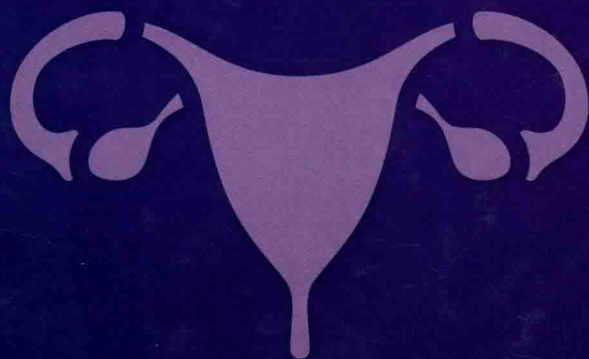


女性生殖系统 发育异常

主 编 王振海 黄向华 李晓冬



科学出版社

女性生殖系统发育异常

主 编 王振海 黄向华 李晓冬

副主编 张丽娟 杜彦芳 王 玮

刘学军 张 琳 张明乐

编 者 (按姓氏笔画排序)

王 玮 王振海 刘 洁

刘学军 闫 璐 李 雪

李晓冬 宋慧娟 张 琳

张丽娟 张明乐 黄向华

科 学 出 版 社

北 京

内 容 简 介

本书共分十一章。第一章至第二章讲述女性生殖器官的发生、女性生殖器官发育畸形的分类及意义；第三章至第九章分别介绍各类女性生殖器官发育异常的发病机制、临床表现、辅助检查、处理方法，并对典型病例加以分析讨论、答疑解惑；最后两章阐述影像学检查在疾病诊断中的意义，女性生殖系统发育异常患者的心理问题，书末附有彩图。

本书融入了编写团队多年的临床经验，密切联系临床，是一本不可多得的参考用书，适合于妇产科医师、研究人员阅读。

图书在版编目(CIP)数据

女性生殖系统发育异常 / 王振海, 黄向华, 李晓冬主编. —北京: 科学出版社, 2018.9

ISBN 978-7-03-058811-1

I. ①女… II. ①王… ②黄… ③李… III. ①女生殖器—发育异常—诊疗 IV. ①R711

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2018) 第 212696 号

责任编辑: 于 哲 / 责任校对: 张林红

责任印制: 赵 博 / 封面设计: 龙 岩

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

三河市春园印刷有限公司 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2018 年 9 月第 一 版 开本: 787×1092 1/16

2018 年 9 月第一次印刷 印张: 13

字数: 290 000

定价: 85.00 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换)

序

女性生殖系统发育异常的专著并不多，此书的出版值得庆幸道贺！

女性生殖器官的出生缺陷及发育异常，虽然不是常见病，但我国人口基数大，估算亦有数百万之众！又多发生于青少年，对其身心健康与成长，以至婚姻、家庭与社会都是严重问题，况且也涉及民族繁衍与人口质量。

我国是出生缺陷比较高发的大国，包括女性生殖系统发育异常，这是重要的民生问题，我们应努力解决其中的科学问题。近年，中国学者已经在女性生殖器官异常的发生、临床表现、诊断分型以及处理等方面取得了丰富的经验和斐然的成绩。

诚如对阴道斜隔综合症的命名和分型、阴道闭锁的分型与处理以及先天性无子宫、无阴道（MRKH综合征）的处理，均有独到的矫正、再造技术方法，又有新时代的生物补片与再生医疗等。还应指出的是，女性生殖系统发育及异常的机制微妙，临床分型繁复，我国生殖内分泌学的开拓者、北京协和医院葛秦生教授关于从染色体-性腺-器官的发育轴链，使我们从发生、分类及表象上更为清晰。

所幸，这些内容在本书中都得到较为详尽地论述。著者又融入了自己的经验，并把影像学检查、实验室研究整合于一炉。还有具体的病例加以剖析，注重临床思维，注重心理疏导，注重家庭社会理解支持及医患合作等，都是本书可圈可点之处。

