

· 短篇 ·

儿童克氏综合征合并两侧双睾丸动脉1例

张荣鹏¹ 高 闯¹ 田洪中¹ 胡艳艳^{2,*}

1.临沂市人民医院小儿外科(山东 临沂 276000)

2.临沂市人民医院儿童保健科(山东 临沂 276000)

【关键词】 克莱恩费尔特综合征; 腹股沟斜疝; 睾丸动脉

【中图分类号】 R656.2+1

【文献标识码】 D

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2025.5.006

Bilateral Double Testicular Arteries in Child with Klinefelter Syndrome

ZHANG Rong-peng¹, GAO Chuang¹, TIAN Hong-zhong¹, HU Yan-yan^{2,*}.

1.Department of Pediatric Surgery, Linyi People's Hospital, Linyi 276000, Shandong Province, China

2.Department of Children's Health, Linyi People's Hospital, Linyi 276000, Shandong Province, China

Keywords: Klinefelter Syndrome; Indirect Inguinal Henia; Testicalr Artery

克莱恩费尔特综合征(klinefelter syndrome, 简称克氏综合征)是男性特有的性染色体疾病,是男性不育的常见原因之一,克氏综合征可伴有尿道下裂、隐睾、膈疝、腹股沟斜疝等疾病。本文报道合并腹股沟斜疝一例,术中发现两侧双睾丸动脉。

1 临床资料

患儿,男,6岁,因左侧腹股沟区可复性肿物3个月就诊。患儿为第2胎第2产,足月剖宫产,新生儿期体健,生长发育史正常,母孕期无特殊病史,父母无遗传病。入院时查体:身高118cm,体重24.5kg,左侧腹股沟区扪及质软肿物,可用手法还纳腹腔,透光试验阴性,阴茎较小,长2厘米,

阴茎疲软,双侧阴囊内扪及睾丸,体积较同龄儿童小,质地偏韧。超声测体积左侧睾丸0.26毫升,右侧睾丸0.22毫升。内分泌辅助检查(括号内为参考值范围):血促肾上腺皮质激素20.4pg/mL(0~46pg/mL),垂体泌乳素6.18ng/mL(2.1~17.7ng/mL),孕酮 0.02ng/mL(0.28~1.22ng/mL),雌二醇<11.8pg/mL(0~39.8pg/mL),卵泡生成素0.72mIU/mL(1.4~18.1mIU/mL),促黄体生成素0.07mIU/mL,睾酮<7.00ng/dl(194.44~669.58ng/dl),皮质醇3.73ng/d。外周血染色体为47,XXY。在全身麻醉下行腹腔镜左侧腹股沟斜疝囊高位结扎术,术中见两侧双睾丸动脉,睾丸动脉纤细(如图)。手术后2日,患儿痊愈出院。

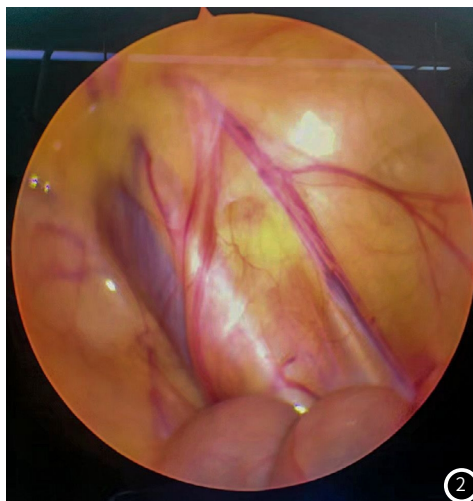
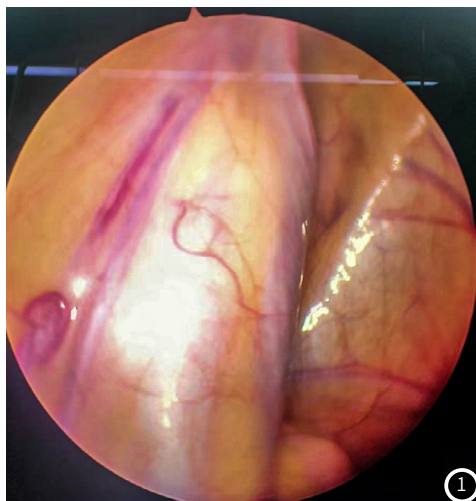


