

妇产科综合征 诊断治疗学

FUCHANKE
ZONGHEZHENG
ZHENDUAN
ZHILIAOXUE

主 编 刘赛欧



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

妇产科综合征诊断治疗学

FUCHANKE ZONGHEZHENG ZHENDUAN ZHILIAOXUE

刘赛欧 主编



人民军医出版社
People's Military Medical Press

北 京

图书在版编目(CIP)数据

妇产科综合征诊断治疗学/刘赛欧主编. —北京:人民军医出版社,2005.1
ISBN 7-80194-301-5

I. 妇… II. 刘… III. 妇产科病-综合征-诊断 IV. R71

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2004)第 033583 号

策划编辑:郭伟疆 于 哲 加工编辑:郭 颖 责任审读:李 晨
版式设计:赫英华 封面设计:吴朝洪 责任监印:陈琪福
出 版 人:齐学进

出版发行:人民军医出版社 经销:新华书店
通信地址:北京市复兴路 22 号甲 3 号 邮编:100842
电话:(010)66882586(发行部)、51927290(总编室)
传真:(010)68222916(发行部)、66882583(办公室)
网址:www.pmmp.com.cn

印刷:三河市春园印刷有限公司 装订:春园装订厂
开本:787mm×1092mm 1/16
印张:27 字数:665 千字
版次:2005 年 1 月第 1 版 印次:2005 年 1 月第 1 次印刷
印数:0001~4000
定价:59.00 元

版权所有 侵权必究
购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换
电话:(010)66882585、51927252

编委会名单

主 编 刘赛欧

副主编 李 力

主 审 赵 轩 黄麟光

编 者 (以姓氏笔画为序)

万照宇	龙从杰	叶贤伟	吕凤肖	任渝江
刘忠义	刘赛欧	孙 玲	孙 袁	孙兰英
杨永胜	李 力	李 英	李修锋	李祖国
李新顺	吴 蓓	吴晓翠	张金华	张艳平
陈 新	罗 敏	黄 林	黄晓欣	崔韶峰
董学新	韩 烨	谢 东	蒙 丽	赖 婷
简 军	颜耀华			

内 容 简 介

本书作者综合参考了目前国内外有关文献,系统而全面地介绍了妇产科及与妇产科领域相关的各种综合征。本书共分8章,包括妇科疾病综合征、计划生育学综合征、产科综合征、新生儿综合征与妇产科专业相关的各种综合征、伴有妇产科症状和体征的其他系统综合征、染色体异常综合征、影像学在妇产科综合征领域的应用等内容,同时附有妇产科常用实验检查正常参考值和中英文病名索引。本书按照异名、概况、病因、病理、临床表现、诊断、治疗、预后等方面尽可能全面介绍每一个综合征,以备临床工作和教学查用。

本书是一本具有实用性、指导性、可读性的工具书,适合临床医师,尤其是妇产科医师和医学院校师生使用。

责任编辑 郭伟疆 于 哲 郭 颖

序

在医学发展的历史长河中,不少学者、专家将有内在联系的各种临床表现、病理特征或疾病,称之为综合征。然而综合征命名、诊断及治疗往往变化莫测,令许多医疗工作者感到困惑和不解。随着时间的飞逝,医学科学迅猛发展,又出现许多新的综合征,妇产科学方面的综合征也在不断增多。在国内,妇产科综合征的专著寥寥无几,广大的医疗工作者,特别是从事妇产科学的教学及临床的医务工作者迫切需要一本全面系统介绍有关妇产科学方面的综合征的书籍。

《妇产科综合征诊断治疗学》是刘赛欧大夫和李力大夫组织多位专家和学者精心编写的一部关于妇产科学综合征的书籍,全书收集了与妇产科相关的各类综合征,内容丰富、新颖,涉及面十分广泛,编写精心细致,既有理论又有实践,可为妇产科临床各年资医师、进修医师、实习医师及研究生提供医疗实践指导。本书主要编者均为从事临床、教学及科研工作 20 年以上的医学专家及博士,对相关学科有较深的造诣。因此,本书是一本不可多得的工具书。

《妇产科综合征诊断治疗学》是编者们勤劳的汗水和心血的结晶,具有较高的实用性和参考性。相信此书将会对妇产科教学和临床工作起到一定的推动作用,并受到广大读者的欢迎。为鼓励创新,故乐于为序。

李放宏

2004 年 9 月于重庆

前 言

近年来,随着医学发展的突飞猛进,医学综合征已逐渐成为临床医学的一个重要学科,尤其是现代科学技术水平的高速发展,新的方法和材料的应用,对医学综合征有了进一步的认识,新的综合征不断出现,同时原有的综合征也需要不断地补充和更新内容。

