

по данным комбинированной оценки уродинамики верхних и нижних мочевых путей составила 84%.

Функциональный характер уродинамической обструкции, обусловленный пузырно-мочеточниковыми рефлюксами, в постнатальном периоде был подтверждена в 11 (64,7%) наблюдениях по данным урологического обследования и у 9 (52,9%) детей была диагностирована инфекция мочевыводящей системы с неполным опорожнением мочевого пузыря.

В настоящее время живы 39 детей. Один ребёнок погиб при явлениях уросепсиса в возрасте 3 месяцев, причиной которого стал двусторонний рефлюсированный уретерогидронефроз V степени.

Проведённое обследование и катamnестическое наблюдение в течение 3-х лет подтвердили органический характер уродинамических нарушений у 23 (92%) детей. Хирургическая коррекция пороков была произведена 12 (52,2%) детям. Клиническая картина пиелонефрита выявлена у 14 (60,9%) детей.

Функциональный характер уродинамических расстройств постнатальное урологическое обследование подтвердило в 13 (76,5%) наблюдениях. Наличие пузырно-мочеточникового рефлюкса было выявлено у 13 (76,5%) детей, нейрогенная дисфункция мочевого пузыря – у 10 (58,8%), инфекция мочевыводящей системы – у 14 (82,3%). Оперативное лечение проведено 1 (5,9%) ребёнку.

Таким образом, предложенные критерии диагностики обструктивных уропатий органического и функционального характера в период внутриутробного развития плода обладают высокой надёжностью, что позволяет рекомендовать их для применения в практическом здравоохранении.

**Обсуждение.** Эхография является важным методом функциональной оценки мочевыводительной системы плода. Пренатальное уродинамическое обследование и детальная оценка функции нижних мочевых путей показала существенные отклонения от нормы при формировании у плодов обструктивных уропатий. Сопоставляя динамику роста размеров чашечно-лоханочной системы плода и состояния нижних мочевых путей необходимо отметить резко выраженную диспропорцию между ростом емкости мочевого пузыря, скоростью выведения мочи и частотой мочеиспускания в сочетании с неполным опорожнением мочевого пузыря и большим количеством остаточной мочи. Проведённые исследования показали, что степень расширения лоханки и мочеточника не является дифференциально-диагностическим критерием органического или функционального характера уродинамической обструкции. Однако, используя принцип оценки состояния верхних мочевых путей в сопоставлении с уродинамикой нижних мочевых путей плода, можно с достаточной степенью точности провести пренатальный дифференциальный диагноз вариантов пороков. Критериями функционального варианта уродинамической обструкции лоханочно-

мочеточникового и пузырно-мочеточникового сегментов являлась их пузырная зависимость. Органическое поражение этих сегментов не сопровождалось изменением размеров лоханки и мочеточника в процессе наполнения и опорожнения мочевого пузыря. Органический вариант уродинамической обструкции в нашем исследовании, обусловленный органическим стенозом, характеризовался отсутствием динамики изменения переднезаднего размера лоханки в процессе естественного наполнения и опорожнения мочевого пузыря плода.

**Заключение.** Благодаря методу пренатальной функциональной диагностики нижних мочевых путей, получены принципиально новые данные о том, что в патогенезе обструктивных уропатий у плода, помимо окклюзионных процессов мочевого тракта, важная роль принадлежит функциональным нарушениям уродинамики в процессе внутриутробного развития. Пренатальное исследование уродинамики нижних мочевых путей целесообразно при наличии у плода патологии со стороны мочевыводительной системы, по результатам которого строится план и определяется объем дальнейшего постнатального обследования. Такой подход избавляет новорождённого от ненужного инструментального обследования на нижних мочевых путях, ускоряет постановку и верификацию диагноза и обеспечивает начало лечения на доклиническом этапе развития заболевания.

