

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАРУШЕНИЯ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА, 46 XY, SRY+



© В.Д. Анкина*, Е.В. Морозова, А.Ф. Веснина, Л.В. Савельева

ГНЦ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии имени академика И.И. Дедова» Минздрава России, Москва, России

Люди, рожденные с нарушениями формирования пола (далее — НФП), представляют особую когорту пациентов, поскольку их наблюдение и лечение требует содружественной работы эндокринологов, гинекологов, хирургов и психологов. Так, проведение гонадэктомии в более позднем возрасте ассоциировано с высоким риском развития герминогенных опухолей, а несвоевременно инициированная заместительная гормональная терапия определяет некорректное развитие вторичных половых признаков и параметров роста. Перед специалистами стоит цель помочь таким пациентам реализовать репродуктивные планы и обеспечить полноценную жизнь в социуме. Правильная тактика ведения определяется во многом уровнем информированности пациента и его родителей. Таким образом, одной из важнейших обязанностей врачей является предоставление им актуальных данных об этих состояниях. Нами представлен клинический случай нарушения формирования пола, с кариотипом 46 XY, положительным геном SRY, который отражает значимость концепций международного консенсуса в ведении пациентов с данным состоянием.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: нарушение формирования пола; дисгенезия гонад; заместительная гормональная терапия; гонадэктомия.

CLINICAL CASE OF DISORDER OF SEX DEVELOPMENT, 46 XY, SRY+

© Vlada D. Ankina*, Elena V. Morozova, Anna F. Vesnina, Larisa V. Savel'eva

Endocrinology Research Centre, Moscow, Russia

People, who born with disorders/differences of sex development (hereinafter -DSD) represent a special cohort of patients, because their observation and treatment requires the cooperative work of endocrinologists, gynecologists, surgeons and psychologists. The execution of gonadectomy at a later age is associated with a high risk of development of herminous tumors, and untimely initiated hormone replacement therapy determines incorrect development of secondary sexual characteristics and growth parameters. The goal of specialists is to help such patients realize their reproductive plans and ensure a full life in society. The right management tactics are largely determined by the level of awareness of the patient and his/her parents. Thus, one of the most important duties of doctors is to provide them with up-to-date data on these conditions. We present a clinical case of disorders/differences of sex development with karyotype 46 XY, positive SRY gene, which reflects the importance of concepts of international consensus in patients with this condition.

KEYWORDS: disorders/differences of sex development; gonadal dysgenesis; hormone replacement therapy; gonadectomy.

АКТУАЛЬНОСТЬ

Люди, рожденные с нарушениями формирования пола (далее — НФП), представляют особую когорту пациентов, поскольку их наблюдение и лечение требует содружественной работы эндокринологов, гинекологов, хирургов и психологов. Неотъемлемой частью ведения пациентов с НФП является психологическая поддержка [1], но они вынуждены сталкиваться с дополнительными социальными барьерами из-за интимного характера этого состояния [2]. По результатам анализа более 70 статей, Utari A. и соавт. отметили следующие проблемы: 1) сексуальные расстройства, неудовлетворенность половой жизнью, отсутствие определенности в реализации репродуктивных планов; 2) низкое качество жизни (в большинстве описанных случаев связано с поздним лечением НФП); 3) гендерная дисфория, ведущая к идентификации себя вплоть до небинарного гендера; 4) консервативное отношение

родителей и общества; 5) социально-культурные, религиозные и экономические установки, диктующие выбор мужского пола как более предпочтительного [3].

Перед специалистами: эндокринологами, гинекологами и психологами — стоит непростая задача предоставить пациентам и их родителям полный объем информации, включая варианты лечения, подходящие для их конкретного случая [4].

Для достижения данной задачи в 2005 г. Европейским и Американским обществами детских эндокринологов была организована международная конференция по вопросам интерсексуальных нарушений в Чикаго, на которой был разработан «консенсус» по ведению пациентов с НФП. Длительное время этот «консенсус» являлся актуальным и рекомендательным документом [5].

