

• 病例报告 •

睾丸女性化综合征一家系3例报道

朱江祥 胥小球

我院于2003年~2006年收治睾丸女性化综合征患者一家系3例,现报告如下。

病例一,社会性别女,5岁,以双侧腹股沟可复性包块就诊。体查:生长发育尚可,左右腹股沟处分别扪及大小约1.2 cm × 0.8 cm及1.2 cm × 0.9 cm的包块,表面光滑,活动度好;幼女形外阴,阴道口小,直径约0.4 cm;阴道为盲端,长约2 cm。染色体核型为46,XY。B超检查提示子宫及卵巢缺如。激素测定提示垂体泌乳素3.82 ng/mL(正常参考值3.34~26.72 ng/L),促卵泡成熟激素5.02 mIU/mL(正常参考值3.85~8.78 U/L),黄体生成素2.82 mIU/mL(正常参考值2.12~10.89 U/L),雌二醇28 pg/mL(正常参考值25~110 pg/L),孕酮0.88 ng/mL(正常参考值为0.31~1.52 ng/L),睾酮0.17 ng/mL(正常参考值0.10~0.90 ng/L)。行双侧疝囊高位结扎术,术中见双侧腹股沟肿块为睾丸,诊断为睾丸女性化综合征,暂未切除睾丸,待青春后再行性腺切除术。

病例二,社会性别女,20岁,病例一母亲的胞妹,以无月经初潮就诊。体查:身高166 cm,体重52 kg,发育正常,有喉结,体毛较粗,腋毛稀少,乳房发育尚可,乳头稍小,乳晕色淡;妇科检查见阴蒂增大,大小阴唇发育良好,阴毛呈菱形分布,阴道为盲端,长约4 cm。染色体核型为46,XY。B超检查提示子宫卵巢缺如,左侧腹股沟区3 cm × 1.5 cm回声团块,右侧腹股沟管内2.6 cm × 1.2 cm回声团块。激素测定:垂体泌乳素22.09 ng/mL,促卵泡成熟激素19.54 U/L,黄体生成素18.38 U/L,雌二醇61 pg/mL,孕酮1.78 ng/L,睾酮1.96 ng/L。行左右腹股沟包块摘除术。病理检查提示均为睾丸组织。

病例三,社会性别女,30岁,病例一母亲胞姐,已婚,性生活满意。身高164 cm,体重55 kg,发育正常,营养中等,无喉结,乳房发育好,腋毛稀少,左右腹股沟区可扪及边界清楚的包块。妇科检查:阴蒂稍增大,大小阴唇发育尚好,阴毛呈菱形分布,阴道为一盲端,长约6 cm。染色体核型为46,XY。B超检查提示子宫卵巢缺如,右侧腹股沟管内见2.5 cm × 1.8 cm回声团块,左大阴唇上方近腹股沟处见2.4 cm × 1.6 cm回声团块。激素测定:垂体泌乳素13.34 ng/mL,促卵泡成

熟激素20.12 mIU/mL,黄体生成素15.32 mIU/mL,雌二醇36 pg/mL,孕酮1.44 ng/mL,睾酮0.21 ng/mL。行双侧腹股沟包块摘除术。病理检查提示均为睾丸组织。

讨论 男性假两性畸形睾丸女性化综合征(TFS)又名雄激素不敏感综合征,属X连锁隐性遗传病。常通过女性携带者遗传给后代,通常后代女性50%为携带者,后代男性50%患病。本病发生率为1/20 000~1/64 000男婴,或相当于全部性分化障碍的5%,国内新生儿发病率为1/12 000。

TFS患者染色体核型为46,XY,性腺为睾丸,是由于雄激素受体(AR)基因缺陷导致AR结构与功能异常,不能介导雄激素对靶细胞的作用,X染色体上的Tfm基因决定了雄激素不敏感,胚胎生殖结节不能分化成男性生殖器官,故呈女性表型^[1]。临床表现为具有不同程度女性外生殖器,有睾丸,阴道短小,为盲端,青春期阴毛及腋毛缺乏。常以原发性闭经、腹股沟疝等就诊。确诊有赖于病史、体格检查、染色体检查、激素水平检测及性腺活检。

治疗上应首选睾丸切除术,关于性腺切除的时机目前尚存在争议。有学者认为应早期手术切除睾丸^[2],也有学者认为待青春期女性第二性征发育后(20岁以后)再行睾丸切除术^[3]。近年来有研究表明,睾丸在青春前期极少发生恶变^[4],笔者主张于青春后期进行,因此,本组病例一暂未行睾丸切除术。

睾丸切除术后应予激素终生替代治疗,以维持第二性征。由于TFS社会性别多为女性,阴道成形或再造手术较易进行,且功能较好,故手术以维持女性为宜^[5]。

参 考 文 献

- 1 王菊祥,两性畸形16例的临床分析[J].中国优生与遗传杂志,2000,8:98-104.
- 2 王国正,张东升,张恒涛,等.家族性男性假两性畸形-女性化综合征[J].中华泌尿外科杂志,1983,4:113-114.
- 3 刘为安,邹世民,叶向权,等.男性假两性畸形-女性化综合征[J].中华外科杂志,1992,30:165-166.
- 4 陆良生,阮双岁,毕允力,等.雄激素完全不敏感综合征1例诊治报告[J].临床小儿外科杂志,2006,5(6):475.
- 5 何向群,张丽娟,赵屹.不完全型雄激素不敏感综合征的临床分析[J].现代妇产科进展,2005,14(2):161.

作者单位:湖南省汨罗市妇幼保健院(414400),E-mail: zhujiangxiang002@sina.com.


(上接第79页)

- 2 Arie P,Bernd W,Scheithauer,et al.Stafford "Rhaboid"meningioma an aggressive variant[J].Am J Surg Pathol,1998,22(12):1482~

1490.

- 3 马跃辉,王丽君,詹仁雅,等.横纹肌样脑膜瘤的临床与病理分析[J].中华神经外科杂志,2003,19(6):470.

舉丸女性化综合征一家系3例报道

作者: [朱江祥](#), [胥小球](#)
作者单位: [湖南省汨罗市妇幼保健院, 414400](#)
刊名: [临床小儿外科杂志](#) 
英文刊名: [JOURNAL OF CLINICAL PEDIATRIC SURGERY](#)
年, 卷(期): 2007, 6(4)
被引用次数: 0次

参考文献(5条)

1. [何向群](#); [张丽娟](#); [赵屹](#) [不完全型雄激素不敏感综合征的临床分析](#) [期刊论文] - [现代妇产科进展](#) 2005 (02)
2. [陆良生](#); [阮双岁](#); [毕允力](#) [雄激素完全不敏感综合征1例诊治报告](#) [期刊论文] - [临床小儿外科杂志](#) 2006 (06)
3. [刘为安](#); [邹世民](#); [叶向权](#) [男性假两性畸形-女性化综合征](#) 1992
4. [王国正](#); [张东升](#); [张恒涛](#) [家族性男性假两性畸形-女性化综合征](#) 1983
5. [王菊祥](#) [两性畸形16例的临床分析](#) [期刊论文] - [中国优生与遗传杂志](#) 2000 (08)

引证文献(1条)

1. [孙建国](#), [蔡芳震](#), [颜醒愚](#) [完全性雄激素不敏感综合征一家系三例报告](#) [期刊论文] - [中国男科学杂志](#) 2010 (4)

本文链接: http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical_lcxewkzz200704037.aspx

授权使用: 黔南民族师范学院(gnnzsfxy), 授权号: 6be45e49-16c8-4c25-a6c6-9ed401177b5f

下载时间: 2011年4月29日