РЕФЕРАТ

Тема: **Пороки развития и заболевания наружных половых органов у мальчиков.**

**СОДЕРЖАНИЕ**

Эмбриогенез…………………………………………………………………………………………….3

Развитие половых желёз……………………………………………………….……………………….4

Развитие внутренних половых органов……………………………………………………………….4

Развитие наружных половых органов…………………………………………………….…………...5

Синдромы частичной нечувствительности к андрогенам…………………………..………………..5

Синдром Свайера……………………………………………………………………………………….5

Smith – Lemil – Opitz синдром ……………………………………….………………………………..6

Noonan синдром………………………………………………………………………………….……..6

Синдром Prader – Willi…………………………………………………………………..……………...6

Синдром Laurence – Moon – Biedle …………………………………………………………………...7

Половой член. Нарушение роста гениталий………………………………………………………….7

Нормальное начало полового развития и определение его задержки……………………………….8

Микропенис……………………………………………………………………………………………..8

Афалия полового члена………………………………………………………………………………...9

Скрытый половой член……………………………………………………………………….………...9

Перепончатый половой член…………………………………………………………..……………...10

Гипоспадия. Искривление…………………………………………………………………………….10

Эписпадия…………………………………………………………………………….………………..11

Крайняя плоть. Фимоз………………………………………………………………………………...12

Парафимоз……………………………………………………………...……………………………...12

Пороки развития яичек. Аномалия положения ( Крипторхизм)…………………..………………..13

Аномалии количества яичек……………………………………………………………………….….14

Полиорхизм…………………………………………………………………………………………….14

Синорхидизм………………………………………………………………………...………………...15

Монорхизм……………………………………………………………………………………...……...15

Анорхизм………………………………………………………………………………………..……..15

Аномалии структуры яичек……………………………...…………………………………………...16

**Список литературы…………...……………………………………………………………………**..17

**ЭМБРИОГЕНЕЗ**

Внутренние и наружные половые органы формируются у мужчин в эмбриональном периоде, в пубертатном — продолжается их развитие и совершенствование, заканчивающееся к 18—20 годам. В дальнейшем в течение 25—30 лет поддерживается нормальное функционирование половых желез, сменяющееся постепенным угасанием их функции и обратным развитием. Пол человека определяется прежде всего набором половых хромосом (хромосомный пол), от которых зависят формирование и построение половых желез, влияющих на гормональный пол, который, в свою очередь определяет строение половых органов. От последнего факта зависят воспитание индивида, психический и гражданский пол. Внутриутробное развитие половых органов происходит в соответствии с генетическим (хромосомным) полом эмбриона. Хромосомный набор обуславливает направленную половую эволюцию и взрослого индивида. Половая клетка человека (мужская или женская) содержит 23 хромосомы (гаплоидный набор). Генетический, или хромосомный, пол определяется в момент оплодотворения и зависит от того, какой хромосомный материал получает яйцеклетка, которая в норме имеег 22 аутосомы и половую Х-хромосому, при слиянии ее со сперматозоидом, содержащим 22 аутосомы и половую Х- или Y-хромосому. При слиянии яйцеклетки со сперматозоидом, несущим Х-хромосому, образуется женский генотип — 46 (XX), первичная половая железа эмбриона будет закладываться по женскому типу (яичники). При оплодотворении яйцеклетки сперматозоидом, содержащим половую Y-хромосому, первичная половая железа эмбриона будет развиваться по мужскому типу (яички). Нормальный мужской генотип, следовательно, определяется набором, состоящим из 44 аутосомных и 2 половых хромосом X и Y.

**Строение половых желез определяет гонадный пол.**

Яичники в эмбриональном периоде функционально неактивны, и дифференцировка по женскому типу идет пассивно, не требуя контроля со стороны половых желез. Яичко зародыша очень рано становится активным эндокринным органом. Под влиянием андрогенов, вырабатываемых эмбриональными яичками, происходит развитие и формирование внутренних и наружных половых органов по мужскому типу. Формируются и развиваются семявыносящие канальцы, придатки яичек, семенные пузырьки, предстательная железа; образуются мошонка, половой член, мочеиспускательный канал, происходит постепенное опускание яичек в мошонку. При отсутствии андрогенов, нарушении их выработки или нечувствительности периферических рецепторов к ним в, процессе эмбриогенеза наружные половые органы могут формироваться по женскому типу или же развиваются различные их аномалии. С момента рождения пол определяется строением наружных половых органов, после чего закрепляется психоаффектной сексуализацией на первых 18— 30 месяцев жизни ребенка и подкрепляется на протяжении всей дальнейшей жизни.

В период половою созревания яички активно продуцируют тестостерон, который способствует появлению вторичных половых признаков, и утверждают мужской гормональный пол.