关于生殖道畸形的著作的确凤毛麟角，我们能看到的有《女性生殖器官发育异常——微创手术及图谱》（朱兰、Felix Wang、郎景和著，人民卫生出版社，2010）、*Atlas of Surgical Correction of Female Genetal Malformation*（Lan Zhu、Felix Wang、Jinghe Lang，Springer 2015—仅有的一部英文专著）以及《阴道成形术》（罗光楠，人民军医出版社，2009）。现今，又有一枝奇葩开放于这个尚属偏小的花园，依然增色不少。我们当然希望有更多的鲜花齐放！

我还期望，应该有更大的合作，发挥病例多、病种多的优势，形成丰富的标本库，加强遗传学研究，逐渐制定、推广临床操作规范。普及新理论、新观念、新术式，并形成基础医学家、妇产科医生、整形科医生、影像科医生、心理科医生、生物材料专家携手共进的亚专业或边缘学科技术队伍，更好地发展这一亚学科，为青少年及妇女健康做出新贡献。

这本书可以是个助力！

是为序。

郎景和

2018年6月

前 言

妇产科医师的职责是保护女性生殖系统的健康，这关系到广大妇女的身心健康及子孙后代成长、家庭幸福与社会和谐。因此，妇产科医师的责任重大、任务艰巨。对于一般妇科疾病，如炎症、肿瘤等临床医师都比较熟悉，各类疾病在诊疗方面几乎都有专家共识或“诊疗指南”，临床医师的诊治都有所遵循。而女性生殖器官发育异常是妇科特殊类型的疾病，发病率虽然不高，但临床上可以遇到。值得注意的是，在出生时只观察外生殖器官，即有阴茎、阴囊冠之为男性，有阴唇、阴道冠之为女性，用这种方法决定性别大多数是准确的。但少数患者属性发育异常就不能单用外生殖器官鉴别性别。如因某种原因导致睾丸发育不全而外生殖器官呈女性被误认为女性性别；又如女性有睾丸，是由于肾上腺缺乏某种酶或其他因素而分泌过多雄激素，使胎儿期外生殖器官男性化而误认为男性性别。这类畸形的误判对患者及家属来说除器质性病变外，精神上也会遭受莫大的痛苦和创伤。因此，要想达到正确诊断、合理处理，就必须从理论上了解女性生殖器官发育异常的发生、发展过程及各种影响因素，研究精细矫治该类畸形的技术技巧，解决了这些问题，患者才能过上正常人的生活。

我们编写团队成员从事妇产科临床、教学、科研工作数十年，积累了丰富的经验，尤其是切实了解妇产科医师的真正需求。今天，《女性生殖系统发育异常》一书与大家见面了，希望大家喜欢。全书共十一章，每章为一个专题，又分为数节，采用图文并茂的描述方法对胚胎发生学、临床解剖学、女性外生殖器官、阴道、子宫颈、子宫体、卵巢和输卵管的发育异常进行了系统描述，对每种畸形的发病机制、临床表现、辅助检查、矫治技巧等进行了详细阐述。每章末尾，结合临床实践选择有代表性的几个病例进行解析并提出思考问题，以加深对本章的理解，有望解决临床医师在该领域诸多方面的困惑。

在繁忙的医疗、教学、科研的工作环境下，全体编委不辞辛苦、废寝忘食，以坚韧不拔的毅力完成了本书的撰写。由于水平所限，疏漏之处敬请同道及读者批评指正。

主 编

于河北医科大学第二医院

目 录

第一章 女性生殖器官的发生	1
第一节 胚胎形成	1
第二节 性腺的形成	3
第三节 生殖器官的分化	5
第四节 临床意义	6
第五节 女性外生殖器官的发生	7
第六节 泌尿系统的发生	7
第七节 影响生殖器官发育异常的主要因素	10
一、胚胎不同时期对受累因素的敏感性	10
二、遗传因素	11
三、环境因素	11
问题与思考	11
第二章 女性生殖器官发育畸形的分类及意义	13
一、AFS 分类	13
二、VCUAM 分类	16
三、Acién 胚胎发育学分类	16
四、ESHRE/ESGE 分类	16
问题与思考	19
第三章 外生殖器官发育异常	20
第一节 女性外生殖器官的临床解剖	20
第二节 阴蒂肥大	22
一、发病机制	22
二、临床表现	22
三、治疗	22
第三节 阴蒂发育不全	24
一、发病机制	24
二、临床表现	24
三、治疗	24
第四节 大小阴唇肥大	24
一、发病机制	25
二、临床表现	25
三、治疗	25
第五节 阴唇融合	25

