

# 罕见多发泌尿生殖畸形并巨大阑尾 1 例

陈选才, 罗志刚, 李建军\*

(1. 南华大学附属第二医院泌尿外科, 湖南 衡阳 421001)

关键词: 马蹄肾; 隐睾; 先天畸形

中图分类号: R691.1 文献标识码: A

临床中, 泌尿和生殖系先天畸形的发病率较低, 而泌尿生殖合并其他内脏畸形的病例更是少见, 本例属于罕见泌尿生殖并消化系多发畸形的案例, 现报告如下。

## 1 病例资料

患者男, 18 岁, 因右侧阴囊空虚 18 年, 右侧下肢间歇性疼痛麻木 3 年入院, 入院查体发现: 右侧阴囊及腹股沟均未触及睾丸, 左侧阴囊和睾丸大小无异常。腹部及盆腔 CT(图 1)提示:“马蹄肾, 左肾旋转不良, 其中右肾体积较小, 右侧输尿管开口异位(开口于前列腺部尿道)合并右输尿管扩张, 右输尿管下段多发小结石, 前列腺囊肿, 右侧阴囊空虚: 隐睾? 先天性睾丸缺如?”。患者行马蹄肾峡部离段 + 右肾和右输尿管切除 + 腹腔内隐睾切除 + 前列腺囊肿切除 + 阑尾切除术, 术中首先发现长约 15 cm 的先天巨大阑尾, 于腹膜后找到发育不良并萎缩的右肾, 与左肾下极相连, 沿右肾向下分离发现直径约 6 cm 的巨大输尿管, 开口于前列腺部尿道, 周围组织受压明显, 下段取出三颗约 0.8 cm 结石; 于右侧腹腔发现约 1.0 cm × 1.5 cm × 3.0 cm 色暗质软包块, 向下连接精索, 证实为腹腔内未下降的睾丸, 前列腺左侧找到一质软小囊肿、边界清楚。术后诊断为: (1) 马蹄肾, 右肾萎缩; (2) 右侧隐睾(腹腔型); (3) 先天性巨输尿管; (4) 右输尿管下段多发结石; (5) 右输尿管开口异位于前列腺部尿道; (6) 前列腺囊肿; (7) 先天性巨大阑尾。标本病检结果: (1) 右肾萎缩; (2) 前列腺囊肿; (3) 右输尿管慢性炎症并

纤维组织增生; (4) 右侧睾丸未见恶变。该患者随访 1 年余, 右下肢疼痛麻木消失, 复查肾功能、精液常规等均未见异常。

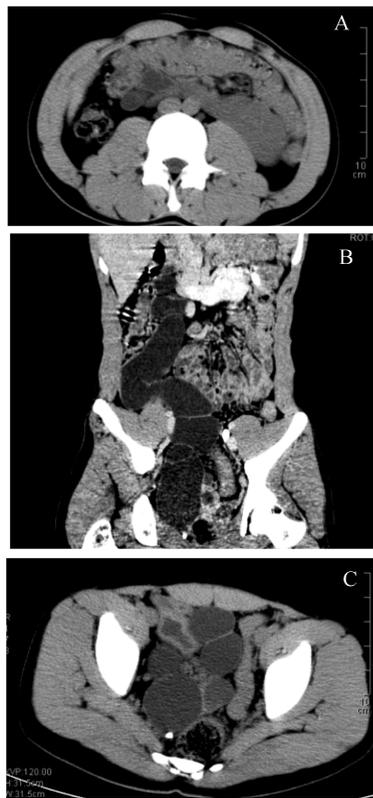


图 1 泌尿生殖多发畸形术前腹部及盆腔 CT 图像 A: 马蹄肾; B: 巨输尿管; C: 前列腺囊肿

## 2 讨论

### 2.1 马蹄肾

又叫铁蹄形肾, 是融合肾畸形的常见类型, 1/3 以上患者常并发其他畸形<sup>[1]</sup>。马蹄肾是胚胎早期两侧肾胚基在两脐动脉之间被紧挤而融合的结果。

临床以男性多见。多数学者认为这种先天性的肾脏畸形是胚胎发育时期两肾旋转失常,彼此融合所致<sup>[2]</sup>,患肾由于旋转不良,使肾盂面向前方,肾盏向后,肾血管多畸形,本病的诊断主要依靠 CT 或者 MRI 检查明确。马蹄肾的临床症状发展缓慢,常不受重视,其临床意义在于合并症,因肾脏旋转不全,输尿管高植入,跨越峡部而受压,因此易引起肾积水、尿路结石及继发感染等<sup>[3]</sup>,其中尿路结石最常见,马蹄肾发生肿瘤的易感性增高,且马蹄肾特别容易引起肾积水、结石及感染等并发症,考虑到需要再次手术时的困难,故手术采取马蹄肾峡部分离同时切除萎缩的右肾。

