

广州市妇女儿童医疗中心（珠）

广州市妇幼保健院 广州市儿童医院 广州市妇婴医院 广州市妇女儿童医疗中心增城院区

首次病程记录

姓名: 陈安羽 性别: 年龄:5岁 科别: 珠-泌尿外科1组 床号:015 住院号: 60092973

时间 2025-04-22 10:55

主诉:发现尿道口位置异常, 双侧阴囊空虚5年余

(一)病例特点:

1. 患者男, 5岁。

2、**现病史:** 患儿5年余前即出生时被家人发现尿道口位置异常, 开口位于阴茎根部, 阴茎弯曲, 双侧阴囊空虚, 未触及睾丸。2020-05就诊广西医科大学第一附属医院查染色体46, XY。2020-10查泌尿系B超显示: “1. 双肾下极下方等回声团(双侧隐睾?) (大小 右侧约 0.9*0.6cm; 左侧约1.2*0.6cm) 2. 左肾下极下方低回声团(性质待查, 建议进一步检查) (大小约1.5*0.6cm)。” , 2021-01复查B超提示: “1. 后腹腔左右侧椭圆形等回声团(隐睾? 请结合临床) (大小 右侧约 0.8*0.6cm; 左侧约1.2*0.6cm) 2. 左肾下极水平长条低回声团(性质待查, 请结合临床) (大小约2.5*0.6cm)” , 于2021-01-14广西医科大学第一附属医院行腹腔镜下双侧睾丸探查术, 术中探及双侧睾丸发育欠佳, 均位于双肾下极, 且均无睾丸引带, 血供一般, 右侧未见输精管。2021-08于北流市人民医院复查B超提示: “右下腹腔实性结节(睾丸?) (大小0.8*0.4cm), 左侧腹腔未探及睾丸回声, 双侧阴囊未见明显睾丸回声。” 未予进一步就诊, 患儿双侧阴囊仍空虚。现家属为求进一步诊治, 2024-04来我院门诊就诊, 查染色体46, XY。5 α 还原酶缺乏SRD5A2基因及雄激素不敏感综合征AR基因存在, 未见已知致病突变。2024-05-21起予以外用双氢睾酮8周, 2024.08.08 复查泌尿及阴囊、睾丸B超提示: 双肾、膀胱声像未见明显异常; 右侧睾丸未探及。左下腹低回声团, 睾丸待排。2024-08-09我院行膀胱镜检查+腹腔镜探查, 术中未见子宫、卵巢, 未见残余苗勒氏管组织, 可见左侧输精管、精索血管, 左侧睾丸发育不良, 大小约0.8cm, 右侧未见输精管及明确精索血管。出院后定期门诊复查, 2024-08-28我院MDT门诊, 会诊结论: 建议完善性发育异常基因检测、性激素水平、hCG激发试验评估睾丸功能。2024.10.29 性发育异常基因检测: SRY基因存在且未见突变、缺失。MYRF基因存在c.2413c>T(p.R805*)杂合致病突变, 父母。胞弟未检出。该基因与心脏泌尿生殖系统综合征相关, AD。hCG激发后患儿睾酮、双氢睾酮水平较前升高。2025.02.19再次于我院MDT门诊就诊, 会诊意见: 行长期hCG激发促进睾丸下降, 再行腹腔镜探查手术、尿道下裂手术。遂2025-02-20至2025-03-31予肌注绒促性素500U, qw3, 6, 再次就诊我科门诊, 建议入院手术治疗, 门诊拟“1. 性发育畸形(MYRF基因杂合突变) 2. 尿道下裂 3. 隐睾(双侧) 4. 先天性心脏畸形”收入我科。现患儿无咳嗽、流涕, 无发热、咳痰等不适, 胃纳好, 大小便未见明显异常。

3、**入院体查:** 一般情况:发育正常, 营养中等, 自主体位, 表情自如, 神志清, 精神好, 反应好, 查体合作。头 部:头颅无畸形。颈 部:颈软, 无抵抗, 颈静脉无怒张, 肝颈静脉回流征阴性, 气管居中, 甲状腺未触及肿大, 颈部未触及异常包块。胸 部:胸廓对称无畸形, 无局部膨隆或凹陷。肺 部:呼吸平稳, 节律规则。双侧触觉语颤对称、无增强、减弱, 无胸膜摩擦感, 无皮下捻发感。双肺叩诊清音。双肺呼吸音对称, 双肺呼吸音清, 未闻及干湿性啰音。心 脏:心前区无隆起。心尖搏动位置正常, 无弥散, 无抬举性搏动, 心前区无震颤。心浊音界不大。心率92次/分, 律齐, 未闻及早搏, 心音有力, 各瓣膜区未闻及杂音, 未闻及心包摩擦音。腹 部:腹平软, 无压痛, 无反跳痛, 未见腹壁静脉曲张, 未扪及包块, 肝脾肋下未及, Murphy征(-)。移动性浊音阴性肠鸣音正常, 约4-5次/分。肛门、外生殖器: 肛门无畸形。外生殖器见专科查体。脊柱四肢:未见明显异常。神经系统:生理反射存在, 病理反射未引出。

