



## Androgen Insensitivity Syndrome: A Clinical Case Report and Literature Review

*Asanidze Aleksandre<sup>1</sup>, Asanidze Elene<sup>2</sup>, Jibladze Ana<sup>3</sup>, Kristesashvili Jenaro<sup>3</sup>, Gaphrindashvili Giorgi<sup>1</sup>.*

1-Faculty of Medicine, Tbilisi State Medical University, Tbilisi, Georgia

2- Faculty of Medicine, University Geomedi, Tbilisi, Georgia.

3- Faculty of Medicine, Ivane Javakhishvili Tbilisi State University, Tbilisi, Georgia.

### Abstract:

Androgen Insensitivity Syndrome is a rare sexual development disorder characterized by a mismatch between genetic, gonadal, and phenotypic sex.

A 19-year-old individual, phenotypically female with female psychosexual identity, presented at a gynecological clinic due to primary amenorrhea. Physical examination revealed sexual development corresponding to Tanner stage Ma4P2AX0Me0. Gynecological examination showed hypoplastic external genitalia, non-virilized clitoris, and a 3 cm long blind-ending vagina. Pelvic ultrasound and magnetic resonance imaging revealed vaginal hypoplasia, uterine agenesis, gonads at the level of the iliac fossa. Hormonal profile was typical of a male, with normal male levels of circulating androgens. Cytogenetic analysis confirmed a 46, XY karyotype. Based on these clinical, laboratory, and imaging findings, a diagnosis of complete androgen insensitivity syndrome (CAIS) was made. The management plan included gonadectomy to prevent malignancy risk, followed by lifelong estrogen replacement therapy.

In the management of patients with CAIS is crucial to consider both medical and psychological aspects, while also taking into account the patient's gender identity. Individuals with CAIS typically have a female gender identity, as was observed in our clinical case. This aligns with the understanding that androgen resistance affects not only the development of external genitalia but also brain development and psychosexual identity. Despite the initial stress of the diagnosis, the patient maintained her established female gender identity, opting not to pursue gender reassignment

and continues to live as a woman. Our findings contribute to the growing body of evidence suggesting that gender identity in CAIS is influenced by a complex interplay of genetic, hormonal, psychological, and social factors

**Conclusions:** Early detection and timely gonadectomy are key in managing androgen insensitivity syndrome, significantly lowering the risk of gonadal cancer. Post-gonadectomy, hormone replacement therapy with estrogen is vital for feminization, psychological well-being, and overall health management, particularly in preventing complications from estrogen deficiency. Optimal care for these patients requires a multidisciplinary team approach, including collaboration with the patient's family.

**Keywords:** Androgen insensitivity syndrome (AIS), complete androgen insensitivity syndrome (CAIS), laparoscopic gonadectomy, sexual development disorder, sexual orientation, androgen receptor.

## ანდროგენრეზისტენტობის სინდრომი: შემთხვევის აღწერა და ლიტერატურული მიმოხილვა

*ასანიძე ალექსანდრე<sup>1</sup>, ასანიძე ელენე<sup>2</sup>, ჯიბლაძე ანა<sup>3</sup>, ქრისტესაშვილი ჯენარო<sup>3</sup>,  
გაფრინდაშვილი გიორგი<sup>1</sup>*

1 - თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტი, მედიცინის ფაკულტეტი

2 - უნივერსიტეტი "გეომედი", მედიცინის ფაკულტეტი

3 - ივანე ჯავახიშვილის სახელობის თბილისის სახელმწიფო უნივერსიტეტი, მედიცინის ფაკულტეტი

ანდროგენრეზისტენტობის სინდრომი წარმოადგენს სქესობრივი განვითარების დარღვევის იშვიათ ფორმას, რომელსაც ახასიათებს გენეტიკური, გონადალური და ფენოტიპური სქესთა შორის შეუსაბამობა.

