

男性假两性畸形合并附睾炎1例

唐园源¹, 陈泽君^{2*}

¹成都中医药大学临床医学院, 四川 成都

²成都市第一人民医院肾内科, 四川 成都

收稿日期: 2023年10月16日; 录用日期: 2023年11月9日; 发布日期: 2023年11月17日

摘要

男性假两性畸形发病率低, 目前分为手术及口服激素治疗, 应早期诊断及治疗, 尽可能改善患者预后, 本文分享一例男性假两性畸形合并附睾炎患者病史、病例特点及治疗方法, 为该疾病治疗提供思路。

关键词

男性假两性畸形, 附睾炎

A Case of Male Pseudohermaphroditism Complicated with Epididymitis

Yuanyuan Tang¹, Zejun Chen^{2*}

¹School of Clinical Medicine, Chengdu University of Traditional Chinese Medicine, Chengdu Sichuan

²Nephrology Department, Chengdu First People's Hospital, Chengdu Sichuan

Received: Oct. 16th, 2023; accepted: Nov. 9th, 2023; published: Nov. 17th, 2023

Abstract

The incidence of male pseudohermaphroditism is low, currently divided into surgery and oral hormone therapy, should be diagnosed and treated early, as far as possible to improve the prognosis of patients, this article shares a case of male pseudohermaphroditism combined with epididymitis patient history, case characteristics and treatment methods, to provide ideas for the treatment of this disease.

*通讯作者。

Keywords

Male Pseudohermaphroditism, Epididymitis

Copyright © 2023 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 病例资料

患者, 20 岁, 女(社会性别), 未婚, 未育。反复双侧腹股沟疼痛 2 年余。婴幼儿时期发现外生殖器发育不全, 因经济原因未诊治, 生长过程未有特殊不适, 14 岁月经未至, 于华西医院就诊染色体提示染色体核型分析为: 46, XY, 建议手术治疗, 患者拒绝, 未服用任何药物。2 年前无明显诱因反复出现双侧腹股沟疼痛, 疼痛一侧腹股沟肿胀, 无皮色加深, 无皮温升高, 无皮肤破溃, 无尿频尿急尿痛, 自行予口服“头孢”等抗生素治疗后疼痛缓解。否认高血压等基础病史。未月经来潮。父体健, 母亲胆囊癌去世, 非近亲结婚, 有一姐姐, 正常。体查: 血压: 97/69 mmHg, 体重: 46 Kg, 身高: 164 cm。女性面容, 无喉结, 余第二性征(音质、胡须、体毛分布)趋于女性, 乳房男性化, 乳晕明显。外生殖器发育异常, 未见阴毛, 未见确切男性外生殖器, 见阴阜, 无阴道口, 尿道外口上方见类阴茎头端浅表突出, 无异常分泌物, 双侧腹股沟可触及条索状包块, 边界清楚。实验室检查: 染色体核型分析: 46, XY, 性激素指标(表 1)。

Table 1. Sex hormone indicators

表 1. 性激素指标

检验项目	结果	单位
雌二醇	<15	Pg/mL
睾酮	0.31	ng/mL
泌乳素	20.37	ng/mL
黄体生成素	20.53	IU/L
促卵泡生成素	53.94	IU/L
孕酮	0.74	ng/mL

影像学检查: 腹股沟彩色超声(见图 1): 左侧腹股沟区查见范围约 3.2 cm × 1.3 cm 混合回声团, 边界较清, 形态欠规则, CDFI: Adler 分级 I 级, 频谱不易测得。考虑隐睾或其他。右侧腹股沟区查见范围约 3.2 cm × 1.0 cm 弱回声团, 边界较清, 形态欠规则, CDFI: Adler 分级 I 级, 频谱不易测得。考虑隐睾或其他。泌尿系 CT 平扫(泌尿系薄层扫描, 扫描层厚 1 mm)(见图 2): 双肾形态欠规整, 实质未见确切异常密度影, 考虑发育所致; 泌尿系未见确切阳性结石征象, 双侧肾盂肾盏、输尿管未见扩张, 膀胱充盈不佳, 壁未见增厚。双侧腹股沟区见椭圆形软组织密度影, 大者位于左侧, 大小约 2.3 × 1.2 cm。

