

完全型雄激素不敏感综合征 1 例

黄晓娟¹, 何菊仙², 蔡 华¹

(1. 西安医学院, 陕西 西安 710021;

2. 西北妇女儿童医院妇三科, 陕西 西安 710061)

关键词: 雄激素不敏感综合征; 遗传病; 假两性畸形

中图分类号: R699

文献标识码: B

DOI: 10.3969/j.issn.1006-1959.2020.16.065

文章编号: 1006-1959(2020)16-0190-01

雄激素不敏感综合征(AIS)是雄激素受体基因失活或突变引起的罕见的 X-连锁隐性遗传病,染色体核型为 46XY,属于男性假两性畸形,发病率为出生男孩子的(1.6~5.0)/10 万^[1]。患者临床表现为一系列雄激素抵抗综合征,根据机体对雄激素抵抗严重程度分为完全型雄激素不敏感综合征(CAIS),部分型雄激素不敏感综合征(PAIS),轻微型雄激素不敏感综合征(MAIS),其表型从类似于女性外生殖器到正常男性表型仅伴有不育或乳房发育等。我院 2019 年收治了 1 例 CAIS 患者,现将诊治经过报道如下,以期为该疾病的诊治提供参考。

1 临床资料

患者,女,22 岁,未婚,因“发现生殖器发育异常 3 年余”于 2019 年 6 月 12 日就诊于我院。患者青春期后月经未来潮,于 19 岁就诊于当地医院查 B 超提示:先天性无子宫,右侧阴唇皮下及左侧腹股沟区可见睾丸回声。之后未于进一步诊治。现就诊于我院行超声检查示:先天性无子宫,右侧阴唇皮下及左侧腹股沟区可见睾丸回声。染色体检查示:常染色体 44,性染色体 2,核型 XY。无腹胀、腹痛及特殊不适。患者系父母于 17 d 大小时抱养,原生家庭情况不详。既往体健,否认高血压、低血钾等特殊病史。查体:生命体征平稳,女性体态,身高:167 cm,体重:49 kg。无喉结,乳房发育饱满,乳头偏小,腋毛稀疏;外生殖器检查:外阴,阴毛少,呈女性分布,阴唇发育可,舟状窝下缘可探及一约 2 cm 盲段,宽约 1 cm,尿道开口位于其中,右侧大阴唇皮下可扪及一约 4 cm×3 cm×3 cm 椭圆形包块,活动好,无压痛。左侧腹股沟区可扪及一约 4 cm×3 cm×3 cm 椭圆形包块,活动好,无压痛。2019 年 6 月 14 日磁共振(盆腔平扫):膀胱直肠间未见子宫及阴道信号,盆腔未见确切卵巢信号。膀胱充盈可,未见异常信号影。右侧阴囊可见,大小约为 26 mm×22 mm×33 mm,其内可见弥散高信号影,大小约为 34 mm×13 mm×35 mm。双侧阴囊区可见迂曲管状长 T₂ 信号影,左侧腹股沟区可见椭圆形等 T₁ 长 T₂ 信号影,中间呈线装短 T₂ 信号影,其头端

朝下长度约 1 cm。盆腔及双侧腹股沟区未见明确肿大淋巴结。影像诊断:①考虑左侧腹股沟区隐睾;②右侧阴囊可见睾丸,双侧阴囊区可见附睾,外生殖器发育不良(似可见短小阴茎海绵体,未见确切尿道海绵体)。性激素六项:睾酮:13339.61(10~75)ng/ml,雌二醇、促卵泡雌激素、促黄体生成素、孕酮正常,其余化验结果未见明显异常。患者自幼以女性身份抚养,社会性别为女性,患者及其家属要求继续以女性身份生活。告知双侧睾丸有恶变可能,其要求行双侧睾丸切除术。于 2019 年 6 月 17 日在全麻下行双侧睾丸切除术。术后病理示:(双侧睾丸)生精小管管腔空化,仅见支持细胞,未见各级精母细胞及精子。术后酌情给予雌激素替代治疗,定期复查。

2 讨论

完全型雄激素不敏感综合征表现为女性表型、男性核型及激素活性睾丸,是由于雄激素受体基因突变或者失活。本例 CAIS 患者表现为青春时期女性月经未来潮,行影像学检查发现异位睾丸组织,位于左侧腹股沟处及右侧阴唇处。异位睾丸受到体内相对较高温度的作用,可能发生癌变。告知双侧睾丸有恶变可能,患者及其家属要求行双侧睾丸术,但目前对于性腺切除与否及切除时间还有一定争议,国外反对性腺切除方称过分强调睾丸在机体癌变可能性,使得一些女性永远失去自己的睾丸,使得内源性激素缺失,虽然激素替代治疗可改善相关症状,但激素治疗仍存在困难。研究显示^[2],CAIS 患者肿瘤发生率高达 30%,平均发病年龄为 20.7 岁。CAIS 患者睾丸产生雄激素在外周芳香化酶作用下转变为雌激素,允许女性第二性征的发育,允许自发性青春期,且青春期前睾丸肿瘤风险非常低,可保留睾丸至青春期后。性腺切除术后应给予雌激素替代治疗,一般认为,由于子宫缺如,不需要给予孕激素补充,在整个治疗过程中,心理治疗应贯穿整个过程,能更好的帮助患者接受综合治疗及后期社会角色适应。

参考文献:

- [1]田泰杰,刘慧,郎景和.完全型雄激素不敏感综合征的临床特征与变异[J].中国实用妇科与产科杂志,2004,20(12):723-725.
- [2]迟斌,母义明.雄激素不敏感综合征[J].中国实用内科杂志,2006,26(20):1574-1577.

收稿日期:2020-06-15;修回日期:2020-06-30

编辑/宋伟

作者简介:黄晓娟(1995.2-),女,陕西宝鸡人,硕士研究生,主要从事妇科肿瘤及子宫内异位症方向的研究

通讯作者:何菊仙(1962.9-),女,陕西渭南人,本科,主任医师,主要从事妇科肿瘤及子宫内异位症方向的研究