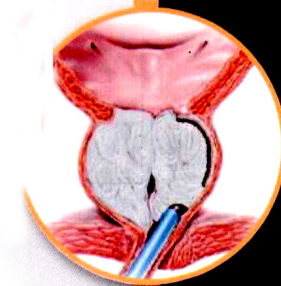
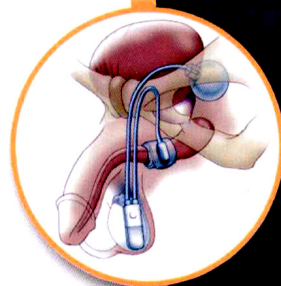
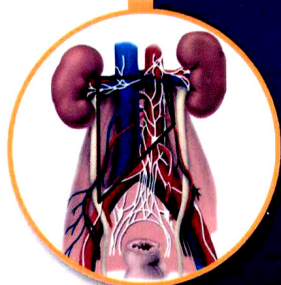


名院名科名医病例讨论精选丛书

主编 那彦群 陈山

北京医学会泌尿外科专业委员会

泌尿外科 疑难病例讨论精选



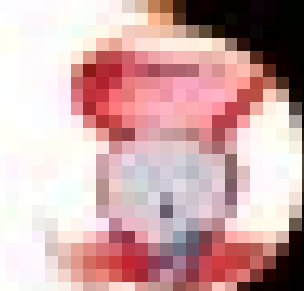
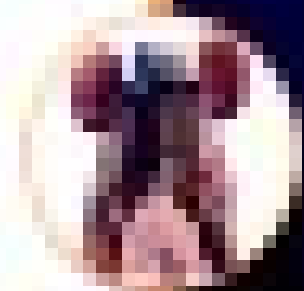
 人民卫生出版社

第2版 2014年 10月

北京医学会泌尿外科学分会编委会

泌尿外科

疑难病例讨论精选



人民卫生出版社

北京医学会泌尿外科专业委员会

泌尿外科 疑难病例讨论精选

·主 编 那彦群 陈 山

·副 主 编 王建业 王晓峰 李汉忠

谨以此书献给中华医学会泌尿外科学分会
成立三十周年！

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

泌尿外科疑难病例讨论精选/那彦群等主编. —北京: 人民卫生出版社, 2010. 12

ISBN 978-7-117-13608-2

I. ①泌… II. ①那… III. ①泌尿系统疾病-外科学-病案-分析 IV. ①R699

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2010) 第 210215 号

门户网: www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网: www.ipmph.com	护士、医师、药师、中医师、卫生资格考试培训

版权所有, 侵权必究!

泌尿外科疑难病例讨论精选

主 编: 那彦群 陈 山

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

010-59787586 010-59787592

印 刷: 北京铭成印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 710×1000 1/16 印张: 16

字 数: 304 千字

版 次: 2010 年 12 月第 1 版 2010 年 12 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-13608-2/R · 13609

定 价: 66.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)

编 者(以姓氏笔画为序)

万 奔 马潞林 王 刚 王建龙 瓦斯里江·瓦哈甫
卢 剑 田 军 田晓军 田 野 冯照晗 乔庐东 刘乃波
刘 丹 刘红明 刘余庆 闫 伟 杜 鹏 李长岭 李 昕
李 清 杨 勇 杨培谦 肖春雷 何志嵩 张玉石 张 宁
张 旭 张 凯 张树栋 陈光富 欧彤文 周利群 胡卫国
侯小飞 洪 锴 郭和清 黄 毅 龚 侃 崔 波

主编助理 乔庐东

参编单位(以首字拼音排序)

北京大学第一医院泌尿外科
北京大学第三医院泌尿外科
北京大学人民医院泌尿外科
首都医科大学朝阳医院泌尿外科
首都医科大学同仁医院泌尿外科
首都医科大学宣武医院泌尿外科
首都医科大学友谊医院泌尿外科
卫生部北京医院泌尿外科
中国人民解放军总医院泌尿外科
中国人民解放军空军总医院泌尿外科
中国协和医科大学附属医院泌尿外科
中国医学科学院肿瘤医院泌尿外科
中日友好医院泌尿外科

