

· 专题 · 性发育异常的诊治 ·

卵睾型性发育异常的再认识
——单中心 10 年诊治经验

全文二维码

梁海燕 刘沛 温煦 杨洋 李佳义 王冠男 张潍平 孙宁 宋宏程

国家儿童医学中心 首都医科大学附属北京儿童医院泌尿外科, 北京 100045

通信作者: 宋宏程, Email: songhch1975@126.com

【摘要】 目的 总结卵睾型性发育异常 (ovotesticular disorder of sex development, OT-DSD) 患儿的临床特点与单中心诊治经验, 以深化疾病认识、优化诊疗策略。 **方法** 本研究为回顾性病例系列研究。纳入 2016 年 1 月至 2025 年 10 月于首都医科大学附属北京儿童医院泌尿外科就诊, 经性腺探查术和性腺组织病理活检确诊为 OT-DSD 的患儿, 收集患儿社会性别、年龄、临床表现、染色体核型、性腺位置与病理类型、合并畸形及诊疗方案等指标, 归纳分析其临床特点及诊治经验。 **结果** 55 例患儿中, 社会性别男性 42 例、女性 13 例。中位年龄 43 个月。主要临床表现为尿道下裂 42 例 (42/55, 76.3%), 阴蒂肥大 12 例 (12/55, 21.8%)。染色体核型为 46, XX 最多 (38/55, 69.1%), 其次为 46, XX/46, XY (6/55, 10.9%)。合并隐睾 35 例 (35/55, 63.6%), 合并腹股沟斜疝 9 例 (9/55, 16.4%), 合并鞘膜积液 3 例 (3/55, 5.5%)。55 例患儿合计 110 侧性腺, 明确诊断后按男性抚养 42 例, 按女性抚养 8 例, 5 例尚未决定最终抚养性别。尿道下裂患儿均为重度, 平均尿道缺损长度 6.46 cm。手术方式以分期 Duckett 术为主 (50%)。全组患儿平均随访 46 个月。在 37 例已完成尿道下裂手术的患儿中, 发生尿道瘘 4 例 (10.8%), 尿道狭窄 6 例 (16.2%), 尿道憩室 1 例 (2.7%), 尿道瘘合并尿道狭窄 2 例 (5.4%); 平均手术次数 2.16 次。男性抚养者均切除卵巢性腺, 3 例青春期出现周期性血精, 再次手术发现卵睾索样结构。 **结论** OT-DSD 患儿多表现为严重尿道下裂伴隐睾, 染色体核型以 46, XX 常见。对于阴囊内性腺需警惕卵睾的可能性, 应综合评估激素水平, 及时行活检以防漏诊。患儿应坚持长期随访监测, 警惕卵睾索残留及性腺肿瘤发生。

【关键词】 卵睾型性发育异常; 尿道下裂; 性染色体畸变; 症状和体征; 生殖腺活检术; 泌尿生殖外科手术; 治疗结果; 长期随访

DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-20260212-00069

Clinical characteristics and management of ovotesticular disorder of sex development: a single-center experience

Liang Haiyan, Liu Pei, Wen Xu, Yang Yang, Li Jiayi, Wang Guannan, Zhang Weiping, Sun Ning, Song Hongcheng
Department of Urology, Beijing Children's Hospital of Capital Medical University, National Children's Medical Center, Beijing 100045, China

Corresponding author: Song Hongcheng, Email: songhch1975@126.com

【Abstract】 Objective To summarize the clinical characteristics and diagnostic and therapeutic experiences of children with ovotesticular disorder of sex development (OT-DSD), aiming to deepen the understanding of this disease and optimize clinical management strategies. **Methods** A retrospective clinical study was conducted for 55 children diagnosed with OT-DSD by gonadal biopsy from January 2016 to October 2025. The relevant clinical data included social sex, age, clinical manifestations, karyotype, location and pathology of gonads, associated anomalies and therapeutic strategies. Clinical features and managements were examined. **Results** Social sex: male in 42 cases and female in 13 cases. Median age was 43 month. Clinical manifestations included hypospadias ($n=42$, 76.3%) and clitoral hypertrophy ($n=12$, 21.8%). Karyotype: 46, XX was the most common (69.1%) and followed by 46, XX/46, XY (10.9%). Associated anomalies included cryptorchidism ($n=35$, 63.6%), indirect inguinal hernia ($n=9$, 16.4%) and hydrocele ($n=3$, 5.5%). A total of 110 gonadal sides were examined. After pathological diagnoses, 42 cases were raised as males, 8 as females

