

男性假两性畸形合并腹腔精原细胞瘤1例并文献复习

唐 娅*, 吕晓华#

重庆市永川区人民医院妇产科, 重庆

收稿日期: 2026年6月13日; 录用日期: 2026年7月6日; 发布日期: 2026年7月14日

摘 要

本文报道了一例53岁男性假两性畸形合并腹腔精原细胞瘤的罕见病例。患者社会性别为女性, 因下腹隐痛及盆腔包块入院。查体示女性体态但原发闭经、子宫缺如。术后病理确诊为“右侧卵巢”精原细胞瘤, 结合免疫组化及临床特征, 最终确诊为完全性雄激素不敏感综合征(CAIS)合并腹腔精原细胞瘤(I期)。文章分析了CAIS的发病机制及恶变风险, 指出异位腹腔睾丸因环境温度异常等因素易致生殖细胞恶变。临床治疗建议切除性腺以防癌变, 并根据肿瘤分期辅以放化疗, 强调了多学科协作在性发育异常疾病诊疗中的重要性。

关键词

男性假两性畸形, 完全性雄激素不敏感综合征, 精原细胞瘤, 性发育异常

Male Pseudohermaphroditism Complicated with Abdominal Seminoma: A Case Report and Literature Review

Ya Tang*, Xiaohua Lyu#

Department of Obstetrics and Gynecology, Yongchuan People's Hospital of Chongqing, Chongqing

Received: June 13, 2026; accepted: July 6, 2026; published: July 14, 2026

Abstract

This report describes a rare case of a 53-year-old female-reared patient with male pseudohermaphroditism and an intra-abdominal seminoma. Admitted for lower abdominal pain and a pelvic mass,

*第一作者。

#通讯作者。

文章引用: 唐娅, 吕晓华. 男性假两性畸形合并腹腔精原细胞瘤 1 例并文献复习[J]. 临床医学进展, 2026, 16(7): 1052-1056. DOI: 10.12677/acm.2026.1672617

she presented with a female phenotype, primary amenorrhea, and uterine agenesis. Pathological and immunohistochemical evaluations confirmed a stage I intra-abdominal seminoma, leading to a definitive diagnosis of complete androgen insensitivity syndrome (CAIS). The article highlights that ectopic intra-abdominal testes are highly susceptible to malignant transformation due to abnormal body temperature. Clinical management should include prophylactic gonadectomy and stage-appropriate adjuvant therapy, underscoring the critical role of multidisciplinary care in disorders of sex development (DSD).

Keywords

Male Pseudohermaphroditism, Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS), Seminoma, Disorders of Sex Development

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

两性畸形可分为真两性畸形和假两性畸形。真两性畸形患者同时具备睾丸和卵巢两种性腺；而假两性畸形则是性腺与外生殖器不一致，如外生殖器类似女性而内生殖器为睾丸者，称为男性假两性畸形，反之，外生殖器类似男性而内生殖器为卵巢者，则称为女性假两性畸形。本文所探讨的患者，最终诊断为男性假两性畸形合并精原细胞瘤，现对该病例进行分析与讨论，旨在加深对这类罕见疾病的认识与理解。

2. 病例摘要

2.1. 患者基本信息

患者 53 岁，社会性别为女性。因“下腹隐痛 10 天，检查发现盆腔包块 3 天”入院。患者原发闭经，未生育，既往有糖尿病史，余无特殊。

2.2. 体格检查

查体呈现女性体态，四肢发育正常，无胡须，喉结不突出，无腋毛，乳腺发育正常。妇科检查显示为女性外阴，无阴毛，阴蒂不大，阴道呈盲端，长度约 7 cm，有少许分泌物。家族史：父母非近亲结婚，母亲孕期无使用激素药物史，患者系足月自然分娩，出生状况良好；其亲姐发育正常并生育 1 子，亲弟发育正常育有 1 女。

2.3. 影像学检查

腹部彩超：距体表约 12 mm 深处见一大小约 91 mm × 72 mm × 97 mm 的中等回声包块，形态规则，边界清晰，内部回声不均质，CDFI 显示其内及周边均可见较丰富的彩色血流信号。

经阴道彩超：盆腔内未探及子宫声像图，考虑子宫先天缺如可能。

全腹部 CT 平扫：右下腹腔见一巨大团块状稍高密度影，大小约 76 mm × 81 mm × 104 mm，病灶密度欠均，与周围结构分界欠清，子宫及宫颈缺如。

2.4. 实验室检查

实验室检查结果显示，甲胎蛋白、癌胚抗原、糖类抗原结果均正常。促卵泡刺激素、促黄体生成素

水平均升高, 睾酮水平显著升高, 雌二醇水平降低。

2.5. 手术所见及病理

手术中发现子宫缺如, 左侧“卵巢”约 2 cm, 左侧“输卵管”发育不良, 盆腔实性包块约 9 cm, 表面光滑, 来源于“右侧附件”。术中冰冻报告为恶性肿瘤, 遂行“卵巢恶性肿瘤全面分期手术”。术后病检提示“右侧卵巢”精原细胞瘤, “左附件”见睾丸及附睾组织呈退行性变, 淋巴结未见转移性病变。免疫组化结果为: CK(-)、PLAP(+)、SALL4(+)、CD30(-) CD117(+)、OCT3/4(+)、EMA(-)、WT-1(-)、PAX-8(-)、P53(野生型表达)、D2-40(+) Ki-67(+, 约 60%)。最终诊断为完全性雄激素不敏感综合征, 腹腔精原细胞瘤 I 期(出院首页: 异位睾丸恶性肿瘤)。

