

Моррисын хамшинж буюу андрогенд бүрэн мэдрэг бус хамшинж, дайврын цистаденома хавсарсан ховор тохиолдол

Л.Амарзаяа¹, О.Хэрлэн¹, Ч.Хулан¹, М.Лхагва-Очир¹, Р.Хадбаатар¹

¹Юнимед Интернейшнл эмнэлэг, Үр шилжүүлэн суулгах төв

Цахим шуудан: amarzaya.gyn@gmail.com, Утас: 99995460

Түлхүүр үг:

Тестикулын
феминизаци, гонад,
хромосомын эмгэг,
тестостерон

Товч утга

Үндэслэл: Андрогенд бүрэн мэдрэг бус хамшинж (Моррисын хамшинж) нь 46XY кариотиптай боловч эмэгтэйлэг гадаад төрхтэй, ховор тохиолдох эмгэг бөгөөд Х-хромосомтой холбоотой рецессив хэлбэрээр удамшдаг. **Эмнэлзүйн тохиолдол:** 2024 онд Юнимед Интернейшнл эмнэлэгт хандсан, анхдагч биений юмгүйдэл, үргүйдэл, аарцгийн архаг өвдөлт бүхий 32 настай өвчтөний тохиолдлыг танилцуулж байна. Бодит үзлэг, дүрс оношилгоо, лабораторийн шинжилгээний үндсэнд Моррисын хамшинж оношлогдсон ба хэвлийн дурангаар хоёр талын бэлгийн булчирхай болон зүүн талын уйланхайт үүсгэврийг авсан. Эд судлалын шинжилгээгээр төмсөгний эд, зүүн үрийн хоолойн шүүдэст цистаденома тодорхойлогдсон. Мэс заслын дараа даавар орлуулах эмчилгээ хийж, дааврын түвшин тогтворжсон. **Дүгнэлт:** Моррисын хамшинжийн үед mesonephric remnant-оос үүдэлтэй үрийн хоолойн цистаденома үүсч болдгийг харуулсан ховор тохиолдол бөгөөд цитогенетик ба гистологийн шинжилгээ оношилгоонд чухал үүрэгтэй болохыг онцоллоо.

Оршил: Моррисын хамшинж буюу андрогенд бүрэн мэдрэг бус хамшинж (АБМБХ) нь Х-хромосомын Xq11–12 байрлал дахь андрогенийн хүлээн авагч (AR) гений мутацитай холбоотой үүсдэг ховор тохиолдох, удамшлын эмгэг юм¹. Эрэгтэй нярайд 1:20400-99100 давтамжтай тохиолдоно². Энэ эмгэгийн үед бай эд, эрхтнүүд генийн түвшинд андрогенд мэдрэг бус болсон, өөрөөр хэлбэл андрогены хүлээн авуур байдаггүй³. Үр хөврөлийн хөгжлийн явцад жирэмсний 8 долоо хоногтойгоос эхлэн төмсөгнөөс тестостерон, анти-Мюллерийн даавар (АМД) ялгарч эхэлдэг. АМД нь үрийн суваг, умай, умайн хүзүү, үтрээний дээд хэсгийг үүсгэдэг парамезонефраль сувгуудын буцах хөгжлийг нөхцөлдүүлдэг. Иймээс тус эмгэгийн үед гадна бэлэг эрхтэн саармаг, гадна төрх эмэгтэйлэг хэлбэрээр бүрэлдэх ба үтрээ дутуу хөгжилтэй, умай дайваргүй байна⁴. Бэлгийн булчирхай буюу төмсөгүүд аарцаг, цавины суваг эсвэл бэлгийн их уруулын гүнд байрласан байдаг. Харин ароматаза ферментийн үйлчлэл хэвийн байдаг тул тестостерон нь эстрадиол болж хувирч, өсвөр насанд хөхний хөгжил хэвийн явагддаг⁵.

