

体、脐带的遮挡亦影响三维图像质量,但经过等待,孕妇下床活动后可以得到改善。此外,检查者的熟练程度亦是影响图像质量的一个重要因素,需要检查者在理解三维成像原理的基础上,掌握正确的扫查方向,并在操作过程中正确识别及判断三维超声伪像,才能收集到满意的三维图像。对怀疑有面部畸形的胎儿,应多次复查以排除假象。

总之,二维超声只能提供二维平面信息,无法进行直观、确切的三维空间诊断,难以满足临床日益发展的需要。而三维超声成像则提供了一种新的诊断手段,其立体图像使非超声科医师及孕妇易于理解,产前明确诊断面部畸形,可给患者家庭一个适应过程,给孕妇及产科医生在选择生产方式提供重要依据。

46,XX 女性假两性畸形 1 例报告

韦仕喻¹ 兰晓梅² 汪伟伟² 彭文红² 张立文²

(1 广西民族医院检验科,南宁市 530001;2 中国人民解放军总医院临床检验科,北京市 100853)

【摘要】 目的 分析 46,XX 女性假两性畸形患者的细胞遗传学特点,探讨其与 46,XX 性反转鉴别诊断要点。**方法** 对 1 例女性假两性畸形患者采用常规方法制备外周血淋巴细胞染色体,经 G 显带进行染色体核型分析。**结果** 患者染色体核型为 46,XX,体内睾酮水平超出正常女性高值近 5 倍,B 超显示有完整女性内生殖器。**结论** 患者社会性别为男性,但染色体为正常女性核型,且有完整的女性内生殖器,是假两性畸形的典型表现,在诊断中需注意与临床表现非常相近的 46,XX 男性性逆转综合征进行鉴别诊断。

【关键词】 假两性畸形;核型分析;性逆转综合征;鉴别诊断

【中图分类号】 R 711.1 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 0253-4304(2010)01-0046-02

假两性畸形是性别表型畸形的一种类型,表现为其遗传性别、性腺性别和表型性别的不均一性,即性腺性别与遗传性别一致,而生殖导管和尿生殖窦的发育却具有异性的成分或兼有两性的特征。以遗传性别和性腺性别为基础,假两性畸形又可再分为女性假两性畸形和男性假两性畸形^[1]。本文 1 例女性假两性畸形,其遗传性别为女性,性腺性别亦为女性,表型性别为男性。

1 资料与方法

1.1 临床资料 患者社会性别男性,43 岁,未婚,来京务工人员。骑车与人碰撞后腹部疼痛来解放军总医院就诊。查体:身高 155 cm,肤色黝黑,有胡须,喉结小。生殖器检查见阴毛呈女性分布,阴囊发育不

参 考 文 献

- [1] 严英榴,杨秀雄,沈理. 产前超声诊断学[M]. 北京:人民卫生出版社,2002:232.
- [2] 周永昌,郭万学. 超声医学[M]. 第 4 版. 北京:科学技术文献出版社,2002:1 404.
- [3] 刘静,李品仙,方苇. 产前诊断胎儿唇裂畸形 5 例[J]. 临床超声医学杂志,2005,6(7):200.
- [4] 田晓先,陈科,林莲恩,等. 超声诊断胎儿畸形之最佳时间的临床研究[J]. 微创医学,2008,3(5):447.
- [5] 李国杰,周永昌,朱向明,等. 产前筛查法诊断胎儿畸形[J]. 中国超声医学杂志,2006,22(11):867.

(收稿日期:2009-11-14 修回日期:2009-12-15)

良,未见睾丸,“阴茎”短小,自诉偶有勃起。智力正常。患者父母表型正常,非近亲婚配。患者有一姐,48 岁,育有一女。曾有一弟,患先天性心脏病,25 岁时死亡。本人无不良接触史,无服药史,无月经史。

1.2 辅助检查 内分泌检查:睾酮 12.17 nmol/L(女性正常参考值 0.5~2.6 nmol/L),雌二醇 273.32 pmol/L(女性正常参考值 48.2~1 531.8 pmol/L),黄体生成素 3.91 mlU/ml(女性正常参考值 0.5~76.3 mlU/ml),血清泌乳素 10.67 μg/L(女性正常参考值 2.8~29.2 μg/L),卵泡刺激素 10.191 U/L(女性正常参考值 1.5~33.4 U/L),孕酮 69.35 nmol/L(女性黄体期正常参考值 20.8~103.0 nmol/L)。

1.3 超声检查 B 超显示有完整的女性内生殖器,子宫体 4.5 cm×1.8 cm×3.1 cm,宫颈 3.5 cm×1.7 cm,

卵巢 2.0 cm × 1.2 cm、1.7 cm × 1.2 cm。未找到隐睾。

1.4 临床诊断 女性假两性畸形。

1.5 细胞培养 抽取患者外周血 2 ml,肝素抗凝,接种含 20% 小牛血清、2% 植物血凝素、pH 7.2 的淋巴细胞培养基 1640 培养液中,在 37℃ 下培养 72 h,终止前 30 min 加入秋水仙素(终浓度为 2.5 μg/ml),常规收获细胞。

