

УДК 616:612.6-053.2-07-08

А.Р. Поцюрко¹, А.А. Переяслов^{1,2}, І.Я. Гримак¹, Д.З. Іваськевич¹, Б.І. Гижа¹,
Н.Ю. Пляцко¹

Діагностика та лікування дітей із порушеннями статевого розвитку

¹КНП Львівської обласної ради Клінічний центр дитячої медицини лікарня «ОХМАТДИТ», Україна

²ДНТ «Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького», Україна

Paediatric Surgery (Ukraine). 2026. 2(91): 89-98. doi: 10.15574/PS.2026.2(91).8998

For citation: Potsiurko AR, Pereyaslov AA, Hrymak IYa, Ivaskevych DZ, Hyzha BI, Placko NJ. (2026). Diagnostic and treatment of children with disorders of sex development. Paediatric Surgery (Ukraine). 2(91): 10-17. doi: 10.15574/PS.2026.2(91).1017.

Порушення статевого розвитку (ПСР) – це вроджені стани, за яких розвиток хромосомної, гонадної та анатомічної статі є атиповим. Клінічні прояви ПСР надзвичайно різноманітні, у деяких дітей ваду можна діагностувати відразу після народження, а при інших формах ПСР точне діагностування відтермінується до віку статевого дозрівання. Усе це зумовлює складності в діагностуванні та лікуванні пацієнтів із ПСР.

Мета – проаналізувати результати обстеження та лікування дітей із ПСР.

Матеріали і методи. Робота ґрунтується на результатах обстеження та лікування 18 пацієнтів упродовж 2017–2025 рр. В усіх пацієнтів, окрім звичайного клінічного обстеження, проведено генетичне обстеження, визначено рівні гормонів і застосовано візуалізаційні методи обстеження.

Результати. За результатами обстеження, 46,XX ПСР виявлено у 8 пацієнток; 46,XY ПСР – у 7 пацієнтів: у 5 – синдром Сваєра, в 1 – синдром повної нечутливості до андрогену, в 1 – синдром часткової нечутливості до андрогену; статеві хромосомні ПСР – у 2 пацієнтів: в 1 – синдром Клайнфельтера (47,XXY), а в іншого – змішану дисгенезію гонад (45,X/46,XY). Лапароскопію як діагностичну, так і лікувальну проведено 11 пацієнтам. Хірургічне лікування виконано 3 пацієнтам – у всіх фемінізуючі втручання.

Висновки. ПСР є складною проблемою, яка потребує швидкого і повного обстеження для визначення статі пацієнта. Лікування пацієнтів має бути індивідуалізованим, особливо в разі прийняття рішень, пов'язаних із майбутньою статтю дитини, хірургічним втручанням, гормональною замісною терапією і можливістю збереження фертильності.

Дослідження проведено відповідно до принципів Гельсінської декларації. На проведення дослідження отримано інформовану згоду батьків дітей.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

Ключові слова: діти, порушення статевого розвитку, діагностування, лікування.

Diagnostic and treatment of children with disorders of sex development

A.R. Potsiurko¹, A.A. Pereyaslov^{1,2}, I.Ya. Hrymak¹, D.Z. Ivaskevych¹, B.I. Hyzha¹, N.J. Placko¹

¹CNE of Lviv Regional Council Clinical Centre of children's healthcare hospital «OHMATDYT», Ukraine

²SNCE «Danylo Halytsky Lviv National Medical University», Ukraine

Disorders of sex development (DSD) is a congenital condition within which the development of chromosomal, gonadal, and anatomic sex is atypical. The clinical manifestation of DSD is variable, in some children it can be possible to diagnostic immediately after birth, but in other forms of DSD the clear diagnostic postponed to the until puberty. All this causes the difficulties in the diagnosis and treatment of patients with DSD.

Aim of this study was analyzing the results of investigation and treatment children with DSD.

Materials and methods. This study based on results of investigation and treatment of 18 patients at 2017–2025 years. In all patients, beside the typical clinical examination, the genetrical investigation, determination of hormones level, and images modalities were applied.

Results. According to the results of investigation, 46,XX DSD was revealed in 8 patients; 46,XY DSD – in 7 patients: Swayer syndrome – in 5 of them, complete androgenic insensitivity syndrome – in one, and partial androgenic insensitivity syndrome – in one patient; sex chromosome

Original articles. Urology and gynecology

DSD – in two patients, one of them had Klinefelter syndrome (47,XXY) and one – mixed gonadal dysgenesis (45,X/46,XY). Both diagnostic and therapeutic laparoscopy was performed in 11 patients. Surgery was applied in 3 patients – in all of them it was feminizing surgery was performed.

Conclusions. DSD is the challenging problem that requires rapid and complete examination to determine the patient's gender. Patient treatment should be individualized, especially for decisions related to the future gender of the child, surgical interventions, hormone replacement therapy, and the possibility of preserving fertility.

The research was carried out in accordance with principles of the Helsinki Declaration. The informed agreement of parents was obtained for conducting the study.

The authors declare no conflict of interest.

Keywords: children, disorders of sex development, diagnostic, treatment.

Вступ

За результатами узгоджувальної зустрічі 2005 року в Чикаго, порушення статевого розвитку (ПСР) визначаються як вроджені стани, за яких розвиток хромосомної, гонадної та анатомічної статі є атиповим [30]. Стосовно визначення ПСР існують численні суперечки як щодо терміну «порушення», так і щодо певних термінів, зокрема «інтерсекс», «псевдогермафродитизм», «гермафродитизм» та «реверсія статі», які вважаються неточними та заплутаними [17]. Загальна частота виникнення ПСР становить 1:4500 живих новонароджених, проте частота виникнення різних форм ПСР суттєво різняться [9].

Клінічні прояви ПСР надзвичайно різноманітні, у деяких дітей виявляється невизначеність геніталій, що дає змогу діагностувати ваду відразу після народження, а при інших формах ПСР наявні типові чоловічі або жіночі геніталії, проте внутрішня анатомія репродуктивних органів не збігається, що

відтерміновує встановлення точного діагнозу до віку статевого дозрівання [28]. Вплив таких розладів на здоров'я різноманітний, зокрема, гормональні порушення, зниження фертильності, гендерна дисфорія, психосексуальні проблеми, підвищений ризик злоякісних пухлин гонад тощо [13,51]. Усе це зумовлює складності в лікуванні пацієнтів із ПСР і потребує наявності кваліфікованої команди фахівців. В ідеалі до складу цієї команди мають входити дитячий хірург/уролог, ендокринолог, гінеколог, психолог/психіатр, генетик і неонатолог [29]. Хірурги/урологи відіграють важливу роль у роботі цієї команди, проте питання можливостей і термінів хірургічного втручання остаточно не визначені [16,50].

