

第2版

# Pediatric Endocrinology

# 小儿内分泌学

主编 / 颜 纯 王慕逖



人民卫生出版社

# 小儿内分泌学

第 2 版

主 编 颜 纯 王慕逖  
编 者 (以姓氏笔画为序)

|     |                |     |                |
|-----|----------------|-----|----------------|
| 王志超 | 中国医科大学第二医院     | 王绍海 | 华中科技大学协和医院     |
| 王慕逖 | 华中科技大学同济医院     | 王 鸥 | 中国协和医科大学协和医院   |
| 卢忠啟 | 香港大学玛丽医院       | 叶 军 | 上海交通大学儿科研究所    |
| 包美珍 | 天津市儿童医院        | 朱 迨 | 首都医科大学附属北京儿童医院 |
| 刘 敏 | 首都医科大学附属北京儿童医院 | 刘 丽 | 广州市儿童医院        |
| 巩纯秀 | 首都医科大学附属北京儿童医院 | 纪立农 | 北京大学人民医院       |
| 李 梅 | 中国协和医科大学协和医院   | 李豫川 | 首都医科大学附属北京儿童医院 |
| 杜敏联 | 中山大学第一医院       | 杜 悅 | 中国医科大学第二医院     |
| 沈永年 | 上海交通大学儿科研究所    | 吴玉筠 | 首都医科大学附属北京儿童医院 |
| 陈红珊 | 中山大学第一医院       | 杨敏治 | 华中科技大学同济医院     |
| 罗小平 | 华中科技大学同济医院     | 孟迅吾 | 中国协和医科大学协和医院   |
| 侯 凌 | 华中科技大学同济医院     | 倪桂臣 | 首都医科大学附属北京儿童医院 |
| 倪继红 | 上海交通大学瑞金医院闵行分院 | 贾立群 | 首都医科大学附属北京儿童医院 |
| 姜 艳 | 中国协和医科大学协和医院   | 梁 雁 | 华中科技大学同济医院     |
| 桑艳梅 | 首都医科大学附属北京儿童医院 | 顾学范 | 上海交通大学儿科研究所    |
| 颜 纯 | 首都医科大学附属北京儿童医院 |     |                |

人民卫生出版社

### 图书在版编目 (CIP) 数据

小儿内分泌学/颜纯等主编. —2 版. —北京：  
人民卫生出版社，2006.12

ISBN 7 - 117 - 08176 - 7

I. 小… II. 颜… III. 儿科学：内分泌学  
IV. R725.8

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2006) 第 135230 号

## 小儿内分泌学

第 2 版

---

主 编：颜 纯 王慕逖

出版发行：人民卫生出版社（中继线 010-67616688）

地 址：北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

邮 编：100078

网 址：<http://www.pmph.com>

E - mail：[pmph@pmph.com](mailto:pmph@pmph.com)

购书热线：010 - 67605754 010 - 65264830

印 刷：三河市宏达印刷有限公司

经 销：新华书店

开 本：287×1092 1/16 印张：51

字 数：1208 千字

版 次：1991 年 8 月第 1 版 2006 年 12 月第 2 版第 2 次印刷

标准书号：ISBN 7 - 117 - 08176 - 7/R · 8177

定 价：99.00 元

版权所有，侵权必究，打击盗版举报电话：010 - 87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)

# 第2版

前言

本版小儿内分泌学的修订宗旨是为国内日益壮大的儿科临床内分泌专业医师提供本领域近年来在基础和临床方面的新进展资料，以适应日常诊疗工作的需要。本书第一版于1990年面世，在嗣后的10余年中，儿科内分泌学的进展极为迅速。儿科内分泌医师除了必须更新对激素的分泌、代谢及其作用的认识和概念外，还应不断拓宽与本专业相关学科的知识范畴，如分子遗传学、临床试验方法学、影像学和医学统计学等；同时还必须面对基因重组药物广泛应用过程中的各种新问题。这些因素促使了我们对本书进行较大的扩展和重新撰写，力求使本版内容能涵盖当前儿科内分泌临床工作的需要。

改版后的总字数约为第一版的4倍，其主要改动为：在内分泌腺体疾病的各章节中都增加了有关激素的合成、代谢和作用机制等新的基础理论，并据此扩展了诊断和治疗的内容；糖尿病章中增加了儿童2型糖尿病、MODY和妊娠糖尿病等内容；增加了循证医学在儿科内分泌学中的应用、内分泌腺体疾病的影像学检查、小儿营养性疾病、青春期发育异常、自身免疫性多腺体病和内分泌病的试验检查等新的章节。

参与本版编写的作者均为国内各医学教学单位的具有丰富临床经验的儿科内分泌学专家，由于他们的努力，使本版内容新颖，其科学性、系统性和实用性均较强。但因本版撰写过程的时间跨度较大（2年余），某些先完成的章节内容可能跟不上当前的发展，也可能存在不足和谬误，我们真诚希望广大读者不吝提出批评、指正。