由于妇产科综合征的历史久远,大部分散在记录于各种医学书刊中,加之综合征名称繁多,既有中文名称,又有外文名称;既有以命名人命名的综合征,又有以发现地命名的综合征;既有以形象命名的综合征,又有以译音命名的综合征,而且新旧名称不一。因此在妇产科临床、教学和科研工作中,常常无所适从,望文兴叹,可供查询的资料极少。我们编写本书的初衷,就是希望对从事妇产科专业的同行们有所帮助,也希望为医科院校的学生们提供一本有用的参考书。书末附有妇产科常用实验室检查正常参考值、英文目录索引、中文目录索引,可供查阅。

一部分有内在联系的临床表现、病理特征或疾病,虽未冠以“综合征”的名称,但实际上是以一组症候群为表现,我们也将这部分列入本书。本书由第三军医大学、贵阳医学院、贵阳妇幼保健院和解放军 44 医院等多名专家共同编写。著名妇产科专家、遵义医学院赵轩教授以及解放军 44 医院黄麟光教授在百忙之中对本书进行了审阅,在此深表感谢。

虽然竭尽全力,希望编写好这本书,但由于我们才疏学浅,经验有限,且众人合编,行文风格和侧重点不一,书中难免出现错误和缺点,敬请各位同仁不吝赐教。

作 者

2004 年 9 月

目 录

第一章 妇科疾病综合征	(1)
第一节 普通妇科疾病综合征.....	(1)
第二节 妇科内分泌疾病综合征	(33)
第二章 计划生育学综合征	(77)
第三章 产科综合征	(84)
第一节 妊娠期综合征	(84)
第二节 分娩期综合征.....	(112)
第三节 产褥期综合征.....	(124)
第四章 新生儿综合征	(129)
第一节 新生儿特有的综合征.....	(129)
第二节 普通新生儿综合征.....	(153)
第三节 新生儿生理性改变及产伤综合征.....	(181)
第五章 与妇产科专业相关的各种综合征	(187)
第六章 伴有妇产科症状和体征的其他系统综合征	(215)
第一节 循环系统综合征.....	(215)
第二节 呼吸系统综合征.....	(221)
第三节 消化系统综合征.....	(226)
第四节 血液系统综合征.....	(231)
第五节 泌尿系统综合征.....	(245)
第六节 运动系统综合征.....	(253)
第七节 神经精神系统综合征.....	(272)
第八节 五官科综合征.....	(282)
第九节 皮肤科综合征.....	(296)
第七章 染色体异常综合征	(321)
第一节 常染色体数目异常综合征.....	(321)
第二节 常染色体结构异常综合征.....	(326)
第三节 性染色体异常所致综合征.....	(351)
第四节 其他与染色体异常有关的综合征.....	(359)
第八章 影像学在妇产科综合征领域的应用	(365)
第一节 超声影像学在妇产科综合征诊断上的应用.....	(365)
第二节 X线平片、CT 及 MRI 在妇产科综合征中的应用	(376)

附录 A 妇产科常用实验室检查正常参考值	(382)
英文索引	(392)
中文索引	(399)

第一章 妇科疾病综合征

第一节 普通妇科疾病综合征

一、苗勒管综合征

(Müllerian duct syndrome)

【异名】 持久的苗勒管综合征(continuous Müllerian duct syndrome)。

【概况】 1939 年 Nilson 首先报道了一例外观为男性,具有隐睾和腹股沟疝,伴有子宫和输卵管的病例,并命名为 Müllerian duct syndrome,以后陆续有人报道类似病症,迄今为止已有 80 余例。

【病因】 病因不明确。可能因在胚胎发育过程中,睾丸支持细胞(Sertoli cell)分泌一种分子量约为(15 000)的多肽,即中肾旁管(Müller 管)抑制因子,可抑制苗勒管发育,不能形成输卵管和子宫。当睾丸支持细胞分泌 Müller 管抑制因子不足时,睾丸间质细胞(Leydig cell,雷狄细胞)仍产生足量雄激素,在中肾管(Wolffian duct,午非管)发育同时,苗勒管也会不同程度发育。但一侧睾丸分泌的苗勒管抑制因子只能抑制半侧的苗勒管发育,而不能抑制对侧苗勒管的发育。本病系常染色体隐性遗传或 X 连锁隐性遗传。

【临床表现】 临床上可见一侧或双侧隐睾或伴有腹股沟疝,疝内常为睾丸或幼稚型的子宫,部分病例腹腔内可发现有子宫和输卵管,但无月经。由于雄激素产生正常,因而

大部分病例有正常的 Wolffian 管系统,可产生精子并有生育能力。

【诊断】 如遇有隐睾伴腹股沟疝,同时腹腔内有无功能性的子宫和输卵管应高度考虑本病。其表型和基因型为男性,核型为 46,XY。

【治疗】 关键是切除隐睾,以防恶变。切除腹股沟疝内发育不良的睾丸和子宫;如有可能应尽量切除腹腔内无功能的子宫和输卵管。

【预后】 大部分患者有正常的性生活和生育功能。

二、苗勒管发育不全综合征 (Müllerian agenesis syndrome)