and 5 had not yet determined final sex of rearing. All hypospadiacs had severe forms with a mean urethral defect length of 6.46 cm. Staged Duckett procedure was the predominant surgical approach (50%). There was a mean follow-up period of 46 months. Among 37 cases completing hypospadias repair, complications included urethral fistula ($n=4, 10.8\%$), urethral stricture ($n=6, 16.2\%$), urethral diverticulum ($n=1, 2.7\%$) and combined fistula and stricture ($n=2, 5.4\%$). The mean frequency of surgeries was 2.16. All cases raised as males underwent complete removal of ovarian tissue. Three cases of cyclic hematospermia during puberty underwent reoperation. And ovotesticular cord-like structures were confirmed by pathological examination. **Conclusion** - With 46,XX as the most common karyotype, OT-DSD often presents as severe hypospadias with cryptorchidism. The possibility of ovotestis should be considered even for gonads located within scrotum. Comprehensive evaluations of hormone levels and timely gonadal biopsy are essential for avoiding a misdiagnosis. Long-term follow-up is particularly necessary for monitoring the presence of ovotesticular cord structures and gonadal tumors.

【Key words】 Ovotesticular Disorder of Sex Development; Hypospadias; Sex Chromosome Aberrations; Symptoms and Signs; Gonadal Biopsy; Urogenital Surgical Procedures; Treatment Outcome; Long-Term Follow-up
DOI:10.3760/cma.j.cn101785-20260212-00069

卵睾型性发育异常 (ovotesticular disorder of sex development, OT-DSD) 是性发育异常 (disorder of sex development, DSD) 中最具挑战性的亚型之一, 其特征为同一患者体内同时存在卵巢与睾丸两种性腺组织。该病极为罕见, 发病率约 1/20 000, 在外生殖器发育异常就诊的 DSD 患者中占 3%~10%^[1-2]。患者外生殖器表型谱广泛, 从近乎典型男性到近乎典型女性均可发生, 导致早期诊断及性别分配困难^[3-4]。尽管目前基因诊断技术不断进步, 仍有超过 50% 的 OT-DSD 患者无法明确遗传学病因, 诊断金标准仍依赖于组织病理学检查证实两种性腺组织并存^[3-4]。OT-DSD 的诊疗涉及性别分配决策、性腺组织与功能保留的精准评估、肿瘤风险的长期监测以及适时的手术干预与心理支持^[5]。本研究通过回顾性分析首都医科大学附属北京儿童医院泌尿外科近 10 年收治的 OT-DSD 病例, 系统梳理其临床表现、诊断思路、治疗选择及随访结果, 以期提升对该病的整体认识, 为临床实践提供参考。

资料与方法

本研究为回顾性病例系列研究。纳入 2016 年 1 月至 2025 年 10 月于本院泌尿外科接受诊治并经性腺探查术和性腺组织病理活检确诊为 OT-DSD 的 55 例患儿。通过电话、微信、邮件等方式进行随访。收集患儿社会性别、抚养性别、就诊年龄、染色体核型、临床表现、辅助检查、性腺活检病理学检查、手术方式及干预治疗结局等临床资料。病例纳入标准: ①于本院行性腺探查术及性腺组织病理活检, 病理诊断为 OT-DSD; ②临床资料完整。排除标准:

①未行性腺组织病理活检或病理诊断不明确; ②失访或关键资料缺失。本研究已通过首都医科大学附属北京儿童医院伦理委员会审核批准[(2026)-E-078-R], 因回顾性研究豁免患儿及家属的知情同意。

结 果

一、就诊年龄及社会性别

55 例患儿就诊年龄 7 个月至 15 岁 5 个月, 中位年龄 43 个月。社会性别为男性 42 例、女性 13 例。

二、临床表现

54 例(54/55, 98.4%) 因外阴异常就诊。社会性别为男性患者中, 尿道下裂 42 例(42/55, 76.3%), 青春期乳房发育 1 例(1/55, 1.8%); 社会性别为女性患者中, 阴蒂肥大 12 例(12/55, 21.8%), 青春期不发育 1 例(1/55, 1.8%); 另有 2 例(2/55, 3.6%) 为体检时超声检查发现性腺异常。55 例患儿中, 合并隐睾 35 例(63.6%)、腹股沟斜疝 9 例(16.4%)、鞘膜积液 3 例(5.5%)。

