

男性生殖腺机能减退症 PDF转换可能丢失图片或格式，建议
阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022__E7_94_B7_E6_80_A7_E7_94_9F_E6_c22_307639.htm 名称男性生殖腺机能减退症所属科室内科病因（一）下丘脑垂体疾病 1．下丘脑-垂体肿瘤、炎症、创伤、手术、肉芽肿等，影响GnRH的产生和释放，垂体促性腺激素分泌不足，从而影响睾丸发育，雄激素产生减少和精子发生缺陷，男子睾丸松软缩小，生殖器萎缩、阳痿，性欲减退，不育，可伴有下丘脑综合征或垂体前叶功能障碍的其他表现。 2．促性腺激素分泌低下性腺功能减退征（Kallmann综合征）又称嗅觉缺失-类无睾综合征：本征是先天性的，染色体核型为46XY，病因可能是常染色体显性、隐性或X-连锁遗传。因胚胎发育时嗅球形成不全，可引起下丘脑GnRH分泌低下，导致性腺功能低下，睾酮分泌减少，睾丸生精障碍。表现为嗅觉缺乏，第二性征发育不良，类似无睾状态。 3．单纯性LH缺乏症病人有类无睾症的特点，伴男性乳房发育，血清LH和睾酮低，FSH可正常，曲细精管能生精有生育能力，HCG可引起睾丸的成熟。 4．单纯性FSH缺乏症较少见，间质细胞可正常分泌睾酮，男性性征正常，由于FSH缺乏影响生精，引起不育。 5．肌张力低下-智力减低-性发育低下-肥胖综合征（Prader-Willi综合征）病因未明，可能为常染色体隐性遗传。出生后即肌张力低下，嗜睡，吸吮与吞咽反射消失，喂养困难。数月后肌张力好转，出现多食、肥胖。智力发育障碍，性腺发育缺陷，第二性征发育不良，可有隐睾，男性乳房发育，轻度糖尿病、下颌短小、眼眦赘皮、耳廓畸形等先天异常。 6．性幼稚-色素

性视网膜炎-多指（趾）畸型综合征（Laurence-Moon-Biedl综合征）为常染色体隐性遗传，因下丘脑-垂体先天缺陷，引起促性腺激素分泌不足，睾丸功能继发性低下，患者有智力障碍，生长发育迟缓，到青春期不出现第二性征，***及睾丸均不发育，出现肥胖。色素性视网膜炎造成视力减弱或失明。有多指（趾）或并指（趾）畸形。7. Alstrams综合征为常染色体隐性基因发病，本病少见，临床上和Laurence-Moon Biedl综合征有许多相似之处，如视网膜色素变性、肥胖、性幼稚，但本症无智力障碍和多指（趾）畸形。8. 肥胖生殖无能综合征（Froehlich综合征）任何原因（如颅咽管瘤）引起下丘脑-垂体损害均可引起本病，其特点为在短期内迅速出现肥胖、嗜睡、多食，骨骼发育延迟，可有男性乳房发育或尿崩症，外生殖器及第二性征发育不良，血LH、FSH低于正常。9. 皮质醇增多症 肾上腺皮质分泌大量皮质醇和雄激素，两者反馈抑制垂体释放促性腺激素，使睾酮分泌减少，性腺功能减退。10. 先天性肾上腺皮质增生 是指在肾上腺皮质类固醇激素合成过程中某种酶先天性缺乏，导致皮质醇合成减少，由于反馈抑制作用减弱，垂体分泌ACTH增多，造成肾上腺皮质增生。胆固醇合成睾酮的过程中需要五种酶的参与，其中胆固醇碳链酶（20，22-碳链裂解酶）、3beta.-羟类固醇脱氢酶缺陷导致慢性肾上腺皮质功能减退，ACTH增多，肾上腺皮质增生；男性生殖器官分化发育不全，有尿道下裂、隐睾、乳房发育等，尿中17-酮类固醇增高。17-羟化酶缺陷，皮质醇分泌减少，ACTH升高，11-脱氧皮质酮增高，男性外生殖器是女性型或假两性畸形，输精管可有不同程度的发育，血中孕烯醇酮升高有助于诊断。11. 高泌乳素血症 PRL可抑

