

Ultrasound feature of sexual deformity

XIE Li-jun, CHEN Shu-qiang, YE Zhen, CHEN Ling, GAN Ling, LIU Xin-xiu*

(Department of Ultrasound, the First Affiliated Hospital of Fujian Medical University, Fuzhou 350005, China)

[Abstract] **Objective** To explore the value ultrasound feature of sexual deformity. **Methods** The clinical, ultrasonic and pathological data of 35 patients of sexual deformity pathologically proven were reviewed and the ultrasonic characteristics of true hermaphroditism and pseudohermaphroditism were analyzed. **Results** There were 13 of true hermaphroditism, among them there were 2 with bilateral ovotestis, 5 with an ovotestis on one side and a testis or cryptorchidism on the other side, 6 with a testis on one side and an ovary on the other. There were 22 pseudohermaphroditism including 12 male pseudohermaphroditism and 10 female pseudohermaphroditism. In male pseudohermaphroditism, ultrasound showed absence of uterus and ovary in pelvic cavity and dysplasia of cryptorchidism or testicular with different degree. In female pseudohermaphroditism, no similar testicular echo in pelvic, bilateral inguinal, scrotum or labia was found. **Conclusion** Ultrasound can detect the condition of gonads and inside genital internal genital ducts of patients with sexual deformity, which is of great clinical value in diagnose of hermaphroditism.

[Key words] Hermaphroditism; Ultrasonography; Ovotestis

两性畸形的超声特征

谢丽君, 陈树强, 叶真, 陈玲, 甘玲, 刘新秀*

(福建医科大学附属第一医院超声科, 福建福州 350005)

[摘要] **目的** 探讨两性畸形超声特征。**方法** 回顾性分析 35 例两性畸形患者临床、超声和病理资料, 总结真、假两性畸形超声特征。**结果** 真两性畸形 13 例, 其中双侧卵睾 2 例, 一侧卵睾、另一侧睾丸或隐睾 5 例, 一侧睾丸、另一侧卵巢 6 例。假两性畸形 22 例, 其中男性假两性畸形 12 例, 超声示盆腔内无子宫及卵巢声像, 隐睾或睾丸不同程度发育不良; 女性假两性畸形 10 例, 超声示盆腔、双侧腹股沟、阴囊或阴唇均未见睾丸样回声。**结论** 超声可探查两性畸形患者性腺和内生管道特征, 对诊断两性畸形具有重要的临床价值。

[关键词] 两性畸形; 超声检查; 卵睾

[中图分类号] R445.1; R321.6 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1672-8475(2014)12-0801-04

两性畸形指同一个体具有男女两性特征, 外生殖器多呈两性, 性别难以确定。临床上可分为真两性畸形和假两性畸形, 其病因复杂, 目前的诊断手段为染色体检查、内分泌激素测定等。超声可无创检查性腺及内生殖器, 判断其是否缺如并了解其位置、形态、结构、血供等影像学特征, 为诊治两性畸形提供重要的影像

学依据^[1-2]。本研究回顾性分析 35 例两性畸形临床及超声资料, 探讨超声诊断两性畸形的价值。

1 资料与方法

1.1 一般资料 收集 2004 年 5 月—2014 年 3 月本院经病理确诊的两性畸形患者 35 例, 社会性别男 13 例, 女 22 例, 年龄 1 岁 6 个月~73 岁, 中位年龄 12.0 岁。以外生殖器发育异常、尿道下裂、腹股沟或大阴唇肿块、隐睾、青春期内闭、不孕等一或多个症状为主诉就诊, 其父母均非近亲婚配。

1.2 仪器与方法 采用 Philips iU22、Esaote DU8 超声诊断仪, 低频探头频率 2~5 MHz, 高频探头频率

[作者简介] 谢丽君(1983—), 女, 福建福州人, 硕士, 医师。研究方向: 浅表器官超声与介入超声。E-mail: haohaohaojunm@163.com

[通讯作者] 刘新秀, 福建医科大学附属第一医院超声科, 350005。E-mail: lyx99070@163.com

[收稿日期] 2014-06-26 **[修回日期]** 2014-08-16

10~12 MHz。嘱受检者仰卧,膀胱适当充盈,采用高频探头探查双侧腹股沟区及会阴部,采用低频探头进一步扫查盆腔、腹膜后,直至双肾上腺切面。仔细寻找睾丸、卵巢、子宫、阴道、前列腺等,观察其位置、形态、大小、内部回声、血供和毗邻关系。