图1 左侧双睾丸动脉,睾丸动脉纤细。图2 右侧双睾丸动脉,睾丸动脉纤细。

【第一作者】张荣鹏,男,副主任医师,主要研究方向:小儿外科。E-mail: poisson@sina.com

【通讯作者】胡艳艳,女,副主任医师,主要研究方向:儿童内分泌。E-mail: 394245363@qq.com

2 讨论

克莱恩费尔特综合征, 又称先天性曲精小管发育不全综合征, 由Klinefelter于1942年首先报道^[1], 男性新生儿的发病率为1/600, 该病典型的核型为47, XXY, 占全部克氏综合征的80%~90%, 为男性最常见的性染色体异常性疾病^[2]。临床表现具有高度差异性和时序性, 在新生儿和婴儿期, 多数正常, 部分表现为小阴茎, 儿童期表现为轻度的阴茎外观短小、睾丸体积略小, 下肢过长, 认知功能障碍等; 青春期主要临床表现为: 双侧睾丸硬小, 无精症, 男性乳房发育, 阴茎短小等。儿童及青春前期的患者由于临床症状没有特异性, 所以正确诊断率很低, 约占所有患者的10%^[3]。国内儿童时期的确诊率较低, 多数集中在病例报道和产前筛查, 对于儿童时期的诊断及治疗有待进一步加强^[4]。克氏综合征的低诊断率可能与医生缺乏对睾丸的常规检查和家长对睾丸大小缺乏认识有关。本例患儿因腹股沟斜疝就诊, 体格检查时发现阴茎短小、双侧睾丸小, 遂到儿童保健科就诊, 行染色体检查得以确诊。目前国内对克氏综合征的早期筛查及诊断没有常规开展, 诊断和干预明显滞后, 为提高儿童期的诊断率, 因此国内专家共识建议以下儿童人群筛查: (1)生长、发育迟缓或小阴茎、小睾丸; (2)语言、学习或阅读障碍; (3)四肢比例失调, 出现长臂和长腿^[5]。

睾丸动脉为睾丸的主要供血动脉, 睾丸各种组织结构的生长发育、睾丸体积增大、合成分泌雄性激素等功能都必须依靠充足的血液供应。正常情况下, 睾丸动脉起于腹主动脉前壁, 与同名静脉伴行, 向下经腹股沟深环进入精索, 供应睾丸和附睾。睾丸动脉的数目, 左右各一支最多, 占81.52%; 左侧1支、右侧2支者, 占8.40%; 左侧2支, 右侧1支者, 占4.48%, 两侧双睾丸动脉较罕见^[6]。有学者认为, 睾丸体积能反映精子生产和激素水平, 是衡量男性性功能的重要指标^[7]。目前我国儿童尚缺乏超声测量正常睾丸体积的参考值范围, 杨志林^[8]等报道6岁中国男童的睾丸平均体积为0.52毫升, 本例患儿睾丸体积仅为正常儿童的一半。该患儿术中发现两侧双睾丸动脉, 睾丸动脉较同龄儿童明显变细, 两根动脉间孤立下行, 导致睾丸供血不足, 可能为睾丸体积小的解剖学因素。有学者用超声检查克氏综合征患者的肱动脉、颈总动脉、股动脉、腹主动脉直径较正常男性普遍缩小^[9]。有报道称克氏综合征患者睾丸内动脉血流表现出高阻抗波形, 收缩期峰值尖锐狭窄, 舒张期血流低, 与正常男性睾丸内动脉血流相反^[10]。超声检查可早期发现克氏综合征患者的睾丸损伤, 结合临床和内分泌评估, 可能在以后的诊断和治疗中发挥更大的作用。有学者应用超声造影检查克氏综合征患者睾丸血液灌注较同龄人明显减慢, 睾丸血流越快的患者, 血中睾酮浓度越高^[11]。有研究认为, 克氏综合征患者的睾丸血流量减少、局部缺氧是导致睾丸纤维化的原因, 睾丸中血管床减少是睾酮产生和释放减少的原因^[12]。动物实验表明, 睾丸血流灌注减少是由于小血管减少, 睾丸纤维化和精曲小管透明化也是由于供血减少导致, 二者形成“恶性循环”^[13]。胎儿期及青春前期克氏综合征患者的睾丸