本次修订工作中，承蒙华中科技大学同济医学院高桦医师负责本书的索引编目、梁雁医师完成了全部附图的电脑整理工作，在此表示衷心感谢。

编者

2006年10月

# 目 录

|                                  |    |
|----------------------------------|----|
| <b>第一章 内分泌激素概述</b>               | 1  |
| <b>第一节 内分泌激素</b>                 | 1  |
| 一、内分泌激素的主要发展                     | 2  |
| 二、激素的化学性质和结构特点                   | 8  |
| 三、激素的合成、储存和释放                    | 9  |
| 四、激素作用的反馈机制                      | 10 |
| 五、激素的分泌节律                        | 10 |
| 六、激素的转运                          | 10 |
| 七、激素在血液与间质液之间的交流                 | 11 |
| 八、激素的相互作用                        | 12 |
| 九、内分泌疾病                          | 12 |
| <b>第二节 激素受体和受体后信号转导途径</b>        | 13 |
| 一、激素受体概述                         | 13 |
| 二、激素受体的分类和特点                     | 13 |
| 三、细胞膜受体的分类                       | 14 |
| 四、核受体                            | 21 |
| <b>第三节 神经、内分泌和免疫系统的相互调节与应激系统</b> | 26 |
| 一、应激和应激综合征                       | 27 |
| 二、应激综合征的生理                       | 27 |
| 三、应激系统与各内分泌轴的相互作用                | 31 |
| 四、应激与消化功能                        | 33 |
| 五、应激系统与免疫系统的相互作用                 | 33 |
| 六、应激的病理生理                        | 34 |
| <b>第四节 免疫系统与内分泌系统的相互作用</b>       | 35 |
| 一、细胞因子的定义和分类                     | 35 |
| 二、细胞因子与神经内分泌的功能                  | 37 |
| 三、细胞因子在感染或免疫激发反应中产生              | 38 |
| (一) 初级白细胞介素 1-β                  | 38 |
| (二) 炎性反应                         | 38 |
| (三) 炎性反应的抑制机制                    | 39 |
| 四、细胞因子与下丘脑-垂体-肾上腺轴的相互作用          | 39 |
| 五、免疫细胞产生下丘脑释放激素和垂体激素             | 40 |
| 六、细胞因子对下丘脑-垂体-甲状腺轴的作用            | 41 |

## 目 录

|                                     |           |
|-------------------------------------|-----------|
| 七、细胞因子和下丘脑-垂体-卵巢轴的关系 .....          | 41        |
| 参考文献 .....                          | 42        |
| <b>第二章 循证医学在儿科内分泌临床的应用 .....</b>    | <b>47</b> |
| 一、循证医学的起源和发展 .....                  | 47        |
| 二、循证医学的基本特征 .....                   | 48        |
| 三、循证医学的实践过程 .....                   | 48        |
| 四、循证医学在儿科内分泌临床中的应用 .....            | 51        |
| 参考文献 .....                          | 61        |
| <b>第三章 正常的生长和发育 .....</b>           | <b>66</b> |
| 第一节 胎儿期的生长发育 .....                  | 66        |
| 一、宫内的生长和调控 .....                    | 66        |
| 二、内分泌系统的宫内发育 .....                  | 68        |
| 三、性腺、性器官的决定和分化 .....                | 70        |
| 第二节 婴幼儿和儿童期的生长发育 .....              | 75        |
| 一、婴幼儿期 .....                        | 75        |
| 二、儿童期 .....                         | 76        |
| 三、青春期 .....                         | 78        |
| 第三节 生长发育的评估 .....                   | 81        |
| 一、身高的测量和评估 .....                    | 81        |
| 二、体重的测量和评估 .....                    | 86        |
| 三、骨龄和预测身高 .....                     | 87        |
| 四、青春期的评估 .....                      | 87        |
| 参考文献 .....                          | 89        |
| <b>第四章 生长激素、胰岛素样生长因子和生长障碍 .....</b> | <b>91</b> |
| 第一节 生长激素 .....                      | 91        |
| 一、生长激素和生长激素结构 .....                 | 91        |
| 二、生长激素基因转录的调控 .....                 | 92        |
| 三、生长激素受体和生长激素结合蛋白 .....             | 94        |
| 第二节 生长激素分泌调节 .....                  | 95        |
| 一、生长激素的分泌特点 .....                   | 95        |
| 二、下丘脑激素调节 .....                     | 96        |
| 三、神经递质的调节 .....                     | 97        |
| 四、生长激素释放肽和非肽类促生长激素分泌释放物 .....       | 98        |
| 第三节 胰岛素样生长因子和胰岛素样生长因子结合蛋白 .....     | 99        |
| 一、胰岛素样生长因子及其受体 .....                | 99        |
| 二、胰岛素样生长因子的生物效应 .....               | 101       |

