

HANDBOOK OF  
ENDOCRINE  
AND METABOLIC DISEASES

# 内分泌 代谢疾病手册

主 编 廖二元

- 《内分泌学》的精要版
- 文字简练，图表丰富
- 易于查阅，方便携带

人民卫生出版社

HANDBOOK OF  
ENDOCRINE  
AND METABOLIC DISEASES

# 内分泌 代谢疾病手册

主 编 廖二元  
副主编 莫朝晖 刘幼硕

人民卫生出版社

## 图书在版编目(CIP)数据

内分泌代谢疾病手册/廖二元主编. —北京:人民卫生出版社,2006.6

ISBN 7-117-07563-5

I. 内… II. 廖… III. ①内分泌病-诊疗-手册  
②代谢病-诊疗-手册 IV. R58-62

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2006)第 037567 号

## 内分泌代谢疾病手册

**主 编:** 廖二元

**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

**购书热线:** 010-67605754 010-65264830

**印 刷:** 北京新丰印刷厂

**经 销:** 新华书店

**开 本:** 787×1092 1/32 **印张:** 26.75 **插页:** 1

**字 数:** 651 千字

**版 次:** 2006 年 6 月第 1 版 2006 年 6 月第 1 版第 1 次印刷

**标准书号:** ISBN 7-117-07563-5/R·7564

**定 价:** 59.00 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)

---

## 编者名单

---

- 编者 (以姓氏汉语拼音顺序排列)
- 戴如春 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 何玉玲 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 胡平安 中南大学湘雅第三医院内分泌科
- 廖二元 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 刘江华 南华大学附属第一医院内分泌科
- 刘石平 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 刘幼硕 中南大学湘雅第二医院老年医学科
- 罗湘杭 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 莫朝晖 中南大学湘雅第三医院内分泌科
- 彭依群 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 单鹏飞 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 苏欣 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 王敏 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 杨雅 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 袁凌青 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所
- 张红 中南大学湘雅第二医院内分泌科  
中南大学代谢内分泌研究所

---

# 前 言

---

《内分泌代谢疾病手册》是《内分泌学》(第2版)的浓缩本,共40章183节,涵盖绝大部分内分泌代谢疾病,突出了临床诊断、鉴别诊断和治疗。由于篇幅所限,诊断的方法、药物的剂量与不良反应等未予详述,应用时需格外慎重。如读者要深入研究疾病的发病机制或诊疗依据,请进一步查阅《内分泌学》(第2版)和其他相关资料。

本书不足和错失之处,敬望指教!

**廖二元**

二〇〇六年五月

---

# 目 录

---

<b>第 1 章 内分泌代谢疾病总论</b> .....	1
第 1 节 内分泌代谢疾病诊断的动态试验.....	1
第 2 节 内分泌疾病的诊断原则 .....	66
第 3 节 内分泌疾病的治疗原则 .....	82
第 4 节 营养性疾病和代谢性疾病的诊断与治疗原则 .....	84
<b>第 2 章 下丘脑-垂体疾病</b> .....	88
第 1 节 神经内分泌疾病 .....	88
第 2 节 下丘脑疾病 .....	93
第 3 节 肥胖-生殖无能综合征 .....	96
第 4 节 Kallmann 综合征 .....	98
第 5 节 神经性厌食 .....	99
第 6 节 神经性贪食.....	102
第 7 节 尿崩症.....	103
第 8 节 抗利尿激素分泌不适当综合征.....	111
第 9 节 松果体肿瘤.....	115
第 10 节 促性腺激素释放激素不敏感综合征 ...	116
<b>第 3 章 腺垂体疾病</b> .....	121
第 1 节 腺垂体功能减退症.....	121
第 2 节 淋巴细胞性垂体炎.....	126
第 3 节 垂体性矮小症.....	127

