

دستگاه تناسلی مبهم

این جزوه به شما کمک می کند تا بدانید دستگاه تناسلی مبهم جنین چیست، به چه بررسی هایی نیاز دارید و پیامدهای تشخیص برای شما، نوزاد و خانواده شما چیست.

دستگاه تناسلی مبهم چیست؟

دستگاه تناسلی مبهم یک ناهنجاری نادر است که می تواند نوزاد را در رحم و بعد از تولد تحت تاثیر قرار دهد. این حالت به ظاهر نامشخص یا نامطمئن اندام تناسلی خارجی جنین اشاره دارد که منجر به عدم موفقیت در تشخیص قطعی جنسیت جنین می شود. در اصل، بین وجود کلیتوریس یا آلت تناسلی و بین وجود کیسه بیضه یا لابیا سردرگی وجود دارد. بنابراین، برای دکتری که سونوگرافی جنین را انجام می دهد، غیر ممکن است که تشخیص دهد نوزاد پسر است یا دختر.

دستگاه تناسلی مبهم چگونه اتفاق می افتد؟

دستگاه تناسلی مبهم یک بیماری نادر است و در حدود ۱ مورد از هر ۵۰۰۰ نوزاد اتفاق می افتد. شایع ترین علت ابهام آلت تناسلی وضعیتی به نام هیپرپلازی مادرزادی آدرنال است. انتظار می رود که اکثر موارد خفیف این وضعیت منفرد باشد یعنی بصورت مجزا رخ می دهد. با این حال، همچنین می تواند بخشی از یک ناهنجاری یا سندرم کروموزومی باشد.

اندام تناسلی خارجی تقریباً در هفته ۹ بارداری متمایز می شود و نمو دستگاه تناسلی معمولاً در ۱۲ هفته برای دختران و ۱۴ تا ۱۶ هفته برای پسران کامل می شود. نمو موفقیت آمیز دستگاه تناسلی خارجی پسران به هورمونی به نام دی هیدروتستوسترون (DHT) بستگی دارد که قوی ترین هورمون مردانه (آندروژن) است. برای دختران، نمو دستگاه تناسلی خارجی و واژن وابسته به هورمون نیست. بدون عملکرد DHT (به دلیل فقدان DHT یا نارسایی در عملکرد DHT)، جنینی که از نظر ژنتیکی پسر است ممکن است دارای اندام تناسلی خارجی دخترانه باشد. از طرف دیگر، قرار گرفتن جنین دختر در معرض آندروژن می تواند باعث جوش خوردن لابیاها یا بزرگ شدن کلیتوریس (کلیتورومگالی) و بزرگ شدن لابیاها شود. در معرض آندروژن قرار گرفتن ممکن است در اثر مصرف هورمون ها توسط مادر، تومورهای تخمدان یا آدرنال مادر یا جنین یا کمبود آنزیمی به نام آروماتاز P ۴۵۰ رخ دهد.

شایع ترین علت اندام تناسلی مبهم، هیپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH) است که یک اختلال رشد جنسی جنین از نظر ژنتیکی دختر است که منجر به مردانه شدن جنین دختر می شود و ناشی از کمبود نوعی آنزیم است که موجب بروز اختلال در روند تولید استروئیدها می شود. در ۹۰ درصد موارد ، آنزیم ۲۱- هیدروکسیلاز کمبود دارد که باعث افزایش هورمون ۱۷- هیدروکسی پروژسترون می شود که به نوبه خود باعث افزایش تولید هورمون های مردانه می شود.

در صورت وجود این اختلال در جنین های پسر تغییری به جز هیپرپیگمانتاسیون احتمالی و بزرگ شدن آلت تناسلی، صورت نمی گیرد. این کمبود آنزیم همچنین دو هورمون دیگر، آلدوسترون و کورتیزول را کاهش می دهد که می توانند باعث بروز حالت تهدید کننده حیات نوزاد به علت دفع هدر رفت نمک در دوران نوزادی شوند .

مجموعه اطلاعات برای بیماران – چه چیزی باید بدانید ، چه چیزی باید پرسید.**آیا باید بررسی‌های بیشتری انجام دهم؟**

اغلب دستگاه تناسلی مبهم پس از تولد در طی ارزیابی اولیه نوزاد تشخیص داده می‌شود، هرچند تشخیص قبل از تولد نیز زمانی که نتوان جنسیت جنین را در اسکن آناتومی سه ماهه دوم بدرستی تعیین کرد مد نظر قرار می‌گیرد. به ندرت در مراحل بعدی بارداری هرگاه به دلیلی سونوگرافی دقیق جنین انجام شود ، اندام تناسلی مبهم نیز تشخیص داده می‌شود.