【异名】 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser 综合征。

【概况】 Mayer 于 1829 年最早报道, Rokitansky 和 Küster 以及 Hauser 等人在此基础上对本病进行了深入的研究。

【病因】 不清楚。可能与胎儿期苗勒管停止发育或发育不同步有关。

【临床表现】 青春期以后表现为原发性闭经和生殖道畸形。常见的生殖道畸形有先天性无阴道、双角子宫、单角子宫、始基子宫、残角子宫、双子宫等,罕见先天性无子宫。由于患者卵巢发育及功能正常,因此,第二性征

发育良好。部分患者也可有正常子宫,或双子宫、双角子宫、单角子宫等,则可有月经。临床表现为月经异常、经血潴留、性交困难、不孕、流产、早产或异位妊娠。约60%的患者合并有其他部位的畸形,其中泌尿道畸形占34%,骨骼畸形占12%,7%有腹股沟疝,4%并发先天性心脏病。

【诊断】如青春期后出现原发性闭经和生殖道畸形,第二性征发育良好,应考虑该综合征的可能。其表型和基因型为女性,核型为46,XX。

【治疗】轻微的生殖道畸形并不影响性生活和生育,如不孕可根据畸形具体情况做子宫整形手术,子宫发育不良者可使用药物促进子宫发育。对于严重的生殖道畸形,尤其是先天性无阴道者,治疗的目的主要是恢复性能力,可以做阴道成形手术。

【预后】阴道成形手术后大部分患者可有月经及性生活,轻微的子宫畸形者经整形手术后可以生育。

三、己烯雌酚治疗后对第二代产生的综合征(after stilbestrol treatment the coming generation syndrome)

【概况】指在妊娠期使用过己烯雌酚的患者所生育的女孩,在青春期和青春后期发生一些继发性疾病的一种综合征。

【病因】由于妊娠期间(尤其是在妊娠早期)应用己烯雌酚所致。有人提出这是雌激素的潜在致畸作用。1974~1976年Herbst对妊娠时曾用己烯雌酚的229例和未用药的136例的妇女做子宫镜检,结果40%左右的用药者,阴道和宫颈有各种纤维状的横嵴,而未用药者则无此改变。67%的用药者和4%的未用药者,有非恶性的阴道上皮改变。机制尚不清楚。

【临床表现】

1. 阴道黏膜罩 患者的阴道上部黏膜形成皱襞,罩在宫颈上。活体组织检查示表

面为一层鳞状上皮,细胞内有微小的空泡形成,上皮间水肿,间质下增厚和血管增生。

2. 子宫颈部呈颗粒状、质硬和不规则 活组织检查可见乳突状腺样上皮遮盖和增生,间质内有稠密的纤维组织,血管分布增加,伴有轻度的慢性炎症改变。

3. 宫颈鸡冠样增生 病变可发生于宫颈前唇、从宫颈上面的11点至1点的范围展开。病灶如产生于宫颈非鳞状上皮部分,可见由腺样上皮覆盖;病灶来自宫颈鳞状上皮部分的患者,则由鳞状上皮覆盖;双层鳞状上皮覆盖者,为糜烂乳突样子宫颈内膜炎。

4. 宫颈内膜肿瘤样增生 初次检查时,可误认为是有蒂的黏膜下肌瘤,但手术时可以证实,此肿瘤在宫颈管内。活组织检查:可见有乳突状腺样上皮覆盖,结构下层是稠密的纤维组织和慢性炎症以及扩张的毛细血管。

5. 其他 本综合征还可发生颗粒状阴道、阴道腺疾病,甚至可发生阴道腺癌。

【诊断】患者在青春期或青春后期,出现上述临床症状和体征及病理活检的一系列病变。结合患者母亲在怀本综合征患者期间服用己烯雌酚的历史即可确诊。

【治疗】对母亲在孕期有服用己烯雌酚史的第二代,应加强临床追踪观察,尤其在青春期应做检查。发现本征迹象,即做活组织检查,排除癌瘤。如发现癌瘤,宜及早确诊,采用系统、彻底的治疗。

【预后】较好。

四、睾丸女性化综合征 (testicular feminization syndrome)