三、染色体核型

46,XX 38 例(38/55, 69.1%), 46,XY 4 例(4/55, 7.3%), 46,XX/46,XY 6 例(6/55, 10.9%), 45,X/46,XY 4 例(4/55, 7.3%), 45,X/46,XX/47,XXY 3 例(3/55, 5.5%)。

四、性腺检查结果

55 例患儿共 110 侧性腺中, 腹腔内性腺 51 侧, 其中卵睾 35 侧(占 68.6%, 分极型卵睾 28 侧、混合型卵睾 7 侧); 腹股沟区性腺 44 侧, 其中卵睾 33 侧

(占 75.0%, 分极型卵辜 26 侧、混合型卵辜 7 侧); 阴囊内性腺 15 侧, 其中卵辜 7 侧(占 46.7%, 分极型卵辜 4 侧、混合型卵辜 3 侧)。横跨异位性腺左侧 3 侧、右侧 1 侧, 均为分极型卵辜。左、右侧性腺分布情况见表 1。

五、手术干预方式及效果

患儿均行性腺探查术及性腺组织病理活检, 病理检查结果均证实为 OT-DSD。确诊后, 决定按男性抚养 42 例, 按女性抚养 8 例, 5 例尚未决定最终抚养性别。42 例尿道下裂患儿均为重度, 平均尿道缺损长度 6.46 cm。尿道下裂修复术式: 一期 Duckett 术 7 例(7/42, 16.7%), 分期 Duckett 术 21 例(21/42, 50%), Koyanagi 术 5 例(5/42, 11.9%), Duckett 术 + Duplay 术 2 例(2/42, 4.8%), 分期 Byar 术 2 例(2/42, 4.8%), 阴茎下弯矫正术后尚未修复尿道 5 例(5/42, 11.9%)。阴蒂短缩 + 性腺辜丸成分切除术 8 例, 仅行性腺组织活检尚未手术 5 例。55 例均获随访, 平均随访时间 46 个月。已完成尿道下裂手术的 37 例患儿中, 发生尿道瘘 4 例(10.8%), 尿道狭窄 6 例(16.2%), 尿道憩室 1 例(2.7%), 尿道瘘合并尿道狭窄 2 例(5.4%); 平均手术次数 2.16 次。

按女性抚养的 8 例患儿中, 目前已进入青春期 3 例, 其中 2 例出现月经初潮且乳房发育正常, 1 例因乳房不发育, 经检查发现性腺母细胞瘤。在按男性抚养的患儿中, 有 3 例于青春期出现乳房发育及周期性血精, 染色体核型均为 46, XX, 其中病例 1 因生后外生殖器外观异常就诊, 于 18 月龄时行双侧性腺组织活检及分期 Duckett 尿道成形术, 术后病理检查结果提示右侧性腺为辜丸, 左侧性腺上极为辜丸、下极为卵巢; 于 2 岁 6 个月时行二期 Duckett 尿道成形术及卵辜的卵巢成分切除术, 术中见卵巢与辜丸分界明

显, 完整切除卵巢部分, 术后病理检查结果提示切缘无卵巢成分残留; 13 岁时因左下腹包块伴双侧乳房发育就诊, 查体: 阴毛 Tanner 3 期, 乳房 Tanner II 期, 阴茎长 7 cm、直径 2.5 cm, 右侧辜丸体积 6 mL, 左下腹部包块约 4 cm × 5 cm, 性激素检查提示: 促黄体生成素(luteinizing hormone, LH) 0.12 mIU/mL, 促卵泡激素(follicle-stimulating hormone, FSH) 2 mIU/mL, 血清睾酮(testosterone, T) < 5 ng/dL, 雌二醇(estradiol, E2) 16 pg/mL。遂行手术探查及左侧性腺根治性切除术, 术后切除性腺组织病理切片中发现卵辜索结构(图 1)。病例 2 和病例 3 为双胞胎, 均于 1 岁时因会阴型尿道下裂行性腺组织活检及分期尿道成形术, 6 个月后行卵辜卵巢切除术; 12 岁时出现左侧阴囊增大及双侧乳房发育, 性激素检查提示: 病例 2 LH 6.49 mIU/mL, FSH 5.65 mIU/mL, E2 143.72 pmol/L; 病例 3 LH 10.47 mIU/mL, FSH 8.7 mIU/mL, E2 114 pmol/L, 考虑存在功能性卵巢组织, 故再次手术切除卵巢部分。术后切除性腺组织病理标本中病例 2 也发现卵辜索样结构(图 2)。再次审阅 3 例患儿幼儿期初次手术切除标本, 切缘均为曲细精管, 未见卵巢组织残留。

