые органы сформированы по мужскому типу. Правое яичко в мошонке, левое яичко в мошонке, паховом канале не определяется. При проведении УЗИ левое яичко достоверно не визуализировалось. Ребенку с мужским строением наружных половых органов была проведена диагностическая лапароскопия, на которой обнаружено образование, напоминающее матку, и гонада, напоминающая яичник, расположенная в маточной трубе. Выполнена биопсия гонады, принято решение о дообследовании ребенка.

При гистологическом исследовании гонады морфологическая картина соответствовала streak (гонада со стромой яичника без фолликулов). Кариотипирование методом FISH показало хромосомные нарушения — мозаицизм 46ХУ /45ХО (83 % и 17 %). По результатам гормонального обследования основные показатели соответствовали нормальным значениям. Антимюллеров гормон — 140 нг/мл. Отмечалось некоторое повышение эстрадиола до 73,4 (0,0–51,0). Проведена трехдневная проба с ХГЧ, на котором отмечалось повышение тестостерона до 14,95 нмоль/л.

Результаты. По результатам проведенного обследования у ребенка был сформулирован диагноз: хромосомное НФП 45ХО/46ХУ, смешанная дисгенезия гонад. Учитывая риск гонадобластомы у ребенка с описанным диагнозом, принято решение об удалении streak и дериватов мюллеровых протоков. Было проведено хирургическое лечение: лапароскопическое удаление стрек-гонады, дериватов мюллеровых протоков.

Выводы. При обнаружении производных мюллеровых протоков у детей с мужским строением наружных половых органов необходимо проведение детального обследования: биопсия гонад, консультация генетика, эндокринолога, кариотипирование, гормональное обследование. При выявлении хромосомного НФП 45ХО/46ХУ, смешанной дисгенезии гонад рекомендовано проведение удаление streak и производных мюллеровых протоков, учитывая риск их малигнизации.