**Развитие половых желез.**

Половые органы тесно связаны, с мочевыми и формируются из первичной почки зародыша — mesonephros. За счет разрастания многослойного эпителиального покрова, покрывающего mesonephros, образуется зародышевый валик— эпителиальный зачаток первичной половой железы. Он проникает в глубину mesonephros, образуя первичые половые тяжи, состоящие из первичных половых клеток — гоноцитов. (предшественников сперматозоидов), соединительнотканных клеток, которые будут секретировать половые гормоны, а также недифференцированных клеток, играющих трофическую и опорную роль. С 7-й недели тканевые структуры первичной половой железы плода начинают дифференцироваться в мужские (яички) или женские (яичники) половые железы. При развитии яичка с 8-й недели первичные половые тяжи активно разрастаются и превращаются в семенные канальцы с образованием в них просветов. В просвете семенных канальцев находятся половые клетки — сперматогоний, которые образуются из гоноцитов и в будущем положат начало сперматогенезу. Сперматогоний располагаются на сустентоцитах, осуществляющих трофическую функцию. Из соединительнотканных зачатков mesonephros образуются межуточные клетки, способные вырабатывать мужские половые гормоны в течение определенного периода эмбриогенеза. Развитие первичной половой железы в яички завершается к 60-му дню внутриматочного развития плода. Выделение тестостерона более выражено на 9—15-й неделе. Уже на 10-й неделе развития уровень тестостерона в яичках плода человека в 4 раза выше, чем в яичниках. На 13—15-й неделе эмбрионального развития содержание тестостерона в яичках превышает его в яичнике в 1000 раз.

От тестостерона зависит дальнейшее формирование внутренних и внешних половых органов.  
  
**Развитие внутренних половых органов.**

С развитием тазовой почки у высших позвоночных первичная почка теряет свое назначение выделительного органа. В конце 2-го месяца внутриутробного развития выводной канал первичной почки расщепляется на 2 протока: ductus mesonephricus (вольфов проток) я ductus paramesonepliricus. Из ducti mesonephrici развиваются семявыносящие пути, из ducti paramesonephrici формируется маточная труба. Мужские половые гармоны, выделяемые эмбриональными яичками, способствуют обособлению н развитию ducti mesonephrici. Кроме того, яички секретнруют другие факторы нестероидной природы, под влиянием которых происходят регресс и атрофия мюллеровых каналов. Верхний отдел ducti mesonephrici (после обратного развития первичной почки) соединяется с семенными канальцами яичка и образуют семявыносящие канальцы, сеть яичка, канал придатка яичка. Средняя часть ducti mesonephrici преобразуется в семявыносящий проток. Нижний отдел ducti mesonephrici (примыкающий к мочеполовому синусу) ампуловидно расширяется, образует выпячивание, из которого формируется семенной пузырек. Самая нижняя часть ducti mesoneplirici, открывающаяся в мочеполовой синус, превращается в семявыбрасывающий проток. Тазовая часть мочеполового синуса трансформируется в предстательную и мембранозную части мочеиспускательного канала и дает зачатки предстательной железы, врастая в окружающую мезенхиму в виде сплошных тяжей. Из мезенхимы развиваются мышечные и соединительнотканные элементы железы. Просветы в предстательной железе появляются после рождения, к периоду полового созревания. Ductus paramesonepliricus при развитии мужского организма исчезают, остаются только иx рудименты: верхняя часть — отросток яичка и самая нижняя часть, из которой образуется мужская маточка — слепой придаток предстательной части уретры па семенном бугорке.

**Развитие наружных половых органов.**

Наружные половые органы формируются у обоих полов из полового бугорка и клоакальной щели. Общая клоака еще на ранних стадиях развития зародыша разделяется спускающейся сверху перегородкой на 2 отдела: задний (задний проход) и передний (мочеполовая щель, в которую выходят вольфовы и мюллеровы протоки). Из мочеполовой щели формируются мочевой пузырь и мочеиспускательный канал, а также мочеточники и почечные лоханки. На нейтральной стадии наружные половые органы представлены половым бугорком мочеполовой щели и двумя парами складок, охватывающих ее. Внутренние называются половыми складками, внешние — половыми валиками, С 4-го месяца эмбриональной жизни начинается дифференцировка наружных половых органов. У мужского зародыша под действием выделяемых яичком андрогенов половой бугорок растет, и из него развивается головка, а позднее — пещеристые тела полового члена. Половые складки, окружая мочеполовое отверстие, - распространяются на нижнюю часть полового бугорка, образуют уретральную бороздку. Края половых складок, срастаясь вдоль уретральной бороздки, формируют мочеиспускательный канал, вокруг которого из мезенхимы полового бугорка формируется пещеристое тело уретры. Половые валики у мужчин, соединяясь по всей протяженности, образуют кожную часгь мошонки. В нее к моменту рождения плода опускаются яички. Хромосомные нарушения (количественные, структурные, генные мутации), эмбриотоксические воздействия эндогенного и экзогенного характера могут привести к развитию аномалий внутренних и наружных половых органов. Аномалии развития яичек включают аномалии положения, а также количественные и структурные.

**Синдромы частичной нечувствительности к андрогенам.**

**Синдром Свайера**

1:30000 — 1:80000 живорождённых девочек.

**Синдром Свайера –** это нарушение формирования пола, характеризующееся кариотипом 46XY, врождённой дисгенезией гонад при первично сформированных прочих женских гениталиях – влагалище, матке, фаллопиевых трубах.