【异名】雄激素不敏感综合征;雄激素抵抗综合征;Morris syndrome。

【概况】为男性假两性畸形综合征中的一种,分为两型:即完全性雄激素不敏感综合征和不完全性雄激素不敏感综合征。

【病因】由于靶器官雄激素受体基因变

异导致激素不能与受体结合,雄激素作用发生障碍,而不能发挥相应的生物效应,影响男性化发展。另一方面,患者体内雌激素受体正常,睾酮能经芳香化酶作用转变为雌激素,促使第二性征女性化。详见“完全性雄激素不敏感综合征”和“不完全性雄激素不敏感综合征”。

五、完全性雄激素不敏感综合征 (complete androgen insensitivity syndrome, CAIS)

【异名】 完全性睾丸女性化;完全性雄激素抵抗综合征;Goldberg-Morris 综合征。

【概况】 睾丸女性化综合征,属于 X 连锁隐性遗传性代谢性疾病,性染色体为 XY,性腺为睾丸,社会性别往往为女性,因此常就诊于妇产科。发生率约为 1:40 800~1:200 000。

【病因】 由 X 染色体所决定的雄激素受体(AR)基因变异是本病的主要原因。这种变异包括:①全部或部分基因缺失,无义突变;核苷酸缺失或(和)插入突变;影响剪接的内含子突变;单一编码子缺失而导致氨基酸被置换的点突变。②少数 AR 阳性患者的 AR 受体为热不稳定。③部分患者会阴皮肤纤维母细胞中有 AR 的存在,并与睾酮(T)有结合能力,但 AR-配体复合物解离速度明显增加,导致 AR 缺乏或功能异常。由于靶细胞上的雄激素受体变异,使性激素不能与受体结合,激素作用发生障碍而不能发挥生物效应。因此,即使血中有足够的雄激素也不能与靶细胞结合,从而影响患者向男性化发展。另一方面,患者体内雌激素受体正常,睾酮能经芳香化酶作用转变为雌激素,促使第二性征女性化。

【病理】 有发育正常的睾丸和发育良好的附睾。光镜下曲细精管发育良好,偶见精母细胞,无精子细胞和支持细胞,基底膜无增厚和玻璃样变,间质细胞少,分散或小片分

布。

【临床表现】 患者呈女性体态,皮肤细腻,往往以原发性闭经和不孕就诊。青春期呈现女性第二性征,乳房发育但乳腺组织较少,脂肪组织相对丰富,乳头稍小或正常,乳晕稍淡,乳房欠丰满,无腋毛。外阴发育良好,与正常女性几无区别,无阴毛,故称“无毛女”。阴道发育良好,深度及宽度正常,但阴道顶端为盲端,无宫颈,有正常的阴蒂,阴道口及尿道口开口正常,无后融合出现,盆腔空虚,无子宫和附件等女性内生殖器形成,部分患者可以有女性身份的性生活,但无生育能力。睾丸大小正常,常位于腹股沟或大阴唇内,也可位于腹腔内;或一侧位于腹股沟或大阴唇内,一侧位于腹腔内。

【诊断】 染色体核型为 46,XY,口腔黏膜检查染色质阴性,荧光小体阳性。血睾酮水平正常,或高于男性,雌激素水平相当于卵泡期。盆腔检查空虚,无子宫及卵巢。有条件时可对 AR 基因和有关睾酮合成酶基因的分子生物学分析如 AR 受体活性、5 α -还原酶活性进行测定。HCG 刺激试验、睾酮治疗试验等,对鉴别诊断有一定的价值。

【治疗】 对外源性雄激素不敏感,对雌激素有反应。因此,不管是早期发现还是社会性别是女性,矫正性别应为女性,切除睾丸和附睾,雌激素替代疗法以维持一定的女性表现和功能。应强调早期切除隐睾以防恶变。

【预后】 无生育能力,大部分患者可有正常的性生活。

六、不完全性雄激素不敏感综合征 (part androgen insensitivity syndrome, PAIS)

【异名】 不完全性睾丸女性化;部分雄激素不敏感综合征;Reifenstein syndrome。

【概况】 睾丸女性化综合征中的一种,有家族发病倾向,1/3 患者无家族史,性染色

体为 XY,性腺为睾丸,社会性别往往为女性。

【病因】 与睾丸女性化综合征一致,但睾酮靶组织对雄激素仍然有一定的反应,因此外阴呈不同程度的男性化表现。

【病理】 光镜下见曲细精管萎缩,退变严重,管腔闭锁,部分患者支持细胞和生殖细胞消失,部分患者也可有少量的生殖细胞。基底膜增厚,呈玻璃样变,间质细胞大片增生。

【临床表现】 临床表现存在不均一性,外生殖器男性化的程度不同,从类似于女性外阴到接近男性外阴不等,常见是出生时有轻度尿道下裂,尿道开口于阴茎根部。小阴茎或近似于阴蒂,无子宫和卵巢。睾丸组织位于阴唇内,无精子或少量精子。皮肤粗糙,身材较一般女性高,青春期第二性征女性化,呈现男子女性化乳房,有少许阴毛,阴道短浅,呈泌尿生殖窦,盆腔空虚,无子宫和卵巢。大部分患者社会性别为男性,可有正常性生活;小部分患者社会性别为女性,不能进行正常性生活。

