

- 脏直视手术患者的血液保护效果[J].中华麻醉学杂志, 2011,31(7):812
- [9] Hartog C S, Reuter D, Loesche W, et al. Influence of hydroxyethyl starch (HES)130/0.4 on hemostasis as measured by viscoelastic device analysis:a systematic review[J]. Intensive Care Med, 2011,37(11):1725
- [10] Wan P, Yu M, Qian M. Sonoclot coagulation analysis:a useful tool to predict mortality in overt disseminated intravascular coagulation[J]. Blood Coagul Fibrinolysis, 2016,27(1):77
- [11] Stogermuller B, Stark J, Willschke H, et al. The effect of hydroxyethyl starch 200kD on platelet function[J]. Anesth Analg, 2000, 91(4):823
- [12] Harrison P. Platelet function analysis[J]. Blood Rev, 2005,19 (2):111
- [13] Kurak J, Zajac P, Czyzewski D, et al. Evaluation of platelet function using PFA-100?in patients treated with Acetylsalicylic acid and qualified for Trauma and Orthopedic surgery procedures [J]. Platelets, 2016,20:1
- (2016-03-21 收稿)

文章编号 1006-8147(2016)06-0497-02

个案报道

睾丸女性化综合征合并精原细胞瘤 1 例报道

史 艺, 姚爱琳, 张爱华

(天津市第三中心医院妇科, 天津 300170)

关键词 睾丸女性化综合征; 精原细胞瘤; 雄激素不敏感综合征

中图分类号 R711.1

文献标志码 B

睾丸女性化综合征是一种胎儿发育障碍罕见的综合征, 又称为雄激素不敏感综合征, 患者具有男性染色体核型, 性腺为睾丸。但因为雄激素受体缺损、缺失或突变, 患者向男性化方向的发展受限, 体型与外生殖器部分或全部呈女性化表型。人群发病率仅为 1:20 000~1:60 000, 占女性原发性闭经 6%~10%^[1]。睾丸女性化综合征发生睾丸恶性肿瘤倾向约占 4%~9%, 现结合文献总结报道 1 例病例。

1 病历摘要

患者 45 岁, 主因“自觉下腹肿物 2 月伴尿频”于 2014-03-20 入院。既往史及个人史无特殊。该患者从无月经来潮, 20 岁时因月经未来潮检查发现幼稚子宫, 未治疗。36 岁结婚。入院查体: T 36.4℃, P 72 次/min, R 17 次/min, BP 120/80 mmHg。一般情况较好, 营养正常, 神志清晰, 自主体位, 面容无异常, 查体合作。心肺听诊未闻及异常, 双侧乳房发育正常, 乳晕颜色粉红色, 乳头偏小。腹部平坦, 未见肠胃蠕动波, 腹软。于脐下三指可触及一包块上缘, 无压痛及反跳痛, 无肌紧张, 腹部叩诊鼓音, 移动性浊音阴性, 肠鸣音 4 次/min。妇科检查: 已婚外阴, 大阴唇发育欠佳, 阴毛稀疏, 阴道为盲端, 未见宫颈。子宫触及不清, 盆腔可及一大一小 14 cm×10 cm

的肿物, 质硬, 无压痛, 活动稍差。B超: 子宫前位, 宫体 1.6 cm×1.3 cm×0.6 cm, 子宫各径线均较正常为小, 肌层回声尚均, 宫腔线隐约可见。盆腔偏左侧可见一 13.8 cm×10.0 cm 的实性肿物, 边界清, 似有包膜。子宫直肠窝可见深约 0.8 cm 液性暗区。提示: 子宫发育畸形, 考虑幼稚子宫, 盆腔肿物, 来源于附件可能性大, 盆腔少量积液。入院后查 CT 提示: 盆腔内肠管无确切异常。扫描未见明显的子宫体部, 宫颈及阴道边界尚清晰。于盆腔内可见一较大、密度稍高较均匀的软组织团块影, 其大小约为 10.5 cm×12.5 cm×14.5 cm。膀胱充盈可, 边界清晰。双侧盆壁及双侧腹股沟区未见确切肿大的淋巴结影。所见骨质结构完整。考虑: (1) 盆腔内较大软组织肿物。(2) 子宫体较小并失去正常形态。妇科肿瘤标志物 (CA19-9, CA72-4, CA125, 癌胚抗原, 甲胎蛋白) 均正常。次日于全身麻醉下行开腹探查术。术中见: 盆腔左侧肿物约 14 cm×12 cm×10 cm 大小, 实性, 表面光滑, 软。其上覆一肌性组织, 似子宫形态, 大小约 3 cm×2 cm, 与该实性组织似有一管状物连接, 末端呈伞状, 为盲端, 此管状物贴附于该肿物上。盆腔右侧肿物约 3 cm×2 cm, 表面光滑, 上附有似输卵管样结构, 盆腔底部子宫位置为盲端, 未及宫颈。考虑左侧盆腔肿物, 行肿物切除术, 送冰冻病理。病理回报为: 盆腔未分化恶性肿瘤, 分类待石蜡定。与家属交

