

Клинический случай №7
Синдром Свайера. Q56.4

Введение

Пациентка 30 лет обратилась в клинику с жалобами на **аменорею**.

- В семейном анамнезе не было случаев бесплодия, аменореи, аномалий развития наружных половых органов или крипторхизма.
- При физикальном обследовании пациентка является **фенотипически женщиной** с нормально развитыми женскими наружными половыми органами.
- Развитие молочных желез пациентки в пределах нормы для ее возраста (стадия Таннера 5).
- Волосы в подмышечных впадинах и на лобке **недоразвиты** (стадия Таннера 2).

Физикальное обследование

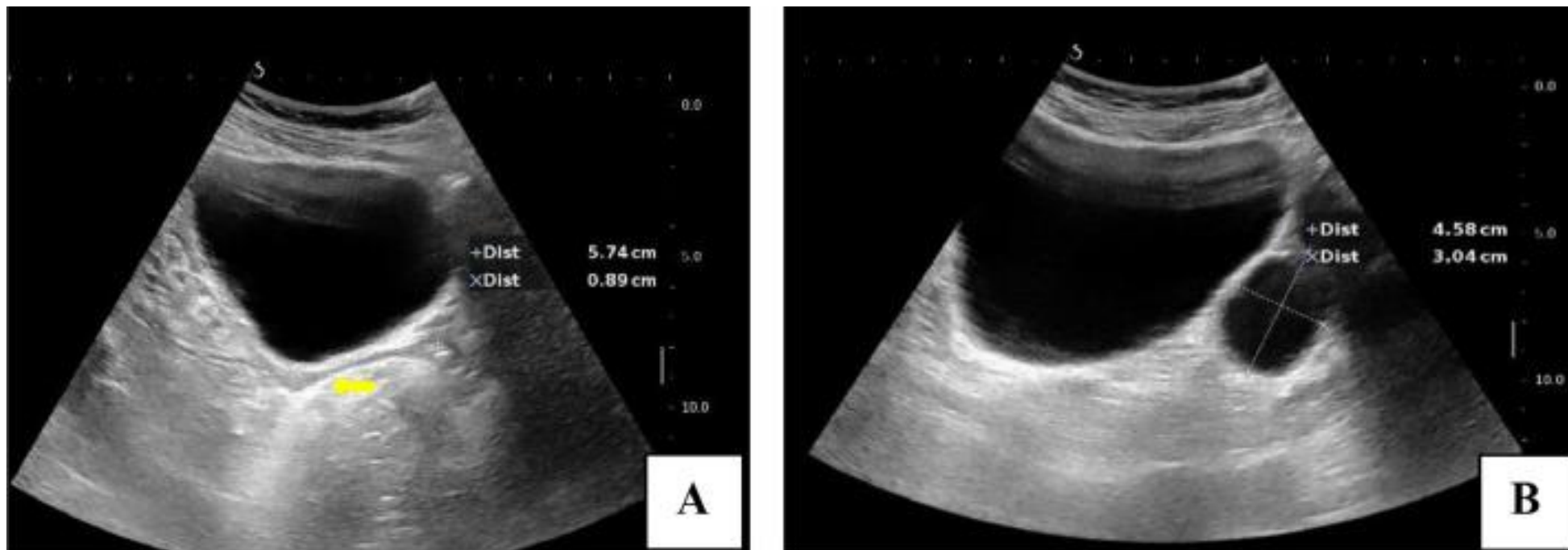


А – нормальное развитие груди пациентки, В – недостаточное оволосение подмышечных впадин

Инструментальное обследование (УЗИ)

- На УЗИ была обнаружена **гипопластическая матка** размером 5,7 × 0,8 см.
- В левой подвздошной области, непосредственно перед левыми внутренними подвздошными сосудами, была отмечена хорошо очерченная **анэхогенная структура размером 4,5 × 3 см без видимой фолликулоподобной структуры**.
- Правый яичник не виден.
- При ультразвуковом исследовании органов малого таза и паховой области не было обнаружено признаков внематочной беременности в брюшной полости или паховой области.

