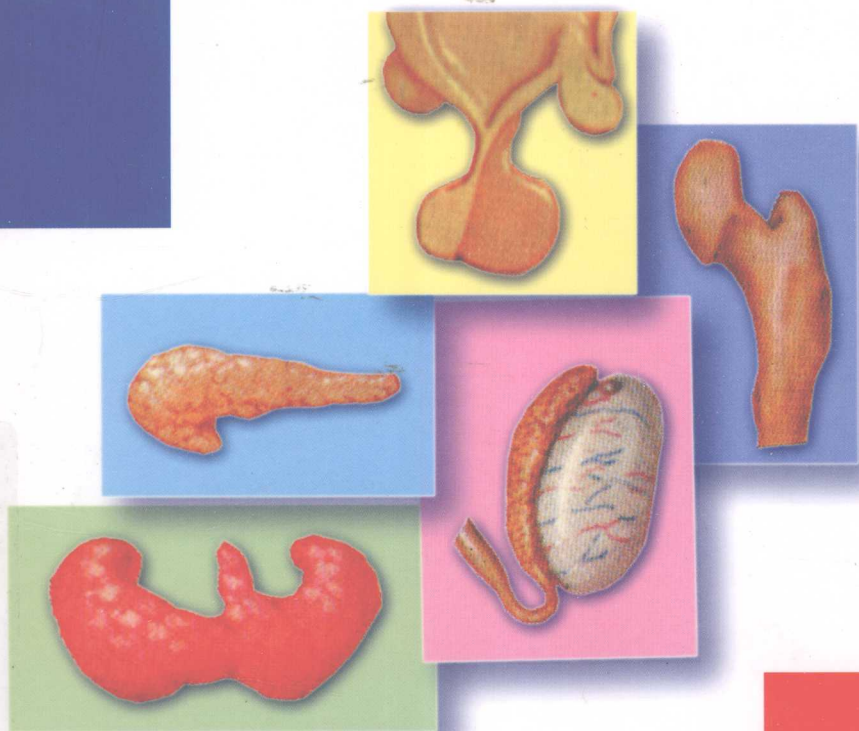


儿 科 内分泌遗传代谢性疾病 诊疗手册

沈永年 罗小平 主编



上海科学技术文献出版社

HANDBOOK OF PEDIATRIC
ENDOCRINOLOGY
AND INHERITED
METABOLIC DISEASES

儿科内分泌遗传代谢性疾病 诊疗手册

Handbook of Pediatric Endocrinology and
Inherited Metabolic Diseases

主编 沈永年 罗小平

上海科学技术文献出版社

图书在版编目(CIP)数据

儿科内分泌遗传代谢性疾病诊疗手册 / 沈永年等主编.
上海: 上海科学技术文献出版社, 2010.4
ISBN 978-7-5439-4098-7

I. 儿… II. 沈… III. ①小儿疾病: 内分泌病—诊疗—手册②小儿疾病: 遗传病: 代谢病—诊疗—手册 IV.
R725.8-62

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2009) 第 222199 号

责任编辑: 何 蓉

儿科内分泌遗传代谢性疾病诊疗手册

上海科学技术文献出版社出版发行
(上海市长乐路 746 号 邮政编码 200040)

全国新华书店经销
上海书刊印刷有限公司印刷

*

开本 850×1168 1/32 印张 13.375 字数 335 000

2010 年 4 月第 1 版 2010 年 4 月第 1 次印刷

ISBN 978-7-5439-4098-7

定价 48.00 元

<http://www.sstlp.com>



主 编 沈永年 罗小平
编 委(按编写章节先后排列)
沈永年 张 琴 项 蓉
黄 乐 蔡德培 陈凤生
沈水仙 黄晓东 罗飞宏
何振娟 叶 军 罗小平
余永国 李 娟 沈 晔
杨培蓉 蒋樾廉
主编助理 吴 芳 樊芬芬





沈永年 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
罗小平 华中科技大学附属同济医院
蔡德培 复旦大学附属儿科医院
沈水仙 复旦大学附属儿科医院
罗飞宏 复旦大学附属儿科医院
陈凤生 上海交通大学医学院附属瑞金医院
张 琴 深圳儿童医院
黄 乐 天津市儿童医院
项 蓉 天津市南开医院
何振娟 上海交通大学医学院附属新华医院
叶 军 上海市儿科医学研究所
黄晓东 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
杨培蓉 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
李 娟 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
余永国 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
沈 晔 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
蒋樾廉 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心