|  |            |
|--|------------|
| 三、IGF 结合蛋白 .....                         | 102        |
| <b>第四节 生长障碍 .....</b>                    | <b>104</b> |
| 一、生长激素-胰岛素样生长因子-胰岛素样生长因子结合蛋白轴病病因分类 ..... | 104        |
| (一) 生长激素分泌障碍.....                        | 104        |
| (二) 生长激素分泌后疾病.....                       | 105        |
| (三) 胰岛素样生长因子-(IGF-I) 合成缺陷.....           | 105        |
| (四) 对 IGF-I 不敏感 .....                    | 105        |
| 二、特发性垂体性生长激素缺乏症及生长轴有关基因的缺陷 .....         | 105        |
| 三、生长激素不敏感或抵抗综合征 .....                    | 119        |
| 四、Laron 综合征 .....                        | 120        |
| 五、家族性生长激素缺乏症 .....                       | 122        |
| 六、宫内发育迟缓 .....                           | 125        |
| 七、特发性矮身材 .....                           | 127        |
| 八、家族性身材矮小 .....                          | 129        |
| 九、精神心理性身材矮小 .....                        | 130        |
| 十、体质性青春发育期延迟 .....                       | 130        |
| 参考文献 .....                               | 132        |
| <b>第五章 神经垂体和尿崩症 .....</b>                | <b>135</b> |
| <b>第一节 神经垂体激素的化学结构、生理功能和分泌调节 .....</b>   | <b>135</b> |
| 一、神经垂体激素合成的部位 .....                      | 135        |
| 二、AVP 和 OXT 的化学结构 .....                  | 136        |
| 三、AVP 和 OXT 的受体 .....                    | 136        |
| 四、血管加压素及催产素的生理功能 .....                   | 137        |
| 五、AVP 对肾脏集合管回吸收自由水的作用机制 .....            | 137        |
| 六、血管加压素分泌的调节及渴感中枢的调节 .....               | 138        |
| <b>第二节 血管加压素与其他激素的关系 .....</b>           | <b>140</b> |
| 一、肾素-血管紧张素-醛固酮 .....                     | 140        |
| 二、心钠素系统 .....                            | 141        |
| 三、肾上腺皮质激素 .....                          | 142        |
| 四、甲状腺激素 .....                            | 142        |
| <b>第三节 水代谢异常与血管紧张素分泌的关系 .....</b>        | <b>142</b> |
| 一、尿的浓缩和尿的渗透压 .....                       | 142        |
| 二、低钠血症 .....                             | 143        |
| 三、高钠血症 .....                             | 145        |
| <b>第四节 尿崩症 .....</b>                     | <b>146</b> |
| 一、中枢性尿崩症 .....                           | 146        |
| 二、肾性尿崩症 .....                            | 150        |
| <b>第五节 抗利尿激素异常分泌综合征 .....</b>            | <b>151</b> |

## 目 录

|                                    |            |
|------------------------------------|------------|
| 参考文献 .....                         | 154        |
| <b>第六章 甲状腺疾病 .....</b>             | <b>155</b> |
| <b>第一节 甲状腺的解剖和胚胎发生学 .....</b>      | <b>155</b> |
| 一、胚胎发育 .....                       | 155        |
| 二、解剖组织学 .....                      | 156        |
| 三、甲状腺分化的基因控制 .....                 | 156        |
| <b>第二节 甲状腺激素的生理 .....</b>          | <b>157</b> |
| 一、碘代谢 .....                        | 157        |
| 二、甲状腺素的合成和分泌 .....                 | 158        |
| 三、甲状腺素受体和甲状腺素作用 .....              | 161        |
| <b>第三节 下丘脑-垂体-甲状腺轴的调控 .....</b>    | <b>161</b> |
| 一、促甲状腺素释放激素和甲状腺轴的调节 .....          | 161        |
| 二、促甲状腺素和甲状腺轴的调节 .....              | 162        |
| 三、甲状腺素的分泌调控 .....                  | 163        |
| 四、出生后甲状腺功能适应性改变 .....              | 163        |
| 五、甲状腺素在生长发育中的生理作用 .....            | 164        |
| <b>第四节 先天性甲状腺功能减低症和新生儿筛查 .....</b> | <b>164</b> |
| 一、新生儿筛查和先天性甲低发病率 .....             | 164        |
| 二、对新生儿筛查结果的评价 .....                | 165        |
| 三、先天性甲状腺功能减低症 .....                | 165        |
| <b>第五节 儿童期甲状腺功能减低症 .....</b>       | <b>174</b> |
| 一、获得性儿童期甲状腺功能减低症 .....             | 174        |
| 二、迟发性先天性甲状腺功能减低症 .....             | 174        |
| 三、自身免疫性甲状腺炎 .....                  | 174        |
| <b>第六节 自身免疫性甲状腺疾病 .....</b>        | <b>175</b> |
| 一、病理和免疫学基础 .....                   | 175        |
| (一) 病理 .....                       | 175        |
| (二) 免疫学基础 .....                    | 175        |
| (三) 甲状腺的自身免疫抗原和抗体 .....            | 176        |
| (四) 自身免疫性甲状腺病相关的遗传和环境因素 .....      | 177        |
| (五) 自身免疫性甲状腺疾病的病理机制 .....          | 178        |
| 二、儿童甲状腺功能亢进症 .....                 | 178        |
| 三、自身免疫性甲状腺炎 .....                  | 182        |
| <b>第七节 单纯性甲状腺肿大 .....</b>          | <b>184</b> |
| <b>第八节 甲状腺炎 .....</b>              | <b>187</b> |
| 一、急性化脓性甲状腺炎 .....                  | 188        |
| 二、亚急性甲状腺炎 .....                    | 188        |
| <b>第九节 甲状腺肿瘤 .....</b>             | <b>190</b> |