19 წლის პაციენტმა, ფემინური ფენოტიპითა და ქალური ფსიქო-სექსუალური განწყობით, მოგვმართა ჩივილით მენსტრუაციის არარსებობაზე. ობიექტურად: პაციენტის სქესობრივი განვითარება ტანერის მიხედვით Ma4P2AX0Me0, გინეკოლოგიური გასინჯვით სასქესო ბაგეების ჰიპოპლაზიური, კლიტორი არავირილიზებული, საშოს სიგრძე ზონდით 3 სმ, ბრმად დამთავრებული. მცირე მენჯის ღრუს ულტრასონოგრაფიული კვლევით და მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფიით ვლინდება ვაგინალური ჰიპოპლაზია, საშვილოსნოს აგენეზია, გონადები ვლინდება თემოს ფოსოების დონეზე. ჰორმონული მაჩვენებლები შეესაბამება მამაკაცისთვის დამახასიათებელ ნორმას. ციტოგენეტიკური კვლევით დადგინდა მამაკაცის კარიოტიპი - 46, XY. კლინიკო-ლაბორატორიულ-ინსტრუმენტული მონაცემების საფუძველზე, დადგინდა ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმის დიაგნოზი.

პაციენტს მიეცა რეკომენდაცია გონადექტომიის და შემდგომი ესტროგენებით ჩანაცვლებითი ჰორმონოთერაპიის ჩატარების შესახებ.

ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმის მქონე პაციენტების მართვისას მნიშვნელოვან როლს თამაშობს როგორც სამედიცინო, ასევე ფსიქოლოგიური ასპექტები, პაციენტის გენდერული იდენტობის გათვალისწინებით. სრული ანდროგენრეზისტენტობის მქონე პირებს, როგორც წესი, აქვთ ქალის გენდერული იდენტობა, ვინაიდან გარდა გარეთა სასქესო ორგანოების განვითარებისა, ანდროგენების მიმართ სრული რეზისტენტობა აისახება თავის ტვინზეც. ამ მიდგომას ადასტურებს ჩვენი კლინიკური შემთხვევა. მიუხედავად იმისა, რომ ჩვენი პაციენტისთვის საკმაოდ სტრესული იყო დიაგნოზის გაგება, მას არ უფიქრია სქესის შეცვლაზე და აგრძელებს ცხოვრებას როგორც ქალი. ჩვენი შედეგები ხაზს უსვამს გენეტიკური, ჰორმონული, ფსიქოლოგიური და სოციალური ფაქტორების ურთიერთქმედების მნიშვნელობას ანდროგენრეზისტენტობის სინდრომის მქონე პაციენტების გენდერულ იდენტობაზე.

**დასკვნები:** ანდროგენრეზისტენტობის სინდრომის დროული დიაგნოსტიკა და გონადექტომია მნიშვნელოვანია ონკოლოგიური დაავადებების პრევენციის თვალსაზრისით. გონადექტომიის შემდგომ ჩანაცვლებითი ჰორმონოთერაპია ესტროგენებით მნიშვნელოვანია არა მხოლოდ ფემინიზაციის ხარისხისა და ფსიქო-ემოციური ფონის გაუმჯობესებისათვის, არამედ სამედიცინო თვალსაზრით, ვინაიდან ესტროგენებით ჰორმონოთერაპია ახდენს ესტროგენების დეფიციტით განპირობებული სხვადასხვა შორეული გართულების პრევენციას. ანდროგენრეზისტენტობის მქონე პაციენტების მენეჯმენტი უნდა განხორციელდეს პროფესიონალთა მულტიდისციპლინარული გუნდის მუშაობით პაციენტის ოჯახთან.

**საკვანძო სიტყვები:** ანდროგენრეზისტენტობის სინდრომი, ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმა, ლაპაროსკოპიული გონადექტომია, სქესობრივი განვითარების დარღვევა, სქესობრივი ორიენტაცია, ანდროგენის რეცეპტორი.