前 言

随着分子生物学迅速发展,其研究手段和生化测定技术不断进展,儿科内分泌和遗传代谢性病已不再是少见或罕见疾病。另外,全国从事儿科内分泌遗传代谢性疾病的临床工作者和科研人员数量近 20 年来有明显增加,诊疗范围亦逐渐扩大,我们和同道们都希望国内有一部简单、规范、实用性强的儿科内分泌和遗传代谢性疾病诊疗手册,用于临床实践工作。为此,我们邀请了部分国内有造诣的且具有丰富临床经验的儿科内分泌和遗传代谢性疾病专家,撰写了本手册。本着临床与基础、理论与实践相结合的原则,突出实用性。在介绍新进展的同时,也以图表方式介绍重要内分泌疾病症状鉴别诊断流程,以及新的药物和新的治疗措施,虽然部分治疗药物国内尚未应用,但国外已有报道,亦一起介绍,供同道们参考。对于不太熟悉遗传代谢性疾病的临床医师来说,手册中每种疾病遗传学、遗传方式、生理生化、遗传咨询、产前诊断和预防学内容描述,尤为重要。本书的编写过程中,我们尽可能地引用国内外最新资料,突出新颖性、实用性。本书编者都是临床第一线工作的资深医师和专家,编撰过程中尽职尽责,但由于日常工作繁忙加上时间紧迫,书中欠妥和疏漏之处有所难免,希望同道和广大读者指癖医谬,不吝赐教。

本书得以问世,有赖于长春金赛药业公司大力支持和公司医学部吴芳、赵青、李洪燕、闫明、樊芬芬等医师的大力帮助,在此谨表示衷心的感谢。

沈永年 罗小平
2010 年 2 月

第一篇 内分泌疾病

第一章 生长与生长障碍性疾病	3
第一节 生长激素缺乏症	3
第二节 多种垂体前叶激素缺乏症	9
第三节 生长激素不敏感或抵抗综合征	12
第四节 宫内生长发育迟缓	14
第五节 家族性身材矮小	16
第六节 社会心理性身材矮小	17
第七节 特发性矮小	18
第八节 先天性软骨发育不良	19
第二章 下丘脑垂体疾病	21
第一节 尿崩症	21
第二节 抗利尿激素异常分泌综合征	25
第三节 下丘脑综合征	26

第三章 甲状腺疾病	29
第一节 先天性甲状腺功能减退症	29
第二节 甲状腺功能亢进症	34
第三节 弥漫性甲状腺肿	42
第四节 甲状腺炎	44
一、急性化脓性甲状腺炎	44
二、亚急性甲状腺炎	45
三、慢性淋巴细胞性甲状腺炎	47
四、硬化性甲状腺炎	48
第五节 甲状腺肿瘤	49
第四章 甲状旁腺疾病	56
第一节 新生儿甲状旁腺功能减退症	56
第二节 原发性甲状旁腺功能减退症	57
第三节 假性甲状旁腺功能减退症和假假性甲状旁腺 功能减退症	59
第四节 甲状旁腺功能亢进症	61
第五章 肾上腺疾病	65
第一节 先天性肾上腺皮质增生症	65

一、21-羟化酶缺乏症	67
二、3 β -羟类固醇脱氢酶缺乏症	70
三、11 β -羟化酶缺乏症	71
四、17-羟化酶缺乏症	72
五、新生儿期和新生儿期后先天性肾上腺皮质增生症诊断步骤	72
第二节 肾上腺皮质功能减退症	76
第三节 艾迪生病	78
第四节 急性感染引起肾上腺出血	79
第五节 新生儿肾上腺出血	80
第六节 促肾上腺皮质激素受体缺陷病	81
第七节 肾上腺皮质醇增多症	81
第八节 肾上腺皮质肿瘤	85
一、男性化肾上腺皮质肿瘤	85
二、女性化肾上腺皮质肿瘤	86
第九节 肾上腺脑白质营养不良和肾上腺脊髓神经病	87
第十节 嗜铬细胞瘤	88
第十一节 原发性醛固酮增多症	93
第十二节 假性低醛固酮血症	96
第十三节 内分泌疾病相关高血压	97
第六章 性腺疾病	104
第一节 正常的性分化	104