1.6 染色体标本制备 各标本均按常规制片,G 显带处理,镜检分析 30 个细胞分裂相。选取 3~5 个核型进行计算机相应软件分析并制图报告结果。

2 结果

镜下选择带纹清晰的核型,观察见患者染色体核型为女性表现,核型描述为 46,XX,见图 1。

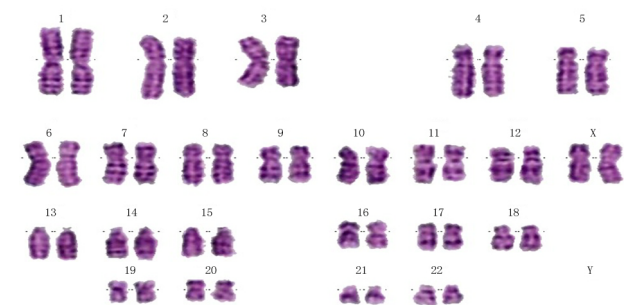


图 1 G 显带染色体核型分析

3 讨论

女性假两性畸形,核型为 46,XX,性腺为卵巢,最常见的类型为先天性肾上腺皮质增生,又称肾上腺性征异常综合征。该病是常染色体隐性遗传病,致病基因定位于 6p21.3,病因为 21-羟化酶缺乏,导致正常肾上腺皮质激素合成受阻,其前体物质转向合成大量雄激素而引起女性男性化^[2]。患者有卵巢、子宫及输卵管,但阴蒂肥大,两侧阴唇愈合成似中空的“阴囊”样,原发闭经,第二性征多呈男性。环境因素也可诱发女性两性畸形,如保胎时使用黄体酮及孕期使用雄激素,可使女胎男性化。另外,孕妇患男性化肿瘤如分泌雄性激素过多的卵巢囊肿、黄体瘤、肾上腺良性肿瘤等,也可引起女胎男性化,此外,P450aro 缺乏(胎盘组织芳香化酶缺乏)、非雄激素引起的尿生殖窦发育异常亦为导致假两性畸形的病因^[1,3,4]。

临床上,女性假两性畸形与 46,XX 性逆转综合征(sex reversal syndrome)表现相像,需进行鉴别。性

逆转综合征是一类罕见的两性畸形,在遗传学和临床表现方面具有不同于真假两性畸形的特殊性,独立于二者之外而成为两性畸形的第三分类^[4]。主要包括 46,XX 男性、46,XY 女性、还有极少见的 45,X 男性三种类型。由于性逆转综合征中的 46,XX 男性类型与女性假两性畸形(46,XX)一样均表现为第二性征男性化,且性腺发育不良,影像学检查不易分辨,给临床鉴别诊断带来困难^[5],但性逆转综合征的关键特点是其性腺性别与染色体性别不相符合,即 46,XX 男性性逆转病人其外观为男性,内外生殖器均为男性表现,有睾丸和阴茎,只不过是发育不良,可以表现为小睾丸、隐睾、精子少或无精子。

结合这两种疾病的上述特点,对本病例进行诊断和鉴别诊断:该患者有完整的女性性腺,阴囊发育不良,无睾丸,染色体核型为 46,XX,不符合 46,XX 男性性逆转综合征的特点;其血清睾酮含量高,“阴茎”短小,推断可能由于肾上腺皮质增生,合成大量睾酮,并刺激阴蒂肥大,使其外观似短小的“阴茎”。其临床表现完全符合“性腺性别与遗传性别一致,而生殖导管和尿生殖窦的发育却具有异性的成分或兼有两性的特征”的假两性畸形特点,因此,我们诊断此患者为女性假两性畸形。

应该指出的是,这种病是少数可以治疗的几种遗传病之一,如果患者母亲在孩子幼儿期发现异常就能及时带孩子来就医,可以得到及时的诊断和治疗。

参 考 文 献

- [1] 陈 华,李世荣,覃霞等.两性畸形的临床研究进展[J].中国美容整形外科杂志,2007,18(4):301-304.
- [2] Grumbach MM, Ducharme JR. The effects of androgens on fetal sexual development: androgen-induced female pseudohermaphroditism[J]. Fertil Steril, 1960, 11(2):157-180.
- [3] Conte FA, Grumbach MM, Ito Y, et al. A syndrome of female pseudohermaphroditism, hypergonadotropic hypogonadism, and multicystic ovaries associated with missense mutations in the gene encoding aromatase (P450 arom) [J]. 1994, 78(6):1 287-1 292.
- [4] 迟 强,王养民,周逢海.女性假两性畸形的诊断和治疗[J]. 2009, 24(6):418-423.
- [5] 王 涛,刘继红.46,XY 女性性逆转综合征 1 例报告并文献复习[J].中国男科学杂志,2004,18(5):54-55.
- [6] 王崇新,马成成.性逆转综合征的分子遗传学研究进展[J].国外医学·儿科学分册,1995,22(2):86-90.

(收稿日期:2009-10-10 修回日期:2009-11-17)