2 结果

2.1 染色体检测结果 35 例患者中真两性畸形 13 例,社会性别男 8 例、女 5 例;6 例染色体核型为 46XX,其中 3 例为 46XXinv (9),5 例染色体核型为 46XY,2 例为 45X/46XY 嵌合体。假两性畸形 22 例,12 例为男性假两性畸形,10 例为女性假两性畸形。

2.2 临床体征 阴蒂肥大 16 例,阴蒂长 2~8 cm,其中 2 例阴蒂呈龟头型肥大;尿道开口异常 24 例,其中阴茎根部型 11 例、阴囊型 4 例、会阴型 9 例;有大阴唇、阴茎,无小阴唇 6 例;有阴囊无阴茎 2 例;阴茎短小 9 例;阴茎发育正常,阴囊似大阴唇,未扪及睾丸 2 例;尿道开口于阴蒂,有大阴唇、无小阴唇 11 例,其中 2 例大阴唇内扪及睾丸样组织。

2.3 性腺特征

2.3.1 真两性畸形 13 例中,5 例超声可见卵辜,其超声表现为囊实性回声结节,上半部为多房囊性回声,与卵巢组织回声相似,下半部为实性均匀回声,与睾丸组织回声相似,二者无明显分界(图 1);病理于结节内可见睾丸、附睾、卵巢组织,卵巢内可见囊性滤泡(图

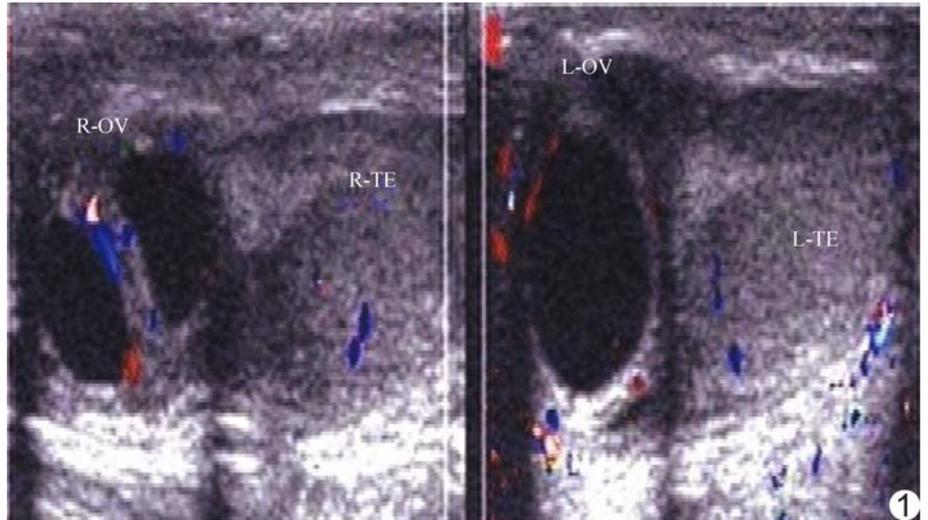


图 1 真两性畸形 超声示双侧阴唇型卵辜,卵巢部分可见卵泡无回声结构 (R-OV:右侧卵巢; R-TE:右侧睾丸;L-OV:左侧卵巢;L-TE:左侧睾丸)

2)。结合病理结果,真两性畸形具体特征如下:①双侧卵辜 2 例,1 例卵辜位于双侧阴唇内,1 例卵辜位于双侧腹股沟;②一侧卵辜、另侧睾丸或隐辜 5 例,2 例伴发生殖系统肿瘤并经病理证实,其中 1 例超声提示双侧隐辜,病理证实其中一侧为未成熟的卵辜;③一侧睾丸、另侧卵巢 6 例,其中 1 例睾丸位于右侧阴茎根部,卵巢位于左侧髂窝,1 例超声见左侧腹股沟内低回声结节提示为隐辜,病理证实为卵巢。

2.3.2 假两性畸形 12 例男性假两性畸形超声示盆腔内无子宫声像,隐辜或睾丸均不同程度发育不良,表现为睾丸体积正常或缩小,实质回声增粗不均,可伴睾丸微小结石;其中 1 例于膀胱后方见阴道气线,见双侧髂窝内低回声结节并诊断为卵巢(图 3),病理证实为睾丸。10 例女性假两性畸形超声示盆腔、双侧腹股沟、阴囊或阴唇均未见睾丸样回声;1 例于膀胱后方见

