

常见疾病检验诊断丛书

总主编 吕建新 陈晓东

# 内分泌及代谢疾 病的检验诊断

第2版

主 编 吕建新 郑景晨



人民卫生出版社

常见疾病检验诊断丛书

# 内分泌及代谢疾病的检验诊断 第2版

总主编 吕建新 陈晓东  
主 审 陆永绥  
主 编 吕建新 郑景晨  
副主编 郑晓群 沈飞霞  
编 者 (以姓氏笔画为序)  
叶 薇 吕建新 杨建荣  
邹立林 沈飞霞 张 杰  
陈增强 陈肖俊 季敬璋  
郑晓群 郑景晨 倪连松  
章海凌 葛胜洁

人民卫生出版社

## 图书在版编目 (CIP) 数据

内分泌及代谢疾病的检验诊断/吕建新, 郑景晨主编. —2 版. —北京: 人民卫生出版社, 2016  
ISBN 978-7-117-22756-8

I. ①内… II. ①吕… ②郑… III. ①内分泌病—医学检验②内分泌病—诊断③代谢病—医学检验④代谢病—诊疗 IV. ①R58

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2016) 第 122396 号

人卫社官网 [www.pmph.com](http://www.pmph.com) 出版物查询, 在线购书  
人卫医学网 [www.ipmph.com](http://www.ipmph.com) 医学考试辅导, 医学数据库服务, 医学教育资源, 大众健康资讯

版权所有, 侵权必究!

## 内分泌及代谢疾病的检验诊断

第 2 版

主 编: 吕建新 郑景晨

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

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

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 北京机工印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 850×1168 1/32 印张: 10

字 数: 251 千字

版 次: 2007 年 1 月第 1 版 2016 年 8 月第 2 版

2016 年 8 月第 2 版第 1 次印刷 (总第 2 次印刷)

标准书号: ISBN 978-7-117-22756-8/R·22757

定 价: 39.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: [WQ@pmph.com](mailto:WQ@pmph.com)

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

# 序 一

随着医学科学的进步和生物技术的发展,检验医学和临床实验室技术也发生了日新月异的变化。一方面,新的检验项目推陈出新、方法性能不断提高、各种自动化仪器把多种方法学有效地整合,实现了检测自动化、信息化、集成化;另一方面,检测手段不断深入,从疾病表型到基因变异,分子诊断让更多的病因变得清晰,因人而异的个体化检验为个性化医疗奠定了基础,使临床诊疗更加有的放矢,更为合理有效。因此人们越来越意识到,在大数据时代对疾病本质和过程的正确认识,在很大程度上有赖于临床实验室提供的体外诊断信息。

临床医生越来越多地依靠实验室检测结果诊断疾病、监测疗效、判断预后及进行健康评估和疾病的风险预测。为了更好地解读体外诊断带来的大量信息和数据,临床医生迫切希望了解更多的检验医学知识,以提高诊治疾病的能力和水平。另外,现代检验面临的三大任务是:提供更多的检验项目、报告可靠的检验数据、开展必要的临床咨询。针对这三个目标,要求检验与临床加强沟通,对实验室检测结果进行“翻译”和“加工”,把检验数据转化为临床诊断信息。为了能担负起这个任务,检验医学从业人员必须学习更多的临床医学知识。针对上述两大需求,本系列丛书将为临床和检验之间架起一座信息沟通的桥梁,目的是更好地应用检验项目,正确解读检验结果。因此该丛书适合各科医生、检验人员和医学生阅读或诊疗时参考。

温州医科大学检验医学院有着近 30 年的办学历史,其医学

## 序 一

检验专业是浙江省的优势与特色学科,在国内具有较高的学术地位。在累计培养了数千名优秀检验人才的同时,也涌现出一批学术严谨、经验丰富的专家教授。由我校吕建新、陈晓东两位教授牵头,组织我校 100 余位检验医学和临床医学同仁编写的这套常见疾病检验诊断丛书,第 1 版发行以来深受广大读者欢迎。但近八年来,检验医学和临床医学均得到了飞速发展,丛书在第 1 版的基础上进行了摒弃和更新,使之更加全面、实用。在丛书即将再版之际,我再次欣然为之作序。推荐此丛书的同时,再次向参与这项工作的全体编审人员表示衷心的感谢,也对人民卫生出版社的全程指导表示感谢。