## 目 录

|  |            |
|--|------------|
| 一、甲状腺腺瘤 .....                            | 190        |
| 二、甲状腺癌 .....                             | 190        |
| 参考文献 .....                               | 192        |
| <br>                                     |            |
| <b>第七章 肾上腺皮质疾病 .....</b>                 | <b>198</b> |
| <b>第一节 肾上腺皮质的解剖生理学及激素的合成和调节 .....</b>    | <b>199</b> |
| 一、肾上腺皮质的胚胎解剖和组织学 .....                   | 199        |
| (一) 肾上腺皮质的胚胎学 .....                      | 199        |
| (二) 肾上腺皮质的解剖学 .....                      | 200        |
| (三) 肾上腺皮质的组织学 .....                      | 200        |
| 二、肾上腺皮质激素的合成分泌和调节 .....                  | 200        |
| (一) 胆固醇的摄取贮存和转运 .....                    | 200        |
| (二) 肾上腺皮质类固醇激素的合成酶 .....                 | 201        |
| (三) 胎儿肾上腺类固醇的生成 .....                    | 206        |
| 三、类固醇激素的分泌调节 .....                       | 207        |
| (一) 糖皮质激素的分泌调节 .....                     | 207        |
| (二) 盐皮质激素的分泌调节和肾素-血管紧张素系统 .....          | 209        |
| (三) 肾上腺雄性激素的分泌及肾上腺功能初现的调节 .....          | 209        |
| 四、血浆类固醇激素的化学结构循环及代谢 .....                | 210        |
| (一) 类固醇激素的化学结构 .....                     | 210        |
| (二) 类固醇激素的循环 .....                       | 210        |
| (三) 类固醇激素的分解代谢 .....                     | 211        |
| <b>第二节 类固醇激素的检测 .....</b>                | <b>211</b> |
| <b>第三节 肾上腺皮质功能紊乱 .....</b>               | <b>216</b> |
| 一、先天性类固醇激素生成缺陷 .....                     | 216        |
| (一) 21-羟化酶缺乏症 .....                      | 218        |
| (二) 11 $\beta$ -羟化酶缺乏症 .....             | 229        |
| (三) 17 $\alpha$ -羟化酶和 17, 20-裂解酶缺乏 ..... | 232        |
| (四) 类脂性肾上腺皮质增生症 .....                    | 234        |
| (五) 3 $\beta$ -羟类固醇脱氢酶缺乏症 .....          | 237        |
| (六) 18-羟化酶缺乏症 .....                      | 238        |
| 二、肾上腺皮质功能亢进症 .....                       | 239        |
| (一) ACTH 依赖型皮质醇增多症 (库欣病) .....           | 239        |
| (二) 非 ACTH 依赖型皮质醇增多症 .....               | 240        |
| (三) 库欣综合征 (肾上腺腺瘤或癌) .....                | 247        |
| 三、肾上腺皮质功能减退症 .....                       | 248        |
| (一) 慢性肾上腺皮质功能减退症 .....                   | 248        |
| (二) 急性肾上腺皮质功能减退症 .....                   | 253        |
| (三) 肾上腺皮质肿瘤 .....                        | 254        |

