

· 论著 ·



全文二维码

不同年龄段先天性肾上腺皮质增生合并外生殖器男性化女童术后并发症与手术效果分析

赵士猛¹ 崔晓薇² 曹延延³ 齐灿¹ 刘丽君⁴ 陈潇潇⁴ 刘颖业³ 刘蕾⁵ 周云¹

¹ 河北省儿童医院泌尿外科, 石家庄 050031; ² 河北省儿童医院儿科, 石家庄 050031; ³ 河北省儿童医院儿科研究所, 石家庄 050031; ⁴ 河北省儿童医院内分泌遗传代谢科, 石家庄 050031; ⁵ 河北省儿童医院超声诊断科, 石家庄 050031

通信作者: 周云, Email: 13803376203@163.com

【摘要】 目的 比较不同年龄段先天性肾上腺皮质增生 (congenital adrenal hyperplasia, CAH) 合并外生殖器男性化女童行女性化外生殖器成形术 (feminizing genitoplasties, FG) 后并发症与手术效果。

方法 回顾性分析河北省儿童医院 2010 年 3 月至 2022 年 8 月收治的 32 例 CAH 合并外生殖器男性化女童的临床资料, 以 3 岁为界将患儿分为婴幼儿组和非婴幼儿组。其中婴幼儿组 15 例, 14 例采用阴蒂成形术, 1 例采用阴蒂 + 阴道成形术; 非婴幼儿组 17 例, 16 例采用阴蒂成形术, 1 例采用阴蒂 + 阴道成形术。两组患儿基线资料比较, 除手术年龄 [(1.75 ± 0.59) 岁比 (5.52 ± 2.37) 岁] 差异有统计学意义外 ($P < 0.001$), 其余资料差异均无统计学意义 ($P > 0.05$)。观察指标包括 Prader 分级、手术方式、手术时长、随访时间、随访时年龄、术后早期与晚期并发症及患儿监护人对术后外生殖器的满意度。**结果** 是否于婴幼儿期接受手术是术后外生殖器外观满意度的独立影响因素 ($OR = 0.068, 95\% CI: 0.005 \sim 0.849, P < 0.05$)。接受随访的 32 例患儿中, 共 7 例 (21.88%) 出现术后并发症; 婴幼儿组 2 例, 其中切口出血 1 例, 早期切口感染伴开裂、晚期外阴瘢痕 1 例; 非婴幼儿组 5 例, 其中切口出血 3 例, 留置尿管合并泌尿道感染 2 例; 两组并发症发生率差异无统计学意义 ($P > 0.05$)。两组外生殖器外观满意度比较结果显示, 外观对称性 [(2.40 ± 0.51) 分比 (2.24 ± 0.56) 分]、阴蒂大小 [(2.47 ± 0.52) 分比 (2.12 ± 0.70) 分]、阴蒂位置 [(2.33 ± 0.49) 分比 (2.18 ± 0.73) 分]、阴道口外观 [(2.27 ± 0.59) 分比 (1.94 ± 0.56) 分]、阴唇外观 [(2.13 ± 0.64) 分比 (1.76 ± 0.56) 分]、生殖器皮肤质量 [(1.93 ± 0.59) 分比 (1.82 ± 0.64) 分] 评分比较, 差异均无统计学意义 ($P > 0.05$); 但两组外生殖器外观满意度总得分 [(13.53 ± 1.55) 分比 (12.06 ± 2.33) 分] 差异有统计学意义 ($P < 0.05$)。**结论** 是否于婴幼儿期接受手术是 CAH 合并外生殖器男性化女童行 FG 术后外生殖器外观总体满意度的独立影响因素, 3 岁前行 FG 患儿其监护人的外生殖器外观满意度评分高于 3 岁后手术者, 且术后并发症发生率较低。

【关键词】 先天性肾上腺皮质增生症; 性别发育异常; 女性化外生殖器成形术; 阴蒂成形术; 阴道成形术

基金项目: 河北省重点研发计划卫生健康创新专项项目 (21377710D); 河北省医学科学研究课题计划 (20231130)

DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202308044-007

Analysis of postoperative complications and surgical outcomes of feminizing genitoplasties in girls with congenital adrenal hyperplasia and masculinized external genitalia across different age groups

Zhao Shimeng¹, Cui Xiaowei², Cao Yanyan³, Qi Can¹, Liu Lijun⁴, Chen Xiaoxiao⁴, Liu Yingye³, Liu Lei⁵, Zhou Yun¹

¹ Department of Urology, Hebei Children's Hospital, Shijiazhuang 050031, China; ² Department of Pediatrics, Hebei Children's Hospital, Shijiazhuang 050031, China; ³ Institute of Pediatrics, Hebei Children's Hospital, Shijiazhuang 050031, China; ⁴ Department of Endocrinology, Genetics, and Metabolism, Hebei Children's Hospital, Shijiazhuang 050031, China; ⁵ Department of Ultrasound Diagnostics, Hebei Children's Hospital, Shijiazhuang 050031, China

