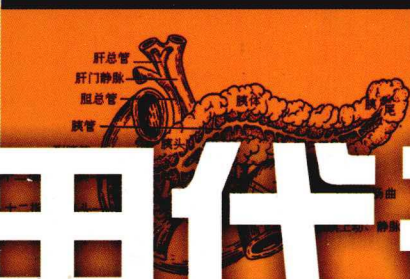


THE PRACTICAL DIAGNOSIS AND TREATMENT OF
METABOLIC DISEASE



实用代谢疾病 诊断与治疗

主编 王天宝 石汉平 赵 刚

广东省出版集团

广东科技出版社 || 全国优秀出版社



实用代谢疾病

诊断与治疗

THE PRACTICAL DIAGNOSIS AND TREATMENT OF METABOLIC DISEASE

实用代谢疾病 诊断与治疗

主编 王天宝 石汉平 赵 刚

广东省出版集团 广东科技出版社
· 广 州 ·

图书在版编目 (CIP) 数据

实用代谢疾病诊断与治疗/王天宝等主编. —广州: 广东科技出版社, 2012.7

ISBN 978-7-5359-5663-7

I. ①实… II. ①王… III. ①代谢病—诊疗 IV. ①R589

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2012) 第 018693 号

责任编辑: 周 良

封面设计: 林少娟

责任校对: 吴丽霞 黄慧怡 蒋鸣亚 梁小帆

责任技编: 罗华之 何小红

出版发行: 广东科技出版社

(广州市环市东路水荫路 11 号 邮政编码: 510075)

E-mail: gdkjzbb@21cn.com

<http://www.gdstp.com.cn>

经 销: 广东新华发行集团股份有限公司

印 刷: 广州伟龙印刷制版有限公司

(广州市沙太路银利工业大厦 1 栋 邮政编码: 510507)

规 格: 889mm × 1 194mm 1/16 印张 38 字数 1 300 千

版 次: 2012 年 7 月第 1 版

2012 年 7 月第 1 次印刷

定 价: 280.00 元

如发现因印装质量问题影响阅读, 请与承印厂联系调换。

《实用代谢疾病诊断与治疗》编写委员会

主 编 王天宝 石汉平 赵 刚

副主编 谭荣韶 何穗文 赖佳明 孟海燕 周建华

编 委 (以姓氏笔画为序)

王 丹	王 亮	王三明	王天宝	丰岩清	石汉平
史琳娜	冯璐璐	玄绪军	宁 鹏	冉建民	刘东光
刘继红	关 阳	李 青	李 玺	李 薇	李梅娜
朱 蕾	江小平	孙来保	孙冠青	杨东杰	杨祖立
麦海妍	何穗文	何筱莹	吴 曦	吴泽宇	孟海燕
周建华	钟小龙	赵 刚	赵宗刚	徐 辉	梁晓坤
黄健林	黄泽楠	袁凯涛	游佩涛	崔 颖	彭蔚湘
湛海伦	赖佳明	蔡常洁	谭荣韶	穆攀伟	薛聪龙
檀谊洪	魏 波	魏 明			

绘 图 林汉忠 蔡 烁

序

代谢性疾病是指与物质代谢相关的一类疾病的总称，涉及疾病种类繁多，重点为糖尿病、肥胖症、代谢性骨病与痛风等，其他如甲状腺、甲状旁腺、肾上腺功能亢进或低下、异常等也与体内物质代谢息息相关。我国糖尿病发病率逐年上升，已达 9.7%，成为世界糖尿病大国之一，与其相关的心血管、神经、眼部、皮肤、肾脏等疾病的并发症严重威胁着患者的身体健康，并占用了大量的医疗资源，但疗效不尽如人意。随着人民生活水平的提高，超重和肥胖症已成为威胁人类健康的杀手之一，据《中国居民营养与健康现状（2002 年）》报道，我国 22.8% 成人超重，7.1% 肥胖，人数估计分别为 2.0 亿和 6 000 多万。由其引发的冠心病、高血压、糖尿病、高血脂等被称为代谢综合征，和脑血管意外病变一起构成“死亡五重奏”，但人们对肥胖症并未予以足够的重视，世界卫生组织将其作为一种疾病意义重大，以期警示危险人群。以骨质疏松为主的代谢性骨病困扰着老年人，我国 60 岁以上老龄人口估计有 1.73 亿，估算全国 2006 年在 50 岁以上人群中约有 6 944 万人患有骨质疏松症。糖尿病、肥胖症、代谢性骨病同其他代谢性疾病患者一起构成了一个庞大的群体。医务工作者有责任系统地研究代谢性疾病的诊治方法，以期提高患者生活质量，节约我国有限的医疗资源。