第二节	性分化障碍	109
第三节	正常的性发育	118
第四节	性早熟	120
	一、真性性早熟	122
	二、假性性早熟	131
	三、部分性性早熟	136
第五节	青春期延迟	137
	一、体质性青春发育延迟	142
	二、全身性慢性疾病及严重营养不良所致的青春发育延迟	144
	三、原发性性腺功能低下	145
	四、继发性性腺功能低下	150
第六节	尿道下裂	156
第七节	隐睾	157
第八节	睾丸发育缺如或延迟	161
第九节	青春期多囊卵巢综合征	162
第七章	多发性内分泌疾病	166
第一节	多发性内分泌腺肿瘤综合征	166
	一、MEN1 型	167
	二、MEN2 型	170
第二节	自身免疫性多内分泌腺综合征	174
	一、APS I 型	174

二、APS II 型

177

第二篇 代谢性疾病

第八章 儿童糖尿病	183
第一节 1 型糖尿病	183
第二节 2 型糖尿病	191
第三节 新生儿糖尿病	197
第九章 低血糖症	200
第十章 高血糖症	206
第十一章 儿童单纯性肥胖症	208
第十二章 电解质代谢紊乱	217
第一节 低钠血症	217
第二节 高钠血症	219
第三节 低钙血症	221
第四节 高钙血症	225

第十三章 先天性遗传代谢性疾病	229
第一节 概述	229
第二节 糖原累积症	234
第三节 黏多糖病	239
第四节 苯丙酮尿症	243
第五节 先天性乳糖酶缺乏	246
第六节 半乳糖血症	248
一、半乳糖-1-磷酸尿苷酰转移酶缺乏性 半乳糖血症	249
二、半乳糖激酶缺乏性半乳糖血症	251
三、尿苷二磷酸半乳糖-4-表异构酶缺乏性 半乳糖血症	251
第七节 酪氨酸代谢和酪氨酸血症	252
第八节 同型胱氨酸尿症	255
第九节 枫糖尿症	257
第十节 尿素循环障碍	262
第十一节 丙酸血症	268
一、丙酰辅酶 A 羧化酶缺乏	269
二、多种羧化酶缺乏	270
三、甲基丙二酸血症	271
四、异戊酸血症	274
第十二节 肝豆状核变性	277

第十三节	家族性高胆固醇血症	281
第十四节	家族性低磷性抗 D 性佝偻病	285

第三篇 内分泌疾病常见症状诊断和鉴别诊断

第一节	身材矮小	291
第二节	身材高大	293
第三节	多尿	294
第四节	多毛症	296
第五节	甲状腺肿大	297
第六节	新生儿性别难辨	298
第七节	内分泌性高血压	299
第八节	女性乳房发育延迟或缺如	301
第九节	女性雌激素过多	301
第十节	女性雄激素过多	302
第十一节	男性雄激素过多	303
第十二节	男性乳房发育	304
第十三节	佝偻病	306
第十四节	肥胖	307
第十五节	低钾血症	309
第十六节	高钾血症	310
第十七节	脱水	311
第十八节	水分过多	312

第四篇 内分泌和代谢性疾病有关实验室检查

第一节	生长激素及相关激素测定	315
一、	生长激素激发试验	315
二、	生长激素自然分泌量测定	317
三、	胰岛素样生长因子-1测定	318
四、	胰岛素样生长因子结合蛋白-3测定	318
五、	生长激素释放激素激发试验	319
六、	生长激素基因诊断	322
第二节	禁水试验	324
第三节	肾上腺皮质功能测定	326
一、	昼夜皮质醇节律试验	326
二、	尿类固醇激素及其代谢产物的测定	326
三、	小剂量地塞米松抑制试验	328
第四节	肾上腺皮质放射性核素显像	329
第五节	胰腺功能检查	330
一、	口服葡萄糖耐量试验(OGTT)	330
二、	葡萄糖-胰岛素(或C肽)释放试验	332
三、	胰岛素/血糖(I/G)比值	332
四、	葡萄糖钳夹技术(GCT)	333
第六节	促性腺激素释放激素(LHRH)激发试验	334
第七节	绒毛膜促性腺激素(hCG)刺激试验	335
第八节	甲状腺功能试验	335
第九节	甲状腺自身抗体测定	338

第十节 不同年龄甲状腺体积正常值	339
第十一节 甲状旁腺功能检查	340
第十二节 下丘脑—垂体—性腺轴功能试验	342
附录一 内分泌药物	345
附录二 临床生化检验及其他正常参考值	391
附录三 英文缩略语	406

第一篇

内分泌疾病