#### Библиографический список

1. Стручкова, Н.Ю. Значение эхографии в пренатальной диагностике патологии мочевыводительной системы: Автореф. Дис... кан. мед. наук / Н.Ю. Стручкова. – М., 2000. – 21 с.
2. Гельдт, В.Г. Постнатальная оценка обструктивных уропатий, выявленных пренатально / В.Г. Гельдт // Детская хирургия. – 2005. – № 6. – С. 12-16.
3. Красовская, Т.В. Диагностические критерии функционального и органического поражения лоханочно-мочеточникового сегмента у новорожденных / Т.В. Красовская // Детская хирургия. – 2002. – №2. – С. 17-20.
4. Campbell, S. The antenatal measurement of fetal urine production / S. Campbell // J. Obstet. Gynecol. Br. Commow. – V.80. – 1973. – P. 680.
5. Wladimiroff, J.W. Fetal urine-production rates in normal and complicated pregnancy / J.W. Wladimiroff, S. Campbell // Lancet. – V.1. – 1974. – P. 151-154.
6. Grignon, A. Urinary tract dilatation in utero: classification and clinical applications / A. Grignon // Radiology. – 1986. – V. 160. – P. 645-647.
7. Чехонацкая, М.Л. Оценка уродинамики нижних мочевых путей плода при физиологическом течении беременности / М.Л. Чехонацкая, П.В. Глыбочко, В.Н. Демидов // Урология. – 2005. – №2. – С. 60-63.
8. Чехонацкая, М.Л. Оценка функции мочевыводительной системы плода при физиологическом и патологическом течении беременности: Автореф. дис.... д-ра мед. наук / М.Л. Чехонацкая. – Саратов, 2006. – 42 с.
9. Чехонацкая, М.Л. Антенатальное прогнозирование развития инфекции мочевой системы у новорождённого / М.Л. Чехонацкая, П.В. Глыбочко, В.Н. Демидов // Пренатальная диагностика. – 2005. – Т.4. – № 2. – С. 111-115.

УДК 616-055.9-052-07-08 (045)

Оригинальная статья

### КРИТЕРИИ КЛИНИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ И ВЫБОР ЛЕЧЕБНОЙ ТАКТИКИ У ПАЦИЕНТОВ С НЕОПРЕДЕЛЕННОСТЬЮ ПОЛА

**Н.В. Болотова** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, зав. кафедрой пропедевтики детских болезней, детской эндокринологии и диабетологии, профессор, доктор медицинских наук; **Д.А. Морозов** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, директор НИИ фундаментальной и клинической уронефрологии СГМУ, зав. кафедрой хирургии детского возраста им. Н.И. Захарова, профессор, доктор медицинских наук; **Н.Ю. Райгородская** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, ассистент кафедры пропедевтики детских болезней, детской эндокринологии и диабетологии, научный сотрудник НИИ уронефрологии, кандидат медицинских наук; **Д.А. Жарков** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, ассистент кафедры хирургии детского возраста, научный сотрудник НИИ уронефрологии; **М.М. Григорьева** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, НИИ фундаментальной и клинической уронефрологии, научный сотрудник; **Е.Н. Цмокалюк** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, НИИ фундаментальной и клинической уронефрологии, научный сотрудник.

## CRITERIA OF CLINICAL DIAGNOSTICS AND CHOICE OF TREATMENT STRATEGY IN CHILDREN WITH DISORDERS OF SEXUAL DEVELOPMENT

**N.V. Bolotova** – Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Head of Department of Children Diseases Propaedeutics, Children Endocrinology and Diabetology, Professor, Doctor of Medical Science; **D.A. Morozov** – Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Director of Saratov Scientific Research Institute of Fundamental and Clinical Urology, Head of Department of Pediatric Surgery, Professor, Doctor of Medical Science; **N.Ju. Raygorodskaya** – Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Department of Children Diseases Propaedeutics, Children Endocrinology and Diabetology, Research Assistant of Saratov Scientific Research Institute of Fundamental and Clinical Urology, Candidate of Medical Science; **D.A. Zharkov** – Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Department of Pediatric Surgery, Research Assistant of Saratov Scientific Research Institute of Fundamental and Clinical Urology; **M.M. Grigorjeva** – Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Research Assistant of Saratov Scientific Research Institute of Fundamental and Clinical Urology; **E.N. Tsmokalyuk** – Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Research Assistant of Saratov Scientific Research Institute of Fundamental and Clinical Urology.