一、发病机制	25
二、临床表现	26
三、治疗	26
第六节 尿道黏膜脱垂	27
一、发病机制	27
二、临床表现	27
三、治疗	27
第七节 外阴血管瘤	28
一、婴儿期血管瘤(草莓样血管瘤)	28
二、先天性静脉畸形(海绵状血管瘤)	29
三、老年血管瘤(樱桃状血管瘤)	30
第八节 尿道口处女膜病	30
一、发病机制	31
二、临床表现	31
三、治疗	31
第九节 特殊类型的外阴阴道畸形	31
一、发病机制	31
二、临床表现	32
三、治疗	32
第十节 尿直肠隔发育不全	33
一、发病机制与临床表现	33
二、治疗	33
第十一节 尿道阴道隔发育不全	34
一、发病机制与临床表现	34
二、治疗	34
第十二节 双外阴	34
一、发病机制与临床表现	34
二、治疗	34
第十三节 外阴阴道畸形与相关的泌尿系统、消化系统异常	34
一、相关泌尿系统异常	34
二、相关消化系统异常	35
病例与解析	35
问题与思考	37
第四章 内生殖器官发育畸形	40
第一节 阴道的临床解剖	40
第二节 处女膜闭锁	42
一、发病机制	42
二、临床表现	43
三、鉴别诊断	43

四、临床处理	43
第三节 处女膜坚韧	43
一、发病机制	43
二、临床表现	44
三、临床处理	44
第四节 阴道横膈	44
一、发病机制	44
二、临床表现	45
三、诊断	45
四、鉴别诊断	46
五、临床处理	46
第五节 阴道纵膈	47
一、发病机制	47
二、临床表现	47
三、临床处理	48
第六节 阴道斜膈综合征	48
一、发病机制	48
二、临床表现	48
三、诊断	49
四、鉴别诊断	50
五、临床处理	50
六、并发症	50
七、预后	50
第七节 中肾管残留	50
一、发病机制	50
二、临床表现	51
三、诊断	52
四、鉴别诊断	53
五、临床处理	53
第八节 阴道闭锁	53
一、发病机制	54
二、临床表现	54
三、诊断	54
四、鉴别诊断	55
五、临床处理	55
第九节 先天性无阴道	56
一、临床表现	56
二、临床分型	56
三、临床诊断	57

四、鉴别诊断	57
五、临床处理	57
病例与解析	60
第五章 性分化与发育异常	63
一、性染色体方面 (女性 XX, 男性 XY)	63
二、性腺方面	63
三、性激素功能	63
第一节 染色体检查在性分化与性发育异常的临床应用	63
一、染色体相关基础知识	63
二、染色体的研究方法	65
三、染色体的命名	66
四、染色体多态性	68
五、染色体畸变	69
六、维持卵巢功能的相关基因	72
七、染色体检查适应证	73
第二节 正常性分化过程	74
一、性染色体	74
二、性腺	74
三、性激素	74
四、内外生殖器官	74
第三节 性发育异常分类	75
第四节 性染色体异常	75
一、先天性卵巢发育不全 (Turner 综合征)	76
二、XO/XY 性腺发育不全	77
三、超雌 / 多 X 综合征	78
四、曲细精管发育不全 / Klinefelter 综合征	78
五、真两性畸形	79
六、XYY 综合征	80
第五节 性腺发育不全	83
一、XY 单纯性腺发育不全	83
二、XX 单纯性腺发育不全	83
三、睾丸退化	84
四、真两性畸形	85
第六节 性激素与功能异常	87
一、雄激素过多	87
二、雄激素缺乏	89
病例与解析	95
第六章 宫颈发育异常	99
第一节 宫颈的临床解剖	99