出版说明

医学是一门实践科学,临床实践活动同时也是最好的临床教学活动。临床病例讨论是重要的临床实践活动,一方面能够集思广益针对患者尤其是疑难病患者的诊断和治疗方案产生重要影响,另一方面也是临床医生改善临床思维方法和提高临床实践能力的重要方式。在各种临床教学和实践活动中,最能吸引住院医生和进修医生参与的就是高水平的临床或教学查房以及各种形式的临床病例讨论。

越是医疗、科研、教学水平高的医院越重视临床病例讨论活动,其各级临床病例讨论也更规范化、常规化和制度化,病例讨论的水平越高,也更容易吸引相关科室的广泛参与,体现医学知识的更综合和更广泛的应用。因此,我们能够看到越是大医院,尤其是教学医院,就越会经常性地组织多科室或院级甚至是多院联合级的病例讨论。

这些高水平的临床病例讨论对临床医生提高医学知识的综合运用、临床思维方式以及临床实践能力有重大价值。

“名院名科名医病例讨论精选丛书”的选题正是基于这样的思路应运而生的。所有图书中的病例均来自高水平的病例讨论,详细整理讨论专家意见并大量查阅参考文献,具有更高的参考价值。

与图书出版相互配合,网络学术及病例资源数据库也正在建设当中,高水平的病例讨论将以文字、图片、音频和视频有机结合的形式在互联网上展现出来,让没有机会外出进修的基层医生通过网络体验高水平的病例讨论。

本套丛书邀请国内多家高医疗、教学水平的名院、名科和名医参与病例讨论记录和编写,暂定共出版 17 种。

“来源于临床实践”相信能够更好地“服务于临床实践”。

前言

在泌尿外科领域不凡结合自身工作经验侧重介绍国内外新技术、新信息、新进展的众多书籍,而对疑难病例进行介绍、分析和集中总结临床经验,提供临床实际参考的著作不多,主要是疑难杂症本身在临床上并不多见,由一个医疗单位总结起来更是困难,往往经过多年甚至几十年也收集不了多少病例,很难出书成册。

《泌尿外科疑难病例讨论精选》是一部总结、分析泌尿外科临床疑难病例的力作。它是北京医学会泌尿外科专业委员会从卫生部系统、北京大学医学部系统、首都医科大学系统及部队系统数十家三级甲等医院中的近 150 个疑难病例中精心挑选的,辅以相关对应的影像学资料,它是北京地区经历十余年的搜集、整理、积累和分析研究,它涵盖泌尿生殖系统(肾、肾上腺、输尿管、膀胱、前列腺等)各种临床上常见和罕见疾病,全书共十五万字,是“怀胎十余年”,“分娩于一朝”的心血著作。

在现代医学日新月异、科技和信息手段高度发展的今天,临床上众多的疾患都能得到及时的诊断和治疗,但在临床上仍有一些疾病得不到及时、准确的医治,甚至被误诊、误治,特别是对疑难杂症有些还不能通过这些高科技手段解决问题,往往是通过长期积累的临床经验给出正确的判断。临床经验来自于临床实践,是经过无数临床病例的积累、总结,经过反复的修正,最终得出正确的诊断。《泌尿外科疑难病例讨论精选》特点是以“举例说病”的方法,对收集的少见疑难病症,逐一分析,附上相关疾病的文献综述,邀请了北京十余家三甲医院泌尿外科知名专家进行评述,总结其经验和教训,希望能为泌尿外科医务工作者提供一本有实用价值的临床参考书。

撰写本书的作者都是工作在一线的泌尿外科医务人员,从事着繁重的临床工作,在工作之余参加了本书的撰写,在此向他们表示感谢!

本书得到了人民卫生出版社的大力支持和帮助,对此表示由衷的感谢!