另外在 55 例随访患儿中, 有 2 例性腺组织活检发现性腺母细胞瘤, 1 例为尿道下裂合并隐辜就诊的 11 岁男童, 染色体核型为 45, X/46, XY; 1 例为乳房不发育就诊的 12 岁女童, 染色体核型为 46, XY。2 例患儿性腺均为腹腔内卵辜组织。

讨 论

DSD 是一系列先天性疾病的总称, 其特征为染色体性别、性腺性别与解剖性别之间存在不一致^[1]。

表 1 55 例(110 侧)卵辜型性发育异常患儿性腺位置与病理成分分布[侧(%)]

Table 1 Distribution of gonadal position and pathological components in 110 gonads of 55 children with ovotesticular disorders of sex development [side (%)]

侧别	性腺位置	侧数	分极型卵辜	辜丸	卵巢	混合型卵辜
左侧	腹腔	30	16(53.3)	2(6.7)	8(26.7)	4(13.3)
	腹股沟	16	10(62.5)	4(25.0)	1(6.3)	1(6.3)
	阴囊	9	1(11.1)	6(66.7)	0	2(22.2)
右侧	腹腔	21	12(57.1)	1(4.8)	5(23.8)	3(14.3)
	腹股沟	28	16(57.1)	5(17.9)	1(3.6)	6(21.4)
	阴囊	6	3(50.0)	2(33.3)	0(0.0)	1(16.7)
总计	腹腔	51	28(54.9)	3(5.9)	13(25.5)	7(13.7)
	腹股沟	44	26(59.1)	9(20.5)	2(4.5)	7(15.9)
	阴囊	15	4(26.7)	8(53.3)	0	3(20.0)
合计		110	58(52.7)	20(18.2)	15(13.6)	17(15.5)

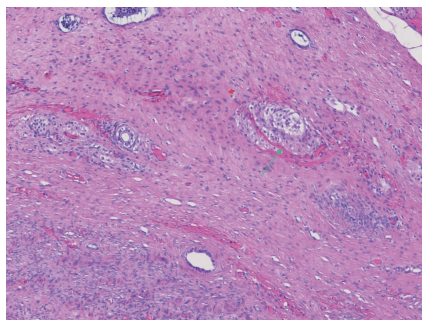


图 1 1 例卵睾型性发育异常患儿左侧性腺根治性切除术后病理检查结果, 箭头提示卵睾索结构 (HE 染色, $\times 100$)
Fig. 1 Continuous pathological sections of left gonad in Case No. 1. Arrow indicated ovotesticular cord structures (HE stain, $\times 100$)

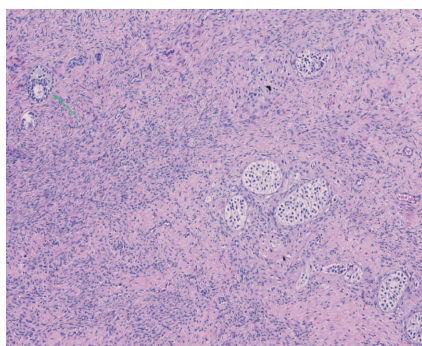


图 2 1 例卵睾型性发育异常患儿切除性腺组织病理检查结果, 提示卵睾索结构 (HE 染色, $\times 100$)
Fig. 2 Ovotesticular cord structures in resected gonad of Case No. 2 (HE stain, $\times 100$)

