

全球报道不足500例 天生“无性别”幼童术后成男孩



■12月1日，两岁5个月的真真(化名)，接受了左肾移植。手术的成功，让四川省人民医院的医生们和家长都松了一口气。这是真真的诊疗过程中，最难也是风险最大的一关。

■从出生起，真真就是一个“不一样”的孩子。外生殖系统不明显，无从判别是男孩还是女孩。

■1岁时，家长带真真求医时，医生发现，真真患上的是Denys-drash综合征——一种因为WT1基因发生突变而出现的罕见疾病，全球报道不足500例。

1 罕见病 往往活不到成年就会夭折

刚出生时，真真就是一个“没有性别”的孩子。因为先天性外生殖器外形异常，无从判别是男孩还是女孩，初诊时，医生给出的判断为“尿道下裂”。这是一种常见的外生殖器先天畸形。

1岁时，家长曾带真真到四川省人民医

院小儿外科发育畸形门诊就诊。副主任医师毛宇发现，真真的状况与普通的尿道下裂并不相同。

经过医院详细的查体和激素检查，以及产前诊断中心反复分析和验证，1个月后，真真被确诊为Denys-drash综合征。

Denys-drash综合征，简称DDS，是一种因为WT1基因发生自发性突变而出现的罕见疾病，全球报道不足500例。该病会导致泌尿生殖系统严重异常，患儿会出现外阴性别模糊、激素抵抗性肾病综合征、肾脏肿瘤等问题，往往活不到成年就会夭折，而整个童年又遭受各种歧视。

2 手术 成为男孩半年后肾脏又发现肿瘤

真真需要进行手术治疗，尽管存在很大的风险，家长还是决定试一试。

在多学科组成的团队与患儿家属经过反复论证和商量后，

最终给真真选择了男性性别作为他今后的抚养性别。

医生毛宇介绍，这一决定经过多项检查以及对孩子性心理的评估，同时根据相应的诊疗共识的程序流程，综合了家长的意见。

随后在机器人辅助下开始了手术，对发育不良的子宫、阴道进行切除，并对外生殖器做了男性化成形手术。因为术中发现真真双侧发育不良的睾丸中含有性腺母细胞瘤，因此同期还做了双侧睾丸切除术。

一岁的这天起，真真，成为了男孩。但半年后的随访检查中，真真的左肾母细胞瘤。“来得太快了。”小儿外科主治医师覃道锐说。尽管真真的肾脏出现肿瘤，是早期已经预判的情况，但这么快就发展到肾脏肿瘤，确实让医生和家长都感到沉重。

面对家长坚定的救治意愿，经多学科多专业联合讨论，医疗团队决定切除真真的左侧肾脏，并将肾移植提上日程，进行了肾移植相关的配型准备。

“做不做肾移植，能不能肾移植？这是当时团队有争议的地方。”覃道锐解释说，一方面，肾源是极其宝贵的，是当前肾脏移植一般

针对终末期肾病的患者，同时以往肾脏移植手术的指征，又并未涵盖这一类患者；另一方面，如果不做移植，等待患儿的必然是死亡。

移植手术还得做！在对真真左侧肾脏进行切除后，真真开始进入儿童血液科进行化疗治疗，等待肾源。

3 肾移植 移植手术成功 近期可出院回家

今年11月，真真两岁4个月。小便常规发现，尿蛋白异常，血清白蛋白下降，一激素抵抗性肾病综合征。非常不幸，Denys-drash综合征可能出现的几种病变都出现了。

“一天几瓶白蛋白输进去，都哗啦啦地流走了。”覃道锐说，这甚至让医生都感到有些“绝望”。不进行肾移植，长期血液内蛋白就会通过尿液丢失，不仅需要长期输入大量人血白蛋白，还会因为球蛋白水平低导致抵抗力

下降而出现爆发性感染，死亡风险极高。另外，对于家庭来说，医疗费用也将极大的增加。为此，器官移植中心杨洪吉主任特向全国移植伦理委员会申请超指征移植，最后得到批准。

12月1日，真真终于等到了合适的肾源，并由杨洪吉主任主刀手术。手术很成功！在外科重症监护室安稳度过危险期后，真真转入小儿外科病房，目前，已经逐步恢复进食，移植肾脏存活情况良好，预计近期可出院回家。

“因为孩子小，为了安全，我们暂时保留了右侧患肾，等到三到六个月后，再进行切除。”毛宇说，这次手术恢复后，孩子还要经过手术取出移植肾内的支架管，以及尿道二期修复。“因为基因突变只针对性腺和肾脏的肿瘤，成功切除和移植换肾后，肾脏就不会出现肿瘤了。”毛宇说，这意味着，再闯过3道手术，坚持服用相应的药物，真真就可以和普通孩子一样长大了。(完)

中新网