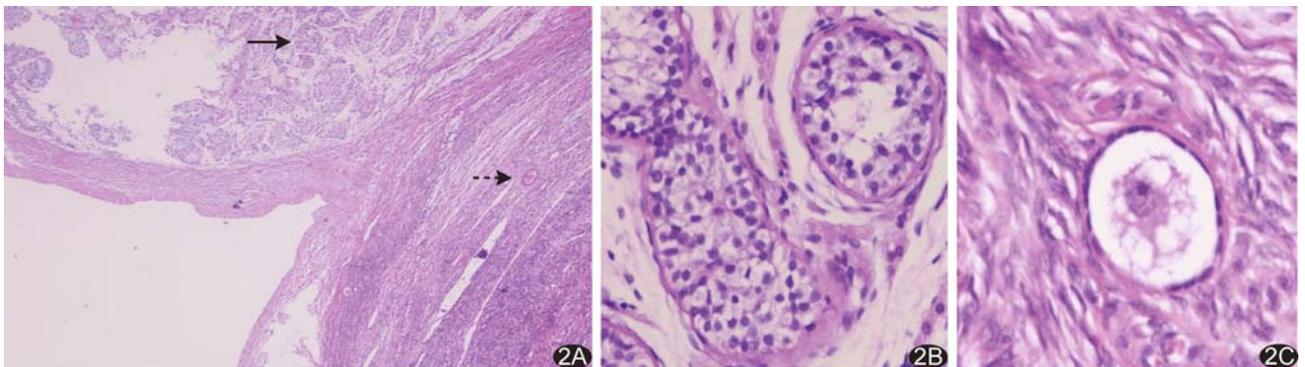


图 2 卵辜病理图像 A. 实箭示睾丸组织成分,虚箭示卵巢组织成分(HE,×40); B. 睾丸组织成分中见睾丸生精小管,小管内有少量精子(HE,×200); C. 卵巢组织成分中可见卵巢初级卵泡、间质成分及卵母细胞(HE,×200)

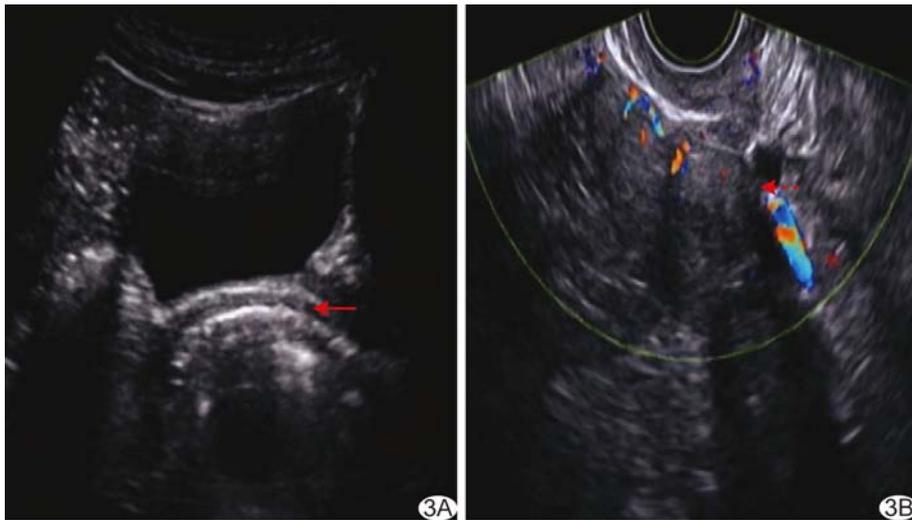


图 3 男性假两性畸形 A. 经腹超声显示阴道气线(箭), 未见子宫声像; B. 经阴道超声见髂窝内低回声结节(虚箭), 误诊为卵巢, 病理证实为睾丸

条索样回声, 病理证实为始基子宫, 2 例成年患者为幼稚子宫回声, 2 例盆腔内未见子宫及卵巢回声。

3 讨论

真两性畸形为同一个体同时具有睾丸及卵巢组织, 约占性别畸形的 20%, 目前病因尚不明确。研究认为 Y 染色体上的 SRY 基因是睾丸决定因子的候选基因^[3], 亦有研究认为性别的决定是调节 SRY 表达的上游基因、SRY 基因及其下游基因共同而有序参与的过程^[4]。真两性畸形患者可出现各种核型, 46XX 最常见, 其次为 46XX/46XY, 其他核型包括 45X/46XY、46XX/46XY 等嵌合体型。超声检查确定性腺同时存在卵巢和睾丸组织是诊断真两性畸形的关键。真两性畸形异常性腺可分为 3 种类型: ①双侧型, 两侧均为双重性腺, 即双侧卵巢; ②单侧型, 即卵巢在一侧; ③分侧型, 即一侧性腺为卵巢而对侧为睾丸。以单侧卵巢最为常见。卵巢上下端质地不同, 组织学不同, 超声表现为性腺内同时存在睾丸低回声与卵巢不均质回声, 分别位于两极, 卵巢内可见多发清晰的小卵泡回声。