第二节 宫颈发育异常的分类	100
第三节 宫颈发育不全	101
一、发病机制	102
二、临床表现	102
三、临床处理	102
第四节 宫颈闭锁	102
一、发病机制	102
二、临床表现	102
三、临床处理	103
第五节 先天性宫颈管狭窄	104
第六节 宫颈角度异常	104
第七节 先天性宫颈延长症伴宫颈管狭窄	104
一、发病机制	104
二、临床表现	104
三、临床处理	105
第八节 双宫颈等其他宫颈发育异常	105
一、发病机制	105
二、临床表现	105
三、临床处理	105
病例与解析	105
问题与思考	106
第七章 子宫体发育异常	109
第一节 子宫体的临床解剖	109
一、子宫形态结构	109
二、子宫位置与毗邻	110
三、子宫的固定装置	110
四、子宫的血管、淋巴管和神经	111
第二节 单角子宫与残角子宫	113
一、病因与发病机制	113
二、临床表现	113
三、诊断	114
四、临床处理	116
第三节 双子宫	117
一、发病机制	117
二、临床表现	117
三、诊断	117
四、临床处理	118
第四节 双角子宫、弓形子宫	119
一、发病机制	119

二、临床表现	119
三、诊断与鉴别诊断	120
四、临床处理	121
第五节 纵隔子宫	122
一、发病机制	122
二、临床表现	122
三、诊断与鉴别诊断	123
四、临床处理	123
第六节 Robert 子宫	124
一、发病机制	124
二、临床表现	125
三、诊断与鉴别诊断	125
四、临床处理	125
第七节 T 型子宫	125
一、病因与发病机制	125
二、临床表现	125
三、诊断与鉴别诊断	126
四、临床处理	126
第八节 子宫未发育与发育不全	126
一、发病机制	126
二、临床表现	126
三、诊断与鉴别诊断	127
四、临床处理	127
第九节 子宫畸形合并不孕行辅助生殖技术助孕结局	127
一、等待自然受孕	127
二、实施 ART 技术	128
病例与解析	128
第八章 输卵管发育异常	132
第一节 输卵管的临床解剖	132
第二节 输卵管未发育	133
第三节 输卵管发育不全	133
第四节 副输卵管	133
第五节 重复输卵管	134
第六节 双腔输卵管	134
第七节 输卵管副口	134
第八节 输卵管中部节段状缺失	134
病例与解析	135
第九章 卵巢发育异常	136
第一节 卵巢的临床解剖	136

一、卵巢形态	136
二、卵巢位置与固定	137
三、卵巢的附属器官	137
四、卵巢的血管、淋巴和神经	138
第二节 卵巢发育不全	138
第三节 卵巢异位	138
第四节 副卵巢	138
问题与思考	139
第十章 影像学检查在女性生殖器官畸形中的诊断价值	140
第一节 影像学检查的原理	140
一、超声	140
二、子宫输卵管超声造影	140
三、子宫输卵管造影	140
四、直肠水囊置入法	141
五、磁共振成像	141
六、计算机断层扫描	141
七、生殖道合并泌尿道畸形的影像学检查	141
第二节 影像学检查在阴道发育异常诊断中的应用	141
一、处女膜闭锁	142
二、阴道闭锁或狭窄	142
三、阴道横膈	143
四、阴道纵膈	143
五、阴道斜膈	143
六、先天性无阴道	144
第三节 影像学检查在宫颈发育异常诊断中的应用	144
第四节 影像学检查在子宫发育异常诊断中的应用	145
一、先天性无子宫	145
二、始基子宫	145
三、幼稚子宫	146
四、残角子宫	146
五、双子宫	147
六、双角子宫	147
七、弓形子宫	149
八、纵膈子宫	150
九、Robert 子宫	152
十、与己烯雌酚有关的子宫发育不良	152
十一、输卵管发育异常	152
第五节 腹腔镜检查在生殖器官畸形中的应用	152
一、宫腔镜	152