Corresponding author: Zhou Yun, Email: 13803376203@163.com

【Abstract】 Objective To compare the postoperative complications and outcomes of feminizing genitoplasties (FG) in girls with congenital adrenal hyperplasia (CAH) and masculinized external genitalia across different age groups. **Methods** We conducted a retrospective analysis of 32 girls with CAH and masculinized genitalia who underwent FG procedures at Hebei Children's Hospital from March 2010 to August 2022. Patients were divided into two groups based on age: infants and young children (≤ 3 years) and older children group (> 3 years). The infant group included 15 cases-14 underwent clitoroplasty and 1 underwent clitoroplasty plus vaginoplasty. The older group included 17 cases-16 received clitoroplasty and 1 received both clitoroplasty and vaginoplasty. Clinical characteristics were compared between the groups, with significant differences only in surgical age [(1.75 ± 0.59) years vs. (5.52 ± 2.37) years, $P < 0.001$]; other factors showed no statistically significant differences ($P > 0.05$). Outcome measures included Prader staging, type of surgical procedure, operation time, follow-up duration, follow-up age, early and late postoperative complications, and caregiver satisfaction with postoperative genital appearance. **Results** Age at surgery was an independent predictor of overall genital appearance satisfaction postoperatively ($OR = 0.068$, 95% $CI: 0.005 - 0.849$, $P < 0.05$). Among the 32 girls, 7 (21.88%) experienced postoperative complications; 2 cases (13.33%) in the infant group had complications, including incision bleeding (1 case) and early infection with later vulvar scarring (1 case). In the older group, 5 cases (29.41%) experienced complications; incision bleeding (3 cases) and catheter-associated urinary infection (2 cases). There were no statistically significant differences between groups in complication rate ($P > 0.05$). Comparative analysis of satisfaction with genital appearance showed no significant differences between the groups for symmetry [(2.40 ± 0.51) vs. (2.24 ± 0.56)], clitoral size [(2.47 ± 0.52) vs. (2.12 ± 0.70)], clitoral position [(2.33 ± 0.49) vs. (2.18 ± 0.73)], vaginal introitus appearance [(2.27 ± 0.59) vs. (1.94 ± 0.56)], labial appearance [(2.13 ± 0.64) vs. (1.76 ± 0.56)], and genital skin quality [(1.93 ± 0.59) vs. (1.82 ± 0.64)] ($P > 0.05$). However, the total appearance satisfaction score was significantly higher in the infant group [(13.53 ± 1.55) vs. (12.06 ± 2.33) , ($P < 0.05$)]. **Conclusions** Surgery during infancy is associated with higher overall satisfaction in postoperative genital appearance. FG performed before age 3 yields higher appearance satisfaction scores and lower complication rates than surgeries conducted later.

【Key words】 Congenital Adrenal Hyperplasia; Disorders of Sex Development; Feminizing Genitoplasty; Clitoroplasty; Vaginoplasty

Fund program: Key Research and Development Plan of Hebei Province-Special Project for Health Innovation (21377710D); Medical Science Research Project Plan of Hebei Province (20231130)

DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202308044-007

先天性肾上腺皮质增生 (congenital adrenal hyperplasia, CAH) 是最常见的 46, XX 性别发育异常 (disorders of sex development, DSD), 也是女性新生儿外生殖器男性化的最常见原因, 发病率为 $1/20\,000 \sim 1/10\,000$ ^[1-2]。CAH 以 21-羟化酶缺陷症最为常见, 由于缺乏肾上腺皮质类固醇合成通路的催化酶, 导致肾上腺产生过量雄激素, CAH 女童在出生时即可表现为不同程度的外生殖器男性化^[3]。女性化外生殖器成形术 (feminizing genitoplasties, FG) 包括阴蒂成形术和阴道成形术, 其目标是重建女性外生殖器外观, 使其正常或接近正常, 并优化其泌尿系统功能和未来的性功能, 增加自我认同感^[4]。目前对 FG 手术时机存在争议, 从手术本身角度来看, 婴幼儿期进行手术有助于组织愈合, 减少并发症的发生, 并减轻男性化外生殖器及手术对

患儿心理的影响^[5-6]。但也有研究称部分父母对早期行 FG 表示后悔, 希望推迟到青春期或成年后进行手术^[7]。本研究对 CAH 合并外生殖器男性化女童的临床资料进行系统分析, 通过比较术后外观满意度与并发症, 分析最佳手术时机。

资料与方法

一、临床资料

回顾性分析 2010 年 3 月至 2022 年 8 月在河北省儿童医院泌尿外科行 FG 的 CAH 合并外生殖器男性化女童的临床资料。病例纳入标准: ①依靠临床表现、血生化及激素检测等确诊为 CAH, 肾上腺影像学检查排除肾上腺肿瘤或其他肾上腺病变^[8]; ②确诊后按皮质醇替代治疗方案给予治疗, 激素、

