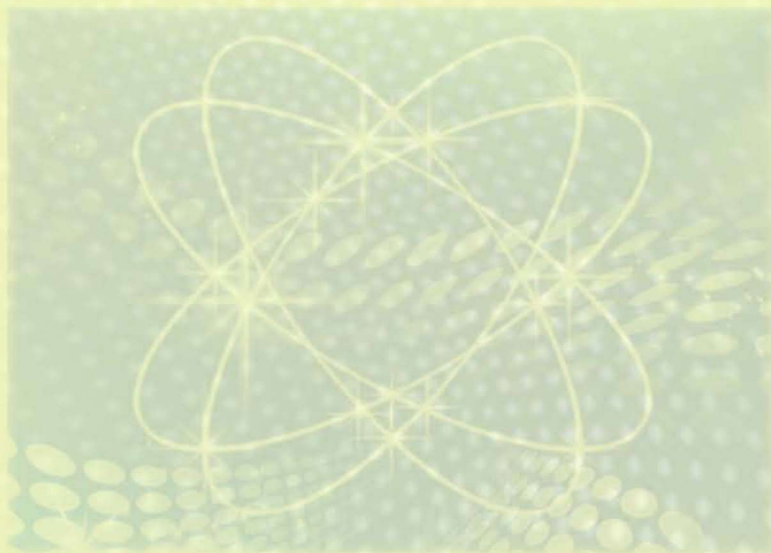


实用儿科内分泌与遗传代谢病

Practical pediatric endocrinology and
genetic metabolic diseases

主编 李桂梅



山东科学技术出版社

实用儿科内分泌与遗传代谢病

Practical pediatric endocrinology and genetic metabolic diseases

主编 李桂梅



山东科学技术出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

实用儿科内分泌与遗传代谢病/李桂梅主编. —2
版. —济南: 山东科学技术出版社, 2015

ISBN 978 - 7 - 5331 - 7641 - 9

I. ①实… II. ①李… III. ①小儿疾病—内分泌
病—诊疗 ② 小儿疾病—遗传病—代谢病—诊疗
IV. ①R725. 8

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2014) 第 255169 号

实用儿科内分泌与遗传代谢病

李桂梅 主编

出版者: 山东科学技术出版社

地址: 济南市玉函路 16 号

邮编: 250002 电话: (0531) 82098088

网址: www. lkj. com. cn

电子邮件: sdkj@sdpress. com. cn

发行者: 山东科学技术出版社

地址: 济南市玉函路 16 号

邮编: 250002 电话: (0531) 82098071

印刷者: 山东人民印刷厂

地址: 莱芜市嬴牟西大街 28 号

邮编: 271100 电话: (0634) 6276022

开本: 880mm × 1230mm 1/16

印张: 29. 5

插页: 9

版次: 2015 年 4 月第 1 版第 1 次印刷

ISBN 978 - 7 - 5331 - 7641 - 9

定价: 98. 00 元

主 编 李桂梅

副主编 孙 妍 商晓红 薛 江

编 委 王光彬 王 倩 王增敏 田 军 庄建新

孙 妍 孙晓君 李桂梅 胡艳艳 柳彩虹

高 飞 唐 琳 商晓红 彭 惠 韩金燕

薛 江 邵伟芹 宋蕊蕊 梁向荣 霍美玲

主 编 简 介

李桂梅,主任医师,教授,博士,博士生导师,山东省立医院儿科副主任,儿科内分泌综合科(东院儿科)主任,山东省立医院第一届十佳女医师;山东省儿科学会儿科内分泌组副组长,全国儿科学会儿科内分泌遗传代谢学组委员;美国 UAB 大学儿科内分泌高级访问学者。



擅长诊治:儿童矮小症

(如生长激素缺乏症,垂体柄阻断综合征,空蝶鞍,颅咽管瘤术后,多种垂体激素缺乏症或全垂体功能低下,特发性矮小,小于胎龄儿,先天性卵巢发育不良等)、性早熟、糖尿病、尿崩症、甲状腺功能亢进、甲状腺功能低下、小阴茎、小睾丸、先天性肾上腺皮质增生症、佝偻病、肥胖症、各种儿科内分泌综合征等。