制LH和FSH分泌，使睾丸分泌睾酮和曲细精管生精功能减低。可伴男性乳房发育、溢乳。

12. 家族性小脑性运动失调呈家族性发病，表现为性幼稚，外生殖器小，睾丸小而软，腋毛少，呈女性型^{***}，音调高，身材较高呈类无睾体形。患者智力低下，甚至痴呆，缓慢出现小脑共济失调。可伴神经性耳聋，视神经萎缩。

13. 血色病 常染色体隐性遗传。因肠粘膜吸收铁过多和网状内皮细胞储铁障碍，过多铁沉着于下丘脑垂体，促性腺激素分泌减少，性腺功能减退，睾丸萎缩，男性乳房发育。

(二) 睾丸功能异常

1. 睾丸发育与结构异常

(1) 先天性睾丸发育不全综合征 (Klinefelter综合征)：是较常见的一种性染色体畸变的遗传病，详见Klinefelter综合征。

(2) 46, XX男性综合征：本征性染色体为XX，无Y染色体，血清中能测到H-Y抗原，提示X或常染色体有少量Y嵌入，在体外培养时不能发现。其表型为男性，在男婴中发病率为1/20,000~24,000。患者缺乏所有女性内生殖器，具有男性性心理特征。临床表现与Klinefelter综合征相似：睾丸小而硬（一般小于2cm），常有男性乳房发育，^{***}大小正常或略小于正常成人，通常有精子缺乏和曲细精管的玻璃样变。血睾酮水平降低，雌二醇水平升高，促性腺激素水平升高。临床上此型类似XXY/XY嵌合型。身材矮小，智力障碍及性格改变很轻，而且比较少见，尿道下裂的发生率增高。

(3) 男性Turner综合征：常染色体显性遗传，核形为46, XY，有典型Turner综合征的临床表现：身材矮小、颈蹼，肘外翻、先天性心脏病，呈男性表型。常有隐睾，睾丸缩小，曲细精管发育不良，性幼稚，血睾酮降低，血清促性腺激素水平增高。少数病人睾丸正常，且能生育。

(4) 成人曲细精

管机能减低：原因包括睾丸炎、隐睾、放射损害、尿毒症、酒精中毒、抗肿瘤药物等，可无明确病因。受损轻者，睾丸活检可见各期生殖细胞数目减少。受损重者生殖细胞发育停顿于精原细胞或初级精母细胞阶段。病变严重者可完全没有生殖细胞，只有形态完整的支持细胞。最严重者可见曲细精管纤维化及透明样变。临床表现为不育，睾丸轻~中度萎缩，间质细胞分泌睾酮功能正常，第二性征发育良好，无乳房发育。***检查示少精或无精，血睾酮或LH浓度正常。基础血FSH正常或增高，经GnRH刺激后，FSH过度增高。（5）间质细胞发育不全：胎儿间质细胞分泌睾酮障碍，产生男性假两性畸形。有睾丸但生精障碍。外阴畸型，为女性表型，***类似阴蒂、有盲端***，但无子宫、输卵管，到青春期才发现有原发性闭经。***、腋毛稀少。患者FSH、LH基值升高，GnRH试验促性腺激素反应明显，血睾酮明显低下，HCG刺激不增高。（6）无睾症：胚胎期因感染、创伤、血管栓塞或睾丸扭转等原因引起睾丸完全萎缩而致病，表型为男性。青春期男性第二性征不发育，外生殖器仍保持幼稚型，无睾丸，若不及早给予雄激素治疗，则会出现宦官体型。若有残余或异位的间质细胞分泌雄激素，可出现适度的第二性征。血睾酮水平低，促性腺激素显著升高，HCG刺激后，睾酮不增高。（7）隐睾症：可为单侧或双侧，以腹股沟处最多见。由于腹内体温比***内温度高，因此隐睾的生精功能受到抑制，且易癌变。隐睾症一般无症状，可在一侧或两侧未触及睾丸，无雄激素缺乏的表现，常伴不育。与无睾症不同，隐睾患者受HCG刺激后，睾酮明显升高。（8）萎缩性肌强直病：成人发病，面、颈、手及下肢肌肉强直性萎缩无力，