电解质水平控制良好;③染色体核型为 46,XX,社会性别为女性;④Prader 分级 \geq Ⅱ级,入组前未进行过 FG 手术;⑤手术时年龄 <18 岁。排除标准:①患儿监护人不配合随访;②患儿合并泌尿生殖系统以外的器官系统畸形。Prader 分级标准:0 级:正常女性外生殖器;Ⅰ级:轻度阴蒂肥大,女性外生殖器;Ⅱ级:阴蒂肥大,部分阴唇融合形成漏斗形尿生殖窦;Ⅲ级:阴蒂肥大似阴茎,阴唇阴囊完全融合,尿生殖窦开口于会阴;Ⅳ级:阴蒂肥大似阴茎,阴囊完全融合,尿生殖窦开口于阴蒂根部;Ⅴ级:正常男性外生殖器^[4]。初次手术时年龄 ≤ 3 岁者纳入婴幼儿组, >3 岁者纳入非婴幼儿组。记录患儿一般情况,包括手术年龄、Prader 分级、手术方式、手术时长。手术均在全身麻醉下由泌尿外科符合手术级别授权的高级职称医师完成。本研究已获得河北省儿童医院伦理委员会批准(医研伦审第 202103 号),患儿监护人均签署知情同意书。

二、研究方法

(一)手术方式

根据患儿 Prader 分级及监护人意愿选择单纯阴蒂成形术或阴道成形术+阴蒂成形术。阴蒂成形术方法:患儿取截石位,留置尿管,4 号丝线牵引阴蒂头,冠状沟近端切开包皮至 Buck's 筋膜,将阴蒂皮肤脱套至根部,于阴蒂体两侧纵行切开 Buck's 筋膜至白膜浅层,沿白膜表面将阴蒂海绵体与背侧血管束钝性分离,近端至海绵体分叉处,切除增大的海绵体组织,保留阴蒂头和背侧血管神经束。剪除阴蒂冠状沟背侧表皮使阴蒂头缩小至 0.3~0.5 cm,包皮背侧正中纵行切开至距离阴蒂根部 1~1.5 cm,阴蒂头与阴蒂背侧皮肤对缘缝合,多余的包皮转移至腹侧成形小阴唇。阴道成形术方法:先行膀胱镜检查确定尿生殖窦共同通道长度,阴道、尿道内均留置尿管,游离会阴部皮瓣充分暴露尿生殖窦,纵向切开尿生殖窦显露阴道口及尿道口,将阴道后壁与会阴后联合皮肤缝合,阴道口及尿道口侧壁与两侧皮肤缝合,尿道、阴道内尿管留置 7 天。依据《先天性肾上腺皮质增生症 21-羟化酶缺陷诊治共识》在围手术期补给氢化可的松,避免手术应激引起肾上腺危象^[9]。

(二)术后并发症和外生殖器外观满意度评价

记录患儿术后早期(术后 2 周内)及远期并发症,按照 Clavien-Dindo 分级对患儿术后并发症进行分级:Ⅰ级:临床或影像学异常,仅需使用止吐药、退热药、镇痛药、利尿药、补液或理疗等一般治疗即

可解决,无需特殊治疗;Ⅱ级:需应用除Ⅰ级中列出药物以外的药物进行并发症治疗,包括输血或肠外营养;Ⅲ级:需外科、内科或放射介入治疗(Ⅲa 级无需全身麻醉,Ⅲb 级需全身麻醉);Ⅳ级:危及生命的并发症;Ⅴ级:死亡。将Ⅰ~Ⅱ级定义为轻微并发症,Ⅲ级及以上定义为严重并发症^[10]。对术后外生殖器外观满意度进行随访(随访对象为患儿监护人),随访方式为电话、线上随访或门诊随访。外生殖器外观满意度参考 Creighton 等^[11]制定的标准进行评分,评分项目包括外生殖器对称性、阴蒂的大小及位置、阴道口外观、阴唇外观和外生殖器皮肤质量。每项按监护人主观满意度评分,非常满意计 3 分,满意计 2 分,不满意计 1 分,非常不满意计 0 分;总评分为各项得分总和, >12 分为总体满意度高, ≤ 12 分为总体满意度低。

三、统计学处理

采用 SPSS 20.0 处理数据。服从正态分布的计量资料采用 $\bar{x} \pm s$ 表示,采用两独立样本 t 检验进行组间比较。计数资料以例数和百分数表示,组间比较采用 χ^2 检验或 Fisher 精确概率法。通过多因素 Logistic 回归分析影响 FG 术后外观总体满意度的相关因素。 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

结 果

随访截至 2023 年 4 月 1 日,共 38 例 CAH 患儿在本院接受 FG 手术,其中接受完整随访者 32 例,随访率 84.21%;总体手术年龄(3.75 ± 2.59)岁,随访时间(6.23 ± 4.15)年。为探索影响 FG 手术效果的因素,按年龄将患儿分为 2 组,年龄 <3 岁为婴幼儿组(15 例),年龄 ≥ 3 岁为非婴幼儿组(17 例);多因素 Logistic 回归分析结果显示,婴幼儿期手术是术后外生殖器外观总体满意度高的独立影响因素($OR = 0.068, 95\% CI: 0.005 \sim 0.849, P < 0.05$)。见表 1。