本组超声将 1 例单侧型真两性畸形一侧未成熟卵巢误诊为隐睾, 将 1 例分侧型真两性畸形一侧腹股沟内卵巢误诊为隐睾, 可能与患儿年龄小, 性腺尚未完全发育导致声像图不典型所致, 提示当超声不易鉴别卵巢、睾丸或卵巢时, 应结合性腺一般解剖位置及性腺常见超声表现综合进行判断^[4-6]。正常睾丸胚胎期起源于后腹膜的生殖嵴, 降入阴囊的生理途径中可发生异位, 超声中睾丸边界清晰, 呈均匀中低回声; 正常卵巢通常位于盆腔内子宫两侧, 位置可产生变异, 其内部回

声不甚均匀, 可见小卵泡回声。青春期前或发育不良的生殖管道和性腺体积小, 联合经会阴及经阴道超声检查可进一步提高显示率和诊断准确性^[5-7]。卵巢或卵巢中的睾丸组织一般功能正常, 而隐睾或卵巢中的睾丸组织有恶变倾向^[8], 应予以及时切除。内外生殖器的分化主要取决于性腺的组织形态和功能, 如睾丸组织和功能占优势时, 外生殖器男性化程度高, 多数因有小阴茎而当作男性抚养, 少数按女性抚养。

男性假两性畸形患者性腺为睾丸, 染色体核型大多为 46XY, 其病因复杂, 主要病因为 X 染色

体上 Tfm 基因突变, 导致其编码的雄激素受体蛋白合成障碍, 靶组织对雄激素不敏感而发生畸形^[9], 即睾丸女性化综合征, 患者生殖管道、泌尿生殖窦及外生殖器呈部分或全部女性化。睾丸可产生雄激素与副中肾管抑制激素, 若胎儿期睾丸不能产生副中肾管抑制激素, 副中肾管可能衍化成部分女性生殖管道, 如女性盲端阴道。本组男性假两性畸形多以原发性闭经就诊, 但超声均未见子宫及卵巢。另外本组超声将 1 例男性假两性畸形双侧髂窝内睾丸误诊为卵巢, 可能与对本病认识不足有关。

女性假两性畸形患者性腺为卵巢, 具有 46XX 核型, 外生殖器呈不同程度男性化, 最常见的原因先天性肾上腺皮质增生症。超声可提示子宫及卵巢的有无、形态、大小及发育情况, 为手术治疗提供重要指导。

综上所述, 超声可较为准确地显示两性畸形的性腺、内生殖管道特点, 具有重要的临床价值^[1,5-6]。

[参考文献]

- [1] Biswas K, Kapoor A, Karak AK, et al. Imaging in intersex disorders. *J Pediatr Endocrinol Metab*, 2004, 17(6):841-845.
- [2] Mansour SM, Hamed ST, Adel L, et al. Does MRI add to ultrasound in the assessment of disorders of sex development? *Eur J Radiol*, 2012, 81(9):2403-2410.
- [3] 王菊祥. 两性畸形 16 例的临床分析. *中国优生与遗传杂志*, 2000, 8(6):98.
- [4] 张思仲. 性别、SRY 基因和性分化异常. *中华医学遗传学杂志*, 1995, 12(5):257.
- [5] 余方芳, 周秀萍, 李崇寿, 等. 超声在两性畸形诊断中的应用价值.

中华超声影像学杂志, 2012, 20(10):880-883.

[6] 李鹏, 蔡胜, 姜玉新. 超声诊断雄激素不敏感综合征. 中国医学影像技术, 2009, 25(11):2073-2075.

[7] 覃艳玲, 蒋江帆, 潘素丽, 等. 经会阴超声对女性盆底功能障碍性疾病的观察和评估. 中国超声医学杂志, 2013, (12):1130-1132.

[8] 张玉洁, 章明放, 石涛, 等. 46XY 两性畸形并两性母细胞瘤一例. 中华病理学杂志, 2010, 39(4):272-273.

[9] Miyamoto J, Hasegawa Y. Male pseudohermaphroditism due to disorder of androgen receptor function. Nihon Rinsho, 2002, 60(2):367-372.