上睑下垂，额肌代偿性收缩，使额纹增多。80%伴有原发性睾丸机能减退，血清FSH明显升高。是家族性疾病，常染色体显性遗传。（9）成人间质细胞机能减退：又称为男性更年期综合症。男性在50岁以后，逐渐出现性功能减退，可有性格及情绪变化。血睾酮逐渐减少，促性腺激素升高，精子减少或缺乏。（10）纤毛不动综合征（Immotile cilia syndrome）：一种以呼吸道及精子纤毛活动障碍为特征的常染色体隐性遗传缺陷。如卡塔格内氏综合征（Kartagener syndrome），表现为内脏反转异位、慢性副鼻窦炎和支气管扩张三联症。因精子纤毛活动障碍而不孕。

2. 获得性睾丸异常

（1）睾丸感染：可分为非特异性、病毒性、霉菌性、螺旋体性、寄生虫性等类型，腮腺炎病毒引起的病毒性睾丸炎最常见，临床表现为受累睾丸肿痛，***皮肤水肿，鞘膜腔积液，常有寒战高烧、腹痛。病后睾丸可有不同程度的萎缩。部分患者可引起不育。（2）创伤：睾丸易受外界暴力而损伤，曲细精管内精原细胞消失导致不育。如有血肿，破坏血供也会导致睾丸萎缩。（3）放射损伤：精原细胞对放射损伤十分敏感，如受损则发生少精症或无精症。（4）药物：螺内酯和酮康唑能抑制睾丸酮合成。螺内酯和西咪替丁同雄激素竞争细胞浆受体蛋白而干扰睾丸酮在靶细胞的作用。服用美散痛、洋地黄可使血浆雌二醇升高而睾丸酮下降。长期酗酒，可致血浆睾酮降低。抗肿瘤和化疗药物、杀虫剂、二溴氯丙烷、镉和铅、均能抑制精子的发生，导致不育。（5）自身免疫：Schmidt综合征存在抗睾丸基底膜抗体，若血-睾屏障被破坏，***作为抗原而发生自身免疫反应，产生抗精子抗体。男性前列腺炎或附睾炎，尤以大肠杆菌感染时，产生抗精子抗体

。输精管阻塞或切断后，可形成精子肉芽肿。精子在精子肉芽肿内破坏吸收而形成抗原，产生抗精子抗体。目前能测出两种类型的抗精子抗体，即精子凝集抗体和精子制动抗体。抗精子抗体能，使精子活动力下降及精子自家凝集或不液化，此外，抗精子抗体能促发免疫性睾丸炎，产生抗原抗体复合物沉积在睾丸的生殖细胞上，影响正常精子的发生。

3. 伴发于全身性疾病的睾丸异常 全身性疾病如慢性肝病、肾功能不全、严重营养不良、代谢紊乱、糖尿病等均可导致睾丸功能减退和不育。

(三) 雄性激素合成或其作用上的缺陷症患者染色体核型为46, XY, 性腺是睾丸，由于雄激素的不足，以致胚胎期性器官发育没有完全男性化，形成男性假两性畸形。按病因大致可分三类：