OT-DSD 曾被称为“真两性畸形”, 是 DSD 中一种罕见且极具代表性的亚型。该疾病核心定义为: 在同一患者体内同时存在卵巢组织和睾丸组织两种性腺成分。诊断金标准为组织病理学检查^[4]。卵睾的分布可以为双侧型 (即双侧卵睾), 也可为片侧型 (一侧为睾丸, 另一侧为卵巢; 或一侧为卵睾, 对侧为卵巢或睾丸)^[6]。就染色体核型分布而言, OT-DSD 呈现出显著的遗传异质性, 其中 46, XX 是 OT-DSD 最常见核型^[7]。文献报道其占 DSD 病例的 60% 以上。其次为嵌合体 (约占 30%), 最常见嵌合形式为 46, XX/46, XY, 其次为涉及 Y 染色体物质的嵌合, 如 45, X/46, XY。46, XY 较为罕见, 约占 10%^[8]。本组 55 例中, 46, XX 核型占比 69.1%; 46, XX/46, XY 占比 10.9%; 45, XO/46, XY 占比 7.3%; 45X/46, XX/47, XXY 占比 5.5%; 46, XY 占比 7.3%, 与上述文献报道基本一致。

OT-DSD 在临床上表现为连续的谱系, 其多样性主要取决于睾丸组织分泌的雄激素, 特别是睾酮和抗苗勒管激素 (anti-Müllerian hormone, AMH) 水平及持续时间。绝大多数 (>90%) 患儿出生时即因外生殖器模糊而被发现。外生殖器表型范围极

广, 从近乎典型的女性 (伴阴蒂肥大) 到近乎典型的男性 (伴尿道下裂和隐睾) 均可出现, 其中以严重尿道下裂伴双侧未触及性腺或单侧可触及性腺最为常见。本组男童均伴有严重尿道下裂, 尿道缺损长度较长, 平均 6.46 cm。

近端型重度尿道下裂的治疗难度较大, 目前国内较多文献以及欧洲泌尿外科学会 (European Association of Urology, EAU) 指南报道其总体并发症发生率达 50%~60%, 甚至更高^[9-11]。DSD 患儿常伴有更为严重的阴茎下弯、尿道板发育不良、龟头直径小、小阴茎、尿道缺损长等, 进一步增加了手术的难度。因此, 国内外较多学者更倾向于选择分期手术、分步治疗, 不仅能有效减少并发症和手术次数, 也能获得更满意的外观^[12-13]。本组患儿尿道缺损长度明显超过一般尿道下裂患儿, 因此, 约 50% 的患儿采用了分期手术。由于术式的选择受多种因素影响, 本组部分患儿选择了一期尿道成形术, 这与不同患儿阴茎龟头大小、缺损长度、阴茎下弯程度等异质性因素以及术者手术经验有关。一期尿道成形术对于术者的技术要求更高, 对患儿局部解剖条件的要求也更为严格。尽管 DSD 患儿尿道下裂术式没有绝对的最佳标准, 但笔者更倾向于选择分期手术。方一圩等^[14]研究指出, 尿道缺损长度以及龟头直径小于 14 mm 均为尿道下裂术后并发症的独立危险因素, 且尿道缺损长度每增加 1 cm, 并发症的风险增加 3.52 倍。

DSD 患儿常合并单侧或双侧隐睾, 位于腹股沟区或腹腔内的性腺通常可在探查术中行活检明确其性质。然而, 对于已降入阴囊的性腺, 其性质易被忽视。需要强调的是, 卵睾可存在于睾丸正常下降路径上的任何部位, 包括阴囊^[15]。本组 15 例阴囊内性腺经活检证实为卵睾者 7 例, 其中 4 例为分极型卵睾。此类阴囊内卵睾常表现为睾丸上极一处微小且质硬的结构, 在常规体格检查或超声检查中极易漏诊。由于儿童期卵巢处于功能性静息状态, 尿促性腺素刺激试验对其功能评估的敏感性较低。若未能识别出阴囊内卵睾成分, 待患儿进入青春期, 下丘脑开始脉冲式释放促性腺激素释放激素 (gonadotropin-releasing hormone, GnRH), 即可激活卵巢组织功能, 导致男童出现乳房发育或月经初潮等。因此, 在临床实践中应保持高度警惕, 即使阴囊内可触及性腺, 也不能排除其为卵睾的可能。这一认识对于 OT-DSD 的准确诊断具有重要意义。