**К признакам патологии относятся первичная аменорея, маскулинное телосложение, половой инфантилизм.**

**Диагноз выставляется на основании анамнестических данных, результатов общего и гинекологического осмотра, интроскопических методов исследования органов малого таза, гормонального и молекулярно-генетического анализа.**

**Лечение состоит из двух этапов – это удаления неразвитых половых желёз и применения длительного заместительной гормональной терапии.**

**Smith – Lemil – Opitz синдром**

**Синдром Смита-Лемли-Опитца (ССЛО) регистрируется с частотой около 1 на 70000 новорожденных. Характерна высокая перинатальная смертность и высокая частота мертворождений. Среди выживших детей не менее чем у 80% отмечаются тяжелые отклонения, а у оставшихся 20% изменения фенотипа выражены умеренно.**

**Наиболее характерными проявлениями синдрома наряду с задержкой умственного развития, аутизмом, другими поведенческими нарушениями и гипотонией является необычное строение лица с высоким плоским лбом, вывернутыми вперед ноздрями и микрогнатией, а также аномалии гениталий у мальчиков, включая крипторхизм и (или) гипоспадию, а в крайних случаях—неразвитые мужские гениталии, несмотря на нормальный кариотип XY. Другие проявления включают аномальное строение ушных раковин, птоз век, эпикант, поперечное возвышение ладони и различные аномалии конечностей и внутренних органов.**

**Noonan синдром**

1:1000-2500 рождённых живыми.

**Синдром Нунан** – генетическая патология, которая характеризуется развитием у больных симптомокомплекса, сходного с болезнью Шерешевского-Тернера, но встречается у лиц обоих полов и не сопровождается изменением количества хромосом. Симптомами этой патологии являются малый рост, гипертелоризм, крыловидные складки на шее, пороки развития мочеполовой и сердечно-сосудистой систем, у мужчин – бесплодие. Диагностика синдрома Нунан производится на основании данных настоящего статуса пациента, изучения его наследственного анамнеза, молекулярно-генетических и цитологических исследований. Специфического лечения патологии не существует, применяют симптоматическую и поддерживающую терапию.

**Синдром Prader - Willi**

**По разным статистическим данным, распространенность синдрома составляет 1:15 000 – 1:25 000 новорожденных. Какие-либо значимые гендерные различия отсутствуют.**

**Синдром Прадера-Вилли – это редкое генетическое заболевание, характеризующееся грубыми конституциональными нарушениями, когнитивными и психическими расстройствами. Клиническая картина разнообразна, основные симптомы включают ожирение, задержку роста и умственную отсталость. Часто встречается снижение мышечного тонуса, репродуктивная дисфункция. Окончательный диагноз устанавливается на основании молекулярно-генетического исследования.**

**Гипогонадизм у мальчиков проявляется гипоплазией мошонки, микропенисом,**[**крипторхизмом**](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_urology/cryptorchidism)**, у девочек – недоразвитием половых губ, поздним наступлением менструаций или их полным отсутствием. Возможны нарушения координации, мышечные судороги,**[**косоглазие**](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/ophthalmology/strabismus)**. Из других конституциональных изменений можно отметить низкий рост, акромикрию (уменьшенный размер кистей и стоп). Типичны гипопигментация кожи, светлые волосы.**

**Специфическое лечение не разработано. Осуществляется симптоматическая терапия по основным компонентам синдрома: назначение гипокалорийной диеты и гормональных средств, индивидуальные занятия с дефектологом.**

**Синдром Laurence – Moon - Biedle**

**Симптоматология синдрома Лоренса-Муна-Бидля-Барде:**

**1. Задержка умственного развития, олигофрения.**

**2. Избыточное равномерное ожирение уже с момента рождения.**

**3. Гипоплазия половых органов.**

**4. Высокий или гигантский рост (встречается также и малый рост).**

**5. Гемералопия, пигментная дегенерация сетчатой оболочки или круглые тапето-ретинальные очаги дегенерации сосудистой оболочки.**

**6. Прогрессирующая лабиринтная тугоухость или глухота (не обязательный признак).**

**7. Аномалии развития конечностей в форме поли- или синдактилии.**

**8. Аномалии черепа и другие пороки развития (башенноподобный череп, spina bifida, кифоз, дисплазия ребер и позвонков, расщепление нижней челюсти и неба, пороки сердца).**

**9. Перерастяжимость суставов.**

**Половой член. Нарушение роста гениталий.**

Нормальная анатомия полового члена включает:

-Крайнюю плоть;

- Головку;

- Венечную борозду;

- Тело;

- Меатус.

В пубертатный период начинается секреция андрогенов — надпочечниковых и тестикулярных, под действием которых происходит формирование вторичных половых признаков. Секреция надпочечниковых андрогенов (дегидроэпиандростерон (ДГЭА), ДГЭА-сульфата) под влиянием адренокортикотропного гормона (АКТГ) впервые происходит в 7-8 лет (адренархе). Надпочечниковые андрогены являются слабыми андрогенами и определяют в основном подмышечное и лобковое оволосение. Однако для формирования мужского типа лобкового оволосения необходимы тестикулярные андрогены. Усиление секреции тестостерона в возрасте 9-14 лет свидетельствует о созревании гипоталамо-гипофизарно-гонадной системы.

