immunology, 2015, 81(6): 483-493.
[30] WANG Y, CHEN X, YANG Q, et al. E1021K homozygous mutation in *PIK3CD* leads to activated PI3K-delta syndrome 1 [J]. Journal of clinical immunology, 2020, 40(2): 1-10.
[31] JIA Y, YANG Q, WANG Y, et al. Hyperactive PI3Kδ predisposes naive T cells to activation via aerobic glycolysis programs [J]. Cellular & molecular immunology, 2021, 18(7): 1783-1797.
[32] 杨锡强, 赵晓东. 原发性免疫缺陷病的诊疗: 一个精准医学的范例[J/OL]. 中华妇幼临床医学杂志(电子版), 2016, 12(5): 501-505.
[33] YANG L, XUE X, CHEN X, et al. Abatacept is effective in Chinese patients with LRBA and CTLA4 deficiency [J]. Genes & Diseases, 2021, 8(5): 662-668.

(编辑:邓境)
(收稿日期:2021-12-22)

doi:10.13407/j.cnki.jpp.1672-108X.2021.S1.013

· 综述 ·

儿童常见先天性泌尿生殖系统畸形

何兴跃,刘星,魏光辉 (重庆医科大学附属儿童医院,重庆 400014)

[中图分类号]R726.9 [文献标识码]A [文章编号]1672-108X(2021)S1-0031-02

Common Congenital Genitourinary Malformations in Children

He Xingyue, Liu Xing, Wei Guanghui (*Children's Hospital of Chongqing Medical University*, *Chongqing* 400014, *China*)

小儿泌尿外科疾病以泌尿生殖系先天畸形最为多见,常见的畸形包括鞘膜积液、隐睾、尿道下裂、肾积水等。既往研究资料显示,泌尿生殖系畸形占所有儿童出生缺陷的较大比重,其中隐睾约占 10%,尿道下裂约占 12%,这意味着每 10 个出生缺陷的儿童中就有一个是隐睾或尿道下裂[1-2]。泌尿生殖系畸形直接影响器官的发育和功能,导致成年后不育,严重时甚至危及生命。同时,疾病也会影响患儿社会心理的正常发育,患儿家长也越来越重视疾病的早诊断早治疗,因此,对泌尿生殖系畸形进行早期干预已是学界的共识。

经过半个多世纪的发展,现代小儿泌尿外科治疗策略已能治愈绝大多数的泌尿系统畸形,恢复其正常或接近正常的形态与功能。但仍有少数疾病存在挑战,如神经源性膀胱及膀胱外翻的功能重建、提高泌尿生殖系恶性肿瘤的长期生存率等。本研究重点论述隐睾、尿道下裂与先天性肾积水三种最常见小儿泌尿生殖系畸形的临床特点和治疗进展。

1 隐睾

隐睾是指阴囊内无睾丸,包括睾丸缺如、睾丸异位及睾丸未降或下降不全,是指睾丸未按照正常发育过程,从腰部腹膜后下降至阴囊内(图 1)。双侧均不能扪及的隐睾,或伴有其他性别分化异常迹象的病人,需进行内分泌及染色体方面的检查,以除外性别畸形。出生后未下降的睾丸仍有自行下降可能,到 1 岁时只有约 1.0%~1.8% 的睾丸没有下降。

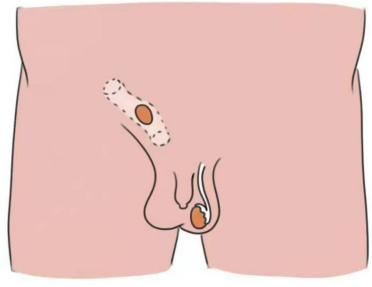


图 1 右侧隐睾示意图

专业小儿泌尿外科医师对患儿的体格检查十分重要,体格检查是唯一能区分可扪及与不可扪及隐睾的方法。超声检查虽然经常使用,但是在诊断隐睾方面价值小,不能作为诊断隐睾的标准。无需 CT 或 MRI 检查。大多数(约 80%)未下降的睾丸是可以被触及的,60%~70% 的隐睾为单侧(右侧隐睾更为常见),8% 睾丸位于腹腔内,63% 睾丸位于腹股沟管[3]。

生后 6 个月,如睾丸仍未自然下降,则自行下降的机会已经很小,不可再盲目等待。外科治疗可以改善睾丸的功能,避免患儿心理和精神上的创伤;中断进一步的病理损害,可能改善生育能力,降低睾丸恶变的潜在风险。不育是隐睾患者最常见的问题,约 2.5%~9.0% 的不育男性是隐睾导致[4-5]。

作者简介:何兴跃,男,硕士,主要从事儿童泌尿外科临床工作,E-mail: ghwei@cqmu.edu.cn。

对于可扪及的隐睾,均可通过腹股沟管入路进行睾丸下降固定术,总有效率约 92%。对于不可扪及的隐睾,腹腔镜手术探查是首选,若术中判断不能将睾丸固定在阴囊的,可行分期手术。

