

SHIYONG ERKE

NEIFENMI YU YICHUAN DAIXIE BING



实用儿科内分泌 与遗传代谢病

主编 李桂梅 高 飞 蒋莎义 王光彬



山东科学技术出版社
www.lkj.com.cn

SHIYONG ERKE

NEIFENMI
YU YICHUAN DAIXIE BING



实用儿科内分泌
与遗传代谢病

主编 李桂梅 高 飞 蒋莎义 王光彬



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/李桂梅等主编. —济南: 山东科学技术出版社, 2004.8

ISBN 7-5331-3800-7

I. 实... II. 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. R725.8

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2004)第 093314 号

实用儿科内分泌与遗传代谢病

主编 李桂梅 高 飞 蒋莎义 王光彬

主审 韩秀珍 汪 翼 尹洪臣

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)2098088

网址: www.lkj.com.cn

电子邮件: sdkj@jn-public.sd.cninfo.net

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)2098071

印刷者: 山东新华印刷厂潍坊厂

地址: 潍坊市潍州路 753 号

邮编 261041 电话 (0536)2116928

开本: 787mm × 1092mm 1/16

印张: 23 25

字数: 370 千

版次: 2004 年 8 月第 1 版第 1 次印刷

ISBN 7-5331-3800-7

R·1118

定价: 48.00 元

主 编	李桂梅	高 飞	蒋莎义	王光彬
副主编	薛 江	田 军	蔺安鸿	梁向荣
	宋风玲	王念亮	杨淑荣	朱宝华
	张永生	张 燕	刘向珍	栾 杰
主 审	韩秀珍	汪 翼	尹洪臣	
编 委	王光彬	王念亮	王 伟	王义渠
	刘向珍	田 军	孙红星	李桂梅
	李淑娥	朱宝华	毕 磊	宋风玲
	杨淑荣	杨秀荣	杜 莉	张永生
	张 燕	高 飞	高佩虹	栾 杰
	梁向荣	戚加标	蒋莎义	彭洪娟
	蔡世峰	薛 江		

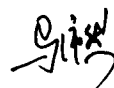
序

随着时代和科技的进步、检查手段和治疗措施的提高,某些既往认为原因不明或无法确诊和治疗的小儿疾病,如今许多已能明确为儿童内分泌与遗传代谢病。此类疾病与临床各科相互交叉。例如儿童保健与内分泌、性分化与胚胎内分泌、循环、神经、免疫、肾脏等与内分泌均有密切关连。儿童内分泌与遗传代谢疾病治疗的早晚直接影响患儿一生的健康和幸福,影响着中华民族的人口素质,例如甲低、垂体性侏儒、苯丙酮尿症等,早诊早治可使患儿生长发育正常或接近正常。

本书主编者均为具有硕士或博士学位的中青年专家,既有丰富的临床经验,又有较高的理论水平,他们组织一批中青年学术技术骨干,在博览权威性专著及国内外文献的基础上,认真总结众多专家多年的丰富经验,并结合自己的临床实践和科研成果编写了《实用儿科内分泌与遗传代谢病》。本书以全新的视角,审视过去一些较难解决的老问题,思路清晰,内容丰富而新颖,并具有条理清晰、图文并茂、形象生动、真实实用的特点。本书编写密切结合作者的科研成果,注意内容上与各科的交叉及融合,具有创新性、实用性和指导性。此书的出版将对小儿内分泌和遗传代谢病诊治的提高起到重要作用。

谨向广大医务人员推荐本书。

山东省立医院



前言

儿科内分泌及遗传代谢病的研究近年来取得飞速进展,儿科内分泌及遗传疾病的预防、诊断及治疗技术也随着高科技产品的开发,有了长足的进步。儿童内分泌与遗传代谢疾病的早期诊治关系到患儿一生的健康和幸福,影响着中华民族的人口素质。为了提高各级医院各级医师,尤其是从事儿科内分泌专业的医师的诊疗工作水平,提高儿科内分泌的学术水平,依靠科技与教育发展医学,我们编写了这本《实用儿科内分泌与遗传代谢病》。

本书主要分为两部分,即内分泌病(第一~十一章)和遗传代谢病(第十二、十三章),重点介绍了儿科内分泌及遗传代谢病的病因、发病机制、临床表现、诊断、鉴别诊断及治疗原则,并附有真实的典型病例(均为山东省立医院就诊病例)。本书还介绍了国内外不同检查方法及判断标准,以及最先进的治疗方法,具有条理清晰、图文并茂、形象生动、真实实用的特点。编者编写中密切结合自己的科研成果,注意内容上与各学科的交叉、融合,具有创新性。

本书承蒙全国著名儿科专家马沛然教授写序,韩秀珍、汪翼、尹洪臣审校,提高了该书的质量,充分体现了他们对中青年专家的培养、科学严谨的治学态度和无私奉献的高尚情操,在此我们表示衷心的感谢!