1. 雄性激素合成缺陷 在睾丸酮的生成途径中，共有5种不同酶的参与（图15-56），任何一种酶的缺陷均可引起睾丸酮合成障碍，从而导致男性假两性畸形。其中胆固醇碳链酶（20, 22碳链裂解酶）、3 β -羟基类固醇脱氢酶）只存在于睾丸内，若有缺陷，则仅导致男性假两性畸形。
2. 副中肾管退化不全 也是一罕见的常染色体隐性遗传或X-性连锁隐性遗传病。胎儿时期支持细胞分泌副中肾管抑制因子（MIF）不足，或与受体结合障碍。使46, XY的男性患者保留部分女性生殖管道（输卵管、子宫、***上1/3）。因MIF和睾丸下降物质均由支持细胞分泌，所以副中肾管退化不全可伴有同侧隐睾症，睾丸发育不全，也可伴有癌变率较高的混合性性腺发育不全。
3. 雄性激素不敏感 (1) 睾丸女性化（testicular feminization）综合征：属男性假两性畸形，患者因靶器官雄激素受体及受体后缺陷，对雄激素不敏感而致病，属X连锁隐性遗传疾患，本征分完全与

不完全性两型。 完全性雄激素不敏感-睾丸女性化，又称完全性男性假两性畸形，核型为46，XY，在胚胎期，在腹腔或外阴部有已发育的睾丸，由于中肾管对雄激素不敏感，不能进一步分化发育为输精管、精囊、前列腺和射精管，外阴部不能向男性方向分化，但胎儿睾丸支持细胞仍能分泌MIF，所以副中肾管退化萎缩，无输卵管、子宫和***上段。出生时外生殖器完全是女性型，有较浅的盲端***，在小儿腹股沟或外阴部可触及睾丸。在青春期，由于靶器官对雄激素不敏感，引起LH分泌增多，从而睾丸酮增多。睾丸酮转换生成雌二醇，使女性第二性征，如乳房充分发育，但有原发性闭经，少数病人阴蒂增大，有轻度男性化的表现。青春期后，患者睾丸易恶变，应予切除。 不完全性雄激素不敏感，又称不完全性男性假两性畸形I型，Reifenstein综合征，核型为46，XY，病因为雄激素受体部分缺陷或受体后缺陷。表型偏向于男性，但男性化程度差异很大，严重者外生殖器明显两性畸形，有盲端型***、会阴***型尿道下裂。轻者表现为发育不良的男性外生殖器、***小、有尿道下裂和***分叉。青春期，男性化发育差，可有男性乳房发育，多无生育力。睾丸酮，LH及雌二醇均升高。（2）5a-还原酶缺陷：又称不完全性男性假两性畸形 II型，是常染色体隐性遗传，核形为46，XY，由于5a-还原酶缺乏，睾丸酮转化为双氢睾丸酮不足使男性外生殖器发育障碍，表现为小***，会阴尿道下裂，***为双叶状，患者有睾丸、附睾、输精管和精囊，无子宫、输卵管和卵巢。在青春期，出现男性化，无男性乳房发育。精子计数正常，血浆睾丸酮水平正常或增高，双氢睾丸酮降低，LH增高。男性生殖腺机能减低的临床表现因发病年龄不同而各异。如胎龄

在2~3个月时发生雄激素不足，引起假两性畸形。青春发育期雄激素不足，表现为第二性征缺乏及宦官症体型，***呈儿童型，睾丸小，***光滑无皱褶，***及腋毛稀疏，面部、胸腹及背部毛缺乏或极稀少，语音尖细、肌肉不发达，体力低于正常。若成年男性雄激素缺乏，表现为性欲减退、阳萎、体力差、性毛及胡须减少，伴有不育。检查（一）血、尿中有关激素测定

