



# 15岁少女没月经 一查竟是男孩

## 专家:发病率为十万分之一,或与多种遗传因素相关

□本报记者 徐日明

近日,从没经历过“麻烦事儿”的少女洋洋(化名)遇到了麻烦,因为月经迟迟未来,她到医院后检查后连自己都懵了,因为检查结果上只有三个字:“无子宫”,后文赘加染色体核型分析结果为46XY,遗传性别为男性。“我成男孩了?”哈医大一院专家表示,临床上染色体异常的情况较为常见,但是染色体性别反转者则极为罕见。男性反转的发病率为两万分之一,而女性反转则仅为十万分之一。

没有「麻烦事儿」反而更麻烦 少女「反转」成男性

洋洋来到医院检查的理由很简单:无月经。早在刚上初中的时候,她就眼看着同班里的伙伴们都遇到了“麻烦事儿”,而现在已经初中毕业了,洋洋还没遇见过所谓的“麻烦事儿”。

哈医大一院的医院检查结果让她和家都很吃惊,无子宫,染色体为“46,XY”,即遗传性别为男性。“可是她明明是一个女孩,男性染色体怎么就会长成女孩的样子呢?”面对洋洋的疑惑,哈医大一院产前诊断中心李淑媛医生介绍说:人类的体细胞染色体由22对常染色体和1对性染色体组成。正常男性表示为46,XY;女性为46,XX。染色体是人类的遗传物质,基因的载体。性染色体与人的性别、生长发育、智力发展、性格特征等相关联。性染色体的数目及结构异常,会产生一系列异常的表现。正常性别决定和分化是一个由多个基因多种因素共同决定的过程。

两年仅遇五位患者 女性发病率为十万分之一

记者了解到,近两年来在哈医大一院产前诊断中心就诊患者中,这样的性反转患者仅有五例:社会性别男性,遗传性别为女性“46,XX”者两例;社会性别女性,遗传性别为男性“46,XY”者3例。据相关研究统计,“46,XX”男性性反转综合症在男性新生儿中的发病率约为1/20000至1/25000,而“46,XY”女性性发育异常综合症的发病率约为1/100000。

据医生介绍,人类的性别发育,必须要确定三种性别:染色体性别、性腺性别、表型性别。人类这三种性别的决定与划分是以细胞生物学和分子遗传学为基础的,是相互独立而又紧密相关的演变过程。每一个独立的性别分化阶段都会受到各阶段特异的因子的严格调控,并且按照规律循序渐近。

具体来说,第一阶段是遗传或染色体性别的确定,这个阶段始于精卵融合。第二阶段是由染色体性别转变成性腺性别。第三阶段是表型性别的决定,是由生殖管道和外生殖器的分化完成而决定的。在正常情况之下,上述三种性别应该是完全一致的。但是,在人类性别发育的复杂过程中,一旦任何环节出现一点异常,均有可能产生深刻的影响,甚至导致性发育异常。

异常性腺易生肿瘤 生育仍是难题

“虽然性反转综合症的发病率很低,但是对于一个百万人口的大城市来说,也会形成一个特殊的人群。但由于这类患者的临床特征具有较大的异质性,给临床诊断带来一定困难,以及对他们生活现状的回访没有得到有效的数据资料。”李淑媛说。

据介绍,对于“46,XX”男性性反转综合症目前无特殊疗法,患者生育仍是一个难题,该问题对于女性来说仍然是存在的。“46,XY”女性性发育异常综合症患者青春前期缺乏女性第二性征发育,无子宫、宫颈,性腺为发育不良的睾丸或条索状组织,其遗传背景复杂,与多种遗传因素相关。

李淑媛表示,对于“46,XY”单纯性腺发育不全患者,因其一般以女性身份生活,因此主张给予性激素替代治疗,以促进第二性征发育或月经来潮,维持女性特征。因异常性腺极易发生肿瘤,建议进行性腺切除术,对于先天性无子宫的患者目前无较好治疗方案,曾有专家提出过子宫移植的方案,但是可操作性并不强。

特殊人群数据显示 千人中染色体异常者约9%

记者通过查阅哈医大一院产前诊断中心数据发现,该中心2019年和2020年连续两年的应检人员均在千人以上,而出现染色体异常的人约占8%-9%。李淑媛医生表示,凡是来检查的人均为特殊人群。

所谓的特殊人群,即为高龄产妇、生产过畸形儿的产妇、不能生育的男性以及月经严重推迟等,在通过提取羊水代替胎儿本身进行检查时,发现有相当一部分胎儿的染色体结构、排序是有问题的。人体的23对染色体每一条都是与智力挂钩的,而任何一条染色体出现变异的时候,胎儿就会出现智力方面的损害,也可能出现生长受限、发育异常甚至夭折。