Дата поступления — 01.10. 09 г.

Дата принятия в печать — 15.02.10 г.

**Н.В. Болотова, Д.А. Морозов, Н.Ю. Райгородская и др.** Критерии клинической диагностики и выбор лечебной тактики у пациентов с неопределенностью пола. Саратовский научно-медицинский журнал, 2010, том 6, № 1, с. 178–182.

В течение последних 3-х лет число больных, обследуемых в клиниках Саратовского медицинского университета по поводу патологии полового развития, возросло в 3,54 раза. Особого внимания заслуживают пациенты с нарушением формирования пола (НФП), когда своевременная диагностика определяет выбор половой принадлежности и прогноз социальной реабилитации ребенка. Целью работы явилось на основании комплексного обследования детей с неопределенной половой принадлежностью оценить структуру нарушений формирования пола в г. Саратове, критерии выбора гражданского пола и тактики хирургического лечения. Материалы и методы: за период с 2006 по 2008 гг. обследовано 58 детей с различными вариантами НФП в возрасте от 0 до 17 лет. Обследование включало клиническую оценку наружных половых органов, цитогенетические исследования: кариотипирование и Fish, гормональные исследования, эхографию мошонки и органов малого таза, цистоскопию, диагностическую лапароскопию с биопсией и последующим морфологическим исследованием. Результаты: структуру НФП в г. Саратове составляют aberrации половых хромосом – 21,4%; дисгенезия гонад – 26,2%; овотестикулярное нарушение формирования пола – 2,3%, 46,XX тестикулярное нарушение формирования пола – 2,3%, с синдромом тестикулярной феминизации – 4,7%. В статье описаны критерии выбора гражданского пола и хирургического лечения данных пациентов. Заключение: новорожденные с аномальным строением наружных половых органов должны быть обследованы в специализированных центрах при участии многопрофильной команды. Необходимо проведение кариотипирования и ультразвукового сканирования сразу после рождения с целью установления генетического и гонадного пола ребенка.

**Ключевые слова:** нарушение формирования пола, половые хромосомы, дисгенезия гонад.

**N.V. Bolotova, D.A. Morozov, N.U. Raygorodskaya et al.** Criteria of Clinical Diagnostics and Choice of Treatment Strategy in Children with Disorders of Sexual Development. Saratov Journal of Medical Scientific Research, 2010, vol. 6, № 1, p. 178–182.

The number of patients with disorders of sexual development (DSD) has increased in 3.54 times during the last three years. The aim is to define the structure of intersexual disorders in children from Saratov, criteria of gender assignment and surgical approach. During the period of three years (from 2006 till 2008) 58 children with DSD aged 0 – 17 were examined. Assessment of external genitals, cytogenetic investigation, hormonal tests were performed. Imaging studies included ultrasonography, cystourethroscopy and laparoscopy with histological investigation. Considering the data DSD in children from Saratov compose sex chromosome DSD – 21.4 %, Gonadal dysgenesis – 26.2%, ovotesticular DSD – 2.3%, 46,XX testicular DSD – 2.3 %, complete androgen insensitivity syndrome - 4.7%. The criteria of gender assignment and surgical approach have been described in the article. The research concludes that the infants with intersexual genitals should be examined in special care centers by multispecialty team. It is necessary to perform the karyotype test and ultrasonic study in newborns to detect the genetic and gonadal gender of the child.