两组患儿 Prader 分级、手术方式选择、手术时长、随访时年龄差异均无统计学意义($P > 0.05$),而手术年龄、随访时间差异有统计学意义($P < 0.05$)。见表 2。

两组术后早期并发症(出血、切口感染、切口开裂、泌尿道感染、肾上腺危象)、晚期并发症(阴道狭窄、外阴瘢痕、尿道阴道瘘、尿道狭窄和尿失禁)以及轻微、严重并发症发生率差异均无统计学意义($P > 0.05$)。见表 3。

表 1 影响先天性肾上腺皮质增生合并外生殖器男性化患儿女性化外生殖器成形术后外观总体满意度的多因素 Logistic 回归分析结果

Table 1 Multivariate Logistic regression analysis of factors affecting overall satisfaction with postoperative genital appearance in children with congenital adrenal hyperplasia and masculinized external genitalia undergoing feminizing genitoplasty

因素	β 值	SE 值	Wald χ^2 值	OR 值	OR 值 95% CI	P 值
是否婴幼儿期手术	-2.686	1.287	4.357	0.068	0.005 ~ 0.849	0.037
随访年龄	0.288	0.234	1.517	1.334	0.843 ~ 2.111	0.218
随访时间	-0.287	0.240	1.428	0.751	0.469 ~ 1.202	0.232
Prader 分型	-0.608	0.602	1.022	0.544	0.167 ~ 1.770	0.312
手术方式	-0.083	1.684	0.002	0.921	0.034 ~ 24.971	0.961

表 2 婴幼儿组与非婴幼儿组先天性肾上腺皮质增生合并外生殖器男性化患儿临床资料比较

Table 2 Comparison of clinical data between infant group and non-infant group in children with congenital adrenal hyperplasia and masculinized external genitalia

分组	例数	手术年龄 ($\bar{x} \pm s$, 岁)	随访年龄 ($\bar{x} \pm s$, 岁)	随访时间 ($\bar{x} \pm s$, 年)	Prader 分级(例)			术式(例)		手术时长 ($\bar{x} \pm s$, h)
					Ⅱ级	Ⅲ级	Ⅳ级	阴蒂成形术	阴蒂 + 阴道成形术	
婴幼儿组	15	1.75 ± 0.59	9.87 ± 4.53	8.12 ± 4.47	6	5	4	14	1	1.43 ± 0.35
非婴幼儿组	17	5.52 ± 2.37	10.09 ± 2.85	4.57 ± 3.10	9	7	1	16	1	1.59 ± 0.59
t/χ^2 值	-	$t = -5.995$	$t = -0.170$	$t = 2.630$	$\chi^2 = 0.043$			$\chi^2 = 0.008$		$t = -0.952$
P 值	-	<0.001	0.866	0.013	0.464			0.49		0.349

注 “-”代表无相关数据

表 3 婴幼儿组与非婴幼儿组先天性肾上腺皮质增生合并外生殖器男性化患儿术后并发症比较[例(%)]

Table 3 Comparison of postoperative complications between infant group and non-infant group in children with congenital adrenal hyperplasia and masculinized external genitalia [n(%)]

分组	例数	早期并发症					晚期并发症	
		出血	切口感染	切口开裂	泌尿道感染	肾上腺危象	阴道狭窄	外阴瘢痕
婴幼儿组	15	1(6.67)	1(6.67)	1(6.67)	0	0	0	1(6.67)
非婴幼儿组	17	3(17.65)	0	0	2(11.76)	0	0	0
χ^2 值	-	0.878	1.169	1.169	1.882	-	-	1.169
P 值	-	0.603	0.468	0.468	0.485	1.000	1.000	0.468
分组		晚期并发症			轻微并发症	严重并发症	总体并发症	
		尿道阴道瘘	尿道狭窄	尿失禁				
婴幼儿组	0	0	0	0	1(6.67)	1(6.67)	2(13.33)	
非婴幼儿组	0	0	0	0	5(29.41)	0	5(29.41)	
χ^2 值	-	-	-	-	2.706	1.169	1.205	
P 值	1.000	1.000	1.000	1.000	0.178	0.468	0.403	

注 “-”代表采用 Fisher 精确概率法

两组术后外观对称性、阴蒂大小及位置、阴道口外观、阴唇外观、生殖器皮肤质量评分差异无统计学意义($P > 0.05$);两组满意度总评分差异有统计学意义($P < 0.05$)。见表 4。