二、腹腔镜	154
问题与思考	154
第十一章 女性生殖系统发育异常患者的心理问题.....	156
第一节 女性生殖系统发育异常患者的心理反应及生活质量	156
一、心理反应	156
二、生活质量	157
第二节 女性生殖系统发育异常患者的临床心理评估和生活质量评估	157
一、临床心理评估	157
二、生活质量评估	158
三、性生活质量评估	159
第三节 女性生殖系统发育异常患者的心理干预	159
一、一般性心理支持	159
二、家庭和社会支持	160
三、其他心理治疗	160
问题与思考	161
附录.....	162
附表 1 汉密尔顿焦虑量表 (HAMA) (14 项版)	162
附表 2 汉密尔顿抑郁量表 (HAMD) (24 项版)	164
附表 3 诺丁汉健康量表 (NHP)	170
附表 4 生活质量综合评定问卷 GQOLI-74 (成人用)	173
附表 5 女性性功能指标量表 (FSFI)	182
后记.....	185
彩图.....	187

女性生殖器官的发生

众所周知，受精卵的性染色体决定性腺的分化，而性腺又决定生殖器官（包括卵巢、输卵管、子宫、阴道和外生殖器官）的发生和发育。这是一个非常复杂的生理过程，对指导临床实践有重要的理论意义。

第一节 胚胎形成

1. 受精 精子和卵子结合的过程称为受精（图1-1）。成熟的卵子由卵巢排出后经输卵管伞端运行到壶腹部。精子在通过子宫及输卵管活动中获取受精能力，并与卵子相遇，包围卵子。精子头部分泌出透明质酸酶，溶解卵子的放射冠及透明带，随即有一个精子钻入卵子内，融合成为受精卵（即孕卵）。

2. 卵裂与囊胚的形成（图1-2）由于输卵管黏膜纤毛及管壁肌肉的活动，一方面使孕卵向子宫方向移动；另一方面自身进行卵裂，变为一个实心的细胞团，称为桑葚胚（morula），经4~5d到达宫腔。桑葚胚细胞持续分裂，尤以靠外周细胞分裂较快形成囊壁，称为滋养胚层；而内部细胞分裂较慢则形成内细胞团块。在这两细胞团块间有一腔隙，称为胚外体腔，此时期的胚称为囊胚期（blastula），在受精后8~9d形成。

