

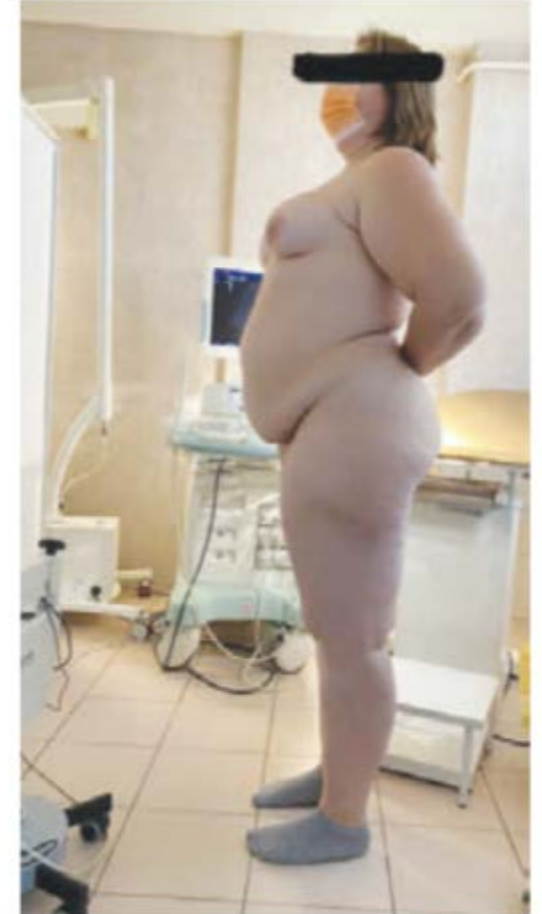
Клинический случай №21
Полная форма синдрома андрогенной
резистентности. E34.5

Введение

Больная N., 41 года, поступила в НИИ СП им. Н.В. Склифосовского с жалобами на **боли внизу живота.**

Анамнез жизни:

- при рождении по соматическому полу она была идентифицирована как новорожденная женского пола;
- росла и воспитывалась в семье как девочка.



Внешний вид пациентки

Анамнез заболевания

- Диагноз впервые был установлен в возрасте 17 лет, когда пациентка обратилась к врачу акушеру-гинекологу с жалобами на **отсутствие менструации**.
- В ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» при комплексном обследовании был выявлен генетический **кариотип 46 XY** и поставлен диагноз: «**Синдром андрогенной резистентности (синдром Морриса)**».
- В период с 1997 по 2019 год больная амбулаторно наблюдалась у врача акушера-гинеколога, неоднократно выполняла УЗИ органов малого таза, однако от оперативного лечения отказывалась в категорической форме.
- В последние два года стали беспокоить тянущие боли внизу живота, учащенное мочеиспускание, а при динамическом УЗИ был отмечен **рост дисгенетических гонад**.

Опрос и осмотр

- При беседе с больной — самоосознание, поло-ролевое поведение и психосоциальная ориентация женские (замужем, воспитывает приемного ребенка).
- При **объективном осмотре**: фенотип женский, телосложение гиперстеническое, рост 180 см, вес 140 кг, индекс массы тела — 43,2, что соответствует ожирению 3-й степени.
- Молочные железы развиты правильно, при пальпации мягко-эластичные.
- Подмышечное и лобковое **оволосение скудное**.
- При **влагалищном осмотре**: наружные половые органы полностью соответствуют женскому фенотипу, длина влагалища по зонду 8 см. При осмотре с помощью зеркала Куско влагалище узкое, заканчивается слепо, шейка матки не визуализируется.

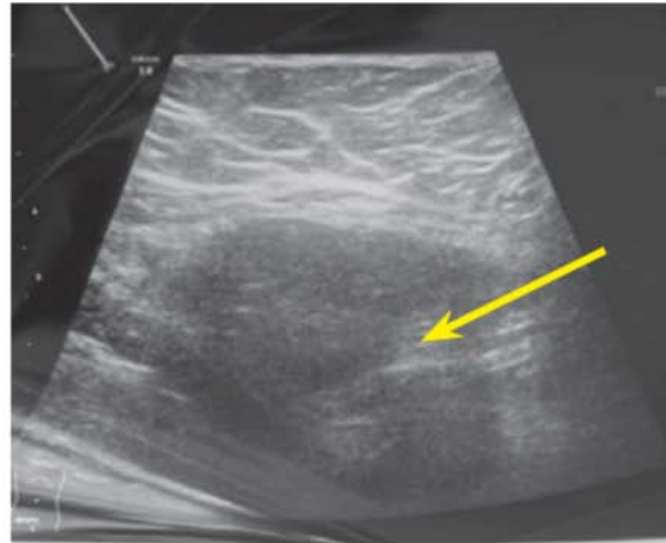
Лабораторные исследования (гормональный фон)