В настоящее время термин «нарушение формирования пола/нарушение полового развития» (НФП/НПР) используется для описания врожденных состояний,

*Автор, ответственный за переписку/Corresponding author.



при которых существует несоответствие между хромосомным, половым и анатомическим полом [6, 7].

Ранее для описания данной группы состояний применялся термин «гермафродитизм», однако его активное использование вне медицинских кругов привело к нарушению конфиденциальности болезни пациента, неправильным интерпретациям диагноза в окружении пациента, и считается уничижительным многими правовыми организациями [8, 9]. В литературе встречаются термины «различие формирования пола», «нарушение или различие полового развития» и «овотестикулярная неоднозначность» [10].

Встречаемость НФП трудно оценить количественно из-за меняющейся номенклатуры, но считается, что она составляет примерно 1 случай на 4500–5500 живорожденных детей, а случаи овотестис («истинный гермафродитизм») составляет 3–10% всех случаев НФП [11, 12].

Классификация НФП подразумевает условно три большие группы: НФП 46,XY, НФП 46,XX и сексхромосомные нарушения, при которых регистрируются различные варианты аномального кариотипа (к примеру, с. Якобса) [13]. Важно отметить, что, по мнению Coombs M. и соавт., данная классификация «ограничена» и дефинирует вышеизложенные психосоциальные проблемы [4].

Одним из состояний, рассматриваемых в рамках данной классификации, является дисгенезия гонад при кариотипе 46,XY, встречаемая в литературе так же, как синдром Свайера (далее — ДГ), представляя собой часть спектра НФП, лишь меньшая часть всех случаев ДГ связана с патогенными вариантами в ключевых генах, отвечающих за определение пола: SRY, SOX9, MAP3K1 и NR5A1.

Нарушения формирования пола (НФП) включают в себя множество отдельных состояний, начиная от тех, которые связаны с небольшими фенотипическими различиями между больными и здоровыми людьми, и заканчивая теми, при которых возникают вопросы относительно пола, в котором будет воспитываться ребенок, риска развития опухолей половых желез, хирургического вмешательства на половых органах и фертильности [2].

Основная проблема, с которой сталкивается любой из специалистов, — это отсутствие осознанности пациентом и его родителями последствий несвоевременного лечения и нерегулярного наблюдения.

Представленный клинический случай является редким примером нарушения формирования пола, сопряженного с кариотипом 46 XY и положительным геном SRY, и демонстрирует столкновение специалистов с вышеописанной проблемой.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ

В отделение терапии эндокринопатий ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ поступила пациентка А. 20 лет с диагнозом: «Нарушение формирования пола».

Известно, что пациентка — ребенок от первой беременности, протекавшей без осложнений, родоразрешение — в результате естественных срочных родов, масса тела при рождении — 3600 г, рост — 54 см.

При рождении, по данным объективного осмотра, констатировано неправильное строение наружных гени-

талий: мошонкообразные половые губы, пенисообразный клитор, уретра сформирована ниже пениса. В ходе кариотипирования определен мужской кариотип — 46 XY, SRY положительный. В возрасте 1,5 месяца была выполнена диагностическая лапароскопия, по данным которой по средней линии определялась матка возрастных размеров, справа — придатки матки без особенностей, слева — гонада уходит в паховый канал. По инициативе опекуна (бабушки по материнской линии) ребенок зарегистрирован в женском поле.

При гормональном анализе крови **в возрасте 10 месяцев** отмечен пониженный уровень тестостерона — 3,25 нмоль/л (6,8–10,5), повышенный уровень ЛГ — 7,9 мМЕ/мл (0,02–3,29), ФСГ — 12 мМЕ/мл (0,19–6,7), пролактин — 2111 мМЕ/л (109–557), 17-ОН — 7,4 нмоль/л (0,66–2,81), анализ крови на антимюллеров гормон (АМГ) и ингибин В с целью подтверждения присутствия тестикулярной ткани у ребенка не проводился. По данным УЗИ пахово-мошоночной области в области половых губ визуализировались мелкозернистые образования с довольно четкими контурами, справа — 6,3х3,7 мм, слева — 6,5х4 мм.