限于我们的经验、水平及时间,书中可能有疏漏之处,诚望各位前辈及广大读者不吝赐教。

编者



彩图 1 全垂体功能低下

图 A, 男孩, 13 岁, 身高 106cm, 有难产史, 多尿、生长发育迟缓。诊断为全垂体功能低下, 治疗前面容幼稚, 换牙延迟, 腹脂堆积, 阴茎短小, 隐睾。此患儿用金磊赛增等治疗 1 年半后身高增长 30cm, 治疗 3 年半增长 48cm, 睾丸降至阴囊, 阴茎变大 (图 B)。图 C 男孩, 17 岁, 女性体态, 腹脂堆积, 外生殖器发育不良。图 D 为颅咽管瘤术后继发全垂体功能低下, 生长发育迟滞, 矮胖, 治疗 1 年后长高 16cm。



彩图 2 21-三体

图 A、B 示眼距宽, 鼻梁低平, 眼裂短, 眼外侧上斜, 口小唇厚, 半张口, 舌常伸出口外, 头围小于正常, 图 B 有先天性心脏病 (心内膜垫缺损)。图 C 示通贯掌, 小指向内弯曲, 第二节发育不良。



图 A



图 B



图 C



图 D

彩图 3 Turner 综合征

图 A 多痣，乳距宽；图 B 肘外翻；图 C 颈蹼；图 D 无特殊体征。四位患儿均身材矮小，性发育不良，性激素呈绝经期改变，染色体异常。



图 A



图 B

彩图 4 迟发性甲低

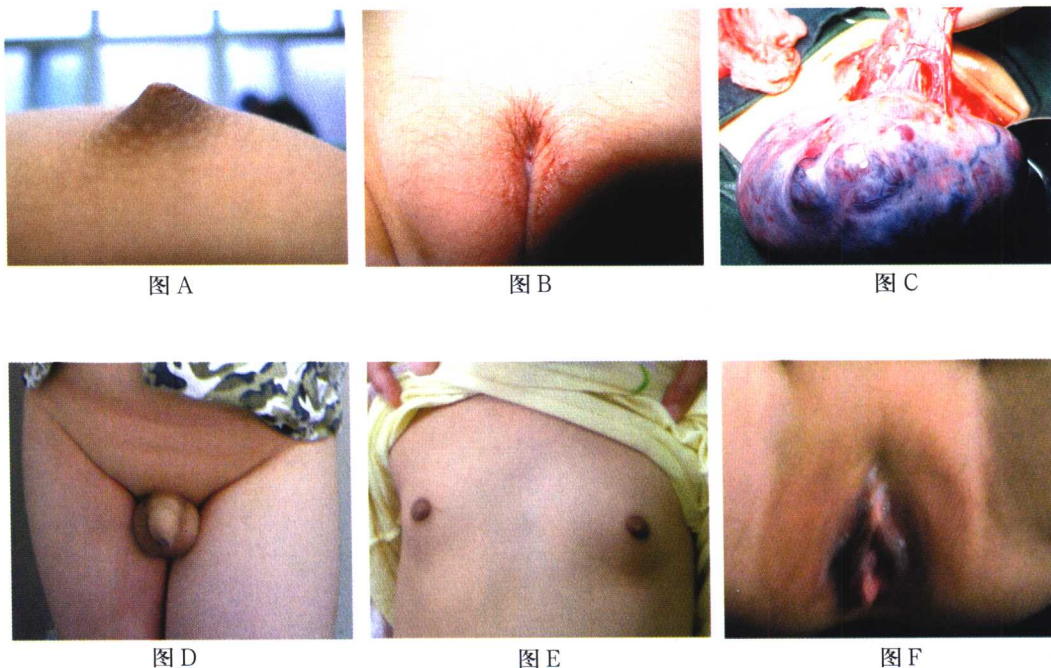
图 A 治疗前面黄，粘液性水肿面容，唇厚，舌大，表情呆滞，皮肤粗糙，食欲差，便秘，乏力，不爱活动，生长减慢，智力减退，身材矮小。

