

朱兰: 做女性生殖道畸形患者的守护者

段佳丽¹, 秦思韵^{2*}

1. 北京协和医院妇产科, 国家妇产疾病临床研究中心, 北京 100730

2. 《中国科学》杂志社, 北京 100717

* 联系人, E-mail: qinsiyun@scichina.com

Lan Zhu: be a protector for patients with female reproductive tract malformation

Jiali Duan¹ & Siyun Qin^{2*}

¹ Department of Obstetrics and Gynecology, National Clinical Research Center for Obstetric & Gynecologic Diseases, Peking Union Medical College Hospital, Beijing 100730, China

² Science China Press, Beijing 100717, China

* Corresponding author, E-mail: qinsiyun@scichina.com

doi: [10.1360/TB-2024-1234](https://doi.org/10.1360/TB-2024-1234)

朱兰, 北京协和医院妇产科主任、教授、博士生导师, 中国医学科学院学部委员。从事临床一线工作30余年, 完成妇科疑难危重症及罕见病等手术万余例。致力于盆底疾病及复杂女性生殖道畸形研究, 原创术式被数百家医院应用, 写入中国共识及教材。主编国际首部女性生殖道畸形专著*Atlas of Surgical Correction of Female Genital Malformation*; 牵头全国10余家三级诊疗中心, 成立中国下生殖道畸形合作网络, 持续牵头推动中国在这一领域的进步和发展。

什么是女性生殖道畸形? 是什么促使您投身女性生殖道畸形的诊治和研究?

朱兰: 相较于大家更为熟知的妇科疾病, 比如阴道炎、子宫肌瘤、子宫内膜异位症等等来说, 女性生殖道畸形是一类罕见病。女性的生殖道从外向内包括阴道、宫颈、子宫和输卵管, 这些部位发生的畸形, 我们称之为女性生殖道畸形, 如果是胚胎期异常发育导致的, 就是我们所说的先天性女性生殖道畸形, 涵盖包括阴道闭锁、宫颈闭锁、MRKH综合征(Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome, 旧称先天性无子宫无阴道)、子宫附腔、Robert子宫等多种疾病。确实许多畸形疾病的名字大家从未听说过。

由于这一类疾病患者个体之间的临床表现差异很大, 在过去诊断和治疗都较为困难, 误诊误治率高, 手术风险大并



朱兰 教授

发症多。北京协和医院是全国疑难重症疾病诊治中心, 我对这类疾病的兴趣源于我早年间在临床遇到的女性生殖道畸形患者, 这些患者在多年辗转求医的过程中承受着巨大的生理和心理压力。一方面, 生殖道畸形如果发生梗阻, 经血无法排出淤积在子宫会导致腹痛, 甚至严重的感染。另一方面, 女性生殖道畸形多于青春期发现, 青春期是心理成长的重要时期, 这些花季少女因为自己身体上和别人的不一样, 对自己的女性身份产生怀疑, 担心自己无法正常性生活、无法婚

引用格式: 段佳丽, 秦思韵. 朱兰: 做女性生殖道畸形患者的守护者. 科学通报, 2025, 70: 782-784

Duan J, Qin S. Lan Zhu: be a protector for patients with female reproductive tract malformation (in Chinese). Chin Sci Bull, 2025, 70: 782-784, doi: [10.1360/TB-2024-1234](https://doi.org/10.1360/TB-2024-1234)

恋、无法生育,甚至因此而抑郁。协和妇产科的研究发现,无阴道的MRKH患者抑郁症状发生率高达75.2%,焦虑症状发生率达24.1%,远高于一般人群。

我还记得曾有患者哭着抓住我对我说,“大夫,我每个月有20天都在痛,痛得我想自杀,活着真的太受罪了,这种毫无生活质量的日子再也不想过了,工作不能干好,家庭也照顾不全。”她们的痛苦和无助深深触动了我,这激发了我想要深入研究这一领域的决心,希望通过我的努力,能够为这些患者带来更好的治疗和生活质量,并在全中国范围内规范这一类疾病的诊治。

在女性生殖道畸形这一领域,您的团队做了哪些工作?

朱兰: 作为一名临床一线大夫,永恒不变的工作就是最大限度解决问题以及做好预防。

在临床上,很多患者诊断以后会问我,“大夫,我为什么会得这个病?我能生育吗?会遗传给我的小孩吗?”

2015年起,我们成立了中国下生殖道畸形合作网络,建立了中国女性生殖器官畸形筛查登记平台,制定统一标准收集登记患者的临床表型和生物样本,是目前世界范围内最大的女性下生殖道畸形临床资料库和生物标本库,不仅能提供疾病相关的全局信息数据,还能提供疾病相关的生物大分子整体信息,为寻找关键致病基因提供依据。在此基础上,我们与世界多中心科学家密切合作,纳入了来自中国、美国、希腊、法国、巴西、瑞士等7个中心共592例无阴道的MRKH综合征患者的全外显子组序列,发现PAX8、BMP4、BMP7、TBX6为MRKH综合征患者中新发致病基因突变,并明确MRKH综合征非单基因病,无遗传风险,可采用相关的辅助生殖技术获得健康的生物学子代。基于此,我们团队已获得了5项MRKH综合征早期诊断标记物的发明专利,正在研发女性生殖道畸形早期分子诊断标志物试剂盒,以期进一步降低和减轻女性生殖道畸形患者分子诊断的时间成本与经济负担,实现中国女性生殖道畸形患者的“早筛”“早诊”,为该类疾病患者救治提供精准治疗方案。