术中所见: 双侧腹股沟隐睾, 双侧鞘状突未闭合, 睾丸附睾发育不良。

手术方式: 取左侧腹股沟区切口约 5 cm, 依此切开各层, 打开腹股沟管, 完整切除左侧睾丸及附睾, 鞘状突予以游离结扎, 同法处理右侧。

病理诊断: 送检为附睾样组织伴间质较多量急慢性炎症细胞浸润及淋巴滤泡形成, 请结合临床。

结合临床及影像学表现考虑为: 1) 附睾炎, 2) 双侧腹腔型隐睾, 3) 男性假两性畸形伴睾丸女性化。

术后 1 月门诊及电话随访, 患者未再出现双侧腹股沟疼痛, 未服用任何药物, 依旧保持其女性社

会性别。

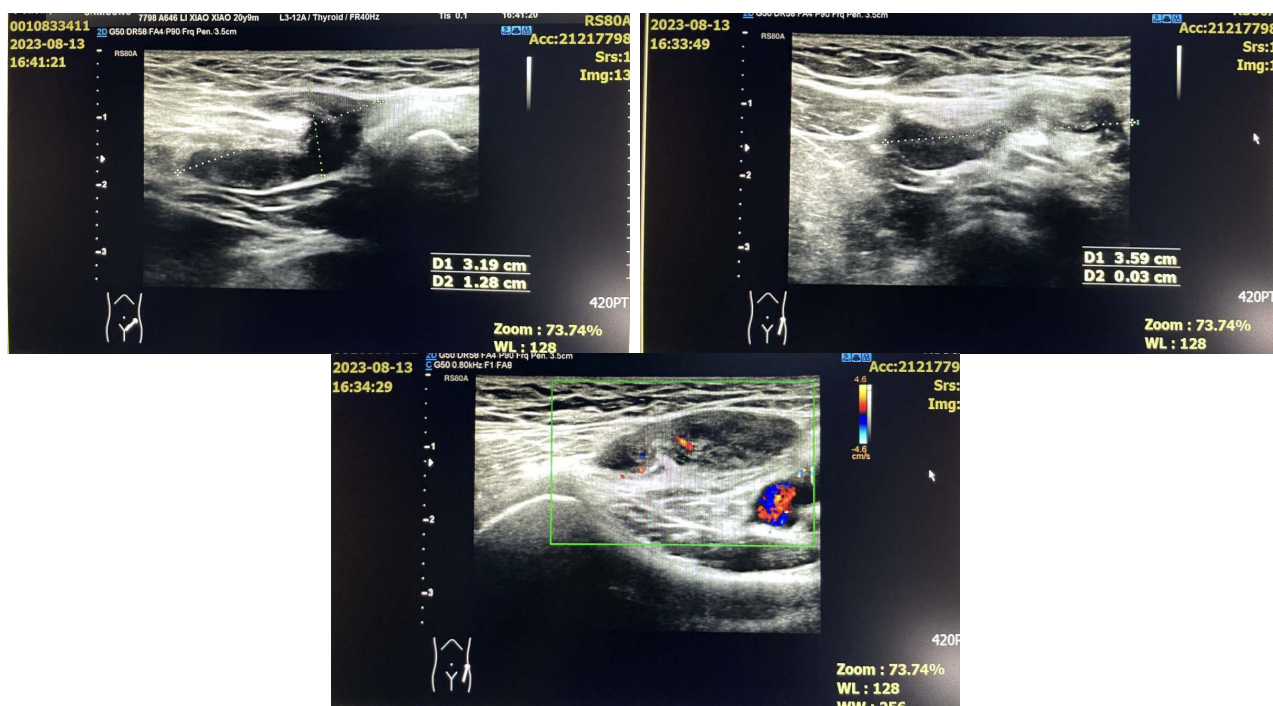


Figure 1. Color ultrasound of the groin

图 1. 腹股沟彩色超声

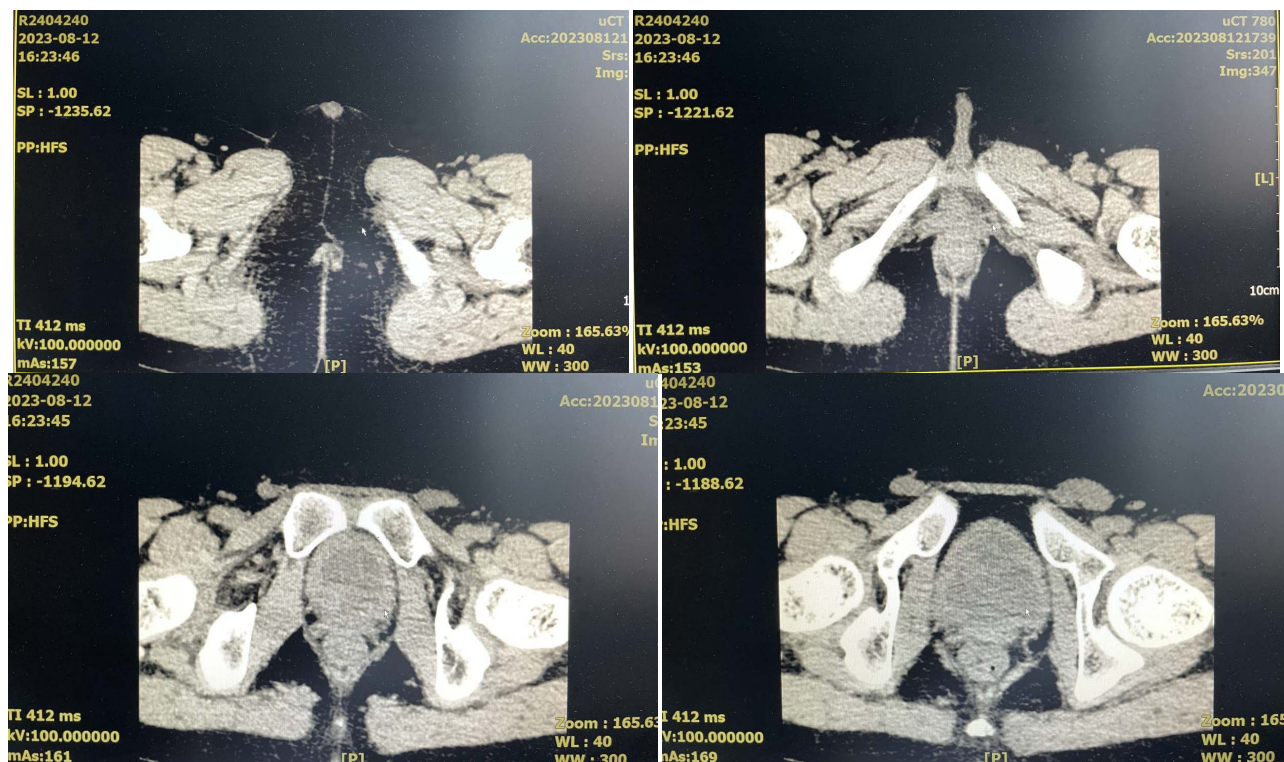


Figure 2. Urinary tract CT non-contrast scan (urinary thin layer scan, scanning layer thickness 1 mm)

图 2. 泌尿系 CT 平扫(泌尿系薄层扫描, 扫描层厚 1 mm)

2. 讨论