图 B 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 年长高 17cm。



彩图5 先天性肾上腺皮质增生症

图A示CAH(失盐型)患儿女,5个月,因反复呕吐5个月入院,46,XX,女性假两性畸形,阴蒂肥大,大阴唇融合遮盖阴道口,仅见尿道口。图B示CAH(单纯男性化)患儿男,5岁,BA 13岁,145cm,皮肤、外阴色素沉着,由假性性早熟变为真性性早熟,LH/FSH峰值>1。图C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,BA 13岁,为一典型异性性早熟患儿。



彩图6 性早熟

图A、B、C为患儿女性,2岁5个月,因阴道流血、乳房发育1个月入院。乳房IV期,外阴II期,手术切除右侧卵巢肿瘤。图D为颅内肿瘤所致中枢性性早熟。图E为误服避孕药所致性早熟,乳晕黑。图F为抗癫痫药导致性早熟,小阴唇肥大,处女膜水肿。



图 A



图 B



图 C



图 D

彩图 7 先天性甲状腺功能减低症

图 A 为治疗前，图 B 为治疗后，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。图 C 示患儿男，3 岁，前囟未闭，未萌牙，粘液水肿面容，嗜睡，脐疝，智力低下，不会说话走路。图 D 示甲低并发性早熟。

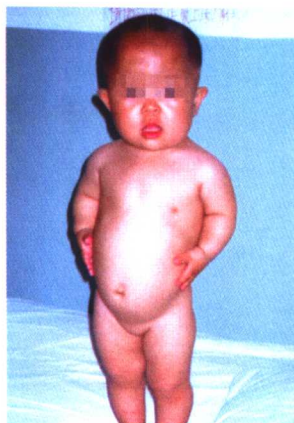


图 A



图 B



图 C

彩图 8 软骨发育不良

图 A 为 3 岁女孩，图 B、C 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，膝部与踝部皮肤皱折。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”体形，走路呈鸭步。智力及性发育正常。



图 A



图 B



图 C

彩图 9 粘多糖病

图 A、B、C 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。肝大、脾大、脐疝。

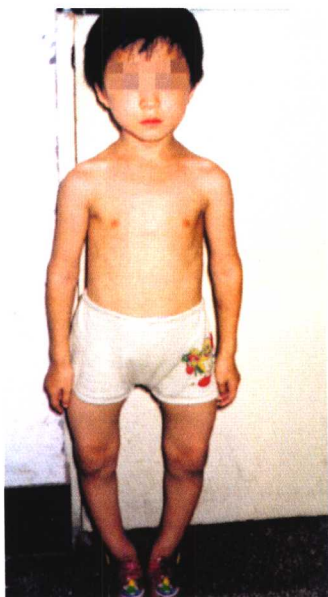


图 A



图 B



图 C

彩图 10 X连锁低磷佝偻病 (XLHR) 又称低磷血症

图 A、B 儿童 XLHR，会走路后逐渐出现下肢弯曲畸形，鸭步，乏力，按一般佝偻病治疗无效，血磷降低，生长迟缓，“O”型腿。

图 C 成人型 XLHR，治疗前全身痛，卧床，血磷 0.3mmol/L。治疗 3 个月后能独立行走，骨痛消失。



彩图 11 Laurence-Moon-Biedl syndrome

患儿女,9岁,肥胖、视网膜色素变性、智能障碍和多指(趾)畸形。

(箭头所指为患儿)