小儿内分泌学

## 目 录

|                                |            |
|--------------------------------|------------|
| 四、醛固酮增多症 .....                 | 257        |
| (一) 原发性醛固酮增多症.....             | 257        |
| (二) 继发性醛固酮增多症.....             | 259        |
| (三) 醛固酮不敏感综合征.....             | 260        |
| 参考文献 .....                     | 260        |
| <br>                           |            |
| <b>第八章 肾上腺髓质疾病 .....</b>       | <b>263</b> |
| <b>第一节 肾上腺髓质生理生化概述 .....</b>   | <b>263</b> |
| 一、肾上腺髓质的组织结构 .....             | 263        |
| 二、肾上腺髓质与交感肾上腺系统 .....          | 264        |
| 三、肾上腺髓质素 .....                 | 270        |
| <b>第二节 嗜铬细胞瘤 .....</b>         | <b>272</b> |
| <b>第三节 多发内分泌腺瘤综合征 .....</b>    | <b>277</b> |
| 一、多发内分泌腺瘤综合征Ⅰ型 .....           | 277        |
| 二、多发内分泌腺瘤综合征Ⅱ型 .....           | 280        |
| 三、儿童多发内分泌肿瘤综合征 .....           | 283        |
| 参考文献 .....                     | 284        |
| <br>                           |            |
| <b>第九章 青春发育异常 .....</b>        | <b>285</b> |
| <b>第一节 下丘脑-垂体-性腺轴的发育 .....</b> | <b>285</b> |
| (一) 小儿各时期的下丘脑-垂体-性腺轴功能 .....   | 286        |
| (二) 青春发育期启动的调节因素.....          | 287        |
| (三) 肾上腺功能初现.....               | 289        |
| (四) 体质性生长发育延迟.....             | 289        |
| <b>第二节 性腺功能低下 .....</b>        | <b>291</b> |
| (一) 垂体的发育.....                 | 291        |
| (二) 导致促性腺激素分泌及其功能障碍的基因突变.....  | 292        |
| (三) 性腺功能低下的器质性和功能性原因.....      | 299        |
| (四) 原发性性腺功能减低症的病因.....         | 303        |
| (五) 性发育延迟的评估.....              | 303        |
| (六) 性发育延迟青少年的治疗.....           | 304        |
| <b>第三节 肾上腺功能早现 .....</b>       | <b>306</b> |
| <b>第四节 乳房早发育 .....</b>         | <b>307</b> |
| <b>第五节 青少年雄激素过多症 .....</b>     | <b>308</b> |
| <b>第六节 多囊卵巢综合征 .....</b>       | <b>309</b> |
| <b>第七节 男性乳腺增生症 .....</b>       | <b>312</b> |
| (一) 导致男性乳腺增生症的原因.....          | 313        |
| (二) 男性乳腺增生症患者的评估.....          | 314        |
| (三) 男性乳腺增生症的治疗.....            | 314        |

## 目 录

|                                    |     |
|------------------------------------|-----|
| <b>第八节 性早熟</b> .....               | 316 |
| 一、中枢性性早熟 .....                     | 317 |
| 二、非促性腺激素依赖性性早熟 .....               | 324 |
| 三、家族性男性性早熟 .....                   | 325 |
| 四、McCune-Albright 综合征 .....        | 328 |
| 参考文献 .....                         | 331 |
| <b>第十章 性腺疾病</b> .....              | 344 |
| <b>第一节 正常性腺的分化发育</b> .....         | 344 |
| 一、调控性腺分化发育的基因 .....                | 344 |
| 二、性腺的分化 .....                      | 346 |
| 三、内生殖管道的分化 .....                   | 347 |
| 四、外生殖器的分化 .....                    | 347 |
| <b>第二节 卵巢发育异常</b> .....            | 348 |
| 一、Turner 综合征 .....                 | 348 |
| 二、46,XX 性腺发育不全 .....               | 358 |
| 三、47,XXX 综合征 .....                 | 359 |
| <b>第三节 两性畸形</b> .....              | 360 |
| 一、两性畸形的病因和诊断 .....                 | 360 |
| 二、两性畸形的性别鉴定和处理 .....               | 366 |
| <b>第四节 睾丸功能异常</b> .....            | 372 |
| 一、睾丸间质细胞发育不良 .....                 | 372 |
| 二、永存苗勒管综合征 .....                   | 373 |
| <b>第五节 雄激素作用异常</b> .....           | 374 |
| 一、雄激素不敏感综合征 .....                  | 374 |
| 二、 $5\alpha$ -还原酶缺乏症 .....         | 376 |
| <b>第六节 先天性性腺发育不全综合征</b> .....      | 377 |
| 一、先天性卵巢发育不全综合征 .....               | 377 |
| 二、先天性睾丸发育不全综合征 .....               | 377 |
| <b>第七节 其他性腺问题</b> .....            | 379 |
| 一、隐睾症 .....                        | 379 |
| 二、无睾症 .....                        | 381 |
| 三、先天性小阴茎 .....                     | 382 |
| 四、尿道下裂 .....                       | 384 |
| 参考文献 .....                         | 385 |
| <b>第十一章 钙磷代谢和钙调节激素及其疾病</b> .....   | 390 |
| <b>第一节 稳定钙盐的代谢调节</b> .....         | 390 |
| 一、甲状旁腺激素、甲状旁腺激素相关蛋白及甲状旁腺激素受体 ..... | 390 |