前述各种代谢性疾病分散于许多专著之中，尚未见一本系统的代谢性疾病诊治专著面世。以往出版的相关书籍大部分以非手术方法为主，目前外科治疗糖尿病和肥胖症等代谢性疾病已成为欧美国家的金标准，而且腹腔镜手术取得令人满意的治疗效果，因此，临床迫切需要一本全面系统的代谢性疾病诊治专著，以解除代谢性疾病患者痛苦，提高我国的诊治水平。2010 年广东省医学会肠内与肠外营养学会委托代谢外科学组着手编写一本有关代谢性疾病诊治专著，特别强调外科治疗。中山大学附属第一医院王天宝副教授、石汉平教授和广东省人民医院赵刚教授欣然领命，组织人员共同编写我国第一本《实用代谢疾病诊断与治疗》。该书从物质（能量）代谢、营养评估与支持、手术风险评估、病因学、代谢变化、临床表现、诊断与鉴别诊断、饮食疗法、药物治疗及外科治疗等各个方面系统讲解代谢性疾病诊治的方法。除常规开腹手术外，编者一并讲解微创腹腔镜手术，详细阐述术中应急处理及术后并发症的防治等有关措施，为广大读者提供一本全面的参考书籍。

该书图文并茂，叙述平实，内容全面，对代谢性疾病诊治的发展具有一定的促进意义。我高兴地向广大热衷于代谢性疾病研究的中青年医生推荐此书。

李兆亨

山东大学齐鲁医院

2011-11-10

前 言

1998 年世界卫生组织 (WHO) 专家委员会将高血压、高血糖或糖耐量异常、高胰岛素血症、高甘油三酯血症、高密度脂蛋白降低等综合征命名为代谢综合征 (metabolic syndrome, MetS)。MetS 相关因素报道可追溯至 20 世纪 20 年代, 主要是有关高血压、高血糖和痛风的相关性研究。1980 年, Albrink 报道了肥胖、高血脂和高血压的关系。1988 年, Reaven 发表了里程碑式的文献, 提出“X 综合征”, 包括胰岛素抵抗、高血压、2 型糖尿病 (T2DM) 及脑血管疾病 (CVD)。20 世纪 90 年代, 发现内脏肥胖是胰岛素抵抗综合征的组件之一。欧洲胰岛素抵抗工作组 (European Group for the Study of Insulin Resistance, EGIR)、美国国家胆固醇教育计划成人治疗指南 III (National Cholesterol Education Program Adult Treatment Panel III, NCEP-ATP III)、美国临床内分泌医师学会 (American Association of Clinical Endocrinologists, AACE)、国际糖尿病协会 (International Diabetes Federation, IDF) 等组织均提出各自不同的 MetS 定义, 争议颇多。2004 年, 中华医学会糖尿病学分会发布我国代谢综合征的诊断标准。由于采用的标准不同, 文献报道 MetS 发病率不同, 为 23.7%~39.1%, WHO 报道发病率为 25.1%。中国人 MetS 患病率调查的结果显示, 大中城市 MetS 患病率为 9%~12%, 总体上呈现北方高于南方、城市高于农村的趋势; 男性患病率明显高于女性; 患病率随着年龄增长而增高, 增龄趋势具有一定的性别差异, 65 岁以前 MetS 患病率男性高于女性, 但在 65 岁以上则女性高于男性。在病态肥胖的治疗中饮食控制、运动疗法、药物治疗、行为疗法及其他一些物理治疗效率低, 极易反弹, 只有通过外科手术, 才能获得持续有效的减重效果。正因为病态肥胖治疗的迫切性与重要性及内科治疗效果的限制性, 加之腹腔镜技术在减肥外科手术中的应用, 手术治疗病态肥胖变得越来越流行, 近几年手术数量迅速翻倍。国内也于 2003 年开展腹腔镜手术治疗病态肥胖, 手术创伤减轻, 几乎不影响外观, 增加了此手术的接受度。2007 年, 中华医学会外科学分会内分泌外科学组、腹腔镜与内镜外科学组、胃肠外科学组与外科手术学组联合发布《中国肥胖病外科治疗指南》, 将与肥胖相关伴发病作为肥胖症手术治疗指征, 并将改善并发症程度作为疗效判断标准。2008 年中华医学会糖尿病学分会报告糖尿病患病率为 9.7%, 表明我国是糖尿病多发的国家之一。2009 年 American Diabetes Association 糖尿病指南指出伴有肥胖的糖尿病患者可以选择胃手术治疗, 其指征主要为 BMI $\geq$ 35 的成年 2 型糖尿病患者。胃旁路手术是继胰岛素之后治疗 2 型糖尿病的金标准。甲状腺、甲状旁腺和胰腺内分泌肿瘤均与代谢息息相关, 大部分需要外科治疗。代谢性骨病是指机体因各种因素破坏或干扰了正常骨代谢和生化状态, 导致骨生化代谢障碍而发生的骨病, 发病机制涉及骨吸收、骨生长和矿物质沉积 3 个方面的异常, X 线改变主要是骨质疏松、骨质软化和骨质硬化等。痛风是嘌呤代谢紊乱及 (或) 尿酸排泄减少所引起的一种晶体性关节炎, 沿海地区高尿酸血症患病率约 23.14%, 痛风的患病率约 2.84%。