作者简介 史艺 (1982-), 女, 主治医师, 学士, 研究方向: 普通妇科; 通信作者: 张爱华, E-mail: zhangaihua496@sina.com。

代病情后,同时行右侧肿物切除术。术后患者恢复好。最终病理:(1)(左侧盆腔)精原细胞瘤;免疫组化:CD117(+),PLAP(+),LCA 灶性(+),Vim(+),CK(-),CD99(-), α -inhibin(-),ER(-),PR(-),S-100(-),特染支持诊断;(2)(左侧盆腔) 检见中肾管发育剩件。(3)(右盆腔)考虑间质-leydig 细胞瘤。患者手术后一日检测性激素水平(表 1)及染色体检查(图 1)。

表 1 患者术后一日性激素水平

项目	检验值	正常值
泌乳素/(ng/mL)	27.50	1.90~25.00
睾酮(ng/dL)	<20.0	0.00~80.00
孕酮/(ng/mL)	0.48	
雌二醇/(pg/mL)	<20.0	
促黄体生成素/(mIU/mL)	52.90	
促卵泡生成素/(mIU/mL)	85.10	



图 1 患者行染色体检查结果

2 讨论

睾丸女性化综合征患者具有男性染色体核型 46XY, 正常的睾丸所分泌的雄激素也可达正常水平。由于雄激素受体基因突变,雄激素无法对靶组织发挥正常生物学效应,影响患者向男性化方向的发展。青春期后睾丸分泌的雌激素使乳房发育,外生殖器发育为女性型,从而造成外阴的发育和生殖腺的性别相反,是男性假两性畸形的一种。该病在女性原发性闭经患者中的发病率为 6%~10%, 在新生男孩中的发病率则为 (1/2 万~1/6 万)^[1]。

本病为 X 连锁隐性遗传病, 具家族遗传特性。分为完全型雄激素不敏感综合征及不完全型雄激素不敏感综合征。患者 X 染色体 TFM 位点基因变异^[2],影响了男性化激素受体蛋白的合成,男性化激素不能发挥效应,导致生殖器官不能向男性方向分化,故外生殖器表现为女型。患者多因原发闭经,不孕就诊。女性体型,但身材偏高,喉结增大,臂长、手足巨大,肌肉发达。乳房发育,但乳头略小或正常;阴毛、腋毛稀少或缺如。女性内生殖器缺如或发育

不全,例如子宫及输卵管未形成。生殖腺未降至睾丸,但睾丸外观尚正常。阴道短,上段为盲端。小阴唇发育不良,阴蒂发育正常或细小,不完全型的成年患者还可能出现阴蒂增大、阴唇融合、尿道下裂、小阴茎等症状。

睾丸女性化综合征的诊断以性腺、内生殖器官、内分泌和染色体几方面检查来确诊。染色体组型为 46XY。睾丸组织学检查:曲细精管减少,存在活性支持细胞及未成熟的生殖细胞,间质细胞增生,无精子生成。LH 和睾酮水平增高,FSH 水平正常或轻度增高。

对于睾丸女性化综合征的治疗原则因年龄而异。该综合征最为严重的并发症是异位睾丸容易恶变和损伤。睾丸恶变在青春期结束之前发生率极低^[3-4],青春期睾丸所分泌的睾丸酮有一部分在体内转化为雌激素,能促进乳房和体态发育为女性型,对青春前期患者不宜切除睾丸。而成年后睾丸发生恶性肿瘤倾向占 4%~9%, 故应待青春后期乳房发育后切除双侧睾丸预防睾丸恶变。术后给予适量女性激素替代治疗,外生殖器必要时可作阴道成形术或其他整形术。

本病例年轻时并未诊查出,该患者已习惯于女性环境,虽不能生育,但已按女性生活并结婚,因发现盆腔肿物就诊于我院。患者外生殖器表现为女性,阴道盲端,盆腔无子宫及卵巢、输卵管组织,染色体核型为 46XY, 故考虑为完全性睾丸女性化综合征。该患者术中冰冻病理提示未分化恶性肿瘤,考虑存在睾丸恶变,故手术同时切除双侧睾丸。术后病理提示精原细胞肿瘤及间质-leydig 细胞瘤,此为睾丸常见肿瘤,其中精原细胞肿瘤对放疗敏感,故该患者术后接受放射治疗。

参考文献:

- [1] 田秦杰,黄尚志,葛秦生.雄激素受体异常与雄激素不敏感综合征[J].中华医学遗传学杂志,1996,12(2):95
- [2] Griffin J E. Studies on the pathogenesis of the incomplete forms of androgen resistance in man[J]. J Clin Endocrinol Metab,1977,45(6):37
- [3] 薛志新,刘祖洞.完全性雄激素不敏感综合征[J].国外医学遗传分册,1984,6(7):185
- [4] Hannema S E, Scott I S, Rajpert M E, et al. Testicular development in the complete androgen insensitivity syndrome[J]. KJ Pathol, 2006, 208(4):518

(2016-01-19 收稿)