**Нормальное начало полового развития и определение его задержки.**

Нормальное половое развитие у мальчиков начинается с увеличения яичек и мошонки, а также изменения ее цвета и плотности ткани (стадия G2 в 11,2 ± 3 года). Простым клиническим признаком начала полового развития является увеличение объема яичек до 4 мл в возрасте 11,8 ± 1,8 года. Следовательно, если у мальчика старше 14 лет объем яичек менее 4 мл, необходимо начинать обследование для поиска причины задержки полового созревания.

Средние значения объема яичек в разные возрастные периоды оценивается по шкале (по Jockenhovel F., 2004).

После увеличения объема яичек происходит усиление роста волос на лобке и в подмышечных областях, увеличение полового члена. Во время периода полового созревания происходит пубертатный скачок роста за счет усиления действия гормона роста под влиянием тестостерона, а также появление волос на лице и мутация голоса. Поскольку возраст начала полового развития варьирует, у совершенно здоровых мальчиков в возрасте 13-14 лете равной вероятностью могут присутствовать все признаки пубертата или не быть ни одного из них. Увеличение длины яичек (более 2,5 см) или их объема более 4 мл по орхидометру Прадера — первый признак начала пубертатного периода. О задержке полового развития (pubertas tarda) у мальчиков говорят в тех случаях, когда половое развитие (увеличение мошонки, яичек и полового члена) не начинается к 14-летнему возрасту. В клинической практике наиболее признанным методом оценки стадии полового развития мальчиков является *шкала полового развития Таннера.*

Для оценки выраженности гинекомастии при физикальном обследовании мальчиков также чаще всего пользуются градацией степени гинекомастии по Таннеру.

**Микропенис.**

**Микропенис** — это аномальное уменьшение длины полового члена на более чем 2,5 SD (сигмальных отклонения) меньше средних показателей у здоровых мальчиков определенного возраста.

Нарушение формирования полового члена у мальчиков может быть обусловлено структурными или гормональными нарушениями в гипоталамо-гипофизарно-гонадной системе во внутриутробном периоде. Микропенис обычно распознается вскоре после рождения.

Синдром Кляйнфельтера — патология половой хромосомы, проявляется наличием как минимум одной лишней X хромосомы (47ХХУ) или мозаичным кариотипом. До пубертатного возраста у мальчиков могут обнаруживаться крипторхизм и маленькие размеры полового члена. В пубертатном периоде характерна гинекомастия, высокорослость, евнухоидные пропорции тела. Размер тестикул остается допубертатным, консистенция их плотная. Данный синдром характеризуется кариотипом 47XXY, гипергонадотропным гипогонадизмом (гипоплазия яичек и микропения), бесплодием, сниженным количеством волос на теле, гинекомастией, снижением интеллекта, деформацией костей и высоким ростом. Показано кариотипирование.

ХХ-мужчины **—** половой член и мошонка сформированы по мужскому типу, однако половой член может быть укорочен, встречается гипоспадия. Внутренние половые органы соответствуют мужскому полу. Тестикулы в пубертатном возрасте остаются небольшого размера, плотные, как у пациентов с синдромом Кляйнфельтера. Взрослые ХХ-мужчины способны к половой жизни, но они бесплодны. Содержание ЛГ и ФСГ повышено.

Синдром Нуан **—** связан с мутациями в гене PTPN11 (12q24.1) или мутации в SOS гене (2р22-р21). Он проявляется крипторхизмом, микропенисом и гипоплазией мошонки. Помимо этого у части больных в пубертатном возрасте формируется клиника евнухоидизма. Нередко при этом синдроме выявляются крыловидные складки на шее, треугольное лицо, вальгуснаядеформация локтевых суставов, низкорослость, лимфатические отеки кистей и стоп, птоз, впалая грудная клетка, пороки правых отделов сердца, умственная отсталость. Низкий уровень тестостерона в крови сочетается с повышением уровней ЛГ и ФСГ.

**Афалия полового члена.**

**1 случай на 10-30 млн. новорождённых.**

**Афалия** – врожденное отсутствие полового члена. Редкая мужская патология, протекающая чаще всего совместно с другими пороками развития, связанными с мочеполовой системой. Подобная патология может быть следствием различных причин, нарушающих нормальное развитие эмбриона. Например, употребление алкоголя, наркотических средств, тяжелых лекарственных препаратов, применение ионизирующего излучения и курение до 16 недели (завершения процесса формирующего внутренние половые органы) может привести к развитию аномалии у ребенка. А это говорит о дальнейшем отсутствии, как головки полового члена, так и всего органа полностью.

**Лечение данного порока развития носит исключительно оперативный характер. Хирургическим путем происходит искусственное формирование пениса с погружением в него мочеиспускательного канала.**

**Скрытый половой член.**

**Скрытый половой член ( buried penis )**  - это редкая врожденная или приобретенная аномалия наружных гениталий у мальчиков, при которой ствол полового члена имеет нормальные размеры соответствующие возрасту, но скрыт окружающими тканями мошонки и подкожно - жировой клетчатки лобковой области. При этом половой член внешне уменьшен в размере и часто представлен только кожей.