那彦群 陈 山

2010 年 5 月 18 日

目 录

泌尿系统先天畸形

- 1 先天性巨输尿管症合并重复肾重复输尿管畸形(1例) 1
- 2 两性畸形(1例) 5
- 3 尿失禁曲折诊断(1例) 7

尿路梗阻性疾病

- 4 较复杂的肾盂输尿管连接部狭窄(1例)13
- 5 膀胱出口梗阻引起的低顺应性膀胱(1例)17
- 6 尿外渗(3例)23

肾疾病

肾结石

- 7 微创经皮肾穿刺联合钬激光治疗幼儿复杂肾结石(1例)30
- 8 复杂性尿路结石——双肾鹿角状结石并右输尿管结石(1例)32
- 9 复杂性尿路结石——双肾结石,髓质海绵肾,肾小管酸中毒(I型)
(1例)34

肾肿瘤

- 10 成人罕见的肾脏肿瘤——成人肾母细胞瘤(1例)40
- 11 特殊类型的肾脏肿瘤——多房囊性肾细胞癌(1例)48
- 12 肾肉瘤样癌(2例)52
- 13 恶性度极高的肾集合管癌(1例)61
- 14 特殊类型的肾脏肿瘤——肾脏混合性上皮间质瘤(2例)65
- 15 以白细胞增多症或类白血病反应的副肿瘤综合征为首发症状的肾
细胞癌(1例)70
- 16 右输尿管结石伴右肾重度积水,左肾癌,肾功能不全(1例)74
- 17 结节性硬化综合征合并肾错构瘤(1例)78
- 18 侵袭性肾血管平滑肌脂肪瘤(1例)81
- 19 右肾替代性脂肪瘤合并右肾铸型结石(1例)86

20 疑似肾囊实性肿瘤的肾毛细血管瘤(1例)	91
21 肾结石合并肾脏鳞状细胞癌(1例)	93
肾盂病变	
22 较难鉴别的肾盂癌(3例)	98
23 罕见的肾盂腺癌(1例)	105
24 肾盂血管瘤(1例)	109
肾上腺与内分泌性疾病	
肾上腺疾病	
25 肾上腺肿瘤术后出现肾上腺危象死亡(1例)	113
26 原发双侧同时性肾上腺恶性肿瘤(2例)	116
27 肾上腺皮质癌并下腔静脉瘤栓(1例)	122
28 肾上腺原始神经外胚层肿瘤(1例)	128
29 库欣综合征肾上腺腺瘤合并妊娠(1例)	132
内分泌性疾病	
30 多发内分泌肿瘤(1例)	137
31 心脏嗜铬细胞瘤(3例)	141
32 异位肾上腺皮质腺瘤致库欣综合征(1例)	147
33 膀胱嗜铬细胞瘤疑似输尿管口肿瘤(1例)	150
输尿管疾病	
34 输尿管子宫内膜异位(2例)	154
膀胱疾病	
35 间质性膀胱炎(膀胱疼痛综合征)(1例)	160
36 难以与输尿管末端癌鉴别的膀胱癌(1例)	173
37 膀胱平滑肌瘤(2例)	175
尿道及前列腺疾病	
38 前列腺肉瘤(1例)	182
39 前列腺癌根治术后生化复发(1例)	186
阴囊疾病	
40 特发性阴囊坏疽(阴囊 Fournier 坏疽)(1例)	190

其他泌尿外科疾病

- 41 Klippel-Trenaunay 综合征累及膀胱引起血尿及失血性休克(1 例) 193
- 42 继发于甲状旁腺腺瘤的肾结石(1 例) 196
- 43 易误诊为膀胱顶部肿瘤的脐尿管肿物(2 例) 199
- 44 疑似膀胱和盆腔肿瘤的炎性病变(2 例) 204
- 45 特发性腹膜后纤维化(1 例) 210
- 46 盆腔脂肪增多症(4 例) 215
- 47 疑似膀胱肿瘤的直肠癌(1 例) 227
- 48 以肺和肾损害为首发的结节性脂膜炎(1 例) 231
- 49 疑似肾脏肿瘤的腹膜后肿瘤(3 例) 234

泌尿系统先天畸形

1 先天性巨输尿管症合并重复肾重复输尿管畸形(1例)