### **შესავალი:**

ანდროგენრეზისტენტობა წარმოადგენს სქესობრივი განვითარების დარღვევის იშვიათ ფორმას, რომელსაც ახასიათებს გენეტიკური, გონადალური და ფენოტიპური სქესთა შორის შეუსაბამისობა [1-4]. მისი პოპულაციური სიხშირე განსხვავებულია სხვადასხვა ლიტერატურული წყაროების მიხედვით (1:20000 – 1:100000) [1-5].

ანდროგენრეზისტენტობის სინდრომის შემთხვევაში, ინდივიდებში მამაკაცის კარიოტიპით და ანდროგენების მამაკაცისთვის შესაბამისი რაოდენობით სეკრეციის პირობებში, ფემინურ ფენოტიპს და ფსიქო-სექსუალურ განწყობას განაპირობებს ანდროგენების მიმართ რეცეპტორის მგრძობელობის არარსებობა ან დაქვეითება, მასკულინიზაციის განვითარების სხვადასხვა ხარისხის დეფექტით [2-5].

ადრეული წლების ლიტერატურაში ეს სინდრომი მოხსენიებულია მორისის სინდრომისა და ტესტიკულური ფემინიზაციის სახელწოდებით. მე-20 საუკუნის შუა პერიოდში, მორისმა ტერმინი „ტესტიკულური ფემინიზაცია“ გამოიყენა პაციენტთა ჯგუფისათვის მამაკაცის ფსევდოჰერმადროდიტიზმით (იმ პერიოდის ტერმინოლოგიით), რომლებიც იყვნენ ფენოტიპური ქალები საზარდულის თიაქრის პარკში ტესტიკულის არსებობით [6].

დღეისათვის ცნობილია, რომ ანდროგენრეზისტენტობა წარმოადგენს X ქრომოსომასთან შეჭიდულ რეცესიულ დაავადებას, რომლის ფენოტიპურ ვარიაციებს განსაზღვრავს მუტანტურ გენთა მრავალფეროვნება [3-7]. ანდროგენრეზისტენტობის სიმძიმიდან გამომდინარე, განასხვავებენ სამ ძირითად ფორმას: სრულ, ნაწილობრივ და მსუბუქ ანდროგენრეზისტენტობას [6].

ფსიქო-სექსუალური იდენტიფიკაცია ანდროგენრეზისტენტობის მენეჯმენტის ერთ-ერთი უმნიშვნელოვანესი გამოწვევაა, ვინაიდან სქესობრივი დიფერენციაცია მოიცავს არა მხოლოდ გენიტალიების ფორმირებას, არამედ ანდროგენულ ეფექტებსაც ცენტრალურ ნერვულ სისტემაზე [7]. სქესობრივი ორიენტაციის ჩამოყალიბებაში მნიშვნელოვანია თავის ტვინის ანდროგენიზაციის ხარისხი. ფსიქოსექსუალური განვითარება წარმოადგენს კომპლექსურ პროცესს, რომელშიც მონაწილეობს გენეტიკური, ჰორმონული, გარემო და სოციალური ფაქტორები და სხვ. [4-7].

ინდივიდებს ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმით ანდროგენების მიმართ სრული რეზისტენტობის პირობებში ბავშვობიდან უყალიბდებათ ქალური ფენოტიპი და იდენტობა [8]. შემთხვევათა უმრავლესობაში პაციენტები სრული ანდროგენრეზისტენტობით თვითკმაყოფილნი არიან თავისი სექსუალური თუ ოჯახური ცხოვრებით და არ ფიქრობენ საკუთარი ცხოვრების შეცვლას [8-9].