讨 论

FG 是小儿泌尿外科最具争议的手术之一,有研究称超过三分之一的 CAH 父母后悔行 FG,后悔的原因包括对手术时机、手术方式、术后外观不满意、

发生手术并发症和不了解此疾病^[8]。现就 FG 的手术时机、手术方式、术后并发症及外观对手术满意度的影响进行讨论。

一、手术时机

手术时机的选择上,早期手术不仅可以减少并发症,对儿童心理健康也具有积极影响,可减轻父母的痛苦^[12]。Kudela 等^[13]认为,与尿道下裂类似,6~18 个月被认为是进行外生殖器重建手术的最佳年龄,青春期后 FG 的失血、感染并发症风险更高^[14]。Szymanski 等^[15]对 106 例 3 岁前接受 FG 的

表 4 婴幼儿组与非婴幼儿组先天性肾上腺皮质增生合并外生殖器男性化患儿外生殖器外观满意度比较($\bar{x} \pm s$, 分)Table 4 Comparison of external genitalia appearance satisfaction between infant group and non-infant group in children with congenital adrenal hyperplasia and masculinized external genitalia($\bar{x} \pm s$, point)

分组	例数	外观对称性	阴蒂大小	阴蒂位置	阴道口外观	阴唇外观	生殖器皮肤质量	总评分
婴幼儿组	15	2.40 ± 0.51	2.47 ± 0.52	2.33 ± 0.49	2.27 ± 0.59	2.13 ± 0.64	1.93 ± 0.59	13.53 ± 1.55
非婴幼儿组	17	2.24 ± 0.56	2.12 ± 0.70	2.18 ± 0.73	1.94 ± 0.56	1.76 ± 0.56	1.82 ± 0.64	12.06 ± 2.33
<i>t</i> 值	—	0.865	1.591	0.706	1.602	1.735	0.503	2.075
<i>P</i> 值	—	0.394	0.122	0.486	0.120	0.093	0.619	0.047

注 “—”代表无相关数据

CAH 女童家长进行决策后悔情况调查,发现无一例家长选择延期行 FG,有 7 名家长更希望尽早手术。但 2017 年欧洲委员会的一项决议认为,在没有经过患者本人同意的情况下,对 DSD 儿童进行外生殖器整形手术侵犯了人权,建议推迟手术干预,直到患儿能够自主参与决策^[16]。Bennecke 等^[17]也发现 23% 的 CAH 女童父母反对在青春期之前为患儿施行手术,还有 12% 的父母表示,童年或青春期末进行任何手术的患儿生活质量更高。Burgu 等^[18]认为阴道成形术推迟到青春期可以最大限度减少并发症。同时,由于 CAH 是一种可导致死亡的疾病,Zainuddin 等^[19]对施行手术更加保守,鼓励推迟手术。国内对 FG 最佳年龄尚未达成共识,于本院就诊的患儿均遵从监护人意愿选择手术时机。本研究中,3 岁前接受手术患儿监护人的外生殖器外观满意度高于 3 岁后,且并发症发生率较低。

二、手术方式

阴蒂肥大整形手术先后经历了阴蒂切除、阴蒂退缩、阴蒂隐藏术等,因术后并发症多、可能导致患者丧失阴蒂生理功能已被废弃,目前多应用保留阴蒂背侧血管神经束的阴蒂短缩、阴蒂头成形术,可保留阴蒂丰富的神经末梢,避免破坏其性功能,术后女性外生殖器外观满意。但术后远期评估阴蒂功能较为困难,因为在涉及到妇科检查或阴蒂敏感性测试的研究中,患者拒绝参与的情况十分普遍,这些测试可能不被患者所接受。临床常用的阴道成形术包括尿生殖窦部分游离术、尿生殖窦整体游离术、尿生殖窦切开术、会阴皮瓣嵌入式尿生殖窦成形术、阴道重建术等。获得良好重建效果与避免严重并发症至关重要的就是通过膀胱阴道造影或膀胱阴道镜来评估解剖结构,确定尿道与阴道汇合高度。Prader 评分虽然能反映外生殖器男性化的严重程度,但与尿道阴道汇合高度的相关性较低^[14]。

可选择的 FG 手术方式包括在一次手术中同时进行阴蒂成形术和阴道成形术,或分期手术(即在婴

幼儿期行阴蒂成形术,阴道成形术推迟到青春期后进行)。全世界不同地区对 FG 手术方式的选择各不相同。美国儿科学会建议 CAH 女童在 2 岁之前进行 FG,并将阴道成形和阴蒂成形在一次手术中同时完成,而不是分期干预。波兰的 Kudela 等^[13]回顾了 31 例进行手术的 CAH 女童资料,认为一期 FG 能在降低手术风险的前提下获得令人满意的功能和术后外观。Roth 等^[20]回顾了美国 2004—2014 年间 544 例接受 FG 的 CAH 女性资料,其中 92.3% 行阴道成形术、48.3% 行阴蒂成形术。国内一般早期仅行阴蒂成形术,难度较大的阴道成形术可推迟至青春期后进行^[5]。近年来李佳等^[21]应用尿生殖窦部分游离术对尿生殖窦共同通道较短的女童行一期阴蒂成形和阴道成形术,取得了较理想的治疗效果。