Пациентке **в возрасте 1,5 года** выполнена лапароскопическая гонадэктомия, по данным гистологического анализа морфологическая картина соответствовала дисгенезии гонад по типу овотестис: микропрепарат правой гонады представлен фрагментами маточной трубы с утолщенными ворсинками, ткань правого яичника представлена овариальноподобной стромой с немногочисленными гнездами яйцеклеток типичного вида, микропрепарат левой гонады содержит аналогичные структуры, однако к овариальноподобной строме левого яичника прилежит ткань, представленная многочисленными семенными канальцами, состоящими из немногочисленных клеток Сертоли и Лейдига. Таким образом, был обоснован диагноз: «Истинный гермафродитизм при кариотипе 46XY, послеоперационный агонадизм, первичный гипергонадотропный гипогонадизм».

Детские эндокринологи обратили внимание опекуна на необходимость инициации заместительной гормональной терапии при достижении 9 лет, однако опекун пациентки не прислушалась к данной рекомендации.

В 2006 г. (2 года), по данным УЗИ органов малого таза, за мочевым пузырем было визуализировано трубчатое образование, матка в виде тяжа, переднезадний размер — 1,5 мм, гонады не определяются. Проведена феминизирующая пластика в объеме резекции клитора, пластики половых губ, повторно акцентировано внимание опекуна о важности заместительной гормональной терапии.

С 8 до 16 лет пациентка не состояла на диспансерном учете ни у одного смежного специалиста: ни у эндокринолога или гинеколога, терапию не получала.

В декабре 2020 г. (16 лет) пациентка и опекун вынужденно обратились за медицинской помощью по поводу двусторонней паховой грыжи. При осмотре наружных половых органов отмечено, что большие половые губы сформированы правильно, малые половые губы атрофичны, в виде складок, в зоне клитора — рубцовые изменения, ткань клитора не определяется, наружное отверстие уретры расположено ниже рубцов, при катетеризации ход свободный, ниже — вход во влагалище,

гимен кольцевидный плотный, слизистая влагалища бледно-розовая, влагалище длиной 8 см, заканчивается слепо, ткани шейки матки не определяются. По УЗИ органов малого таза позади мочевого пузыря визуализирована гипоехогенная структура размерами 23х5х11 мм, однородной структуры, вероятно, гипоплазированная (рудиментарная) матка, яичники не визуализированы. Выполнена диагностическая лапароскопия, по данным которой круглые связки прослеживаются на всем протяжении с обеих сторон, между круглыми связками по центру визуализируется вытянутой формы ткань, напоминающая матку 3х2 см, умеренно мобильная, придатки не определяются.

В 2021 г. (16,5 года) в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» проведено молекулярно-генетическое исследование в объеме секвенирования панели «Нарушения формирования пола, 38 генов», патогенных вариантов не выявлено.

В марте 2022 г. в возрасте 17 лет впервые госпитализирована в детское отделение ФГБУ «НМИЦ эндокринологии». При сборе анамнеза и объективном осмотре обращали внимание на следующие параметры: рост ребенка — 173 см, вес — 56 кг, ИМТ — 19 кг/м², отсутствие значимого роста молочных желез, отсутствие оволосения в подмышечных впадинах, лобковой зоне (стадия по Таннер — 1), маскулинность голоса, отсутствие менархе и как следствие — аменорея. По данным гормонального профиля, подтвержден гипергонадотропный гипогонадизм (ЛГ — 42,3 Ед/л (2,6–12,0), ФСГ — 110,0 Ед/л (1,9–11,7), при уровне эстрадиола 36,2 пмоль/л (97,0–592,0) и тестостерона — 0,5 нмоль/л (0,70–2,70)) с целью исключения герминогенных опухолей исследованы онкомаркеры (АФП, б-ХГЧ, ингибин В) — отрицательные.