小儿内分泌学

## 目 录

|                                |     |
|--------------------------------|-----|
| 二、降钙素.....                     | 395 |
| 三、维生素D及其受体.....                | 396 |
| 第二节 新生儿、婴儿钙代谢的疾病 .....         | 399 |
| 一、孕母、胎儿、新生儿和婴儿的矿盐稳定 .....      | 399 |
| 二、新生儿钙、镁代谢疾病 .....             | 402 |
| 第三节 儿童和青少年骨骼的正常生长 .....        | 409 |
| 一、儿童和青少年骨骼的形成和生长发育 .....       | 410 |
| 二、儿童和青少年骨转换生化指标的特点 .....       | 410 |
| 第四节 甲状腺功能减退症及低钙血症 .....        | 411 |
| 一、甲状腺功能减退症 .....               | 411 |
| 二、假性甲状腺功能减低症和假假性甲状腺功能减低症 ..... | 417 |
| 第五节 原发性甲状腺功能亢进症和高钙血症 .....     | 419 |
| 一、原发性甲状腺功能亢进症 .....            | 419 |
| 二、高钙血症 .....                   | 426 |
| 第六节 骨骼矿化和骨生长发育疾病 .....         | 430 |
| 一、佝偻病.....                     | 430 |
| 二、儿童及青少年骨量减少 .....             | 435 |
| 三、成骨不全 .....                   | 437 |
| 四、骨硬化症 .....                   | 438 |
| 五、骨软骨发育不良 .....                | 439 |
| 参考文献 .....                     | 441 |
| <br>第十二章 糖尿病 .....             | 448 |
| 第一节 血浆葡萄糖的动态稳定和胰岛素的生理 .....    | 449 |
| 一、血浆葡萄糖的动态稳定 .....             | 449 |
| 二、血糖在体内的转运机制 .....             | 449 |
| 三、胰岛素的生理 .....                 | 451 |
| (一) 胰岛的内分泌激素.....              | 451 |
| (二) 胰岛素的合成和降解.....             | 452 |
| (三) 胰岛素的分泌和调节.....             | 452 |
| (四) 胰岛素受体及其作用机制.....           | 455 |
| (五) 胰岛素的生理功能和组织特异性.....        | 458 |
| 第二节 糖尿病的诊断标准和分型 .....          | 459 |
| 一、诊断标准 .....                   | 460 |
| 二、WHO的糖尿病分型 .....              | 460 |
| (一) 1型糖尿病 .....                | 460 |
| (二) 2型糖尿病 .....                | 460 |
| (三) 其他特殊类型糖尿病 .....            | 461 |
| (四) 妊娠糖尿病.....                 | 461 |

## 目 录

|   |     |
|---|-----|
| 第三节 1型糖尿病 .....                                       | 461 |
| 第四节 儿童青少年2型糖尿病 .....                                  | 486 |
| 第五节 特殊类型糖尿病 .....                                     | 497 |
| 一、概述与分型 .....   | 497 |
| 二、遗传性β细胞功能缺陷所导致的糖尿病 .....                             | 498 |
| (一) 青年期发病的成人型糖尿病 .....                                | 499 |
| (二) 线粒体tRNA <sup>Leu(UUR)</sup> mt3243A-G突变型糖尿病 ..... | 506 |
| 三、遗传性胰岛素作用的缺陷 .....                                   | 508 |
| (一) A型胰岛素抵抗、Rabson-Mendenhall综合征 .....                | 508 |
| (二) 矮妖精貌综合征 .....                                     | 510 |
| (三) 脂肪萎缩性糖尿病 .....                                    | 510 |
| 四、胰腺外分泌病变的糖尿病 .....                                   | 510 |
| 五、伴有糖尿病的内分泌疾病 .....                                   | 511 |
| 六、药物或化学物质诱导的糖尿病 .....                                 | 513 |
| 七、感染诱发的糖尿病 .....                                      | 513 |
| 八、免疫介导的不常见类型的糖尿病 .....                                | 514 |
| 九、与糖尿病相关联的其他的遗传综合征 .....                              | 514 |
| 第六节 妊娠糖尿病和糖尿病妊娠 .....                                 | 517 |
| 一、妊娠糖尿病 .....   | 517 |
| 二、糖尿病妊娠 .....   | 519 |
| 三、糖尿病母亲的婴儿 .....                                      | 521 |
| 第七节 糖尿病的慢性并发症 .....                                   | 524 |
| 一、糖尿病慢性并发症的发病机制 .....                                 | 524 |
| (一) 蛋白非酶糖化和终末糖化产物 .....                               | 525 |
| (二) 多元醇通路 .....                                       | 525 |
| (三) 氧化应激 .....  | 525 |
| (四) 二脂酰甘油-蛋白激酶C信号转导途径 .....                           | 525 |
| (五) 丝裂原活化蛋白激酶途径 .....                                 | 526 |
| 二、糖尿病肾病 .....   | 526 |
| 三、糖尿病眼部并发症 .....                                      | 530 |
| 四、糖尿病足 .....  | 531 |
| 五、糖尿病神经病变 .....                                       | 532 |
| 六、糖尿病皮肤病变 .....                                       | 534 |
| 第八节 糖尿病患儿的心理社会问题 .....                                | 534 |
| 一、表现形式及可能的原因 .....                                    | 534 |
| 二、心理问题与代谢控制和并发症的关系 .....                              | 538 |
| 三、某些心理社会问题和并发症的关系 .....                               | 538 |
| 四、防治 .....  | 539 |
| 第九节 糖尿病的教育管理 .....                                    | 541 |