სრული ანდროგენრეზისტენტობის შემთხვევებში დაბადებისას ახალშობილი ერთმნიშვნელოვნად ფასდება ქალად და შემდეგშიც ეს ინდივიდები ცხოვრობენ როგორც ქალები. ანდროგენრეზისტენტობის დიაგნოზი ისმება საზარდულის არეში სათესლე ჯირკვლების არსებობის დადგენის შემდეგ ბავშვობის ან მოზარდობის პერიოდში ან მოზრდილებში ამენორეის და უნაყოფობის გამო ექიმთან მიმართვისას [8,9].

ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმის მქონე გოგონებად შეფასებულ პაციენტებს, სათესლე ჯირკვლების მალიგნიზაციის არსებული რისკის გათვალისწინებით, უტარდებათ გონადექტომია და შემდგომ ენიშნებათ ესტროგენებით ჰორმონოთერაპია. გონადექტომია რეკომენდირებულია ჩატარდეს პუბერტატის დასრულებისთანავე, როცა სრულდება პაციენტის ფემინიზაცია [4-8].

### **კლინიკური შემთხვევის აღწერა**

19 წლის პაციენტმა, ფემინური ფენოტიპითა და ქალური ფსიქო-სექსუალური განწყობით, მოგვმართა ჩივილით მენსტრუაციის არარსებობაზე (პირველადი ამენორეა).

**ობიექტურად:** 163 სმ, 56 კგ. სმი 21. მხრის გარშემოწერილობა 96 სმ, მენჯის გარშემოწერილობა 90 სმ. სქესობრივი განვითარება ტანერის მიხედვით Ma4P2AX0Me0. მარჯვენა ძუძუს თავი ჩაბრუნებული, მარცხენა ძუძუს თავი განუვითარებული, ორეოლები ზომაში შემცირებული, ფერმკრთალი. სასქესო თმის ანობა მწირი.

**ანამნეზიდან:** დაახლოებით 10 წლის ასაკში პაციენტს ჩაუტარდა ოპერაცია მარჯვენამხვრივი საზარდულის თიაქრის დიაგნოზით. პაციენტის დედის გადმოცემით ექიმმა აუხსნა, რომ ოპერაციის დროს თიაქრის პარკში აღმოჩენილი იქნა „საკვერცხე“, რომელიც „დაბრუნებული იყო თავის ადგილას“.

**გინეკოლოგიური გასინჯვით** დიდი და მცირე სასქესო ბაგეები ჰიპოპლაზიური, კლიტორი არავირილიზებული, საშოს სიგრძე ზონდით 3 სმ, ბრმად დამთავრებული. რექტო-აბდომინალური გასინჯვით საშვილოსნო არ პალპირდება.

**მცირე მენჯის ღრუს ულტრასონოგრაფიული კვლევა:** საშვილოსნო არ ვიზუალიზდება, აგენეზია. ფიქსირდება საშო ზომით 32 მმ. მარჯვნივ, მცირე მენჯში, ფიქსირდება ოვალური ფორმის სწორკონტურებიანი მომატებული ექოგენობის წარმონაქმნი (ტესტიკული?) ზომით 38-15-19 მმ, მოცულობა 5,6 სმ<sup>3</sup>. მარცხნივ მცირე მენჯში - ოვალური ფორმის სწორკონტურებიანი წარმონაქმნი, სავარაუდოდ, გონადა ზომით 34-13-21 მმ, მოცულობა 7 სმ<sup>3</sup> (ტესტიკული?).

**სარბევე ჯირკვლების ულტრასონოგრაფიული კვლევა:** ორივე სარბევე ჯირკვლის კანი, კანქვეშა ცხიმი, რეტრომამარული სივრცე ცვლილებების გარეშე, ჯირკვლოვანი შრე გამოხატული სადინრების ზომიერი დილატაციით. რეგიონალური ლიმფური კვანძები: ცვლილებების გარეშე.

