

·临床研究·

儿童真两性畸形的诊断与外科处理探讨

王小林 张 文 周学锋 袁继炎

【摘要】 目的 探讨儿童真两性畸形的诊断与外科处理方法。方法 回顾性分析 2004 年至 2007 年本院收治的 9 例儿童真两性畸形患儿病例资料。结果 社会性别:男 4 例,女 5 例。染色体组型:46XX 4 例,46XY 3 例,45XO 1 例,46XX/XY 1 例。性腺畸形:双侧型 4 例,单侧型 2 例,片侧型 3 例。4 例选定作男性抚育者,于腹腔镜下切除卵巢组织及子宫附件,行隐睾下降固定,同期或二期行尿道成形术;5 例选定作女性抚育者,于腹腔镜下切除睾丸组织或卵巢,同期行阴蒂成形术。所有患儿均无明显术后并发症,效果良好。结论 早期诊断、早期治疗及综合判定,做出合理的性别选择对于儿童真两性畸形的诊治意义重大;外科处理应选择适宜的手术方式;腹腔镜在诊断与外科处理中可替代剖腹探查。

【关键词】 两性畸形 / 诊断;两性畸形 / 外科学

真两性畸形是指同一个体同时具有睾丸和卵巢组织的一种少见的性别畸形,外生殖器形态介于两性之间。真两性畸形的患儿及其家庭往往承受巨大的心理和社会压力,因此早期诊断、早期恰当的性别确认及外科处理十分重要。本院自 2004 年至 2007 年对 9 例可疑真两性畸形的患儿采取腹腔镜检查、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,效果良好。现总结如下。

资料与方法

一、一般资料

9 例中,4 例社会性别为男性,均因尿道下裂合并隐睾就诊;5 例社会性别为女性,均以阴蒂肥大、外生殖器形态模糊就诊。所有患儿均无父母近亲结婚及家族史。9 例患儿一般资料见表 1。

表 1 患儿一般资料

例号	年龄(岁)	社会性别	染色体组型	性腺类型及位置	子宫及输卵管	治疗
1	2	女	46XX	左卵巢,位于盆腔;右睾丸,位于大阴唇	有	睾丸切除、阴蒂成形术
2	3	男	46XY	左卵巢,位于盆腔;右睾丸,位于阴囊	无	卵巢切除,睾丸下降及一期尿道成形术
3	3	男	46XY	左卵巢,位于盆腔;右卵巢,位于盆腔	有	子宫附件卵巢切除,二期尿道成形术
4	4	女	46XX	左卵巢,位于盆腔;右卵巢,位于盆腔	有	卵巢切除,阴蒂成形术
5	9	男	45XO	左卵巢,位于盆腔;右卵巢,位于盆腔	有	子宫附件,卵巢切除,二期尿道成形术
6	7	女	46XX	左卵巢,位于盆腔;右睾丸,位于大阴唇	有	睾丸切除、阴蒂成形术
7	13	女	46XX	左卵巢,位于盆腔;右睾丸,位于大阴唇	有	睾丸切除、阴蒂成形术
8	2	男	46XY	左睾丸,位于阴囊;右卵巢,位于盆腔	无	卵巢切除,二期尿道成形术
9	3	女	46XX/XY	左卵巢,位于盆腔;右卵巢,位于盆腔	无	卵巢切除,阴蒂成形术

二、治疗方法

全部病例均先行腹腔镜盆腔探查及性腺活检术,待病理检查明确性腺性别后,根据外生殖器形态,特别是阴茎发育情况、性腺发育的性别优势以及家长的意愿作出性别的确定。

手术方法及过程:采取气管插管全身麻醉,仰卧位,留置尿管。于脐下开放式置入 10 mm 套管,

CO₂ 气腹,压力为 8 ~ 12 mmHg,插入 30° 腹腔镜,在腹腔镜监视下,于两侧脐与髂前上棘连线中点各穿入一 5 mm 套管,将手术床调为头低脚高位。镜下探查:睾丸呈粉红色,表面光滑,质柔软,可见附睾、输精管与之相连。卵巢呈浅黄色,表面有滤泡,见输卵管伞样结构。卵巢对极排列(尾对尾),比例不一。发育程度不同的子宫位于膀胱后底部,被腹膜覆盖。为确定性腺组织成分,行腹腔及腹股沟性腺活检,如同一性腺有两种不同外观的组织时,分别钳取组织送检,或在性腺的两极分别取活检,以明确

作者单位:华中科技大学同济医学院附属同济医院小儿外科(武汉,430030),E-mail: olaf7819@163.com

性腺性别。经综合考虑确定最终性别后,选定作男性抚育者,于腹腔镜下切除卵巢组织、子宫及附件,行隐睾下降固定术,同期或二期行尿道成形术;选定作女性抚育者,于腹腔镜下切除睾丸组织或卵巢,同期行阴蒂成形术。

结 果

本组均切除与确定性别不符的性腺、内生殖管道,隐睾下降固定术时间为 1~2 h,外生殖器整形手术时间为 1.0~1.5 h,术中出血少,术后恢复顺利,无明显并发症。7 例获 3 个月至 3 年随访,外生殖器发育基本正常,排尿良好,无社会性别与生长发育不协调的问题;2 例失随访。