目前尚未有全面阐述代谢外科学的参考工具书, 广东省医学会肠内与肠外营养学会委托代谢外科学组着手编写《实用代谢疾病诊断与治疗》, 以期填补该项空白, 希望为广大外科医生提供一本实用的参考工具书。为更好介绍代谢疾病的诊断与治疗, 我们组织营养学、内分泌学、普通外科学、泌尿外科学、骨科学、麻醉学以及风湿病学等有关专家合著此书以飨读者。本书共计 20 章, 近 400 幅插图, 约 130 万字, 详细讲解营养与代谢, 代谢综合征, 水、电解质及酸碱平衡紊乱, 营养风险筛查方法与评价, 围手术期营养支持方法与评价, 代谢性疾病的饮食, 代谢性疾病术前评估, 甲状腺功能亢进与低下, 甲状旁腺功能亢进与低

下，糖尿病，肥胖症，胰岛素瘤，胃泌素瘤，肾上腺皮质功能亢进与低下，代谢性骨病与痛风的诊断与治疗；重点探讨代谢性疾病的外科处理策略，特别是糖尿病和肥胖症的开放手术和腹腔镜手术治疗。该书具有以下特点：国内第一本关于代谢疾病诊断与治疗的专著；国内第一本阐述有关物质代谢，肠内、肠外营养，营养风险评估与代谢性疾病关系的专著；国内第一本同时阐述代谢性疾病开放手术及腹腔镜手术操作、术中意外的应急处理及术后并发症防治的专著。

本书出版得到广东科技出版社的大力支持，在此深表感谢！由于作者专业不同，水平所限，行文难以统一，书中不尽如人意之处在所难免，敬请广大读者批评指正。

王天宝 石汉平 赵 刚

2011-11-18



目 录

第一章 代谢性疾病概述	1
第一节 病因病机	1
第二节 主要临床表现	2
第三节 诊断原则	3
第四节 治疗	4
第五节 预防和展望	5
第二章 营养与代谢	6
第一节 物质代谢	6
第二节 人体的基本营养物质	12
第三节 新陈代谢相关酶的生理特性	24
第三章 代谢综合征	29
第一节 基本概念	29
第二节 病因病机	29
第三节 临床表现	30
第四节 诊断	31
第五节 治疗	33
第六节 代谢综合征与手术	33
第七节 预防与展望	34
第四章 水、电解质及酸碱平衡紊乱	36
第一节 人体正常体液调节	36
第二节 体液代谢失调	37
第三节 酸碱平衡失调	41
第四节 单纯性酸碱平衡紊乱	42
第五节 混合性酸碱平衡失调	46
第六节 水、电解质与酸碱平衡紊乱的处理原则	48
第五章 营养风险筛查方法与评价	53
第一节 营养风险的概念	53
第二节 营养风险筛查的现状	53
第三节 营养风险筛查方法的发展	54
第六章 围手术期营养支持方法与评价	61
第一节 肠内营养	61
第二节 肠外营养	70
第三节 围手术期营养支持方法选择与评价	80