**დენსიტომეტრით** ძვლის მინერალური სიმკვრივე შეესაბამება ძვლის ნორმალურ მასას.

**მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფიით** ვლინდება ვაგინალური ჰიპოპლაზია, საშვილოსნოს აგენეზია, გონადები ვლინდება თემოს ფოსოების დონეზე.

**ჰორმონული** მაჩვენებლები მამაკაცისთვის შესაბამის ნორმის ფარგლებში.

**კლინიკო-გენეალოგიური კვლევით** აღმოჩნდა, რომ პაციენტის დედის დეიდას აღენიშნებოდა პირველადი ამენორეა და უნაყოფობა, ხოლო დედას აღენიშნებოდა გვიანი მენარხე.

**ციტოგენეტიკური კვლევით:** ლიმფოციტების უჯრედული კულტურიდან მიღებული G-ბენდირებული ქრომოსომების გამოკვლევით 50 მეტაფაზაში დადგინდა ნორმალური მამაკაცის კარიოტიპი - **46, XY**

კლინიკო-ლაბორატორიულ-ინსტრუმენტული მონაცემების საფუძველზე დადგინდა ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმის დიაგნოზი.

დიაგნოზის, ასაკის და კლინიკური შეფასების გათვალისწინებით, პაციენტს მიეცა რეკომენდაცია გონადექტომიის და შემდგომი ესტროგენებით ჩანაცვლებითი ჰორმონოთერაპიის ჩატარების შესახებ.

პაციენტს ჩაუტარდა ლაპაროსკოპიული ორმხრივი გონადექტომია.

ზოგადბალანსირებული ანესთეზიის ქვეშ, საოპერაციო ველის სათანადო დამუშავების შემდეგ, ჭიპის ზემოთ ჩატარდა 10 მმ განაკვეთი, ჩაიდგა ტროაკარი კამერისთვის, ასევე 5 მმ ტროაკარი მარცხნივ და 10 მმ ტროაკარი მარჯვნივ, მეზოგასტრიუმში.

ინტრაოპერაციული რევიზიით: აღმოჩენილია მარჯვენა გონადა (სათესლე ჯირკვალი?) ოვალური ფორმის, ჰიპოპლაზიური, 2x2 სმ, მიხორცებულია მუცლის წინა კედელზე, პოსტოპერაციული ნაწიბურის არეში (რამდენიმე წლის წინ გაკეთებული აქვს ოპერაცია მარჯვენამხრივი საზარდულის თიაქრის გამო). მარცხენა გონადა 2x2 სმ, ჰიპოპლაზიური, ოვალური ფორმის, რომლის დისტალურად აღენიშნება ფიბროზულ-ქსოვილოვანი წარმონაქმნი ზომით: 1x1,5 სმ, შესაძლოა მიუღერის სადინრების დერივატი. აღნიშნული გონადა ვლინდება თემოს ფოსოს დონეზე, რომლის ლატერალურ მხარეზე აღინიშნება წარმონაქმნი 4x1 სმ.

ჰუკის დახმარებით გაითიშა შეხორცებები. მოხდა გონადების მობილიზება. ბიპოლარის საშუალებით დამუშავდა სისხლძარღვოვანი ფეხი. გაკეთდა ორმხრივი გონადექტომია. გონადები მოთავსდა კონტეინერში და ამოღებული იქნა მარჯვენა 10 მმ ტროაკარის ადგილიდან. ჰემოსტაზის კონტროლისა და მცირე მენჯის სანაცის შემდგომ განხორციელდა დესუფლიაცია და ჭრილობა დაიხურა შრეობრივად, ყრუდ. ჭრილობაზე დაიდო სტერილური ნახვევი. პრეპარატი გაიგზავნა ჰისტოლოგიურ კვლევაზე.

## დისკუსია:

სქესობრივი განვითარების დარღვევების დროული დიაგნოსტიკა გართულებულია, რადგან მსგავსი შემთხვევები არის იშვიათი [9]. მეტად მნიშვნელოვანია ასევე პათოლოგიის შემდგომი ოპტიმალური მენეჯმენტისა და სტრატეგიის შემუშავება, რაც უნდა ხდებოდეს პროფესიონალთა გუნდის მიერ პაციენტის ოჯახთან მუშაობით.