温州医科大学校长



2015 年 4 月

## 序 二

常见疾病检验诊断丛书自 2007 年初第 1 版面世以来,得到临床医师和检验工作者的欢迎和好评。本丛书出版至今已近八年时间,其间,无论是检验医学还是临床医学都有了许多新的进展。为了适应这些进展,帮助临床医师和检验工作者及时了解和掌握检验诊断学的最新动态,我们决定重新修订这套丛书。历经两年,已经按计划完成修订工作。

第 2 版的编写思路仍沿袭第 1 版面向临床和检验,以疾病为主线,较全面地介绍实验室诊断方法和临床应用,按常见疾病所属系统归类,每个疾病分“疾病概要”和“检验诊断”两个主要部分,使临床医师根据诊治需要,较为方便地查阅到合适的检验诊断项目。

常见疾病检验诊断丛书 2007 年共出版 11 个分册。根据学科发展和分工细化的实际情况,本次增加了《出生缺陷与遗传性疾病的检验诊断》《人兽共患病的检验诊断》和《肿瘤的检验诊断》3 个分册。虽然丛书为再次修订,但不当之处仍在所难免,请读者批评指正。

感谢人民卫生出版社的热情指导和大力支持,感谢温州医科大学及附属医院各级领导的关心帮助,感谢全体编写人员的辛勤劳动,感谢本丛书编写总秘书王忠永同志在再版期间的沟

通联络、图文编辑等工作,感谢被引用的参考书和参考文献的作者。由于工作调动或年龄等原因,第1版编写者中有一部分同志没有参加第2版的修订,但他们在第1版中所作的贡献和影响仍在,在此再次表示感谢。

吕建新 陈晓东

2016年2月

# 前言

随着经济、社会的高速发展,人们的生活水平大大提高,但却导致了营养过剩或营养不平衡的人群日益增多,也使我国的疾病谱发生了很大变化:内分泌与代谢疾病患病率急剧增加,尤其是糖尿病和骨质疏松症两大疾病已呈流行态势,并成为我国公共健康卫生问题,引起政府的高度重视。中华医学会糖尿病分会在2007—2008年对全国14个省市进行流行病学调查结果显示,我国20岁及以上成年人2型糖尿病患病率为9.7%,成人糖尿病患者总数达9240万,我国已成为糖尿病患者数量最多的国家。由此可见,预防控制和临床诊疗内分泌及代谢疾病的任务十分艰巨。

《内分泌及代谢疾病的检验诊断》第1版自2007年出版以来,深受广大临床医师、检验医师和技师及在校医学生的喜爱。编写本书的初衷是为低年制临床医师和临床检验医师提供一本便携式专业化的案头参考书,因此本书在编写过程中始终本着“经典、前沿、实用,兼顾理论与技术”的原则,力求全面、系统地概括内分泌与代谢疾病的临床重点,从庞杂繁复中梳理内分泌与代谢疾病的相关检验项目;力求以循证医学的角度审视检验项目对临床诊疗的必要性和有效性;力求以转化医学的理念阐述检验项目对临床诊疗的指导性和示范性。

近年来,我国对内分泌及代谢疾病已有了自己的流行病学调查资料和大量的循证医学证据,并对其防治提出了新的要求。为了能及时反映内分泌及代谢疾病诊疗中的新观点和新技术,



## 前 言

---

在人民卫生出版社和温州医科大学的支持下,《内分泌及代谢疾病的检验诊断》进行了修订并得以出版。本书在检验技术方面,一是强调先进性:除了系统说明常用和经典检验项目外,还特别介绍了当前该领域检验手段的新理论、新技术、新发展,以起到借鉴和引导作用;二是强调可操作性:对于每一个检验项目系统介绍其方法、临床价值评估和方法学评价,让读者明了检验的目的、方案设计及检验结果的比较判断,以期为临床内分泌及代谢疾病检验诊断提供参考作用。

本书能够顺利再版,要感谢人民卫生出版社编辑的悉心指教和鼎力帮助;感谢长期以来一直培养和指导我们的老师;感谢温州医科大学检验医学院、附属第一医院内分泌科的全体工作人员;感谢所有参加编写的作者,同时感谢被引用的参考书的作者,是他们的无私奉献和辛勤汗水成就了本书。