Фенотипічна стать людини залежить від типу гонад, які розвиваються в ембріона, процесу, який сам по собі визначається конституцією або генетичною спадковістю індивіда, хоча розвиток гонад відрізняється від

Таблиця 1

Класифікація порушень статевого розвитку [30]

Статеві хромосомні ПСР	46,XY ПСР	46,XX ПСР
45,X (синдром Тернера і його варіанти)	Порушення розвитку гонад (яєчок): повна дисгенезія гонад (синдром Сваєра); часткова дисгенезія гонад; регресія гонад; овотестикулярне ПСР	Порушення розвитку гонад (яєчників): овотестикулярне ПСР; тестикулярне ПСР; дисгенезія гонад
47,XXY (синдром Клайнфельтера і його варіанти)	Порушення синтезу/дії андрогенів: порушення біосинтезу андрогенів; порушення дії андрогенів: Синдром нечутливості до андрогену (частковий або повний) – Androgenic insensitivity syndrome (AIS) partial (PAIS), complete (CAIS) – синдром Морріса; дефекти (недостатність) рецепторів лютеїнізуючого гормону (гіпоплазія або аплазія клітин Лейдінга); розлади анти-Мюллерового гормону або його рецепторів	Надлишок андрогенів: фетальний; фетоплацентарний; материнський (лютеома)
45,X/46,XY (змішана дисгенезія гонад, овотестикулярне ПСР)	–	Інші синдроми, зокрема, клоакальна екстрофія, атрезія піхви, MURCS (Müllerian, renal, cervicothoracic somite abnormalities) тощо
46,XX/46,XY (химерна, овотестикулярне ПСР)	–	–

Таблиця 2

Класифікація порушень статевого розвитку за версією Європейської асоціації урологів [42]

Категорія ПСР	Визначення / ключові вияви	Основні приклади
46,XX ПСР	Стани з каріотипом 46,XX та вірилізованими або невизначеними зовнішніми статевими органами, зазвичай через надлишок андрогенів під час внутрішньоутробного розвитку	Вроджена гіперплазія надниркових залоз (дефіцит 21-гідролази), вплив андрогенів під час вагітності, дефіцит ароматази
46,XY ПСР	Стани з каріотипом 46,XY та недостатньо вірилізованими або невизначеними геніталіями внаслідок дефектів розвитку яєчок, синтезу андрогенів або дії андрогенів	Часткова або повна дисгенезія гонад, дефіцит 5 α -редуктази тип 2, дефіцит 17 β -гідроксистероїд дегідрогенази III, CAIS або PAIS
Статеві хромосомні ПСР	Мозаїчні або структурні аномалії статевих хромосом, які зумовлюють дисгенезію гонад або змішаний розвиток гонад. Надзвичайно різноманітний фенотип: від чоловічого до невизначеного; асиметричні гонади: одна може бути яєчком, а інша – недорозвинута	45,X/46,XY змішана дисгенезія гонад, варіанти синдрому Тернера, 47,XXY синдром Кляйнфельтера
Овотестикулярні ПСР	Наявність як яєчникової, так і яєчкової тканини, окремо або об'єднані у вигляді овотестиса в однієї особи, що раніше визначалося як «справжній гермафродитизм»	46,XX овотестикулярне ПСР, 46,XY овотестикулярне ПСР, хромосомний мозаїцизм (46,XX/46,XY)
Не-гормональні/Не-хромосомні ПСР	Анатомічні або структурні мальформації, не зумовлені хромосомною або гормональною дисфункцією	Клоакальна екстрофія, комплекс екстрофія-епіспадія, афалія, тяжкі форми мікропеніса

розвитку будь-якого іншого органа, оскільки вони мають потенціал диференціюватися у два функціонально різні органи, тобто яєчка або яєчники [2,10].

Стать як цілісне поняття включає генетичну стать (46,XY або 46,XX), тип гонад (яєчка або яєчники) і соматичну стать (будова зовнішніх і внутрішніх статевих органів) [41].

На узгоджувальній зустрічі (Чикаго, 2005) запропоновано класифікацію ПСР (табл. 1).

Згідно з цією класифікацією, термін «чоловічий гермафродитизм» замінено на 46,XY ПСР, а термін «жіночий гермафродитизм» – на 46,XX ПСР [30].

На думку М.Е. Fallat зі співавт. (2012), усі ПСР можна поділити на три групи [21]:

Генетично жіноча стать із фенотипом чоловічої статі (жіноче ПСР).

Генетично чоловіча стать із фенотипом жіночої статі (чоловіче ПСР).

Гонадна невизначеність або відсутність унаслідок хромосомних порушень або наявності певних синдромів, зокрема, синдрому каудальної регресії, клоакальної екстрофії сечового міхура, VACTERL тощо.

У 2025 р. на щорічному Конгресі Європейської асоціації урологів запропоновано удосконалену класифікацію ПСР (табл. 2).

Діагноз ПСР може бути встановлений на різних часових проміжках – пренатальному, неонатальному або в більш старшому віці – за допомогою низки діагностичних методів, ще не стандартизованих [48].

Порушення статевого розвитку можуть бути розпізнані невдовзі після народження за наявності невизначених зовнішніх статевих органів або залишатися прихованими до пубертатного віку, або навіть до третього десятиліття життя, як у випадку синдрому нечутливості до андрогену (повного або часткового), коли в дівчинки з грудьми та відсутністю волосся на лобку виявлено каріотип 46,XY, наявність яєчка та відсутність матки [43]. Така варіабельність клінічних проявів зумовлює необхідність складання індивідуального плану обстеження та лікування для кожного пацієнта.

Мета дослідження – проаналізувати результати обстеження і лікування дітей із ПСР.

Матеріали і методи дослідження

Робота ґрунтується на результатах обстеження та лікування 18 пацієнтів, яких госпіталізували до Клінічного центру дитячої медицини лікарні «ОХМАТДИТ» упродовж 2017–2025 рр. Середній вік пацієнтів становив 10,9 $\pm$ 1,4 року (від 1 до 17 років).

У всіх пацієнтів, окрім звичайного клінічного обстеження, проведено генетичне обстеження, визначено рівні гормонів та застосовано візуалізаційні методи обстеження: ультрасонографію (УСГ), комп'ютерну томографію або магнітно-резонансну томографію (у 2 пацієнтів) і лапароскопію (у 9 дітей).



Рис. 1. Невизначеність статевих органів у дитини віком 1 рік



Рис. 2. Кліторомегалія в дитини з вродженою гіперплазією надниркових залоз

Дослідження виконано відповідно до принципів Гельсінської декларації. Протокол дослідження ухвалено локальним етичним комітетом установи. На проведення досліджень отримано інформовану згоду батьків дітей (або їхніх опікунів).