本组病例中, 有 3 例于幼儿期接受了卵睾中卵

巢成分的完整切除及分期尿道成形术。然而,这些患儿在进入青春期后均出现乳房发育,部分患儿伴有周期性血精。实验室检查提示患儿血清雌二醇水平显著升高。初期考虑可能为残留卵巢组织所致,因此将原手术切缘标本再次送请病理科复核。病理阅片结果显示,切缘均可见曲细精管结构,未见明确卵泡成分。进一步检查发现,其中 2 例患儿病理标本中发现卵辜索样结构(图 1-2)。“卵辜索”这一概念由 Baskin 等^[16]首次提出,是指生殖细胞在表达睾丸标志物(如 SOX9、TSPY)的同时,亦表达卵巢标志物 FOXL2 的特定结构。该概念为理解性腺发育过程中的细胞双向分化潜能提供了新的视角。Baskin 等^[17-18]通过将人类胎儿睾丸和卵巢组织共同移植于免疫缺陷小鼠的肾包膜下,成功模拟了人类双极型以及混合型卵辜的经典组织结构,并且发现了“卵辜索”和“卵辜滤泡”这两个新的组织学实体,同时回顾分析了人分极型 OT-DSD 病例并验证了该结构的存在,极大地促进了对该疾病的理解,并为病理学诊断提供了更精确的工具,这对 OT-DSD 的准确诊断具有重大意义。目前,我国尚未见大样本研究的相关报道,本中心正就此开展进一步研究。

此外,本组病例中有 2 例于病理检查中意外发现性腺母细胞瘤,其中 1 例为因尿道下裂合并隐睾就诊的 11 岁男童,染色体核型为 45,XO/46,XY,1 例为因青春期乳房不发育就诊的 12 岁女童,染色体核型为 46,XY。值得注意的是,2 例患儿术前查体及相关辅助检查均未提示肿瘤的存在。2 例患儿染色体中均含有 Y 物质,且均为腹腔内性腺。含有 Y 染色体物质的 DSD 患儿性腺肿瘤风险随年龄增长而增加,未分化性腺组织(undifferentiated gonadal tissue, UGT)被认为是性腺母细胞瘤的前驱病变。性腺母细胞瘤的发生除与 Y 染色体物质有关外,还与性腺的部位、年龄等密切相关。已有文献明确指出,腹腔内性腺是肿瘤发生的重要风险因素之一,与位于腹股沟或阴囊的性腺相比,腹腔内性腺发生恶性转化的风险更高^[19-20]。在诊断年龄方面,文献报道 DSD 患儿性腺母细胞瘤的诊断中位年龄为 14~15 岁,青春期是肿瘤风险显著上升的关键窗口期^[21]。一项纳入 2 037 例 DSD 患者的系统综述亦证实,无论风险分层如何,性腺手术时生殖细胞原位瘤、生殖细胞肿瘤的检出率在 15 岁后急剧上升,提示年龄是性腺肿瘤发生的独立相关因素^[22]。这进一步提示,在 OT-DSD 患者的临床管理中,性腺肿

瘤风险的评估至关重要,需要综合考虑 Y 染色体状态、性腺位置、年龄以及性腺发育不良程度等多维度因素。性腺母细胞瘤虽本身为癌前病变,但仍存在进展为无性细胞瘤等恶性生殖细胞肿瘤的潜在风险。OT-DSD 在各类 DSD 中属于性腺恶变风险相对较低的亚型,其恶变率约为 2.6%。然而对于携带 Y 染色体物质的 OT-DSD 患儿,仍需重视性腺肿瘤的长期监测。因此,对于所有携带 Y 染色体物质且性腺发育不良的 OT-DSD 患儿,应基于风险分层(Y 染色体状态、性腺位置、年龄及抚养性别)制定个体化随访与管理方案。对于腹腔内性腺,由于肿瘤风险显著增高,应优先考虑性腺切除术;而对位于腹股沟或阴囊的性腺,可结合定期超声监测和肿瘤标志物检测进行随访。将性腺的密切监测纳入远期随访体系,亦是保障 DSD 患者长期预后的关键。