## 2 \ 内分泌代谢疾病手册

第4节	垂体瘤	133
第5节	泌乳素瘤	135
第6节	颅咽管瘤	139
第7节	Nelson 综合征	140
第8节	巨人症与肢端肥大症	141
第9节	空泡蝶鞍综合征	147
第10节	垂体卒中	149
第11节	垂体激素不敏感综合征和过敏综合征	150
<b>第4章</b>	<b>甲状腺疾病</b>	<b>157</b>
第1节	甲状腺肿和甲状腺结节	157
第2节	非毒性甲状腺肿	163
第3节	甲状腺功能亢进症	167
第4节	Graves 病	171
第5节	甲状腺功能减退症	183
第6节	急性化脓性甲状腺炎	191
第7节	亚急性甲状腺炎	192
第8节	慢性淋巴细胞性甲状腺炎	194
第9节	产后甲状腺炎	197
第10节	甲状腺激素不敏感综合征	198
第11节	非甲状腺性病态综合征	200
第12节	甲状腺肿瘤	203
<b>第5章</b>	<b>甲状旁腺疾病</b>	<b>206</b>
第1节	高钙血症和低钙血症	206
第2节	原发性甲状旁腺功能亢进症	212
第3节	继发性甲状旁腺功能亢进症	220
第4节	甲状旁腺功能减退症	224
第5节	钙受体病和甲状旁腺素抵抗综合征	228
第6节	甲状旁腺素与降钙素的临床应用	231

<b>第 6 章 肾上腺疾病</b> .....	235
第 1 节 肾上腺肿大和肾上腺结节.....	235
第 2 节 内分泌性高血压和低血压.....	239
第 3 节 Cushing 综合征 .....	246
第 4 节 非 ACTH 受体介导性 Cushing 综合征.....	257
第 5 节 慢性肾上腺皮质功能减退症.....	261
第 6 节 糖皮质激素不敏感综合征.....	270
第 7 节 X-性连锁先天性肾上腺发育不良症.....	273
第 8 节 先天性肾上腺皮质增生症.....	274
第 9 节 肾上腺皮质功能初现提前.....	282
第 10 节 原发性醛固酮增多症 .....	284
第 11 节 继发性醛固酮增多症 .....	293
第 12 节 醛固酮缺乏症 .....	296
第 13 节 醛固酮不敏感综合征 .....	302
第 14 节 Liddle 综合征 .....	305
第 15 节 表观盐皮质激素过多综合征 .....	307
第 16 节 嗜铬细胞瘤 .....	309
第 17 节 肾上腺皮质男性化和女性化肿瘤 .....	319
第 18 节 糖皮质激素的临床应用 .....	321
<b>第 7 章 男性性腺疾病</b> .....	335
第 1 节 男性性腺功能减退症.....	335
第 2 节 男性不育症.....	338
第 3 节 雄激素不敏感综合征.....	342
第 4 节 男性性早熟.....	350
第 5 节 男性乳腺发育.....	358
第 6 节 男性两性畸形.....	361
第 7 节 阴茎勃起功能障碍.....	364
<b>第 8 章 女性性腺疾病</b> .....	367
第 1 节 特发性多毛症.....	367



## 4 \ 内分泌代谢疾病手册

第 2 节	闭经	371
第 3 节	闭经-溢乳综合征	377
第 4 节	女性性腺发育不全症	379
第 5 节	女性青春期发育延迟	382
第 6 节	女性不育症	387
第 7 节	雌激素不敏感综合征	389
第 8 节	多囊卵巢综合征	390
第 9 节	卵巢过度刺激综合征	396
第 10 节	女性性早熟	397
第 11 节	女性两性畸形	403
第 12 节	更年期综合征	407
第 13 节	卵巢肿瘤	410
<b>第 9 章</b>	<b>妊娠内分泌疾病</b>	<b>414</b>
第 1 节	妊娠与 Graves 病	414
第 2 节	妊娠与甲状腺功能减退症	415
第 3 节	妊娠与泌乳素瘤	416
第 4 节	妊娠与其他内分泌代谢疾病	417
<b>第 10 章</b>	<b>儿科内分泌代谢疾病</b>	<b>421</b>
第 1 节	生长和发育评估	421
第 2 节	性分化异常	428
第 3 节	宫内生长迟滞	435
第 4 节	IGF-1 缺乏症	437
第 5 节	遗传性内分泌代谢疾病	440
<b>第 11 章</b>	<b>胃肠胰内分泌疾病</b>	<b>453</b>
第 1 节	内分泌性腹泻	453
第 2 节	胰岛素瘤与婴幼儿持续高胰岛素血症 性低血糖症	455
第 3 节	胃泌素瘤	459
第 4 节	血管活性肠肽瘤	462