Результати дослідження та їх обговорення

За фенотипом було 13 (72,2%) дівчаток і 5 (27,8%) хлопчиків, тоді як каріотип 46,XX виявили у 9 (50,0%) дітей, каріотип 46,XY – у 7 (38,9%) пацієнтів, каріотип 47,XXY – в 1 (5,6%) дитини, каріотип 45,X/46,XY – також в 1 (5,6%) пацієнта.

Під час клінічного обстеження звертали увагу на наявність/відсутність будь-яких проявів дисморфізму та оцінювали анатомію зовнішніх статевих органів.

Ознаки ПСР залежать від віку дитини, зокрема, у новонароджених і дітей молодшого віку це чітка невизначеність зовнішніх статевих органів (рис. 1), очевидні жіночі статеві органи зі збільшеним клітором, заднім зрощенням статевих губ та утвореннями в пахвинних ділянках або очевидні чоловічі статеві органи, які поєднуються з білатеральним крипторхізмом і середньою гіпоспадією, мікропенісом й ізольованою задньою гіпоспадією [30].

Генітальний фенотип пацієнтів із вродженою гіперплазією надниркових залоз (ВГНЗ) (46,XX) при народженні проявляється надмірним розвитком генітального горбика в поєднанні зі збільшеною довжиною уретри, отвір якої зазвичай розташований на вентральному боці генітального горбика, проте в найбільш виразних випадках маскулінізації це може виглядати як звичайний статевий член [36].

Першочергові заходи в новонароджених з ознаками ПСР передбачають каріотипування з визначенням Х- і Y-специфічних маркерів (навіть у випадках пренатального визначення каріотипу), рівнів 17-гідроксипрогестерону, тестостерону, гонадотро-

піну, анти-Мюллерового гормону, електролітів крові, а також УСГ органів черевної порожнини та малого таза. Метою цих обстежень є встановити остаточний діагноз на молекулярно-генетичному рівні для визначення індивідуального плану лікування [16].

Незважаючи на появу технологій повногеномного визначення послідовностей, що сприяє поліпшенню діагностування, цієї мети неможливо досягти приблизно в 50% осіб із 46,XY ПСР, що підкреслює важливість досі не ідентифікованих регуляторних механізмів [1,19]. У наведеному нами дослідженні було 4 (22,2%) дитини віком до 2 років: у 3 із них виявили каріотип 46,XY, а в 1 дитини – 47,XXY, яких госпіталізували для лікування тяжких форм гіпоспадії.

У дітей старшого віку та підлітків ознаки ПСР включають недіагностовану в період новонародженості невизначеність зовнішніх статевих органів, пахвинні грижі в дівчат, затримку статевого дозрівання, вірилізацію в дівчат, первинну аменорею, гінекомастію в хлопчиків і макрогематурію або періодичну гематурію в хлопчиків [11,38,53].

У цій віковій групі було 14 (77,8%) пацієнтів, серед них за фенотипом переважали дівчата (13 дітей), тоді як у 9 із них виявили каріотип 46,XX, у 4 пацієнтки – 46,XY, а в 1 пацієнта – мозаїчний каріотип.

Серед пацієнтів із жіночим фенотипом найчастішими скаргами були первинна аменорея (13 дітей) і кліторомегалія (7 пацієнток) (рис. 2), а в 1 дитини – білатеральні пахвинні грижі.

З метою оцінювання ступеня вірилізації статевих органів, передусім у дітей із підозрінням на ВГНЗ, використовували шкалу Прадера (рис. 3).

Згідно зі шкалою Прадера, середній ступінь вірилізації становив $3,8 \pm 0,5$ (від III до V).

У пацієнтів із чоловічим фенотипом найчастішою ознакою була середня або задня гіпоспадія, зокрема, одну дитину неодноразово оперували для корегування гіпоспадії.

Біохімічне дослідження рівнів гормонів дає змогу визначити патологію надниркових залоз і призначити відповідне лікування, зокрема, у пацієнтів із вродженою гіперплазією та синдромом Клайнфельтера (глюко- і мінералокортикоїди) [15,26]. Дефіцит 21-гідроксилази виявили у всіх пацієнток із жіночим фенотипом і каріотипом, у яких діагностували ВГНЗ. Окрім того, у них був низький рівень натрію, високий рівень калію і значно підвищений рівень 17-гідроксипрогестерону в сироватці крові.

Оскільки невідповідність між хромосомною, гонадною і фенотиповою статтю в дітей із ПСР визна-

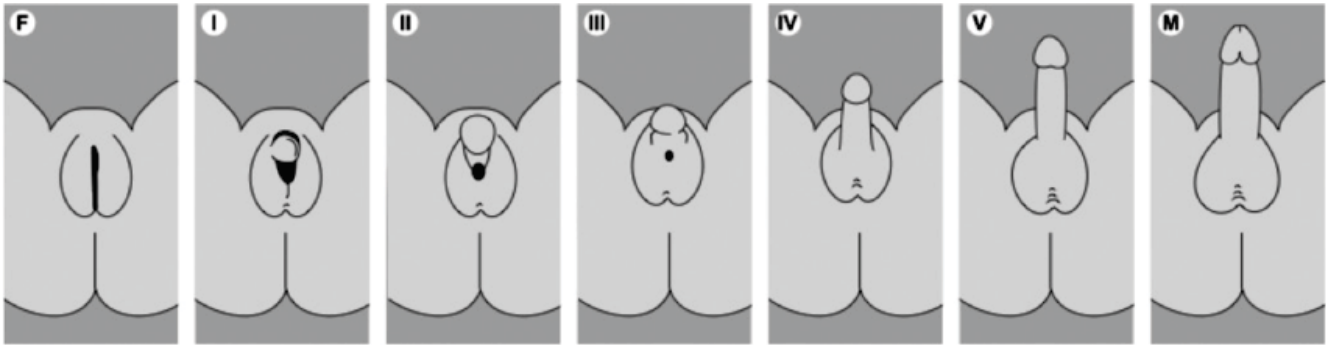


Рис. 3. Шкала Прадера для оцінювання вірилізації

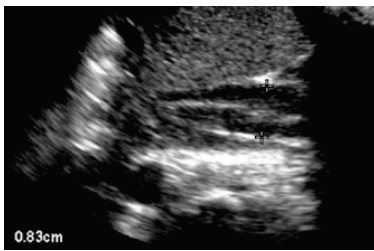


Рис. 4. Гіперплазія надниркової залози

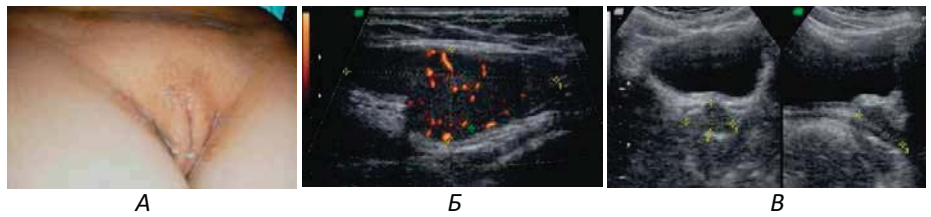


Рис. 5. А – нормально розвинуті зовнішні статеві органи в 17-річної дитини з каріотипом 46,XY; Б – добре розвинене яєчко в пахвинному каналі, нормальний кровоплин на доплерографії; В – маленька простата та недорозвинуті сім'яні міхурці



