International journal of endocrinology

Клинический случай
/Clinical Case/

УДК 616.692.12-02:612.433.62]-008.64-036.1-071

ЛЯШУК П.М., ЛЯШУК Р.П.
ВНДЗ України «Буковинський державний медичний університет», м. Чернівці, Україна

ВИПАДОК СИНДРОМУ ПАСКУАЛІНІ

Резюме. *У статті наведений випадок вродженої ізольованої недостатності лютеїнізуючого гормона (синдром Паскуаліні), що проявилася вторинним гіпогонадизмом із порушенням копулятивної та фертильної функції, які нормалізувались внаслідок лікування хоріонічним гонадотропіном.*

Ключові слова: *гіпогонадотропний гіпогонадизм, лютеїнізуючий гормон, фертильність, хоріонічний гонадотропін.*

Фізіологічна сталість гіпоталамо-гіпофізарно-гонадної системи ґрунтується на пульсуючій гіпоталамічній секреції гонадоліберину, порушення якої є причиною низки захворювань, що об'єднуються терміном «гіпогонадизм» (гіпогонадотропний, вторинний). Відсутність гонадоліберину призводить до дезактивації рецепторів на поверхні гонадотрофів аденогіпофіза та випадіння стимулюючої дії на синтез і вивільнення гонадотропінів — лютеїнізуючого (ЛГ) і фолікулостимулюючого (ФСГ) гормонів — у загальний кровоток. Дефіцит ЛГ і ФСГ обумовлює відсутність гаметогенезу та синтезу статевих стероїдів. Отже, нормальне функціонування репродуктивної системи залежить від скоординованої роботи трьох ланок: аркуатних ядер гіпоталамуса, гонадотрофів гіпофіза й гонад [2, 4, 5].

До рідкісних форм гіпогонадотропного (вторинного) гіпогонадизму належить синдром Паскуаліні (синдром фертильних євнухів), описаний R.Q. Pasqualini [1, 3, 5]. Провідну роль у розвитку цієї патології відіграє природжена ізольована недостатня секреція ЛГ і, як наслідок цього, зниження продукції тестостерону (у результаті порушення проліферації та диференціації клітин Лейдига). Рівень ФСГ крові зазвичай залишається в межах норми, чим і пояснюється відносна збереженість сперматогенезу. Симптоматика гіпогонадизму та фертильність залежать від вираженості дефіциту ЛГ.

Наводимо наше спостереження.

Пацієнт К., 27 років, звернувся до ендокринолога з приводу безплідності (у жінки від першого шлюбу є дитина).

Об'єктивно: зріст — 178 см, маса тіла — 83 кг. Пропорції тіла євнухоїдні, голос високий, зовнішні статеві органи недорозвинуті. Оволосіння лобка, аксилярних западин і обличчя мізерне, сексуальність знижена. Терапевтичний статус без особливостей. Щитоподібна залоза не пальпується.

Гормони крові: ЛГ — 2,4 мОД/мл (норма 4–11), ФСГ — 7,54 мОД/мл (норма 4–25), тестостерон вільний — 0,8 нг/мл (норма 1,7–8,2), тиреотропний гормон — 2,3 МО/мл (норма 0,4–4,2), пролактин — 9,7 нг/мл (норма 2,6–17,2).

Каріотип — 46XY. Дослідження еякуляту: об'єм — 1,5 мл (норма 2–5), морфологічно нормальних сперматозоїдів — 20 % (у нормі 30 % і більше), живих — 35 % (у нормі 50 % і більше), з прогресивним рухом — 30 % (у нормі 50 % і більше).

Хворому призначені внутрішньом'язові ін'єкції хоріонічного гонадотропіну по 1500 ОД двічі на тиждень, місячними курсами з такою ж перервою [3]. Через 4 місяці показники спермограми значно покращились (кількість життєздатних і рухливих сперматозоїдів майже наблизилась до норми); збільшилося андрогенозалежне оволосіння, зросла копулятивна активність пацієнта. Через півроку він повідомив, що дружина завагітніла. Лікування триває, доза препарату зменшена до однієї ін'єкції на тиждень.

Отже, замісна терапія хоріонічним гонадотропіном призвела до нормалізації копулятивної та фертильної функції у хворого із синдромом Паскуаліні.

Висновки

У 45 % випадків причиною бездітності в сім'ї буває безплідності чоловіка. До безплідності в нашого пацієнта призвів рідкісний синдром Паскуаліні (низькі рівні лютеїнізуючого гормона та тестостерону при відносній збереженості сперматогенезу). Для повноцінного сперматогенезу необхідним є фолікулостимулюючий гормон, що стимулює цей процес за умови нормальної концентрації в організмі лютеїнізуючого гормона,

Адреса для листування з авторами:
Ляшук Р.П.
E-mail: liashuk.ruslana@bsmu.edu.ua

© Ляшук П.М., Ляшук Р.П., 2016
© «Міжнародний ендокринологічний журнал», 2016
© Заславський О.Ю., 2016

який забезпечує продукцію тестостерону, отже, маскулінізацію статури та сексуальність. Замісна терапія хоріонічним гонадотропіном у нашому випадку призвела до покращання спермограми, нормалізації фертильної та копулятивної функції.

Список літератури

1. Дедов И.И. Эндокринология: Учебник / И.И. Дедов, Г.А. Мельниченко, В.В. Фадеев. — М.: Медицина, 2000. — С. 404.

2. Кеттайл В.М. Патофизиология эндокринной системы / В.М. Кеттайл, Р.А. Арки. — СПб.: Невский диалект, 2001. — С. 30-37.

3. Лучицький Є.В. Андрогенодефіцитні стани у чоловіків: Навчально-методичний посібник / Є.В. Лучицький. — Чернівці, 2003. — 50 с.

4. Роль генетических факторов в патогенезе гипогонадотропного гипогонадизма / Н.Г. Ена, А.Н. Нефедова, А.С. Локтионова [и др.] // Эндокринология. — 2014. — № 6. — С. 38-44.

5. Hayes E.Y. Hypogonadotropic hypogonadism / E.Y. Hayes, S.W. Seminara, W.F. Crowly // Endocr. Metab. Clin. N.A. — 1998. — Vol. 27. — P. 739-763.

Отримано 08.05.16

Ляшук П.М., Ляшук Р.П.
ВГУЗ Украины «Буковинский государственный медицинский университет», г. Черновцы, Украина

СЛУЧАЙ СИНДРОМА ПАСКУАЛИНИ

Резюме. В статье представлен случай врожденной изолированной недостаточности лютеинизирующего гормона (синдром Паскуалини), проявившейся вторичным гипогонадизмом с нарушением копулятивной и фертильной функции, которые нормализовались в результате лечения хорионическим гонадотропином.

Ключевые слова: гипогонадотропный гипогонадизм, лютеинизирующий гормон, фертильность, хорионический гонадотропин.

Liashuk P.M., Liashuk R.P.
Higher State Educational Institution of Ukraine «Bukovinian State Medical University», Chernivtsi, Ukraine

A CASE OF PASQUALINI SYNDROME

Summary. The article presents a case of isolated congenital deficiency of luteinizing hormone (Pasqualini syndrome) that manifested by secondary hypogonadism with abnormalities of copulative and fertile functions, which were normalized after the treatment using chorionic gonadotropin.

Key words: hypogonadotropic hypogonadism, luteinizing hormone, fertility, chorionic gonadotropin.