科研:获山东省科研二等奖 1 项,三等奖 4 项,主编图书 3 部,发表论文百余篇。

科室特色技术:722 胰岛素泵 + 实时动态血糖监测实现对 1 型糖尿病的精化管理; GnRH 泵治疗低促性腺激素所致小阴茎、小睾丸及性功能低下。

专家门诊:周六 山东省立医院东院儿科门诊,预约电话:0531-88816000

周三 山东省立医院老院儿科门诊,网上预约:www.sph.com.cn

个人网站:liguimeidr.haodf.com



A



B

彩图 1 矮小症

A 示矮小症患者治疗前 13 岁仅 106 cm; B 示矮小症患者经山东省立医院李桂梅教授治疗 5 年后,长成 176 cm 的英俊少年



A



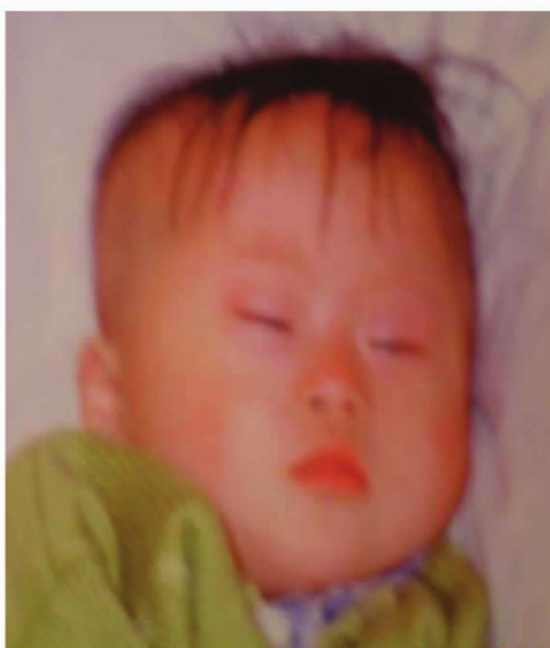
B

彩图 2 多种垂体激素缺乏(MPHD)

A 示 MPH D 患儿治疗前 8 岁 95 cm,小阴茎、小睾丸、阴囊发育不良; B 示 MPH D 患儿经山东省立医院李桂梅教授治疗后身高和外生殖器超过其父亲(穿白格衣服)



A



B



C

彩图 3 21-三体综合征

A 示通贯掌,小指向内弯曲,第二节发育不良;B、C 示眼距宽,鼻梁低平,眼裂小,眼外侧上斜,口小唇厚,半张口,舌常伸出口外,头围小于正常,头发细软而较少



A



B



C



D

彩图4 Turner 综合征

A 示多痣,乳距宽;B 示肘外翻;C 示颈蹼;D 示无特殊体征。四位患儿均身材矮小,性发育不良



A



B

彩图 5 迟发性甲低

A 示治疗前面黄,黏液性水肿面容,唇厚,舌大,表情呆滞,皮肤粗糙,食欲差,便秘,乏力,不爱活动,生长减慢,智力减退,身材矮小;B 示经优甲乐治疗后食欲好转,面色红润,皮肤光滑,水肿消退,眼睛变大,唇舌变小,表情活泼,智力进步,1 年长 17 cm。由“丑小鸭”变为美丽的“小天鹅”



A



B

彩图6 先天性肾上腺皮质增生症

A 和 B 示 CAH(失盐型) 患儿女, 2 岁, 46, XX, 女性假两性畸形, 阴蒂肥大, 大阴唇融合遮盖阴道口



C



D



E

彩图 6(续) 先天性肾上腺皮质增生症

C 示 CAH(单纯男性化) 患儿男, 5 岁, BA 13 岁, 145 cm, 皮肤、外阴色素沉着, 由假性性早熟变为真性性早熟;
D 示女孩单纯男性化型 CAH, 6 岁, 46, XX, 阴蒂肥大似阴茎, 出现阴毛, BA13 岁, 为一典型异性性早熟患儿; E 示
CAH 女孩阴蒂成形术后(术者为山东省立医院小儿泌尿外科主任吴荣得教授)



A



B



C



D



E



F

彩图 7 性早熟

A、B、C 示患儿女性,2 岁 5 个月,因阴道流血、乳房发育 1 个月入院。乳房Ⅲ期,外阴Ⅲ期,手术切除右侧卵巢肿瘤;D 示颅内肿瘤所致中枢性性早熟;E 示特发性中枢性性早熟;F 示下丘脑错构瘤所致性早熟