Показатель	Результат	Референсные значения
Тестостерон, нмоль/л	3,260	у мужчин старше 14 лет – 5,76–28,14 нмоль/л; у женщин старше 10 лет – 0,45–3,75 нмоль/л
Прогестерон, нмоль/л	0,46	у мужчин < 0,47 нмоль/л; у женщин по фазам цикла: фолликулиновая – 0,181–2,84 нмоль/л, овуляторная – 0,385–38,1 нмоль/л, лютеиновая – 5,82–75,9 нмоль/л
Лютеинизирующий гормон (ЛГ), мМЕ/мл	33,70	у мужчин – 1,37–13,58 мЕд/мл; у женщин по фазам цикла: фолликулиновая 2,4–12,6 мМЕ/мл, овуляторная – 14–96 мМЕ/мл, лютеиновая – 1–11,4 мМЕ/мл, постменопауза – 7,7–59 мМЕ/мл
Фолликулостимулирующий гормон (ФСГ), мМЕ/мл	24,20	у мужчин – 1,5–12,4 мМЕ/мл; у женщин по фазам цикла: фолликулиновая – 3,5–12,5 мМЕ/мл, овуляторная – 4,7–21,5 мМЕ/мл, лютеиновая – 1,7–7,7 мМЕ/мл, постменопауза – 25,8–134,8 мМЕ/мл

Исследование половых гормонов в крови пациентки

Инструментальные исследования (УЗИ)

- При УЗИ органов малого таза **матка и придатки не определяются.**
- Справа, в области внутреннего пахового кольца, определяется правая гонада.
- Слева в малом тазу визуализируется образование, левая гонада.
- Свободной жидкости в полости малого таза не выявлено.



A

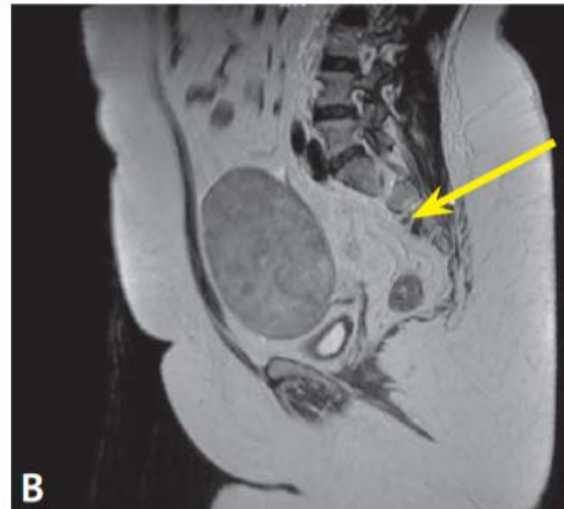
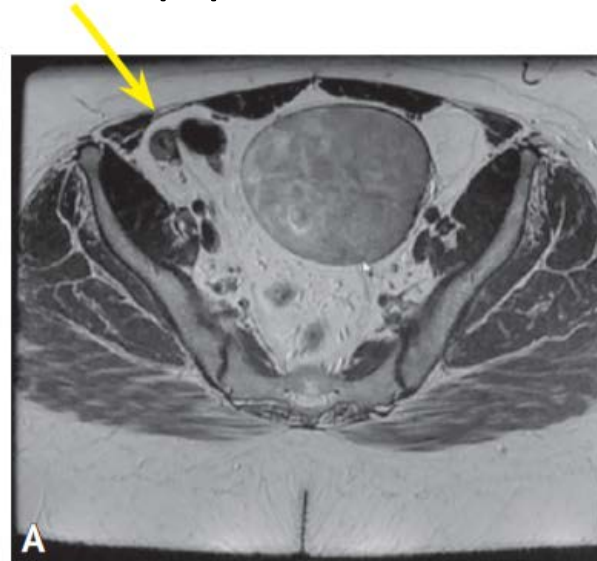


B

Ультразвуковое исследование органов малого таза; А — правая гонада (стрелка), овальной формы, размерами 5,0×7,0 см, с четкими контурами, умеренно пониженной эхогенности; В — левая гонада (стрелка), образование размерами 17×10×16 см, с четкими контурами, умеренно пониженной эхогенности, с кальцинатами

Инструментальные исследования (МРТ)

- Пациентке выполнено МРТ органов малого таза, где обнаружено, что полость малого таза занимает **объемное мягкотканное образование**, деформирующее левую боковую стенку мочевого пузыря.
- В правом паховом канале определяется правая гонада.