囊胚内细胞团块的细胞迅速增殖，靠近滋养胚层的细胞组成外胚层，靠近中央的

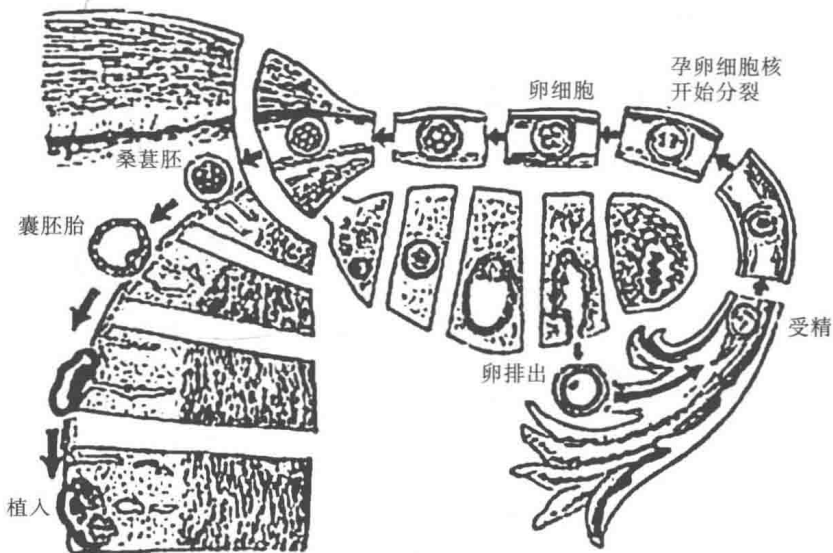


图1-1 受精与植入

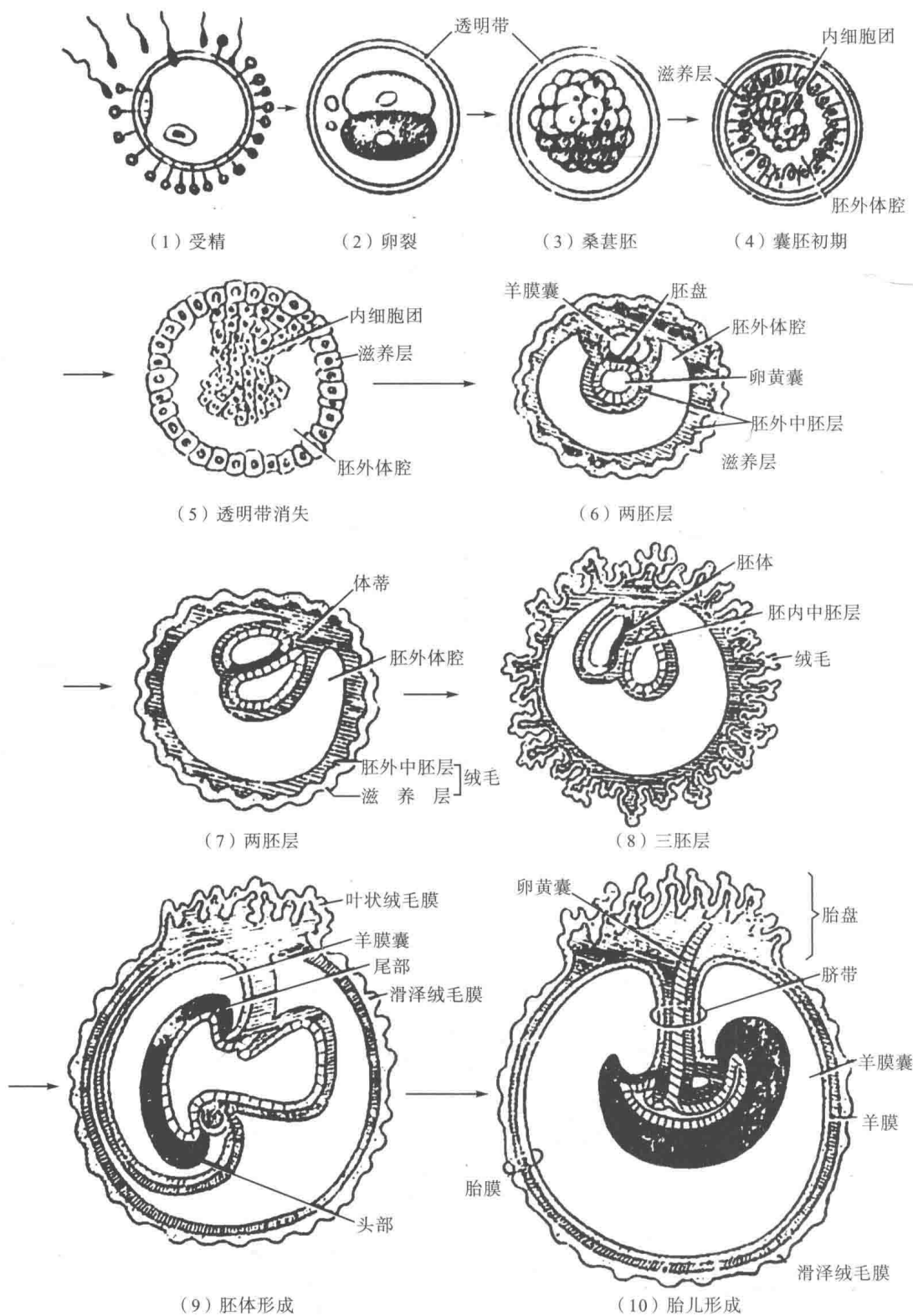


图1-2 卵裂与囊胚的形成

细胞组成内胚层，两个胚层的细胞分裂都很快，并形成两个空腔；外胚层的空腔称为羊膜腔，内胚层的空腔称为卵黄囊。羊膜腔的底与卵黄囊的顶直接贴近，形成圆形胚板，它是构成人体的始基。与此同时，滋养层分化为细胞滋养层（内层细胞排列整齐），外层细胞无明显界线，称为合体滋养层。滋养层扩张、增大，即形成绒毛的始基，滋养层形成的囊壁即为绒毛膜。