三、手术并发症

FG 手术远期并发症包括阴道狭窄、阴唇和阴道口瘢痕、尿道阴道瘘、尿道狭窄和尿失禁^[22]。本研究中有 1 例因阴蒂周围皮肤瘢痕再次手术,再手术率 3.13%,低于以往文献报道水平,可能是由于大部分病例仅行阴蒂成形术,发生阴道成形相关并发症的风险较低。

阴道狭窄是阴道成形术后最常见的并发症,其发生率为 27%~73%^[23]。本研究中共 2 例患儿行阴道成形术,无一例发生阴道狭窄。由于要等到患儿进入青春期或尝试阴道性交后才能准确识别阴道狭窄,因此其真实发生率可能略高。FG 术后的阴道狭窄可通过阴道扩张进行修复,并获得良好功能^[24]。大多数阴道成形术患者成年后性生活活跃,但只有 50% 左右的患者表示性交舒适^[25]。所以有研究认为 FG 女性在成年后需对其外生殖器进行重新评估,并可能需要接受进一步治疗^[19]。Bogdanska 等^[26]研究表明,接受 FG 的 CAH 女性术后尿流率总体正常,残余尿量增加,尿道狭窄和尿失禁的发生率升高,但这些症状是由 FG 并发症引起还是

CAH 雄激素升高对女性盆底的影响,仍需进一步研究。Trachta 等^[27]调查了接受 FG 的 16 岁以上 CAH 女性患者排尿功能,未发现长期的下尿路功能障碍症状。Stites 等^[28]回顾了 24 例行阴道成形术的 CAH 女性患者资料,7 例出现尿失禁的患者经保守治疗痊愈,2 例严重尿失禁患儿经膀胱颈注射聚糖苷/透明质酸后好转。本研究随访发现 2 例排尿喷洒、3 例排尿偏斜,均未影响正常生活。

四、术后外观

Lean 等^[29]报告称早期与晚期行 FG 手术的术后外观无显著差异。Bernabé 等^[23]前瞻性对 CAH 女童 FG 术后即刻、术后 6 个月、术后 12 个月的外生殖器外观满意度进行李克特量表评分,发现术后 6 个月以后的满意度评分均显示“非常满意”或“满意”,并且满意度随随访时间延长而持续升高。Szymanski 等^[30]调查了 22 例 CAH 女孩父母对此病诊治过程相关问题的关注度,结果表明其最关注的是 CAH 对生命和发育的影响,而 FG 术后外生殖器外观是关注度最低的问题。本研究中婴幼儿组外生殖器外观满意度总得分高于非婴幼儿组,且婴幼儿期手术是术后外生殖器外观总体满意度高的独立影响因素。但我们也注意到婴幼儿组平均随访时间显著长于非婴幼儿组,婴幼儿期术后满意度高究竟是由于手术年龄还是随访时间不同所致,仍需进一步延长随访时间证实。

本研究存在一定的局限性:本研究结果是基于单中心随访经验,时间跨度长达十余年,两组患儿手术与相关指标评估之间的时间间隔存在差异,并且手术经验与技术随着时间也发生了变化,这种差异使得准确判定 FG 满意度成为一项挑战。本研究中仅有 2 例完成阴道成形术,数量较少,术后并发症发生率及严重程度的数据可能会受到干扰;但两组中分别仅 1 例,对结果影响可能有限。此病发病率低,病例数少,我们会进一步扩大样本量探索不同手术方式、不同年龄下并发症和满意度的差异。

综上所述,婴幼儿期手术是 CAH 合并外生殖器男性化女童 FG 术后外生殖器外观总体满意度高的独立相关因素,在 3 岁前行 FG,患儿监护人的外生殖器外观满意度评分高于 3 岁后手术,且术后并发症发生率较低。

利益冲突 所有作者声明不存在利益冲突

作者贡献声明 赵士猛、崔晓薇、曹延廷负责研究的设计、实施和起草文章;赵士猛、齐灿、陈潇潇、刘颖业、刘蕾进行病例数据收集和分析;崔晓薇、刘丽君、周云负责研究设计与酝酿,并对文章知识性内容进行审阅