Рис. 6. «Смугасті» (недорозвинуті) гонади в дитини із 46,XY ПСР (синдром Сваєра)

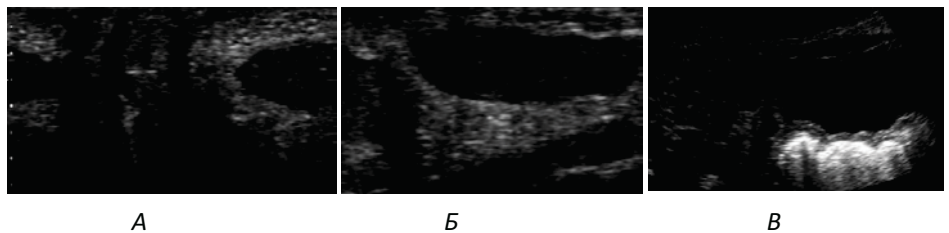


Рис. 7. УСГ дитини із синдромом Морріса. На поперечному (А) і повздовжньому (Б) скануванні статевих губ візуалізовано гонади (яєчка). (В) При дослідженні органів малого тазу не виявлено матки

чає курс лікування і тип необхідного лікування, візуалізаційні дослідження відіграють важливу роль в оцінюванні типу, розташування, розміру і морфології гонад у дітей, особливо в процесі прийняття рішень щодо хірургічного втручання. Серед візуалізаційних методів діагностування ПСР першочерговим методом є УСГ. Можливості пренатальної УСГ для визначення статі плода залежать від гестаційного віку та наявності/відсутності атипового розвитку статевих органів [31,40]. У пацієнтів із підозрінням на ПСР під час проведення УСГ обов'язковим є обстеження нирок, надниркових залоз, малого тазу, пахвинних ділянок і промежини [22]. При УСГ звертали увагу на наявність/відсутність жіночих внутрішніх статевих органів (матка, яєчники, маткові труби), а також на розміри надниркових залоз.

У разі підозри на наявність 46,XX ПСР слід провести ретельне обстеження надниркових залоз для

підтвердження/заперечення їхньої вродженої гіперплазії. У пацієнтів із ВГНЗ (рис. 4) довжина надниркової залози становила $69,7 \pm 3,6$ мм (норма – 40–50 мм), що відповідає результатам інших дослідників [25,37,46]. При цьому внутрішні статеві органи не мали відхилень від норми.

Гіперплазію надниркових залоз слід диференціювати з первинними або вторинними пухлинами, функціональною гіперплазією або аденомою надниркових залоз [52].

При УСГ гонади візуалізуються як гіпоехогенні м'які тканинні утворення в зоні придатків, здружвинній, а іноді в пахвинній ділянці. Наявність фолікулів у цьому утворенні вказує на яєчник, натомість щільне утворення з рясним кровопостачанням вказує на яєчко (рис. 5).

У пацієнтів із 46,XY ПСР виявили «смугасті» гонади (streak gonads) (рис. 6), гіпоплазію/аплазію матки (рис. 7), маткових труб та яєчників.

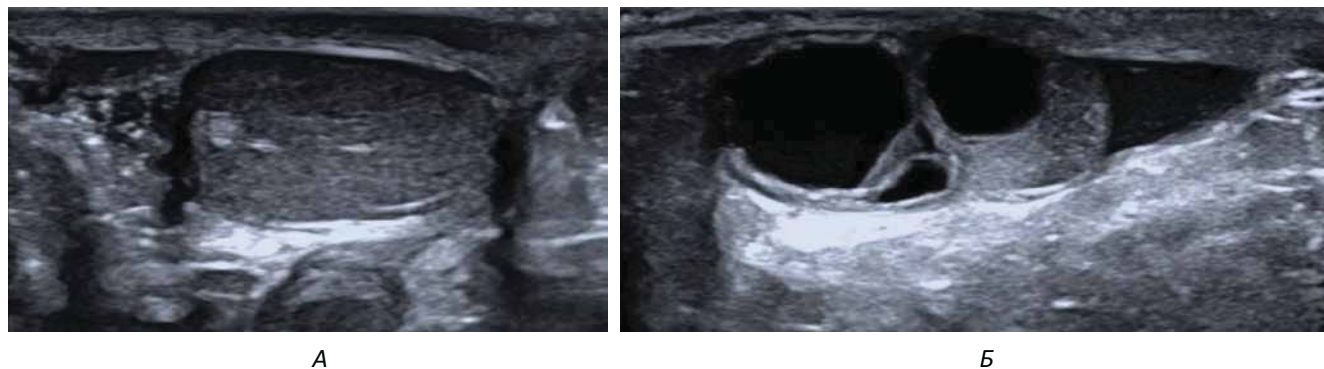


Рис. 8. УСГ при змішаній дисгенезії гонад: А – яєчко справа; Б – яєчник зліва

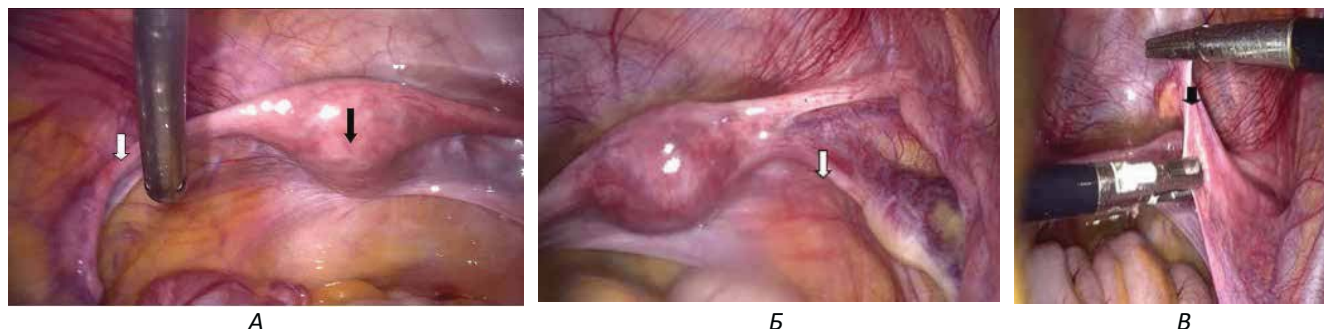


Рис. 9. Лапароскопія в дитини із синдромом Сваєра: А – значно видовжені маткові труби (білі стрілки) та гіпоплазована матка (чорна стрілка); Б – матково-яєчникова зв'язка (біла стрілка) подовжена та витончена; В – яєчник звужується до смужки шириною 3-4 см (чорна стрілка)

В 1 пацієнта, за даними УСГ, виявили як яєчко (рис. 8А), так і яєчник (рис. 8Б), що вказує на змішану дисгенезію (45,X/46,XY).

