

دختر ۱۶ ساله ای به درمانگاه غدد مراجعه نمود. صدای وی از چند ماه پیش دو رگه شده و تاحدودی صدای مردانه پیدا کرده بود. به همین دلیل توسط یک پزشک عمومی ویزیت شده بود و با شک به بیماری دوجنسی به کلینیک غدد ارجاع داده شد.

در معاینه: قد ۱۷۰ سانتی متر، موهای صورت ظاهر نشده اند، موهای سر در ناحیه تمپورال عقب نشینی نکرده اند (No bitemperal recessing). در معاینه ناحیه ژنیتال هیپرتروفی شدید کلیتوریس دارد. طول اندازه کلیتوریس حدود ۴ سانتی متر و دو Mass به اندازه تستیس مرحله ۴ تانر در Labia دو طرف مشاهده و لمس گردیدند. Breast دو طرف اصلاً بزرگ نشده است.

تشخیص افتراقی چیست؟

**Nelson page 1965:**

**5-  $\alpha$ -reductase deficiency.** بیشتر این بیماران بعنوان female رشد کرده اند. در زمان بلوغ، virilization اتفاق می افتد، فالوس بزرگ میشود، بیضه ها پایین می آیند و بطور نرمال رشد میکنند و اسپرماتوژنز ایجاد میشود. ژتیکوماستی ندارند. رشد موهای صورت کم است. آکنه ندارند، پروستات کوچک است و عقب رفتن موهای ناحیه تمپورال ایجاد نمیشود

**: Nelson page 1964**

**17- Ketosteroid- reductase deficiency.** : کمبود این آنزیم موجب ایجاد فنوتیپ مونث در نوزاد 46xy میشود. بیشتر بیمترتن در زمان بلوغ بدلیل عدم خونریزی قاعدگی و بدلیل virilization مراجعه می کنند

چه آزمایشاتی درخواست می نمایید؟

**Androstenedion, Dihydrotestosterone, Testosterone**

**Nelson:**

تشخیص **5 alpha reductase deficiency** بر اساس سطح نرمال تستوسترون، سطح نرمال یا پایین دهیدروتستوسترون و افزایش قابل توجه نسبت تستوسترون به دهیدروتستوسترون ( بیش از ۱۷ ) است.

تشخیص 17- Ketosteroid- reductase deficiency بر اساس نسبت تستوسترون به آندروستندیون است.

جواب آزمایشات انجام شده بدینصورت است:

Dihydrotestosterone: 0.3 ng/ml, Testosterone: 8ng/ml

تشخیص چیست؟

5- $\alpha$ -reductase deficiency

احتمالا او چه جنسیتی پیدا خواهد کرد؟

اغلب ولی نه همه این کودکان که بعنوان جنس دختر بزرگ شده اند در حوالی بلوغ به جنس پسر تغییر می یابند.

در صورتی که تمایل به انتخاب جنس مرد دارد، او را باید چگونه درمان کنیم؟

نیاز به جراحی اصلاحی اندام تناسلی دارد.

این بیمار بر اساس تمایل شدید خودش به جنس پسر تغییر یافت و با دو مرحله جراحی اندام تناسلی مردانه برای وی ایجاد گردید.