【病例资料】

患者男性,22岁。

主诉:发现腹部肿物1年余。

现病史:患者1年前发现腹围增大,似可触及肿物,未予诊治。近1年来,腹围增大渐加重。患者无腹痛、腹胀、恶心和呕吐,无便秘和腹泻等排便症状,也无尿频、尿急和排尿困难等排尿症状。1周前于我院行超声检查提示“腹腔囊性占位”,行CT检查提示“右侧先天性巨输尿管症,右肾积水,右肾小结石”。为进一步诊治,收入院。

【体格检查】

一般情况:体温:37.0℃,心率:76次/分,血压:140/80mmHg,呼吸:18次/分,腹部膨隆,以脐周为著,未见肠型和蠕动波,腹壁张力增高,腹部可及巨大肿物,直径约20cm,边界不清,质韧,无压痛和反跳痛,墨菲征(Murphy征)阴性,肝脾肋下未及,肝浊音界存在,胃泡鼓音区(Traube区)存在,移动性浊音阴性。

专科情况:双肾区叩击痛阴性,双输尿管走行区无压痛,膀胱区叩浊。外生殖器发育正常。

【辅助检查】

影像学检查:

腹部超声:腹腔被囊性病变占据,最大者18cm×10cm,大部分囊液透声性较好,肝胆及脾脏受挤压位置抬高并变形,肝脏实质回声均匀,脾不大。右肾未见,左肾大小形态可,实质回声均匀。提示:腹腔囊性占位。

CT(图1-1~图1-3):右上腹至盆腔腹膜后可见巨大增宽迂曲的输尿管,最宽处直径达10cm,右肾受压变扁外移,右肾盂肾盏扩张,内见数个点片状钙化影,增强扫描见右肾实质变薄,强化正常。诊断:右侧先天性巨大输尿管畸形,右肾积水,右肾小结石。