Osteopoikilosis companied with "bone within a bone": Case report 骨斑点症合并“骨中骨”1 例

靳全瑜, 孙化舟

(重庆市渝北区龙山社区卫生服务中心, 重庆 401147)

[Key words] Osteopoikilosis; Bone within a bone; X-rays; Tomography, X-ray computed

[关键词] 骨斑点症; 骨中骨; X 线; 体层摄影术, X 线计算机

[中图分类号] R445; R682 [文献标识码] B [文章编号] 1672-8475(2014)12-0804-01

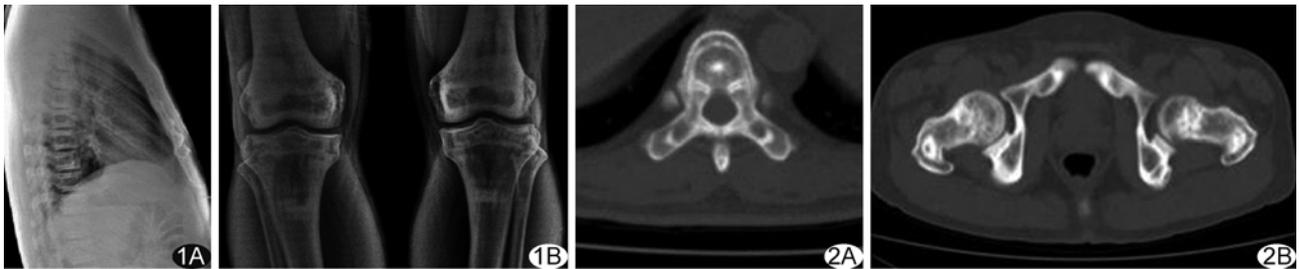


图 1 X 线表现 A. 胸腰椎体内均见相似比例小椎体, 上下缘与大椎体上下缘平行, 小椎体终板致密骨厚度稍大于椎体; B. 双膝股侧与胫侧内见具有内外髌的小骨端, 其下缘止于骨骺线痕, 小骨端内见斑点骨, 左侧尚见边缘硬化的小囊样透明区, 其下缘邻近骨干可见纵横交错的模糊致密条纹影 图 2 CT 表现 A. 小椎体内有一与骨岛相似的致密骨块; B. 双侧髂翼下见两条对称性与髂翼弧度一致的致密带, 见双层髌白, 双侧股骨头颈、大粗隆、坐耻骨见斑点状致密骨影

患者男, 45 岁, 身高 153 cm, 因“外伤摄胸片发现骨骼异常”入院, 既往无骨、关节相关临床症状。X 线检查: 胸腰椎各椎体内均见相似比例小椎体, 后缘与大椎体共线, 上下缘与大椎体上下缘平行, 小椎体终板致密骨厚度稍大于大椎体(图 1A); 双股骨头内见与关节弧度一致的粗大致密带, 见大小不等斑点及条纹状致密骨影; 双肩胛骨见点条状致密骨影; 双膝关节股侧与胫侧内见与骨端形态相似、轮廓清楚、具有内外髌及髌间棘的小骨端, 其下缘止于骨骺线痕, 小骨端内可见斑点影, 左侧见边缘硬化的小囊样透明区, 其下缘邻近骨干见纵横交错略模糊致密条纹影(图 1B)。CT 检查: 胸椎见同心圆样双椎体边缘, 小椎体内有一与骨岛相似的致密骨块(图 2A); 双侧髂翼下见两条对称性与髂翼弧度一致的致密带, 双髌白上方各有一条与髌

白弧度一致的致密带, 双侧股骨头颈、大粗隆、坐耻骨见斑点状致密骨影(图 2B); 中轴骨及四肢骨外形均正常, 未见骨外膜改变。影像学诊断: 骨斑点症合并“骨中骨”改变。

讨论 骨斑点症又称局限性骨质增生症、家族性弥漫性骨硬化症等, 一般无症状, 其组织学表现与骨岛相似。X 线可诊断骨斑点症, 其表现为骨内斑点骨对称性分布, 常位于长骨骨端、干骺端以及骨盆、短状骨或跗骨。本例除椎体内出现类似骨岛征象外, 四肢长骨骨端、骨盆、肩胛颈均可见对称性、数量不等、形态不一的斑点骨。“骨中骨”为一时性生长障碍留痕的统称, 可见于正常或不正常的骨生长和代谢、少见病或常见病, 也可为医源性原因导致, 最常见于氟骨症。骨斑点症合并“骨中骨”非常罕见; 本例骨斑点症系对称性多发, 与“骨中骨”并存, 均发生于松质骨内, 可能是骨纵向生长过程中, 由于某种原因造成成骨塑形、细胞代谢失衡一时性障碍, 导致两种不同表现形式的影像学改变, 二者或同属解剖生理变异现象。

[作者简介] 靳全瑜(1973—), 男, 重庆人, 本科, 主治医师。

E-mail: jinquanyuu@126.com

[收稿日期] 2014-08-18 [修回日期] 2014-10-11