3. 着床 受精后7~8d，囊胚的滋养层细胞产生蛋白分解酶，破坏局部子宫内膜，致使孕卵经子宫内膜缺口进入，随即缺口迅速恢复，这一过程称孕卵着床或植入。

4. 胚层形成 受精后约3周，胚板的外胚层分出中胚层，而且胚板变厚、隆起。胚板前端快速发育，使羊膜腔顶端与滋养层分离，而仅有一部分中胚层细胞在胚板尾部与滋养层相连，此即为体蒂，系形成脐带的主要部分。从卵黄囊后部分出一条细长的管状组织深入体蒂中即为尿囊。卵黄囊壁上与尿囊周围形成的血管与原始绒毛膜血管相连，即形成原始胎盘（图1-3）及脐血管，此时的胚称为三胚层期。此后，再从这三个胚层发育成胎儿的各个器官，即外胚层发育形成皮肤、神经系统、五官；中胚层发育形成生殖器官、肾及输尿管、循环系统、骨骼、肌肉及结缔组织；内胚层发育形成消化系统、呼吸系统、膀胱、阴道和前庭及有关腺体。此后，卵黄囊缩小成一条长管，即卵黄蒂。羊膜腔继续增大至绒毛膜内面，此时胚胎则悬挂入羊膜腔内，脐带的外面也由羊膜包绕。

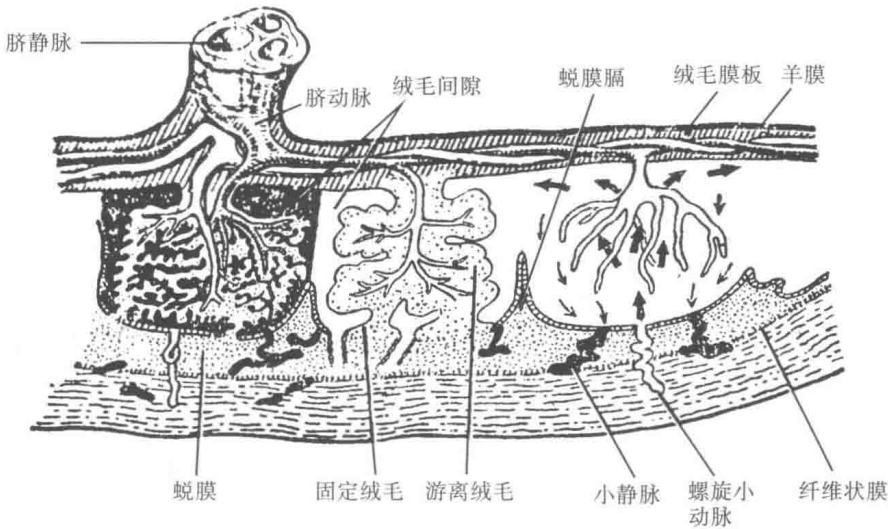


图1-3 胎盘

第二节 性腺的形成

女性生殖器的分化并不依赖于卵巢的发育，由于没有米勒管抑制因子（Müllerian inhibiting substance, MIS）的作用，中肾管退化，双侧的米勒管形成女性的内生殖器官。于第9周时，双侧米勒管头段形成输卵管，中、下段形成子宫、阴道始基，其下端突入尿生殖窦背侧，形成隆起称为窦结节。约在12周窦结节形成后，双侧米勒管中、尾段

融合，其融合初期保持的中隔消失，子宫、阴道始基变为单腔，继后子宫结构的发育贯穿于整个孕期。

关于阴道的发生尚无定论。多数学者认为，阴道上1/3~4/5上皮由子宫、阴道始基形成，而下1/5~2/3上皮由窦阴道球分化而成。第9周时，窦结节处的尿生殖窦上皮细胞与米勒管尾段上皮细胞同时形成阴道板。于第11周阴道板腔化，至20周时空形成阴道。