სქესობრივი განვითარების დარღვევების დროს დიდი მნიშვნელობა ენიჭება კლინიკურ შეფასებას, რომელიც შეიძლება იყოს ძალიან ინფორმაციული დიაგნოსტიკის დროს. ინდივიდებს სრული ანდროგენრეზისტენტობით, ნაწილობრივ ტესტიკულური ესტროგენებისა და ნაწილობრივ პერიფერიულად ჭარბი ანდროგენების ესტროგენებად კონვერსიის ხარჯზე, აქვთ ფემინური ფენოტიპი. მათი სარძევე ჯირკვლები კარგად არის განვითარებული, მაგრამ იმის გათვალისწინებით, რომ ძუძუს თავების განვითარება ანდროგენებზეა დამოკიდებული, ხშირად ძუძუს თავები განუვითარებელია [10]. პაციენტებში, სრული ანდროგენრეზისტენტობით, შიდა სასქესო ორგანოების არარსებობა განპირობებულია სათესლე ჯირკვლების მიერ ანტიმიულერული ჰორმონის სეკრეციით, რომელიც აფერხებს ფალოპის მილების, საშვილოსნოსა და საშოს ზედა ნაწილის განვითარებას [8-10]. საშოს ქვედა მესამედი ვითარდება უროგენიტალური ქედიდან, ამდენად ასეთ პაციენტებს ჩვეულებრივ აქვს მოკლე, ბრმად დამთავრებული საშო [8-10]. ვინაიდან, გარეგანი ვირილიზაცია პირდაპირპროპორციულია სიხსლში ანდროგენების დონისა და ანდროგენების რეცეფტორების აღქმაზე, პაციენტებში სრული ანდროგენრეზისტენტობით აღინიშნება ქალღური გარეთა სასქესო ორგანოები, ვირილიზაციის გარეშე და მწირი სასქესო თმიანობა [6-8].

ჩვენს შემთხვევაში, კლინიკურ-ლაბორატორიული კვლევის შედეგად, დადასტურებული იქნა ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმა. მიზანშეწონილად ჩაითვალა

დიფერენციალური დიაგნოსტიკის ჩატარება სხვადასხვა დაავადებებთან. სარძევე ჯირკვლების განვითარების, პირველადი ამენორეისა და საშვილოსნოს არარსებობის ფონზე, პაციენტს ასევე ახასიათებს მიულერის აგენეზია. ვინაიდან პაციენტის კარიოტიპი იყო 46 XY და მას აღენიშნებოდა ტესტოსტერონის მამაკაცისთვის დამახასიათებელი მაღალი მაჩვენებელი, მაიერ-როკიტანსკი-კუსტერ-მაიერ-ჰაუზერის სინდრომი გამოირიცხა. მიულერის აგენეზიის შემთხვევაში კარიოტიპი, როგორც წესი არის ქალური (46,XX) და ტესტოსტერონის მაჩვენებელიც შეესაბამება ქალის ნორმას.

ჩვენი პაციენტის შემთხვევაში სარძევე ჯირკვლები განვითარებულია და მისი გარეთა სასქესო ორგანოებო იყო ქალური, ამიტომ 5-ალფა რედუქტაზას დეფიციტი იყო გამორიცხული.

ლიტერატურული მონაცემებით, ინდივიდები ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმით უნდა იზრდებოდნენ, როგორც ქალები, ვინაიდან გარდა გარეთა სასქესო ორგანოების განვითარებისა, ანდროგენების მიმართ სრული რეზისტენტობა აისახება თავის ტვინზე. ამ მიდგომას ადასტურებს ჩვენი კლინიკური შემთხვევა. მიუხედავად იმისა, რომ ჩვენი პაციენტისთვის საკმაოდ სტრესული იყო გაგება, რომ ქალური იდენტობის ფონზე ჰქონდა მამაკაცის კარიოტიპი და ტესტისები, მას არ უფიქრია სქესის შეცვლაზე და აგრძელებს ცხოვრებას როგორც ქალი.

