



تعریف ابهام جنسی Ambiguous genitalia

در هر سلول بدن انسان 46 کروموزوم وجود دارد که به شکل جفت می‌باشند، جفت 23 از کروموزوم‌ها جنسیت را مشخص می‌کند. زنان 2 کروموزوم X و مردان یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y دارند.

یک زن معمولی 46XX و یک مرد معمولی 46XY است. در موقع تکامل جنین در رحم، در هر دو جنس، بافت‌هایی که غدد جنسی (تخمندان و بیضه) را به وجود می‌آورند، یکسان بوده و بر اساس جنسیت به یکی از این‌ها تبدیل می‌شوند. کروموزوم Y باعث تبدیل غدد جنسی تمایز نیافته به بیضه می‌شود و عدم وجود کروموزوم Y باعث ایجاد تخمدان و اندام جنسی زنانه می‌گردد.

معمولاً وقتی خانمی باردار می‌شود، یکی از بهترین مواردی که ذهن والدین را مشغول می‌کند، جنسیت جنین است. تغییرات هورمون‌های جنسی و عوامل مختلف، ممکن است روی این تکامل تاثیر بگذارد و ابهام جنسی بوجود آورد. ابهام جنسی به حالتی گفته می‌شود که دستگاه تناسلی کودک نامشخص باشد، مثلاً ظاهر پسرانه در یک دختر و یا ظاهر دخترانه در یک پسر وجود داشته باشد و یا ظاهر دستگاه تناسلی اولیه به شکلی است که در برخورد اولیه نمی‌توان جنسیت نوزاد را تعیین کرد.

تشخیص:

- * سونوگرافی لگن (جهت بررسی وجود اندام‌های تناسلی)
 - * بررسی پیشابراه و واژن در صورت وجود داشتن
 - * انجام رادیوگرافی با ماده‌ی حاجب از دستگاه تناسلی و پیشابراه
 - * آنالیز کروموزومی (جهت تعیین جنسیت ژنتیکی)
 - * بررسی توانایی اندام‌های تناسلی داخلی و غدد جنسی جهت تولید هورمون‌های جنسی مناسب
- باید سعی کنیم در اولین بررسی‌ها، خود را به این تشخیص برسانیم که این نوزاد بیشتر به سمت دختر متمایل است یا به سمت پسر. در این صورت است که می‌توان روش‌های درمانی، اعمال جراحی و حتی مشاوره‌های لازم را برنامه‌ریزی کرد.

علائم بالینی:

- به بیماری زمینه‌ای بستگی دارد و ممکن است شامل:
- ✓ ابهام جنسی و هرگونه ظاهر غیر طبیعی دستگاه تناسلی در بدو تولد
- ✓ آلت کوچک
- ✓ بزرگی کلیتوریس

- ✓ عدم نزول بیضه
- ✓ اختلال در مجرای ادراری
- ✓ تاخیر یا فقدان علائم بلوغ
- ✓ اختلالات الکترولیتی
- ✓ تغییرات غیر قابل انتظار در هنگام بلوغ

درمان:

اولین کاری که در رابطه با نوزادان با ابهام تناسلی انجام می‌دهیم؛ این است که شرح حال کاملی از والدین می‌گیریم و بر اساس این شرح حال بررسی می‌کنیم که آیا مادر در زمان بارداری دارو مصرف کرده یا نه؟ در صورتی که مصرف می‌کرده، چه دارویی و در چه زمانی از بارداری و آیا نوزاد علائمی مانند تهوع و یا استفراغ دارد. آیا در دیگر افراد خانواده سابقه ابهام تناسلی وجود دارد. همه‌ی این سوالات در بررسی نوزاد تاثیر دارد و به ما کمک می‌کند که بر اساس سوابق ارثی، مصرف دارو و احتمالاً اختلالات ژنتیکی بتوانیم عامل این مشکل را کشف کنیم. اما به هر حال آنچه اهمیت دارد؛ این است که کادر پزشکی هر چه سریع‌تر جهت تعیین جنسیت نوزاد اقدامات لازم را انجام دهند.

تا از بحران پیش آمده و استرس خانوادگی و فشار روانی زیادی که به خانواده تحمیل می‌شود، کاسته شود. انجام مشاوره ژنتیکی کمک کننده است.

درمان شامل بازسازی جراحی و هورمون درمانی به دنبال آن می‌باشد.

افراد با تجربه سعی می‌کنند درمان جراحی را تا بهترین زمان برای سلامت بچه به تاخیر بیندازند تا اینکه در مورد جنس واقعی او تصمیم گرفته شود. به همین دلیل بهتر است تیمی از فوق تخصص غدد، متخصص روان پزشکی، جراح، متخصص زنان و مامائی و اورولوژی اطفال و پرستار تشکیل شود و تصمیم نهایی بر اساس معاینات بالینی، مطالعات کروموزومی و اورولوژیک و ارزیابی میل والدین برای جنس کودک گرفته شود. بهتر است عمل جراحی طبیعی سازی ظاهری اعضای تناسلی قبل از سه سالگی انجام گیرد. انجمن متخصصان غدد اروپا سن بین 6-2 ماهگی را بهترین زمان برای این کار می‌دانند ولی برای دستیابی به نتایج مطلوب ممکن است به دو یا سه عمل جراحی نیاز باشد.

پیگیری‌های بعد از ترخیص:

یک گروه با تجربه باید از خانواده بیمار حمایت کنند. همه خانواده باید به طور هماهنگ با بیمار برخورد کنند تا فرد دچار سردرگمی و مشکلات هویت جنسی نشود. اما توصیه به پدر و مادرها این است که دچار اضطراب نشوند؛ باید به پزشکان اجازه دهند تا بررسی‌های ژنتیکی و هورمونی لازم را انجام دهند و بعد در اولین فرصت مشخص کنند نوزاد به سمت چه جنسی گرایش پیدا کند آنچه در تصمیم‌گیری مهم است، این است که در آینده برای ما هویت جنسی فرد مهم‌تر از توانایی باروری او است. بهتر است پس از ترخیص به صورت دوره‌ای ارزیابی‌های مددکاری اجتماعی و روانپزشکی انجام گردد.

مشاور علمی: دکتر نوشین رستم پور (فوق تخصص غدد کودکان)

واحد آموزش به بیمار