【入院诊断】

右侧先天性巨输尿管症

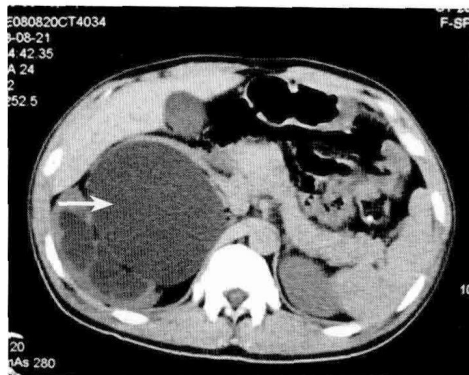


图 1-1 泌尿系 CT 平扫

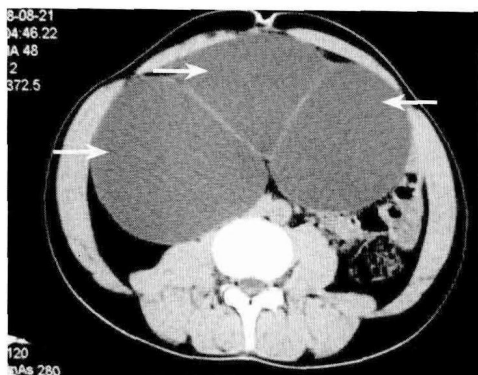


图 1-2 泌尿系 CT 平扫

右肾积水

右肾结石

【治疗经过】

1. 膀胱镜检 入院后行膀胱镜检见膀胱黏膜光滑,未见新生物,左输尿管口位置正常,喷尿清,右输尿管口较左侧隆起明显,试插入F4输尿管导管,进入1cm后受阻。

2. 膀胱造影 膀胱充盈良好,排尿时未见造影剂反流进入输尿管。

3. 肾脏核素动态显像 左肾肾小球滤过率(GFR):119ml/min,右肾 GFR:83ml/min,右肾血流灌注减低。

手术治疗:拟行右肾输尿管切除术。

手术过程:静吸复合全身麻醉后,患者取左侧卧位,取右十一肋间切口,于腹膜外暴露右侧巨输尿管,术中见右巨输尿管扩张迂曲明显,张力高。游离右巨输尿管过程中,于右巨输尿管外侧发现一管形结构,沿此管状结构向上游离,与右肾相连(图 1-4)。术中确认为右重复肾重复输尿管畸形。充分游离后,见此输尿管引流下重复肾尿液,肾盂轻度扩张,肾皮质较厚,而右巨输尿管引流上重复肾尿液,肾盂重度积水,皮质菲薄。游离右巨输尿管中上段和肾盂,于肾盂输尿管连接部横断,右巨输尿管上段与腹膜粘连严重,分离困难,于跨髂外血管处横断右巨输尿管,完整切除右巨输尿管中上段,旷置巨输尿管下段。于右下重复肾盂输尿管连接部纵行切开约 2cm,缩窄巨输尿管侧肾盂断端,与前者行端侧吻合术。留置腹膜后引流管后结束手术。



图 1-3 泌尿系 CT 冠状重建

【术后诊疗】

1. 术后病理 右输尿管纤维囊壁样组织广泛变性、出血,部分囊壁内可见平滑肌组织成分,局部被覆尿路上皮。

2. 术后诊断

- (1) 右侧先天性巨输尿管症。
- (2) 右侧重复肾重复输尿管畸形。
- (3) 右肾积水。
- (4) 右肾结石。

3. 随访 患者术后恢复顺利,术后3个月复查泌尿系CT,右肾轻度积水,肾皮质厚度较术前无明显变化。双肾核素显像,左肾GFR:112ml/min,右肾GFR:87ml/min。肾脏功能保持良好。

【讨论内容】

文献综述:巨输尿管症首先由Caulk在1923年描述。主要原因是输尿管外膜结缔组织增生,致使输尿管末端功能性梗阻,随病变加重,输尿管肌层出现压迫性萎缩,同时伴炎性细胞积聚,胶原纤维增生,最终导致输尿管肾盂扩张。

该病男性多于女性,多为单侧,双侧者约占40%。巨输尿管症的特点是没有机械性梗阻,临床上以血尿、感染和腰痛多见,有时以腹部肿块就诊。1976年,美国儿科泌尿外科学会议将巨输尿管症分型为:①梗阻型;②反流型;③非梗阻非反流型;④梗阻反流型。先天性巨输尿管症为非梗阻非反流型,又称先天性输尿管末端功能性梗阻。对其发病机制有多种解释,输尿管肌层增厚,输尿管末端肌肉缺损,副交感神经分布缺乏等均是可能原因。国内潘柏年等认为病因可单一,但多数由几种病理因素共同造成。

本病临床上无特异性症状,儿童进展较快,而成人可长期无症状,可偶有腰腹胀。如梗阻持续进展,可能并发反复尿路感染、泌尿系结石、血尿、高血压或肾功能受损,这些并发症需进一步检查而得以确诊。

既往先天性巨输尿管症的诊断主要依赖于静脉肾盂造影或逆行尿路造影,目前随着影像学技术的进步,尿路磁共振成像(MRU)或尿路CT(CTU)可提供详细的输尿管扩张情况。先天性巨输尿管症形态上表现为:输尿管扩张,呈肠管样,伴或不伴输尿管下端狭窄;输尿管扩张可以为全程或节段性,上端肾盂肾盏扩张,扩张程度轻于输尿管,肾脏积水严重者,肾实质变薄;可以合并肾脏畸形,如双肾盂、双输尿管,一般表现为其中一组肾盂、输尿管扩张积水。功能上表现

