



К ВОПРОСУ
ФОРМИРОВАНИЯ
ПОЛА У ЧЕЛОВЕКА

*Что предание говорит?
Прежде Евы была Лилит.
Прежде Евы Лилит была
Та, что яблока не рвала,
Не женой была, не женой,
Стороной прошла, стороной.
Не из глины, не из ребра
Из рассветного серебра.
Улыбнулась из тростника
И пропала на все века.*

Вадим Шефнер

«Лилит»

1965

Книга издана в честь 10-летнего научного сотрудничества
Германии и России в области эндокринологии и диабетологии.

Благодарности

Профессору Гельмуту Хану (президенту Форума имени Р. Коха и И. Мечникова, Берлин, Германия) за многолетний труд по развитию сотрудничества между учеными Германии и России,
профессору Гансу-Юргену Кваббе (Берлин, Германия) за дружбу, поддержку и многолетний труд по укреплению дружбы и научного сотрудничества между учеными Германии и России,
профессору Олафу Хайорту (Любек, Германия) за поддержку, оптимизм и редакцию глав рукописи,
профессору Паулю-Мартину Хольтерхусу (Киль, Германия) за идеи, поддержку и подготовку рукописи руководства,
доценту Александру Александровичу Смирнову (Москва, Россия) за дружбу, авторство и оригинальные рисунки.

The book was published in celebration of ten-year scientific cooperation between Germany and Russia in the field of endocrinology and diabetology.

Acknowledgments

Professor Helmut Hahn (President Koch – Mechnikov Forum, Berlin, Germany) for long-term work for cooperation between scientists from Germany and Russia,
Professor Hans-Jürgen Quabbe (Berlin, Germany) for friendship, support and a long-term work for strengthening friendship and scientific cooperation between scientists from Germany and Russia,
Professor Olaf Hiort (Lübeck, Germany) for support, optimism and editing the manuscript,
Professor Paul-Martin Holterhus (Kiel, Germany) for ideas, support and preparation of the manuscript,
Associate Professor Alexander A. Smirnov (Moscow, Russia) for friendship, authorship and original drawings.

АССОЦИАЦИЯ ПО ИЗУЧЕНИЮ
НЕЙРОИММУНОЭНДОКРИНОЛОГИИ

ПРИНЦИП ЛИЛИТ
К ВОПРОСУ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА
У ЧЕЛОВЕКА

Практическое руководство для врачей

Под редакцией Н. В. Иванова, Е. Б. Башниной



ПОЛИТЕХ-ПРЕСС

Санкт-Петербургский
политехнический университет
Петра Великого

Санкт-Петербург

2021

Р е ц е н з е н т ы:

Академик РАН, доктор медицинских наук, профессор,
главный внештатный детский специалист-эндокринолог Минздрава России,
заведующая кафедрой детской эндокринологии-диабетологии,
научный руководитель Института детской эндокринологии
Национального медицинского исследовательского центра эндокринологии
В. А. Петеркова

Доктор медицинских наук, профессор кафедры факультетской терапии
с курсом эндокринологии и клиникой имени Г. Ф. Ланга
Первого Санкт-Петербургского государственного медицинского
университета имени И. П. Павлова *А. Р. Волкова*

Доктор медицинских наук, профессор кафедры эндокринологии
Московского областного научно-исследовательского клинического
института имени М. Ф. Владимирского *И. В. Мисникова*

А в т о р ы:

Д. И. Андроник, Е. Б. Башнина, Е. А. Бурцев, С. В. Выходцев, Е. А. Дроздович,
Н. В. Иванов, В. В. Калугина, Ф. М. Радугин, А. А. Смирнов, В. Ю. Старцев, Е. Б. Троиц,
А. И. Федорова, П.-М. Хольтерхус, Н. В. Худякова, Е. В. Яковлев

Принцип Лилит. К вопросу формирования пола у человека: практическое руководство для
врачей / под ред. Н. В. Иванова, Е. Б. Башниной. – СПб. : ПОЛИТЕХ-ПРЕСС, 2021. – 382 с.

В практическом руководстве рассматриваются вопросы формирования как биологического, так и психосоциального пола человека. Авторы уделяют особое внимание заболеваниям, в основе которых лежат аномалии строения кариотипа или иные генетические нарушения. Несколько глав посвящены нарушениям формирования наружных гениталий: микропениса, гипоспадии, крипторхизма. Представлена современная классификация нарушений формирования пола. В отдельном разделе представлены алгоритмы дифференциальной диагностики и методы лечения аномалий строения половой системы. Особенность руководства состоит в том, что впервые тему раскрывают не только специалисты в области детской эндокринологии, но и эндокринологи, работающие со взрослыми пациентами, а также психиатры, сексологи и клинические психологи.