小  
心  
内  
分  
泌  
学

## 目 录

|                                |            |
|--------------------------------|------------|
| 一、糖尿病教育的重要性 .....              | 541        |
| 二、方法及内容 .....                  | 541        |
| 参考文献 .....                     | 543        |
| <br>                           |            |
| <b>第十三章 低血糖症 .....</b>         | <b>551</b> |
| 第一节 正常新生儿和儿童时期糖代谢的平衡和调节 .....  | 551        |
| 第二节 低血糖症的定义和临床表现 .....         | 552        |
| 第三节 低血糖的病因和分类 .....            | 553        |
| 第四节 新生儿期的低血糖 .....             | 553        |
| 第五节 糖原累积病 .....                | 557        |
| 第六节 糖异生障碍 .....                | 564        |
| 第七节 脂肪酸氧化缺陷 .....              | 567        |
| 一、肉碱循环缺陷 .....                 | 568        |
| 二、 $\beta$ -氧化螺旋缺陷 .....       | 570        |
| 第八节 葡萄糖转运缺陷 .....              | 573        |
| 第九节 有机酸和氨基酸代谢障碍 .....          | 573        |
| 一、单纯性 3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏 .....  | 573        |
| 二、3-羟-3-甲基戊二酸尿症 .....          | 575        |
| 三、丙酸和甲基丙二酸代谢异常 .....           | 576        |
| 四、枫糖尿症 .....                   | 579        |
| 五、酪氨酸血症 I 型 .....              | 581        |
| 六、戊二酸血症 I 型 .....              | 583        |
| 七、戊二酸血症 II 型 .....             | 584        |
| 第十节 其他原因引起的低血糖 .....           | 586        |
| 第十一节 低血糖的诊断与治疗 .....           | 587        |
| 参考文献 .....                     | 590        |
| <br>                           |            |
| <b>第十四章 营养性疾病 .....</b>        | <b>592</b> |
| 第一节 能量平衡和激素对能量代谢的调节作用 .....    | 592        |
| 一、能量的体内平衡 .....                | 592        |
| 二、影响能量消耗的因素 .....              | 593        |
| 三、儿童期的能量平衡和糖、脂肪及蛋白质的中间代谢 ..... | 596        |
| 四、激素对能量代谢的调节 .....             | 599        |
| 五、不同情况下的能量稳定 .....             | 600        |
| 第二节 生长发育期的机体组成 .....           | 602        |
| 一、身体组成的人体测量学评估 .....           | 602        |
| 二、影响身体组成的因素 .....              | 603        |
| 第三节 肥胖病 .....                  | 604        |
| 第四节 儿童进食异常性疾病 .....            | 620        |

## 目 录

|                                       |            |
|---------------------------------------|------------|
| 参考文献 .....                            | 622        |
| <b>第十五章 自身免疫性多腺体病综合征的诊断和治疗 .....</b>  | <b>624</b> |
| 一、自身免疫性多腺体病综合征（APS）的自身免疫标志 .....      | 624        |
| 二、分型 .....                            | 625        |
| 三、APS 的临床特点 .....                     | 626        |
| 四、诊断与随访 .....                         | 628        |
| 五、关于抗体筛查和内分泌腺体功能检查 .....              | 628        |
| 六、治疗 .....                            | 629        |
| 参考文献 .....                            | 630        |
| <b>第十六章 小儿内分泌疾病的影像学诊断 .....</b>       | <b>632</b> |
| 第一节 小儿内分泌疾病放射学与影像核医学诊断 .....          | 632        |
| 一、放射学检查的基础知识、检查特点、图像的诊断和分析 .....      | 632        |
| 二、垂体与下丘脑疾病的 CT 及 MRI 诊断 .....         | 637        |
| 三、松果体 .....                           | 663        |
| 四、甲状腺 .....                           | 671        |
| 五、甲状旁腺 .....                          | 685        |
| 六、胰腺 .....                            | 687        |
| 七、肾上腺 .....                           | 691        |
| 第二节 小儿内分泌疾病的超声波诊断 .....               | 701        |
| 一、超声波及其产生原理 .....                     | 701        |
| 二、小儿内分泌疾病常用的超声诊断方法 .....              | 702        |
| 三、甲状腺的超声检查 .....                      | 706        |
| 四、甲状旁腺 .....                          | 711        |
| 五、肾上腺 .....                           | 711        |
| 六、子宫、阴道及卵巢 .....                      | 716        |
| 七、阴囊 .....                            | 723        |
| 参考文献 .....                            | 728        |
| <b>第十七章 内分泌实验室检查及其在临床诊断中的应用 .....</b> | <b>730</b> |
| 第一节 内分泌实验室检查总论 .....                  | 730        |
| 一、激素分泌的特点及调节 .....                    | 730        |
| 二、激素的测定和意义 .....                      | 731        |
| 三、激素测定的常用方法 .....                     | 732        |
| 四、内分泌试验准备的一般原则 .....                  | 733        |
| 第二节 下丘脑-垂体功能试验 .....                  | 733        |
| 一、精氨酸加压素分泌功能测定 .....                  | 733        |
| 二、生长激素分泌功能测定 .....                    | 736        |
| 三、联合垂体功能试验 .....                      | 740        |

