**病史摘要**

姓名：曹**×**  社会性别：女 年龄：11岁11月 入院时间：2017年10月

**代主诉：**发现外生殖器发育异常4年

**现病史：**4年前（患儿7岁11月）家属发现患儿外生殖器发育异常，阴蒂似阴茎样改变，嗅觉、视力、听力正常，智力与同龄人相当，无色素沉着、乳房发育、排尿异常，无颈蹼、肘外翻、肢体无力，至当地医院就诊，查子宫及附件彩超：盆腔内未见子宫，至我院妇科就诊，查外阴：阴蒂肥大，似阴茎样，无阴道，查性激素6项：

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| FSH  mIU/mL | LH  mIU/mL | E2  pg/mL | P  ng/mL | T  ng/mL | PRL  ng/mL |
| 2.47 | 0.06 | ＜10 | 0.12 | 0.38 | 7.40 |

尿17羟类固醇 20.86μmol/d（19.2-28.2），尿17酮类固醇 12.40μmol/d（20.7-51.7），17α羟孕酮 0.16ng/ml（女0.07-1.53），US：盆腔未见子宫及卵巢声像、未探及睾丸回声，US：双侧肾上腺区未见异常，染色体核型：46，XY，SRY基因检测：患儿携带男性性别决定基因。门诊以“46，XY DSD”收入我科。发病以来，神志清、精神可，食欲、睡眠正常，大小便正常，体重随年龄增加。

**既往史：**无特殊。

**生长发育史：**母孕期无用药史。患儿足月顺产，出生时无呼吸，皮肤苍白，Apgar评分不详，经抢救后好转。出生时身高体重不详。生长速度与同龄人无异，现小学六年级，学习成绩中等。与同龄人相处愉快。

**家族史：**父母非近亲结婚，父母及2兄体健，生长发育与同时代同龄人无异。

**体 格 检 查**

体温36.5℃ 脉搏84次/分 呼吸21次/分 血压98/70mmHg

身高157.3cm 体重45.0kg BMI 22.3kg/m2

（男：+1~+2SD） （男：中位数~+1SD）

上部量80cm 下部量77cm 指尖距150cm

皮肤粘膜无色素沉着，未触及喉结。乳房无发育，无腋毛，外阴可见少量阴毛，阴毛Tanner2期，外生殖器似阴茎样，长约4cm，可见尿道开口于阴茎根部，有尿道下裂，未触及睾丸。

**辅 助 检 查**

**此次入院（11岁11月）：**

**一般检查：**

电解质：钾5.03mmol/L，钠134.0mmol/L（135-153），钙2.37mmol/L

血尿常规、肝肾功能、血脂、血糖、糖化、血凝、传染病筛查无异常

**内分泌相关检查：**

ACTH-皮质醇节律：

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | 8AM | 4PM | 0AM |
| ACTH（pg/mL） | 15.10(7.0-61.1) | 14.30 | 10.70 |
| 皮质醇（μg/dL） | 5.88(7-27) | 2.97 | 2.15 |

尿17羟类固醇 22.30μmol/d（19.2-28.2）

尿17酮类固醇43.10μmol/d（20.7-51.7），24h尿量1.25L

**甲状腺功能：**FT3 5.42pmol/L(3.28-6.47)，FT4 9.59pmol/L(7.9-18.4)，TSH 1.70μIU/mL(0.34-5.6)

**生长激素：**IGF-1 395.50ng/mL（111-551）， GH 0分 3.27ng/mL（0.06-5）

**性激素6项：**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| FSH mIU/mL  男0.95-11.95 | LH mIU/mL  男1.14-8.75 | E2 pg/mL  男＜11-44 | P ng/mL  男＜0.1-0.2 | T ng/mL  男1.42-9.23 | PRL ng/mL  男3.46-19.40 |
| 37.57 | 30.62 | 13.00 | 0.12 | 3.92 | 18.79 |

DHEA\_S 113.0μg/dL（35-430），AND 1.59ng/ml（0.3-3.3）

17α羟孕酮 1.63ng/ml（男0.61-3.34），SHBG 36.00nmol/L（18-114）

**HCG激发试验：**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 0 | 24h | 48h | 72h |
| T ng/mL  参考值1.42-9.23 | 3.92 | 3.96 | 3.97 | 3.95 |

**检查项目：**

ECG：正常范围心电图

DR：心肺膈未见异常

骨龄片：约符合男孩13岁骨龄

CT：双侧肾上腺、双肾SCT平扫未见异常

US：心脏、腹部、泌尿系彩超未见异常

经腹生殖器US：左侧腹股沟区可见睾丸回声（考虑隐睾），右侧睾丸未探及，盆腔膀胱后方低回声并其左侧条状囊性回声（阴道闭锁？）

经直肠生殖器US：于双侧腹股沟均可探及类睾丸回声，左侧大小约19 mm×15 mm×9 mm，右侧大小约22mm× 13mm ×10mm，内回声均匀，可及点状血流信号。盆腔膀胱后方可见范围约22mm×14mm低回声，其左侧可见范围约49mm×8mm条状囊性回声，边界清，内透声好。盆腔内未探及典型前列腺回声。双侧腹股沟均可及一高回声包块，边界清，与腹腔相通，可见肠管蠕动，加压后此团块可还纳于腹腔内，可及血流信号。并可及范围约23mm×7mm的液性暗区。提示：双侧隐睾并睾丸体积小，盆腔内低回声并异常囊性回声（阴道闭锁可能性大），双侧腹股沟斜疝，左侧鞘膜腔积液（交通型）

**目前诊断：**1. 46，XY DSD 2.双侧腹股沟斜疝

**问题：**1.什么因素影响了男性表型的形成？

2.可能诊断是什么？

3.如何治疗？