第七章 代谢性疾病饮食	85
第一节 甲状腺功能亢进的饮食	85
第二节 甲状腺功能低下的饮食	86
第三节 甲状旁腺功能亢进的饮食	87
第四节 甲状旁腺功能低下的饮食	88
第五节 糖尿病的饮食	88
第六节 肥胖症的饮食	93
第七节 胰岛素瘤的饮食	94
第八节 胃泌素瘤的饮食	94
第九节 肾上腺皮质功能亢进的饮食	95
第十节 肾上腺皮质功能低下的饮食	96
第十一节 骨质疏松的饮食	96
第十二节 痛风的饮食	97
第八章 代谢外科疾病围手术期处理	100
第一节 代谢外科疾病术前评估	100
第二节 代谢外科手术麻醉	111
第三节 代谢外科术后监护	115
第四节 代谢外科术后镇痛	119
第五节 快速康复外科的临床应用	122
第六节 代谢外科抗生素应用问题	127
第七节 手术部位感染	138
第九章 甲状腺功能亢进	149
第一节 甲状腺实用解剖与生理	149
第二节 实验室检查	152
第三节 甲状腺激素的生理功能与甲状腺功能亢进时机体代谢变化	154
第四节 病因	156
第五节 临床表现	157
第六节 诊断与鉴别诊断	159
第七节 同位素治疗	160
第八节 药物治疗	163
第九节 外科治疗	166
第十节 甲状腺功能亢进性心脏病	178
第十一节 甲状腺功能亢进相关眼病	179
第十二节 慢性甲状腺功能亢进性肌病	184
第十三节 甲状腺功能亢进合并周期性麻痹	185
第十章 甲状腺功能低下	187
第一节 病因和发病机制	187
第二节 实验室检查	188
第三节 代谢变化	189
第四节 临床表现	189
第五节 诊断与鉴别诊断	191



第六节 治疗	191
第七节 甲状腺功能低下性代谢性骨病	192
第十一章 甲状旁腺功能亢进	194
第一节 甲状旁腺实用解剖	194
第二节 病因	195
第三节 代谢变化	196
第四节 临床表现	197
第五节 实验室检查	198
第六节 诊断与鉴别诊断	200
第七节 非手术治疗	202
第八节 外科治疗	205
第九节 甲状旁腺功能亢进性代谢性骨病	213
第十二章 甲状旁腺功能低下	216
第一节 病因和分类	216
第二节 代谢变化	217
第三节 临床表现	218
第四节 实验室检查	219
第五节 诊断与鉴别诊断	220
第六节 非手术治疗	221
第七节 外科治疗	223
第十三章 糖尿病	225
第一节 病因	225
第二节 代谢变化	227
第三节 临床表现	230
第四节 实验室检查、诊断与鉴别诊断	232
第五节 非外科治疗	234
第六节 外科治疗	240
第七节 糖尿病乳酸性酸中毒	266
第八节 糖尿病酮症酸中毒	267
第九节 糖尿病高血糖高渗状态	274
第十节 糖尿病肾病	278
第十一节 糖尿病并发胃肠功能紊乱	283
第十二节 糖尿病并发心血管疾病	286
第十三节 糖尿病的眼部并发症	299
第十四节 糖尿病的中枢神经系统并发症	303
第十五节 糖尿病围手术期处理	309
第十六节 糖尿病并发感染	311
第十七节 糖尿病足	314
第十八节 糖尿病性骨病	321
第十九节 糖尿病并发结核病	324
第二十节 糖尿病并发下肢血管病变	326



第二十一节	糖尿病勃起功能障碍	329
第二十二节	妊娠糖尿病	337
第二十三节	老年糖尿病的处理要点	339
第二十四节	儿童和青少年糖尿病	341
第二十五节	糖尿病低血糖诊治要点	343
第二十六节	糖尿病性皮肤病的诊治要点	344
第二十七节	糖尿病性脂代谢紊乱	345
第二十八节	糖尿病口腔疾病	347
第二十九节	糖尿病的教育管理	351
第十四章	肥胖症	365
第一节	病因	365
第二节	临床表现	369
第三节	实验室及辅助检查	371
第四节	诊断与鉴别诊断	372
第五节	治疗意义和目标	374
第六节	肥胖症的运动疗法	377
第七节	药物治疗	381
第八节	行为治疗	382
第九节	外科治疗	383
第十五章	胰岛素瘤	390
第一节	胰腺实用解剖	390
第二节	病因	392
第三节	代谢变化	393
第四节	临床表现	393
第五节	实验室检查	394
第六节	诊断与鉴别诊断	395
第七节	药物治疗	396
第八节	外科治疗	396
第十六章	胃泌素瘤	402
第一节	实用解剖	402
第二节	病因	403
第三节	代谢变化	403
第四节	临床表现	404
第五节	实验室检查	404
第六节	诊断与鉴别诊断	405
第七节	药物治疗	406
第八节	外科治疗	406
第十七章	肾上腺皮质功能亢进	468
第一节	肾上腺实用解剖与生理	468
第二节	病因	472



