



中国医学临床百家

田秦杰 / 著

性发育异常

田秦杰 2016 观点

DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT

 科学技术文献出版社
SCIENTIFIC AND TECHNICAL DOCUMENTATION PRESS

中国医学临床百家

田秦杰 / 著

性发育异常

田秦杰2016观点

DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT



科学技术文献出版社
SCIENTIFIC AND TECHNICAL DOCUMENTATION PRESS

· 北京 ·

图书在版编目 (CIP) 数据

性发育异常田秦杰2016观点 / 田秦杰著. —北京: 科学技术文献出版社, 2016. 12 (2017. 5 重印)

ISBN 978-7-5189-2120-1

I. ①性… II. ①田… III. ①性发育—发育异常 IV. ①R585

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2016) 第 274328 号

性发育异常田秦杰2016观点

策划编辑: 蔡霞 责任编辑: 巨娟梅 蔡霞 责任校对: 赵媛 责任出版: 张志平

出 版 者	科学技术文献出版社
地 址	北京市复兴路15号 邮编 100038
编 务 部	(010) 58882938, 58882087 (传真)
发 行 部	(010) 58882868, 58882874 (传真)
邮 购 部	(010) 58882873
官 方 网 址	www.stdp.com.cn
发 行 者	科学技术文献出版社发行 全国各地新华书店经销
印 刷 者	虎彩印艺股份有限公司
版 次	2016年12月第1版 2017年5月第2次印刷
开 本	880×1230 1/32
字 数	56千
印 张	3.875
书 号	ISBN 978-7-5189-2120-1
定 价	58.00元



版权所有 违法必究

购买本社图书, 凡字迹不清、缺页、倒页、脱页者, 本社发行部负责调换

序

Foreword

韩启德

欧洲文艺复兴后，以维萨利发表《人体构造》为标志，现代医学不断发展，特别是从 19 世纪末开始，随着科学技术成果大量应用于医学，现代医学发展日新月异，发生了根本性的变化。

在过去的 一个世纪里，我国现代化进程加快，现代医学也急起直追。但由于启程晚，经济社会发展落后，在相当长时期里，我国的现代医学远远落后于发达国家。记得 20 世纪 50 年代，我虽然生活在上海这个当时最发达的城市里，但是母亲做子宫切除术还要

到全市最高级的医院才能完成；我患猩红热继发严重风湿性心包炎，只在最严重昏迷时用過一点青霉素。20世纪60~70年代，我从上海第一医学院毕业后到陕西农村基层工作，在很多时候还只能靠“一根针，一把草”治病。但是改革开放仅仅30多年，我国现代医学的发展水平已经接近发达国家。可以说，世界上所有先进的诊疗方法，中国的医生都能做，有的还做得更好。更为可喜的是，近年来我国医学界开始取得越来越多的原创性成果，在某些点上已经处于世界领先地位。中国医生已经不再盲从发达国家的疾病诊疗指南，而能根据我们自己的经验和发现，根据我国自己的实际情况制定临床标准和规范。我们越来越有自己的东西了。

要把我们“自己的东西”扩展开来，要获得越来越多“自己的东西”，就必须加强学术交流。我们一直非常重视与国外的学术交流，第一时间掌握国外学术动向，越来越多地参与国际学术会议，有了“自己的东西”也总是要在国外著名刊物去发表。但与此同

时，我们更需要重视国内的学术交流，第一时间把自己的创新成果和可贵的经验传播给国内同行，不仅是为加强学术互动，促进学术发展，更是为学术成果的推广和应用，推动我国医学事业发展。

我国医学发展很不平衡，经济发达地区与落后地区之间差别巨大，先进医疗技术往往只有在大城市、大医院才能开展。在这种情况下，需要采取更有效的方式，把现代医学的最新进展以及我国自己的研究成果和先进经验广泛传播开去。

基于以上考虑，科学技术文献出版社精心策划出版《中国医学临床百家》丛书。每本书涵盖一种或一类疾病，由该疾病领域领军专家撰写，重点介绍学术发展历史和最新研究进展，并提供具体临床实践指导。临床疾病上千种，丛书拟以每年百种以上规模持续出版，高时效性地整体展示我国临床研究和实践的最高水平，不能不说是一个重大和艰难的任务。

我浏览了丛书中已经完稿的几本书，感觉都写得很好，既全面阐述有关疾病的基本知识及其来龙去

脉，又介绍疾病的最新进展，包括作者本人及其团队的创新性观点和临床经验，学风严谨，内容深入浅出。相信每一本都保持这样质量的书定会受到医学界的欢迎，成为我国又一项成功的优秀出版工程。

《中国医学临床百家》丛书出版工程的启动，是我国现代医学百年进步的标志，也必将对我国临床医学的发展起到积极的推动作用。衷心希望《中国医学临床百家》丛书的出版取得圆满成功！

