

• 病例报告 •

儿童真两性畸形 1 例报告

段晓波¹ 袁继炎² 周学锋² 王小林² 张 文²

我院于 2006 年收治 1 例儿童真两性畸形, 并采用腹腔镜检查、性腺活检及腹腔镜下切除非选定性腺及器官, 同时进行外生殖器整形手术。现报告如下。

患儿, 2 岁 2 个月, 抚育及社会性别均为男性, 出生后即发现阴茎下曲, 尿道口开口于会阴部, 左阴囊空虚。生长发育、智力、体力与同龄男孩无异。患儿系第 2 胎顺产, 母亲自述孕期无服药史, 父母非近亲, 家族中无遗传病史及类似病史者。体查: 阴茎短小, 长约 3 cm, 阴茎下曲, 帽状包皮, 尿道口开口于会阴部, 右侧阴囊内有正常大小睾丸, 右腹股沟中段可触及可复性包块; 左侧阴囊小, 未扪及睾丸, 左腹股沟内未触及睾丸; 无阴道开口; 染色体核型为 46, XY。于气管插管加静脉复合麻醉下行腹腔镜检查术, 术前留置导尿管, 患儿取仰卧位, 臀部垫高。于脐下开放式置入 5 mm Trocar, 建立人工气腹, 腹腔压力为 8 mm Hg, 置 5 cm 30° 腹腔镜探查。探查结果: 左内环口已闭, 未见输精管、精索血管通过。右内环口未闭, 见输精管和精索血管通过。有一血管纤维条索经膀胱后方横跨盆腔, 走向右内环口处, 其末端见一扁平状腺体, 约 0.8 cm × 0.5 cm × 0.2 cm, 质硬, 可见输卵管伞样结构, 盆腔内未见子宫阴道等。行腹股沟切口, 分别取睾丸及腹腔内腺组织送病检, 病检结果: 腹腔内腺体组织为卵巢组织, 阴囊内为睾丸组织。行卵巢切除, 阴茎下弯矫正术。术后病检: 切除的组织为卵睾。手术后伤口愈合良好。近期随访阴茎无明显下弯, 待二期行尿道下裂成型术。

讨论 真两性畸形系指体内同时存在卵巢和睾丸两种性腺组织的一类疾病, 在性别畸形中约占 20%^[1]。性腺以卵睾最常见。根据卵睾的分布可将真两性畸形分为 3 型: ①双侧型: 两侧都是卵睾; ②单侧型: 一侧为卵睾, 对侧为卵巢或睾丸; ③分侧型: 一侧为卵巢, 对侧为睾丸。以分侧型最少见, 单侧型中以另一侧为卵巢最常见。其核型以 46, XX 最多见, 占 63%, 其次为 46, XY, 占 13%, 嵌合体和非整倍体分别为 31% 和 3%^[2]。真两性畸形患儿的卵巢和睾丸均有内分泌功能, 雌激素雄激素的含量各不同, 其外生

殖器的发育程度亦不同, 约 2/3 的患儿呈男性型, 也有女性型或混合型^[3]。男性表型多数有尿道下裂、隐睾及不全性阴唇阴囊融合。女性表型多伴有阴蒂肥大及泌尿生殖窦。混合型介于男女之间。内生殖道多分化不全, 也与性腺分化程度有关。

在对外生殖器严重畸形的患者诊断时要警惕有两性畸形的可能, 临床上有不少单凭外生殖器及抚育性别而误诊的病例, 尤其在严重尿道下裂伴一侧隐睾患者时多需取性腺活检而进行性别认定。手术探查对真两性畸形的诊断有决定性意义, 术后病理切片如果发现两性性腺即可确诊。

国内外已将腹腔镜技术运用于真两性畸形的诊断治疗上^[4-6]。腹腔镜下性腺活检具有以下优势: ①创伤小, 对腹腔的干扰小, 可以有效防止肠粘连, ②诊断准确, 腹腔镜的视野广, 且具有放大作用, 所以在盆腔探查时更容易发现病变, 准确的找到需要活检的性腺而避免副损伤。

性别的认定不能光凭外阴部形态, 生殖器或核型(染色体组型), 而应从形态、心理、患者性腺功能情况及进行外生殖器矫形的可能性综合考虑。治疗上应根据认定的性别切除与性别相矛盾的性腺和生殖管, 并行相应的外生殖器矫形和青春期前激素治疗。

参 考 文 献

- 1 张丽珠. 临床生殖内分泌与不育症[M]. 第 1 版. 北京: 科学出版社, 2001, 99-101
- 2 吴阶平主编. 吴阶平泌尿外科[M]. 济南: 山东科学技术出版社, 2004, 490.
- 3 郭宗远, 张敏刚. 小儿两性畸形的诊断与治疗 [J]. 山东医药, 2005, 45(18): 73-74.
- 4 Yalinkaya A, Yavla M. Laparoscopy assisted transinguinal extracorporeal gonadectomy in six patients with androgen insensitivity syndrome [J]. Fertile Steril, 2003, 80(2): 429-433.
- 5 Shirasaki Y, Nagai A, Nasu Y. Laparoscopic removal of mullerian strucaures and orchiopexy for persistent mullerian duct syndrome[J]. Urology, 2003, 62(6): 1121.
- 6 王晓路, 薛文勇, 等. 腹腔镜诊治两性畸形[J]. 中华整形外科杂志, 2004, 20(6): 472.

作者单位: 1, 四川省德阳市人民医院泌尿科(618000); 2, 华中科技大学同济医学院附属同济医院小儿外科(430030), E-mail: dxbaww@sina.com

作者：[段晓波](#)，[袁继炎](#)，[周学锋](#)，[王小林](#)，[张文](#)
作者单位：[段晓波\(四川省德阳市人民医院泌尿科, 618000\)](#)，[袁继炎, 周学锋, 王小林, 张文\(武汉华中科技大学同济医学院附属同济医院小儿外科, 430030\)](#)
刊名：[临床小儿外科杂志](#)[ISTIC](#)
英文刊名：[JOURNAL OF CLINICAL PEDIATRIC SURGERY](#)
年，卷(期)：2007，6(1)
被引用次数：0次

参考文献(6条)

1. [王晓路;薛文勇](#) [腹腔镜诊治两性畸形](#)[期刊论文]-[中华整形外科杂志](#) 2004(06)
2. [Shirasaki Y;Nagai A;Nasu Y](#) [Laparoscopic removal of mullerian strucaures and orchiopexy for persistent mullerian duct syndrome](#) 2003(06)
3. [Yalinkayva A;Yavla M](#) [Laparoscopy assisted transinguinal extracorporeal gonadectomy in six patients with androgen insensitivity syndrome](#) 2003(02)
4. [郭宗远;张敏刚](#) [小儿两性畸形的诊断与治疗](#)[期刊论文]-[山东医药](#) 2005(18)
5. [吴阶平](#) [吴阶平泌尿外科](#) 2004
6. [张丽珠](#) [临床生殖内分泌与不育症](#) 2001

本文链接：http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical_lcxewkzz200701038.aspx

授权使用：黔南民族师范学院(gnnzsfxy)，授权号：1184d22e-d446-4681-a53a-9ed4010c19b9

下载时间：2011年4月29日