第三节	临床表现	476
第四节	实验室检查	479
第五节	诊断与鉴别诊断	486
第六节	药物治疗	496
第七节	外科治疗	498
第八节	代谢性骨病诊断与治疗	504
第十八章	肾上腺皮质功能低下	509
第一节	病因	509
第二节	临床表现与代谢变化	512
第三节	实验室检查	513
第四节	诊断与鉴别诊断	515
第五节	药物治疗	517
第六节	手术治疗	519
第十九章	代谢性骨病	523
第一节	骨代谢生理	523
第二节	常用实验室检测指标及临床意义	525
第三节	诊断	530
第四节	骨质疏松症	543
第五节	骨质疏松性骨折的预防和治疗	559
第六节	维生素及矿物质相关代谢性骨病	566
第七节	内分泌紊乱相关代谢性骨病	568
第八节	遗传性及体质性代谢性骨病	572
第二十章	痛风	576
第一节	病因	576
第二节	代谢变化	578
第三节	临床表现	580
第四节	实验室检查	582
第五节	诊断与鉴别诊断	582
第六节	饮食疗法	584
第七节	药物治疗	585
第八节	外科治疗	590



第一章 代谢性疾病概述

机体的代谢包括合成代谢及分解代谢两个过程。前者是由简单的成分合成大分子物质，以维持组织结构和功能；后者是由大分子物质分解成小分子物质，主要提供机体所需要的能量。主要的代谢物质为碳水化合物、脂肪与蛋白质，这三者的代谢过程不能截然分开。

代谢性疾病一般是指由于代谢过程中某个环节障碍，导致物质代谢出现紊乱，多为酶或蛋白异常所致，受影响的人体酶有百余种，几乎影响全身多个组织、器官的功能。临床代谢性疾病可分为两类：①先天性缺乏，部分有遗传性的染色体异常，范围很广，但发病率多不高，例如痛风、糖原贮积症、家族性高胆固醇血症、家族性高甘油三酯血症等。一般有特征性的临床表现，以及特异性代谢产物的测定，诊断并不困难，但因罕见，易延误诊断。②继发于其他系统疾病，可能在某一阶段引起机体的代谢异常，使临床表现和诊断治疗更加复杂化，例如肝硬化肝功能不全时可能出现低血糖和高血糖、肾病晚期可能发生电解质紊乱和低蛋白血症；甲状腺功能低下时经常伴有高脂血症，肾上腺糖皮质激素过多可致负氮平衡等。

第一节 病因病机

一、发病情况

对代谢性疾病进行流行病学调查，详细了解这些疾病的发病率、患病率及其在人群中的分布，则有助于：①准确评价这些疾病的社会负担；②指导公共卫生的干预；③确定课题研究的优先权；④合理分配政府对公共卫生的投资。对于代谢性疾病的详细了解，也有利于目前及将来人力资源的合理分配和政策的相应调整，以便发挥更大效力。但是，目前对代谢性疾病大规模的流行病学调查并不全面。据现有资料，代谢性疾病的发病在世界范围内呈现出不平衡性。在发达国家代谢性疾病发病率较高，如在美国具有高发病率与患病率。Golden 等人对美国 54 种内分泌和代谢性疾病（包括糖尿病、糖耐量降低、糖调节异常、肥胖症、代谢综合征、骨量减少及骨质疏松症等）进行代谢分析，发现在美国成年人中，估计内分泌疾病和代谢性疾病的患病率不低于 5%。在发展中国家代谢性疾病发生率较低，但随着生活水平及科技水平的提高，发展中国家人群的代谢性疾病发生率也有升高趋势，值得重视。

