НАБЛЮДЕНИЕ ПОДРОСТКОВ С НАРУШЕНИЕМ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА, ОБУСЛОВЛЕННЫМ Y-ПОЗИТИВНЫМ ГОНОСОМНЫМ МОЗАИЦИЗМОМ

Райгородская Н.Ю., Болотова Н.В., Черных В.Б., Морозов Д.А., Опарина Н.В., Корнеева К.А.

Фенотипическая вариабельность Y-позитивного гоносомного мозаицизма обуславливает отсутствие единой тактики выбора пола, наблюдения и лечения пациентов. **Цель:** оценить физическое, соматическое и половое развитие подростков с НФП, обусловленным мозаицизмом по Y-хромосоме.

Материалы и методы: проведена динамическая оценка соматического и полового развития 7 неродственных пациентов в возрасте 12 – 15 лет с различными вариантами Y-позитивного гоносомного мозаицизма. Возраст на момент постановки диагноза варьировал от 3 мес до 12 лет. Период наблюдения составил от 2 до 12 лет, средний срок наблюдения – $9,6 \pm 3,5$ лет. Средний возраст на момент последнего обследования – $13,4 \pm 1,2$ лет. В мужском поле воспитываются 5 пациентов, в женском – 2 пациентки, в том числе у одной выполнена смена пола в возрасте 4 лет. Проведены изучение анамнеза, осмотр, оценка физического и полового развития, УЗИ гонад и внутренних гениталий; определение гонадотропных и половых гормонов в сыворотке крови: ЛГ, ФСГ, тестостерона, эстрадиола; онкомаркеров герминативных опухолей: АФП, бета-ХГЧ, ЛДГ.

Результаты: По данным анамнеза двойственное строение наружных половых органов при рождении имели 6 из 7 детей, феминный фенотип – 1 пациентка. Хирургическая коррекция наружных гениталий в соответствии с выбранным полом выполнена детям в возрасте от 1,5 до 4,5 лет ($3,1 \pm 1$ года). При первичном обследовании дисгенетичные гонады обнаружены у 5 детей, выполнена гонадэктомия; овотестикулярные гонады – у одного ребенка, имевшего $SR Y^{++}$ мозаицизм $46,XX/47,XX,idic(Y)(p11.2)$, выполнена сепарация гонад с сохранением овариального компонента; тестикулы в паховых каналах – у одного пациента, проведена орхиопексия. Производные Мюллеровых протоков различной степени развития были обнаружены у 6 пациентов, в том числе у 4 пациентов мужского пола (удалены) и у 2 пациенток женского пола (сохранены).

При обследовании в возрасте 11 – 12 лет отмечена задержка роста ($SDS - 2,4 \pm 0,7$), установленная у 5 из 7 (67%) детей, в сочетании с нарушением пропорций тела и укорочением нижнего сегмента тела у 3 (43%) мозаиков. Костный возраст соответствовал паспортному – 5, опережал паспортный возраст на 1 – 1,5 года у двоих. Аномалии строения аортального клапана диагностированы у 3 (43%) пациентов, пороки развития почек – у 2 (28%) пациентов. Самостоятельная инициация пубертата зафиксирована у 4 (57%) пациентов, трое детей (57%) не имели признаков самостоятельного пубертата в результате отсутствия ($n=1$) либо гипотрофии ($n=2$) гонад. Наиболее ранним проявлением функциональной недостаточности гонад являлось повышение уровня ФСГ у 6 (86%) пациентов в возрасте $11,3 \pm 0,4$ лет. Повышение концентрации ЛГ определено у двоих, допубертатные показатели ЛГ и половых гормонов – у 2, пубертатные показатели ЛГ и половых стероидов – у 3 пациентов. По результатам УЗИ и определения онкомаркеров крови, герминативные опухоли не диагностированы.

Выводы: 1) Для пациентов с НФП, связанным с мозаицизмом по Y-хромосоме, характерна задержка роста (67%) в сочетании с диспропорциональным развитием (43%) и отсутствие признаков самостоятельного пубертата (43%); врожденные аномалии развития. 2) Наиболее ранним проявлением функциональной недостаточности половых желез являлось повышение уровня ФСГ в возрасте $11,3 \pm 0,4$ лет. 3) комплексное динамическое наблюдение пациентов с НФП, обусловленным гоносомным мозаицизмом, необходимо для своевременного выявления патологии соматического и полового развития.