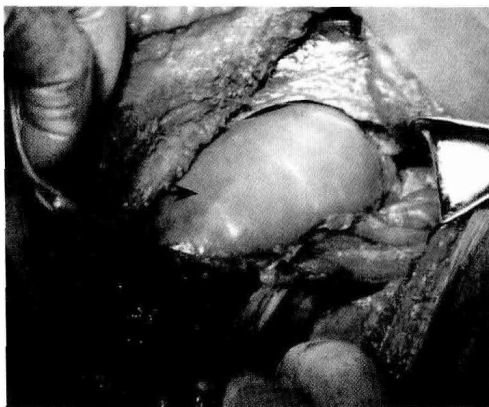


图1-4 术中发现伴发右重复肾重复输尿管畸形,下重复肾皮质较厚,输尿管形态正常

为肾脏显影延迟,输尿管排空延迟,一般蠕动存在,有时可见高蠕动,有时蠕动减弱,无膀胱输尿管反流。

本病的治疗以手术为主,尤其是小儿先天性巨输尿管症,病情急,发展迅速,故应及早手术。对于无并发症,肌酐清除率正常的患者可定期复查超声或造影,监测肾功能。治疗方法有肾穿刺造瘘术、巨输尿管折叠输尿管膀胱吻合术、输尿管裁剪输尿管膀胱吻合术、肾输尿管切除术和膀胱镜内镜扩张术等。

输尿管裁剪加输尿管膀胱吻合术是巨输尿管症的首选手术方法,输尿管折叠后增粗,施行黏膜下隧道困难,故折叠术适合于输尿管扩张不明显、管壁薄的成年患者。输尿管扩张明显,肾积水,输尿管扩张直径大于 1.5cm 者应行输尿管裁剪。对一侧肾重度积水,肾皮质菲薄,肾功能严重受损者,应切除患侧肾脏和输尿管。

【专家点评】

诊断问题:患者为青年男性,无反复尿路感染,腰腹痛和血尿等临床症状,故虽为先天性疾病,但发现时,右输尿管已巨大扩张,根据超声和泌尿系 CT 等影像学检查,右侧先天性巨输尿管症诊断较明确。术前肾动态显像结果示右肾功能尚可,与巨输尿管病变程度有矛盾之处,术前影像学检查未提示右侧重复肾重复输尿管畸形,术中探查才明确患者并发右重复肾重复输尿管畸形,故可解释肾动态显像结果。如泌尿系 CT 增强或静脉肾盂造影时,延迟显影充分,将可能在术前发现重复肾重复输尿管畸形。所以诊断先天性巨输尿管症时,不应忽视其他并发的泌尿系发育异常病变。

治疗问题:对于先天性巨输尿管症,输尿管裁剪加输尿管膀胱吻合术是其首选手术方法。但该病例扩张的输尿管巨大,术前考虑到输尿管分离困难,输尿管裁剪不易,难以与膀胱进行抗逆流方式吻合,拟行右肾和巨输尿管切除术。但术中发现重复肾重复输尿管畸形,上重复肾盂与巨输尿管相连,肾盂重度积水,肾皮质薄,下重复肾盂与正常输尿管相连,皮质厚度尚可。分离上下重复肾难度大,故切除中上段巨输尿管后,将上重复肾盂断端与下重复肾盂输尿管行端侧吻合,既保留了功能较好的下重复肾,又解决了上重复肾的尿液引流问题。对于巨输尿管下段,由于与腹膜粘连严重,分离困难,为避免创面过大,损伤周围脏器,我们采用了旷置方式,尽可能减少并发症的发生。

治疗难点心得体会及建议:手术中如有特殊发现,应及时改变手术方式,以取得疗效和安全的最佳结果。

参 考 文 献

1. Kin LR. Megaureter definition diagnosis and management. J Urol, 1980, 132 (5): 222-225
2. Creey CD. The atonic distal ureteral segment (ureteral achalasia). J Urol, 1967, 97 (2): 457-459

3. Sweson A. New concept of the etiology of megaloureters. New Engl J Med, 1982, 276 (3): 41-46
4. 潘柏年, 侯荣山, 薛北英, 等. 成人先天性巨输尿管症(附 15 例报告). 中华泌尿外科杂志, 1996, 5 (17): 293-295
5. 蒋钟玮, 张雪斌, 王履琨. 先天性巨输尿管症的 X 诊断(附 26 例报告). 中华放射学杂志, 1996, 7 (30): 479-481
6. Stehr M, Melzger R, Schuster T. Management of the primary obstructed megureter and indication for operative treatment. Eur J Pediatr Surg, 2002, 12 (1): 32-37