组织没有明显的纤维化现象, 而青春期及成年期患者呈现高度的纤维化^[14]。有研究发现, 青春前期克氏综合征患者的睾丸血管密度与青春前期患者比较有显著增加^[15], 另有报道, 青春前期50%的克氏综合征患者睾丸中有生殖细胞^[16], 因此, 青春前期的有效治疗对患者生育能力的保留具有积极意义, 从本例患儿双侧睾丸动脉发育情况看, 增加睾丸血流量可能是阻止克氏综合征患者睾丸纤维化的方法之一, 值得进一步研究和探讨。

参考文献

- [1] Lanfranco F, Kamischke A, Zitzmann M, et al. Klinefelter's syndrome[J]. *Lancet*, 2004, 364: 273-283.
- [2] Bonomi M, Rochia V, Pasquali D, et al. Klinefelter syndrome[KS]: genetics, clinical phenotype and hypogonadism[J]. *J Endocrinol Invest*, 2017, 40(2): 123-134.
- [3] Zitzmann M, Aksglaede L, Corona G, et al. European academy of andrology guidelines on Klinefelter syndrome endorsing organization european society of endocrinology[J]. *Andrology*, 2021, 9(1): 145-167.
- [4] 王恒友, 唐达星. 儿童克莱恩费尔特综合征的诊治进展[J]. *中华儿科杂志*, 2021, 59(7): 611-614.
- [5] 中华医学会内分泌学会性腺学组. 克莱恩费尔特综合征诊断治疗的专家共识[J]. *中华内分泌代谢杂志*, 2021, 37(2): 94-99.
- [6] 潘伯群, 戴冀斌, 王晓芸. 两侧双睾丸动脉1例[J]. *中国临床解剖学杂志*, 2002, 20(2): 108.
- [7] Lotti F, Frizza F, Balercia G, et al. The European Academy of Andrology (EAA) ultrasound study on healthy, fertile men: an overview on male genital tract ultrasound reference ranges[J]. *Andrology*, 2022, 10(suppl 2): 118-132.
- [8] 杨志林, 柯志聪, 李守林, 等. 中国男童0-14岁男童睾丸体积的超声测量研究[J]. *中华男科学杂志*, 2020, 26(12): 1083-1086.
- [9] C Foresta, N Caretta, P Palego, et al. Reduced artery diameters in Klinefelter syndrome[J]. *Int J Androl*, 2012, 35(5): 720-725.
- [10] Ekerhovd E, Westlander G. Testicular sonography in men with Klinefelter syndrome shows irregular echogenicity and blood flow of high resistance[J]. *J Assist Reprod Genet*, 2002, 19(11): 517-522.
- [11] Carlomagno F, Pozza C, Tenuta M, et al. Testicular microvascular flow is altered in Klinefelter syndrome and predicts circulating testosterone[J]. *J Clin Endocrinol Metab*, 2022, 107(1): e236-e245.
- [12] S Belli, D Santi, E Leoni, et al. Human chorionic gonadotropin stimulation gives evidence of differences in testicular steroidogenesis in Klinefelter syndrome, as assessed by liquid chromatography-tandem mass spectrometry[J]. *Eur J Endocrinol*, 2016, 174(6): 801-811.
- [13] Wistuba J, Beumer C, Warmeling AS, et al. Testicular blood supply is altered in the 41, XXY Klinefelter syndrome mouse model[J]. *Sci Rep*, 2020, 10(1): 14369.
- [14] Van Saen D, Vloeberghs V, Gies I, et al. When does germ cell loss and fibrosis occur in patients with Klinefelter syndrome[J]? *Hum Reprod*, 2018, 33(6): 1009-1022.
- [15] Margo W, Veerle V, Inge G, et al. Testicular immune cells and vasculature in Klinefelter syndrome from childhood up to adulthood[J]. *Hum Reprod*, 2020, 35(8): 1753-1764.
- [16] Andrew Z, Ajay N, Rebecca S, et al. Fertility in adolescents with Klinefelter syndrome: a survey of current clinical practice[J]. *J Clin Endocrinol Metab*, 2019, 105(4): 1883-1891.

(收稿日期: 2023-12-15)

(校对编辑: 韩敏求)