Инструментальное обследование (УЗИ)

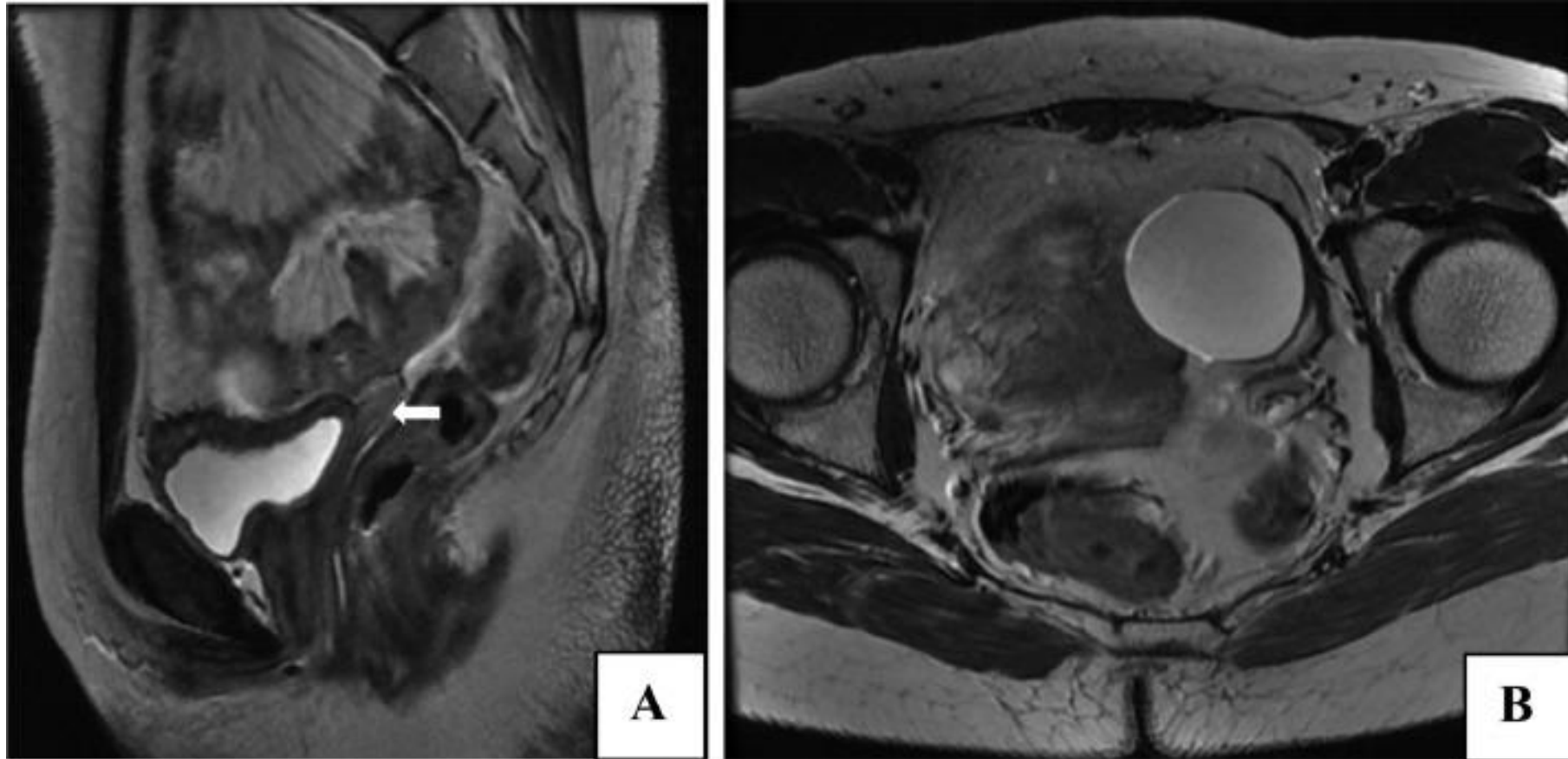


А – гипопластическая матка (показана стрелкой), В - анэхогенная кистозная структура в левой подвздошной области

Инструментальное обследование (МРТ)

- МРТ подтвердила результаты УЗИ, выявила гипопластическую матку и кистозное образование левой подвздошной области в области предполагаемого расположения левого яичника.
- Правый яичник не визуализируется.
- На основании клинического обследования и результатов визуализации был поставлен **предварительный диагноз** - полная дисгенезия половых желез с гипопластической маткой.

