**病史摘要**

患者姓名：XXX 社会性别：男 年龄：21岁

**主 诉**：发现尿道开口位置异常21年

**现病史：**21年前（出生时）发现尿道开口位置异常，尿液经阴茎根部与阴囊连接处排出，无排尿困难、尿痛等不适，因经济原因未诊治。9年前（12岁时）出现青春期发育，表现为阴茎增粗增长、阴毛生长，无身高骤长、变声，晨勃约1-2次/周，无遗精现象。5年前（16岁时）曾出现血尿，伴尿频，持续约1周时间，当地医院口服药物治疗，具体不详，后未再出现。10余天前（21岁时）至我院就诊，外生殖器检查示：尿道开口位于阴茎根部，门诊以“尿道下裂”收入泌尿外科。发病以来，神志清，精神可，食欲、睡眠正常，大便正常，小便如上所述，体重随年龄增加。

**既往史、个人史：** 无特殊。

**婚育史：**未婚未育。

**家族史：**父母均体健，非近亲结婚。母亲孕期未服用“转胎药、保胎药、雄激素类”药物，孕期无男性化改变。2姐体健，均已婚已育。无与患者类似疾病，无不明原因新生儿死亡。

**体 格 检 查**

体温36.5℃ 脉搏78次/分 呼吸20次/分 血压118/76mmHg

身高160cm 体重45.0Kg BMI 17.6kg/m2

体型匀称，营养中等，无皮肤色素沉着，无面部畸形、颈璞及遁形胸。上唇可见少量胡须，腋下可见腋毛生长。心肺无明显异常，乳房无发育。双侧输尿管走行区无压痛、叩击痛，耻骨上膀胱区无膨隆和压痛，双侧腹股沟区均未触及包块。阴毛呈倒三角分布，Tanner分期：IV期。阴茎发育短小，牵拉长5.5cm，尿道口位于阴茎根部，Prader分级：IV级。右侧睾丸约3mL，可触及附睾，左侧睾丸和附睾均未触及。

**辅 助 检 查**

**一般检验、检查：**

血、尿、便常规、电解质、肝肾功能、血脂、血糖、凝血试验、传染病筛查未见异常。

心电图：正常范围心电图。

**泌尿系统超声**：双肾大小形态正常，包膜光滑，实质未见异常回声。集合系统无分离，血流灌注正常。双侧输尿管无明显扩张。膀胱充盈好，壁光滑，厚度正常，内透声好。前列腺大小约21mm×7mm×17mm，形态正常，包膜光滑完整，实质回声不均匀。诊断意见：前列腺体积小。

**精液分析:**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **项目** | **定量结果** | **参考值** |
| 禁欲天数 | 4.00天 |  |
| 取精方式 | 手淫 |  |
| 精液量 | 0.10 mL | 2-5 mL |
| 精液颜色 | 灰白 |  |
| 气味 | 罂粟味 |  |
| 酸碱度(PH) | 7.20 | 7.2-8 |
| 粘稠度 | 粘稠 |  |
| 液化状态 | 不液化 |  |
| 液化时间 | >60 Min | 10-60 Min |
| 精子密度 | 0.00\*10^6/mL | ≥15\*10^6 |
| 精子总数 | 0.00\*10^6 | ≥39\*10^6 |
| 精子活动率 | 0.00% | ≥40% |
| 活动精子密度 | 0.00\*10^6/mL |  |
| 活动精子总数 | 0.00\*10^6 |  |
| a级快速前向运动精子率 | 0.00% |  |
| b级慢速前向运动精子率 | 0.00% |  |
| c级非前向运动精子率 | 0.00% |  |
| d级不运动精子率 |  |  |
| 快速前向运动精子密度(a) | 0.00% |  |
| 慢速前向运动精子密度(b) | 0.00\*10^6/mL |  |
| 形态正常精子比例 | 100.00% | ≥4% |
| 形态异常精子比例 | 0.00% |  |
| 头部畸形 | 0.00% |  |
| 颈部畸形 | 0.00% |  |
| 尾部畸形 | 0.00% |  |
| 凝集度 | 无 |  |
| 精子平均运动速率 | 0.00μm/s |  |
| 有效精子密度(FSC) | 0.00\*10^6/mL |  |
| 精子活动指数（SMI) | 0.00 | ≥80 |
| 前向运动精子数 | 0.00\*10^6 | ≧13\*10^6 |
| 光参数正常精子率 | 0.00% | ≧15% |
| 有效精子数 | 0.00\*10^6 |  |
| 尿道上皮细胞 | 正常 |  |
| 前列腺颗粒细胞 | 正常 |  |
| 生精细胞 | 未见 |  |
| 白细胞 | 正常 |  |
| 其它细胞 | 未见 |  |