【诊断】 与睾丸女性化综合征一致,在青春期前的诊断较为困难,因为外生殖器畸形并不引人注目,特别是外生殖器酷似男性或女性的患者,常作与外阴接近的社会性别来抚养,待青春期女性无月经,男性乳腺发育或第二性征发育不全才被诊断。

【治疗】 应根据外生殖器畸形严重程度来决定治疗方案。外生殖器接近女性者,治疗同完全性睾丸女性化。外生殖器接近男性者,如只是阴茎小,有尿道下裂和阴囊发育欠佳应作为男性抚养,用大剂量雄激素治疗,促进阴茎生长和维持正常的性功能。需要注意的是如果在青春期前开始治疗,应从小剂量开始,逐渐增大,以免引起骨骺过早融合而影响身高。尿道下裂者应等阴茎发育到一定程度后才做修补术。单纯的乳腺发育者可做乳房切除术。

【预后】 无生育能力,经治疗后大部分患者可过正常性生活。

七、真两性畸形 (true hermaphroditism)

【概况】 本病特点是患者既有睾丸又有卵巢。约 20% 患者一侧是卵巢,另一侧是睾丸;30% 为双侧卵巢睾丸混合性腺;50% 一侧为单一性腺,另一侧为卵巢睾丸混合性腺。目前报道约 400 余例。对核型进行分析发现,60% 的核型是 46,XX;12% 的核型是 46,XY;13% 的核型是 46,XX/47,XY;其余为各种含正常或异常的 Y 染色体嵌合体核型。因此,75% 以上的真两性畸形患者的性染色质阳性,而核型分析并不能为真两性畸形的诊断提供依据。

【病因】 原因不完全清楚,但可能与同源染色体嵌合体和异源交叉嵌合体,Y→X 或→常染色体移位或参与性决定的 X 基因或常染色体基因突变有关。另外,Y-序列阴性的 46,XX 男性和 46,XX 真两性畸形可同时出现在一个家系中。

【病理】 同一患者性腺中可同时有睾丸组织和卵巢组织。

【临床表现】 约 3/4 以男孩抚养,但多数有尿道下裂。一半以上患者有阴唇阴囊不完全融合,仅 10% 有正常男性外生殖器。表现性别为女性者约 2/3 有大的阴蒂,多数有泌尿生殖窦。内生殖管道类别与邻近性腺一致。附睾邻近睾丸,但 2/3 患者无完整输精管。近卵巢的生殖道 2/3 为输卵管,1/3 为输精管。卵巢中睾丸成分越多,发生输精管的可能性越大。卵巢通常在正常位置,睾丸与卵巢可位于睾丸下降过程的任何位置,并常并发斜疝。大多数病例有发育不良的子宫。青春期有 70% 患者有乳腺明显增大,50% 有月经来潮。表现为男性者有周期性血尿。25%~50% 有排卵,但仅 1.2% 有精子生成。

【诊断】 诊断较为困难,一般采用排除法进行诊断,首先排除假两性畸形。因两侧性腺不同,故需要进行两侧性腺探查与活检。

【治疗】 根据社会抚养性别及外生殖器情况来决定治疗方案,切除不需要的性腺、外生殖器进行重建及矫形,进行激素替代疗法。

【预后】 大部分患者有正常的性生活,有报道个别男性患者可生育。

八、肾上腺性征综合征 (adrenogenital syndrome)

【异名】 先天性肾上腺皮质增生;女性假两性畸形。

【概况】 女性假两性畸形性染色体为XX,性染色质为阳性,性腺为卵巢组织,以不同程度的男性化为主要临床表现,主要由21-羟化酶缺陷和17- α 羟化酶缺陷引起,其中21-羟化酶缺陷约占90%。

【病因】

1. 21-羟化酶缺陷 使孕酮向醛固酮和17-羟孕酮向皮质醇的转化过程受阻,结果一方面使醛固酮和皮质醇生成受阻,另一方面通过反馈性调节机制,使垂体前叶分泌促肾上腺皮质激素增加,刺激肾上腺皮质增生,引起皮质醇前身物质堆积,通过17-羟孕烯酮将这些堆积物转化为脱氢表雄酮、雄烯二酮和睾酮,使雄激素产生过多。

