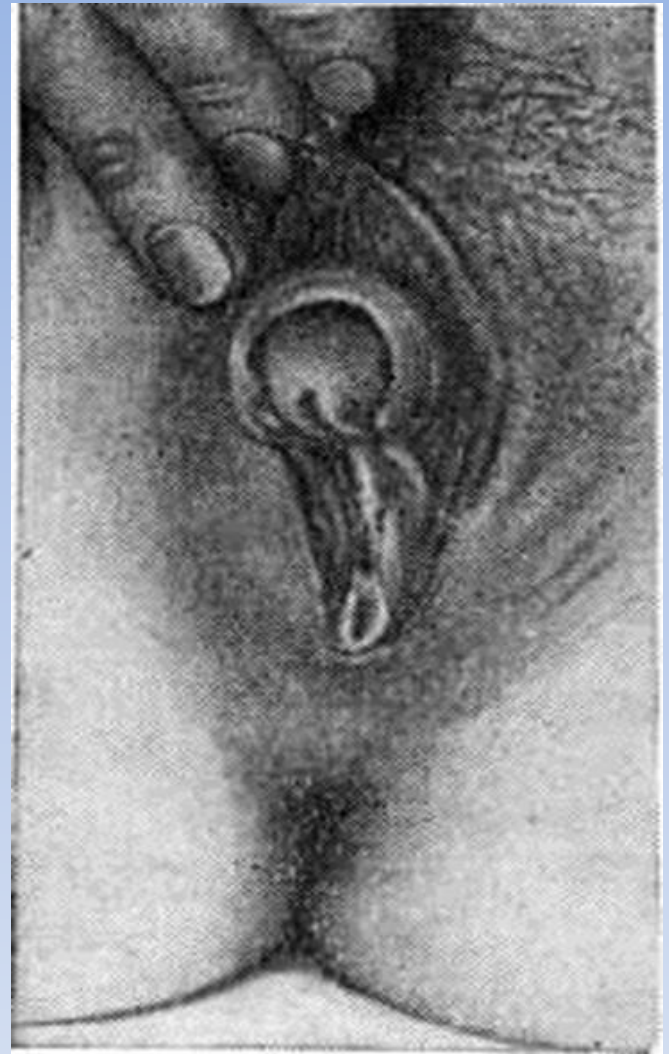




**Мужской
псевдогермафродити
ЗМ**

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



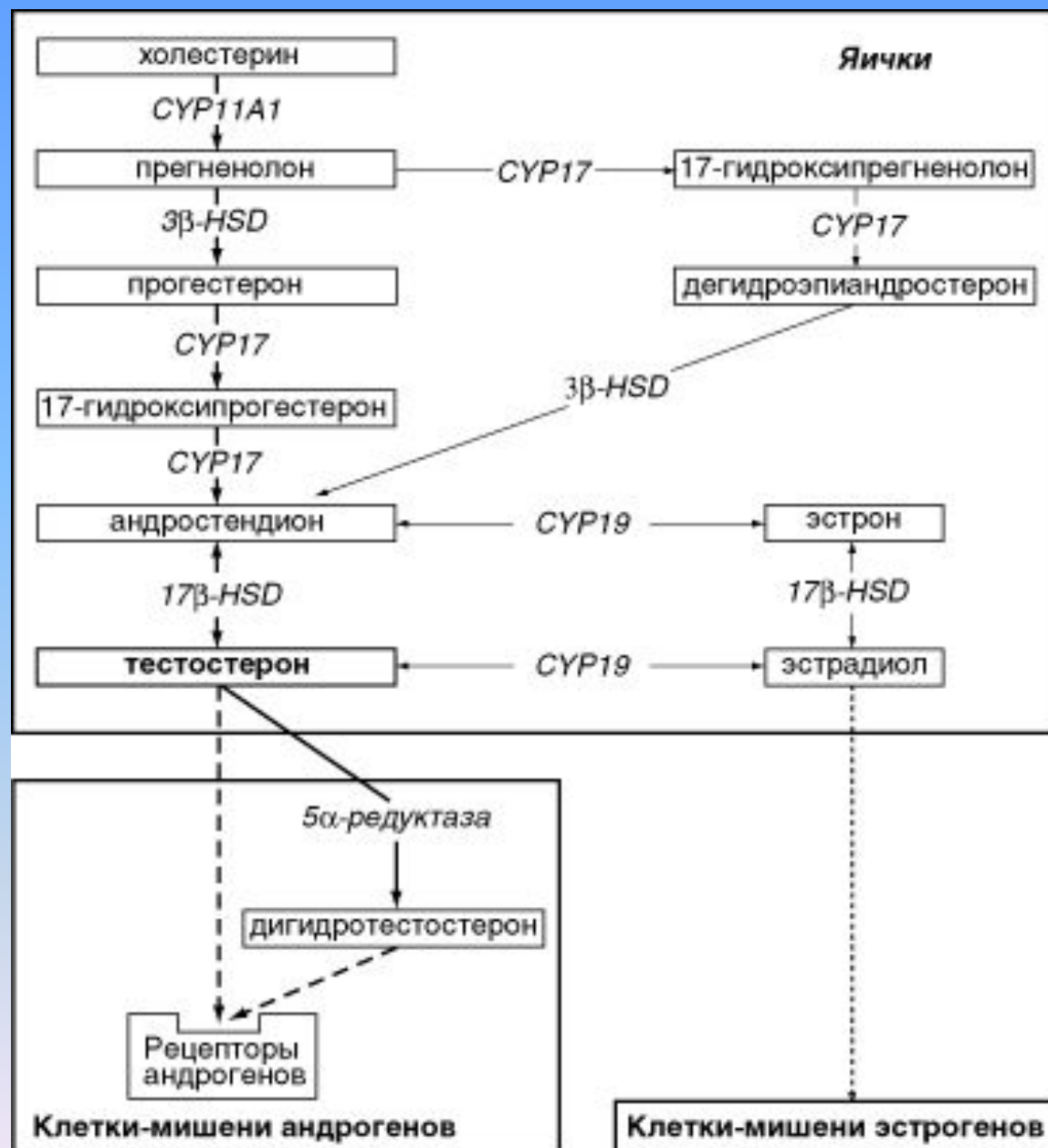
Спорно применение термина «псевдогермафродитизм». Термин «псевдогермафродитизм» был придуман Эдвином Клебсом в 1876 году, задолго до того как, генетическая роль X и Y хромосомы, а также социальные компоненты гендерной идентичности были описаны. По этой причине термин, как правило, используется в случаях 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 α -редуктазы,
- нарушения биосинтеза тестостерона,
- врожденная липоидная гиперплазия надпочечников [мутация гена **STAR** (Steroidogenic Acute Regulatory Protein), 8p11.2];
- недостаточность 3 β -гидроксистероиддегидрогеназы,
- недостаточность 17 α -гидроксилазы,
- недостаточность 17 β -гидроксистероиддегидрогеназы,
- мутации гена **МИФ**.



При дефектах **5 α -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 завершенной 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 α -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).