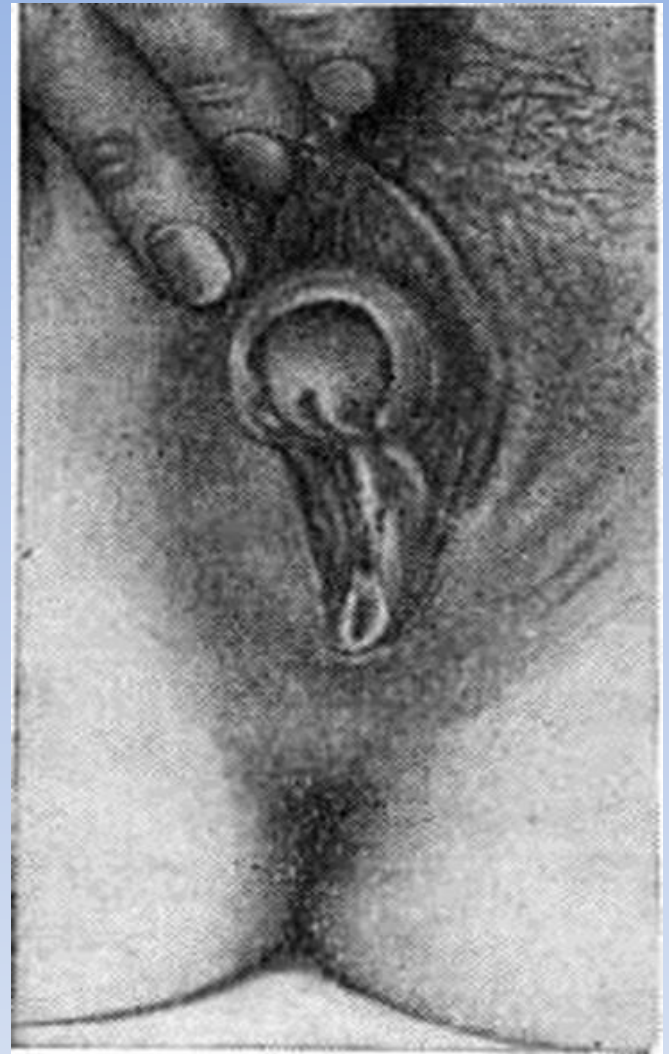




**Мужской  
псевдогермафродити  
ЗМ**

**Мужской псевдогермафродитизм** — состояние, когда имеются яички, но фенотип наружных (иногда и внутренних) половых органов женский, при отсутствии структурных производных парамезонефральных протоков. Мужской псевдогермафродитизм развивается в результате внутриутробных гормональных нарушений: снижение или отсутствие продукции тестостерона, а также неэффективность действия тестостерона на клетки органов-мишеней при нормальном уровне секреции андрогенов и/или дефектов некоторых генов. В зависимости от степени нарушения спектр аномалий наружных гениталий представлен от нормально женских (с укороченным, слепо заканчивающимся влагалищем без шейки матки) до почти нормальных мужских с гипоспадией или крипторхизмом.