2. 17- α 羟化酶缺陷 使孕酮不能转化为17-羟孕酮,使皮质醇产生明显不足,而孕酮、皮质酮和11-去氢皮质醇产生过多,引起水钠潴留和血压升高。另外,孕烯醇酮不能转化为17-羟孕烯醇酮致使雄激素和雌激素产生均受阻。

【临床表现】

1. 21-羟化酶缺陷 可表现为单纯男性化型和男性化伴失盐型两类。前者由于胎儿期受雄激素的影响,出生时表现为阴蒂增大,两侧阴唇融合,尿道和阴道均开口于尿生殖窦。幼儿期即可出现阴毛,4~7岁阴腋毛和

体毛增多,阴毛呈男性分布,整个腹部均有比较浓密的体毛。青春期后女性第二性征不发育,出现多毛、皮肤粗糙、骨骼肌发达、喉结和胡须,声音低沉,乳房不发育,子宫小,往往无月经。幼儿期由于大量的雄激素使蛋白合成及骨基质形成增加,骨成熟加快,因此生长速度较快,身高往往高于同龄女童,但由于骨骺过早愈合青春期后身高反而矮于常人。皮质醇缺乏使应激能力下降,抵抗力降低。ACTH反馈性产生过多,促进黑色素细胞分泌,造成皮肤和黏膜色素沉着,皮肤色素的深浅反映21-羟化酶缺陷的严重程度。后者的上述临床表现除较前者更加显著外,主要因为失钠并伴高钾而引起一系列的临床表现,这种表现常见于婴儿期,儿童期少见。一般在出生后2个月发病,常见症状是拒食、不安、呕吐、腹泻、嗜睡甚至休克,由于电解质紊乱可致酸中毒,患儿有嗜盐喜好。此型患者生长速度相对较慢,骨骺愈合相对较晚,因此身高相对较高。

2. 17- α 羟化酶缺陷 与21-羟化酶缺陷一样,男性化表现较明显,但女婴出生时外阴正常,以后逐渐男性化。由于雌激素缺乏,内外生殖器发育不良,闭经、不孕,无阴毛。常有水钠潴留致高血压,伴低钾性碱中毒。

【诊断】 根据临床表现和染色体核型检查为46,XX,雌激素水平低,雄激素水平较高,血LH水平较高基本可确诊。但还需要进一步检查以便分型,单纯男性化型24h尿17-酮类固醇、尿三醇排出量明显升高,垂体功能亢进,FSH增高,皮质醇浓度下降。男性化伴失盐型尿17-酮类固醇增高,孕三醇增高,但17-羟类固醇排出量降低。17- α 羟化酶缺陷孕酮及孕烯醇酮的代谢产物孕二酮增加,17-酮类固醇、17-羟类固醇均明显减少,垂体功能亢进,FSH增高。

【治疗】 糖皮质激素替代治疗可取得较为满意的效果,17-酮下降至正常水平,往往可使患者向正常女性发育,乳房发育,甚至可

有月经来潮及生育能力。常用的药物是泼尼松,部分不排卵病例可用氯米芬以诱发排卵,促使受孕。外生殖器畸形者进行整形手术后,可恢复性能力。

【预后】 经过治疗部分患者可有月经来潮及生育能力,并可有正常的性生活。

九、卵巢-足-脊柱综合征 (Maranon syndrome)

【概况】 1930年 Maranon 首先提出并命名。本征是指卵巢功能不全同时合并扁平足、脊柱先天畸形。

【病因】 未明。

【临床表现】 多见于女性。患者出生后即可见先天性扁平足、脊柱先天畸形(脊柱侧弯、其他脊柱病),以及并发卵巢功能不全。

【诊断】 根据临床表现可诊断。

【治疗】 手术治疗脊柱畸形。对于卵巢功能不良,可在青春期后使用雌激素治疗,采用性激素替代疗法。

【预后】 预后好。

十、子宫阴道积水综合征 (hydrometrocolpos syndrome)

【概况】 本征发生于女性新生儿,一般在1~2周内出现症状,目前尚无发病率的统计资料。

【病因】 本征的病因尚不清楚,可能与新生女婴阴道口被无孔处女膜封闭或阴道横膈封闭,而在妊娠期胎儿在母体内受雌激素影响,阴道壁鳞状上皮和子宫颈管的柱状上皮分泌大量的液体,使阴道、宫颈、子宫内的分泌物不能排出所致。

【临床表现】 新生儿因腹痛而出现烦躁不安,有尿潴留和尿失禁,甚至可发生腹胀和呼吸窘迫。查体可有下腹部囊性肿块,外阴可见阴道口有向外膨胀的薄膜或阴道横膈。直肠检查可触及前方有一囊性肿块。偶可有乳房肿胀和泌乳。