По данным калькулятора TW20, костный возраст соответствует 15,2 года, однако при выполнении рентгенографии кистей костный возраст соответствовал 10 годам и 4 месяцам (также отмечено, что при гипопластичных гороховидных косточках заметны мелкие сесамовидные косточки слабой плотности, особенность обусловлена генетическим фактором).

По данным УЗИ матки и придатков, матка — в виде маточного тяжа размерами: длина — 2,8 см, ширина — 1,0 см, передне-задний — 0,5 см, яичники не определяются. На МРТ-снимках тазовых органов: матка визуализируется в виде тяжа размерами 5х10х25 мм, влагалище истончено до 7 мм, толщина стенки влагалища — 2,5 мм (соответствует гипоплазии матки), гонады не определяются.

По результатам обследований пациентка была консультирована и осмотрена врачом-гинекологом: половая формула по Таннеру — B¹ P¹ A^{x0} Me^{abs}, наружные половые органы развиты правильно, состояние — после феминизирующей пластики наружных гениталий, глубина влагалища по зонду — 7 см, матка не увеличена, оценена как допубертатная, соответствует возрасту 2–7 лет. Учитывая возраст пациентки, открытые зоны роста, подтвержденный гипергонадотропный гипогонадизм, рекомендации гинеколога, была инициирована заместительная гормональная терапия с высоких доз эстрогена («Прогинова»). Пациентка регулярно принимала терапию около года, однако в конце зимы 2023 г. в связи с недоступностью препарата на фармацевтическом рынке терапию прекратила.

В ходе госпитализации **в июле 2023 г. (18 лет)** ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» подтвержден гипергонадотропный гипогонадизм на фоне отсутствия терапии: ЛГ — 41,9 Ед/л (2,6–12,0), и ФСГ — 116 Ед/л (1,9–11,7), при низком уровне эстрадиола — 46,9 пмоль/л (97,0–592,0) и тестостерона — 0,6 нмоль/л (0,70–2,70). Учитывая анамнестические данные о приеме эстрогенов в течение 6–7 месяцев, выполнен контроль в динамике рентгенографии лучезапястных суставов и УЗИ органов малого таза, по результатам которых отмечена положительная динамика. По данным рентгенографии, костный возраст с 10 лет вырос до 13 лет (сесамовидные косточки сохранены, продолжается закрытие синостозов концевых фаланг), по данным УЗИ малого таза и придатков отмечено увеличение размеров матки: длина — 3,9 см, ширина — 2,3 см, переднезадний — 0,8 см, что соответствует 9 годам. Гинекологом рекомендовано продолжить использование ЗГТ — эстрадиола валериат («Прогинова»), однако ввиду невозможности его приобретения рекомендовано использование препарата Эстрадиол гемигидрат + Дигидростерон 2/10 (Фемостон 2/10).

При поступлении **в апреле 2025 г. (20 лет)** пациентка отмечает, что за 1,5 года на фоне регулярного беспрерывного приема Эстрадиол гемигидрат + Дигидростерон 2/10 произошло увеличение объема молочных желез, феминизация голоса, отметила усиление роста волос в подмышечной и лобковой областях и появление менструалоподобной реакции. По данным гормонального анализа крови на фоне терапии: тестостерон — 0,83 нмоль/л (0,70–2,70), эстрадиол — 328,2 пмоль/л (97,0–592,0), ЛГ — 55,5 Ед/л (2,6–12,0), ФСГ — 96,2 Ед/л (1,9–11,7). По данным рентгенографии кистей и лучезапястных суставов, отмечено увеличение костного возраста до 14,5 л (синостоз фаланг, неполный синостоз пястных костей). Вышеперечисленные результаты обследования и данные объективного осмотра указывают на эффективность постоянной ЗГТ. Пациентке было рекомендовано продолжить заместительную гормональную терапию в прежнем объеме, подчеркнута необходимость регулярного приема препарата. Пациентка выписана с диагнозом по МКБ-10 «Q97.3 Женщина с 46,XY-кариотипом».