ლიტერატურაში კვლავ სადაო საკითხს წარმოადგენს ანდროგენრეზისტენტობის მართვა [10]. ინტერესის საგანს წარმოადგენს ოპტიმალური დრო, თუ რა ასაკში უნდა დაიგეგმოს გონადექტომია, სრული ანდროგენრეზისტენტობის დროს, გონადების მალიგნიზაციის პრევენციის მიზნით. კვლევებით დადგენილია, რომ პაციენტებს ანდროგენრეზისტენტობით უფრო ხშირად უვითარდებათ სათესლე ჯირკვლის სიმსივნე, ვიდრე ჩვეულებრივ მამაკაცებს კრიპტორქიზმით [8-10]. კვლევებმა ასევე აჩვენა, რომ სრული ანდროგენრეზისტენტობის შემთხვევაში სასქესო ჯირკვლის მალიგნიზაციის ალბათობა სარწმუნოდ ასოცირებს ასაკთან, კერძოდ, იზრდება ასაკთან ერთად; პრეპუბერტატულ პერიოდში მალიგნიზაციის რისკი 0,8–2% შეადგენს, 25 წლის შემდეგ–3,6% და 33% შეადგენს 50 წლის ასაკში [11]. ამდენად, მალიგნიზაციის პრევენციის მიზნით გონადექტომია რეკომენდირებულია სქესობრივი მომწიფების შემდეგ, რაც შეიძლება მალე [12]. თუ პაციენტი უფრო ადრეულ ასაკში აღნიშნავს დისკომფორტს ან ტკივილს ან აღინიშნება მნიშვნელოვანი ცვლილებები უბე კვლევით, რეკომენდირებულია გონადების ბიოფსია, შემდგომი ჰისტოლოგიური კვლევით [10-12].

ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმის მენეჯმენტში გასათვალისწინებელია, რომ შეფასება, დიაგნოსტიკა და მკურნალობის სტრატეგიის ოპტიმალური დაგეგმვა, უნდა განხორციელდეს პროფესიონალთა მულტიდისციპლინარული გუნდის მონაწილეობით. ორხიექტომია და შემდგომი ჩანაცვლებითი თერაპია ესტროგენებით მნიშვნელოვანია არა მხოლოდ ფემინიზაციის ხარისხისა და ფსიქო-ემოციური ფონის გაუმჯობესებისათვის, არამედ სამედიცინო თვალსაზრისით, ვინაიდან გონადების ინტრაბდომინალური ლოკალიზაციის შემთხვევაში არსებობს მალიგნიზაციის რისკი. გონადექტომიის შემდგომ

ესტროგენებით ჩანაცვლებითი ჰორმონოთერაპიას ასევე აქვს პოზიტიური როლი ოსტეოპოროზის და ოსტეოპენიის პროფილაქტიკის მიზნით [6-11].

### დასკვნები:

- ანდროგენრეზისტენტობის სრული ფორმის დროული დიაგნოსტიკა მნიშვნელოვანია ონკოლოგიური დაავადებების პრევენციის თვალსაზრისით, ვინაიდან კარიოტიპში Y ქრომოსომის არსებობისას მიზანშეწონილია გონადექტომია, მუცლის ღრუში განლაგებული გონადების მალიგნიზაციის თავიდან აცილების მიზნით.
- გონადექტომიის შემდგომი ჩანაცვლებითი თერაპია ესტროგენებით მნიშვნელოვანია ესტროგენების დეფიციტით განპირობებული სხვადასხვა შორეული გართულებების პრევენციის მიზნით, ისეთი როგორცაა გულსისხლძარღვთა დაავადებები, ოსტეოპოროზი, ოსტეოპენია და სხვა.
- ანდროგენრეზისტენტობის მქონე პაციენტების მენეჯმენტი უნდა განხორციელდეს პროფესიონალთა მულტიდისციპლინარული გუნდის მუშაობით პაციენტის ოჯახთან.