【诊断】 女性新生儿出现上述症状,经检查阴道不通畅且积有大量的积液即可确诊。

【治疗】 手术治疗是惟一的治疗方法,切开处女膜或阴道横膈,使积聚的液体排出即可治愈。

【预后】 经治愈后无后遗症。

十一、生殖道畸形综合征 (Rokitansky-Küster-Hauser syndrome)

【异名】 先天性无阴道综合征;R-K-H综合征;Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome。

【概况】 表现为正常染色体核型,女性特征发育正常,正常女性外阴、阴道缺失,子宫未发育仅为双角残余,输卵管细小,卵巢发育及功能正常,是先天性无阴道最常见的病因。

【病因】 对于该综合征的发病原因目前并不清楚,胚胎在发育过程出现障碍是主要原因,如副中肾管未发育或副中肾管尾端发育停滞。遗传因素可能是一个不可忽视的因素。另外,外界因素如药物、放射线、环境污染都可能是其原因。

【临床表现】

1. 正常女性形态,乳房及第二性征发育良好,外阴正常女性化,在青春期前常常无任何症状。

2. 对于先天性无阴道或无子宫、始基子宫表现为原发性闭经;幼稚子宫往往月经初潮推迟,或出现闭经、月经量少。上述均可有周期性腹痛,无阴道者可出现下腹部包块;双子宫、双角子宫月经可能过多或经期延长。

3. 无阴道、阴道闭锁、阴道横膈者往往婚后不能性生活而就诊。

4. 如婚后性生活正常,但往往发生不孕或流产。

5. 残角子宫和输卵管异常者易发生宫外孕。残角子宫妊娠时间可长达5个月,一

且破裂,出血迅猛,治疗抢救不及时往往误及生命。

【诊断】 根据上述临床表现和妇科检查不难诊断。必要的辅助检查有助于诊断,子宫输卵管碘油造影,腹腔充气造影,B超、CT、MRI可协助明确诊断。但需要注意的是部分患者同时伴有泌尿道畸形,因此手术前必须先做静脉肾盂造影,以便了解输尿管走向避免损伤。

【治疗】 先天性无阴道的治疗只有行阴道成形手术方能解决问题,早期的手术方式因不尽人意而弃用,经过多年的改进现已形成多种手术方法,各有优缺点,可根据具体情况选用。手术时间原则上遵循:子宫发育正常者月经来潮后尽早手术,以利经血排出;无子宫或始基子宫者,于婚前半年到1年时间内进行手术。

1. Frank法 1938年由Frank首创,系用一根硬棒状物借助机械力量在会阴\尿道\直肠间逐渐向内推进,以造成达到一定深度的洞穴形成人工阴道。此方法费时且疗效不确切,现已弃之不用。1981年Ingram在Frank法的基础上进行改进,采用坐椅法配备三套扩张器进行顶压,据称效果较好。

2. Wharton法 钝性分离尿道与直肠间的疏松结缔组织,使之形成一洞穴,置一与洞穴长短大小相适应的木制模型,以便外阴的上皮组织向内生长覆盖,此法所需时间长,且远期效果因挛缩而不满意,但后面的手术都是在此方法的基础上进一步改进而成的。

3. 乙状结肠代阴道术 具有分泌黏液的功能,生理功能较接近阴道,感觉较好,但较长时间有异味。

4. 皮瓣转移阴道成形术 在Wharton法的基础上用转移皮瓣覆盖新造的洞穴,此法上皮生长较快,但瘢痕较多。

5. 在Wharton法的基础上,用羊膜覆盖在阴道模型上,放入新造的洞穴里。此法瘢痕较重,术后并不一定能满足性生活的需要。

6. 在Wharton法的基础上,用反转的盆腔腹膜覆盖人造的阴道,然后放入阴道模型而形成阴道。

【预后】 大部分患者经手术治疗后可恢复部分性能力。对于先天性无子宫或始基子宫者,可能意味着终生无月经和不孕。

十二、双子宫腔单阴道畸形 (Wunderlich syndrome)

【异名】 残角子宫。

【概况】 1976年Wunderlich首先报道,是一种少见的女性生殖器畸形。

【病因】 不明。可能为胚胎发育时,一侧副中肾管发育正常,形成正常的子宫,宫腔通阴道,另一侧发育不全形成残角子宫,可伴有该侧泌尿道发育畸形。多数残角子宫与对侧正常的宫腔不相通,仅有纤维带相连;偶见两者间有狭窄管道相通者。