Важно отметить, что с самого детства наибольшую роль в воспитании пациентки играла бабушка по материнской линии (мать до определенного возраста не участвовала в воспитании девочки), и до августа 2024 г. информация о ее особенности полового развития тщательно скрывалась, доступ к данным медицинской документации ей ранее не предоставлялся. Пациентка отмечает, что в ходе предыдущих госпитализаций (в пубертатный период девочки), в ходе наблюдения в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» она не придавала значения необходимости медицинского надзора, не обращала внимание на возможные отличия в своем половом развитии, не осознавала свою гендерную идентичность. С целью осознания своей половой принадлежности и формирования доверительных отношений с семьей, пациентка самостоятельно изучала материал по теме «нарушения формирования пола», «интерсекс-люди». На момент госпитализации в апреле 2025 г. относилась к женскому гендеру и ощущала свою феминность, отмечена сохранность критики, пациентке рекомендована психосоциальная поддержка.

ОБСУЖДЕНИЕ

Данный клинический случай демонстрирует цельность и убедительность некоторых постулатов Чикагского консенсуса: 1) приоритетность оказания хирургической помощи у пациентов с НФП в младенчестве или в период раннего детства; 2) важность инициации заместительной гормональной терапии до начала пубертатного периода; 3) значимость психологической поддержки для более благоприятной социальной адаптации и самоидентификации.

Подходы к хирургической реконструкции гениталий и лечению внутренних половых органов, в частности вопрос о сроках проведения процедур и показаниям к ним, являются дискуссионными по сей день. По тезисам Консенсусного заявления и по мнению Европейского и Американского обществ детских урологов, ранние операции (гонадектомии, феминизирующие операции) имеют вполне конкретные медицинские показания (в особенности профилактика развития герминогенных опухолей) и рекомендованы к проведению до достижения ребенком двухлетнего возраста. Однако крупные политические институты, такие как Европейский парламент, комиссариат по правам человека и специальный докладчик ООН по вопросу о пытках и других жестоких, бесчеловечных или унижающих достоинство видах обращения и наказания, твердо отстаивают позицию, что данные операции являются «скорее косметическими, чем жизненно необходимыми для здоровья» и, следовательно, считаются «ненужными с медицинской точки зрения». Правозащитные организации утверждают, что хирурги лишают пациентов права участвовать в принятии необратимых решений, связанных с анатомией и полом и таким образом нарушают основные права человека, поэтому оперативные вмешательства следует отложить до достижения возраста, когда можно дать информированное согласие [1, 10, 14].

С целью объективации аргументов хирургического сообщества в отношении вышеописанного дискусса Bennecke E. и соавт. провели крупномасштабное исследование для определения предпочтений непосредственно самих пациентов в выборе объема и сроков оперативных вмешательств: в выборку вошли 459 человек (в возрасте ≥ 16 лет) с диагнозом НФП, в том числе с врожденной гиперплазией коры надпочечников. Основным резюме данного анализа стало, что 60% людей с НФП и кариотипом XY считают подходящим периодом для хирургического вмешательства на половых органах младенчество или детство, тогда как 33%, соответственно, предпочли подростковый или взрослый возраст или любое другое время [9]. Результаты вышепредставленного исследования сопоставляются и с более ранними аналогичными наблюдениями: при анкетировании меньшей выборки пациенток с синдромом Каллмана 90% заявили, что генитопластика должна проводиться в течение первого года жизни [14].

Основной аргумент медицинского общества в пользу ранней генитопластики заключается в том, что анатомия половых органов ребенка должна соответствовать полу, в котором он воспитывается, а также, что результаты ранних вмешательств лучше с физической и психологической точки зрения, чем при отсроченных. Для большин-

ства политических и социальных институтов он является неубедительным. В результате перед врачами стоит задача по разработке новых алгоритмов лечения для устранения долгосрочных последствий отсроченного хирургического вмешательства [10].