男性假两性畸形是指核型为 46, XY, 性腺为睾丸, 有相对正常或发育不全的男性内生殖器官, 外生殖器及第二性征发育出现不同程度女性化。主要表现为核型染色体、生殖器、性腺不相符, 以女性显性为主, 无阴道开口, 原发性闭经, 乳房发育不全, 但存在睾丸组织。是由于黄体生成素(LH)/绒毛膜促性腺激素受体基因(LH-CGR)突变损害 LH/CG 结合或信号转导引起的疾病。

病因主要分类: 雄激素不敏感综合征(AIS)、睾酮合成酶缺乏、睾丸对 LH/HCG 抵抗、单纯性性腺发育不全、混合性性腺发育不全、Müller 管抵抗综合征等, 其中 AIS 最为常见[1]。AIS 又称睾丸女性化综合征, 是一种 X-连锁隐性遗传病, 同时是男性假两性畸形中最常见的类型, 约占男性假两性畸形的 50%~70%, 新生儿的发病率约 1/12,000。此病大多数是由于雄激素受体缺陷产生丧失生物学效应的雄激素, 从而使患者外阴发育为女性, 但由于副中肾管抑制因子作用, 女性内生殖器发育条件缺失而导致发育不足[2], 但睾酮能在芳香化酶的作用下转化为雌激素, 导致男性化不全[3]。男性假两性畸形常常以原发性闭经就诊, 而 AIS、性腺发育异常与先天性无阴道是原发性闭经的三大主要原因, 其中 AIS 占 10%。就本文案例为例, 患者出生时医生发现外阴结构异常就诊, 且青年时月经未至而就诊确诊, 因此当患者出现原发性闭经及外生殖器或第二性征异常时, 均应排除是否为男性假两性畸形[4] [5]。