Оношилгоо: Асуумжаар: Үйлчлүүлэгч анхдагч биений юмгүйдэлтэй, үргүйдэлтэй, хэвлийн зүүн доод хэсгээр архаг өвдөлттэй. Үзлэгээр: Өндөр-

170см, Жин-64кг, БЖИ-22.1. Хөхний хөгжил хэвийн. Суга, биеэр үсгүй. Умдагны үс маш бага (I зэрэг). Гадна бэлэг эрхтний хөгжил хэвийн, умай тэмтрэгдэхгүй. Толиор: үтрээний доод 2/3 хөгжсөн, умайн хүзүү төст бүтэц харагдах ч суваг тодорхойлогдохгүй.

Лабораторийн шинжилгээнд: ЛД-37.65, ФИД-29.21, эстрадиол-5.0, тестостерон-5.27, Ингибин Б-270.8, СА125-11.42. Кариотип 46XY.

Багажийн шинжилгээнд: Хэт авиад: Умайн хүзүү 1.02см, Баруун өндгөвч-3.6*1.5см, цуллаг бүтэцтэй. Зүүн өндгөвчинд 6.13*4.0см зузаан ханатай, тунгалаг бус агууламжтай уйланхайтай. Хэвлийн тодосгогчтой КТ: Баруун бөөрөнд 4.1*3.8см уйланхайтай. Умайн их бие харагдахгүй. Зүүн өндгөвчинд 6.5*4.9см уйланхайтай. Бага аарцгийн тодосгогчтой МРТ: Умайн их бие ялгарч харагдахгүй. Умайн хүзүү 2.5*1.6см үлдэц төдий. Баруун өндгөвч 3.1*2.2см. Зүүн өндгөвчинд 6.4*4.2см тодосгогч шингээлтгүй уйланхайтай.

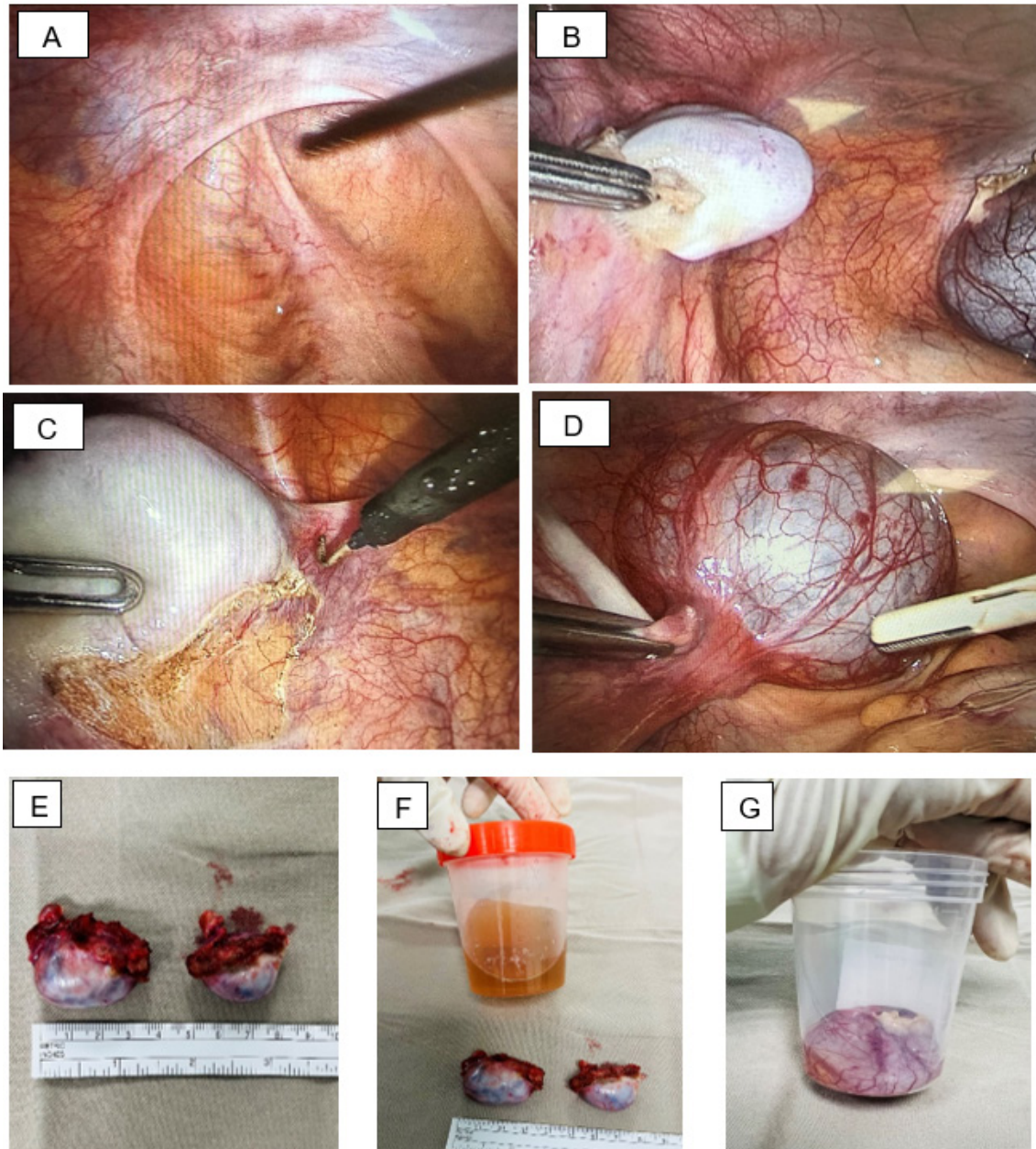
Эмчилгээ: 2024.08.01-нд хэвлийн дурангаар аарцгийн хөндийд байрлалтай 2 талын бэлгийн булчирхай төст бүтцүүдийг, зүүн дайвраас гаралтай уйланхайт үүсгэврийг авч эдийн шинжилгээнд илгээсэн.