第 5 节	胰升糖素瘤·····	464
第 6 节	生长抑素瘤·····	466
第 7 节	胃肠胰的其他神经内分泌肿瘤·····	468
第 8 节	类癌瘤与类癌综合征·····	469
第 9 节	生长抑素和胰升糖素的临床应用·····	471
<b>第 12 章</b>	<b>多发性内分泌腺肿瘤综合征</b> ·····	<b>473</b>
第 1 节	多发性内分泌腺肿瘤综合征 1 型·····	473
第 2 节	多发性内分泌腺肿瘤综合征 2 型·····	477
第 3 节	Carney 复合症·····	480
第 4 节	von Hippel-Lindau 病·····	480
第 5 节	神经纤维瘤病·····	482
<b>第 13 章</b>	<b>自身免疫性多内分泌腺病综合征</b> ·····	<b>484</b>
<b>第 14 章</b>	<b>异源性激素分泌综合征</b> ·····	<b>488</b>
第 1 节	异源性激素分泌综合征及其诊断 标准·····	488
第 2 节	异源性 ACTH 综合征·····	491
第 3 节	异源性 TSH 综合征·····	493
第 4 节	异源性 GHRH 与 GH 综合征·····	493
第 5 节	肿瘤相关性高钙血症·····	494
第 6 节	其他异源性激素分泌综合征·····	496
<b>第 15 章</b>	<b>糖尿病</b> ·····	<b>499</b>
第 1 节	糖尿病·····	499
第 2 节	糖尿病酮症酸中毒·····	522
第 3 节	非酮症高渗性糖尿病昏迷·····	528
第 4 节	糖尿病乳酸性酸中毒·····	530
第 5 节	成人自身免疫迟发型 1 型糖尿病·····	533
第 6 节	青少年发病的成年型糖尿病·····	536
第 7 节	儿童糖尿病·····	537

## 6 \ 内分泌代谢疾病手册

第 8 节	老年糖尿病	539
第 9 节	糖尿病与妊娠	542
第 10 节	先天性胰岛素不敏感综合征	545
第 11 节	继发性糖尿病	550
第 12 节	糖尿病肾病	553
第 13 节	糖尿病视网膜病变	559
第 14 节	糖尿病神经病变	561
第 15 节	糖尿病心脑血管病变	566
第 16 节	糖尿病足	580
第 17 节	糖尿病并感染	583
第 18 节	糖尿病骨关节病	585
第 19 节	胰岛素、胰岛素样生长因子-1 及其类似物的临床应用	586
<b>第 16 章</b>	<b>低血糖症</b>	<b>590</b>
第 1 节	低血糖症	590
第 2 节	糖尿病并低血糖症	595
第 3 节	系统性疾病并低血糖症	597
第 4 节	反应性低血糖症	599
<b>第 17 章</b>	<b>代谢综合征</b>	<b>602</b>
<b>第 18 章</b>	<b>代谢性骨病</b>	<b>608</b>
第 1 节	低骨量和骨质疏松	608
第 2 节	绝经后骨质疏松症	618
第 3 节	老年性骨质疏松症	626
第 4 节	特发性青少年低骨量和骨质疏松症	627
第 5 节	家族性骨质疏松症	628
第 6 节	男性骨质疏松症	629
第 7 节	继发性骨质疏松症	630
第 8 节	骨质硬化症	633
第 9 节	维生素 D 不敏感综合征	634

第 10 节	地方性氟骨症 .....	642
第 11 节	变形性骨炎 .....	645
第 12 节	成骨不全 .....	648
第 13 节	石骨症 .....	651
第 14 节	肾石病和肾钙盐沉着症 .....	654
第 15 节	多发性骨纤维结构不良症 .....	662
第 16 节	磷酸酶症 .....	665
第 17 节	致密骨发育不全症 .....	669
第 18 节	软骨发育不全综合征 .....	670
第 19 节	进行性骨化性纤维增殖症 .....	672
<b>第 19 章</b>	<b>蛋白质与维生素代谢疾病 .....</b>	<b>674</b>
第 1 节	内分泌性低体重和消瘦 .....	674
第 2 节	蛋白质-热能营养不良症 .....	675
第 3 节	维生素 A 缺乏症 .....	680
第 4 节	维生素 D 缺乏症 .....	681
第 5 节	维生素 B <sub>1</sub> 缺乏症 .....	686
第 6 节	维生素 B <sub>2</sub> 缺乏症 .....	688
第 7 节	维生素过量与中毒 .....	690
<b>第 20 章</b>	<b>电解质代谢失常综合征和酸碱平衡</b>	
	<b>失调综合征 .....</b>	<b>692</b>
第 1 节	钠代谢失常综合征 .....	692
第 2 节	钾代谢失常综合征 .....	697
第 3 节	镁代谢失常综合征 .....	705
第 4 节	酸碱平衡失调综合征 .....	708
<b>第 21 章</b>	<b>肾小管性酸中毒 .....</b>	<b>715</b>
<b>第 22 章</b>	<b>Bartter 综合征 .....</b>	<b>722</b>
<b>第 23 章</b>	<b>选择性低醛固酮综合征 .....</b>	<b>726</b>
<b>第 24 章</b>	<b>肾素瘤 .....</b>	<b>729</b>