男性假两性畸形的诊断要点: 家族史、病史、查体(外阴表型和第二性征)、实验室检查(染色体或染色质、内分泌和激素检查等)、影像学检查(如超声、CT 及 MRI)。治疗方法以手术治疗为主, 后期配合口服激素治疗。手术方式主要分为: 1) 双侧睾丸切除 + 阴蒂整形 + 乙状结肠阴道成形术, 2) 双侧睾丸切除 + 阴蒂整形术, 3) 睾丸下降固定 + 阴茎下曲矫正 + 尿道成形术, 4) 双侧睾丸切除术等, 具体手术方式以术者经验及患者选择决定。针对有性生活需求无阴道患者, 据以往临床研究, 根据解剖学矫治分为人工阴道手术和阴道顶压扩张。前者主要以阴唇皮瓣, 羊膜阴道, 人工隧道植皮等类人体膜内移植, 手术相对简单, 但术后效果不佳, 容易出现阴道痉挛, 且干燥, 术后需长期放置阴道模具, 感染或狭窄造成的失败率高。后者因患者感受差且疼痛, 修复频率高已被淘汰。目前临床上主要采取阴道成形术治疗, 主要是使用各种肠段(直肠、回肠、乙状结肠等)、生物补片或腹膜成形。其中因乙状结肠肠管的分泌功能及其肌性结构, 可以在性生活中分泌液体, 起到润滑作用, 从而拥有快感, 且无机体排斥反应, 在临床应用较为广泛。最近, 新兴一种组织工程技术—生物补片, 是一种在去除真皮组织内可能引起排斥反应的细胞成分的同时, 保留细胞外基质, 诱导人体干细胞进入生物补片, 同时还能分泌细胞外基质替代降解的植入物, 使其具备良好的组织相容性、较强的贴覆能力和耐受感染的能力。但因此病发病率底, 临床运用较少, 对其远期并发症, 机体的排斥率无大宗数据支持, 且价格较为昂贵, 推广仍需时间考验[6]。选择术后性别是第一要义, 在整体评估患者内生殖管道、外生殖器、第二性征表现等手术条件的同时, 术后性别的选择还应该根据患者年龄、患者本人及家属的选择以及术前的社会性别。女性是综合我科经验及国内外文献术后性别首选[7] [8]。为了防治日后癌变, 手术治疗原则在于将术后性别相矛盾的性腺切除, 尤其是发育不良的或异位的性腺。为促进和维持第二性征, 术后可定期随访复查性激素指标, 必要时补充性激素, 同时还可以预防骨质疏松。

本例患者染色体核型表现为 46, XY, 无家族病史, 及近亲结婚史, 未见男性生殖器, 见阴阜, 无阴道口, 阴毛缺如, 乳房发育不明显, 以女性为社会性别生活 10 余年, 且从未服用激素, 已出现局部生殖组织疼痛症状, 结合辅助检查, 腹股沟发现睾丸组织, 为防治癌变可能, 同患者及家属沟通后, 行皮下切除局部睾丸组织, 患者无性生活需求, 未再进行阴道成形术, 术后病理未发现癌变, 定期复查性激素水平, 必要时给予雌孕激素替代治疗。假两性畸形确诊后应尽早治疗, 在手术及药物治疗的同时应关注患者心理治疗, 避免之后出现心理变态, 最大程度改善患者预后[9]。

参考文献

- [1] 欧阳海, 吴天鹏. 男性假两性畸形的病因学分析[J]. 中华泌尿外科杂志, 2008, 29(8): 564-567.
- [2] 蒋清清, 王彦龙, 刘红丽. 雄激素不敏感综合征 6 例临床分析[J]. 现代妇产科进展, 2012, 21(7): 582-583.
<https://doi.org/10.13283/j.cnki.xdfckjz.2012.07.004>
- [3] 陈华, 李世荣, 覃霞, 等. 两性畸形的临床研究进展[J]. 中国美容整形外科杂志, 2007, 18(4): 301-304.
- [4] 左欣墨, 谭文佳, 吴瑞雪, 等. 男性假两性畸形(雄激素不敏感综合征) 1 例报道[J]. 中国实验诊断学, 2014, 18(6): 1025-1026.
- [5] 史定平. 两性畸形的诊断及处理方法探讨[J]. 中国临床医生, 2009, 37(3): 57-58.
- [6] 包媛媛, 洛若愚. 先天性无阴道合并男性假两性畸形 1 例[J]. 山西医科大学学报, 2019, 50(2): 248-250.
<https://doi.org/10.13753/j.issn.1007-6611.2019.02.027>
- [7] 万克松, 胡卫列, 邱晓拂, 等. 男性假两性畸形的诊断与治疗(附 10 例报告) [J]. 临床泌尿外科杂志, 2011, 26(4): 272-274.
- [8] 吴佩娴, 张帆, 李天石, 等. 男性假两性畸形的诊断和治疗[J]. 江西医学院学报, 2009, 49(1): 90-92.
- [9] 迟铨, 母义明. 雄激素不敏感综合征[J]. 中国实用内科杂志, 2006(20): 1574-1577.