52 例女性假两性畸形患者临床诊治分析

张 恒,卢根生,季惠翔,沈文浩,鄢俊安,王永权 (第三军医大学西南医院全军泌尿外科研究所,重庆 400038)

[摘 要] **目的** 总结女性假两性畸形的治疗效果,为临床诊治提供随访资料。**方法** 回顾总结 52 例女性假两性畸形患者的外科治疗资料。**结果** 52 例住院患者手术选择女性性别 46 例,男性 6 例,手术治疗时年龄平均 7 岁,术后每 6 个月随访 1 次。选择女性的患者术后无尿失禁及排尿困难,再次行手术治疗的 3 例,其中阴蒂肥大的 2 例,尿道阴道瘘 1 例;阴道狭窄需定期行阴道扩张 18 例;对治疗效果不满意 6 例。选择男性的患者术后阴茎平均长度 2.6 cm,4 例尿后滴沥,再次行手术治疗的 3 例(1 例因尿瘘再行手术修补,2 例因尿道狭窄行重吻合术);尿道狭窄需行定期扩张的 4 例;对治疗效果不满意的 4 例;4 例男性担心阴茎小。选择女性社会适应良好的 40 例,选择男性社会适应良好的 2 例。**结论** 女性假两性畸形治疗的目的是让患者能适应社会生活,性别的选择上需要有经验的医生为患者进行指导并根据患者及家庭意愿慎重选择,选择女性会比男性手术并发症少和社会适应更容易。

[关键词] 女性假两性畸形;外科干预;性别
[中图分类号] R69 [文献标识码] A [文章编号] 1672-5042(2013)05-0495-02

Analysis of 52 female pseudohermaphroditism

ZHANG Heng, LU Gen-sheng, JI Hui-xiang, SHEN Wen-hao, YAN Jun-an, WANG Yong-quan (Department of Urology, Southwest Hospital, Third Military Medical University, Chongqing 400038, China)

Abstract: Objective To summarize the surgical outcome of female pseudohermaphroditism and to provide follow-up data for clinical diagnosis and therapy. **Methods** The clinical data of 52 patients were reviewed retrospectively. **Results** Among the 52 cases, 46 cases of them have chosen feminization genitoplasty and the other 6 cases have chosen masculinization genitoplasty. They were averagely 7 years old when they underwent the operation, and the follow-up were made every 6 months. Patients who accepted feminization genitoplasty have no complications of enuresis and dysuresia. 3 of them accepted reoperation including 2 cases of clitoral enlargement and 1 case of urethro-vaginal fistula and 18 of them have to perform colpectasia regularly. 6 patients were not satisfied with the results. Among the 6 cases who wnderwent masculinization genitoplasty and got an average penis length of 2.6 cm, 3 cases of them accepted reoperation, including 1 for urinary fistula and 2 for urethral stricture. 4 cases of them have to perform urethral sounding regularly. And 4 cases were not satisfacted with the results and 4 patients were worried about the small size. 40 patients who chose feminization genitoplasty achieved good social adaptation while there were noly 2 patients who chose masculinization genitoplasty did it. **Conclusion** The aim of female pseudohermaphroditism treatment is to hlep patients adapt to the society better. It is suggested to make sexual choice under the guidance of experienced doctor according to the family will. Usually, there would be less complication and better social adaptability when feminization genitoplasty were chosen.

Keywords: female pseudohermaphroditism; surgical treatment; gender

女性假两性畸形病因主要是先天性肾上腺皮质增生引起,因 21 或 11 羟化酶缺乏,产生过多的雄性激素,也可因母亲在妊娠期间服含有雄激素的药物而使女婴表现出男性的性征[1],如何进行成功的诊治是泌尿外科医生面临的一个难题[2],我院泌尿科长期收治全国各地两性畸形患者,本文回顾分析了 1997 年至 2012 年收治的 52 例女性假两性畸形患者的病史资料,为更恰当的外科治疗,从而使患者能适应社会生活提供治疗的参考。

doi:10.11659/jjssx.1672-5042.201305015

[通讯作者] 卢根生,主任医师,教授,电话:(023)68773086,E-mail:lugeng8@hotmail.com

[收稿日期] 2013-03-20 [修回日期] 2013-03-30

1 资料与方法

1.1 临床资料

本组 52 例患者皆因外生殖器异常或青春期无月经就诊发现两性畸形。病例记录包括诊断,外科治疗方式和并发症,性别选择及社会心理随访的资料。患者入院后通过采集病史,体格检查,染色体核型和性激素检验,盆腔和肾上腺 CT,以及尿道镜和腹腔镜探查,以明确诊断。

1.2 治疗方法

男性外阴整形方式为尿道成形、阴茎伸直,阴囊成形和隐睾下降固定,对于重度尿道下裂者,手术分为二期完成,中间相隔 6 个月。阴茎整形采用 Denis Browne technique 或行膀胱粘膜替代成形尿道。外阴如有明显的阴道,需行阴道切除。对尿道深部的苗勒氏管发育残存的短小阴道,可不予处理。女性的外

阴整形方式为阴蒂锲形切除,外阴前庭及大小阴唇整形。阴道和尿道形成共同开口者,需切开显露尿道和阴道口,并分开尿道和阴道,尿道延长以加强尿控,阴道外露。无阴道或阴道发育极差者,成年后行乙状结肠阴道成形术。性别的选择要根据患者意愿、心理性别、优势性腺和外生殖器发育情况进行慎重选择,性腺根据选择的性别行保留或切除,术后采用相应的激素治疗,所有患者均长期随访,并进行相应心理指导。长期随访包括治疗效果、满意度及社会适应情况,并进行相应心理指导。