彩图 12 肾上腺脑白质营养不良

患儿男,10岁,皮肤色素沉着3年,听力下降1个月。病理征及踝阵挛阳性,MRI示脑白质病变。



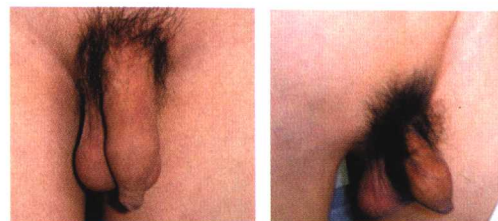
彩图 13 Addison 病

患儿,男,11岁,皮肤渐黑1年,皮质醇降低,ACTH > 1250pg/ml,钾及血糖正常。肾上腺CT示皮质变薄。未见占位病变



PH-1

PH-2



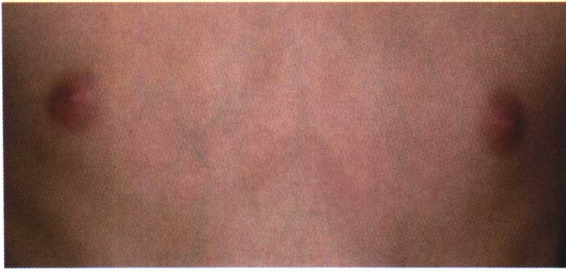
PH-3

PH-4

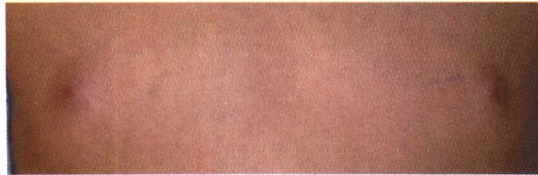
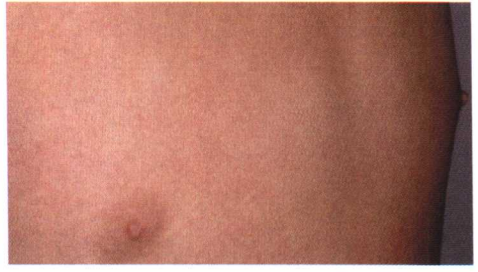


PH-5

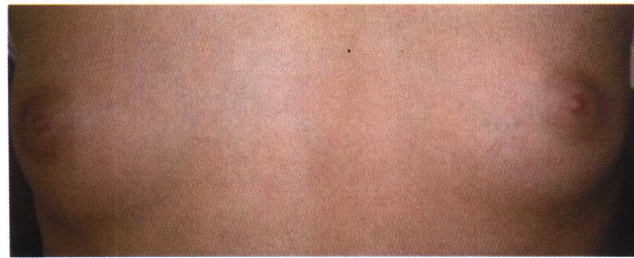
彩图 14 男性阴毛 (PH) 发育分期



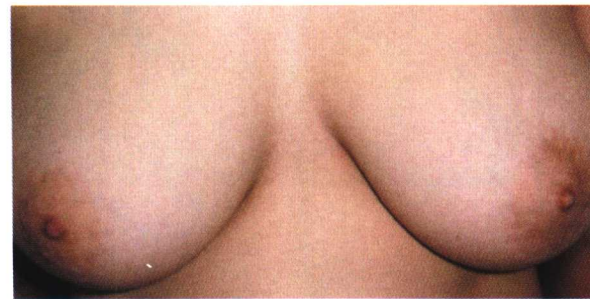
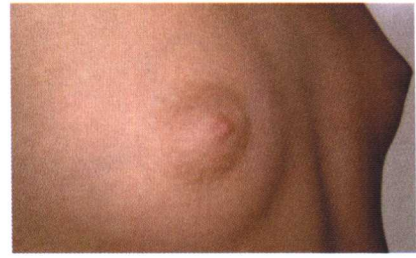
B-1