二、病因机制

物质代谢中间受很多因素调控，在导致中间代谢某个环节障碍的诸多因素中，可分为先天性代谢缺陷和环境因素两类。

（一）先天性代谢缺陷

大多数是由于细胞内酶系缺陷或膜转运异常所致，具有遗传倾向，但亦可能为后天性酶的基因突变所致。酶系缺陷可使代谢途径的流向改变和（或）合成途径的反馈调节紊乱，导致代谢产物缺失或过多，中间产物堆积或转变为毒性代谢物，产生相应的病理改变和临床表现。随着分子生物学技术的迅速发展，近几年来已查明大多数代谢性疾病的病因，这类疾病的共同特点是参与某物质代谢酶的基因存在各种类型的缺陷，其中以基因的失活性点突变为多，有些代谢性疾病的发病还与代谢酶、代谢物受体的基因多态性有关。也正是由于这一点，如果从分子病因上考虑，代谢性疾病与内分泌疾病已经没有明确的病因界限。

（二）环境因素

不适当的食物、药物、理化因素、创伤、感染、器官疾患、精神疾患等是造成代谢障碍的常见原因。例如大



手术后的水、电解质和酸碱平衡紊乱。这类代谢障碍疾病的病因较易寻找，发病机制多已阐明。

先天性代谢缺陷和环境因素在不少代谢性疾病的发病中关系密切，环境因素常为其发病的诱因。例如苯丙酮尿症是由于苯丙氨酸羟化酶缺乏引起，食物中如富含苯丙氨酸可导致高苯丙氨酸血症，使特异组织或器官受损，出现智力障碍。但如在出生后3周内确诊，限制苯丙氨酸的摄入量，可防止本病的发生。

第二节 主要临床表现

一、糖尿病

糖尿病主要以高血糖为主要特点，典型的临床表现为“三多一少”，即多饮、多食、多尿和体重下降。有些患者会有顽固性腹泻及吸收不良性营养不良。糖尿病会引发糖、蛋白质、脂肪、水和电解质等一系列代谢紊乱综合征，出现血管、肾、眼、足等部位并发症。

二、肥胖症

肥胖者特征是身材矮胖、双下颌、颈短脖粗、向后仰头枕部皮皱明显增厚。腹部前突，给人留下“啤酒肚”的印象，在下腹部两侧、大腿和臀外侧可见紫纹或白纹。国外根据体重指数（body mass index, BMI）结果对肥胖进行分级：轻度肥胖，BMI 30.0~34.9；中度肥胖，BMI 35.0~39.9；重度肥胖，BMI >40。根据亚太地区人群的特点，以体重指数（BMI）为指标，成人按BMI指数分类如下：健康 18.5~22.9，超重 23.0~24.9，I度肥胖 25.0~29.9，II度肥胖 30.0~34.9，III度肥胖 >35.0。

三、甲状腺及甲状旁腺功能异常

1. 甲状腺功能亢进 主要是高代谢症状，如患者有多汗、乏力、体重减轻，同时伴有甲状腺肿大。另外甲状腺功能亢进可以引起眼部改变，如上眼睑挛缩、瞬目减少、眼裂增宽等。

2. 甲状腺功能低下 主要是低代谢症状，如行动迟缓、疲乏、嗜睡、记忆力减退及注意力不集中，可有黏液性水肿面容，面部表情淡漠、面颊及眼睑虚肿。

3. 甲状旁腺功能亢进 主要是高钙血症、骨骼病变和泌尿系统病变，如广泛的骨关节疼痛，伴压痛，发生病理性骨折及骨畸形，胸骨塌陷、骨盆畸形及四肢弯曲等。泌尿系统病变主要是结石。

4. 甲状旁腺功能低下 主要与低钙血症有关，表现为手足搐搦，手指、脚趾及口周感觉异常，Chvostek（沃斯特克）征阳性：用叩诊槌或手指叩击面神经，位置在耳前2~3cm处，引起嘴角抽搐为阳性反应。嘴角抽搐分为1+~4+，1+是仅可察觉的嘴角抽动，2+是明显的嘴角抽搐，3+是面肌见轻微抽搐，4+是面肌明显抽搐。

四、肾上腺皮质功能异常

1. 肾上腺皮质功能亢进 主要为库欣综合征及醛固酮增多症，库欣综合征表现为满月脸、向心性肥胖、痤疮、紫纹及高血压等；原发性醛固酮增多症表现为高血压、低血钾性碱中毒、血浆醛固酮升高等。