**Key words:** disorders of sexual development, sex chromosome, Gonadal dysgenesis.

На протяжении многих веков пациенты с неопределенной половой принадлежностью оставались за пределами понимания практических врачей. «Гермафродитизм» – термин, образованный комбинацией слов Гермес и Афродита, впервые описан у Пауля во II веке н.э. как очень унизительный дефект для обоих полов. Семьи, где рождались дети с двойственным строением наружных половых органов, старались ограничить их взаимодействие со сверстниками, избегали обращения к специалистам. Социальный конфликт пациентов определялся аномальным анатомическим строением наружных половых органов, гормональной недостаточностью, невозможностью воспроизводства потомства, что вело к формированию тяжелых психологических расстройств [1, 2].

С развитием цитогенетической и молекулярной диагностики сделан революционный шаг в понимании этиопатогенеза заболеваний полового развития [3]. С возникновением детской пластической хирургии

появилась возможность ранней феминизирующей и маскулинизирующей коррекции наружных половых органов с последующим воспитанием ребенка в едином гражданском и фенотипическом поле. Наконец, расширены возможности гормонотерапии, обеспечивающей формирование вторичных половых признаков и социальное поведение пациентов согласно выбранному полу.

Накопление знаний и возрастающий интерес специалистов к данной проблеме определили новые задачи: 1) необходимость создания единых международных рекомендаций выбора половой принадлежности и тактики ведения пациентов; 2) введение генетических основ патологии пола в классификацию заболеваний; 3) проведение хирургической пластики наружных половых органов согласно выбранному полу в течение первого года жизни ребенка; 3) решение вопросов этики и социальной защиты пациентов с неопределенностью пола. В августе 2006 г. Европейской ассоциацией эндокринологов был принят консенсус по оказанию помощи детям с неопределенностью пола [4]. В основу консенсуса положена новая номенклатура и классификация заболеваний,

**Ответственный автор** – Райгородская Надежда Юрьевна  
410040, г. Саратов, пр. 50 лет Октября д. 77, кв. 12,  
Тел.: 8(8452) 52 51 87, 8 9271208781,  
E-mail: raigorodskaya@rambler.ru

сопровождающихся интерсексуальным строением наружных половых органов. Предложено отказаться от термина «гермафродитизм», как этически неприемлемого и заменить его термином «нарушение формирования пола» (НФП). В группу нарушений формирования пола следует отнести новорожденных, имеющих: а) интерсексуальное строение наружных половых органов; б) изолированную мошоночную гипоспадию или гипоспадию в сочетании с крипторхизмом, микропенисом; в) несоответствие фенотипического пола кариотипу ребенка. Номенклатура и классификация заболеваний построена с учетом генетических и морфологических основ патологии пола. Так, «ложный мужской гермафродитизм» определен как 46, XY Нарушение формирования пола; «ложный женский гермафродитизм» как 46, XX Нарушение формирования пола; «Истинный гермафродитизм» заменен на «Овотестикулярное нарушение формирование пола»; пациенты с аномалией половых хромосом и интерсексуальным строением наружных гениталий объединены в группу: Секс-хромосомные нарушения формирования пола. Для достижения успешного результата лечения, пациенты с нарушением формирования пола должны быть обследованы в специализированных центрах при участии опытной многопрофильной команды, включающей педиатра-эндокринолога, генетика, хирурга и/или уролога, гинеколога, психиатра или психолога.

С 1996 года на базе клиник детской эндокринологии и хирургии детского возраста Саратовского государственного медицинского университета проводится обследование детей с нарушением формирования пола. За эти годы накоплен достаточный опыт работы с подобными пациентами. Новый этап в развитии данного направления начат в результате создания Саратовского НИИ фундаментальной и клинической уронефрологии. В течение последних 3-х лет число больных, обследуемых в клиниках по поводу патологии полового развития, возросло в 3,54 раза. Это связано с прицельным вниманием к пациентам данного профиля, совершенствованием методов диагностики и хирургического лечения, расширением контактов с ведущими Российскими и Европейскими центрами патологии пола, достижением высокой комплаентности пациентов и их родителей. Целью данной работы явилось на основании комплексного обследования детей с неопределенной половой принадлежностью оценить структуру нарушений формирования пола в г. Саратове, критерии выбора гражданского пола и тактики хирургического лечения.

