

ID: 2015-05-3928-T-5120

Тезис

Лизункова В.А.

Диагностика врожденных форм гипогонадотропного гипогонадизма у пациентов с патологией полового развития*ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России*

Цель: определить врожденные формы гипогонадотропного гипогонадизма у пациентов с патологией развития пола.

Материал и методы. Проведен анализ обследования 7 пациентов с патологией полового развития в возрасте от 7 месяцев до 18 лет. На момент обследования оценивались: костный возраст, SDSроста. Проведена оценка полового развития. Уровень гормонов в сыворотке крови: ЛГ, ФСГ, тестостерона. Всем пациентам проведен молекулярно-генетический анализ методом параллельное секвенирование, панель custom Ampliseq_HP (гипопитуитаризм).

Результаты. Все пациенты имели кариотип 46, XY. При оценке физического развития показатели SDSроста [-1;-2] - 2 пациента, [<-2] - 2 пациента, [>+2] - 1 пациент. Двусторонний крипторхизм с паховой ретенцией тестикул - 4 пациента, у двоих из них на момент обследования была проведена орхиопексия, объем тестикул 2 – 3 см³. У 1 пациента 1г. крипторхизм сочетался с пахово-мошоночной грыжей, расщелиной твердого неба. У 3 пациентов - микропения. Задержку полового развития имели 3 пациента, в сочетании с аносмией 2 пациента 14-16 лет. При гормональном обследовании у всех пациентов отмечались нулевые базальные значения гонадотропных гормонов. Стимуляционная проба с гонадолиберинем проведена у 5 пациентов пубертатного возраста. Выброс ЛГ в ответ на стимуляцию в среднем составил 4,45 мМе/мл, ФСГ – 8,5 мМе/мл.

Критериями отбора пациентов для генетического исследования, являлись: 1) клинические признаки врожденного гипогонадизма: паховый крипторхизм, микропения, сочетание крипторхизма с пороками развития лицевой области, аносмия; 2) гормональные критерии: низкий базальный уровень гонадотропинов; отсутствие выброса гонадотропных гормонов на стимуляцию.

В результате генетического обследования получены: гетерозиготная мутация p.S241Y в гене SPRY4, гетерозиготная мутация p.P26I в гене FGF8, 3 гетерозиготные мутации p.R371H в гене HS6T1 p.V356L в гене WDR11, гемизиготная мутация c.1402_1403insTG в гене KAL1.

Выводы:

- 1) проведение комплексного клинико-гормонального обследования пациентов с патологией полового развития позволило определить показания для молекулярно-генетического обследования;
- 2) проведение молекулярно-генетических исследований позволило верифицировать врожденные формы гипогонадотропного гипогонадизма в детском возрасте.

Ключевые слова: гипогонадизм, молекулярно-генетическое обследование