由于时间紧迫,加之编者水平所限,书中存在错误在所难免,恳请读者批评指正。

吕建新 郑景晨

2016年2月

# 目 录

<b>第一章 下丘脑-垂体疾病</b> .....	1
第一节 垂体瘤 .....	1
第二节 催乳素瘤 .....	10
第三节 巨人症和肢端肥大症 .....	14
第四节 腺垂体功能减退症 .....	22
第五节 生长激素缺乏症 .....	30
第六节 尿崩症 .....	37
第七节 抗利尿激素分泌失调综合征 .....	45
第八节 下丘脑综合征 .....	48
<b>第二章 甲状腺疾病</b> .....	54
第一节 甲状腺功能亢进症 .....	54
第二节 甲状腺功能减退症 .....	69
第三节 甲状腺炎 .....	76
第四节 单纯性甲状腺肿 .....	81
<b>第三章 甲状旁腺疾病</b> .....	85
第一节 甲状旁腺功能亢进症 .....	85
第二节 甲状旁腺功能减退症 .....	101
<b>第四章 肾上腺疾病</b> .....	108
第一节 库欣综合征 .....	108
第二节 原发性醛固酮增多症 .....	123
第三节 原发性慢性肾上腺皮质功能减退症 .....	137
第四节 嗜铬细胞瘤 .....	145

## 目 录

第五节 先天性肾上腺皮质增生症·····	157
第五章 多发性内分泌腺瘤病·····	170
第一节 多发性内分泌腺瘤病 1 型·····	170
第二节 多发性内分泌腺瘤病 2 型·····	186
第六章 伴瘤内分泌综合征·····	194
第七章 糖代谢紊乱疾病·····	204
第一节 糖尿病·····	204
第二节 低血糖症·····	237
第八章 血脂异常症·····	247
第九章 骨质疏松症·····	270
第十章 痛风·····	288
参考文献·····	307

# 第一章

## 下丘脑 - 垂体疾病

### 第一节 垂 体 瘤

#### 一、疾病概述

垂体瘤是一组来自腺垂体和神经垂体及胚胎期颅咽管囊残余鳞状上皮细胞发生的肿瘤。其中以来自腺垂体的垂体腺瘤占大多数，来自神经垂体的星形细胞瘤或神经节神经瘤等以及垂体转移瘤罕见。

**【流行病学】** 垂体瘤可发生于任何年龄，以 40~50 岁居多。根据北京协和医院的统计，男女两性比例为 1.2 : 1，81.2% 的患者为 30~50 岁。

根据肿瘤细胞有无合成和分泌激素的功能将垂体肿瘤分为功能性垂体瘤和无功能性垂体瘤。前者可按其分泌的激素命名，如催（泌）乳素（PRL）瘤、生长激素（GH）瘤、促肾上腺皮质激素（ACTH）瘤、促甲状腺素（TSH）瘤、黄体生成素（LH）/卵泡刺激素（FSH）瘤及混合瘤等。在一般人群中，以 PRL 瘤最常见（50%~55%），其次为无功能腺瘤（20%~35%），再次为 GH 瘤（20%~23%）和 ACTH 瘤（5%~8%），TSH 瘤与 LH/FSH 瘤少见。

#### **【病因与发病机制】**

1. 病因 垂体瘤的病因未明。垂体瘤的病因可能与下列

因素有关：①遗传性因素，如 *MEN-1* 突变、垂体瘤转录因子 *prop-1* 过量等；②下丘脑因素，如生长激素释放激素（*GH-RH*）过量、促肾上腺皮质激素释放素（*CRH*）过多、某些下丘脑激素受体的活化性突变等；③垂体因素，如某些信号转导分子（*gsp*、*CREB*）突变，或成纤维细胞生长因子（*FGF*）-2、表皮生长因子（*EGF*）、神经生长因子（*NGF*）等生长因子过多，癌基因激活、*GHRH*、*TRH* 等；④环境因素，如放疗；⑤靶腺（甲状腺、性腺、肾上腺）器官衰竭。

2. 发病机制 有关垂体瘤的发病机制曾提出过两种学说，即垂体细胞自身缺陷学说和下丘脑调控失常学说。现基本统一起来，认为垂体瘤的发展可分为起始阶段和促进阶段。在起始阶段，垂体细胞自身缺陷是起病的主要原因。在促进阶段，下丘脑调控失常等因素发挥了主要作用，即某一垂体细胞发生突变，导致癌基因激活和（或）抑癌基因的失活，然后在内外因素的促进下单克隆的突变细胞不断增生，逐渐发展为垂体瘤。

**【临床表现与并发症】** 分泌激素的垂体瘤除肿瘤自身引起的局部浸润和压迫症状外，还可有相应激素分泌过多的各种临床综合征。无功能腺瘤一般不出现激素分泌过多的临床症状，但当肿瘤体积生长到一定大小时，可因压迫垂体或脑组织而出现相应症状，如视觉损害及腺垂体功能减退。