Отже, за результатами обстеження виявлено такі ПСР (табл. 3).

У пацієнтів із ПСР одним з етапів діагностичного процесу є лапароскопія, яка водночас може бути й лікувальною [34]. Діагностичну лапароскопію провели 11 (61,1%) пацієнтам. У пацієток із ВГНЗ діагностичну лапароскопію не проводили.

Гіпоплазію матки, значно видовжені маткові труби та дисгенезію гонад виявили в пацієнтів із синдромом Сваєра (рис. 9), а в 1 з них виявили лише одну гіпоплазовану гонаду.

У 4 пацієнтів за результатами лапароскопії не виявили матки і візуалізували одну рудиментарну маткову трубу з одним яєчником, у двох із них встановили синдром Сваєра, в 1 – синдром Клайнфельтера, ще в 1 – змішану дисгенезію гонад. Повністю відсутні внутрішні статеві органи були в пацієнта із синдромом CAIS, а в дитини з дисгенезією гонад 46,XX виявили нормально розвинуту матку, маткові труби та гіпоплазовані яєчники, а в дитини з аплазією піхви та атрезією шийки матки – нормально розвинуті внутрішні статеві органи. У разі виявлення під час лапароскопії дисгенетичних гонад про-

вели біопсію з невідкладним гістологічним дослідженням. В 1 дитини за результатами гістологічного дослідження виявили ознаки гонадобластоми, а в решти – фіброзно змінені дисгенетичні гонади (яєчка або яєчники) без ознак малігнізації. У всіх випадках провели лапароскопічне видалення цих гонад, що узгоджується з рекомендаціями інших фахівців [7,12,23,32].

Майже за 20 років після Чиказької консенсусної зустрічі хірургія пацієнтів із ПСР продовжує викликати питання та критику щодо її показань, термінів і технічних аспектів [35]. Думки трапляються частіше за факти, оскільки кількість пацієнтів у кожній групі ПСР не значна, лікування надзвичайно неоднорідне в різних центрах, а оцінки до і після лікування здебільшого суб'єктивні, залежать від лікаря-експерта і під впливом культурних особливостей.

Стосовно термінів хірургічного втручання в дітей із ПСР немає одностайної думки – одні центри вважають за необхідне проводити раннє хірургічне лікування [24], яке ґрунтується на рекомендаціях Американської академії педіатрії щодо термінів проведення хірургічних втручань на геніталіях, позитивному впливі естрогену на тканини в ранньому дитячому віці та уникненні по-

Таблиця 3

Типи порушень статевого розвитку, встановлені в дослідженні

№	Вік (роки)	Фенотип	Каріотип	Діагноз
1	16	Жіночий	46,XX	ВГНЗ
2	10	Жіночий	46,XX	ВГНЗ
3	13	Жіночий	46,XX	ВГНЗ
4	10	Жіночий	46,XX	ВГНЗ
5	13	Жіночий	46,XX	ВГНЗ
6	14	Жіночий	46,XX	ВГНЗ
7	16	Жіночий	46,XX	ВГНЗ
8	11	Жіночий	46,XX	Дисгенезія гонад
9	16	Жіночий	46,XY	Синдром Сваєра
10	17	Жіночий	46,XY	Синдром Сваєра
11	13	Жіночий	46,XY	Синдром Сваєра
12	1,5	Чоловічий	46,XY	Синдром Сваєра
13	2	Чоловічий	46,XY	Синдром Сваєра
14	14	Жіночий	46,XY	CAIS (Синдром Морріса)
15	1	Чоловічий	46,XY	PAIS
16	2	Чоловічий	47,XXY	Синдром Клайнфельтера
17	17	Чоловічий	45,X/46,XY	Змішана дисгенезія гонад
18	15	Жіночий	46,XX	Аплазія піхви та атрезія шийки матки

тенційних ускладнень через з'єднання сечовивідних шляхів та очеревини через фаллопієві труби [6]. За рекомендаціями інших дослідників, хірургічне корегування при ПСР слід відкласти до періоду статевого дозрівання, зокрема, у випадках синдрому Морріса і необхідності провести вагінопластику [27,36].

Окрім того, багато захисників прав дитини відмовляють батьків від прийняття рішень щодо хірургічного втручання, поки дитина не стане достатньо дорослою, щоби приймати обґрунтовані рішення, засновані на адекватній медичній інформації та особистому виборі [28].

Цілі хірургічного втручання [36]:

1. Відновити функціональну анатомію статевих органів для забезпечення в майбутньому можливості статевому акту з проникненням (як у чоловіків, так і в жінок).
2. Сприяти майбутній репродуктивній функції, коли можливо, як у чоловіків, так і в жінок.
3. Зменшити урологічні ризики, пов'язані з аномальною анатомією сечостатевої системи, зокрема, з інфекціями сечовивідних шляхів, із потенційними наслідками для верхніх сечовивідних шляхів і нетриманням сечі.
4. Уникнути накопичення крові або рідини в піхві або матці.
5. Уникнути пізньої вірилізації в період статевого дозрівання в осіб, вихованих як дівчатка, або розвитку грудей в осіб, вихованих як хлопчики.

6. Зменшити ризик розвитку пухлин у гонадах.

7. Сприяти розвитку «індивідуальної» та «соціальної ідентичності».

8. Уникнути стигматизації, зумовленої атиповою анатомією.

9. Задовольнити бажання батьків виховувати дитину за найкращих умов.

Хірургічні втручання в дітей із ПСР можна поділити на фемінізуючі та маскулінізуючі. До фемінізуючих втручань належать вагінопластика, формування малих статевих губ, резекція клітора при кліторомегалії [4,5]; до маскулінізуючих втручань – корегування гіпоспадії та хорди статевого члена, орхідопексія, а також видалення залишків Мюллерових проток [47].