Варианты:

- Врождённая форма СПЧ — результат регидности поверхностной фасции, которая в норме позволяет коже полового члена свободно скользить по глубоким слоям тела пениса, с его расширением, так как кожа полового члена не прикреплена к глубокой фасцмм ( фасции Бака) полового члена.

- Ожирение;

- Внянутый пенис, как результат хирургического вмешательства ( например обрезание).

**Перепончатый половой член.**

Перепончатый половой член – достаточно распространенная патология, при которой кожа пениса переходит в кожу мошонки не у основания органа, а от его середины (практически сразу от головки).

**Гипоспадия. Искривление.**

**Гипоспадия**- врожденное отсутствие участка переднего отдела мочеиспускательного канала с замещением недостающей части плотным соединительнотканным тяжом (хордой) и искривлением полового члена назад, в сторону мошонки.

Данная аномалия встречается с частотой 1 : 250-300 новорожденных. По сути, гипоспадия сочетается с аномальным строением полового члена. Он, как правило, анатомически недоразвит, маленький, тонкий, сильно изогнут в дорсальном направлении. Изгиб особенно выражен при эрекции. Угол искривления может быть настолько велик, что половая жизнь становится невозможной. Обычно крайняя плоть расщеплена и покрывает головку в виде капюшона. Может иметь место меатостеноз.

Выделяют *головчатую*, *венечную, стволовую, мошоночную*и *промежностную*гипоспадию. Первые две формы наиболее легкие и мало отличаются друг от друга. Они характеризуются расположением наружного отверстия уретры на уровне головки или венечной борозды и незначительным искривлением полового члена.

Стволовая форма характеризуется расположением наружного отверстия уретры в разных частях полового члена. Чем проксимальнее оно эктопировано, тем более выражено искривление органа. За счет изгиба и меатостеноза опорожнение мочевого пузыря затруднено, струя слабая, направлена книзу.

Наиболее тяжелыми являются мошоночная и промежностная формы гипоспадии. Для них характерны резкое недоразвитие и искривление пениса и выраженное нарушение мочеиспускания, которое возможно только в положении сидя. Новорожденных с мошоночной гипоспадией иногда ошибочно принимают за девочек или ложных гермафродитов.

**Отдельной формой является так называемая «гипоспадия без гипоспадии», при которой наружное отверстие уретры находится в обычном месте на головке полового члена, но сама она значительно укорочена. Между укороченной уретрой и нормальной длины половым членом располагается плотный соединительнотканный тяж (хорда), который делает пенис резко искривленным в дорсальном направлении.**

Диагноз гипоспадии устанавливают при объективном исследовании. В ряде случаев бывает трудно отличить мошоночную и промежностную гипоспадию от женского ложного гермафродитизма. В таких случаях необходимо определить генетический пол ребенка. Лучевые методы позволяют выявить наличие и тип строения внутренних половых органов.

Оперативное лечение показано при всех формах данной аномалии и выполняется в первые годы жизни ребенка. При головчатой и венечной гипоспадии операцию проводят при значительном искривлении головки полового члена и/ или меатостенозе. Для коррекции более тяжелых форм гипоспадии предложено много различных методов оперативного лечения. Все они направлены на достижение двух основных целей: создание недостающей части уретры с формированием ее наружного отверстия в нормальном анатомическом положении и выпрямление полового члена за счет иссечения соединительнотканных рубцов (хорды).

**Прогноз при своевременно выполненной пластической операции благоприятный. Достигаются хороший косметический эффект, нормальное мочеиспускание, сохранность половой и репродуктивной функции.**

**Эписпадия.**

**Эписпадия**- врожденное расщепление по передней поверхности всего или части мочеиспускательного канала. Открытый кпереди данный участок уретры вместе с пещеристыми телами создают характерный желобок, проходящий по дорсальной части полового члена.

Данная аномалия встречается гораздо реже, чем гипоспадия, и в среднем выявляется у 1 из 50 тыс. новорожденных. Соотношение между мальчиками и девочками составляет 3 : 1.

У мальчиков различают три вида эписпадии: *головчатую, стволовую*и *тотальную.*

*Эписпадия головки полового члена*характеризуется тем, что передняя стенка уретры расщеплена до венечной бороздки. Половой член незначительно искривлен и приподнят вверх. Мочеиспускание и эрекция при данной форме эписпадии обычно не нарушены.

*Стволовая форма*характеризуется тем, что передняя стенка уретры расщеплена на протяжении всего полового члена - до области перехода кожи в лобковую область. При данной форме эписпадии отмечается расщепление лобкового симфиза, а иногда и расхождение мышц живота. Половой член укорочен и изогнут в сторону передней брюшной стенки. Отверстие уретры имеет форму воронки. При мочеиспускании струя направлена вверх, моча разбрызгивается, что приводит к намоканию одежды. Половая жизнь невозможна, так как половой член небольших размеров и во время эрекции сильно искривлен.