Практическое руководство предназначено для ординаторов, аспирантов медицинских вузов, детских эндокринологов, врачей-эндокринологов, акушеров-гинекологов, урологов, андрологов, генетиков, врачей центров ВРТ.

Настоящее пособие издано в рамках программы «Альфа-Эндо», которая осуществляется Благотворительным фондом развития филантропии «КАФ» совместно с ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России при поддержке АО «Альфа-Банк». Цель программы – повышение качества медицинской помощи детям с эндокринными заболеваниями. Сайт программы: <http://alfa-endo.ru>.

Н а у ч н ы е р е д а к т о р ы:

Иванов Никита Владимирович – кандидат медицинских наук, доцент кафедры эндокринологии им. академика В. Г. Баранова Северо-Западного государственного медицинского университета имени И. И. Мечникова, председатель Ассоциации по изучению нейроиммуноэндокринологии;

Башнина Елена Борисовна – доктор медицинских наук, профессор кафедры эндокринологии имени академика В. Г. Баранова Северо-Западного государственного медицинского университета имени И. И. Мечникова, главный детский эндокринолог по СЗФО МЗ РФ.

- © Иванов Н. В., Башнина Е. Б., научное редактирование, 2021
- © Ассоциация по изучению нейроиммуноэндокринологии, 2021
- © Санкт-Петербургский политехнический университет Петра Великого, 2021

ОГЛАВЛЕНИЕ

Авторы	7
Список сокращений	15
Сокращенное и полное наименование генов и ферментов, представленных в книге	17
Глава 1. Пол. Принцип Лилит. <i>Иванов Н.В., Фёдорова А.И., Выходцев С.В., Башнина Е.Б.</i>	20
Глава 2. Анатомия половой системы мужчины. <i>Смирнов А.А., Яковлев Е.В., Выходцев С.В.</i>	28
Глава 3. Анатомия половой системы женщины. <i>Смирнов А.А., Яковлев Е.В.</i>	43
Глава 4. Физиология системы гипоталамус – гипофиз – гонады у мужчин. <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	51
Глава 5. Физиология системы гипоталамус – гипофиз – гонады у женщин. <i>Худякова Н.В.</i>	68
Глава 6. Эмбриональное развитие половой системы человека. <i>Радугин Ф.М., Смирнов А.А., Худякова Н.В., Иванов Н.В.</i>	84
Глава 7. Пол и гендер. <i>Фёдорова А.И., Выходцев С.В., Бурцев Е.А.</i> ..	101
Глава 8. Диагностика нарушений формирования биологического пола. <i>Иванов Н.В., Башнина Е.Б.</i>	106
Глава 9. Классификация нарушений формирования биологического пола. <i>П.-М. Хольтерхус</i>	120
Глава 10. Синдром Клайнфельтера. <i>Иванов Н.В.</i>	129
Глава 11. Синдром полисомии Y-хромосомы. <i>Иванов Н.В.</i>	134
Глава 12. Синдром Шерешевского – Тёрнера. <i>Калугина В.В., Иванов Н.В.</i>	136
Глава 13. Синдром Свайера. <i>Дроздович Е.А., Иванов Н.В.</i>	151
Глава 14. Инактивирующие мутации гена рецептора лютеинизирующего гормона. <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	154
Глава 15. Дефицит 17 β -гидроксистероиддегидрогеназы. <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	157
Глава 16. Дефицит 3 β -гидроксистероиддегидрогеназы. <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	162
Глава 17. Дефицит 5 α -редуктазы. <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	168
Глава 18. Дефицит StAR и дефицит P450scc. <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	172
Глава 19. Комбинированный дефицит 17 α -гидроксилазы и 17,20-лиазы. <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	177