4、**专科查体:** 腹平软, 无压痛, 无反跳痛, 未见腹壁静脉曲张, 未扪及包块。阴茎外观短小, 部分隐匿, 双侧阴

广州市妇女儿童医疗中心（珠）

广州市妇幼保健院 广州市儿童医院 广州市妇婴医院 广州市妇女儿童医疗中心增城院区

首次病程记录

姓名: 陈安羽 性别: 年龄:5岁 科别: 珠-泌尿外科1组 床号:015 住院号: 60092973

囊发育稍差，无阴囊分裂。阴茎向腹侧弯曲，阴茎背部包皮呈帽状堆积，尿道口位于阴茎阴囊交界处，双侧睾丸位阴囊内，发育尚可。

5、辅助检查:

2020-10 广西医科大学第一附属医院B超示: 1. 双肾下极下方等回声团(双侧隐睾?) (大小 右侧约 0.9*0.6cm; 左侧约1.2*0.6cm) 2. 左肾下极下方低回声团(性质待查, 建议进一步检查) (大小约1.5*0.6cm)。

2021-01 广西医科大学第一附属医院B超示: 1. 后腹腔左右侧椭圆形等回声团(隐睾? 请结合临床) (大小 右侧约 0.8*0.6cm; 左侧约1.2*0.6cm) 2. 左肾下极水平长条低回声团(性质待查, 请结合临床) (大小约2.5*0.6cm)。

2021-08 北流市人民医院B超示: 右下腹腔实性结节(睾丸?) (大小0.8*0.4cm); 左侧腹腔未探及睾丸回声, 双侧阴囊未见明显睾丸回声。

2024.04.30 阴囊、双侧睾丸、附睾彩超 儿童彩超(双肾、输尿管等): “双肾声像未见明显异常; 右侧睾丸未显示, 隐睾?; 左侧隐睾(考虑腹腔型)。”

2024.05.15 5 α 还原酶缺乏SRD5A2基因分析, 雄激素不敏感综合症AR基因分析: 基因存在, 未见已知致病突变。

2024.05.21 染色体检查(儿童): 检测结果: 46, XY(染色体核型分析未见异常)。

2024.10.29 性发育异常基因检测: SRY基因存在且未见突变、缺失。MYRF基因存在c.2413c>T(p.R805*)杂合致病突变, 父母。胞弟未检出。该基因与心脏泌尿生殖系统综合征相关, AD。

(二) 拟诊讨论:

1、**拟诊断** 1. 性发育畸形(MYRF基因杂合突变) 2. 尿道下裂 3. 隐睾(双侧) 4. 先天性心脏畸形

诊断依据 1. 男性5岁患儿。2. 发现尿道口位置异常, 双侧阴囊空虚5年余 3. 查体: 腹平软, 无压痛, 无反跳痛, 未见腹壁静脉曲张, 未扪及包块。阴茎外观短小, 部分隐匿, 双侧阴囊发育稍差, 无阴囊分裂。阴茎向腹侧弯曲, 阴茎背部包皮呈帽状堆积, 尿道口位于阴茎阴囊交界处, 双侧睾丸位阴囊内, 发育尚可。

4. 辅助检查:

2024.04.30 阴囊、双侧睾丸、附睾彩超 儿童彩超(双肾、输尿管等): “双肾声像未见明显异常; 右侧睾丸未显示, 隐睾?; 左侧隐睾(考虑腹腔型)。”

2024.05.21 染色体检查(儿童): 检测结果: 46, XY(染色体核型分析未见异常)。

2024.10.29 性发育异常基因检测: SRY基因存在且未见突变、缺失。MYRF基因存在c.2413c>T(p.R805*)杂合致病突变, 父母。胞弟未检出。该基因与心脏泌尿生殖系统综合征相关, AD。

2、鉴别诊断

其他类型的性发育畸形: 患儿性发育畸形的病因尚不明确, 必要时行全面的基因检测筛查明确。

(三) 诊疗计划:

1、**检查计划:** 血常规, 速诊生化, 凝血功能, 胸片, 心电图等入院检查。

2、**治疗计划:**

(1) **一般治疗:** 监测生命体征

(2) **原发病治疗/抗感染治疗:** 手术治疗

广州市妇女儿童医疗中心（珠）

广州市妇幼保健院 广州市儿童医院 广州市妇婴医院 广州市妇女儿童医疗中心增城院区

首次病程记录

姓名: 陈安羽 性别: 年龄:5岁 科别: 珠-泌尿外科1组 床号:015 住院号: 60092973

(3) 对症及支持治疗等: 止血、镇痛、伤口换药等

3、护理计划: 二级护理

4、康复治疗计划: 暂无

(四) 出院计划:

1、预计天数: 7-10天

2、出院指标: 出院指标: 伤口愈合良好, 无特殊不适。

医师签名: 刘国昌/邓富铭/赵天鑫