Хоча деякі фахівці обмежують використання хірургії при ПСР як «косметичної хірургії», косметичний аспект геніталій та пов'язаний із ним ризик стигматизації також є важливими питаннями для багатьох пацієнтів. Перинеопластика і реконструкція генітального горбика є частиною вищезгаданих методик і відіграють важливу роль у задоволенні чи невдоволенні пацієнта після реконструктивного втручання [36].

У пацієнтів із ВГНЗ хірургічне лікування проводять лише за значної кліторомегалії (IV-V за шкалою Прадера), оскільки правильно підібрана замісна терапія дає змогу суттєво зменшити розміри клітора [36]. Зменшення клітора, яке є надзвичайно делікатним втручанням, полягає в зменшенні довжини генітального горбика зі збереженням нервів і судин,

Original articles. Urology and gynecology

що ведуть до клітора. Головні критичні зауваження стосовного резекції клітора – це можливе пошкодження нервів зі зниженням чутливості клітора і незворотний характер цієї процедури, хоча впродовж останніх років досягнуто значного прогресу у відосконаленні цього втручання [38,45].

Вагінопластика (кольполастика), або формування неопіхви, є одним із компонентів хірургічного лікування пацієнтів, які самостійно або за рекомендацією лікарів обрали жіночу стать. Метою вагінопластики є з'єднати піхву з тазовим дном і відокремити її отвір від вічка уретри, а результат залежить від рівня злиття порожнини піхви з уретрою [3,4].

У наведеному нами дослідженні вагінопластику в поєднанні з транслокацією клітора (без його резекції) та пластикою великих і малих статевих губ провели 3 пацієнтам (із синдромом Сваєра, Клайн-фельтера та при дисгенезії гонад 46,XX). Ще 3 дитини із синдромом Сваєра та 1 дитина з синдромом Морріса плануються до хірургічного втручання – фемінізуюче хірургічне корегування.

Повна відсутність статевих шляхів, зокрема, при дефіциті 17 β -гідроксистероїддегідрогенази (46,XY), дисгенезії гонад, атрезії піхви, як складової синдрому Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser, вимагають створення неопіхви із застосуванням кишки, очеревини, слизової ротової порожнини тощо [20]. У наведеної нами пацієнтки з атрезією піхви та шийки матки батьки відмовилися від створення неопіхви [14].

У дітей із синдромом Морріса зазвичай жіночий фенотип: купол піхви, який у подальшому може бути розширеним до добре розвиненої порожнини піхви, а яєчка переважно розташовані в черевній порожнині [36]. У цих пацієнтів діагноз встановлюють із запізненням, коли в дівчини виникає первинна аменорея, що виявили в наведеної нами хворої. У цій ситуації визначення статі зазвичай не є проблемою, а обговорення хірургічного втручання пов'язане з визначенням майбутньої статі та видаленням гонад, які, ймовірно, мають ризик пухлини, подібний до неопущених яєчок, хоча деякі невизначеності щодо цього залишаються [8,33].

У пацієнтів із PAIS фенотип може бути як жіночим, так і чоловічим, проте часто анатомічно характеризується наявністю гіпоспадії, як в одного пацієнта в наведеному нами дослідженні. За умови хірургічного лікування основним є корегування гіпоспадії, метод якої залежить від ступеня її тяжкості [47,49].

У пацієнтів із повною дисгенезією гонад (синдром Сваєра) або CAIS, які переважно мають жіночий фенотип, одним із критичних питань є доля яєчок:

чи слід їх залишати на місці до гіпотетичного віку самостійного визначення статі? Або, якщо буде прийнято рішення про виховання дітей жіночої статі, чи слід їх видалити раніше, щоб уникнути вірилізації в період статевого дозрівання? [36,43,44]. Поширеною позицією є збереження гонад до статевого дозрівання, оскільки андрогени, що виробляються яєчками, перетворюються на естрогени під дією ароматази, хоча дослідження ефективності розвитку за жіночим фенотипом не проведені [18,32].

Висновки

Порушення статевого розвитку є складною проблемою, яка потребує глибокого наукового розуміння цього стану, швидкого і повного обстеження для визначення статі пацієнта. Різноманітність і водночас схожість клінічних проявів потребують індивідуального підходу для чіткого встановлення діагнозу та обрання відповідного лікування. Лікування пацієнтів має бути індивідуалізованим, особливо щодо рішень, пов'язаних із майбутньою статтю дитини, хірургічним втручанням, гормональною замісною терапією і можливістю збереження фертильності.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

References/Література

1. Achermann JC, Domenice S, Bachega TA et al. (2015). Disorders of sex development: effect of molecular diagnostics. *Nat Rev Endocrinol.* 11(8): 478-488. doi: 10.1038/nrendo.2015.69.
2. Acien P, Acien M. (2020). Disorders of sex development: Classification, review, and impact on fertility. *J Clin Med.* 9(11): 3555. doi: 10.3390/jcm9113555.
3. Acimi S. (2025). Timing of feminizing genitoplasty in patients with congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr Urol.* 21(1): 228-229. doi: 10.1016/j.jpuro.2024.08.025.
4. Acimi S, Bessahraoui M, Acimi MA et al. (2019). Vaginoplasty and creating labia minora in children with disorders of sex development. *Int Urol Nephrol.* 51(3): 395-399. doi: 10.1007/s11255-018-2058-8.
5. Alderson J, Skae M, Crowne EC. (2023). Why do parents recommend clitoral surgery? Parental perception of the necessity, benefit, and cost of early childhood clitoral surgery for congenital adrenal hyperplasia (CAH). *Int J Impot Res.* 35(1): 56-60. doi: 10.1038/s41443-022-00578-0.
6. American Academy of Pediatrics. (1996). Timing of elective surgery on the genitalia of male children with particular reference to the risks, benefits, and psychological effects of surgery and anesthesia. *Pediatrics.* 97(4): 590-594. doi: 10.1542/peds.97.4.590.
7. Bailez MM, Costanzo M, Guercio G. (2021). Role of minimally invasive surgery (MIS) in different sexual development (DSD). *Semin Pediatr Surg.* 30(4): 151078. doi: 10.1016/j.semped-surg.2021.151078.
8. Barros BA, Oliveira LR, Surur CRC et al. (2021). Complete androgen insensitivity syndrome and risk of gonadal malignancy: systematic review. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 26(1): 19-23. doi: 10.6065/apem.2040170.085.