原始性腺形成过程（图1-4）：胚胎第4周，原始生殖细胞出现于胚胎尾部卵黄囊壁，继之转移到以后形成的胃肠道下端肠系膜的中胚层内，最后迁移到尿生殖嵴的内

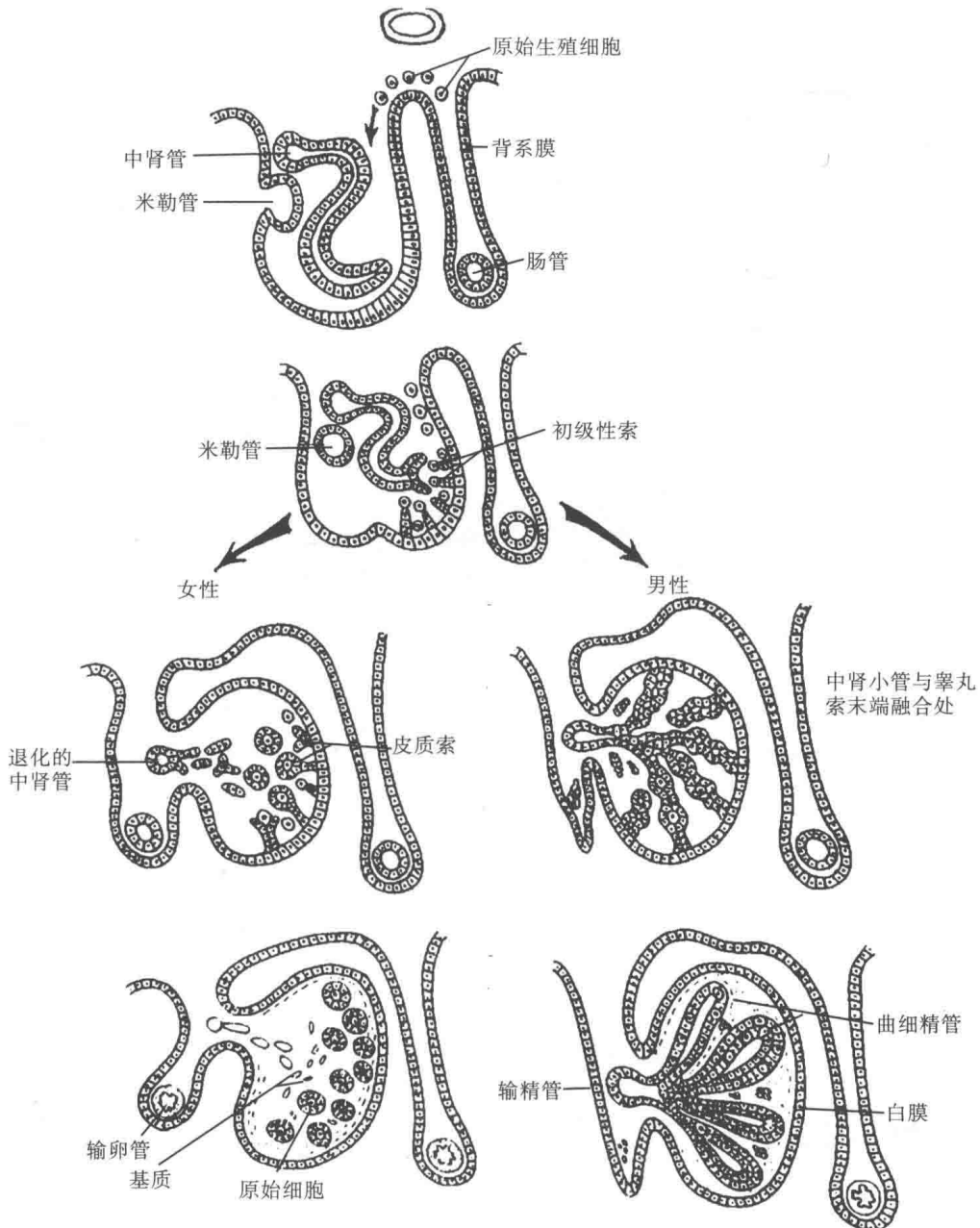


图1-4 性腺的发育与分化