

罕见女性假两性畸形一例*

张素珍, 舒青

(第四军医大学 医学遗传学与发育生物学教研室, 陕西 西安 710032)

[关键词] 假两性畸形; 染色体; 激素

[中图分类号] R711.1

[文献标识码] E

[文章编号] 1671-9387(2003)02-0044-01

Case study of rare female pseudohermaphroditism

ZHANG Su-zhen, SHU Qing

(Department of Medical Genetics, Fourth Military Medical University, Xi'an, Shaanxi 710032, China)

Key words: pseudohermaphroditism; chromosome; hormone

人类的性别决定于性染色体X和Y,性染色体若发生畸变可导致性发育异常。也有人性染色体正常,却因其他原因引起性发育异常,其染色体性别与表型性别并不一致。如其核型、性腺只有一种,但其外生殖器或副性性征都有两性特征或畸形,称为假两性畸形。

1 病例报告

患者,19岁,现社会性别男,智力正常,其母主诉其性情暴躁、粗鲁。出生时,似女性外阴,阴蒂肥大,尿道口位于阴蒂下方,3岁时检查染色体,核型为46,XX,遂行阴蒂切除术,待为女性抚养。13岁时第二性征发育为男性,身材矮小,有胡须、喉结,声音似男性,体毛重,肤色稍黑,双侧乳腺不发育,无阴道,无睾丸。B超见有正常卵巢,右卵巢24mm×15mm,左卵巢16mm×19mm,可见小的卵泡反射,子宫36mm×25mm×14mm,轮廓尚清,形态规,肌壁回声均匀,为幼稚子宫。实验室检查结果:染色体核型46,XX,诊断为女性假两性畸形,因其为收养儿,母亲孕期用药情况不明,家族史亦不明确。

2 讨论

人类性别的分化和发育,在胚胎发育的早期已经开始,一般在胚胎后5~7周,胎儿就按照相应的性染色体,形成相应的性腺,继而形成可以识别的外

生殖器及其性别表现,女性胚胎细胞膜上无H-Y抗原,原始生殖腺自然发育为卵巢。雄激素是外生殖器原基向着男性外生殖器发展的决定因素,如果女性胚胎受到足够雄激素影响,其外生殖器则有不同程度的男性化表现,主要是阴蒂肥大、无阴道,其产生的原因或者是胚胎发育过程中受到母体的异常激素的影响,或者是性发育过程中性激素水平异常。前者可能是母亲在怀孕早期使用过多的黄体酮,后者最常见的病因是肾上腺性征综合征,这是由胎儿肾上腺皮质过度发育而引起的。肾上腺皮质的过度发育是由于常染色体上的隐性基因的结合,造成类固醇代谢中的先天性21-羟化酶缺乏,影响皮质素的合成,血液中缺少皮质素,使脑垂体分泌的促肾上腺皮质激素增加,引起肾上腺皮质增生,进而促进了睾丸酮的产生,使胎儿体内有了过量的雄性激素。

本病例染色体检查为46,XX,性腺是卵巢,内生殖器为女性,外生殖器男性化,无阴道,因其为收养,无法了解其母亲受孕时是否服药,但其青春期发育第二性征为男性,产生胡须、喉结,声音似男性,乳房未发育,有进行性男性化,应考虑是因肾上腺皮质增生,雄性激素过高所致,应及早明确诊断,给予治疗。治疗用肾上腺皮质激素类药,可抑制促肾上腺皮质激素的过多释放,减少雄激素的分泌,减轻男性化程度,外科可行矫形阴道成形术,使患者过上较为正常的生活。

* [收稿日期] 2002-12-28

[作者简介] 张素珍(1965-),女,河北晋州人,实验师,主要从事遗传疾病检测工作。