

* * *

СОВРЕМЕННЫЙ ВЗГЛЯД НА НАРУШЕНИЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА

Селянина А.П., Козодаева В.И.

Научный руководитель: канд. мед. наук
Е.А. Саркисян

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: обзор; дети; нарушения
формирования пола

Актуальность. Актуальность проблемы определяется распространённостью заболевания в популяции (1 случай на 4500–5000 новорождённых), трудностью верификации нозологического варианта и выбора пола воспитания.

Цель обзора: анализ данных о нарушениях формирования пола (НФП) для обеспечения своевременной диагностики и терапии.

Материалы и методы. Проведён анализ литературы по теме: НФП.

Результаты. Нарушения дифференцировки гонад могут быть вызваны множеством причин: хромосомными, гоносомными вариациями числа копий генов и гормональными. Под влиянием экспрессии генов происходит трансформация в яичник или яичко первичной бипотенциальной гонады, определяющей дальнейшее развитие внутренних и наружных половых органов. При подозрении на НФП особое внимание уделяют анамнезу: наличие родства родителей, приём лекарственных препаратов во время беременности, смерти новорождённых, заболевания репродуктивной системы в анамнезе. Антенатальная диагностика НФП расширена за счёт неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ)-бесклеточного анализа ДНК материнской крови и идентификации последовательности Y-хромосомы, содержащей ген *SRY*, на 7-й неделе беременности. Рекомендовано проведение ультразвукового исследования для оценки генитального фенотипа плода. При недоступности НИПТ анализ кариотипа может быть выполнен с помощью биопсии ворсин хориона или клеток амниотической жидкости. Постнатальная диагностика включает осмотр и пальпацию гениталий, результаты учитываются с помощью шкалы для оценки наружных гениталий. Биохимические тесты включают измерение уровней 17-гидроксипрогестерона, электролитов крови, определение содержания антимюллерова гормона и гонадотропинов. Следующий этап — изучение специфических генов и кариотипирование. Терапия НФП сводится к применению заместительной гормональной терапии эстроген-гестагенными препаратами и хирургической коррекции пола. Однако сейчас применяется тактика отсрочки операции с целью изучения гонадной идентичности, но с учётом риска малигнизации дисгенетических гонад.

Заключение. Для увеличения числа положительных исходов у детей с нарушениями формирования пола необходимо проводить пренатальную диагностику, позволяющую с первых дней жизни определить хромосомный пол ребёнка и разработать тактику по ведению пациента.

* * *