1. 肿瘤压迫症状 头痛见于  $1/3 \sim 2/3$  的患者，初期不甚剧烈，以胀痛为主，可有间歇性加重。头痛部位多在两颞部、额部、眼球后或鼻根部。引起头痛的主要原因是鞍膈与周围硬脑膜因肿瘤向上生长而受到牵拉。当肿瘤穿破鞍膈后，疼痛可减轻或消失。如鞍膈孔较大，肿瘤生长受到的阻力较小，头痛可不明显。垂体腺瘤向鞍上扩展，压迫视交叉可引起视野缺损，伴或不伴视力减退。这是由于肿瘤生长方向不同和（或）视交叉与脑垂体解剖关系变异所致。

2. 激素分泌异常综合征

(1) 垂体激素分泌减少：垂体瘤患者垂体激素分泌减少的表现一般较轻，进展较慢，直到腺体有 3/4 被毁坏后，临床上才出现明显的腺垂体功能减退症状。即使肿瘤体积较大，激素缺乏的症状也很少能达到垂体切除术后的严重程度。故垂体瘤患者较少出现垂体激素分泌减少的症状。有时垂体激素分泌减少也可成为本病的突出表现（儿童期尤为明显），表现为身材矮小和性发育不全。有时肿瘤还可影响下丘脑及神经垂体，引起尿崩症。

(2) 垂体激素分泌增多：由于不同腺瘤分泌的垂体激素不同，临床表现各异。相应的垂体激素分泌增多的表现详见各有关章节。

(3) 并发症：大的腺瘤可引起颅内高压、视神经通路受压和失明、腺垂体功能减退症、脑脊液鼻漏或尿崩症等。垂体瘤出血、梗死引起的垂体卒中为垂体瘤最严重的急性并发症。垂体激素分泌增多的各种垂体瘤可导致巨人症或肢端肥大症、精氨酸加压素分泌不适当综合征、甲状腺功能亢进（甲亢）、Gushing 综合征、性早熟、男性乳腺发育症、闭经溢乳综合征等。

**【诊断与鉴别诊断】** 垂体瘤的诊断主要依赖病史、体格检查、内分泌检查和影像学检查。当无功能垂体瘤局限于鞍内或轻度向鞍上发展但未影响视交叉及视神经前，早期诊断比较困难。当腺瘤向鞍上发展压迫视交叉及视神经后，诊断并不困难。对于不明原因的头痛、肥胖、视力下降，应考虑垂体瘤的可能，CT 扫描、MRI 检查或脑血管造影可进一步明确诊断。诊断早期病变，全面的内分泌学检查是必要的，这一方面有助于评估患者的内分泌功能，发现垂体功能低下，另一方面对于激素分泌功能细胞腺瘤与无功能细胞腺瘤的鉴别诊断也有重要的意义。

垂体瘤需与其他一些引起颅内压迫、损害视交叉的疾病相

鉴别,如颅咽管瘤、鞍区脑膜瘤、Rathke 囊肿、皮样囊肿、上皮样囊肿、畸胎瘤、蛛网膜囊肿、异位松果体瘤、胶质瘤、转移瘤、脊索瘤等鞍区非垂体病变。

### 二、检验诊断

实验室检查对于垂体瘤的诊断和鉴别诊断是不可或缺的。在多数情况下,除了垂体激素的常规检测外,还需进行激素分泌的功能试验,以全面评估垂体功能及与相关疾病进行鉴别诊断。

#### 【检验项目】

##### 1. 催(泌)乳素(prolactin, PRL)

(1) 检测方法:放射免疫分析(RIA)和化学发光免疫分析。

(2) 标本:血清或血浆。

(3) 参考范围:男性:4.0~14.4 $\mu\text{g/L}$ ;女性:卵泡期6.0~18.5 $\mu\text{g/L}$ ,排卵期8.0~25.7 $\mu\text{g/L}$ ,黄体期5.9~20.9 $\mu\text{g/L}$ 。

(4) 临床诊断价值和评价:分析结果要考虑有无生理性、药物性因素的影响。如血PRL在20 $\mu\text{g/L}$ 以下可排除高催乳素血症;大于200 $\mu\text{g/L}$ 时结合临床及影像学检查即可确诊为PRL瘤;如果达到300~500 $\mu\text{g/L}$ ,在排除生理妊娠及药物影响后,即使影像检查无异常,也可诊断为PRL瘤。血清PRL在200 $\mu\text{g/L}$ 以下者,既往应用各种兴奋或抑制试验来鉴别是否为PRL瘤。但是,由于这些动态试验并无特异性,且稳定性差,因而现在临床上更多依赖于高分辨率CT和MRI进行鉴别诊断。