Инструментальное обследование (МРТ)



А – гипопластическая матка (показана стрелкой), В - кистозная структура в левой подвздошной области

Лабораторные исследования

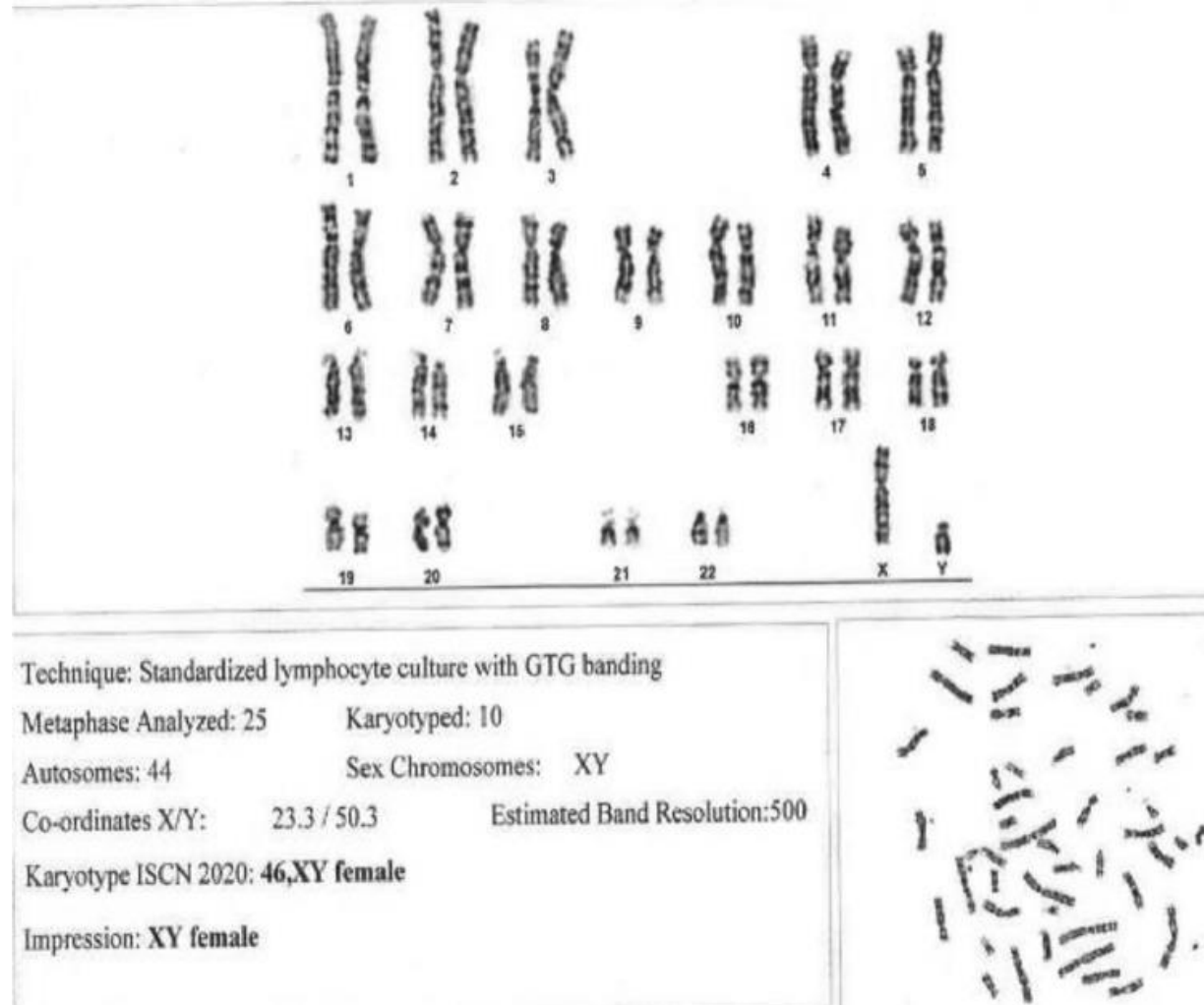
- Гормональное исследование крови выявило **гипергонадотропно-гипогонадизм** с высокими уровнями сывороточного фолликулостимулирующего гормона (ФСГ), лютеинизирующего гормона (ЛГ) и низкими уровнями эстрадиола и тестостерона {ФСГ: 91 МЕ/мл, ЛГ: 54 мМЕ/мл, эстрадиол: 12 пг/мл, тестостерон: 1,07 нг/мл}.
- Уровни **пролактина**, тиреотропного гормона (ТТГ) и бета-хорионического гонадотропина человека в сыворотке крови (**β-ХГЧ**) в **пределах нормы**.