*Тотальная (полная) эписпадия*кроме расщепления передней стенки уретры характеризуется расщеплением сфинктера мочевого пузыря. Уретра имеет вид воронки и расположена сразу под лоном. Эта форма характеризуется недержанием мочи из-за недоразвития сфинктера мочевого пузыря. Постоянное подтекание мочи приводит к раздражению кожи в области мошонки и промежности, развивается дерматит, нарушается нормальная социальная адаптация ребенка в обществе сверстников. Отмечается недоразвитие полового члена и мошонки.

**Эписпадия девочек встречается реже, чем у мальчиков. Выделяют три ее формы.**

**Крайняя плоть.**

**Фимоз.**

Частым пороком развития полового члена является фимоз — сужение крайней плоти, препятствующее освобождению головки из препуцинального пешка. При фимозе внутри препуциального мешка скапливается беловатое сальное вещество (смегма), продуцируемая железами, расположенными на головке полового члена. Смегма может сгущаться, инкрустироваться солями, а при присоединении инфекции — разлагаться, вызывая воспаление головки и крайней плоти полового члена (баланопостит), что в дальнейшем может привести к развитию рака. Выраженный фимоз может вызвать затруднение мочеиспускания у детей, задержку мочи и даже явиться причиной расширения верхних мочевых путей (уретерогидронефроз).

Лечение. У детей нередко удается освободить, головку полового члена после расширения отверстия крайней плоти и разъединения рыхлых спаек между головкой и внутренним листком крайней плоти металлическим зондом. У взрослых, а также при выраженном фимозе у детей показана операция — круговое иссечение крайней плоти с последующим сшиванием внутреннего и наружного листков ее, рассечение крайней плоти.

**Парафимоз.**

**Одним из опасных осложнений фимоза является парафимоз, когда вследствие каких-либо причин (половой акт, мастурбация и др.) суженная крайняя плоть сдвигается за головку полового члена, развивается ее отек, что приводит к ущемлению головки и нарушению ее кровоснабжения. При отсутствии срочной помощи может развиться некроз ущемленной головки полового члена.**

*Лечение* парафимоза заключается в попытке вправления обильно смазанной вазелиновым маслом головки полового члена. Если эти попытки не приводят к успеху, то производят рассечение ущемляющего кольца. В последующем показано круговое иссечение крайней плоти в плановом порядке. Короткая уздечка полового члена может сопутствовать фимозу или встречаться самостоятельно. Короткая уздечка препятствует освобождению головки полового члена из препуциального мешка, вызывая искривление полового члена при эрекции и возникновение боли при половом сношении. При этом короткая уздечка нередко надрывается, вызывая кровотечение.

**Пороки развития яичек. Аномалии положения (Крипторхизм).**

Яички в процессе эмбриогенеза закладываются вместе с первичной почкой, и к концу 3-го месяца они мигрируют в подвздошную область. При смещении яичко вдается в брюшную полость, отодвигая перед собой брюшину, которая образует 2 складки. Краниальная складка брюшины покрывает сосуды и нервы, питающие яичко. Каудальная складка образует влагалищный отросток брюшины и покрывает задним своим листком направительный тяж, который состоит в основном из гладкомышечных волокон. К концу 7-го месяца яичко подходит к внутреннему кольцу пахового канала, куда до этого проникает направительный тяж. Активную роль в перемещении яичка в мошонку играют сократительная способность направительного тяжа, напряжение мышц живота, повышение внутрибрюшного давления. На 8-м месяце яичко проходит паховый канал, при этом просвет влагалищного отростка брюшины широко сообщается с брюшной полостью. На 9-м месяце яичко опускается в мошонку. Направительный тяж редуцируется, превращаясь в связку, соединяющую каудальный полюс яичка с дном мошонки. Влагалищный отросток брюшины облитерируется в проксимальном отделе, и брюшная полость отграничивается от межоболочечного синуса яичка. Отсутствие одного или обоих яичек в мошонке называется крипторхизмом (от греч. хрupтоs; — скрытый и орxis — яичко). Крипторхизм определяется у 10—20% новорожденных, у 2—3% годовалых детей, у 1% в пубертатном периоде и лишь у 0,2— 0,3% взрослых мужчин. Такая статистика обусловлена тем, что незавершенное опущение яичка у новорожденных в большинстве наблюдений ликвидируется в первые недели внеутробного развития. До 1 года самостоятельное опущение яичка отмечается еще у 70% детей с крипторхизмом. В дальнейшем возможность самостоятельного смещения яичек в мошонку существует до периода половой зрелости.