2　尿道下裂

尿道下裂是指尿道外口不能达到阴茎头正常位置的泌尿系生殖器畸形,常伴有阴茎下弯,包皮异常分布(图 2)。细心的家长很容易在查体时发现,或者因孩子站立排尿时尿线近、常常尿湿裤子而就医。每 300 个新生儿中就有一个患有尿道下裂,尿道下裂有家族性分布的特点,患者一级亲属(兄弟、父亲、后代)的患病风险要增加近 13 倍。尿道下裂发病原因与多基因遗传相关,同时产前和产后接触破坏环境的化学品,如农药、化妆品、工业化学品和一些药物,也会增加发病风险[6]。尿道下裂阴茎及尿道的发育畸形,直接导致排尿异常、生育功能下降,并且增加患者自卑心理,给家庭带来负担,已成为日益严重的医学与社会问题。

尿道下裂的唯一治疗方法是手术矫正,手术的目的在于矫正阴茎外观,使之接近正常;术后能站立排尿、排尿通畅;成年后能正常结婚生育。在过去的一个世纪里,众多手术方法被采用。但由于阴茎发育差且病变的严重程度不一,尚无统一的手术方式,术后尿道瘘及尿道狭窄等并发症常见,给治疗带来巨大挑战[7]。

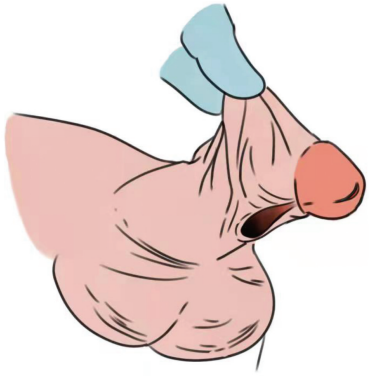


图 2　尿道下裂示意图

尿道下裂手术治疗被公认为是一门艺术。术者不仅需要丰富的手术经验,更需要一定的审美能力。采用合理并熟练的手术策略,尿道下裂最终能够治愈。手术步骤主要包括阴茎弯曲矫正、尿道重建和阴茎皮肤重建。术后根据不同手术方式采取不同留置尿管时间,期间需注意保持尿管通畅。除非青春期患儿,发生伤口感染已非常少见,一期治愈率可达到 80% 以上。

3　肾积水

先天性肾积水是小儿肾脏最常见的畸形,常见的原因是肾盂输尿管连接处梗阻(图 3),男性多于女性,左侧多于右侧。自从胎儿超声普及以后,无症状的胎儿期肾积水病例越来越多。目前认为,应从新生儿期开始对肾积水进行定期彩超监测,如积水量不多又无临床症状,可定期复查而不必急于手术,如有腰痛、尿路感染等症状或积水加重则应积极治疗[8]。

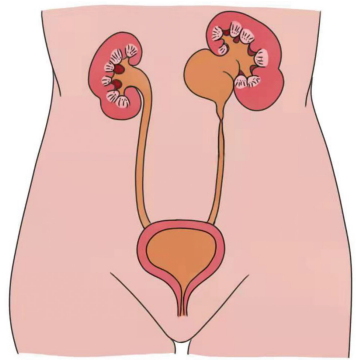


图 3　肾积水示意图

手术目的是切除病变段输尿管及少部分肾盂,重建肾盂输尿管交界处,使尿液能顺利流入输尿管,即使对于巨大肾积水也应尽量保留肾脏。经腹腔镜治疗肾积水已被证明是一种安全、微创的手术方式,仅在腹壁留下微小隐蔽的瘢痕。腹腔镜术后恢复快,术后 2 ~ 3 天即可出院。双侧肾积水也可采用腹腔镜方式同期进行。手术成功率达 95% 以上,术后发生尿路感染、出血等并发症非常少见。

参考文献:

[1] 黄巧, 钟朝晖, 李红, 等. 重庆市渝东南和渝东北地区 0 ~ 5 岁儿童出生缺陷现况研究[J]. 上海交通大学学报: 医学版, 2012, 32(10): 1326-1329.

[2] 杨旻, 汪吉梅, 钱蓓倩, 等. 73 498 例新生儿出生缺陷监测分析[J]. 临床儿科杂志, 2015, 33(6): 553-557.

[3] HADZISELIMOVIĆ F. Cryptorchidism at puberty [J]. Fertil Steril, 1983, 39(2): 246-248.

[4] CARIZZA C, ANTIBA A, PALAZZI J, et al. Testicular maldescent and infertility [J]. Andrologia, 1990, 22(3): 285-288.

[5] LEE P A, COUGHLIN M T. Fertility after bilateral cryptorchidism. Evaluation by paternity, hormone, and semen data [J]. Horm Res, 2001, 55(1): 28-32.

[6] GIORDANO F, ABBALLE A, DE FELIP E, et al. Maternal exposures to endocrine disrupting chemicals and hypospadias in offspring [J]. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol, 2010, 88(4): 241-250.

[7] TOURCHI A, HOEBEKE P. Long-term outcome of male genital reconstruction in childhood [J]. J Pediatr Urol, 2013, 9(6 Pt B): 980-989.

[8] NAKAI H, ASANUMA H, SHISHIDO S, Changing concepts in urological management of the congenital anomalies of kidney and urinary tract, CAKUT [J]. Pediatr Int, 2003, 45(5): 634-641.

(编辑:杨丹)

(收稿日期:2021-12-29)