讨 论

一、病理与临床表现

真两性畸形的基本病理改变及诊断标准是患儿体内具有睾丸和卵巢两种性腺组织,有 3 种表现型:①双侧型,两侧性腺均为卵巢;②单侧型,一侧性腺为卵巢,另一侧性腺为卵巢或睾丸;③片侧型,一侧性腺为卵巢,另一侧性腺为睾丸。每一侧的生殖管道与同侧性腺一致,卵巢可出现在正常位置,而睾丸和卵巢可位于下降过程中的任何部位。内外生殖器的表现多种多样,外生殖器有 3 型:①男性型:伴不同程度尿道下裂和隐睾;②女性型:伴阴蒂肥大、大阴唇发育不良,形如阴囊皮肤。③混合型:介于男女性型之间。内生殖器发育程度不一,多数患者有发育不全的子宫,有的仅有子宫体或单角子宫,仅 10% 子宫正常。阴道多为婴儿型,部分阴道缺如。染色体检查可为 46XX 或 46XY 或它们的嵌合体^[1]。

二、早期正确诊断,选择合适的性别

真两性畸形患儿外生殖器表现异常,社会性别与心理性别不一致,使患儿及家庭的社会生活面临极大的压力。早期恰当的性别确认与处理十分重要。但真两性畸形的诊断较为复杂,对于出生时根据外生殖器难以判断性别的患儿,应进行详细体格检查以及 B 超、CT、染色体检测等,了解盆腔内子宫、性腺发育、腹股沟腺样体组织及阴道发育情况。染色体检查是必不可少的项目,相关的内分泌检测或母亲怀孕时激素接触史等也有助于诊断。分子生物学基因检测较为繁琐,成本高,应在以上检测的基础上进行。有作者认为,并不是所有患儿都能在

新生儿时作出正确的性别选择^[2]。

对于外生殖器异常、性别不清楚的患儿一般需行妇科检查、影像学检查、内分泌检查和染色体核型检查来明确诊断,但有时仍不能确定性腺的成份,而诊断的关键在于找到并确定性腺的成份。如发现以下情况则需考虑剖腹探查:①外生殖器严重畸形,如会阴型尿道下裂尿道口呈长裂缝状;②尿道下裂并一侧或双侧隐睾,特别是腹腔型隐睾;③青春期出现男性乳房发育;④染色体为嵌合体或染色体与社会性别不符;⑤ IV、V 型尿道下裂患者作尿道造影时见阴道、子宫腔甚至输卵管;⑥ B 超、CT、MRI 等检查不能确定内生殖器情况^[3]。

在病理检查明确性腺性别后,合理的性别选择至关重要。性别选择主要根据优势性腺和外生殖器的类型及发育情况而定。一般认为,把患儿抚养成女性较男性好,因为塑造功能性阴道比塑造有足够功能的阴茎容易,且等卵巢发育后,若有完整的内外生殖器有可能生育^[4]。

三、外科处理与腹腔镜的应用

两性畸形的治疗是综合性治疗,外科处理的目的是达成生理性别与抚养性别一致,从而达到与心理性别的一致性。不同类型的两性畸形应行手术纠正其生殖器畸形。即在选定患儿性别后,采用腹腔镜或开放手术切除与选定性别不符的性腺及内生殖器,并重建外生殖器,后者可在青春期进行。腹腔镜诊治儿童真两性畸形创伤小,出血少视野清楚,有助于辨清睾丸、卵巢及卵巢等性腺组织,能更准确、更直观地钳取活检组织,切除及保留性腺。

参 考 文 献

- 1 黄澄如.实用小儿泌尿外科学[M].北京:人民卫生出版社,2006,410-425.
- 2 Hiort O,Thyen U,Holterhus PM.The basis of gender assignment in disorders of somatosexual differentiation[J].Horm Res,2005,64 (12): 18-22.
- 3 Yordam N,Alikasifoglu A,Kandemir N,et al.True hermaphroditism: clinical features,genetic variants and gonadal histology [J].Pediatr Endocrinol Metab,2001,14 (4): 421-427.
- 4 Nihoul-Fekete C,Thibaud E,Lortat-Jacob S,et al.Long-term surgical results and patient satisfaction with male pseudohermaphroditism or true hermaphroditism: a cohort of 63 patients[J].J Urol,175(5): 1878-1884.

儿童真两性畸形的诊断与外科处理探讨

作者: 王小林, 张文, 周学锋, 袁继炎
作者单位: 华中科技大学同济医学院附属同济医院小儿外科, 武汉, 430030
刊名: 临床小儿外科杂志 **ISTIC**
英文刊名: JOURNAL OF CLINICAL PEDIATRIC SURGERY
年, 卷(期): 2008, 7(4)
被引用次数: 1次

参考文献(4条)

1. Nihoul-Fekete C; Thibaud E; Lortat-Jacob S Long-term surgical results and patient satisfaction with male pseudohermaphroditism or true hermaphroditism: a cohort of 63 patients
2. Yordam N; Alikasifoglu A; Kandemir N True hermaphroditism: clinical features, genetic variants and gonadal histology 2001(04)
3. Hiort O; Thyen U; Holterhus PM The basis of gender assignment in disorders of somatosexual differentiation 2005(12)
4. 黄澄如 实用小儿泌尿外科学 2006

引证文献(1条)

1. 彭大振, 卢根生, 朱开常, 沈文浩, 支轶 138例两性畸形的临床诊治分析 [期刊论文] - 第三军医大学学报 2009(19)

本文链接: http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical_lcxewkzz200804014.aspx

授权使用: 黔南民族师范学院(gnnzsfxy), 授权号: d5eb7032-a42f-46ab-b95d-9ed40105e389

下载时间: 2011年4月29日