2 结果

患者年龄 2~8 岁,选择女性性别 46 例,男性 6 例,手术治疗时间平均为 7 岁,选择女性的术后无尿失禁及排尿困难,再次行手术治疗的 3 例,因未能按时服用激素致阴蒂再次肥大的 2 例,尿道阴道瘘 1 例,阴道狭窄需定期行阴道扩张 18 例(阴道成形术后 4 例,未行手术的 14 例),随访观察阴道发育情况 15 例,成年后行阴道乙状结肠成形术后均无狭窄对治疗效果不满意 6 例;选择男性的术后阴茎平均长度 2.6 cm,尿道均开口于龟头,4 例尿后滴沥,再次行手术治疗的 3 例,1 例因尿瘘再行手术修补,2 例因尿道狭窄行重吻合术,尿道狭窄需行定期扩张的 4 例,对治疗效果不满意的 4 例,主要是因外观不接近女性,4 例男性担心阴茎小。有良好的社会和家庭关系的女性为 40 例,男性为 2 例。

3 讨论

两性畸形患者及家庭承受着巨大痛苦,探讨有效的预防及诊治方法具有重要的意义[3]。目前虽有较多的病因及治疗的研究,仍缺少大宗的长时间病例随访资料[4],两性畸形治疗总的原则是要纠正患者性别紊乱的身心状态,能使患者接近正常人一样适应未来的社会生活[5]。在如何治疗患者上往往缺乏循证医学的指导,因此本中心的大宗患者的随访资料具有重要的临床参考价值。

两性畸形分为女性假两性畸形,男性假两性畸形,真两性畸形和性腺发育不全四类[6]。两性畸形的病因目前认为 Y 染色体 SRY 基因的缺失和突变使两性分化与发育异常,而 X 染色体、11、17 及 9 号等常染色体上多个基因协调参与进行调控[7]。对于两性畸性的患者,入院后需进行详细抚养性别,心理状况和家族史病史采集,查体明确外生殖器的发育情况,行染色体核型、性激素检验和影像学检查,尿道镜检查明确阴道和尿道发育情况,腹腔镜了解患者性腺和子宫发育情况,并可以通过腹腔镜行活检和手术治疗[8]。

两性畸形性别的选择是治疗的关键问题。两性畸形患者应根据患者的心理性别、外生殖器发育情况,优势性腺,本人及家属意愿确定性别,尽早明确诊断和及早治疗,以利于患者形成正常的性别和心理[9],性别确定后需矫正患者外生殖器官的畸形,选择女性性别的手术方式为保留神经血管束的阴蒂锲形切除[10],但患者必须坚持相应的激素治疗,控制雄激素水平,随访患者中有 2 例未能按时使用激素,阴蒂肥大再次手术。对于幼儿患者,可使用激素促进阴道的发育,待成年后或有性生活需求时,行阴道扩张术或行乙状结肠阴道成形术,出现阴道狭窄的并发症少。选择男性者手术较为复杂且成功率不高,手术应在早期进行以保证良好的效果,手术方式为阴茎伸直,尿道成形、阴囊成形和隐睾下降固定,手术可分二期进行。我们阴茎整形一般采用 Denis Browne technique 或行膀胱粘膜替代成形尿道。手术最常见的并发症为尿瘘和尿道狭窄,而且很多患者对阴茎大小不满意,从而对患者的身心和社会适应造成了很大的影响,而且选择女性的一般没有排尿症状,因此选择男性会面临更大的手术风险和并发症,而选择女性性别的外科治疗较男性更容易。

两性畸形治疗的目的是让患者能适应社会生活,性别选择是一个复杂的生理、心理和社会问题,临床各科医生要为患者及家庭提供合理的建议,但性别最终确定必须明确遵循患者或家属的意愿。

[参考文献]

[1] Galani A, Kitsiou-Tzeli S, Sofokleous C, et al. Androgen insensitivity syndrome: clinical features and molecular defects[J]. Hormones (Athens), 2008, 7(3): 217-229.

[2] 黄澄如. 实用小儿泌尿外科学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2006: 415-440.

[3] Purves JT, Miles-Thomas J, Migeon C, et al. Complete androgen insensitivity: the role of the surgeon[J]. J Urol, 2008, 180(4 suppl): 1716-1719.

[4] Warne G, Grover S, Hutson J, et al. A long-term outcome study of intersex conditions[J]. J Pediatr Endocrinol Metab, 2005, 18(6): 555-567.

[5] American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. Evaluation of the newborn with developmental anomalies of the external genitalia[J]. Pediatrics, 2000, 106(1 Pt 1): 138-142.

[6] 王松山, 王 涛, 朱占永, 等. 女性假两性畸形的临床诊治[J]. 武汉大学学报(医学版), 2012, 33(11): 123-126.

[7] Sekido R, Bar I, Narváez V, et al. SOX9 is up-regulated by the transient expression of SRY specifically in Sertoli cell precursors[J]. Dev Biol, 2004, 274(2): 271-279.

[8] Chertin B, Koulikov D, Alberton J, et al. The use of laparoscopy in intersex patients[J]. Pediatr Surg Int, 2006, 22(5): 4052-4081.

[9] 徐伟珏, 许 恩, 沈丽萍, 等. 小儿两性畸形的外科干预[J]. 上海交通大学学报, 2007, 27(7): 862-865.

[10] Mollard P, Juskiewenski S, Sarkissian J. Clitoroplasty in intersex: a new technique[J]. Br J Urol, 1981, 53(4): 371-373.

(编辑:左艳芳)