**Методы.** За период с 2006 по 2008 гг. обследовано 58 детей с различными вариантами НФП в возрасте 0-12 мес. – 14 детей; 13 мес.-3 лет – 27 детей; 4-10 лет – 10 детей; 11-17 лет – 7 пациентов. Дети были обследованы при совместном участии генетика, детского эндокринолога, хирурга, уролога, врачей ультразвуковой диагностики, морфолога. За время пребывания в клинике проводилась верификация диагноза, выбор половой принадлежности и тактики хирургической коррекции пола. Алгоритм обследования включал: 1) изучение анамнеза заболевания, оценку наружных половых органов, орхио- и генитометрию, измерение артериального давления; 2) цитогенетическое исследование: кариотипирование и FISH – анализ интерфазных клеточных ядер в препаратах культуры лимфоцитов периферической крови с использованием ДНК-зондов на центромерные районы хромосом X (DXZ1) и Y (DYZ1 или DYZ3); 3) Эхографию мошонки, паховых областей и органов малого таза при по-

мощи аппарата «Simens SONOLANE G 40»; 4) при невозможности визуализации гонад методом ультразвукового сканирования выполнялась лапароскопическая полостная операция и брюшной полости с проведением биопсии гонад и последующим морфологическим исследованием; 5) гормональное обследование включало определение содержания гонадотропинов и половых стероидов в сыворотке крови методом ИФА, проведении 3-х дневной диагностической пробы с хорионическим гонадотропином. Для пробы использовали синтетический аналог гонадотропина препарат «Прегнил» в дозе 5000 ед на 1 м<sup>2</sup> площади поверхности тела ребенка. Проба считалась положительной при уровне тестостерона выше 3,5 нмоль/л у препубертатных мальчиков; 6) уретрография и цистоуретроскопия проводились пациентам с мошоночной и промежуточной формами гипоспадии.

**Результаты.** При анализе анамнестических данных было отмечено, что возраст первичного обращения пациентов с неправильным строением наружных гениталий в специализированный диагностический центр составил: 0-6 мес. – 13 детей, 7-12 мес. – 4 ребенка; 13 мес.-3 лет – 23 ребенка. Двое детей впервые обратились за медицинской помощью в подростковом возрасте: в 15 и 17 лет. Большинство пациентов были направлены детским хирургом или урологом – 31 (73,8%); эндокринологом направлены 7 (16,7%) детей; педиатром – четверо (9,5%) пациентов. Несмотря на аномальное строение наружных половых органов, кариотипирование при рождении было проведено лишь 2-м детям (4,7%), в возрасте 1-3 мес. – 12 детям (28,6%); 4-12 месяцев – 14-ти (33,3%). В возрасте 1-го – 3-х лет кариотип определен у 9-ти детей (21, 4%); у 7-ми (16,6%) пациентов – в возрасте старше 3-х лет.

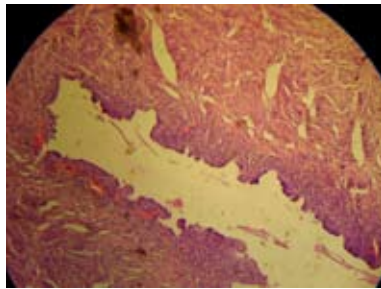
По результатам объективного обследования основные клинические варианты НФП (n = 42) были представлены:

- 1) Интерсексуальным строением наружных половых органов (7): при наличии пальпируемых гонад (5), при отсутствии пальпируемых гонад (18);
- 2) Сочетанием одно- или двустороннего крипторхизма и гипоспадии (14);
- 3) Сочетанием крипторхизма и микропении (5);
- 4) Изолированной промежуточной гипоспадией (11) или в сочетании с микропенией (2);
- 5) Феминным строением наружных гениталий при кариотипе 46, XY (3).