## 2.2 隐睾

隐睾是常见的小儿先天性泌尿生殖畸形,其发病原因迄今为止尚未完全阐明,睾丸下降是一个多阶段、多因素参与的复杂生理过程。睾丸经腹下降阶段(胚胎期 8~15 周)受尾侧睾丸引带增生和颅侧悬韧带退化的控制,睾丸间质细胞产生的胰岛素样物质是睾丸引带增生的主要刺激素,并且受抗苗勒激素(MIS)的强化,睾酮则促使颅侧悬韧带退化<sup>[4]</sup>,经腹股沟阴囊下降阶段(胚胎期 25~35 周)需要睾丸引带从腹股沟管向阴囊移行,此阶段主要受雄激素调控下生殖股神经(GFN)释放的降钙素基因相关肽(CGRP)控制<sup>[5]</sup>。睾丸下降异常使睾丸不能降至阴囊而停留在腹膜后、腹股沟管或阴囊入口处。双侧隐睾引起不育达 50% 以上,单侧隐睾达 30% 以上。隐睾易发生恶变,尤其是隐睾位于腹膜后者,隐睾恶变的几率较普通人高 20~35 倍。本例患者已成年,隐睾位于腹腔,虽对侧睾丸正常,因腹腔型隐睾恶变几率很高,故将其切除。

## 2.3 巨输尿管症

多见于儿童,临床统计先天性巨输尿管发病率男性约为女性的 4 倍,左侧约为右侧的 2~3 倍<sup>[6]</sup>。1923 年首先由 Caulk 描述,其主要原因是胚胎期输尿管发育速度快于肾脏上升速度,输尿管外膜结缔组织增生,使输尿管呈扭集、迂曲、扩张、引流不畅而使其发生逆向蠕动,病变进行性加重,使肌层尤其是纵肌出现压迫性萎缩,加之炎症细胞积聚,胶原纤维增生,最终使输尿管肾盂扩张积水<sup>[7]</sup>。巨输尿管症的特点是没有机械性梗阻,具有不同程度的肾积水、输尿管扩张,无下尿路梗阻及膀胱输尿管逆流等病变,临床以血尿、感染、腰痛多见,有时以腹部肿块就诊。本例属于先天性巨输尿管畸形,术前患者有反

复间歇性右下肢疼痛麻木症状,术后患者疼痛麻木症状完全消失,根据术前 CT 结果、临床症状及术中所见考虑由其压迫下肢感觉神经引起,通过查阅国内外相关文献资料,尚未有上述类似的病例报道,这是先天性巨输尿管引起罕见临床症状的特殊案例。

## 2.4 先天性阑尾畸形

临床上比较罕见,正常情况每个人只有一条阑尾,虽然大小不一,但一般均在 5~10 cm 左右,在生长发育过程中会出现一些特殊类型的阑尾,而这些特殊类型的情况,作为外科医生必须掌握,否则会会诊带来困难,常见的阑尾畸形有以下几种类型:(1)微小阑尾;(2)巨大阑尾;(3)重复阑尾;(4)环状阑尾;(5)阑尾缺如。本例患者阑尾长约 15 cm,属于先天性巨大阑尾,术中发现阑尾与盲肠粘连比较厉害,由于阑尾太长,容易引起炎症,考虑再次手术的困难,与患者家属交代并同意后予以切除。

泌尿生殖系统先天畸形临床上发病率较低,根据中国医科大学遗传室的调查,泌尿系统先天畸形(UCA)发生率为 0.1%~0.8%,在全部出生缺陷中占第 17 位<sup>[8]</sup>。研究表明,环境和遗传因素在泌尿生殖系统畸形的发生中发挥重要的作用,包括母亲在孕期感染病毒、怀孕的次数以及孕前接触有害化学物质等因素;这些因素最终引起胎儿基因或染色体异常。Gorlov 等<sup>[9]</sup>在 60 名隐睾患者中就发现 LGR8 基因突变。泌尿生殖系统多发畸形的原因比较复杂,既有环境因素,也有遗传因素,要确定这些因素与发生泌尿生殖系统畸形的关系,需要更多的流行病学、遗传学及分子生物学的证据。目前认为对于多系统多发畸形的患者,应积极探索其发病的原因和致畸因素,临床上最适合且最有效的处理方法仍是手术治疗。

## 参考文献:

- [1] 尹永生,史葆光,颜东文,等.马蹄肾并发其他肾畸形或肿瘤的诊断与处理(附 5 例报告)[J].临床泌尿外科杂志,2007,22(12):947-949.
- [2] 张振秋.先天性巨输尿管症的诊断与治疗进展[J].河北医药,2009,31(22):3141-3143.
- [3] 李贵宝,王立芹,刘树伟.马蹄肾 1 例[J].中国临床解剖学杂志,2010,28(3):302.
- [4] 刘新福,李欢诚.隐睾症相关解剖学异常研究现状[J].中华男科学杂志,2006,12(10):936-938.
- [5] Hutson JM, Hasthorpe S. Abnormalities of testicular descent[J]. Cell Tissue Res, 2005, 322(1):155-158.

(上接第 111 页)

- [6] 石明,韩平,魏强,等.先天性马蹄肾临床分析(附 21 例报告)[J].华西医学,2005,20(2):322.
- [7] 胡少军,陈跃东,王均,等.先天性巨输尿管症的诊治(附 17 例报告)[J].现代泌尿外科杂志,2008,13(2):100-102.
- [8] 傅煜,李岭.泌尿生殖系统的发育过程及其先天畸形

的相关基因[J].中国优生与遗传杂志,2008,16(5):1-3.

- [9] Gorlov IP, Kamat A, Bogatcheva NV, et al. Mutations of the GREAT gene cause cryptorchidism [J]. Hum Mol Genet, 2002, 11(19):2309-2318.

(此文编辑:蒋湘莲)