2. 肾上腺皮质功能减退 主要表现为皮肤色素沉着、高血钾、皮肤白斑（原发性肾上腺皮质功能减退症）和肤色苍白、闭经、腋毛和阴毛稀少、性欲下降、阳痿（继发性肾上腺皮质功能减退症）。

五、代谢综合征

一组以胰岛素抵抗为中心环节的代谢紊乱症候群，其特征性表现为向心性肥胖、血压高、甘油三酯高、高密度脂蛋白胆固醇低、糖耐量下降或2型糖尿病等。



六、代谢性骨病

该病是指机体因先天或后天性因素破坏或干扰了正常骨代谢和生化状态，导致骨生化代谢障碍而发生的骨病。代谢性骨病的发病机制包括骨吸收、骨生长和矿物质沉积 3 个方面的异常。其引起的 X 线改变主要是骨质疏松、骨质软化和骨质硬化等。典型性病症为佝偻病和骨质疏松综合征。

七、痛风

临床上以高尿酸血症为主要特征，表现为反复发作的关节炎、痛风石形成和关节畸形，严重者可导致关节活动障碍和畸形，累及肾脏引起慢性间质性肾炎和尿酸性肾结石病。

第三节 诊断原则

诊断上要求尽可能找出病因、诱因、发病的主要环节，疾病的发展阶段和具体病情。代谢性疾病常有其特殊的症状和体征，是提供诊断的首要线索。因此须进行详细的病史询问和体格检查。实验室检查是确诊代谢性疾病的依据，对临床前期患者更有价值，除一般常规检查外，可根据拟诊线索进行有关检查。在临床实践中对不明原因的症状和体征还应进行观察和随访。

一、病史

除了解症状的发生、发展和相互间的关系外，还必须从现病史和个人史详细了解发病因素、病理特点、每天进食情况（包括所进食物、质量、形式、饮食习惯和嗜好等）。对家族史应作详细的调查，包括男女双方前后 3 代和旁系亲属情况。

二、体格检查

重点注意发育营养状态、体型和骨骼、神经精神状态、智力、毛发、皮肤、四肢、眼结膜、视网膜、视力和听力，以及舌、齿、肝、脾等。BMI、三头肌皮褶厚度和上臂中段肌肉面积可分别用于判断机体脂肪储存量和骨骼肌的量。

三、辅助检查

1. 生化指标 包括糖、脂质、蛋白质、电解质和酸碱平衡，钾、钠、钙、磷、碳酸氢根等。
2. 激素测定 血、尿、唾液等的各种激素及其代谢产物的测定，但应注意某些激素具有特殊的分泌规律，如垂体促性腺激素和性激素呈周期性脉冲式分泌，促肾上腺皮质激素及其靶激素呈早高晚低的昼夜节律等。
3. 影像学检查 骨密度测定、CT、MRI 检查有助于了解骨骼和脏器的器质性或功能性改变，后二者对先天性代谢病仅有鉴别诊断意义。
4. 放射性核素检查 因某些内分泌腺具有摄取某种特定元素的功能，故可用 ^{131}I 甲状腺摄取率，判断其摄碘功能， ^{131}I 甲状腺扫描可判断结节的功能状态。PET 可动态观察肾上腺、甲状腺、胰腺等的功能变化，具有定量评估功能的优点。
5. 自身抗体检测 对于一些器官特异性自身免疫性疾病具有重要的病因诊断价值。如甲状腺自身抗体，包括促甲状腺激素受体抗体、甲状腺球蛋白抗体、甲状腺过氧化物酶抗体等的测定，是甲状腺自身免疫性疾病的病因诊断、疗效考核、预后判断的重要依据；又如胰岛 β 细胞的自身抗体谷氨酸脱羧酶抗体、胰岛细胞抗体、酪氨酸磷酸酶抗体和胰岛素抗体的测定，对 1 型糖尿病的诊断具有决定性意义。
6. 基因检查
 - (1) 对大多数由于单基因突变、缺失所致的代谢性疾病，可通过各种印迹、原位杂交、PCR 等技术证实。由