是为序。



2016年5月

作者简介

Author introduction

田秦杰，中国协和医科大学医学博士，美国宾夕法尼亚大学博士后，北京协和医院妇产科教授，博士研究生导师。现任《生殖医学杂志》副主编，《中国计划生育学杂志》副主任委员、中华医学会妇产科分会妇科内分泌学组委员兼秘书，全国卫生产业企业管理协会妇幼健康产业分会副会长、生殖内分泌组组长、生殖外科与输卵管学组副组长，白求恩—妇科内分泌专项基金委员会副主任委员。

从事妇产科学及妇科内分泌研究。在国内外核心期刊发表论文 100 多篇，参与编写曹泽毅主编《中华

妇产科学》第一、二、三版。作为主编，编写《协和名医谈女性生殖健康》《生殖健康必读全书》《孕产360°》《我的第一本月经管理书》；作为副主编，与郎景和院士编写《青少年妇科学》《女性健康全书》《新婚必读全书》；与葛秦生教授编写《实用女性生殖内分泌学》等专著。现为多家医学核心期刊编委。

前言

Preface

性发育异常是一类因性染色体、性腺或性激素异常而性别表现不典型的先天性异常，与染色体、性腺、性激素的异常有关，是一组少见而非罕见的疾病。对患者本人和家庭造成严重的身心压力，社会上许多人也常把这类疾病当奇闻逸事来谈论。而对于一个长期从事该领域的医师来讲，却是困惑和富有挑战性，把此类疾病当作一个专业来做的可能更少。北京协和医院妇产科内分泌组在葛秦生教授的带领下，在年轻一代医学专家和研究者的共同努力下，却是做得风生水起，达到了国际先进水平，并在国内处于领先

地位。本书也是对这些工作的总结和经验介绍，同时也加入了一些最新的研究发现。希望对相关领域的医师、研究者，甚至是患者或其家属，有所启发，了解疾病的发生、治疗与预后。

患有性发育异常的女性，常常表现为身高的异常，或偏矮，或过高；可表现为出生时不易辨男女，或青春期发育后有异常变化；或因不来月经或无乳房发育，无阴毛、腋毛生长而感觉与他人有异，但又不敢声张、不愿意就诊，以致有些患者出现了无法性生活、无法生育、出现盆腔肿瘤才就诊发现，甚至在奥运赛场上被对手举报怀疑才被发现异常。长期的文化歧视、自我封闭的心态和内心卑微，使得患有性发育异常的患者常常内心苦闷、抬不起头；父母羞愧内疚、以泪洗面，以为是自己害了孩子。其实性发育异常如同其他疾病一样，不过是大自然中人类的一种变异而已，不是什么古怪之病，也不全是来自父母遗传，所以患者和家属应客观了解疾病的发生原因与预后，积极、主动、尽早就诊，在妇产科医师、内分泌医师、整形

医师、心理医师和家庭的合作辅助治疗帮助下，患者是能够健康快乐生活的。我常常告诉患者和其家人，有染色体异常的胎儿能出生活下来的可能仅有 0.2%，而你活下来了，你就是上帝的宠儿！性激素异常的新生儿 80% 出生后就可能面临死亡的威胁，而你挺过来了，你就是奇迹！应当感谢生活赋予你的磨难、痛苦、欢乐与奋争，比别人多一份的感触与感恩。

让我们的医生了解和掌握性发育异常疾病发生的机制与规律，让我们的患者认识自己的性发育异常疾病与预后，让社会客观同情地看待这些性发育异常患者，包容她们、接受她们、帮助她们，这才是编写这本书的初衷。

田秦杰

2016 年 11 月

写于前往母校的飞机上

目 录

Contents

性别确定与性别分化发育的决定和影响因素 / 001

1. 新生儿出生后单靠观察外生殖器判定性别有时会出错 / 001
2. 正常的性分化发育有章可循、有序可查 / 002
3. 决定性别的最根本因素是性染色体 / 003
4. 睾丸确定与发育过程中的调节因子 / 005
5. 卵巢确定与发育过程中的调节因子 / 010
6. 睾丸和卵巢分化发育相关因子的相互作用 / 014
7. 睾丸分泌的副中肾管抑制因子和睾酮决定内生殖器官的分化 / 015
8. 外生殖器的发育与双氢睾酮关系更大 / 017
9. 性激素决定青春期后的第二性征 / 019