1. 睾酮测定 男性血睾酮90%来自睾丸，它反映间质细胞的功能。正常成年男性血睾酮水平为10~35nmol/L（3~10mg/L，RIA法）。
2. 双氢睾酮（DHT）正常青年男性血浆双氢睾酮水平约为睾丸酮的10%，约2nmol/L（0.5mg/L）左右（RIA法）。
3. 24小时尿17-酮类固醇测定 尿17-酮类固醇主要来自肾上腺弱效雄激素或其代谢产物，仅40%为睾丸酮代谢产物，不能确切反映睾丸功能状态，故其结果宜结合临床分析。
4. 血浆LH测定 成年男性LH正常值为5~10IU/L（RIA法）。测定LH时应同时测定睾酮，若两者水平同时低下，提示下丘脑和垂体疾病；若血浆睾丸酮水平低下，LH水平升高者，则提示原发性睾丸功能不全。
5. 血浆FSH测定 正常成年男性FSH范围是5~20IU/L。下丘脑-垂体轴正常者，若生精上皮破坏严重，其FSH水平则升高。
6. 绒毛膜促性腺激素（HCG）刺激试验 HCG生物活性与LH相似，方法为肌肉注射HCG4000IU，天天一次，共4天，第5天抽血测睾酮，正常反应为血睾酮水平从正常值成倍地增加，基础值很低者应计算增加的绝对数。原发性性腺机能减低者，HCG刺激后，血睾酮无明显增高；而继发于垂体机能低下的睾丸间质细胞机能减低者，血睾酮明显增高。
7. 氯芪酚胺（Clomiphene）试验100~200mg/d口服，正常人6天后LH

及FSH成倍升高，垂体或下丘脑病变者，反应明显降低。8

· LRH兴奋试验 可反映垂体促性腺激素的储备量。方法为静脉注射LRH50quot.、15quot.、120quot. ~ 30mu.g / 次，隔天1次，或用袖珍注射泵每2小时注射LRH25 ~ 200ng / kg体重，或定时鼻腔用药，共90天为一疗程，诱发睾丸生精及产生睾丸酮。此外，有人应用氯芪酚胺治疗，该药是一种弱的雌激素，可竞争抑制雌激素对下丘脑的反馈抑制，使下丘脑分泌LRH增加，刺激垂体释放FSH及LH，剂量天天口服50 ~ 100mg，3个月为一疗程。维生素E、中药鹿茸精等也可试用。原发性睾丸功能低下者，雄激素替代治疗，可促使外生殖器官发育，但无精子生成，故无生育能力。口服甲基睾丸素对肝脏有损害不宜应用。口服药物还有1a-甲-5a-双氢睾丸酮（Mesterolone），30 ~ 60mg/d，该药不引起胆汁郁积性黄疸。肌肉注射药物有丙酸睾丸酮，是短效雄激素，25 ~ 50mg / 次，每周2 ~ 3次，但局部刺激大，不宜长年应用，雄激素缺乏症最好应用长效庚酸或癸酸睾丸酮200mg/次，每1 ~ 2周1次，肌肉注射，使用2 ~ 3年后，可得到完全的男性性征发育，以后可减至维持剂量，100 ~ 200mg/次，每2 ~ 3周肌肉注射1次。儿童使用雄激素，可出现骨骺过早闭合，影响身高，宜在13岁以后才开始使用。隐睾症宜在2 ~ 9岁使用HCG，刺激内生睾丸酮的分泌，有可能纠正隐睾。双侧隐睾，可行短期HCG治疗，肌肉注射3000U隔天一次，共3次。单侧隐睾，应长期予以HCG治疗，年龄小于5岁者，肌肉注射500U，每周3次，或1500U，每周2次，共用6.5周。年龄大于5岁者，1000U，每周肌肉注射3次，共6.5周。亦可联合应用LRH喷雾剂Crypfocur经鼻粘膜吸收。假如激素治疗失败，应采取

手术，将睾丸引到***内加以固定。腹腔内隐睾，癌变机率高，如复位失败，应予切除。外生殖器有两性畸形者，性别的选择十分重要，要求选择的性别能使患者更好地适应社会生活及在青春期有较好的性发育。决定性别后，需进行生殖系统的矫形手术及必要的激素替代治疗。按女性抚养者，在适当时期应采用雌激素及孕激素周期治疗；按男性抚养者，宜在青春期开始长期应用雄激素治疗。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com