DomMedika.com —  
ординаторская врача



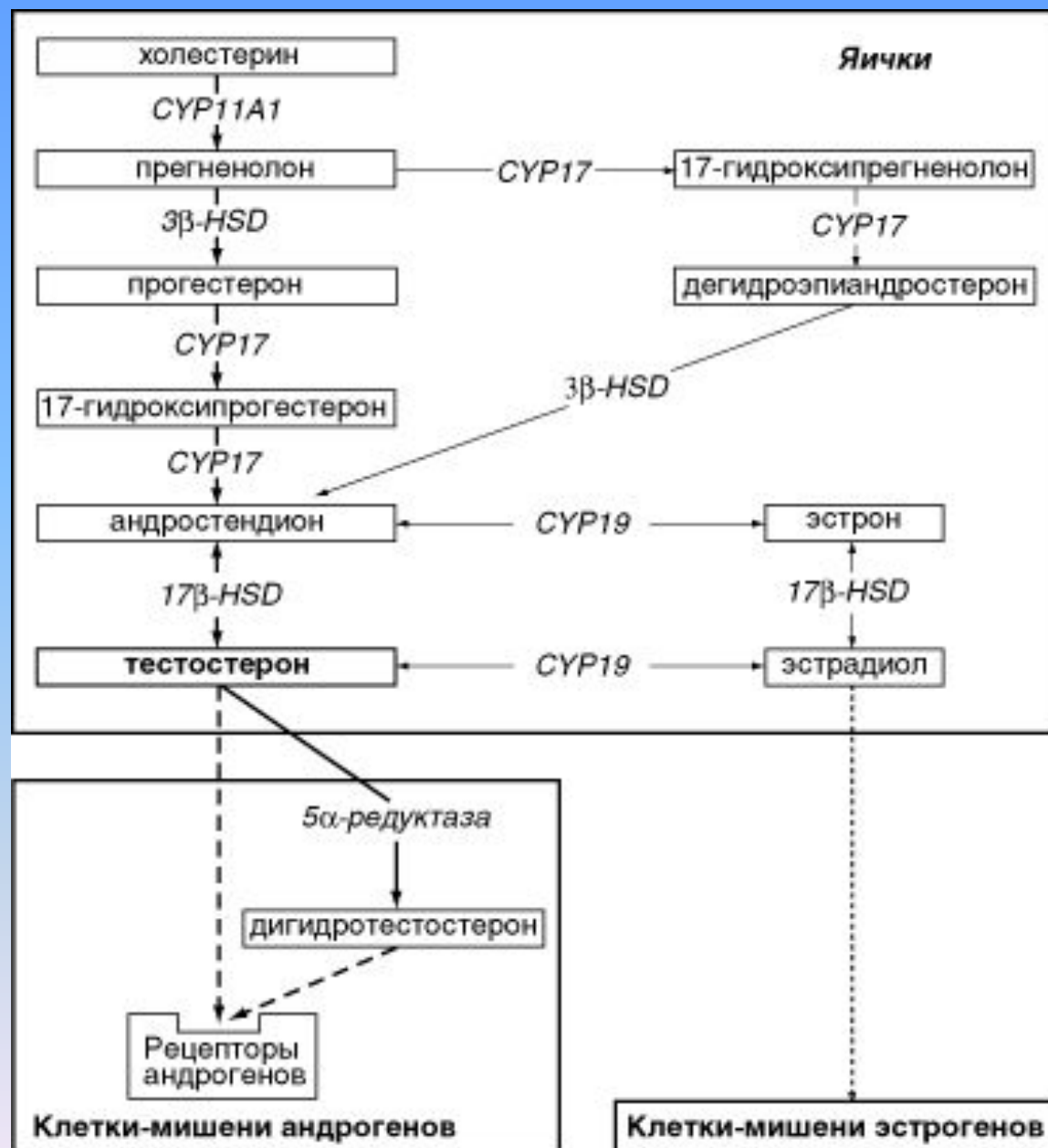
Спорно применение термина «псевдогермафродитизм». Термин «псевдогермафродитизм» был придуман Эдвином Клебсом в 1876 году, задолго до того как, генетическая роль X и Y хромосомы, а также социальные компоненты гендерной идентичности были описаны. По этой причине термин, как правило, используется в случаях несоответствия гонадной ткани внешнему виду гениталий.

Джон Муни, вероятно, один из первых широко известных исследователей феномена псевдогермафродитизма. (Докторская диссертация «Гермафродитизм: изучение сущности человеческого парадокса» 1952)



Псевдогермафродитизм — редкая патология, но ее **этиология** крайне разнообразна:

- синдромы нечувствительности к андрогенам,
- недостаточность 5 $\alpha$ -редуктазы,
- нарушения биосинтеза тестостерона,
- врожденная липоидная гиперплазия надпочечников [мутация гена **STAR** (Steroidogenic Acute Regulatory Protein), 8p11.2];
- недостаточность 3 $\beta$ -гидроксистероиддегидрогеназы,
- недостаточность 17 $\alpha$ -гидроксилазы,
- недостаточность 17 $\beta$ -гидроксистероиддегидрогеназы,
- мутации гена **МИФ**.