### გამოყენებული ლიტერატურა:

1. Fulare S, Deshmukh S, Gupta J. Androgen Insensitivity Syndrome: A rare genetic disorder. *Int J Surg Case Rep.* 2020;71:371-373. doi: 10.1016/j.ijscr.2020.01.032. Epub 2020 Feb 6.
2. Delli Paoli E, Di Chiano S, Paoli D, Lenzi A, Lombardo F, Pallotti F. Androgen insensitivity syndrome: a review. *J Endocrinol Invest.* 2023 Nov;46(11):2237-2245. doi: 10.1007/s40618-023-02127-y. Epub 2023 Jun 10.
3. Batista RL, de Santi Rodrigues A, Machado AZ, Nishi MY, Cunha FS, Silva RB, et al. Partial androgen insensitivity syndrome due to somatic mosaicism of the androgen receptor. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2018; 31: 223–228.
4. Guo M, Huang JC, Li CF, Liu YY. Complete androgen insensitivity syndrome: a case report and literature review. *J Int Med Res.* 2023 Feb;51(2):3000605231154413.
5. Jiang X, Teng Y, Chen X, Liang N, Li Z, Liang D, Wu L. Six novel Mutation analysis of the androgen receptor gene in 17 Chinese patients with androgen insensitivity syndrome. *Clin Chim Acta.* 2020 Jul; 506:180-186
6. Van Hemmen J, Veltman DJ, Hoekzema E, Cohen Kettenis PT, Dessens AB, Bakker J. Neural activation during mental rotation in complete androgen insensitivity syndrome: The influence of sex hormones and sex chromosomes. *Cereb Cortex* 2016; 26: 1036–1045.
7. Batista RL, Costa EMF, Rodrigues AS, Gomes NL, Faria JA Jr, Nishi MY, Arnhold IJP, Domenice S, Mendonca BB. Androgen insensitivity syndrome: a review. *Arch Endocrinol Metab.* 2018 Mar-Apr;62(2):227-235
8. Tyutyusheva N, Mancini I, Baroncelli GI, et al. Complete Androgen Insensitivity Syndrome: From Bench to Bed. *Int J Mol Sci* 2021; 22: 1264. 2021/01/31.
9. Kristesashvili J., Asanidze E., Sigua N., Chipashvili M., Kurua E., Premature ovarian insufficiency in an adolescent girl with 48, XXXX karyotype: case presentation and literature review, *GREM Gynecological and Reproductive Endocrinology & Metabolism* (2023); 01/2023:024-028 doi: 10.53260/grem.234015
10. Guo M, Huang JC, Li CF, Liu YY. Complete androgen insensitivity syndrome: a case report and literature review. *J Int Med Res.* 2023 Feb;51(2):3000605231154413
11. Cools M, Drop SL, Wolffenbuttel KP, et al. Germ cell tumors in the intersex gonad: old paths, new directions, moving frontiers. *Endocr Rev* 2006; 27: 468–484. 2006/06/01.
12. Guaragna-Filho G, Guerra-Junior G, Tadokoro-Cuccaro R, Hughes IA, Barros BA, Hiort O, Balsamo A, Guran T, Holterhus PM, Hannema S, Poyrazoglu S, Darendeliler F, Bryce J, Ahmed SF, Quigley CA.



Pubertal and Gonadal Outcomes in 46,XY Individuals with Partial Androgen Insensitivity Syndrome Raised as Girls. *Sex Dev.* 2023;17(1):16-25