При проведении цитогенетического обследования секс-хромосомное НФП выявлено у 7 пациентов, кариотип которых был представлен сложными формами мозаицизма, численными и структурными абберациями хромосом (табл.). 46, XX Нарушение формирования пола имели 17 детей. Из них у 1 пациента обнаружено 46, XX тестикулярное нарушение формирования пола (синдром XX-men), у 16-ти диагностирована врожденная дисфункция коры надпочечников. В дальнейшем девочки с врожденной дисфункцией коры надпочечников были исключены из исследования. 46, XY Нарушение формирования пола выявлено у 34 пациентов.

Эхографическое и лапароскопическое исследование проводились с целью установления гонадного пола. В результате визуальных методов диагностики производные Мюллеровых протоков (гипоплазированная матка, фаллопиевы трубы) обнаружены у 11 пациентов с односторонним (8) и двусторонним (3) крипторхизмом, из них кариотип 46, XY имели 8 детей, секс-хромосомные варианты НФП (46,XY / 45, X;





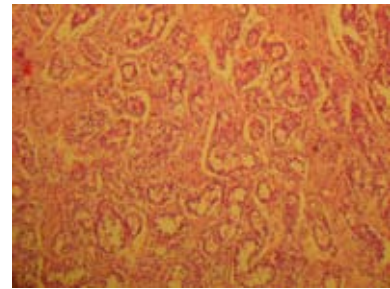
А)

Фрагменты матки с единичными кистозными железами в эндометрии



Б)

Фрагмент маточной трубы обычного гистологического строения



В)

Недифференцированная ткань яичка: каналцы с элементами атрофии, между которыми отмечается массивное разрастание соединительнотканых волокон

Рис. 1. Препарат гонады и дериватов Мюллеровых протоков пациента Т., окраска гематоксилин-эозином. Гистологическое строение материала соответствует дисгенезии гонад

**45,X [10] / 47, XXY [6] / 46, XX [2] / 46, XY [12]** – 3 детей. Стрековые гонады с обеих сторон визуализированы у 2-х детей с кариотипом 46,XY и женским строением наружных половых органов, остальные дети имели стрековую гонаду с одной стороны и testis с контрлатеральной. Во всех случаях дисгенезии гонад выполнялась тубгонадэктомия. После хирургического удаления производных мюллеровых протоков и дисгенетичной гонады, клинический диагноз был подтвержден морфологически. На рис. 1 представлен микропрепарат матки (А), маточной трубы (Б), недифференцированной гонады (В).

У одного ребенка 3,5 лет с кариотипом 47,XX+mar / 46, XX (11% / 89%), воспитываемого в мужском паспортном поле, при проведении диагностической лапароскопии обнаружены овотестис с обеих сторон, хорошо развитая матка, маточные трубы (рис. 2). При морфологическом исследовании подтверждено наличие зрелой овариальной и дисгенетичной тестикулярной ткани в составе гонады.

Исследование функциональной способности гонад выполнено на основании диагностической пробы с хорионическим гонадотропином. Отрицательный ответ гонад на введение хориогонина выявлен у 9 детей, у остальных пациентов проба свидетельствовала о сохранной функциональной способности тестикул.

Верификация диагноза проводилась на основании совокупности данных цитогенетического, эхографического и лапароскопического обследования, функциональных гормональных тестов и морфологической диагностики. Смешанная дисгенезия гонад установлена у 10 детей, имеющих кариотип 46, XY (7) и секс-хромосомные варианты НФП (3). Полная дисгенезия гонад – у 2-х пациентов с кариотипом 46,XY и женским строением наружных половых органов. Овотестикулярное нарушение формирования пола диагностировано у 1 ребенка. У остальных детей с НФП заподозрена патология биосинтеза и метаболизма андрогенов, требующая подтверждения молекулярно-генетическими методами исследования. Структура нарушений формирования пола представлена в таблице.

На основании результатов проведенного обследования, женский гражданский пол был выбран у 5 детей при синдроме тестикулярной феминизации (2), овотестикулярном нарушении формирования пола (1), полной дисгенезии гонад (2). У остальных детей был выбран мужской гражданский пол. Ошибочная идентификация паспортного пола при рождении,

повлекшая за собой необоснованное назначение терапии, зафиксировано в 3-х случаях. Изменение гражданского пола произведено 1 ребенку с овотестикулярным НФП в возрасте 3,5 лет.