**经直肠三维超声：**经直肠探查：后尿道周围可见前列腺组织样回声，大小约19mm× 14mm×22mm,形态尚正常，回声尚均匀，内可见血流信号。未见典型精囊腺组织样回声。于上述前列腺后方可见宫体样回声，大小约24mm×10mm，中央部可见宽约1.3mm线样分离，下缘呈纵向向上述前列腺组织前下方延伸，内可见血流信号，于其根部处两侧各可见一实质性低回声，大小分别为14mm×9mm,13mm×9mm，边界清，形态规则，内可见血流信号，未见明显卵泡样回声。阴精海绵体旁未见明显尿道海绵体样回声，会阴部似可见前尿道样回声连于体表。右侧阴囊内可见睾丸及附睾样回声，周围可见鞘膜积液，左侧阴囊空虚，未见典型睾丸样回声。超声提示：左侧睾丸未探及，右侧睾丸鞘膜积液；前列腺后方可见宫体样回声，中央部无回声（考虑宫腔轻度分离），根部处两侧可见低回声（考虑卵巢组织可能）；前尿道口开口于会阴部。

**盆腔平扫+增强MRI：**子宫形态小，前倾位，大小约7mm×14mm×24mm。子宫肌层及宫颈部显示信号尚可。盆腔左侧可见卵巢结构，右侧附件未见明确显示。阴道中上段显示可，阴道外口未见明显向下与外界相通。外阴部形态失常，会阴部可见阴茎海绵体结构，双侧阴囊及右侧睾丸可见。尿道走形异常，似开口于阴茎海绵体下方会阴，尿道近段周围可见似前列腺外周带结构，左右径约18mm。双侧精囊腺未见明确显示。盆腔内及双侧腹股沟区未见明确睾丸信号。膀胱充盈可，壁不厚，腔内未见明显异常信号。直肠形态信号可。盆腔诸骨骨质未见异常信号。静脉注入对比剂后增强扫描：子宫及左侧附件未见明显异常强化影。膀胱、直肠未见明显异常强化灶。印象：外阴部形态失常，左侧睾丸未见明确显示；盆腔内可见子宫、阴道、左侧卵巢结构，右侧卵巢未见明确显示；盆腔内及双侧腹股沟区未见睾丸结构显示。

**全腹部平扫+增强CT：**双侧肾脏及输尿管未见异常。膀胱充盈可，壁光滑。肠管未见异常扩张。腹膜后及双侧腹股沟区未见肿大淋巴结。右侧阴囊内见囊状液体密度影，右侧睾丸小。左侧睾丸未见显示。前列腺不大，未见精囊腺。诊断意见：右侧睾丸鞘膜积液，右侧睾丸小，左侧睾丸未见显示；前列腺不大，未见精囊腺。

**放射逆行泌尿系造影：**经尿道插管注入膀胱对比剂少许，膀胱充盈一般，可见双侧输尿管返流。拔出置管后嘱患者排尿，可见尿道与膀胱后壁相连。近段管腔纤细迂曲，管径约1.5mm；中段管腔扩张，扩张长度约47mm，管径约11mm；远段纤细，长度约19mm，管径约1mm。印象：尿道开口于膀胱后壁考虑，近段纤细迂曲，中段管腔扩张，远段纤细，先天发育异常考虑；膀胱容量小；双侧输尿管返流。

**内分泌科会诊后进一步完善相关检验、检查**

**性腺功能：**

**性激素检查：**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **项目** | **定量结果** | **参考值** |
| FSH | 1.58 | 1.5-12.4 mIU/mL |
| LH | 2.12 | 1.7-8.6 mIU/mL |
| E2 | 73.81 ↑ | 25.8-60.7 pg/mL |
| P | 3.99 ↑ | ＜0.1-0.2 ng/mL |
| T | 0.61 ↓ | 2.49-8.36 ng/mL |
| PRL | 52.46 ↑ | 4.04-15.2 ng/mL |
| 硫酸脱氢表雄酮 | 371.0 | 35-430 ug/dL |
| 性激素结合蛋白 | 22.0 | 18-114 nmol/L |

**肾上腺相关激素：**

17α羟孕酮：4.00 ng/mL（13岁以上:0.61-3.34）

ACTH-皮质醇节律：正常

24小时尿游离皮质醇、24h尿醛固酮、24h尿去甲肾上腺素、24h尿肾上腺素、24h尿多巴胺、24小时尿量均正常。

**肾上腺平扫+增强CT：**双侧肾上腺大小、形态及密度未见异常；增强扫描未见异常强化；所示肝脏、胆囊、胰腺、脾脏未见异常。腹膜后未见肿大淋巴结。所示腹部肠管扩张积气。诊断意见：双侧肾上腺MSCT未见明显异常；肠管扩张积气。

**染色体核型分析：**46XX,女性核型，未携带男性性别决定基因（SRY基因）

**目前诊断：**46XX，DSD

**目前药物：**无

**讨论目的：**

1、通过病史，您能提炼哪些异常结果？原因？

2、患者性激素水平异常提示什么？

3、患者最可能的诊断？

4、下一步治疗具体包括哪些？