2.6. 术后治疗及随访

建议患者完善性染色体检查, 患者拒绝。患者因原发闭经既往行相应妇科彩超检查, 但未进一步检查, 无法提供既往性激素水平报告。患者已婚、未育, 术后社会性别认知仍为女性, 随访至今婚姻关系仍存续。

因术前评估不足, 术中未达到根治性睾丸切除手术范围, 建议患者进一步行放化疗, 患者因经济原因未行后续治疗, 未规律随访。

3. 讨论

3.1. 两性畸形的分类及特点

两性畸形根据性腺和外生殖器的特征分为真两性畸形和假两性畸形。真两性畸形较为罕见, 患者体内同时存在睾丸和卵巢两种性腺组织, 外生殖器可表现为多种形式, 可能兼具两性特征。假两性畸形中, 男性假两性畸形更为常见, 其染色体核型为 46,XY, 性腺为睾丸, 但外生殖器表现为女性或两性畸形。女性假两性畸形则染色体核型为 46,XX, 性腺为卵巢, 外生殖器呈现男性化特征。本文患者染色体核型虽未明确, 但根据临床表现、手术及病理结果, 高度怀疑为男性假两性畸形, 即完全性雄激素不敏感综合征。

3.2. 完全性雄激素不敏感综合征的发病机制

雄激素不敏感综合征(Androgen Insensitivity Syndrome, AIS)又称男性睾丸女性化, 是一种基因突变导致的性发育异常, 其特点为染色体核型为 46,XY, 性腺为睾丸, 睾丸能发挥分泌雄激素功能, 但是由于雄激素受体(Androgen Receptor, AR)的异常, 使雄激素的正常效应完全或部分丧失, 因而出现一系列的性征异常。其发生率约为出生男婴的 1/13,158~1/64,200 [1]。其临床特征根据雄激素的不敏感程度以及女性化的程度可以分为完全型雄激素不敏感综合征(Complete Androgen Insensitivity Syndrome, CAIS)和部分型雄激素不敏感综合征(Partial Androgen Insensitivity Syndrome, PALS)两种。完全性雄激素不敏感综合征(CAIS)是一种 X 连锁隐性遗传病[2]。其发病机制主要是位于 X 染色体 q11-q12 区域的雄激素受体(AR)基因发生突变, 导致雄激素受体蛋白合成异常, 使得雄激素的正常效应部分或全部丧失。在胚胎发育过程中, 睾丸间质细胞分泌的睾酮由于雄激素受体异常, 无法刺激中肾管发育形成男性内生殖器, 同时双氢睾酮对泌尿生殖窦和外生殖器不起作用, 导致外生殖器分化成女性外阴和阴道下段。而睾丸支持细胞分泌的苗勒管抑制因子促使苗勒管退化, 使得患者无子宫、输卵管及宫颈等女性内生殖器。到达青春期后, 由于完全缺乏雄激素的抑制, 少量的雌激素即可导致乳房发育和女性体态。研究表明, CAIS 患者对雌激素的敏感性是正常男性的 10 倍。有研究报道, 90%左右的 CAIS 病患中可见 AR 基因突变, 且不同类型

的突变可导致不同的临床表现[3]。例如, 半胱氨酸残基的突变会严重破坏锌指模块结构, 即使雄激素与羧基端配体结合区结合正常, 也会引发 CAIS、LBD 区域的丢失与变异, 将导致受体无法与雄激素结合, 进而影响激素发挥作用。

3.3. 完全性雄激素不敏感综合征与精原细胞瘤的关联

CAIS 患者由于体内雄激素抵抗, 导致睾丸位置异常, 常位于腹腔、腹股沟管等部位。这些异位睾丸长期处于异常的温度环境等因素影响下, 生殖细胞发育受到干扰, 发生恶性转化的风险显著增加。精原细胞瘤是最常见的生殖细胞肿瘤之一, 可起源于睾丸原始生殖细胞, 也可发生于性腺外如纵隔、腹膜后等部位[4]。在 CAIS 患者中, 未正常下降至阴囊的睾丸, 其生殖细胞更易发生恶变形成精原细胞瘤。有研究指出, 成年 CAIS 患者睾丸生殖细胞肿瘤的发生率大约为 22%, 且 AIS 恶性进展的风险随着年龄的增加而增高[5]。