综上,对于 OT-DSD 的诊断应保持高度警惕,即使性腺已降入阴囊,亦不能排除其为卵辜的可能,其中微小的卵巢组织极易在常规查体及影像学检查中被漏诊。若未能识别,进入青春期后受 GnRH 脉冲激活,可导致男性表型患者出现女性化的第二性征。此外,对 OT-DSD 患者应建立个体化、多学科、贯穿一生的长期随访机制,尤其是针对染色体中含有 Y 物质的患者以及儿童期已行性腺切除的分极型患者,应重视青春期激素水平监测、第二性征发育评估以及保留性腺的动态随访。这对于性腺肿瘤以及异常第二性征的早发现、早干预具有重要意义,有利于保障患者的长期健康与生存质量。

利益冲突 所有作者声明不存在利益冲突

作者贡献声明 梁海燕、刘沛、宋宏程负责论文设计;李佳义、温煦、杨洋、王冠男负责数据收集;梁海燕负责数据分析及文章撰写;张淮平、孙宁、宋宏程负责对文章的知识性内容作批评性审阅与修正

参 考 文 献

- [1] Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, et al. Consensus statement on management of intersex disorders [J]. J Pediatr Urol, 2006, 2 (3): 148-162. DOI: 10.1016/j.jpurol.2006.03.004.
- [2] Eggers S, Sadedin S, Van den Bergen JA, et al. Disorders of sex development: insights from targeted gene sequencing of a large international patient cohort [J]. Genome Biol, 2016, 17 (1): 243. DOI: 10.1186/s13059-016-1105-y.
- [3] Roldan ERS, Teves ME. Understanding sperm physiology: proximate and evolutionary explanations of sperm diversity [J]. Mol Cell Endocrinol, 2020, 518: 110980. DOI: 10.1016/j.mce.2020.110980.
- [4] 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组. 性发育异常的儿科内分泌诊断与治疗共识 [J]. 中华儿科杂志, 2019, 57 (6): 410-418. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2019.