参 考 文 献

- [1] Auer MK, Nordenström A, Lajic S, et al. Congenital adrenal hyperplasia[J]. Lancet, 2023, 401 (10372) : 227 - 244. DOI: 10.1016/S0140-6736(22)01330-7.
- [2] Claahsen-van der Grinten HL, Speiser PW, Ahmed SF, et al. Congenital adrenal hyperplasia-current insights in pathophysiology, diagnostics, and management [J]. Endocr Rev, 2022, 43 (1) : 91 - 159. DOI:10.1210/edrv/bnab016.
- [3] 中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会新生儿筛, 中国医师协会青春期医学专业委员会临床遗传学组, 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组. 先天性肾上腺皮质增生症新生儿筛查共识[J]. 中华儿科杂志, 2016, 54 (6) : 404 - 409. DOI:10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2016.06.003. The Subspecialty Group of Newborn Screening, Society of Birth Defects Prevention and Control, Chinese Preventive Medicine Association, The Subspecialty Group of Clinical Genetics, Society of Adolescent Medicine, Chinese Medical Doctor Association, The Subspecialty Group of Endocrinologic, Hereditary and Metabolic Diseases, The Society of Pediatrics, Chinese Medical Association. Consensus statement on neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia[J]. Chin J Pediatr, 2016, 54 (6) : 404 - 409. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2016.06.003.
- [4] 中华医学会儿科学分会泌尿外科学组. 性别发育异常中国专家诊疗共识[J]. 中华小儿外科杂志, 2019, 40 (4) : 289 - 297. DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2019.04.001. Group of Urological Surgery, Branch of Pediatric Surgery, Chinese Medical Association. Chinese expert consensus on disorders of sexual development[J]. Chin J Pediatr Surg, 2019, 40 (4) : 289 - 297. DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2019.04.001.
- [5] Shalaby M, Chandran H, Elford S, et al. Recommendations of patients and families of girls with 46XX congenital adrenal hyperplasia in the United Kingdom regarding the timing of surgery [J]. Pediatr Surg Int, 2021, 37 (1) : 137 - 143. DOI: 10.1007/s00383-020-04780-3.
- [6] Harris RM, Chan YM. Ethical issues with early genitoplasty in children with disorders of sex development[J]. Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes, 2019, 26 (1) : 49 - 53. DOI: 10.1097/MED.0000000000000460.
- [7] Fisher RS, Espeleta HC, Baskin LS, et al. Decisional regret about surgical and non-surgical issues after genitoplasty among caregivers of female infants with CAH[J]. J Pediatr Urol, 2022, 18 (1) : 27 - 33. DOI:10.1016/j.jpuro.2021.10.001.
- [8] Merke DP, Auchus RJ. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency[J]. N Engl J Med, 2020, 383 (13) : 1248 - 1261. DOI:10.1056/NEJMr1909786.
- [9] 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢病组. 先天性肾上腺皮质增生症 21-羟化酶缺陷诊治共识[J]. 中华儿科杂志, 2016, 54 (8) : 569 - 576. DOI:10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2016.08.003. The Subspecialty Group of Endocrinologic, Hereditary and Metabolic Diseases, the Society of Pediatrics, Chinese Medical Association. Consensus statement on diagnosis and treatment of congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency [J]. Chin J Pediatr, 2016, 54 (8) : 569 - 576. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2016.08.003.
- [10] 尤祥云, 向振东, 易成, 等. Clavien-Dindo 分级系统在泌尿外科的应用现状及前景[J]. 国际泌尿系统杂志, 2021, 41 (1) :