Хирургическая коррекция проводилась в соответствии с выбранной половой принадлежностью. Во всех случаях дисгенезии гонад производили удаление дериватов мюллеровых протоков и стрековой гонады. При выборе мужского пола выполнялись орхиопексия, маскулинизирующие реконструктивно-пластические операции. Детям с синдромом тестикулярной феминизации выполнена гонадэктомия, выгинопластика в период пубертата. При овотестикулярном НФП в соответствии с выбранным женским полом проведена феминизирующая пластика наружных гениталий и сепарация овотестис с удалением тестикулярной и сохранением овариальной ткани.

**Обсуждение.** Критериями для выбора пола во всех случаях явились: внешний вид наружных гениталий и возможность их хирургической коррекции соответственно выбранному полу, локализация и функциональная способность гонад, чувствительность периферических тканей к андрогенам при вы-

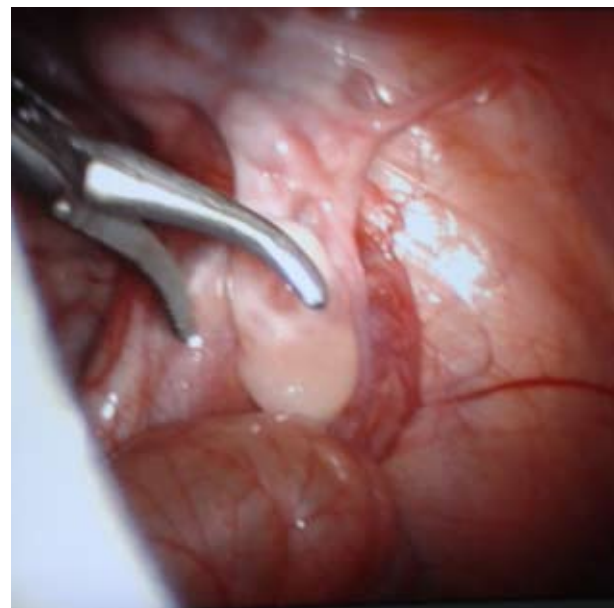


Рис. 2. Лапароскопическая картина внутренних гениталий пациента С., 3,5 лет с овотестикулярным нарушением формирования пола. Правая маточная и правая гонада, состоящая из 2-х отсеков различной по структуре ткани

Таблица

Структура нарушений формирования пола у детей (по данным Саратовского регистра патологии пола), n = 58

| Вариант нарушения формирования пола                                   | кариотип                                              | Кол-во |
|-----------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|--------|
| Секс-хромосомное нарушение формирования пола                          |                                                       | 7      |
|                                                                       | o 46, XYqh+                                           | 2      |
| Смешанная дисгенезия гонад                                            | o 48, XУУУ\ 45, X\ 46, XY (60% / 25% / 25%)           | 1      |
|                                                                       | o 45, X [10] / 47, XXY [6] / 46, XX [2] / 46, XY [12] | 1      |
| Овотестикулярное нарушение формирования пола;                         |                                                       | 2      |
|                                                                       | o 46, XY / 45, X                                      | 1      |
|                                                                       | o 47, XX+mar / 46, XX (11% / 89%)                     |        |
| 46, XX Нарушения формирования пола                                    |                                                       | 17     |
| 46, XX тестикулярное нарушение формирование пола (XX-men)             | 46, XX                                                | 1      |
| Врожденная дисфункция коры надпочечников                              | 46, XX                                                | 16     |
| 46, XY Нарушения формирования пола                                    | 46, XY                                                | 34;    |
| Смешанная дисгенезия гонад                                            |                                                       | 7      |
| Полная дисгенезия гонад                                               |                                                       | 2      |
| Дефекты биосинтеза, метаболизма и периферического действия андрогенов |                                                       | 23     |
| - Синдром полной тестикулярной феминизации                            |                                                       | 2      |

