个案与短篇 文章编号:0253-3626(2009)11-1616-01

先天性无睾(双胎之大)1 例

袁心刚,孙劲松,林 涛

(重庆医科大学附属儿童医院泌尿外科,重庆 400014)

【中国图书分类法分类号】R339.2+1 【文献标识码】B 【收稿日期】2008-05-20

1 临床资料

患儿,男,2 岁 6 月,因"自幼发现双侧阴囊空虚"入院。查体:心肺腹及神经系统未见异常,外生殖器检查见阴茎小,根部周径 1.6 cm,长度 2.2 cm,尿道开口及包皮正常,双侧阴囊发育较差,阴囊内及腹股沟区未扪及睾丸。患儿为单卵双胎之大,孕 8 月剖腹产,产重 1 500 g,否认既往疾病及外伤史。父母非近亲结婚,家族中否认遗传病及先天畸形病史,母孕期否认疾病史及药物和放射线接触史。双胎之小,阴茎正常,根部周径 2.8 cm,长度 3.2 cm,双侧睾丸位于阴囊内。辅助检查:双侧腹股沟区及腹腔 B 超未探及睾丸;染色体为 46XY;血浆性激素水平:促卵泡激素(FSH)88.9 mIU/ml(正常 0.2 ~ 0.85),促黄体激素(LH)7.96 mIU/ml(0.1 ~ 0.27),睾酮 <0.069 nmol/L(~ 0.69),人绒毛膜促性腺激素(hCG)刺激实验睾酮无反应,17 羟孕酮 1.54 μg/L(>1 岁 0.07 ~ 1.53),皮质醇 424 nmol/L(138 ~ 690),ACTH<10 pg/ml(0 ~ 46);血糖及电解质正常;血细胞基因组 DNA 中检测到正常 SRY(Y 染色体上的性别决定区)基因。其父、母、弟的血细胞基因组 DNA 中均检测到正常 SRY 基因。经充分术前准备后行腹腔镜腹腔及双侧腹股沟探查,术中见双侧鞘突未闭,直径约 0.5 cm,未见睾丸样结构,仅在腹股沟区近内环口处见到类似于精索的纤维样条索,予以切除。病理检查仅见输精管、输精管血管及纤维结缔组织,未见睾丸附睾组织。证实为先天性无睾。

2 讨 论

先天性无睾,是指有正常的男性显型和基因型(46XY)但双侧无睾丸结构。发病率约为 1/20 000 名男性[1],较少见,而发生于双胎的无睾(其同胞正常)则罕见,国内未见报道。睾丸缺如病因尚不清楚,在对睾丸缺如患者的手术探查中,大多数可以找到中肾管的衍化结构,如输精管、附睾等[2],因此推测无睾可能是由于宫内胎儿睾丸扭转或出生后睾丸扭转所致;也可能是由于睾丸未发育。睾丸扭转为无睾病因时,在解剖上有其双侧性的基本因素[3]。我们对本例患儿及直系亲属进行了 SRY 基因的检测,均未发现异常,说明其无睾并不是由 SRY 基因突变引起,是否可以印证双侧睾丸扭转为其原因,有待进一步或更多病例的研究。

对无睾症的术前诊断,有学者认为[4]患者血浆中检测到 AMH(抗苗勒氏管激素、抗中肾旁管激素)提示有睾丸存在,未检测到 AMH 则高度提示无睾;hCG 刺激实验睾酮无反应,GnRH(促性腺激素释放激素)刺激实验诱导 FSH 和 LH 分泌延迟增加,也能提示无睾。但另有学者认为[5]这种方法只能提供有无睾丸的可能及探查的必要,不能肯定睾丸的数目,而且受睾丸受体对激素反应敏感度的影响,有一定的误差。

对于腹股沟不能触及睾丸的影像学检查方法很多,但都有不同程度的误差,如 B 超、CT、MRI,由于睾丸的密度、回声与其他软组织很难区分,所以诊断、定位均较困难。血管造影如睾丸动脉或静脉造影、疝囊造影都为有创性,结果也不容易明确,现已很少应用[6]。因此外科手术探查对明确无睾症的诊断具有不可替代的作用。1976 年 Cortesi N 等[7]首次介绍腹腔镜用于隐睾症的诊断和治疗,从此对于高位隐睾和无睾症的治疗有了质的变化,且起到了极大的帮助作用,它能清楚全面地了解到睾丸是否存在、其发育情况及位置等。有报道称利用腹腔镜对隐睾睾丸的定位准确率可达 88% ~ 100%[8]。

对无睾症的治疗目前一般采用雄激素替代治疗,但只能维持患者的男性性征和帮助其生长发育,且需终身接受治疗,这给患者带来长期的精神及躯体痛苦。1978 年美国学者 Silber[9]报道 1 例采用孪生兄弟供睾移植于同胎患无睾症的哥哥,术后其配偶生育 1 胎。国内王玲珑等[10]于 1984 年最早为 1 例双侧外伤性无睾症患者采用其父的供睾行同种睾丸移植术,术后睾丸存活,血清睾酮上升至正常值,术后 5 年生育 1 男孩。同种异体睾丸移植是治疗先天性和外伤性无睾的可行方法,但其植睾的生精功能还不理想,以及由此带来的伦理学困惑等诸多问题也限制了其在临床的应用。

参 考 资 料

[1] Borrow M, Gough M. Bilateral absence of testes[J]. Lancet, 1970, 1(7642): 366.

[2] 黄澄如.小儿泌尿外科学,隐睾与附睾畸形[M].山东:科学技术出社,1997.216-225.

[3] Bellinger M F. The blind-ending vas: the fate of the contralateral testis[J]. J Urol, 1985, 133(4): 644-645.

[4] Vinci G, Anjot M N, Trivin C, et al. An analysis of the genetic factors involved in testicular descent in a cohort of 14 male patients with anorchia[J]. Clin. Endocrinol. Metab, 2004, 89(12): 6282-6285.

[5] Koo H P, Blooma D A. Laparoscopy for the nonpalpable testis[J]. Seminars in Laparoscopy Surgery, 1998, 5(1): 40-42.

[6] 龚以榜.小儿泌尿外科学,隐睾与附睾畸形,睾丸横跨异位[M].山东:科学技术出版社,1996.220-221.

[7] Cortesi N, Ferrari P, Zambarda E, et al. Diagnosis of bilateral abdominal cryptorchidism by laparoscopy[J]. Endoscopy, 1976, 8(1): 33-35.

[8] Moore R G, Peters C A, Bauer S B, et al. Laparoscopic evaluation of the nonpalpable testis: a prospective assessment of accuracy[J]. J Urol, 1994, 151(3): 728-731.

[9] Silber S J. Transplantation of a human testis for anorchia[J]. Fertil Steril, 1978, 30(2): 181-187.

[10] 王玲珑,詹炳炎,万瑞钦,等.同种睾丸移植[J].中华器官移植杂志,1984, 5(4): 176-179.

(责任编辑:冉明会)

作者介绍:袁心刚(1977-)男,博士,研究方向:儿童泌尿外科。

通讯作者:林 涛,男,主任医师,E-mail:lintao272@yahoo.com.cn。