3.4. 诊断与鉴别诊断

诊断主要依据详细的病史采集、全面的体格检查、多种影像学检查以及术后病理和免疫组化结果。患者原发闭经, 具有女性外观但无阴毛、阴道呈盲端、子宫缺如, 结合盆腔包块的影像学特征, 初步怀疑存在性发育异常。手术及病理结果明确了精原细胞瘤的诊断, 免疫组化结果进一步支持了完全性雄激素不敏感综合征的诊断。在鉴别诊断方面, 需要与其他导致性发育异常的疾病相区分, 如 46,XY 单纯性腺发育不全综合征和先天性肾上腺皮质增生症。46,XY 单纯性腺发育不全综合征, 其最常见的致病基因为 SRY 基因变异, 通过基因检测等手段可与 CAIS 鉴别。先天性肾上腺皮质增生症(CAH)主要由于肾上腺皮质激素生物合成过程中的酶缺陷, 致使皮质激素合成异常, 多数病例肾上腺分泌糖皮质激素、盐皮质激素不足而雄性激素过多, 临床上出现不同程度的肾上腺皮质功能减退, 伴有女孩男性化, 男孩性早熟等表现, 与 CAIS 临床表现和发病机制均不同 [200]。

3.5. 治疗及预后

对于完全性雄激素不敏感综合征合并精原细胞瘤的患者, 治疗方案需要综合考虑多个方面。对于精原细胞瘤, 手术切除是主要的治疗手段之一。术后根据肿瘤分期及患者具体情况, 常需联合放化疗以降低复发风险, 提高生存率。目前 CAIS 以女性作为抚养性别已成为标准的性别分配方案[6]。治疗上通常建议切除性腺, 以降低睾丸恶变的风险。但对于性腺切除的时机, 目前仍存在一定争议。一方面, 青春期前睾丸肿瘤风险相对较低, 可适时保留性腺, 利用其分泌的激素促进青春期发育和骨骼健康; 另一方面, 随着年龄增长, 恶变风险增加, 应在青春期后及时切除性腺。切除性腺后, 需给予雌激素替代治疗, 以维持女性第二性征[7]。此外, 蒲美岑等人也曾报道了 1 例女性向男性社会性别转换的成功案例[8]。

4. 反思

AIS 是一种常见的 46,XY 性发育障碍, CAIS 患者的治疗原则是性腺切除以预防睾丸组织癌变, 激素治疗以维持性征。在临床工作中, 对于原发闭经、外生殖器异常及盆腔包块等表现的患者, 应高度警惕性发育异常疾病的可能, 及时进行全面检查, 以实现早期诊断和合理治疗, 改善患者预后。AIS 患者需要一个由儿科医生、内分泌医生、妇科医生、泌尿科医生等组成的多学科团队以进行个性化治疗, 为患者提供全方位的医疗服务, 实现精准治疗。

声 明

该病例报道已获得患者的知情同意。

参考文献

- [1] 万晓东. 完全性雄激素不敏感综合征遗传病学研究[D]: [硕士学位论文]. 上海: 复旦大学, 2006.
- [2] 张帅, 唐达星, 傅君芬. 雄激素不敏感综合征的临床处理研究进展[J]. 中华小儿外科杂志, 2021, 42(9): 856-864.
- [3] Koçyiğit, C., Sarıtaş, S., Çatlı, G., Onay, H. and Dündar, B.N. (2016) A Novel Mutation in Human Androgen Receptor Gene Causing Partial Androgen Insensitivity Syndrome in a Patient Presenting with Gynecomastia at Puberty. *Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology*, **8**, 232-235. <https://doi.org/10.4274/jcrpe.2637>
- [4] Delli Paoli, E., Di Chiano, S., Paoli, D., Lenzi, A., Lombardo, F. and Pallotti, F. (2023) Androgen Insensitivity Syndrome: A Review. *Journal of Endocrinological Investigation*, **46**, 2237-2245. <https://doi.org/10.1007/s40618-023-02127-y>
- [5] Barros, B.A., Oliveira, L.R.d., Surur, C.R.C., Barros-Filho, A.d.A., Maciel-Guerra, A.T. and Guerra-Junior, G. (2021) Complete Androgen Insensitivity Syndrome and Risk of Gonadal Malignancy: Systematic Review. *Annals of Pediatric Endocrinology & Metabolism*, **26**, 19-23. <https://doi.org/10.6065/apem.2040170.085>
- [6] Fisher, A.D., Ristori, J., Fanni, E., Castellini, G., Forti, G. and Maggi, M. (2016) Gender Identity, Gender Assignment and Reassignment in Individuals with Disorders of Sex Development: A Major of Dilemma. *Journal of Endocrinological Investigation*, **39**, 1207-1224. <https://doi.org/10.1007/s40618-016-0482-0>
- [7] Döhnert, U., Wünsch, L. and Hiort, O. (2017) Gonadectomy in Complete Androgen Insensitivity Syndrome: Why and When? *Sexual Development*, **11**, 171-174. <https://doi.org/10.1159/000478082>
- [8] 蒲美岑, 王丹, 何美男, 等. 成年后诊断完全性雄激素不敏感综合征并完成社会性别转换一例[J]. 中华内分泌代谢杂志, 2024, 40(7): 602-607.