## 8 \ 内分泌代谢疾病手册

第 25 章	高尿酸血症和痛风 .....	731
第 26 章	周期性瘫痪症 .....	738
第 27 章	肥胖症 .....	743
第 28 章	血脂异常症 .....	751
第 29 章	卟啉症 .....	764
第 30 章	糖原累积病 .....	767
第 31 章	半乳糖血症 .....	772
第 32 章	血色病 .....	774
第 33 章	枫糖尿病 .....	777
第 34 章	粘多糖增多症 .....	780
第 35 章	葡萄糖脑苷脂累积症 .....	788
第 36 章	果糖不耐受 .....	791
第 37 章	苯丙酮尿症 .....	793
第 38 章	铜累积症 .....	795
第 39 章	系统性淀粉样变性 .....	799
第 40 章	围手术期的内分泌代谢疾病处理 .....	802
附录	常见激素及其代谢物检测项目正常参 考值 .....	807

---

# 第1章 内分泌代谢疾病总论

---

## 第1节 内分泌代谢疾病 诊断的动态试验

仅凭临床表现、基础激素测定和影像检查难以确立一些内分泌代谢疾病的诊断，此时需要进行必要的动态试验。内分泌代谢疾病的动态试验很多，本节仅介绍其中的常用者。

### 【腺垂体功能的动态试验】

#### 一、GnRH/TRH/CRH/GHRH 联合兴奋试验

##### (一) 原理

1. 腺垂体激素的产生和分泌受下丘脑和靶腺激素的双重调节，维持下丘脑-垂体-靶腺轴的正常功能。
2. 外源性下丘脑促垂体激素兴奋腺垂体的相应靶细胞，根据其反应程度可判断腺垂体的储备功能。
3. 鉴别下丘脑或垂体病变引起的内分泌腺功能减退症。
4. 鉴别内分泌腺功能亢进症的病因或判断其对药物的反应性。
5. GnRH/TRH/CRH/GHRH 联合兴奋试验常用于垂体手术治疗或放疗后的腺垂体功能评估。

##### (二) 方法

1. 试验前抽血测靶腺激素基础值（-30 和 0 分

1 钟)。

2. 试验在早上 7~8 时进行, 相继静注 GnRH、TRH、CRH 和 GHRH (均溶于 5.0ml 生理盐水中), 依次在 30 秒内注完。

3. 静注剂量分别为 GnRH 100 $\mu$ g、TRH 200 $\mu$ g、CRH 和 GHRH 各 1.0 $\mu$ g/kg。

4. 分别在一 30、0、15、30、60、90 和 120 分钟抽血测 ACTH、皮质醇、TSH、LH、FSH 及 GH, 必要时加测睾酮、T<sub>3</sub>、T<sub>4</sub> 和 IGF-1。

### (三) 临床意义

1. TRH 兴奋试验 ①正常人于 30 分钟出现血 TSH 峰值 (10~30mU/L); ②血 TSH 无明显升高为无反应 (Graves 病、垂体性甲减); ③血 TSH 峰值在 60 分钟或以后出现者为延迟反应 (下丘脑性甲减)。

2. GnRH 兴奋试验 ①青春期前正常人的 LH 细胞兴奋程度很小, 血 FSH 增加 0.5~2.0 倍; ②正常成年男性血 LH 增加 4.0~10 倍, FSH 增加 0.5~2.0 倍; ③正常成年女性血 LH 在卵泡期增加 3.0~4.0 倍, 排卵前期增加 3.0~5.0 倍, 黄体期增加 8.0~10 倍; ④正常成年女性血 FSH 增加 0.5~2.0 倍 (与月经周期无关); ⑤兴奋反应的程度达不到以上倍数可诊断为垂体 LH/FSH 储备功能减退; ⑥长期 GnRH 缺乏使垂体对 GnRH 的敏感性下降 (垂体惰性), 单剂 GnRH 不能鉴别下丘脑性或垂体性性腺功能减退症, 必须进行 GnRH 静滴兴奋试验。

3. GnRH 静滴兴奋试验 ①GnRH 250 $\mu$ g 静滴 8 小时 (加入生理盐水 2.0ml 中); ②正常人在滴注后 30~45 分钟, 血 LH 上升 (第 1 次上升反应), 60~90 分钟下降, 在 2~4 小时内 LH 再次上升 (第 2 次上升反应), 维持约 4 小时; ③垂体本身疾病引起 LH/FSH 完全缺乏者无反应, LH/FSH 部分缺乏者存在第 1 次上升反应, 但第 2 次上升反应消失; ④下丘脑病变者无

