

ابهام ژنیتال در نوزادان

وقتی نوزادی با ابهام دستگاه تناسلی متولد می شود اولین سؤال این است که این نوزاد پسر است یا دختر و اگر به راحتی نتوان به این سوال پاسخ داد بعنوان یک اورژانس طبی محسوب می گردد .
وظیفه هر پزشک در این شرایط این است که موارد تهدید کننده حیات را سریعاً تشخیص دهد بعلاوه جنسیت نوزاد را هر چه سریعتر مشخص نماید و نگرانی خانواده را از بین ببرد.
موارد زیر را بعنوان ژنیتال مبهم بایستی در نظر گرفت :

در نوزادان دختر

- ۱- وجود توده در ناحیه اینگواینال (کشاله ران) Inguinal mass
- ۲- وجود هرنی اینگواینال (فتق ناحیه کشاله ران)
- ۳- بزرگی کلیتوریس
- ۴- باز شدن غیر طبیعی مجرای ادرار (به جای نوک آلت در تنه ان قرار گرفته باشد)
- ۵- چسبندگی لابیواسکروتال (دوطرف دستگاه تناسلی چسبندگی داشته باشد)

در نوزادان پسر

- ۱- کریپتورکیدیسم (عدم نزول بیضه ها)
- ۲- هیپوسپادیاس (خروج ادرار از نوک الت نباشد)
- ۳- عدم لمس گوتاد (عدم لمس بیضه)
- ۴- اسکروتوم دو شاخه (پوست بیضه دوشاخه)
- ۵- باز شدن غیر طبیعی مجرای ادراری

نحوه ارزیابی کودک

در ابتدا بایستی مشخص نمود که ژنیتال مبهم بصورت یک پدیده جداگانه اتفاق افتاده یا اینکه قسمتی از یک سندروم ژنتیکی می باشد مثلاً در مواردی که ابنرمالیتیه های متعدد وجود دارد همراه با ژنیتال مبهم تشخیص بطرف سندروم های ژنتیکی بایستی معطوف شود و شامل ابنرمالیتیه های کروموزومی منوژنیک و یا اسپورادیک است و بعضی از این سندروم ها دردوره نوزادی کشنده می باشد . و اگر ابنرمالیتیه ژنیتال تنها مشکل نوزاد است به سه سوال اساسی باید پاسخ داده شود.

۱- تعیین جنسیت از نظر کروموزومی

۲- تعیین نوع گوناد (بیضه یا تخمدان)

۳- تعیین نمای ظاهری نوزاد (دستگاه تناسلی خارجی)

Chromosomal sex (جنسیت کروموزومی) با آنالیز کروموزومی مشخص می گردد که در عرض ۴۸ تا ۷۲ ساعت جنسیت نوزاد را می توان تعیین کرد ، بار بادی ارزش زیادی ندارد .

gonadal sex (جنسیت از نظر بیضه یا تخمدان بودن) برای بررسی جنسیت گونادال ممکن است با معاینه فیزیکی به تشخیص برسیم اگر توده ای در ناحیه اینگواینال یا اسکروتال لمس شود این توده

testis (بیضه) است البته به ندرت ovary (تخمدان) در خارج حلقه اینگوینال لمس می شود ولی هیچوقت در چین لابیو اسکرویتال نیست. همینطور اگر یک گوناد لمس بشود احتمالاً نقص اولیه در استروئیدوژنز نیست. راه تشخیصی دیگر در تعیین گونادال sex سونوگرافی است و بیشتر برای تعیین وجود ساختمانهای مولرین (رحم و تخمدانها) بکار می رود. در صورتیکه مجاری مولرین وجود داشت بطور حتم میتوان گفت که MIF (فاکتور مهارکننده ساختمانهای رحم و تخمدانها) وجود ندارد بعلاوه بافت تستیکولار (بیضوی) فعال هم وجود ندارد ولیکن سونوگرافی در تعیین محل و جایگزینی گوناد (غده جنسی) یا تعیین نوع گوناد کمک نمی کند. قطعی ترین راه تعیین گونادال سکس دیدن و بیوپسی گوناد است. و آخرین اقدام تشخیصی است زمانیکه راههای دیگر کمک کننده نباشد.