Одним из таких последствий является риск развития злокачественной опухоли гонад. У людей с кариотипом 46,XY этот риск наиболее высок из-за наличия нефункционального компонента яичка в овотестисе, что требует удаления нефункциональных гонад [9].

Так, клинический случай, описанный Bbs K. и соавт., демонстрирует необходимость более ранней диагностики в случае истинного гермафродитизма: позднее констатирование НФП из-за нормального мужского фенотипического развития у 15-летнего подростка с кариотипом 46,XY потребовало длительного наблюдения для оценки гормонального статуса и половой функции в условиях высокого риска развития рака яичников.

Пример данного пациента уделяет внимание долгосрочному многопрофильному лечению с участием психологов, эндокринологов, гинекологов, педиатров и даже пластических хирургов.

Естественным последствием гонадектомии у людей с НФП является инициация заместительной гормональной терапии (ЗГТ) для стимуляции полового созревания и/или поддержания вторичных половых признаков, оптимизации здоровья костей и улучшения физического и социального самочувствия. Соответственно, у людей, воспитанных как женщины, обычно используются эстрогены (в сочетании с прогестинами, если есть матка), а у людей, воспитанных как мужчины, — андрогены [15].

В случае нашей пациентки с 46,XY и полной дисгенезией гонад резонно утверждать, что послеоперационный агонадизм, первичный гипергонадотропный гипогонадизм и как следствие задержка полового созревания являлись основными показателями для начала ЗГТ еще в допубертатном периоде. Хотя сторонники «моратория» людей с НФП активно пропагандируют, что вопрос о времени начала индукции полового развития является индивидуальным, поскольку в случае НФП требуется длительный прием эстрогенов, ассоциированный с такими осложнениями, как гиперпролактинемия, низкое либидо, риск рака шейки матки [16].

Однако известно, что несвоевременно инициированная ЗГТ существенно влияет на развитие вторичных половых признаков, костный возраст и ощущение ребенка себя как «полноценная/ый женщина/мужчина». Taylor S. на примере пациенток с ранней менопаузой демонстрирует, что ранее начало ЗГТ способствует лучшим показателям минеральной плотности кости, ускоряя процесс нарастания костной массы, таким образом, закрытие синостозов у пациентов с НФП происходит намного быстрее, активный рост прекращается соответственно окончанию пубертатного периода [17]. Заместительная гормональная терапия эстрогенами у девочек с НФП и маткой позволяет имитировать начало полового созревания, формируются вторичные половые признаки и стимуляции начала менструальноподобных выделений. В случае описанной пациентки для завершения «пубертатного периода» и достижения половой зрелости необходимо как минимум еще 5 лет регулярной терапии эстрогенами.

Для пациентов с синдромом Свайера лечение в принципе основано на профилактическом удалении дисгенетических гонад и длительной заместительной гормональной терапии, и оба метода лечения направлены на предотвращение формирования и роста опухолей в дисгенетических гонадах (гонадобластомы или герминомы) [18, 19].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Вышеописанный клинический случай демонстрирует важность информированности пациентов и их родителей и соблюдения рекомендаций врачей: несвоевременная инициация ЗГТ препятствует достижению детьми с данным состоянием половой и моральной зрелости, что в свою очередь определяет важность оказания родителями психологической помощи и поддержки.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Источники финансирования. Работа выполнена по инициативе авторов без привлечения финансирования. Обследование и лечение пациента осуществлялось за счет средств ОМС.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с содержанием настоящей статьи.

Участие авторов. Все авторы одобрили финальную версию статьи перед публикацией, выразили согласие нести ответственность за все аспекты работы, подразумевающую надлежащее изучение и решение вопросов, связанных с точностью или добросовестностью любой части работы.