9. Berglund A, Chang S, Lind-Holst M et al. (2025). The epidemiology of disorders of sex development. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 39(4): 102002. doi: 10.1016/j.beem.2025.102002.
10. Biason-Lauber A. (2017). Human sex development: from basic science to clinical practice and back. *Pediatr Endocrinol Rev.* 15(1): 8-20. doi: 10.17458/per.vol15.2017.1.humansexdevelopment.
11. Bumbulienė Ž, Bužinskienė D, Banuškevičienė G et al. (2022). Challenges in the diagnosis of XY differences of sexual development. *Medicina (Kaunas).* 58(12): 1736. doi: 10.3390/medicina58121736.
12. Burgmeier C, Leriche C. (2016). Laparoscopy in the surgical treatment of disorders of sexual development. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A.* 26(9): 730-733. doi: 10.1089/lap.2016.0017.
13. Calvo A, Escolino M, Settini A et al. (2016). Laparoscopic approach for gonadectomy in pediatric patients with intersex disorders. *Transl Pediatr.* 5(4): 295-304. doi: 10.21037/tp.2016.09.06.
14. Chaikivska EF, Pyrohova VI, Hyzha LY et al. (2024). Clinical case of congenital vagina and cervical malformations in adolescent girl. *Paediatric Surgery (Ukraine).* 4(85): 123-129. [Чайківська ЕФ, Пірогова ВІ, Гижя ЛЮ та ін. (2024). Клінічний випадок вродженої вади розвитку піхви та шийки матки в дівчини-підлітка. *Хірургія дитячого віку (Україна).* 4(85): 123-129]. doi: 10.15574/PS.2024.4(85).123129.
15. Claahsen-van der Grinten HL, Speiser PW, Ahmed SF et al. (2022). Congenital adrenal hyperplasia – Current insights in pathophysiology, diagnostics, and management. *Endocr Rev.* 43(1): 91-159. doi: 10.1210/edrv/bnab016.
16. Cools M, Nordenström A, Robeva R et al. (2018). Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a consensus statement. *Nat Rev Endocrinol.* 14(7): 415-429. doi: 10.1038/s41574-018-0010-8.
17. Dreger AD, Chase C, Sousa A et al. (2005). Changing the nomenclature/taxonomy for intersex: A scientific and clinical rationale. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 18(8): 729-733. doi: 10.1515/jpem.2005.18.8.729.
18. Duranteau L, Rapp M, van de Grift TC et al. (2021). Participant- and clinician-reported long-term outcomes after surgery in individuals with complete androgen insensitivity syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 34(2): 168-175. doi: 10.1016/j.jpog.2020.11.012.
19. Eggers S, Sadelin S, van der Bergen JA et al. (2016). Disorders of sex development: insights from targeted gene sequencing of a large international patient cohort. *Genome Biol.* 17(1): 243. doi: 10.1186/s13059-016-1105-y.
20. Ellerkamp V, Rall KK, Schaefer J et al. (2022). Techniques of primary vaginoplasty in young adults with differences of sex development and female identification. *J Clin Med.* 11(13): 3688. doi: 10.3390/jcm11133688.
21. Fallat ME, Hertweck P, Ralston SJ. (2012). Surgical and ethical challenges in disorders of sexual development. *Adv Pediatr.* 59(1): 283-302. doi: 10.1016/j.yapd.2012.04.003.
22. Guerra-Junior G, Andrade KC, Barcelos IHK, Maciel-Guerra AT. (2018). Imaging techniques in the diagnostic journey of disorders of sex development. *Sex Dev.* 12(1-3): 95-99. doi: 10.1159/000479453.
23. Guerrero-Fernández J, González-Peramato P, Rodríguez Estévez A et al. (2022). Consensus guide on prophylactic gonadectomy in different sex development. *Endocrinol Diabetes Nutr (Engl Ed).* 69(8): 629-645. doi: 10.1016/j.endien.2022.10.002.
24. Hemesath TP, de Paula LCP, Carvalho CG et al. (2019). Controversies on timing of sex assignment and surgery in individuals with disorders of sex development: A perspective. *Front Pediatr.* 6: 419. doi: 10.3389/fped.2018.00419.
25. Hryhorczuk AL, Phelps AS, Yu RN, Chow JS. (2022). The radiologist's role in assessing differences of sex development. *Pediatr Radiol.* 52(4): 752-764. doi: 10.1007/s00247-021-05147-z.
26. Kabilan A, Skakkebaek A, Chang S, Gravholt CH. (2021). Evaluation of the efficacy of transdermal and injection testosterone therapy in Klinefelter syndrome: A real-life study. *J Endocr Soc.* 5(6): bvab062. doi: 10.1210/jendso/bvab062.
27. Kregel S, Eckoldt F, Richter-Unruh A et al. (2019). Variations of sex development: The first German interdisciplinary consensus paper. *J Pediatr Urol.* 15(2): 114-123. doi: 10.1016/j.jpuro.2018.10.008.
28. Kutney K, Konczal L, Kaminski B, Uli N. (2016). Challenges in the diagnosis and management of disorders of sex development. *Birth Defects Res C Embryo Today.* 108(4): 293-308. doi: 10.1002/bdrc.21147.
29. Lee PA. (2004). A perspective on the approach to the intersex child born with genital ambiguity. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 17(2): 133-140. doi: 10.1515/jpem.2004.17.2.133.
30. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA et al. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *International Consensus Conference on Intersex. Pediatrics.* 118(2): e488-500. doi: 10.1542/peds.2006-0738.
31. López Soto Á, Velasco Martínez M, Ferrández Martínez M et al. (2024). Prenatal ambiguous/atypical genitalia: why are we still missing it and how can we improve diagnosis? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 63(5): 581-585. doi: 10.1002/uog.27507.
32. Lucas-Herald AK, Bryce J, Kyriakou A et al. (2021). Gonadectomy in conditions affecting sex development: a registry-based cohort study. *Eur J Endocrinol.* 184(6): 791-801. doi: 10.1530/EJE-20-1058.
33. Marczak E, Szarras-Czapnik M, Skórka A et al. (2025). Pediatric complete androgen insensitivity syndrome (CAIS): Clinical presentation, hormonal profiles, and gonadal management. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* Online ahead of print. doi: 10.4274/jcrpe.galenos.2025.2025-5-7.
34. Moriya K, Morita K, Mitsui T et al. (2014). Impact of laparoscopy for diagnosis and treatment in patients with disorders of sex development. *J Pediatr Urol.* 10(5): 955-961. doi: 10.1016/j.jpuro.2014.03.006.
35. Mouriquand P, Caldamone A, Malone P et al. (2014). The ESPU/SPU standpoint on the surgical management of Disorders of Sex Development (DSD). *J Pediatr Urol.* 10(1): 8-10. doi: 10.1016/j.jpuro.2013.10.023.
36. Mouriquand PDE, Gorduz DB, Gay C-L et al. (2016). Surgery in disorders of sex development (DSD) with a gender issue: If (why), when, and how? *J Pediatr Urol.* 12(3): 139-149. doi: 10.1016/j.jpuro.2016.04.001.
37. Murphy A, Kearns C, Sugi MD, Sweet DE. (2021). Congenital adrenal hyperplasia. *Radiographics.* 41(4): E105-E106. doi: 10.1148/rg.2021210118.
38. Orozco-Poore C, Keuroghlian AS. (2023). Neurological considerations for «Nerve-Sparing» cosmetic genital surgeries performed on children with XX chromosomes diagnosed with 21-hydroxylase congenital adrenal hyperplasia and clitoromegaly. *LGBT Health.* 10(8): 567-575. doi: 10.1089/lgbt.2022.0160.
39. Ovidiu B, Marcu DR, Mischianu DLD et al. (2021). The challenges of androgen insensitivity syndrome. *Arch Med Sci.* 18(4): 881-889. doi: 10.5114/aoms/125584.
40. Pinhas-Hamiel O, Zalel Y, Smith E et al. (2002). Prenatal diagnosis of sex differentiation disorders: The role of fetal ultrasound. *J Clin Endocrinol Metab.* 87(10): 4547-4553. doi: 10.1210/jc.2001-011034.
41. Potsiurko AR, Hrymak IYa, Helner NV et al. (2021). Peculiarities of feminizing surgical correction in children with disorders of sexual development. *Paediatric Surgery (Ukraine).* 3(72): 63-68. [Поцюрко АР, Гримак ІЯ, Гельнер НВ та ін. (2021). Особливості фемінізуючої хірургічної корекції в дітей з розладами статевого розвитку. *Хірургія дитячого віку (Україна).* 3(72): 63-68]. doi: 10.15574/PS.2021.72.63.

