

Pacjentka z zespołem Swyera — czysta dysgenezja gonad 46xy

The Swyer's syndrome — pure dysgenesis of 46xy gonads

Grażyna Jarząbek, Zbigniew Friebe

Klinika Ginekologii Akademii Medycznej w Poznaniu

Streszczenie

Przedstawiono przypadek pacjentki z zespołem Swyera, charakteryzującym się żeńskim fenotypem, żeńskimi wewnętrznymi narządami płciowymi, prawidłowym lub wysokim wzrostem, infantyлизmem seksualnym, pierwotnym brakiem miesiączki oraz dysgenezją gonad.

Słowa kluczowe: gonady, dysgenezja, pacjentka

Abstract

It was presented case of Swyer's syndrom 46xy, characterized by female phenotype, female internal reproductive organs, normal height or tallness, sexual infantilism, primary ammenorrhoea and gonad dysgenesis.

Key words: gonads, dysgenesis, patient

Zespół Swyera charakteryzuje się żeńskim fenotypem, żeńskimi wewnętrznymi narządami płciowymi, prawidłowym lub wysokim wzrostem, infantyлизmem seksualnym, pierwotnym brakiem miesiączki oraz dysgenezją gonad. Ponieważ dysgenetyczne gonady nie wydzielają testosteronu ani hormonu antymüllerowskiego, dochodzi do rozwoju narządów wydających się z przewodów Müllera.

Zespół ten jest niejednorodny, może być samoistny lub rodzinny. Istnieją przypadki rodzinnego występowania tego recesywnego dziedziczenia, związanego z chromosomem X lub z transmisją autosomalną [1–3].

Różnice fenotypowe między przypadkami zależą od stopnia dysgenezji gonad. Przy niekompletnej dysgenezji występują jądra, których rozwój jest bardzo zróżnicowany. U pacjentów obserwuje się wówczas pochodne zarówno przewodów Müllera, jak i Wolfa.

Postępowanie kliniczne wymaga usunięcia gonad. W przypadku niekompletnego zespołu, przy obojną-

zych narządach, pożądane są operacje dostosowujące narządy płciowe do płci psychosomatycznej i hormonalna terapia zastępcza [1–4].

W 1999 roku do Poradni Ginekologii Wieku Rozwojowego zgłosiła się 15-letnia pacjentka (wzrost 160 cm, 50. centyl, masa ciała 44 kg, 25. centyl). Wiek kostny oceniono na 13 lat i 6 miesięcy. Badanie ultrasonograficzne uwidocznilo małą macicę o wymiarach 1,5 × 1 cm; nie uwidoczniono gonad.

Wyniki badań laboratoryjnych: stężenie hormonu luteinizującego: 32,5 mIU/ml, stężenie hormonu folikulotropowego: 127,6 mIU/ml, stężenie prolaktyny: 15,3 ng/ml, stężenie estradiolu: 25 pgl, stężenie testosteronu: 1,4 nmol/ml, stężenie 17 α -hydroksyprogesteronu: 0,75 pg/ml, stężenie kortyzolu: 8–180 ng/ml.

Wyniki badań genetycznych: kariotyp 46xy — rodzaj komórek badanych: limfocyty krwi obwodowej; liczba mitoz liczonych i analizowanych technika prążkowa GTG30.

W badaniach hormonalnych wykazano hipogonadyzm hipergonadotropowy. Rozwój cech płciowych oceniono według skali Tannera na P3 A2 Th1. W badaniu ginekologicznym stwierdzono: srom, krocze drobnej budowy, drobną pochwę, mały otwór w błonie dziewiczej. Dnia 7 kwietnia 1999 roku wykonano

Adres do korespondencji:

Dr med. Grażyna Jarząbek
ul. Szamarzewskiego 44c/7
60–552 Poznań

Nadesłano: 9.12.2003

Przyjęto do druku: 2.02.2004

laparoskopię — ze względu na obecność chromosomu Y i ryzyko rozwoju nowotworu złośliwego usunięto gonady. Wynik histopatologiczny był następujący: *Dysgenesia gonadorum, Dysgerminoma gonadae dex, Foci cellulae, Leydigi gonadae sin.*

Pacjentkę konsultowano onkologicznie. Zastosowano leczenie hormonalne substytucyjne. Dnia 20 czerwca 1999 roku u chorej wystąpiła miesiączka, zaobserwowano również wzrost gruczołów sutkowych do Th4 według skali Tannera. Pacjentka pozostaje pod opieką poradni, zgłasza się na okresowe kontrole. Miesiączki występują regularnie, cechy płciowe są prawidłowo rozwinięte.

Wnioski

Wszelkie odstępstwa w rozwoju cielesno-płciowym nakazują szczegółową diagnostykę w celu ustalenia właściwego rozpoznania i terapii. W zespole Swyera 46xy ma to szczególne znaczenie.

Piśmiennictwo

1. Keith Edmonds D., Dewhurt S. Practical Paediatric and Adolescent Gynaecology. Butterworths, London 1989.
2. Romer T. Zaburzenia hormonalne u dzieci i młodzieży. Omnitech, Warszawa 1993.
3. Skalba P. Endokrynologia ginekologiczna. PZWL, Warszawa 1993; 9–39.
4. Warenik-Szymankiewicz A. Endokrynologia ginekologiczna. W: Słomko Z. red. Ginekologia. PZWL, Warszawa 1997; 9–39.