Согласие пациента. Пациент добровольно подписал информированное согласие на публикацию персональной медицинской информации в обезличенной форме.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ | REFERENCES

1. Bennecke E, Strandqvist A, De Vries A, Kreukels BPC, Dsd-LIFE Group. Psychological support for individuals with differences of sex development (DSD). *J Psychosom Res.* 2024;179:111636. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2024.111636>.
2. Sandberg DE, Gardner M. Differences/Disorders of Sex Development: Medical Conditions at the Intersection of Sex and Gender. *Annu Rev Clin Psychol.* 2022;18:201-231. doi: <https://doi.org/10.1146/annurev-clinpsy-081219-101412>.
3. Utari A, Silberkasten M, Musa S, Hassan S, Sharma R, Bramer W, van der Zwan YG, Drop SL. Global perspective of psychosocial care of patients with differences of sex development from low-income countries. *J Reprod Infant Psychol.* 2025;43(2):366-384. doi: <https://doi.org/10.1080/02646838.2024.2439926>.
4. Cools M, Nordenström A, Robeva R, Hall J, Westerveld P, et al; COST Action BM1303 working group 1. Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a Consensus Statement. *Nat Rev Endocrinol.* 2018;14(7):415-429. doi: <https://doi.org/10.1038/s41574-018-0010-8>.
5. Ширяев Н.Д., Каганцов И.М., Сизонов В.В. Нарушения половой дифференцировки: состояние проблемы через 15 лет после Чикагского консенсуса. // *Проблемы эндокринологии.* — 2020. — Т. 66. — №3. — С. 70–80. [Shiryayev ND, Kagantsov IM, Sizonov VV. Disorders of sex differentiation: state of the problem 15 years after the Chicago consensus. *Problems of Endocrinology.* 2020;66(3):70–80. (In Russ)] doi: <https://doi.org/10.14341/probl12514>.
6. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, et al. Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics.* 2006;118(2):488–500. doi: <https://doi.org/10.1542/peds.2006-0738>.
7. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA; Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society/European Society for Paediatric Endocrinology Consensus Group. Consensus statement on management of intersex disorders. *J Pediatr Urol.* 2006;2(3):148-62. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2006.03.004>.
8. Калинин Н.Ю., Тюльпаков А.Н. Новая классификация заболеваний, связанных с нарушением формирования пола. Обсуждение международного консенсуса по пересмотру терминологии и классификации гермафродитизма. // *Вестник репродуктивного здоровья.* — 2008. — Т.3. — №4. — С. 48-51. [Kalinchenko NYu, Tyul'pakov AN. Novaya klassifikatsiya zabolevaniy, svyazannykh s narusheniem formirovaniya pola. Obsuzhdenie mezhdunarodnogo konsensusa po peresmotru terminologii i klassifikatsii germafroditizma. *Bulletin of Reproductive Health.* 2008; 3(4):48-51. (In Russ.)] doi: <https://doi.org/10.14341/brh20083-448-51>.
9. Bbs K, Ad A, Djiwa T, et al. Ovotesticular disorder of sex development in a 46 XY adolescent: a rare case report with review of the literature. *BMC Women's Health.* 2023;23(1):549. doi: <https://doi.org/10.1186/s12905-023-02698-1>.
10. Erica M. Weidler, Gwen Grimsby, Erin M. Garvey, Noor Zwayne, Reeti Chawla, et al. Evolving indications for surgical intervention in patients with differences/disorders of sex development: Implications of deferred reconstruction. *Seminars in Pediatric Surgery.* 2020;29(3):150929. doi: <https://doi.org/10.1016/j.sempedsurg.2020.150929>.
11. Talreja SM, Banerjee I, Yadav SS, Tomar V. A rare case of lateral ovotesticular disorder with Klinefelter syndrome mosaicism 46, XX/47, XXY: an unusual presentation. *Urol Ann.* 2015; 7:520–3. doi: <https://doi.org/10.4103/0974-7796.164855>.
12. Шайдуллина М.Р., Акрамов Н.Р., Валева Ф.В., Алиметова З.Р., Колбасина Е.В. Клинический случай нарушения формирования пола при кариотипе 47 XYY // *Медицинский вестник Юга России* — 2023 – Т.14 – №1 – С. 38-42 [Shaydullina M.R., Akramov N.R., Valeeva F.V., Alimetova Z.R., Kolbasina E.V. Clinical case of disorder of sex development with karyotype 47XYY. *Medical Herald of the South of Russia.* 2023; 14(1): 38-42. (In Russ.)]. doi: <https://doi.org/10.21886/2219-8075-2023-14-1-38-42>.
13. Wisniewski AB, Tishelman AC. Psychological perspectives to early surgery in the management of disorders/differences of sex development. *Curr Opin Pediatr.* 2019;31(4):570-574. doi: <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000784>.
14. Binet A, Lardy H, Geslin D, Francois-Fiquet C, Poli-Merol ML. Should we question early feminizing genitoplasty for patients with congenital adrenal hyperplasia and XX karyotype? *J Pediatr Surg.* 2016;51(3):465-8. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2015.10.004>.
15. Birnbaum W, Bertelloni S. Sex hormone replacement in disorders of sex development. *Endocr Dev.* 2014;27:149-59. doi: <https://doi.org/10.1159/000363640>.
16. Макарова Е.В., Соловьева Н.В., Кременицкая С.А. Проблема применения гормональной терапии, направленной на коррекцию пола, трансгендерными лицами по собственной инициативе // *Проблемы эндокринологии.* — 2022. — Т. 68. — №2. — С. 40-47. [Makarova EV, Solovieva NV, Kremenitskaya SA. The problem of the use of hormonal therapy aimed for sex correction by transgender persons on their own initiative. *Problems of Endocrinology.* 2022;68(2):40-47. (In Russ.)] doi: <https://doi.org/10.14341/probl12806>.
17. Taylor S, Davis SR. Is it time to revisit the recommendations for initiation of menopausal hormone therapy? *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2025;13(1):69-74. doi: [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(24\)00270-5](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(24)00270-5).
18. Rudnicka E, Jaroń A, Kruszewska J, Smolarczyk R, Jażdżewski K, Derlatka P, Kucharska AM. A Risk of Gonadoblastoma in Familial Swyer Syndrome-A Case Report and Literature Review. *J Clin Med.* 2024;13(3):785. doi: <https://doi.org/10.3390/jcm13030785>.
19. Bumbulienė Ž, Varytė G, Geimanaitė L. Dysgerminoma in a Prepubertal Girl with Complete 46XY Gonadal Dysgenesis: Case Report and Review of the Literature. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2020;33(5):599-601. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpjag.2020.04.007>.