phenotypical sex برای بررسی نمای ظاهر (فنوتیپ) اقدامات آزمایشگاهی لازم است و اندازه گیری سطح هورمونها خصوصاً اندازه گیر $17\alpha\text{OH}$, FSH, LH, Testosteron, cortisol, A.S. مواردی اندازه گیری PH, K, NA, BS هم لازم است.

اگر قدم اول تشخیصی برداشته شده یعنی در یک نوزاد با ژنیتال مبهم با کاریوتیپ XX 46 مواجه هستیم و یا اینکه در سونوگرافی رحم و ضامم آن مشاهده شده تشخیص های احتمالی زیر مطرح می شود.

۱- انواع C.A.H (بزرگ شدن مادرزادی غده ادرنال) شامل

- کمبود آنزیم 21 هیدروکسیلاز
- کمبود آنزیم $\beta 1$ هیدروکسیلاز
- کمبود آنزیم $\beta 3$ هیدروکسی استروئید هیدروژناژ

۲- مصرف دارو در مادر در حین حاملگی

۱- آندروژن

۲- پروژسترون

۳- سندروم ژنتیکی همراه با ژنیتال مبهم

۴- تومر آدرنال یا تخمدان در مادر یادر نوزاد

۵- فرم های نادر مثل کمبود آروماتاز جفتی

۶- هرمافرودیسیم واقعی (دوجنسی واقعی)

و اگر کاریوتیپ یک نوزاد با ژنیتال مبهم XY 46 است : تشخیص های زیر بیشتر مطرح است .

۱- آژنزی سلولهای لیدیک یا نقص رسپتور

۲- انواع C.A.H شامل

کمبود آنزیم 20-22 دسمولاز

کمبود آنزیم $\beta 3$ هیدروکسی استروئید هیدروژناژ

کمبود آنزیم 17 هیدروکسیلاز

کمبود $\beta 17$ هیدروکسی استروئید دهیدروژناز تیپ III

۳- نقص بافت سندروم بیضه های زنانه

• کمبود آنزیم 5α ردوکتاز 2

۴- موارد همراه با سندروم های ژنتیکی

۵- مصرف دارودر درمادر (استروژن یا پروژسترون)

۶- عوامل محیطی

نکات مهم :

- ۱- توصیه می شود در هر نوزاد با ژنیتال مبهم بررسی هادر طی ۵-۳ روز اول تولد انجام شود .
- ۲- سابقه فامیلی بیمار پرسیده شود
- ۳- معاینه دقیق فیزیکی و سونوگرافی در عرض ۲۴ ساعت اول تولد انجام شود .
- ۴- اندازه گیری ۱۷OHP در عرض ۲۴ ساعت انجام شود.
- ۵- درموردی که دیس ژنزی مطرح است بیوپسی گوناد لازم است .
 - ۱- بررسی را به تاخیر نیندازید.
 - ۲- انجام بوکال اسمیر نیازی نیست .
 - ۳- بر اساس وضعیت ژنیتال خارجی به تنهایی قضاوت نکنید بلکه بررسی کروموزومی و بررسی گونادال ها انجام شود. بررسی کروموزومی در طی ۵-۲ روز نتایج را خواهد داد.
 - ۴- اقدامات اولیه درمانی خیلی سریع شروع شود .

گرد آوری: دکتر سید حسین دهقان منشادی

آدرس مطب: تهران، خ شریعتی، جنب حسینیه ارشاد، کوچه ارشاد، پلاک ۱، واحد ۳۵

تلفن:

۰۹۱۰۶۸۲۵۰۹۹

۰۲۱-۲۲۸۹۴۱۰۸