## 目 录

|                                 |            |
|---------------------------------|------------|
| 四、有关生长障碍的基因检测 .....             | 741        |
| 五、临床应用 .....                    | 745        |
| <b>第三节 甲状腺功能试验 .....</b>        | <b>746</b> |
| 一、甲状腺激素的测定 .....                | 746        |
| 二、高敏促甲状腺激素(sTSH)测定 .....        | 746        |
| 三、下丘脑促甲状腺激素释放激素刺激试验 .....       | 747        |
| 四、甲状腺自身抗体测定 .....               | 748        |
| 五、血清降钙素测定和五肽促胃液素刺激试验 .....      | 748        |
| 六、临床应用 .....                    | 749        |
| <b>第四节 钙、磷代谢与甲状旁腺功能试验 .....</b> | <b>753</b> |
| 一、钙、磷平衡试验 .....                 | 753        |
| 二、血甲状旁腺激素测定 .....               | 754        |
| 三、甲状旁腺激素刺激试验 .....              | 755        |
| 四、维生素D及其活性代谢产物测定 .....          | 756        |
| 五、骨代谢活性标志物测定及其临床意义 .....        | 757        |
| 六、临床应用 .....                    | 758        |
| <b>第五节 肾上腺功能试验 .....</b>        | <b>760</b> |
| 一、血、尿皮质醇测定 .....                | 760        |
| 二、垂体促肾上腺皮质激素测定 .....            | 762        |
| 三、ACTH刺激试验 .....                | 762        |
| 四、地塞米松抑制试验 .....                | 764        |
| 五、促皮质激素释放激素刺激试验 .....           | 766        |
| 六、盐皮质激素分泌功能测定 .....             | 766        |
| 七、肾上腺髓质功能测定 .....               | 768        |
| 八、临床应用 .....                    | 770        |
| <b>第六节 性激素分泌功能试验 .....</b>      | <b>773</b> |
| 一、血清促性腺激素及性激素的测定 .....          | 773        |
| 二、促性腺激素释放激素试验 .....             | 774        |
| 三、人绒毛膜促性腺激素试验 .....             | 774        |
| 四、临床应用 .....                    | 776        |
| <b>第七节 糖、脂肪代谢功能试验 .....</b>     | <b>780</b> |
| 一、口服葡萄糖耐量试验 .....               | 780        |
| 二、低血糖试验 .....                   | 782        |
| 三、糖化血红蛋白与果糖胺 .....              | 784        |
| 四、瘦素测定 .....                    | 784        |
| 五、血脂及载脂蛋白测定 .....               | 785        |
| 六、临床应用 .....                    | 785        |
| 参考文献 .....                      | 789        |
| <b>索引 .....</b>                 | <b>791</b> |

# 第一章

## 内分泌激素概述

人体生理功能的完整和稳定是由神经系统、内分泌系统和免疫系统三者相互协同和相互作用来共同维持的，三个系统是调节人体生理功能稳定的基础。内分泌系统分泌的信使即激素的合成和分泌是以反馈机制进行调节。激素的功能有4个方面：①从胚胎的分化至成人的生育能力，完成生殖功能的全过程；②生长和发育；③维持机体内环境的稳定和支持细胞功能的调节，如体液中的电解质、血压、心率、酸碱平衡、体温、骨骼肌、骨骼和脂肪组织的构成等；④体内能量的产生、利用和储存。内分泌激素是经过体液（包括血液、淋巴液、细胞间质液）运送到达具有该激素受体的靶细胞而发挥作用。作用广泛但速度相对较慢，至少需数秒，如肾上腺髓质所分泌的肾上腺素在所有表达肾上腺素受体的血管平滑肌细胞发挥作用。因此激素信号可扩散达到全身。

神经系统的信号是由神经元合成的神经递质经轴索传输到达突触末端之间相互传递进入靶细胞；神经递质是以电信号扩散的，传递速度极快。神经系统在靶组织作用的特异性一般只发生在一定部位的组织，如乙酰胆碱经轴索到达臀大肌的神经肌肉接头处释放，只引起臀大肌的收缩，其作用是有局限性的。但是神经系统分布广泛，特别是中枢神经系统有统领全身各系统的功能。

免疫系统是由可在全身血管或淋巴管内移动的免疫细胞传递信息，其产生的信息物质为细胞因子（cytokines），细胞因子即是免疫系统的激素。在靶细胞上的细胞因子受体和胰岛素样生长因子受体的结构类似。细胞因子既作用于神经系统也作用于内分泌系统，作用于神经系统者如IL-1 $\beta$ 可引起睡眠和发热，TNF- $\alpha$ 引起厌食；作用于内分泌系统的如IL-1 $\beta$ 激活下丘脑促皮质激素释放激素（CRH）-垂体促皮质激素（ACTH）-肾上腺轴。许多激素反过来又可介导免疫功能，例如催乳素能刺激淋巴细胞增生、糖皮质激素有抑制免疫功能的作用等。此外免疫系统的异常如自身抗体的产生，又可引起许多自身免疫性内分泌疾病。

由以上简单的叙述可以初步了解，神经、内分泌和免疫三个系统的密切关系及其在维持机体功能的完整性和稳定性方面的重要功能。

### 第一节 内分泌激素

激素一词是由拉丁文 hormao 而来，原意是化学刺激信号的意思。随着对激素的研究