A



B



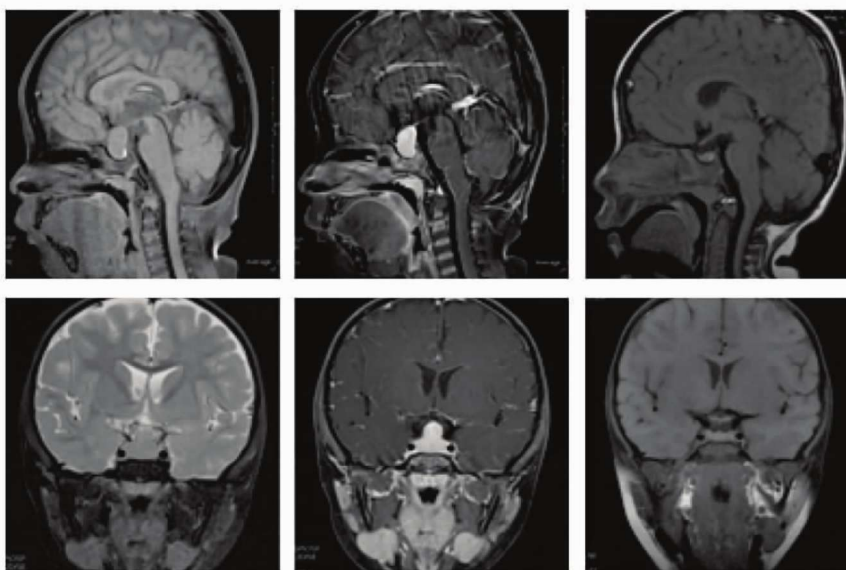
C



D

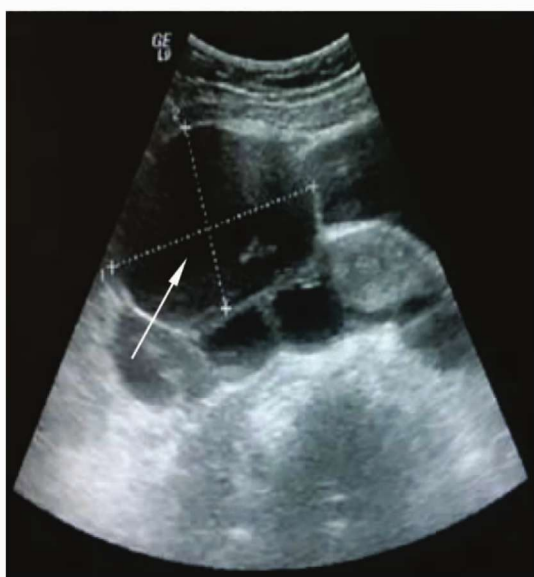
彩图 8 先天性甲状腺功能减退症

A 示治疗前,患儿男,2个月,哭声嘶哑,吃奶差,便秘,腹胀,皮肤粗糙,眼睑肿厚,唇厚,舌厚大,脐疝;B 示治疗后,面部体征消失,表情活泼;C 示患儿男,3岁,前囟未闭,未萌牙,黏液水肿面容,嗜睡,脐疝,智力低下,不会说话走路;D 示甲低并发性早熟



治疗前垂体病理性增生呈束腰征

治疗3个月后垂体恢复正常



治疗前巨大卵巢囊肿达7.8厘米（箭头）



治疗3个月后囊肿消失

原发性甲减并垂体增生和性早熟女孩治疗前后超声改变

彩图9 原发性甲状腺功能减退症并发病理性垂体增生和卵巢囊肿治疗前后



A



B



C

彩图 10 软骨发育不良

A 示 3 岁孩; B、C 均为 5 岁男孩。均为短肢侏儒,肢短而粗,三峰状指,指距明显短于身高,手指只能触及腹股沟。骨盆横径宽,膝部与踝部皮肤皱褶。前额突出,鼻根部凹陷,枕骨大孔小。脊柱及腹部前凸,臀部后突形成“S”体型,走路呈鸭步。智力及性发育正常



A



B



C



D

彩图 11 黏多糖病

A、B、C、D 均为男孩，头大，前额突出，颅骨呈舟状畸形，发际低。鼻梁扁平，鼻孔大，下颌较小，唇厚，面容粗糙。表情呆板，智力落后，四肢不能伸直，手指呈爪形手。肝、脾大，脐疝