**Этиология и патогенез.**

Задержка миграции яичка в мошонку может быть обусловлена эндокринными нарушениями, механическими причинами, дисгенезией половых желез, наследственно-генетическими моментами и сочетанием указанных факторов. В возникновении крипторхизм а важная роль отводится эндокринному фактору. Гормональные днскорреляции у беременных женщин, нарушение инкреторной функции яичек, щитовидной железы, гипофиза эмбриона способны вызвать задержку перемещения яичек в мошонку. Указанные причины имеют значение при двустороннем крилторхизме. При односторонней задержке яичка определенную роль играют механические факторы, среди которых во время операции выявляются узость пахового канала; отсутствие туннеля в мошонку; укорочение семенного канатика, влагалищного отростка брюшины, сосудов, питающих яичко; недоразвитие направляющей связки; пёритонеальные сращения в области внутреннего отверстия пахового канала и др. Перечисленные изменения могут возникать вследствие перенесенных заболеваний, травм во время беременности, но могут носить и вторичный характер на фоне гормональных нарушений во внутриутробном периоде развития плода. Двусторонний брюшной крипторхизм нередко сочетается с дисгенезией яичек. Гистологическими исследованиями почти в половине наблюдений устанавливается первичная гипоплазия, неопустившихся яичек. Поэтому у части больных, несмотря на раннее низведение в мошонку, яички остаются неполноценными. Вполне вероятно, что неправильно сформированное в эмбриональном периоде яичко предрасполагает к развитию крипторхизма вследствие нарушения инкреторной функции. В пользу дисгенезии яичек свидетельствует и большое количество аномалий придатка и семявыносящего протока, которые обнаруживаются прикрипторхизме. В ряде случаев неопущение яичек имеет наследственно-генетическую природу. Наблюдается семейный крипторхизм у мужчин нескольких поколений. Врачи, которые лечат крипторхизм, должны Обращать внимание, на изучение семей больных мальчиков.

**Классификация.**

**Крипторхизм может быть односторонним и двусторонним.**

**Выделяются 4 вида крипторхизма: обусловленный ретенцией, эктопией, а также ложный и приобретенный.**

**Диагностика.**

**Диагностика крипторхизма основывается на анализе жалоб и осмотре больного. Основными симптомами являются недоразвитие, асимметрия мошонки, отстутствие одного или обоих яичек в мошонке. Часто больные жалуются на ноющие боли в паховой области или в животе. При крипторхизме, обусловленном паховой ретенцией или эктопией, боли появляются уже в раннем возрасте из-за частого травмирования, ущемления, перекрута яичка. При брюшной задержке яичка боль, как правило, присоединяется лишь в периоде полового созревания. Она может усиливаться при физической нагрузке, задержке стула, половом возбуждении. У многих больных наблюдается сочетание крипторхизма с паховой грыжей. Поэтому пациентов нужно осматривать лежа, в спокойном состоянии и при напряжении брюшного пресса. При натуживании в паховый канал может опускаться грыжевый мешок вместе с яичком, которое становится доступным для исследования.**

**Основным методом лечения крипторхизма остается оперативный (орхнпексия).**

**Аномалии количества яичек.**

**Причиной нарушения нормального хода эмбриогенеза половых желез могут быть хромосомные аномалии (структурные или количественные), нарушения хода дифференцировки половых желез на ранних этапах эмбрионального развития вседствие тяжелых инфекционных заболеваний, интоксикаций, алиментарной дистрофии или гормональных сдвигов у беременной. Чисто количественные аномалии яичек встречаются крайне редко, в большинстве случаев они сочетаются с их структурными изменениями.**

**Полиорхизм.**

Наличие более 2 яичек является редкой аномалией. Добавочное яичко, может иметь свой придаток и семявыносящий проток. Яичко и придаток обычно недоразвиты. Пальпации недостаточно для Подтверждения наличия дополнительного яичка, так как опухоли яичка, добавочные придатки, кисты и другие внутримошоночные образования могут быть ошибочно приняты за дополнительное яичко. Удвоенные яички могут располагаться в брюшной, полости и подвергаться дегенеративным изменениям. Учитывая склонность гипоплазированных яичек к злокачественному перерождению, показано оперативное удаление добавочного яичка с низведением нормального при наличии крипторхизма.

**Синорхидизм.**

**Крайне редко наблюдается внутрибрюшное сращение яичек, что препятствует их опущению в мошонку. Гормональных нарушений при этом не выявляется, что отличает данное патологическое состояние от анорхизма и двусторонней брюшной ретенции яичек. Диагностика основана на УЗ-сканировании и оперативной ревизии забрюшинного пространства.**

**Монорхизм (односторонняя агенезия яичка)** — врожденная аномалия, характеризующаяся наличием одного яичка. Данная  аномалия возникает в результате нарушения эмбриональной закладки первичной почки с одной стороны, из которой образуется половая железа, поэтому монорхизм нередко сочетается с врожденной аплазией почки, отутствием придатка и семявыносящего протока, наблюдается недоразвитие мошонки на соответствующей стороне. Наличие одного нормального яичка не проявляется расстройствами сперматогенеза и эндокринными нарушениями. Если же единственное яичко не опускается в мошонку или находится в рудиментарном состоянии, то наблюдаются признаки гипогонадизма.