تعیین جنسیت ژنتیکی بسیار مهم است و به راحتی می‌توان از طریق تکنیک‌های جدید آزمایشگاهی شامل آزمایش DNA در خون مادر جنسیت ژنتیکی جنین را تعیین کرد. هنگامی که یافته‌های اضافی دیگری در سونوگرافی وجود دارد، بررسی DNA ی جنین بدست آمده از طریق یک روش تهاجمی به نام آمنیوسنتز مورد نیاز است.

با استفاده از این روش سلول‌ها را از مایع آمنیوتیک اطراف نوزاد یا جفت جمع‌آوری می‌کنیم و DNA داخل آنها را بررسی می‌کنیم. هیپرپلازی مادرزادی آدرنال را نیز می‌توان با آزمایشات ژنتیکی و هورمونی که بر روی نوزاد و والدین انجام می‌شود تشخیص داد.

در دوران بارداری چه نکاتی را باید رعایت کرد؟

معمولاً روند بارداری بدرستی پیش می‌رود. در خانواده‌های با سابقه هیپرپلازی مادرزادی آدرنال، باید از هفته ۶ بارداری هورمونی به نام دگزامتازون برای خانم باردار تجویز شود. این درمان می‌تواند اثرات آندروژن‌های اضافی را بر اندام تناسلی و مغز در حال نمو جنین را به حداقل برساند.

در مراحل بعدی در صورتی که جنسیت جنین پسر تشخیص داده شود، مصرف استروئیدها را باید قطع شود. هر ۴ هفته یکبار سونوگرافی‌های پیگیری برای نظارت بر رشد و تکامل اندام تناسلی جنین انجام می‌شود. مراقبت‌های بارداری از پروتکل استاندارد پیروی می‌کند، اما زایمان باید در یک مرکز سطح ۳ صورت گیرد.

بعد از به دنیا آمدن کودک من چه معنایی دارد؟

درمان نوزادی با اندام تناسلی مبهم باید توسط یک تیم تخصصی چند رشته‌ای شامل ژنتیک، متخصص غدد اطفال و متخصص اورولوژی کودکان انجام شود. در مورد تعیین جنسیت و نیاز یا عدم نیاز به جراحی ترمیمی اختلاف نظر وجود دارد.

آیا دوباره اتفاق خواهد افتاد؟

در مورد هیپرپلازی مادرزادی آدرنال، علت زمینه‌ای وجود یک ژن معیوب مغلوب است، بنابراین در هر بارداری ۲۵٪ خطر عود وجود دارد (۱) مورد از ۴ مورد). این را می‌توان در اوایل بارداری بعدی با یک روش تهاجمی تشخیص داد.

چه سوالات دیگری باید پرسم؟

- آیا به نظر می‌رسد این یک مورد شدید دستگاه تناسلی مبهم باشد؟
- آیا علائم اضافی به غیر از اندام تناسلی مبتلا وجود دارد؟
- آیا راهی برای اطمینان از تشخیص وجود دارد؟
- چگونه باید این بارداری پیگیری شود؟
- آیا درمانی در دوران بارداری وجود دارد؟
- کجا و چه موقع باید زایمان کنم؟
- نوزاد پس از تولد چه مراقبت‌هایی را دریافت می‌کند؟
- آیا می‌توانم با متخصص ژنتیک ملاقات کنم؟
- آیا می‌توانم از قبل با تیم پزشکی ملاقات کنم که به نوزاد من در هنگام تولد کمک خواهند کرد؟

آخرین به روز رسانی نوامبر ۲۰۲۲

سلب مسئولیت: محتوای [این جزوه/ وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است. این مطالب به عنوان توصیه های پزشکی که باید به آن تکیه کنید، در نظر گرفته نشده است. شما باید قبل از انجام یا خودداری از هرگونه اقدامی بر اساس محتوای [این بروشور/ وب سایت ما]، توصیه های پزشکی حرفه ای یا تخصصی را در رابطه با موقعیت فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش های معقولی برای به روز رسانی اطلاعات [بروشورها/ وب سایت ما] انجام می شود، اما هیچ گونه تضمین، ضمانت یا قوی، خواه صریح یا ضمنی، درباره دقیق، کامل یا به روز بودن محتوای [بروشور/ وب سایت ما] نمی دهیم.

مترجمین :

هماهنگ کننده و ویراستار :

دکتر سولماز پیری : پریناتولوژیست ، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال افریقا

سرپرست و همکار گروه مترجمین و ویراستار :

دکتر نجمیه سعادت : پریناتولوژیست ، دانشیار گروه زنان دانشگاه جندی شاپور اهواز ، مرکز تحقیقات باروری و ناباروری و سلامت جنین ، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز

سایر مترجمین :

دکتر نیلوفر پورسعادت : متخصص زنان و زایمان از دانشگاه علوم پزشکی تهران