【临床表现】 可无特殊临床表现,仅在妇科检查或B超检查时发现。如残角子宫内膜无功能,一般无症状;如果内膜有功能且与正常宫腔不相通时,往往因宫腔积血而出现痛经,甚至并发子宫内内膜异位症。如妊娠发生在残角子宫内,人工流产时无法刮到,至妊娠16~20周时往往破裂而出现典型的输卵管破裂症状,出血量特别多,如不及时手术切除破裂的残角子宫,患者可能因大量出血而死亡。残角子宫妊娠时可发生扭转,术前易被误诊为卵巢囊肿蒂扭转。如残角子宫再继续妊娠,妇科检查易误诊为正常妊娠,而将正常的子宫认为是带蒂的浆膜下肌瘤或卵巢肿瘤。妇科检查:主要表现为双子宫腔单阴道,仅发现1个阴道,阴道无异常,触及1个子宫体,另外一侧残角子宫常被认为是附件肿块。

【诊断】 通过子宫输卵管碘油造影、B超、腹腔镜检查等辅助检查确诊。

【治疗】 无特殊治疗,如残角子宫畸形导致妊娠产物无法排出或发生残角子宫破裂

或长期痛经等可以手术切除残角子宫。

十三、一侧生殖器闭锁及痛经综合征 (unilateral genital atresia and dysmenorrhea syndrome)

【概况】 一侧生殖器闭锁及痛经综合征有多种表现,常表现为以下几种情况:①一侧形成单角子宫,另一侧为残角子宫;②双子宫双宫颈双阴道,一侧闭锁;③纵隔子宫,一侧闭锁。

【病因】 在胚胎发育过程中,由于受到某些内在或外在因素的影响下,两侧副中肾管发育程度不对称,或完全不融合或虽完全融合但纵隔未消失,导致一侧器官发育较好,而一侧发育不良,发育不良一侧往往形成闭锁。

【病理】 在一侧卵巢、输卵管、子宫和宫颈可见囊性包块,包块内充满陈旧性的血性液体。

【临床表现】

1. 痛经 青春期月经初潮后,逐渐出现痛经,并伴有恶心、呕吐、排尿困难等症状。

2. 腹部或阴道包块 因一侧生殖道闭锁经血不能排除而形成包块,包块可大可小,一般呈囊性,有轻压痛。长时间的积血可经输卵管反流入盆腔,长时间刺激盆腔及附件可形成水肿、粘连,甚至形成包块,易造成今后不孕。

3. 压迫症状 经血潴留形成的包块增大后可压迫膀胱和直肠,出现尿频、尿急、排尿困难及便秘等症状。

【诊断】 根据月经初潮后痛经,有膀胱和直肠的压迫症状,下腹部可扪及囊性包块,基本可诊断。如在B超引导下穿刺抽出陈旧性血液一般可确诊。但需要注意本综合征应与处女膜闭锁和阴道闭锁相鉴别,处女膜闭锁和阴道闭锁青春期后可有周期性腹痛和腹部包块,但无月经出现,是与本综合征鉴别的关键所在。

【治疗】 本综合征的治疗原则是手术治疗,应根据不同的畸形种类行相应的手术,手术目的首先是消除现有症状,然后恢复功能。在考虑功能时,应先考虑恢复性能力,再考虑生育能力。一般首先排出积血,在包块的最下部切一小口排出积血,恢复生殖道原有形态,然后再根据畸形情况进行矫形手术。

【预后】 经手术矫形后一般并不影响性生活,少数患者无生育。

十四、经前紧张综合征 (premenstrual tension syndrome)

【异名】 经前期紧张症;痛经。

【概况】 古希腊 Hippocrates 医师曾在自己的著作中对经前症状做出过唯心的描述,但直到 1931 年 Frank 才首次发表了有关经前期紧张综合征的科学文章。1953 年, Dalton 首先提出经前期紧张综合征的命名,并在 1964 年发表了一本经前期紧张综合征专著。本综合征是妇女的常见病,大多数妇女在月经前都有不同程度的一种或几种症状,如烦躁、易怒、悲伤、失眠、头痛、腹胀、水肿等,但症状轻微不影响工作和生活,只有 20%~30% 的妇女影响工作和生活。

【病因】

1. 精神社会因素学说 很多学者认同精神社会因素引起的身心功能障碍是本病发病因素,1986 年 Keye 研究发现经前期紧张症患者在臆想、抑郁、转换性癔症、神经衰弱、社会精神内向等方面的评分均高于无经前期紧张症的对照组;临床上经前期紧张症对安慰剂的治愈反应高达 50%,充分说明精神因素在该病的重要性。

2. 内分泌因素 ①内分泌调节异常:有人认为可能与下丘脑-垂体-卵巢(肾上腺、甲状腺)轴之间的调节异常有关,但目前尚未找到足够的证据来证明。②卵巢激素的作用:可以肯定的是卵巢对经前期紧张症的发生是有关系的,由于卵巢的雌孕激素变化可以引