- 06.003.
Subspecialty Group of Endocrinologic, Hereditary and Metabolic Diseases, Branch of Pediatrics, Chinese Medical Association: Consensus on the Diagnosis and Endocrine Treatment of Children with Disorder of Sex Development [J]. Chin J Pediatr, 2019, 57 (6): 410-418. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2019.06.003.
- [5] Chen JL, Peng HF, Jiang YQ, et al. Worldwide cohort study of 46,XY differences/disorders of sex development genetic diagnoses: geographic and ethnic differences in variants [J]. Front Genet, 2024, 15: 1387598. DOI: 10.3389/fgene.2024.1387598.
- [6] Deng S, Sun AJ, Chen R, et al. Gonadal dominance and internal genitalia phenotypes of patients with ovotesticular disorders of sex development: report of 22 cases and literature review [J]. Sex Dev, 2020, 13(4): 187-194. DOI: 10.1159/000507036.
- [7] Scarpa MG. Ovotesticular differences of sex development: surgery or not surgery? That is the question [J]. Front Pediatr, 2017, 5: 231. DOI: 10.3389/fped.2017.00231.
- [8] Mekawaty MK, Kamel AK, Dessouky N, et al. Cytogenetic spectrum of ovotesticular difference of sex development (OT DSD) among a large cohort of DSD patients and literature review [J]. Sex Dev, 2019, 13(5/6): 221-227. DOI: 10.1159/000508153.
- [9] 杨珍珍, 李佳义, 刘沛, 等. 一期 Duckett 与分期 Bracka 尿道成形术治疗非远端型尿道下裂术后并发症的 Meta 分析 [J]. 临床小儿外科杂志, 2023, 22(2): 168-179. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202205016-014.
Yang ZZ, Li JY, Liu P, et al. Efficacy of one-stage Duckett versus staged Bracka urethroplasty for nondistal hypospadias: a Meta-analysis [J]. J Clin Ped Sur, 2023, 22(2): 168-179. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202205016-014.
- [10] EAU. EAU guidelines on paediatric urology [EB/OL]. [2024-12-20]. <https://uroweb.org/guidelines/paediatric-urology>.
- [11] 方一垚, 宋宏程, 孙宁, 等. 影响尿道下裂术后并发症危险因素的多中心研究 [J]. 中华小儿外科杂志, 2023, 44(4): 329-337. DOI: 10.3760/cma.j.cn421158-20211108-00540.
Fang YW, Song HC, Sun N, et al. Risk factors for postoperative complications of hypospadias: a multi-center clinical trial [J]. Chin J Pediatr Surg, 2023, 44(4): 329-337. DOI: 10.3760/cma.j.cn421158-20211108-00540.
- [12] Babu R, Chandrasekharam VVS. Meta-analysis comparing the outcomes of single stage (foreskin pedicled tube) versus two stage (foreskin free graft & foreskin pedicled flap) repair for proximal hypospadias in the last decade [J]. J Pediatr Urol, 2021, 17(5): 681-689. DOI: 10.1016/j.jpuro.2021.05.014.
- [13] Ali MM, Anwar AZ. Experience with modified two stage inner preputial flap for repair of proximal hypospadias with chordee: a single institution study with intermediate follow up [J]. J Pediatr Surg, 2022, 57(7): 1404-1408. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2021.05.024.
- [14] 方一垚, 宋宏程, 孙宁, 等. 尿道下裂横裁带蒂包皮岛状皮瓣尿道成形术后近期并发症的危险因素分析 [J]. 临床小儿外科杂志, 2022, 21(1): 18-23. DOI: 10.3760/cma.j.cn.101785-202107006-004.
Fang YW, Song HC, Sun N, et al. Risk factors for short-term complications of hypospadias repair with transverse preputial island flap urethroplasty [J]. J Clin Ped Sur, 2022, 21(1): 18-23. DOI: 10.3760/cma.j.cn.101785-202107006-004.
- [15] 王冠男, 宋宏程, 梁海燕, 等. 卵睾型性发育异常的临床特征分析 [J]. 临床小儿外科杂志, 2020, 19(11): 1021-1025. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.11.012.
Wang GN, Song HC, Liang HY, et al. Analysis of clinical characteristics of ovarian testicular dysplasia [J]. J Clin Ped Sur, 2020, 19(11): 1021-1025. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.11.012.
- [16] Baskin L, Cao M, Derpinghaus A, et al. A model to study human ovotesticular syndrome [J]. Differentiation, 2023, 129: 60-78. DOI: 10.1016/j.diff.2021.12.003.
- [17] Baskin LS, Cao M, Li Y, et al. Ovotesticular cords and ovotesticular follicles: new histologic markers for human ovotesticular syndrome [J]. J Pediatr Urol, 2024, 20(5): 799-809. DOI: 10.1016/j.jpuro.2023.12.016.
- [18] Baskin L, Cao M, Aksel S, et al. Ovotesticular cords and ovotesticular follicles: new markers in a model of human mixed ovotestis [J]. Differentiation, 2024, 135: 100739. DOI: 10.1016/j.diff.2023.11.002.
- [19] 杨屹, 殷晓鸣. 46,XY 性别发育异常的性腺处理 [J]. 临床小儿外科杂志, 2019, 18(3): 167-171. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2019.03.002.
Yang Y, Yin XM. Gonadal management for 46,XY disorders of sexual development [J]. J Clin Ped Sur, 2019, 18(3): 167-171. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2019.03.002.
- [20] Witchel SF, Reyes-Múgica M. Germ cell and other tumors in individuals with differences in sex development [J]. CA Cancer J Clin, 2025, 75(6): 587-601. DOI: 10.3322/caac.70015.
- [21] Faure-Contier C, Orbach D, Fresneau B, et al. Disorder of sex development with germ cell tumors: Which is uncovered first? [J]. Pediatr Blood Cancer, 2020, 67(4): e28169. DOI: 10.1002/pbc.28169.
- [22] Morin Y, Peard L, Vanadurongvan T, et al. Oncologic outcomes of pre-malignant and invasive germ cell tumors in patients with differences in sex development-A systematic review [J]. J Pediatr Urol, 2020, 16(5): 576-582. DOI: 10.1016/j.jpuro.2020.05.002.

(收稿日期: 2026-02-12)

本文引用格式: 梁海燕, 刘沛, 温煦, 等. 卵睾型性发育异常的再认识——单中心 10 年诊治经验 [J]. 临床小儿外科杂志, 2026, 25(6): 520-525. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-20260212-00069.

Citing this article as: Liang HY, Liu P, Wen X, et al. Clinical characteristics and management of ovotesticular disorder of sex development: a single-center experience [J]. J Clin Ped Sur, 2026, 25(6): 520-525. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-20260212-00069.