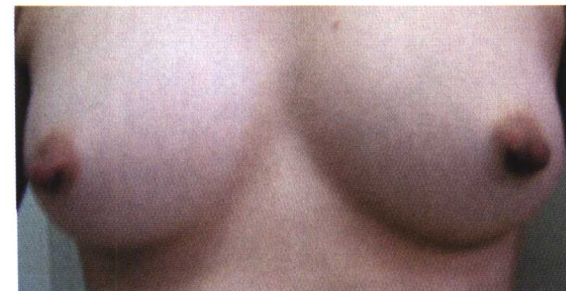
B-2



B-3



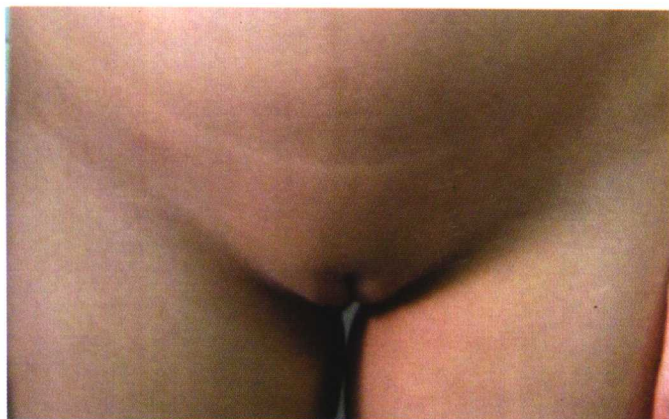
B-4



B-5



彩图 15 女性乳房 (B) 发育分期



PH-1



PH-2



PH-4



PH-3



PH-5

彩图 16 女性阴毛 (PH) 发育分期

目录

第一章 内分泌总论	1
第一节 内分泌学的发展	1
第二节 内分泌激素	2
第三节 内分泌系统与神经、免疫系统的关系	6
第二章 生长及生长紊乱	8
第一节 正常生长	8
第二节 生长障碍	18
第三节 儿童高身材	32
第三章 下丘脑—垂体疾病	35
第一节 中枢神经系统、下丘脑和垂体的内分泌生理	35
一、腺垂体(垂体前叶)分泌的激素	37
二、神经垂体激素	42
第二节 生长激素缺乏症(GHD)	43
附:典型病例	59
第三节 垂体后叶疾病	61
一、中枢性尿崩症	61
二、抗利尿激素异常分泌综合征	64
第四节 下丘脑及垂体肿瘤	67
一、颅咽管瘤	68
二、激素分泌过多——垂体腺瘤	70
三、垂体生理性增大	82
第四章 甲状腺疾病	83
第一节 甲状腺的生理和功能	83
第二节 甲状腺功能减低症	89
一、先天性甲状腺功能减低症	90
附:典型病例	97



二、地方性克汀病	97
三、继发性甲状腺功能减低症	98
第三节 甲状腺功能亢进症	99
第四节 甲状腺炎	104
一、急性化脓性甲状腺炎	104
二、亚急性甲状腺炎	105
三、慢性淋巴细胞性甲状腺炎	105
附:典型病例	108
第五节 单纯性甲状腺肿	109
第六节 甲状腺癌	111
第五章 肾上腺	113
第一节 肾上腺的解剖及组织学	113
第二节 肾上腺皮质激素的生物合成与分泌调节	114
第三节 肾上腺皮质激素的生理作用	116
第四节 先天性肾上腺皮质增生症	119
附:典型病例	129
第五节 肾上腺皮质功能亢进症	130
第六节 肾上腺皮质功能减退症	137
一、急性肾上腺皮质功能减退	138
二、慢性肾上腺皮质功能减低症	140
附:典型病例	141
第七节 原发性醛固酮增多症	142
第八节 嗜铬细胞瘤	145
附:典型病例	147
第九节 肾上腺皮质肿瘤	148
一、男性化肾上腺皮质肿瘤	148
二、女性化肾上腺皮质肿瘤	149
第六章 性腺	150
第一节 性腺的分化、发育和青春期内分泌	150
第二节 青春期延迟或青春期缺乏	160
一、生长及青春期的体质性延迟	160
二、低促性腺激素性性腺机能减退	161
三、高促性腺激素性性腺机能减退	165
第三节 性早熟	174
第四节 性腺分化异常及两性畸形	184
一、真两性畸形	184
二、女性假两性畸形	186
三、男性假两性畸形	189

四、未分类型异常男性性发育	196
五、女性性发育异常的未分类型	197
第五节 性腺肿瘤	198
一、睾丸肿瘤	198
二、卵巢肿瘤	200
第七章 维生素 D、甲状旁腺激素和钙磷代谢	204
第一节 体内钙和骨盐的稳定	204
第二节 维生素 D 内分泌系统	207
第三节 佝偻病	209
一、维生素 D 缺乏性佝偻病	210
二、维生素 D 代谢异常引起的佝偻病	212
三、维生素 D 依赖性佝偻病	213
四、磷酸盐代谢障碍	214
附:典型病例	216
五、钙缺乏	218
六、低碱性磷酸酶血症	218
第四节 甲状旁腺	220
一、甲状旁腺的解剖和组织学特征	220
二、甲状旁腺激素的合成、分泌调节及生理作用	221
三、甲状旁腺功能亢进症	222
四、甲状旁腺功能减低症	225
附:典型病例	227
第五节 假性甲状旁腺功能减低	228
第八章 儿童期糖尿病	230
附:典型病例	243
第九章 低血糖	245
第一节 血糖及其调节	245
第二节 低血糖的临床	248
附:典型病例	250
第十章 肥胖症	252
第一节 单纯性肥胖	252
第二节 症状性肥胖	260
一、皮质醇增多症	260
二、肥胖生殖无能症(Frohlich 综合征)	261
三、多囊卵巢综合征	261
四、劳-蒙-毕综合征	261
五、贝-韦综合征	261
六、甲状腺功能低下	261