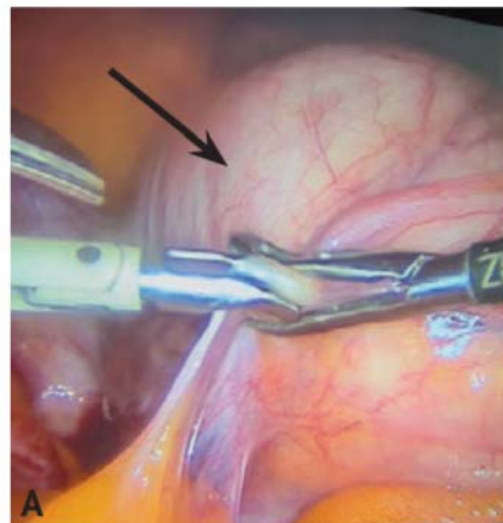
Магнитно-резонансная томография органов малого таза; А — правая гонада (стрелка), овальной формы, размерами 7×3×3 см, гетерогенной структуры, с четкими контурами; В — левая гонада (стрелка), размерами 17×18×19 см, с четкими, неровными контурами, гетерогенной структуры, с включениями кальцината.

Инструментальные исследования (денситометрия)

- Для уточнения состояния фосфорно-кальциевого обмена выполнена рентгеноденситометрия поясничного отдела позвоночника и левого тазобедренного сустава.
- Минеральная плотность кости поясничных позвонков и проксимального отдела левой бедренной кости оказалась **в пределах ожидаемой возрастной нормы.**

Оперативное вмешательство

- После получения результатов дообследования пациентке было выполнено оперативное вмешательство в объеме **лапароскопической гонадэктомии** с обеих сторон.
- Интраоперационно при ревизии органов малого таза было обнаружено, что весь малый таз занимает объемное образование — левая гонада.
- В области внутреннего пахового кольца справа визуализировалась правая гонада.



Лапароскопия: А — левая гонада (стрелка), размерами 20×20 см, плотной консистенции, на широком основании, исходит из левого внутреннего пахового кольца; В — правая гонада (стрелка), размерами до 7 см, овоидной формы, белесоватого цвета, плотной консистенции

Послеоперационный период

- Послеоперационный период протекал без осложнений, пациентка была выписана в удовлетворительном состоянии на 3-и сутки после операции.
- По результатам гистологического исследования: **промежуточная андробластома без признаков малигнизации.**



Обсуждение

- К одному из вариантов нарушения формирования пола XY относят **«синдром андрогенной резистентности» (САР)**, в котором различают полную и неполную форму.
- По данным различных источников, САР встречается с частотой **1:10000–1:65000** у генетических мужчин.
- **САР, полная форма** (синонимы: синдром Морриса, синдром тестикулярной феминизации, синдром феминизации яичек, ложный мужской гермафродитизм) — генетическое заболевание, при котором имеет место дефект гена рецептора к андрогенам, локализованного на коротком плече X-хромосомы (Xq11–12). Данное заболевание наследуется по X-сцепленному рецессивному типу и часто имеет семейный анамнез.

Обсуждение

- Ведущая роль в патогенезе заболевания связана с **отсутствием чувствительности тканей к андрогенам** (тестостерону, дигидротестостерону).
- При CAH отсутствуют женские внутренние половые органы (матка, маточные трубы, яичники). Основное проявление заболевания – отсутствие менструаций.
- Находящиеся в брюшной полости семенники часто подвергаются **малигнизации**, гонадобластома тестикул встречается в 20–50% случаев. В связи с этим половые железы рекомендуют удалять после завершения пубертатного периода жизни девушки и ее конституционального формирования.
- **Лечение** заключается в хирургической гонадэктомии и назначении заместительной гормональной терапии (ЗГТ) в последующем, так как после удаления гонад имеется риск развития тяжелого остеопороза.

Авторы

М.М. Дамиров - Отделение острых гинекологических заболеваний ГБУЗ «Научно-исследовательский институт скорой помощи им. Н.В. Склифосовского ДЗМ» Российская Федерация, 129090, Москва.

И.В. Анчабадзе - Отделение острых гинекологических заболеваний ГБУЗ «Научно-исследовательский институт скорой помощи им. Н.В. Склифосовского ДЗМ» Российская Федерация, 129090, Москва.

А.А. Медведев - Отделение острых гинекологических заболеваний ГБУЗ «Научно-исследовательский институт скорой помощи им. Н.В. Склифосовского ДЗМ» Российская Федерация, 129090, Москва.

М.А. Еременко - Отделение острых гинекологических заболеваний ГБУЗ «Научно-исследовательский институт скорой помощи им. Н.В. Склифосовского ДЗМ» Российская Федерация, 129090, Москва.

Источник: Дамиров М. М. и др. Клинический случай полной формы синдрома андрогенной резистентности //Журнал им. НВ Склифосовского «Неотложная медицинская помощь». – 2023. – Т. 12. – №. 2. – С. 327-332.