性发育异常疾病的概念与分类 / 021

10. 并不罕见的性发育异常 / 021
11. 摒弃男女假两性畸形的名称 / 022

12. 推荐按性染色体、性腺与性激素异常将性发育异常分为3类 / 022

性染色体异常导致的性发育异常 / 025

13. Turner 综合征是临床中最常见的性发育异常 / 025
14. Turner 综合征的病因与遗传规律 / 026
15. Turner 综合征的发病机制 / 028
16. Turner 综合征的典型临床表现 / 028
17. Turner 综合征的实验室检查 / 030
18. Turner 综合征的诊断与鉴别诊断 / 030
19. Turner 综合征容易合并的其他疾患 / 031
20. Turner 综合征的治疗目标 / 032
21. 应用生长激素治疗 Turner 综合征的身高过矮 / 032
22. 性激素治疗 Turner 综合征身高过矮 / 033
23. 促进 Turner 综合征患者的乳房与生殖器发育 / 034
24. Turner 综合征患者的生育问题 / 035
25. 需关注 Turner 综合征患者的骨健康 / 035
26. Turner 综合征的产前诊断 / 036
27. XO/XY 性腺发育不全与 Turner 综合征相像而不相同 / 037
28. XO/XY 性腺发育不全的临床特征 / 038

29. XO/XY 性腺发育不全因出现性腺肿瘤的风险大而需要手术切除性腺 / 039
30. 鉴别类似 Turner 综合征的 Noonan 综合征 / 040
31. Noonan 综合征的临床特征 / 040
32. Noonan 综合征的病因和发病机制 / 042
33. Noonan 综合征与 Turner 综合征的鉴别诊断 / 043
34. Noonan 综合征的治疗 / 044
35. 有女性化表现的克氏综合征 / 045
36. X 染色体过多导致的超雌 / 046

性腺发育异常导致的性发育异常 / 048

37. 性染色体正常而性腺不发育的性发育异常 / 048
38. 蒙蔽了医师慧眼的 XY 单纯性腺发育不全 / 049
39. XY 单纯性腺发育不全的实验室检查 / 050
40. XY 单纯性腺发育不全的鉴别诊断 / 051
41. XY 单纯性腺发育不全的治疗 / 052
42. 不需要手术治疗的 XX 单纯性腺发育不全 / 054
43. XX 单纯性腺发育不全的实验室检查 / 054
44. XX 单纯性腺发育不全的诊断与鉴别诊断 / 055
45. XX 单纯性腺发育不全的治疗 / 055
46. 不要随便诊断真两性畸形 / 056
47. 真两性畸形的临床表现 / 056

48. 真两性畸形的实验室检查与发病机制 / 057

49. 真两性畸形的鉴别诊断 / 058

50. 真两性畸形的治疗 / 058

51. 较为少见的睾丸退化 / 059

52. 睾丸退化的诊断与鉴别诊断 / 061

53. 睾丸退化的治疗 / 063

54. 更为少见的性反转 / 063

性激素异常导致的性发育异常 / 065

55. 性激素水平与功能异常的性发育异常 / 065

56. 先天性肾上腺皮质增生是最常见的导致女性男性化的原因 / 066

57. 先天性肾上腺皮质增生的发病机制 / 067

58. 21-羟化酶缺乏的流行病学 / 067

59. 21-羟化酶缺乏的临床特征 / 068

60. 21-羟化酶缺乏的诊断与鉴别诊断 / 072

61. 21-羟化酶缺乏的治疗 / 073

62. 21-羟化酶缺乏的预防与产前诊断 / 075

63. 11 β -羟化酶缺乏导致的先天性肾上腺皮质增生 / 076

64. 想生男孩孕早期服用外源性雄激素过多导致的性发育异常 / 077

- 65. 雄激素合成不足可导致“男孩儿”变“女孩儿” / 079
- 66. 17 α - 羟化酶缺乏导致先天性肾上腺皮质增生的发病
机制 / 079
- 67. 17 α - 羟化酶缺乏的临床特征 / 080
- 68. 17 α - 羟化酶缺乏的实验室检查 / 081
- 69. 17 α - 羟化酶缺乏的诊断与鉴别诊断 / 082
- 70. 17 α - 羟化酶缺乏的治疗 / 082
- 71. 不完全型 17 α - 羟化酶缺乏症 / 083
- 72. 5 α - 还原酶缺乏 / 084
- 73. 尴尬的雄激素不敏感综合征 / 085
- 74. 雄激素不敏感综合征的发病机制 / 086
- 75. 雄激素不敏感综合征的临床特征 / 088
- 76. 雄激素不敏感综合征的实验室检查 / 090
- 77. 雄激素不敏感综合征的诊断与鉴别诊断 / 091
- 78. 雄激素不敏感综合征的治疗 / 091
- 79. 雄激素不敏感综合征的预防与产前诊断 / 093
- 80. 外生殖器性别不清是鉴别诊断性发育异常的重要
线索 / 094

参考文献 / 099

出版者后记 / 103