在治疗上,我们不仅要考虑到缓解症状,更要意识到保护生殖器官功能、保留生育需求关乎着女性一生的尊严和命运。

对于老百姓俗称“石女”的MRKH综合征,我们需要为患者重建阴道,满足她正常的性生活需求。理想情况下,重建的阴道应具有正常阴道的深度和宽度,满意的功能和外观。传统的自体皮片法和皮瓣法阴道成形术产生的身体疤痕影响美观,肠道代阴道成形术不仅费用昂贵,而且术后易损伤出血,分泌物多且臭。为弥补传统术式的不足,我们在国内首次构建了小型猪体内阴道重建模型及组织学和功能学评价体系,创建了具有自主知识产权的生物补片法人工阴道成形术,为阴道发育异常患者的治疗提供了新思路 and 临床应用转化价值。对比其他阴道成形术式,生物补片法人工阴道成形新

术式没有体表切口,保护隐私,手术时间短,静脉麻醉下20 min即可完成。术后阴道功能评价在性欲、性唤起、湿润感、性高潮、性生活满意度、疼痛六个维度与正常对照组比较均没有统计学差异。目前,该新术式已写入《女性生殖器官畸形诊治的中国专家共识》,并在国内数百家医院推广应用。近3年全国先天性无阴道MRKH综合征病案手术统计显示,采用生物补片阴道成形术式的病例已占41%。现在我们还在研发更新的生物补片材料,以进一步提高患者重建阴道的神经生长,更符合生理状态,提升患者性生活的质量。同时,我们也进一步推进对于无功能内膜的MRKH患者的非手术顶压法人工阴道成形术,患者不需要做手术,自己在家就可以完成。在我们的患者队列中,成功率可以达到90%。

对于先天性宫颈闭锁的患者,她们的子宫发育正常,但宫颈贯通后极易再次粘连,因此子宫切除术是宫颈发育异常患者的主要治疗方式。但因此造成的医源性绝经及生育功能丧失对青少年患者的心理及社会功能造成巨大的伤害和影响。近10年,我们通过改进手术技术,并与生物材料专家合作研发新材料,将多种支架用于贯通后的子宫与重建的阴道,提高以恢复解剖结构、解除梗阻为目的的,能够保留患者生育功能的重建术式的成功率。目前,全世界宫颈发育异常患者术后通过辅助生殖技术共成功生育27例活产儿。北京协和医院目前已有4例先天性宫颈发育异常患者行生物补片法宫颈阴道贯通术,通过辅助生殖技术成功活产后代,成为全球宫颈发育异常患者术后活产率最高的医疗中心。

2020年,我牵头成立了中国医师协会妇产科医师分会女性生殖道畸形学组,学组内定期进行学术交流,分享诊疗经验,在全国范围内提高女性生殖道畸形疾病的规范化诊疗、长期预后管理及规律随访。

您的从医生涯中有什么印象深刻的事?

朱兰: 我的许多患者是在小学和初中阶段第一次来找我看病,她们小小年纪饱受疾病折磨,但仍然对生活充满希望,以积极的心态面对各种。我与她们中的很多人在一次次的治疗中成了忘年交。她们中的很多人后来选择了学医,说要把信心和爱传递下去,令我感动和有成就感。每年寒暑假,我的门诊量近翻倍,我看着长大的脸上带着笑的女孩带着自己的孩子来向我报喜的时候,我觉得所有的付出和努力都是值得的。

还有很多患者积极地加入到病友群的活动,帮助我们维护科普公众号,写了很多自己治疗的经验、人生的感悟,帮助同病的患者。

我治疗了她们,她们对生活的热爱也感染了我。

医生的成长和培养需要多年的积累,您对青年医师有什么建议?

朱兰: 医生这个职业确实是很辛苦的,每天远不止8小时

工作,只有对这份事业足够热爱和执着探索才能在医生这条路上走得好好走得远。妇产科是我非常热爱的事业,在工作中我可以汲取到能量而乐此不疲,当我成功地解决患者的临床问题、当我从临床工作中发现科研问题,好奇心、满足感和成就感使我愿意花更多时间在工作上。协和医生每天工作的时间是远不止8小时的。手术、门诊这些临床工作主要放在白天的工作时间,而教学和科研其实很多都是在8小时工作时间之外完成的。我的学生们也都很努力,我们经常在周末的早晨六点半或者我出差路上讨论课题和研究。

保持终身学习、保持对新知识的好奇和探索是一个医生的修行。北京协和医院的院训中就有“求精”(严谨、求精、勤奋、奉献),这也是我个人作为医务工作者一辈子遵循的准则。我的导师郎景和院士时常教导我们,好医生一定是终身学习的,不是在有需要的时候才开始学习,或者十年前的知

识一用到底,这一定不是一个好大夫的状态。必须跟进所有国内、国际最前沿的诊疗方法,不断更新知识,进行总结和思考,保持前沿诊疗水平。

此外,我建议大家医学之外发展一个自己的兴趣爱好。我自己喜欢游泳,游泳一方面是为了锻炼身体,保持良好的身体机能,另一方面是漂浮在水中的感觉让我整个人都觉得很放松,很轻盈,是解压的好方法。我的很多同事都在某一件事上投入了数十年的努力。在医者身份之外,他们有的是颇有名气的科普作家,有的是长跑或骑行健将,有的写一手好字。在医学之外,他们找寻到一片独特宁静的天空,无关功利,只因热爱,让自己在十几小时工作学习之外获得了内心的平衡和愉悦。

青年医师是医学的未来和希望。医路漫漫,希望青年医师选择喜爱的方向,为之努力奋斗!