2 两性畸形(1例)

【病例资料】

患者男性, 60 岁。

主诉: 左侧腹股沟区肿物 20 天。

现病史: 患者 20 天前无明显诱因发现左腹股沟区肿物, 表面较光滑, 无触痛, 表面皮肤无红肿, 轻微胀满感, 平卧位不能自行还纳入腹腔, 不进入阴囊。不伴腹泻、恶心、呕吐, 无血尿及尿路刺激症状, 无发热。

既往史: 30 年前于外院行尿道下裂矫正术。20 年前于外院行右侧隐睾切除术、左侧睾丸固定术, 术后右侧隐睾病理为卵巢。10 年前因左侧睾丸鞘膜积液, 于我院行左侧睾丸鞘膜翻转术。糖尿病 10 年, 现胰岛素治疗。

【体格检查】

一般情况: 一般情况可, 心肺无明显异常。

专科情况: 腹平软, 左腹股沟区可及 4cm × 4cm 圆形包块, 边界清晰可推移, 质软, 无触痛, 不进入阴囊, 平卧不消失, 不能手法还纳入腹腔, 咳嗽及腹压增高时相当于内外环口位置无冲击感。右腹股沟区可见手术切口。无喉结, 乳房发育呈女性化。阴茎短小, 伴尿道下裂, 外阴呈模糊女性化, 尿道口开于似大阴唇样结构中, 无成型阴囊结构(图 2-1)。

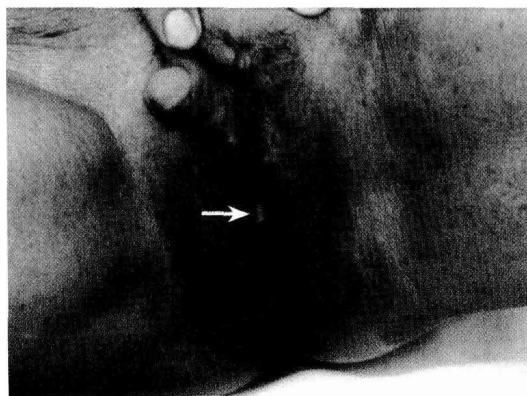


图 2-1 患者外阴呈模糊女性化

【辅助检查】

实验室检查: 血尿常规(-), 睾酮: 75.16ng/dl, 卵泡刺激素(FSH): 7.69mU/ml, 黄体生成素(LH): 2.45mU/ml, 雌二醇(E₂): 18.93pg/ml, 催乳素(PRL): 10.56ng/ml, 孕酮: 1.01ng/ml, 人绒毛膜促性腺激素(HCG): 32.43mU/ml, 甲胎蛋白(AFP):

311.22ng/ml, 乳酸脱氢酶 (LDH): 205U/L

【影像学检查】

X线胸片:左上肺陈旧病变。

腹股沟区B超:左侧腹股沟区可见 $3.0\text{cm} \times 2.0\text{cm}$ 中低回声包块, 边界清晰, 其内回声欠均匀, 可见 $0.5\text{cm} \times 0.4\text{cm}$ 无回声区。双侧腹股沟可见肿大淋巴结, 左侧 $1.3\text{cm} \times 0.5\text{cm}$, 右侧 $1.5\text{cm} \times 0.5\text{cm}$ 。

肝胆B超:脂肪肝。

腹部CT:膀胱左后方异常密度影, 性质待定(图 2-2); 肝胆胰脾肾未见明显异常; 腹膜后及盆腔内未见增大淋巴结影。



图 2-2 腹部 CT 显示膀胱左后方异常密度影

【术前诊断】

腹痛待查

左侧隐睾恶变?