боре мужского пола, потенциал для фертильности, желание родителей и социальная ситуация семьи. Так, в случае смешанной дисгенезии гонад при наличии мошоночного яичка и положительной пробе с хорионическим гонадотропином предпочтение отдавалось выбору мужского паспортного пола. При патологии биосинтеза и метаболизма андрогенов решающее значение имела чувствительность периферических тканей, развитие фаллоса и возможность хирургической коррекции наружных половых органов. Наиболее значимым критерием выбора пола при овотестикулярном НФП явилось наличие зрелой функциональной овариальной ткани в составе овотестиса, определяющей возможность спонтанного пубертата и потенциал для фертильности.

#### Заключение:

1. По данным Саратовского регистра патологии пола, частота пациентов с нарушением формирования пола составляет 6 на 100 больных детского эндокринологического стационара. В структуре нарушений формирования пола пациенты с аномалией количества и структуры половых хромосом составляют 21,4%; пациенты с дисгенезией гонад – 26,2%; с овотестикулярным нарушением формирования пола – 2,3%, с 46, XX тестикулярным нарушением формирования пола – 2,3%, с синдромом полной тестикулярной феминизации – 4,7 %

2. Всем детям с двойственным строением наружных половых органов, двусторонним крипторхизмом и/или проксимальными формами гипоспадии необходимо проведение кариотипирования и ультразвукового сканирования сразу после рождения с целью установления генетического и гонадного пола ребенка.

3. Новорожденные с аномальным строением наружных половых органов должны быть обследованы в специализированных центрах при участии многопрофильной команды. Следует избегать определения гражданского пола до окончательной экспертной оценки новорожденного.

#### Библиографический список:

1. David, M. Sex Determination and Differentiation / M. David, P. Donahoe // N. England Journal. – 2004. – V.350. – S.4. – P. 367-378.
2. Clinical and biological assessments of the undervirilized male / M. Nicolino, N. Bendelac, N. Jay et al. // BJU International. – 2004. – V. 93. – P. 20-25.
3. Курило, Л.Ф. Частота и структура хромосомных аберраций у пациентов с репродуктивной недостаточностью / Л.Ф. Курило // Медицинская генетика. – 2007. – Т.6. – № 10. – С. 41-45.
4. Consensus Statement on Management of Intersex Disorders / P. Lee, C. Houk, S. Ahmed, I. Hughes // J. PEDIATRICS. – 2006. – Vol. 118. – N. 2. – P. e488-e500.

УДК616.617+616.62]-002-007-089.163/.168.1-053.2(045)

Оригинальная статья

### СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ТЕЧЕНИЯ ПЕРИОПЕРАЦИОННОГО ПЕРИОДА У ДЕТЕЙ С РАЗЛИЧНЫМИ ВАРИАНТАМИ КОРРЕКЦИИ ПУЗЫРНО-МОЧЕТОЧНИКОВОГО РЕФЛЮКСА

**П.В. Глыбочко** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, ректор, член-корр. РАМН, профессор, доктор медицинских наук; **А.А. Свистунов** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, проректор по общим вопросам, зав. кафедрой фармакологии и клинической фармакологии, зав. отделом клинической фармакологии и патофизиологии НИИ фундаментальной и клинической уронефрологии, профессор, доктор медицинских наук; **О.Л. Морозова** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, доцент кафедры патофизиологии, старший научный сотрудник отдела клинической фармакологии и патофизиологии НИИ фундаментальной и клинической уронефрологии, кандидат медицинских наук; **Д.А. Морозов** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, зав. кафедрой хирургии детского возраста, директор НИИ фундаментальной и клинической уронефрологии, профессор, доктор медицинских наук; **Б.В. Долгов** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, ассистент кафедры хирургии детского возраста, зав. отделением детской уроандрологии клиники детской хирургии, кандидат медицинских наук; **Ф.К. Напольников** – ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, ассистент кафедры хирургии детского, кандидат медицинских наук.