第1次上升反应，但有第2次上升反应（延迟反应）；  
⑤长期下丘脑病变致垂体严重惰性者不出现延迟反应，必须再进行 GnRH 延长兴奋试验。

4. GnRH 延长兴奋试验 ①每日肌注 GnRH 400 $\mu$ g（共5天），或每天静滴 GnRH 250 $\mu$ g（8小时滴完，连续3天）；②出现 LH 分泌反应提示为下丘脑病变；③单独进行垂体 LH/FSH 储备功能检查时，以 GnRH 延长兴奋试验的结果较可靠。

5. GnRH 激动剂刺激试验 ①隔夜空腹，次日8时皮下注射 triptorelin（GnRH 激动剂）0.1mg/m<sup>2</sup>；②注药前和注药后4小时分别抽血测 LH 和 FSH；③体质性青春期延迟者刺激后4小时的 LH（>8.0mIU/ml）和 FSH 显著升高；④促性腺激素缺乏性性腺功能减退者刺激后4小时的 LH<8.0mIU/ml。

6. CRH 兴奋试验 ①静注 CRH 1.0 $\mu$ g/kg，正常人血浆 ACTH 峰值（4.4~22pmol/L，20~100pg/ml）增加 2.0~4.0 倍；②峰值多出现于静注 CRH 后的 10~15 分钟，皮质醇于 30~60 分钟达 550~690nmol/L（20~25 $\mu$ g/dl）；③无 ACTH 和皮质醇兴奋反应或反应很弱提示为垂体 ACTH 储备功能不足（腺垂体功能减退症、大部分的异位 ACTH 综合征、肾上腺肿瘤所致的 Cushing 综合征）；④ACTH 持续升高伴峰值消失提示为下丘脑性腺垂体功能减退症；⑤Nelson 综合征对 CRH 刺激有显著增强的 ACTH 分泌反应；⑥垂体 ACTH 瘤可出现过度反应或正常反应；⑦单独的 CRH 兴奋试验对 Cushing 综合征的病因诊断价值有限，需进行垂体和肾上腺影像检查。

7. GHRH 延长兴奋试验 ①每晚 7~8 时皮下注射 GHRH（1.0 $\mu$ g/kg），连续 7 天，于第 8 天晚深睡时（入睡半小时后）抽血测 GH；②正常人的 GH 峰值 > 7.0 $\mu$ g/L；③峰值 < 5.0 $\mu$ g/L 者需排除垂体惰性后方可诊断为垂体 GH 缺乏症；④ > 7.0 $\mu$ g/L 为延迟反应（下



1 丘脑病变)。

#### (四) 注意事项

1. 患者知情同意。
2. 单一兴奋试验 ①用于单一靶腺功能减退症的鉴别；②单一的 CRH 兴奋试验应在下午 4 时后进行，试验前至少禁食 4 小时；③分析结果应结合临床资料和影像检查结果。

3. 不良反应 ①面部发红；②肠鸣音亢进；③血压下降。

### 二、胰岛素低血糖试验 (胰岛素低血糖 GH/ACTH 兴奋试验)

#### (一) 原理

1. 低血糖促进 GHRH 分泌，抑制生长抑素的分泌。

2. 低血糖 (作用最强)、精氨酸及 L-多巴促进 GH 的合成和释放，可判断是否存在 GH 缺乏。

3. 胰岛素低血糖试验尚可判断 ACTH 的储备功能，但不能鉴别下丘脑病变和垂体病变。

#### (二) 方法

1. 隔夜禁食 (不禁水)，清晨空腹进行试验。

2. 放置含肝素抗凝的静脉导管 1 小时后静注普通 (正规) 胰岛素 (0.1IU/kg，加入 2.0ml 生理盐水中)。

3. 于 -30、0 分钟及注射后 30、45、60、90 和 120 分钟抽血测血糖和 GH，必要时加测血皮质醇、ACTH 或 PRL。

4. 多数于注射后 30~45 分钟出现低血糖症，在整个试验过程中要严密观察神志、脉搏及血压变化，>60 岁者宜监测心功能。

5. 如未出现低血糖症状或血糖未降到 2.8mmol/L 以下，应再次试验 (胰岛素增加到 0.3IU/kg)。

#### (三) 结果

1. 正常反应 (表示试验成功) ①血皮质醇 >580nmol/