Эд судлалын шинжилгээнд: Төмсөгний эд

(Төмсөгний үрийн тахир сувганцар, лейдигийн эс, төмсөгний дайвар), зүүн үрийн хоолойн шүүдэст цистаденома(D28)

Эмчилгээний үр дүн: Мэс заслын дараа

даавар орлуулах зорилгоор этинилэстрадиол өдөрт 2мг-аар уулгасан. 3 сарын дараах шинжилгээнд: ЛД-16.41, ФИД-15.36, эстрадиол-23.7, тестостерон-0.1. (Зураг 1)



Зураг 1. Хэвлийн дурангаар аарцгийн хөндийд байрлалтай 2 талын бэлгийн булчирхай төст бүтцүүдийг, зүүн дайвраас гаралтай уйланхайт үүсгэврийг авч буй байдал.

- A. Хэвлийн дурангаар аарцгийн хөндийн харагдах байдал: умай, дайваргүй
- B. Аарцгийн хөндийн зүүн хажуу хана дахь бэлгийн булчирхай төст үүсгэвэр
- C. Аарцгийн хөндийн баруун хажуу хананаас бэлгийн булчирхай төст үүсгэврийг авч буй нь
- D. Зүүн дайвраас гаралтай уйланхайт үүсгэвэр
- E. Мэс заслаар авсан 2 талын бэлгийн булчирхай төст үүсгэврүүд
- F. Мэс заслаар авсан уйланхайн доторх агууламж
- G. Мэс заслаар авсан уйланхайт үүсгэврийн капсул

Дүгнэлт:

1. Моррисын хамшинжийн үед Анти-Мюллерийн дааврын нөлөөгөөр умай, дайврууд хөгждөггүй боловч маш ховор тохиолдолд үлдэгдэл Вольфийн бүтэц (mesonephric remnant)-ээс үрийн хоолойн цистаденома үүсч болдог нь энэхүү тохиолдлоос харагдаж байна.

2. Уг эмгэгийн үед дүрс-оношилгооны шинжилгээ оношилгооны чадамж багатай (төмсөг, өндгөвчийг ялган оношлоход хүндрэлтэй), цитогенетикийн шинжилгээ чухал ач холбогдолтой байна.