https://www.freepik.com/free-vector/medical-lab-blood-test-from-sample-tube-human-hand-person-holding-vial-near-list-with-results-flat-vector-illustration-report-medicine-concept-banner-website-design-landing-web-page_29119298.htm

Цитогенетическое исследование

- Исследование выявило **кариотип 46-XY**, что подтверждает предполагаемый диагноз полной дисгенезии половых желез или **синдром Свайера**.
- Пациентке была рекомендована **операция по удалению левой диспластической гонады** из-за риска развития злокачественного новообразования.



Цитогенетическое исследование пациентки

Обсуждение

- **Синдром Свайера** — редкий синдром, связанный с полной дисгенезией гонад — наблюдается у фенотипически женщин с кариотипом 46-XY.
- Патогенез данного состояния включает **мутацию в ДНК-связывающем участке гена SRY**, присутствующем на Y-хромосоме, который играет решающую роль в развитии половых желез. Дисгенетическая гонада склонна к злокачественным преобразованиям, таким как дисгерминома, гонадобластома и т.д.
- Проявляется **первичной аменореей** или **задержкой полового созревания**.
- Своевременная диагностика помогает в выборе подходящих стратегий ведения пациента, таких как заместительная гормональная терапия и гонадэктомия.
- **Ультразвук** обычно является первым методом визуализации, который используется при обследовании таких пациентов. **MPT** используется во вторую очередь для локализации недоразвитых гонад.

Обсуждение

Синдром Свайера схож с синдромом тестикулярной феминизации, в таблице перечислены основные отличия данных патологий.

Признак	Синдром Свайера	Синдром тестикулярной феминизации
Кариотип	46-XY	46-XY
Мутация	Отсутствие гена SRY на Y-хромосоме. Недостаточное развитие яичек.	X-сцепленная мутация в гене рецептора андрогена. Невосприимчивость к андрогенам.
Гормоны	Низкий уровень тестостерона, низкий уровень АМГ	Высокий уровень тестостерона, нормальный АМГ
Фенотип	Женский	Женский
Внутренние половые органы	Недоразвитые гонады	Семенники
Мюллеровские структуры	Присутствуют в различной степени	Отсутствуют
Семенники	Отсутствуют	Присутствуют

АВТОРЫ

Swasti Pathak – Dr. Ram Manohar Lohia Institute of Medical Sciences, Lucknow, Uttar Pradesh, India.

Gaurav Raj – Dr. Ram Manohar Lohia Institute of Medical Sciences, Lucknow, Uttar Pradesh, India.

Rishabh Pratap – Dr. Ram Manohar Lohia Institute of Medical Sciences, Lucknow, Uttar Pradesh, India.

Shivam Singh – Dr. Ram Manohar Lohia Institute of Medical Sciences, Lucknow, Uttar Pradesh, India.

Источник: Pathak S. et al. Late presentation of Swyer syndrome: A case report //Radiology Case Reports. – 2023. – Т. 18. – №. 9. – С. 3295-3298.