1) 对于闭经、不孕及月经失调患者,无论有否溢乳,均应做PRL测定,以除外高催乳素血症。

2) 对于PRL异常增高的垂体肿瘤患者,应考虑垂体

PRL 瘤。

3) PRL 兴奋或抑制试验可以区别 PRL 水平增高是由于下丘脑、垂体功能失调还是由于垂体肿瘤导致的。

4) PRL 主要由垂体 PRL 细胞分泌,其主要功能为生乳。免疫测定的 PRL 水平是各种 PRL 结构变异体水平的总和,因此应注意, PRL 的免疫测定水平与其生物学作用不一定平行,如 PRL 正常者有溢乳而高 PRL 者可无溢乳。

### (5) 方法学评价和问题

1) 待测标本严重溶血应重新采集标本;标本在室温下放置不应超过 8 小时;血清在 4℃可保存 7 天,置 -20℃可保存 2 个月;标本应避免反复冻融。

2) PRL 的水平在睡眠、进食、哺乳、性交、应激等情况下升高,也受某些药物的影响,测定时应尽量避免上述因素的影响,以上午 10 时取血测定的结果较稳定。

### 2. 生长激素 (growth hormone, GH)

(1) 检测方法:放射免疫分析 (RIA) 和化学发光免疫分析。

(2) 标本:血清或尿液。

(3) 参考范围:成人未激发的血 GH 浓度应  $<4\mu\text{g/L}$ ;尿液 GH 浓度极低,这是因为血液循环中的 GH 仅有 0.01% 会出现在尿液中。

(4) 临床诊断价值和评价:无功能腺瘤患者 GH 水平下降。

### (5) 方法学评价和问题

1) 血清标本在室温下放置不应超过 8 小时,在 -20℃可保存 1 个月。样品避免反复冻融。

2) GH 与胎盘催乳素有交叉反应,因此,妊娠时测定 GH 结果不可靠。

3) 由于健康人基础 GH 水平值较低,有时在可测范围以



下，甚至为 0。此时必须进行生长激素-L-多巴兴奋试验，如试验结果提示血清 GH 仍不升高，则表示 GH 分泌不足。

4) 不同检测方法的结果差异。原因通常是由于不清楚检测的是游离 GH、或是与生长激素结合蛋白 (growth factor binding protein, GHBP) 结合的 GH、还是总 GH；另外一个原因是许多分子异构体包括单体、单聚体，在多种 GH 免疫检测法中具有多种不同的交叉反应性。若采用多克隆抗体，检测结果相似；而若采用单克隆抗体，则检测结果差异较大。单克隆抗体法测定值比多克隆抗体法低。

### 3. 促甲状腺素 (thyroid stimulating hormone, TSH)

(1) 检测方法：放射免疫分析 (RIA)、化学发光免疫分析、免疫放射分析 (IRMA) 和时间分辨免疫荧光法 (TRIFA)。

(2) 标本：血清或血浆。

(3) 参考范围：0.4~4.0mU/L (IRMA)。

(4) 临床诊断价值和评价：TSH 测定是甲状腺功能评估的重要手段。若 TSH 浓度在参考范围内，临床上没有甲亢、甲状腺功能减退 (甲减) 或其他类型甲状腺功能紊乱存在，无需再进行其他检查。无功能腺瘤患者 TSH 水平下降。

(5) 方法学评价和问题：腺垂体每天产生 50~200 $\mu$ g 的 TSH，其半衰期为 53.4 分钟。以往用 RIA 检测技术仅能区分 TSH 的正常上限和高水平的 TSH。由于血清 TSH 正常下限值很低，RIA 难以检测到；IRMA 可以区分 TSH 下降和正常下限。IRMA 的最低检测限为 0.04mU/L，其检测的灵敏度和特异性较 RIA 明显增高，检测出的结果称为“高敏”TSH (sensitive TSH, sTSH)。化学发光免疫分析检测 TSH 的灵敏度可达 0.01mU/L，不但敏感度进一步提高，且方法简便，快速可靠，无放射污染。TRIFA 克服了酶标记物不稳定、化学发光标记仅能一次发光及荧光标记受干扰因素多等缺点，将