Глава 20. Синдром нечувствительности к андрогенам. <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	182
Глава 21. 46,XX тестикулярные нарушения формирования пола. <i>Дроздович Е.А., Иванов Н.В.</i>	188
Глава 22. Дефицит 11 β -гидроксилазы. <i>Дроздович Е.А., Иванов Н.В.</i>	192
Глава 23. Дефицит 21-гидроксилазы. <i>Дроздович Е.А., Иванов Н.В.</i>	199
Глава 24. Синдром персистенции мюллеровых протоков. <i>Дроздович Е.А., Иванов Н.В.</i>	211
Глава 25. Недостаточность фактора стероидогенеза-1. <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	214
Глава 26. Дефицит POR (p450 оксидоредуктазы). <i>Радугин Ф.М., Иванов Н.В.</i>	216
Глава 27. Крипторхизм. <i>Андроник Д.И., Иванов Н.В., Смирнов А.А., Старцев В.Ю.</i>	223
Глава 28. Микропенис. <i>Андроник Д.И., Выходцев С.В., Иванов Н.В.</i>	235
Глава 29. Гипоспадия. <i>Андроник Д.И., Иванов Н.В., Смирнов А.А., Старцев В.Ю.</i>	248
Глава 30. Синдром Майера – Рокитанского – Кюстера – Хаузера. <i>Дроздович Е.А., Иванов Н.В., Троиц Е.Б.</i>	254
Глава 31. Нарушения формирования пола негормональной этиологии. <i>Дроздович Е.А., Иванов Н.В., Троиц Е.Б.</i>	262
Глава 32. Гендерное несоответствие. <i>Фёдорова А.И., Выходцев С.В., Бурцев Е.А.</i>	265
Глава 33. Принципы гормональной терапии лиц с гендерным несоответствием. <i>Иванов Н.В., Фёдорова А.И., Выходцев С.В., Бурцев Е.А.</i>	272
Глава 34. Андрогензаместительная терапия. <i>Андроник Д.И., Выходцев С.В., Иванов Н.В.</i>	291
Глава 35. Эстрогены и гестагены. <i>Иванов Н.В., Фёдорова А.И.</i>	296
Глава 36. Алгоритмы дифференциальной диагностики. <i>Иванов Н.В.</i>	302
Глава 37. Лабораторная диагностика в эндокринологии. <i>Иванов Н.В.</i>	311
Глава 38. Словарь. <i>Иванов Н.В., Фёдорова А.И., Выходцев С.В., Бурцев Е.А.</i>	325
Глава 39. Ситуационные задачи. <i>Иванов Н.В.</i>	351
Глава 40. Тестовые задания. <i>Иванов Н.В., Выходцев С.В.</i>	363
Рекомендованная литература	377

АВТОРЫ

Андроник Денис Игоревич – врач-эндокринолог, Санкт-Петербург, Россия

Башнина Елена Борисовна – врач-эндокринолог, детский эндокринолог, доктор медицинских наук, профессор кафедры эндокринологии имени академика В.Г. Баранова ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» МЗ РФ, Санкт-Петербург, Россия

Бурцев Егор Александрович – клинический психолог, Санкт-Петербург, Россия

Выходцев Сергей Владимирович – врач-сексолог, психотерапевт, психиатр, уролог, кандидат медицинских наук, доцент кафедры психотерапии, медицинской психологии и сексологии ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» МЗ РФ, Санкт-Петербург, Россия

Дроздович Елена Александровна – кандидат медицинских наук, врач-эндокринолог, Санкт-Петербург, Россия

Иванов Никита Владимирович – врач-эндокринолог, кандидат медицинских наук, доцент кафедры эндокринологии имени академика В.Г. Баранова ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» МЗ РФ, Санкт-Петербург, Россия

Калугина Валентина Викторовна – врач-эндокринолог, Санкт-Петербург, Россия

Радугин Фёдор Михайлович – врач-эндокринолог, Санкт-Петербург, Россия

Смирнов Александр Александрович – врач-хирург, эндокринолог, анатом, кандидат медицинских наук, доцент, заведующий кафедрой фундаментальных медицинских дисциплин медицинского факультета ГОУ ВО «Московский государственный областной университет», Москва, Россия

Старцев Владимир Юрьевич – врач-уролог, онколог, доктор медицинских наук, профессор кафедры онкологии, детской онкологии и лучевой терапии ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» МЗ РФ, Санкт-Петербург, Россия

Троик Евгения Борисовна – врач акушер-гинеколог, эндокринолог, доктор медицинских наук, профессор кафедры акушерства и гинекологии и репродуктологии ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени И.П. Павлова» МЗ РФ, Санкт-Петербург, Россия

Фёдорова Анна Игоревна – врач-сексолог, психотерапевт, психиатр, акушер-гинеколог, доктор медицинских наук, профессор кафедры психотерапии, медицинской психологии и сексологии ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова» МЗ РФ, Санкт-Петербург, Россия

Хольтерхус Пауль-Мартин – профессор, доктор медицины, заведующий отделением педиатрической эндокринологии и диабетологии Университетского медицинского центра Шлезвиг-Гольштейн, Кампус Киль, Германия

Худякова Наталья Валерьевна – врач-эндокринолог, кандидат медицинских наук, ассистент кафедры факультетской терапии медицинского факультета ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный университет», Санкт-Петербург, Россия

Яковлев Евгений Васильевич – врач-невролог, кандидат медицинских наук, заведующий неврологическим отделением МЦ АО «Адмиралтейские верфи», заведующий кафедрой психофизиологии Института прикладного психоанализа и психологии АНО ВО «Университет при МПА ЕврАзЭС», Санкт-Петербург, Россия