3. Мэс заслаар төмсгийг авсны дараа даавар орлуулах эмчилгээ хийснээр өвчтөний дааврын түвшин тогтворжиж эхэлж буй нь зохистой эмчилгээний ач холбогдлыг харууллаа.

Зөвлөмж:

1. Клиник талаасаа хорт хавдар үүсэхээс сэргийлж төмсгийг бэлгийн бойжил дуусангуут авах

2. Төмслөгийг авсны дараа эстрогены дутмагшлаас үүдэн ШБЗ, ЗСТ, ТМТ-нд гарах өөрчлөлтүүдээс урьдчилан сэргийлж удаан хугацааны даавар орлуулах эмчилгээ хийх

3. Эдгээр өвчтөнүүд нь эмэгтэй сэтгэхүйтэй, эмэгтэй бэлгийн чиг баримжаатай тул эмэгтэй хүн талаас нь дэмжих

4. Үйлчлүүлэгч 16 жилийн турш онош тодрохгүй явсан нь тус эмгэг ховор, эмч нарт танил бус байгааг харуулах тул анхан шатны болон клиникийн эмч нарт удамзүйн талаас нь илүү суурьтай мэдээлэл олгох хэрэгтэйг харуулж байна.

Ном зүй:

1. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA., LWPES Consensus Group. ESPE Consensus Group. Consensus statement on management of intersex disorders. Arch Dis Child. 2006 Jul;91(7):554-63.
2. Boehmer AL, Brinkmann O, Brüggemann H, van Assendelft C, Otten BJ, Verleun-Mooijman MC, Niermeijer MF, Brunner HG, Rouwé CW, Waelkens JJ, Oostdijk W, Kleijer WJ, van der Kwast TH, de Vroede MA, Drop SL. Genotype versus phenotype in families with androgen insensitivity syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2001 Sep;86(9):4151-60.
3. Boukari, K · Meduri, G · Brailly-Tabard, S · et al. Lack of androgen receptor expression in Sertoli cells accounts for the absence of anti-müllerian hormone repression during early human testis development J Clin Endocrinol Metab. 2009;
4. Galani, A.; Kitsiou-Tzeli, S.; Sofokleous, C.; Kanavakis, E.; Kalpini-Mavrou, A. Androgen insensitivity syndrome: Clinical features and molecular defects. Hormones 2008, 7, 217–229
5. Döhnert U, Wünsch L, Hiort O. Gonadectomy in complete androgen insensitivity syndrome: why and when? Sex Dev. 2017;11:171–4. doi: 10.1159/000478082.

A rare case of complete androgen insensitivity syndrome (cais) with serous cystadenoma

Amarzaya L, Kherlen O, Khadbaatar R, Khulan Ch, Lkhagva-Ochir M

Unimed International Hospital, IVF center

E-mail: amarzaya.gyn@gmail.com, Tel: +976-99995460

Keywords:

Testicular Feminization, Chromosomal disorders, gonad, testosterone

Complete androgen insensitivity syndrome (CAIS), also known as Morris syndrome, is a rare X-linked recessive disorder characterized by a 46XY karyotype and a female external phenotype. We present the case of a 32-year-old patient who presented to Unimed International Hospital in 2024 with primary amenorrhea, infertility, and chronic pelvic pain. Clinical examination, imaging, and laboratory investigations led to the diagnosis of CAIS. Laparoscopic surgery was performed to remove bilateral gonadal structures and a cystic mass on the left side. Histopathological analysis revealed testicular tissue and a serous cystadenoma originating from the left mesonephric remnant. Following gonadectomy, hormone replacement therapy was initiated, resulting in stabilization of hormone levels. This rare case highlights the possibility of mesonephric remnant-derived cystadenoma in CAIS and underscores the diagnostic value of cytogenetic and histological evaluations, especially in distinguishing between ovarian and testicular tissue when imaging findings are inconclusive.