- 160-163. DOI:10.3760/cmajcn431460-20190000-00046.
- You XY, Xiang ZD, Yi C, et al. Current situation and prospect of Clavien-Dindo grading system in urology[J]. *Int J Urol Nephrol*, 2021, 41(1): 160-163. DOI:10.3760/cmajcn431460-20190000-00046.
- [11] Creighton SM, Minto CL, Steele SJ. Objective cosmetic and anatomical outcomes at adolescence of feminizing surgery for ambiguous genitalia done in childhood[J]. *Lancet*, 2001, 358(9276): 124-125. DOI:10.1016/S0140-6736(01)05343-0.
- [12] Fernandez N, Chavarriaga J, Pérez J. Complete corporeal preservation clitoroplasty: new insights into feminizing genitoplasty[J]. *Int Braz J Urol*, 2021, 47(4): 861-867. DOI: 10.1590/S1677-5538.IBJU.2020.0839.
- [13] Kudela G, Gawlik A, Koszutski T. Early feminizing genitoplasty in girls with congenital adrenal hyperplasia (CAH)-analysis of unified surgical management[J]. *Int J Environ Res Public Health*, 2020, 17(11): 3852. DOI:10.3390/ijerph17113852.
- [14] Mouriquand PDE, Gorduz DB, Gay CL, et al. Surgery in disorders of sex development (DSD) with a gender issue: If (why), when, and how? [J]. *J Pediatr Urol*, 2016, 12(3): 139-149. DOI:10.1016/j.jpuirol.2016.04.001.
- [15] Szymanski KM, Whittam B, Kaefer M, et al. Parental decisional regret and views about optimal timing of female genital restoration surgery in congenital adrenal hyperplasia[J]. *J Pediatr Urol*, 2018, 14(2): 156. e1-156. e7. DOI:10.1016/j.jpuirol.2017.11.012.
- [16] De Sutter P. DSD: A discussion at the crossroads of medicine, human rights, and politics[J]. *Front Pediatr*, 2020, 8: 125. DOI:10.3389/fped.2020.00125.
- [17] Bennecke E, Bernstein S, Lee P, et al. Early genital surgery in disorders/differences of sex development: patients' perspectives[J]. *Arch Sex Behav*, 2021, 50(3): 913-923. DOI:10.1007/s10508-021-01953-6.
- [18] Burgu B, Duffy PG, Cuckow P, et al. Long-term outcome of vaginal reconstruction: comparing techniques and timing[J]. *J Pediatr Urol*, 2007, 3(4): 316-320. DOI:10.1016/j.jpuirol.2006.09.008.
- [19] Zainuddin AA, Grover SR, Soon CH, et al. Malaysian females with congenital adrenal hyperplasia: surgical outcomes and attitudes[J]. *Front Pediatr*, 2019, 7: 144. DOI:10.3389/fped.2019.00144.
- [20] Roth JD, Casey JT, Whittam BM, et al. Characteristics of female genital restoration surgery for congenital adrenal hyperplasia using a large-scale administrative database[J]. *Urology*, 2018, 115: 162-167. DOI:10.1016/j.urology.2018.02.025.
- [21] 李佳, 摆俊博, 王文光, 等. 尿生殖窦部分游离术治疗女性先天性肾上腺皮质增生症所致性发育异常的疗效评估[J]. *临床外科杂志*, 2022, 30(2): 134-138. DOI:10.3969/j.issn.1005-6483.2022.02.011.
- Li J, Bai JB, Wang WG, et al. Evaluation of partial urogenital sinus mobilization of sex development due to congenital adrenal hyperplasia in female children[J]. *J Clin Surg*, 2022, 30(2): 134-138. DOI:10.3969/j.issn.1005-6483.2022.02.011.
- [22] Marei MM, Fares AE, Musa N, et al. Timing and outcome concerns regarding feminizing genitoplasty from the perspective of Egyptian families of girls with virilized external genitalia[J]. *Horm Res Paediatr*, 2016, 85(1): 49-57. DOI:10.1159/000442200.
- [23] Bernabé KJ, Nokoff NJ, Galan D, et al. Preliminary report: surgical outcomes following genitoplasty in children with moderate to severe genital atypia[J]. *J Pediatr Urol*, 2018, 14(2): 157. e1-157. e8. DOI:10.1016/j.jpuirol.2017.11.019.
- [24] Ellerkamp V, Rall KK, Schaefer J, et al. Surgical therapy after failed feminizing genitoplasty in young adults with disorders of sex development: retrospective analysis and review of the literature[J]. *J Sex Med*, 2021, 18(10): 1797-1806. DOI:10.1016/j.jsxm.2021.07.008.
- [25] Almasri J, Zaiem F, Rodriguez-Gutierrez R, et al. Genital reconstructive surgery in females with congenital adrenal hyperplasia: a systematic review and meta-analysis[J]. *J Clin Endocrinol Metab*, 2018, 103(11): 4089-4096. DOI:10.1210/je.2018-01863.
- [26] Bogdanska M, Morris A, Hutson JM, et al. Long-term urinary symptoms in adolescent and adult women with congenital adrenal hyperplasia[J]. *J Pediatr Urol*, 2018, 14(3): 240. e1-240. e5. DOI:10.1016/j.jpuirol.2018.01.006.
- [27] Trachta J, Mushtaq I, Petrasova N, et al. Lower urinary tract symptoms in adult females after feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia[J]. *J Urol*, 2021, 205(5): 1483-1489. DOI:10.1097/JU.0000000000001509.
- [28] Stites J, Bernabé KJ, Galan D, et al. Urinary continence outcomes following vaginoplasty in patients with congenital adrenal hyperplasia[J]. *J Pediatr Urol*, 2017, 13(1): 38. e1-38. e7. DOI:10.1016/j.jpuirol.2016.10.012.
- [29] Lean WL, Deshpande A, Hutson J, et al. Cosmetic and anatomic outcomes after feminizing surgery for ambiguous genitalia[J]. *J Pediatr Surg*, 2005, 40(12): 1856-1860. DOI:10.1016/j.jpedsurg.2005.08.045.
- [30] Szymanski KM, Salama AK, Whittam B, et al. Beyond changing diapers: stress and decision-making among parents of girls with congenital adrenal hyperplasia seeking consultation about feminizing genital restoration surgery[J]. *J Pediatr Urol*, 2019, 15(6): 653-658. DOI:10.1016/j.jpuirol.2019.09.022.

(收稿日期:2023-08-30)

本文引用格式: 赵士猛, 崔晓薇, 曹延延, 等. 不同年龄段先天性肾上腺皮质增生合并外生殖器男性化女童术后并发症与手术效果分析[J]. *临床小儿外科杂志*, 2025, 24(3): 236-242. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202308044-007.

Citing this article as: Zhao SM, Cui XW, Cao YY, et al. Analysis of postoperative complications and surgical outcomes of feminizing genitoplasties in girls with congenital adrenal hyperplasia and masculinized external genitalia across different age groups[J]. *J Clin Ped Sur*, 2025, 24(3): 236-242. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202308044-007.