“然而能及时进行产前诊断的并不是全部孕妇,且一部分孕妇在得到了‘终止妊娠’的建议后仍然没有听从,这不能不说是一种遗憾。”李淑媛说。



## 女子心肌梗死、冠状动脉病变严重 国内首例!哈医大二院专家新手段 打通患者“生命之路”

本报讯(田为 曹玥 张东会 记者 刘菊)王女士(化姓)今年57岁,2011年她被诊断为心肌梗死、冠状动脉病变严重,在外院利用自身的静脉血管进行了冠脉搭桥术,术后恢复良好。但1个月前,王女士突然又出现了胸痛,在当地医院检查发现是桥血管再狭窄及闭塞,便转入哈医大二院心内科就诊。

检查后,诊断王女士为冠心病、急性冠脉综合征、陈旧性心肌梗死、冠状动脉旁路移植术(CABG)后。造影显示,王女士自身冠状动脉两支闭塞,另一支发育较小。四支静脉桥血管病变也十分严重,病情极其危险。

经过团队讨论,处理双支严重狭窄桥血管为首选治疗方案。据哈医大二院心血管病医院院长、心内科主任于波教授介绍,静脉桥血管(SVG)的中膜层与自身血管比非常薄,在对SVG进行支架治疗过程中容易因为机械作用发生撕裂,松软的血管组织易通过支架网眼突出管腔而造成慢血流、无复流。这些SVG的病理生理特点决定了SVG的介入治疗是一种高危的介入手术。结合病情,于波教授团队考虑为



患者使用药物球囊。经过术前缜密地准备,团队成功完成国内首例光学相干断层成像(OCT)指导下的应用药物球囊对双支静脉桥血管再狭窄介入治疗。此病例的成功完成是哈医大二院再一次对冠脉介入诊治新方法、新手段的探索。

于波强调,目前国内外OCT指导下冠脉原位血管介入治疗已非常成熟,但对于静脉桥血管的成像和指

导治疗的病例数还很少,相信随着OCT技术的进步及临床应用的增加,未来OCT可更多地应用于指导SVG粥样硬化研究、再狭窄SVG介入治疗及术后随访等领域。此病例的成功完成属探索性诊治,是对目前指南指导意见的一项补充,但仍需进行长期随访,总结经验,争取为更多患者提供精准有效的治疗手段。

## 不要让疼痛成为 做妈妈的“入场券”

### 椎管内分娩镇痛得到越来越多认可

本报讯(孙丽霞 叶鸿 记者 张美玲)大多数人对分娩固有的观念就是“分娩必痛”,很多自然分娩的女性回忆起当时的疼痛仍心有余悸,她们认为分娩是人生经历中的“最痛”。10月11日是世界镇痛日,哈尔滨市红十字中心医院(哈尔滨医科大学附属哈尔滨妇产医院)麻醉科主任靳亚琴提醒,不要让痛成为做妈妈的“入场券”。

“分娩时的疼痛主要由于子宫的收缩,宫颈和阴道的扩张以及盆底组织受压所引起的。”靳亚琴说,很多产妇实在受不了,于是要求进行分娩镇痛,麻醉科医生为她打完椎管内分娩镇痛后,产妇的体会是“有一种从地狱到天堂的感觉”。

如今,椎管内麻醉用于分娩镇痛得到越来越多医生和产妇的认可,然而产妇和家庭对分娩镇痛是否对母体和胎儿有影响、分娩镇痛是否会延长生产时间、是否会伤害腰部脊髓和神经、是否会增加腰酸背痛的几率等问题还是比较关注。

据靳亚琴介绍,椎管内阻滞分娩镇痛是将低浓度、低剂量的麻醉药注入到椎管内,阻断痛觉神经的传导来达到镇痛的作用,药物浓度远低于一般手术麻醉所需的浓度,经由胎盘吸收的药量微乎其微,对胎儿几乎不会造成不良影响。研究证明,椎管内分娩镇痛的相关操作并不会增加产妇腰背酸痛的发生几率,而怀孕时良好姿势的维持以及产后良好的复健,才是减少腰酸背痛的好方法。

靳亚琴说,作为第一批国家开展分娩镇痛试点医院的哈尔滨市红十字中心医院,已开展分娩镇痛多年,此项技术在省内处于领先地位,能在不同程度上减轻产妇分娩期间的痛苦,让顺产妈妈都能快乐迎接宝宝的到来。