**Диагноз должен быть установлен с помощью ангиографии, сцинтиграфии яичек или при ревизии забрюшинного пространства и брюшной полости.**

**При гипоплазии единственного яичка показана заместительная терапия андрогенами, особенно в период полового созревания. Такая терапия будет способствовать нормальному .развитию половых органов.**

**Анорхизм (гонадная агенезия)** — врожденное отутствие яичек у индивида с кариотипом 46 XY.  В связи с тем, что яички в эмбриональном периоде не секретируют андрогены, половые органы развиваются по женскому типу или имеют рудиментарное строение. Гораздо реже при этом наружные половые органы развиваются по мужскому ,типу. В таком случае наблюдается евнухоидное телосложение, отсутствие придатков яичка, семявыносящих протоков, предстательной железы; мошонка рудиментарная. Окончательный диагноз ставят после исключения двусторонней брюшной ретенции яичек. Для этого могут быть произведены радионуклидные исследования и сцинтиграфия яичек после введения соединений  Тс. После внутривенного введения препарата на гамма-камере, определяют локализацию и характер крипторхизма. При анорхизме локального накопления препарата не будет. Можно провести пробу с хориогонином на наличие тестикулярных андрогенов в крови. В сомнительных случаях показана оперативная ревизия брюшной полости и забрюшинного пространства.

**Аномалии структуры яичек.**

**Гермафродитизм (двуполость)** проявляется наличием у одного индивидуума признаков обоего пола. Различают истинный и ложный гермафродитизм. При истинном гермафродитизме в половых железах развиваются элементы как яичковой, так и яичниковой ткани. Половая железа может быть смешанной (овотестие), или, наряду с яичником (чаще слева), с другой стороны существует яичко. Нарушение дифференциации половых желез обусловлено хромосомными мозаиками XX/XY; XX/XXY; XX/ XXYY и др., но встречаются также при кариотипе 46ХХ и 46XY.

**Гонадная ткань развивается неодинаково.** На той стороне, где преимущественно развивается яичниковая ткань, сохраняются производные ducti paramesonephrici (матка, трубы). На стороне, где формируется яичко, сохраняются производные duett mesonephrici (семявыносящий проток, придаток яичка). Наружные половые органы имеют двойственное строение с преобладанием мужских или женских половых признаков. Морфотип больных определяется превалированием гормональной активности одной из половых желез в период полового созревания. Половой член развит, при наличии гипоспадии, под ним располагается недоразвитое влагалище. Нередко наблюдаются циклические выделения крови из влагалища или мочеполового синуса.

**Развиваются молочные железы.** Психический пол больных определяется чаще воспитанием, а не строением наружных половых органов. В зависимости от строения внутренних и наружных половых органов проводится корригирующее оперативное лечение, а также терапия женскими или мужскими гормонами. Ложный мужской гермафродитизм отмечается у индивидов с кариотипом 46XY, у которых при наличии яичек наружные половые органы развиваются по женскому или интерсексуальному типу. Причинами ложного мужского гермафродитизма могут быть гормональные нарушения во время беременности, токсоплазмоз, интоксикации. К этой аномалии яичек приводит также ряд генетически обусловленных заболеваний, из которых наиболее известен синдром феминизирующих яичек.

**Синдром феминизирующих яичек.** Эта аномалия развивается у лиц с мужским кариотипом 46XY и женским фенотипом, Она обусловлена нечувствительностью периферических тканей к андрогенам. Наружные половые органы развиты по женскому типу. У больных отсутствует матка, маточные трубы, влагалище недоразвито, оканчивается слепо. Молочные железы развиты хорошо. Яички могут располагаться в толще больших половых губ, в паховых каналах, в брюшной полости. Семенные канальцы недоразвиты, межуточная ткань гиперплазирована. Яички продуцируют нормальное количество андрогенов и повышенное количество эстрогенов. Заболевание генетически обусловлено, передается здоровой женщиной, носительницей рецессивного гена, половине своих сыновей. Лечение путем введения экзогенных андрогенов не вызывает вирилизации. Яички сохраняют, так как они являются источником эстрогенов. Проводят феминизирующую гормональную терапию.

**Список литературы:**

1. Комяков Б.К., Урология : учебник / Б. К. Комяков. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 480 с.

2. Пушкарь Д.Ю., Урология / под ред. Д. Ю. Пушкаря - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 472 с.

3. Дементьев А.С., Урология. Стандарты медицинской помощи / сост. А.С. Дементьев, Н.И. Журавлева, С.Ю. Кочетков, Е.Ю. Чепанова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 208 с.

4. Глыбочко П. В., Урология. Обучающие модули / П. В. Глыбочко, Ю. Г. Аляев - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 184 с.   
5. Лопаткин Н.А., Урология : учебник / Лопаткин Н.А., Камалов А.А., Аполихин О.И., и др. - 7-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 816 с.

6. Лопаткин Н.А., Урология : Национальное руководство. Краткое издание / Под ред. Н. А. Лопаткина - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 608 с.

7. Сагалов А.В., Амбулаторно-поликлиническая андрология / А. В. Сагалов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 528 с.

8. Глыбочко П. В., Урология : учебник / под ред. П. В. Глыбочко, Ю. Г. Аляева. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 624 с.

9. Разин М.П., Детская урология-андрология : учебное пособие / Разин М.П., Галкин В.Н., Сухих Н.К. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 128 с.

10. Лекционный материал к.м.н. Марков Н.В.