При дефектах **5 $\alpha$ -редуктазы** тестикулы продуцируют как тестостерон, так и **мюллеровский ингибирующий фактор**, что обеспечивает регрессию мюллеровских структур и развитие вольфовых структур, как и в норме. Наружные же половые органы развиваются по мужскому типу только при достаточном уровне ДГТ, который при этом синдроме отсутствует. В результате наружные половые органы формируются по женскому типу: влагалище заканчивается слепо, половой член маленький и искривленный, с закрытой крайней плотью и значительной гипоспадией. В периоде полового созревания на фоне повышения чувствительности тканей к тестостерону происходит маскулинизация (развитие мышечной системы и телосложения по мужскому типу), развитие лобкового оволосения, увеличение размеров полового члена и опущение яичек. При обследовании набор хромосом 46XY, значительно повышено соотношение тестостерон/ДГТ, еще более возрастающее на фоне стимуляции хорионическим гонадотропином.

**Синдромы нечувствительности к андрогенам** — группа нарушений, связанных с X-хромосомой и приводящих к формированию частично вирилизированного фенотипа. Самая тяжелая форма — полная нечувствительность к андрогенам — прежде была известна как ***тестикулярная феминизация***. При полной нечувствительности к андрогенам внутриклеточные рецепторы к андрогенам отсутствуют или не функционируют. В итоге не происходит развития вольфова протока, индуцируемого андрогеном. МИФ, однако, синтезируется, поэтому мюллеровы протоки регрессируют, а яички опускаются до пахового кольца.

Частичную нечувствительность к андрогенам (**синдром Райфенштейна**) встречаются гораздо реже, чем полную нечувствительность к андрогенам. При синдроме Райфенштейна наблюдают разные фенотипы: от почти полного отсутствия вирилизации до практически завершённой фенотипической маскулинизации. Между этими крайними вариантами проявления варьируют от незначительной клиторомегалии и небольшого сращения половых губ до явного сочетания признаков мужских и женских гениталий. Недавно были описаны несколько мужчин, у которых единственным признаком нечувствительности к андрогенам была стерильность из-за малого количества или отсутствия сперматозоидов.

## **Синдром Жильбера-Дрейфуса.**

Основным симптомом этого семейного заболевания является выраженная гипоспадия при малом половом члене. Последний кажется смещенным дорсально, находится между вентральными частями раздвоенной мошонки и частично прикрыт ими. Яички опущены, нормальных размеров



**Персистенция овидукта.** Речь идет о фенотипически нормальных мужчинах, у которых нередко имеет место нарушение опускания яичка, хотя в остальном наружные гениталии без особенностей. Если в семье подобные заболевания не встречались, то в большинстве случаев диагноз ставят во время операции по поводу грыжи или крипторхизма. При этом находят (например, в грыжевом мешке) гипоплазированную матку с зачатками труб. Полагают, что причиной заболевания является дефицит антимюллеровского гормона (АМГ, фактора X) или резистентность к нему парамезонефральных протоков.

Нормальный  
мужчина

Недостаточность  
5 $\alpha$ -редуктазы

Синдром  
Рейфенштейна

Полная  
тестикулярная  
феминизация

Нормальная  
женщина

Внутренние  
половые  
органы



Наружные  
половые  
органы



Молочные  
железы





До пубертата

# Лечение ложного мужского гермафродитизма

Псевдогермафродитизм требует срочного лечения. Желательно начать терапию сразу же после того, как будет выявлена патология, иначе в будущем очень высока вероятность развития не только психологических проблем, но и трудностей репродуктивного характера.

Обычно курс лечения псевдогермафродитизма включает в себя пожизненную гормональную терапию, генитальную пластику (если в этом есть необходимость из-за дефектов внешних половых органов).