尿道下裂矫形术后

右侧隐睾切除术、左侧隐睾固定术后

左侧睾丸鞘膜积液翻转术后

糖尿病

【治疗经过】

左侧睾丸高位切除术。

术中所见:切除的肿物大小: $4\text{mm} \times 4\text{mm} \times 20\text{mm}$, 被膜完整。

【术后诊疗】

送检标本:镜下为恶性混合性生殖细胞肿瘤: 未成熟型畸胎瘤和卵黄囊瘤, 其中可见幼稚的间叶成分和胚胎瘤、多核巨细胞成分, 伴有片状出血、坏死及囊性变。于被膜下可见少许胶原化、管腔不明显的条索状结构。肿物外精索样组织内可见管状物, 长 6cm , 直径 0.3cm 。镜下管状物腔面被覆为输卵管上皮, 部分上皮有纤毛, 起始端黏膜呈乳头状, 伴有分支; 向远端过渡为矮乳头状。其断端及周围血管结缔组织内未见癌, 输卵管起始端外可见附睾管结构。

染色体分析结果: $46, XY / 45, X(92:8)$ 。

【讨论内容】

文献综述:真两性畸形是既有睾丸组织又有卵巢组织的患者, 其发病情况各国不同, 非洲最常见, 核型: $46, XX$ 63%; $46, XY$ 13%; 嵌合体和非整倍体 31% 和 3%。性腺以卵睾最常见, 根据卵睾的分布可分双侧型、单侧型和分侧型。镜

下卵巢部分基本正常,而睾丸部分多发育不好。外阴多数非男非女,血 LH 和 FSH 大都正常,成年患者睾酮均较低。性腺肿瘤发生率较低,肿瘤可起自卵巢或睾丸。性别认定多根据外阴条件,80% 真两性畸形具有女性生殖管,有潜在性功能及生育力,所以性别认定多倾向于女性。

【专家点评】

诊断问题:男性假两性畸形类型较多,按外生殖器外形可分为男性型、女性型和混合型,多数患儿社会性别为女性。男性假两性畸形产生原因可分为雄激素合成缺陷,雄激素作用缺陷和苗勒管抑制因素缺陷。临床表现可有正常月经,苗勒管退化不全以及尿生殖窦、尿生殖结节发育不全时即形成男性假两性畸形。外观及外生殖器为女性型、在大阴唇或腹股沟处扪及实质性包块、染色体核型为 46,XY、包块病理检查为发育不良的睾丸组织者,可确诊为男性假两性畸形。

治疗问题:治疗应着眼于性别选择和性腺处理两个方面。性别选择应根据外生殖器、生殖道、性腺的优势以及家属意愿、社会性别等因素综合考虑。雷凡斯坦综合征(Reifenstein 综合征)多为男性心理,需行隐睾复位,尿道下裂矫正及乳腺切除术。本病社会性别、体态和外生殖器多为女性,外生殖器条件多利于矫正为女性,塑造一个有功能的正常阴茎比阴道成形术难度大,未发育好的睾丸易发生恶变,且随年龄增长恶变率升高。治疗应彻底切除性腺,术后追加放疗或化疗,同时给予性激素终身替代。青春期前切除睾丸,青春期后给予雌激素维持女性第二性征,阴蒂肥大或阴唇后连合者在性成熟前行阴蒂切除,保留血管神经阴蒂成形术对婚后性生活质量极为重要。婚后具有性高潮可能与阴蒂保留血管神经使其敏感性增高有关,必要时婚前行阴道扩大术。

参 考 文 献

1. 薛兆英. 性别异常. 见:郭应禄. 现代泌尿外科诊疗手册. 北京:北京医科大学 中国协和医科大学联合出版社,1998:307-309
2. Costa EM, Mendonca BB, Inácio M. Management of ambiguous genitalia in pseudohermaphrodites: new perspectives on vaginal dilation. Fertil Steril, 1997, 67 (2): 229-232

3 尿失禁曲折诊断(1例)

【病例资料】

患者女性,24 岁。

主诉:“尿失禁”24 年,发现右侧双肾盂双输尿管畸形 1 个月。

现病史:患者自出生起开始出现溢尿,立位、卧位均出现,每日溢尿总量约为 300~400ml,同时患者可正常排尿,有膀胱憋尿感,一直未予治疗。自述发病以来无明显疼痛不适、尿路刺激、血尿等症状。2008 年 3 月 20 日患者曾就诊于