于其存在操作较繁杂、费用较高、重复性欠佳和假阳性高等缺陷，目前限制其应用于临床。但随着生物技术的不断发展，利用基因方法，可以提供更准确诊断。

(2) 细胞染色体核型检查：可检出染色体有无缺失或增多、畸变、易位等。

7. 组织病理和细胞学检查 用组织化学、免疫组织化学等方法通过光学显微镜和电子显微镜观察来判断组织、器官病变。对某些由结节、肿瘤、增生、自身免疫性反应所引起的内分泌代谢性疾病，往往要依靠通过细针穿刺活检、手术标本活检和手术后标本的细胞和组织病理学检查才能作出明确的病因诊断。分子病理学方法，如核酸的原位杂交、免疫组化等，可进一步鉴定基因突变性疾病的病因、分类、诊断和激素分泌细胞的性质鉴定。

第四节 治 疗

一、非手术治疗方法

非手术治疗方法主要包括饮食调整、体育锻炼和药物治疗，最终的目标是要减轻代谢性疾病患者的体重，降低血糖，改善机体血脂异常状态和高凝状态，减少 2 型糖尿病和心血管疾病的发生和减低死亡率。

1. 减轻体重 通过控制饮食，在短期内能够减轻体重。对于中等肥胖的成人，可以开始给予极低热量饮食 ($<3\ 348\text{ kJ/d}$)，这比标准低热量饮食 ($4\ 184\sim6\ 276\text{ kJ/d}$) 短期减轻体重明显。但是从长期来看，单纯采取两种方案不能够保持体重 (5 年内体重都恢复到治疗前水平)。

2. 饮食控制 控制总热量的摄入，膳食结构要合理，糖、脂肪及蛋白质比例平衡，饱和脂肪、不饱和脂肪比例要平衡，增加膳食可溶性纤维含量和减少糖及食盐摄入。

3. 锻炼 锻炼在预防和治疗 2 型糖尿病和减低心脑血管意外发生率具有显著的效果。坚持锻炼可以使个体发生 2 型糖尿病的危险性及发生心脏病的危险性降低。

4. 药物治疗方法

(1) 对因治疗：针对致病因素，采取针对性病因治疗是理想的根本性措施。

(2) 对症治疗：某些药物可刺激某种激素的分泌或增强某种激素的作用，因此，可减轻某些功能减退性代谢性疾病的临床症状，如 2 型糖尿病所用的口服降糖药 (磺脲类、双胍类、 α -糖苷酶抑制剂、胰岛素增敏剂等)；甲状旁腺功能低下症可用钙剂、活性维生素 D 等。这些药物一般只能改善临床症状和体征，对病因无根治作用。

5. 基因治疗 由于许多代谢性疾病是因基因突变导致，目前利用基因治疗代谢性疾病成为研究的热点。例如，利用 MafA 基因诱导胰岛外细胞产生胰岛素有可能成为治疗各型糖尿病的新途径。糖尿病小鼠模型经过腺病毒转染 MafA 基因，靶器官能够分泌胰岛素，使血糖下降，为利用 MafA 基因治疗糖尿病提供了动物实验依据。同样 Vanderford 等人在链脲酶素诱导的糖尿病鼠模型中发现，腺病毒转染的 Pdx-1、Beta2/NeuroD 和 MafA 可以诱导胰岛素启动子的活性，并且在肝脏胰岛素基因表达中发挥强的协同作用。另外，一项对新近发现的 microRNA 基因的研究，揭示出它具有调节胰腺中胰岛素分泌的功能。Nikolaus Rajewsky 研制出一种能够预测基因组中 microRNA 的靶标的计算机程序。在这项研究中，他们利用这个程序预测的 miR-375 的基因靶标通过实验被证实，并因此了解到 miR-375 在调节胰岛素分泌中的功能。

二、手术治疗方法

许多代谢性疾病通过非手术治疗无效或治疗效果不好，只有进行彻底的手术治疗。

1. 手术切除 手术切除可以对疾病本身直接进行切除，如甲状腺功能亢进 (简称甲亢) 患者，通过将甲状腺大部分切除，可以治疗甲亢症状，而治疗肥胖的胃缩窄减容术、纵形胃捆绑成形术及胃转流手术是通过减少饮食摄入来达到治疗的目的，国外近年来发现某些治疗肥胖的手术，如胃转流手术，对并存的 2 型糖尿病有理想的治疗作用。

2. 移植手术 某些功能减退症可用同种器官、组织或细胞移植，以期达到功能补充的目的，如将甲状旁腺碎