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ [AUTHORS INFO]

***Анкина Влада Денисовна [Vlada D. Ankina]**; адрес: Россия, 117036, Москва, ул. Дм. Ульянова, д. 11 [address: 11 Dm. Ulyanova street, 117036 Moscow, Russia]; ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8733-3710>; e-mail: vlada.ankina@mai.ru
Морозова Елена Валерьевна [Elena V. Morozova, MD]; ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-1348-161X>; eLibrary SPIN: 1814-8066; e-mail: elenafedoseeva08@gmail.com
Веснина Анна Федоровна, к.м.н. [Anna F. Vesnina, PhD]; eLibrary SPIN: 4108-9201; e-mail: annvesnina@yandex.ru.
Савельева Лариса Викторовна, к.м.н. [Larisa V. Savelyeva, MD, PhD]; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2808-4846>; eLibrary SPIN: 1452-8793; e-mail: slv63@mail.ru

*Автор, ответственный за переписку / Corresponding author.

ЦИТИРОВАТЬ

Анкина В.Д., Морозова Е.В., Веснина А.Ф., Савельева Л.В. Клинический случай нарушения формирования пола, 46 XY, SRY+. // *Вестник репродуктивного здоровья*. — 2025. — Т.4. — №3. — С. 47-52. doi: <https://doi.org/10.14341/brh12772>

TO CITE THIS ARTICLE

Ankina VD, Morozova EV, Vesnina AF, Savel'eva L.V. Clinical case of disorder of sex development, 46 XY, SRY+. *Bulletin of Reproductive Health*. 2025;4(3):47-52. doi: <https://doi.org/10.14341/brh12772>