Original articles. Urology and gynecology

42. Radmayr C, Bogaert G, Bujons A et al. (2025). EAU Guidelines on Paediatric Urology. In Proceedings of the EAU Annual Congress, Madrid, Spain, 21-24 March 2025; EAU Annual Congress: Madrid, Spain.
43. Raza J, Zaidi SZ, Warne GL. (2019). Management of disorders of sex development – With a focus on development of the child and adolescent through the pubertal years. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 33(3): 101297. doi: 10.1016/j.beem.2019.101297.
44. Sadeghi A, Rezaei R, Razavi Z et al. (2025, Dec 13). Rare presentations of Swyer syndrome in a 13.5-year-old female; a case report and literature review. *BMC Pediatr.* 26(1): 47. doi: 10.1186/s12887-025-06399-6. PMID: 41390623; PMCID: PMC12817803.
45. Shadrack M, Salim MS, Ngiloi P et al. (2025). Advancing pediatric genital reconstruction in a resource-limited setting: A case of subcutaneous reduction clitoroplasty in a young girl. *Int J Surg Case Rep.* 131: 111415. doi: 10.1016/j.ijscr.2025.111415.
46. Steven M, O'Toole S, Lam JPH et al. (2012). Laparoscopy versus ultrasonography for the evaluation of Mullerian structures in children with complex disorders of sex development. *Pediatr Surg Int.* 28(12): 1161-1164. doi: 10.1007/s00383-012-3178-3.
47. Van de Grift TC, Rapp M, Holmdahl G et al. (2022). Masculinizing surgery in disorders/differences of sex development: clinician- and participant-evaluated appearance and function. *BJU Int.* 129(3): 394-405. doi: 10.1111/bju.15369.
48. Vicario S, Escolino M, Esposito G et al. (2025). Clinical spectrum, surgical management, and outcomes of NR5A1-Related 46,XY differences of sex development: A narrative review. *Medicina (Kaunas).* 61(11): 1965. doi: 10.3390/medicina61111965.
49. Wang C, Tian Q. (2025). Molecular pathogenesis, diagnosis, and management challenges in complete androgen insensitivity syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne).* 16: 1600343. doi: 10.3389/fendo.2025.1600343.
50. Weidler EM, Grimsby G, Garvey EM et al. (2020). Evolving indications for surgical intervention in patients with differences/disorders of sex development: implications of deferred reconstruction. *Semin Pediatr Surg.* 29(3): 150929. doi: 10.1016/j.sempedsurg.2020.150929.
51. Witchel SF. (2018). Disorders of sex development. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 48: 90-102. doi: 10.1016/j.bpobgyn.2017.11.005.
52. Wu Y, Tao A, Jing J, Zhuang H. (2025) Ultrasonography for disorders of sex development in pediatrics. *Front Pediatr.* 13:1506996. doi: 10.3389/fped.2025.1506996.
53. Zerin F, Bhadra TK, Sadia R, Shahriar Z. (2025) Complete androgen insensitivity syndrome in a 15-year-old female with primary amenorrhea and undescended testes: a rare case report. *Radiol Case Rep.* 21(1): 329-332. doi: 10.1016/j.radcr.2025.09.075.

Відомості про авторів:

Поцюрко Андрій Романович – дитячий уролог вищої кат. Клініки торакальної хірургії та реконструктивної урології у дітей КНП ЛОР Клінічний центр дитячої медицини лікарня «ОХМАТДИТ», гол. експерт з дитячої урології ДООЗ ЛОДА. Адреса: м. Львів, вул. Лисенка, 31. <https://orcid.org/0000-0003-3147-053>.

Переяслов Андрій Анатолійович – д.мед.н., проф., проф. каф. дитячої хірургії ЛНМУ ім. Д. Галицького. Адреса: м. Львів, вул. Лисенка, 31. <https://orcid.org/0000-0002-1225-0299>.

Грибак Ігор Ярославович – дитячий уролог вищої кат. Клініки торакальної хірургії та реконструктивної урології у дітей КНП ЛОР Клінічний центр дитячої медицини лікарня «ОХМАТДИТ». Адреса: м. Львів, вул. Лисенка, 31. <https://orcid.org/0000-0002-7671-5198>.

Іваськевич Данило Зеновійович – дитячий уролог I кат. Клініки торакальної хірургії та реконструктивної урології у дітей КНП ЛОР Клінічний центр дитячої медицини лікарня «ОХМАТДИТ». Адреса: м. Львів, вул. Лисенка, 31. <https://orcid.org/0000-0002-2026-8210>.

Гижа Богдан Ігорович – дитячий уролог I кат. Клініки торакальної хірургії та реконструктивної урології у дітей КНП ЛОР Клінічний центр дитячої медицини лікарня «ОХМАТДИТ». Адреса: м. Львів, вул. Лисенка, 31.

Пляцко Наталія Юрївна – лікар дитячий уролог Клініки торакальної хірургії та реконструктивної урології у дітей КНП ЛОР Клінічний центр дитячої медицини лікарня «ОХМАТДИТ». Адреса: м. Львів, вул. Лисенка, 31. <https://orcid.org/0009-0003-3822-4755>.

Стаття надійшла до редакції 26.01.2026 р., прийнята до друку 15.06.2026 р.