



内分泌科 临床备忘录

主编 杨乃龙 袁 鹰

NEIFENMIKE LINCHUANG
BEIWANGLU



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

第2版

内分泌科 临床备忘录

主编 魏西奇 副主编

内科学与内分泌学 主治医师、住院医师、住院医师
住院医师、住院医师、住院医师



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

内分泌科临床备忘录

NEIFENMIKE LINCHUANG BEIWANGLU

主 编 杨乃龙 袁 鹰
副 主 编 高燕燕 任建民 李明龙 付正菊
主 审 赵家军 陈 丽
编委会秘书 王 萍
编 者 (以姓氏笔画为序)

马瑞欣	王 飞	王 军	王 芳
王 雯	王 萍	王 琨	王 蓓
王 霞	王忠超	王春芝	王秋灵
王海燕	王新风	付正菊	曲 宁
吕文山	任建民	孙晓娟	孙瑞霞
李 莉	李成乾	李明龙	杨乃龙
杨丽丽	余霄龙	张红艳	张良岩

图书在版编目(CIP)数据

内分泌科临床备忘录/杨乃龙,袁 鹰主编. —北京:人民军医出版社,2011.7

ISBN 978-7-5091-4764-1

I. ①内… II. ①杨…②袁… III. ①内分泌病—诊疗
IV. ①R58

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2011)第 092741 号

策划编辑:于 哲 文字编辑:王月红 责任审读:谢秀英

出 版 人:石 虹

出版发行:人民军医出版社

经销:新华书店

通信地址:北京市 100036 信箱 188 分箱

邮编:100036

质量反馈电话:(010)51927290;(010)51927283

邮购电话:(010)51927252

策划编辑电话:(010)51927300—8052

网址:[www. pmmp. com. cn](http://www.pmmp.com.cn)

印、装:北京国马印刷厂

开本:850mm×1168mm 1/32

印张:17 字数:436 千字

版、印次:2011 年 7 月第 1 版第 1 次印刷

印数:0001~2500

定价:55.00 元

版权所有 侵权必究

购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换

内 容 提 要

本书从临床实用的角度出发,紧密结合临床实际,尤其是结合内分泌代谢疾病这一领域的新理论、新技术和新诊治指南,介绍了常见内分泌代谢疾病的病因、发病机制、临床表现、诊断、鉴别诊断及治疗、常见临床试验操作方面的内容,重点介绍了内分泌代谢疾病的临床诊断学、检测方法学、治疗学等方面的基础知识和诊治进展的最新成果。书中编写的注意事项部分为编者多年诊治心得、临床经验和教训的集中体现,附录部分的诊疗指南为临床工作提供了依据。本书是一本内容与时俱进、形式简明实用的口袋书,可供内分泌科医师、研究生、医学院校实习生、全科医师阅读参考。

前 言

2009 年之夏,在与《人民军医出版社》的编辑们交流中萌生了编写本书的想法,不仅因为该社已陆续出版了除内分泌专业以外其他的《备忘录》,该书的撰写将使整套丛书至此齐备;而且也因当今内分泌疾病谱发生了很大变化,急需一本涵盖诸多病种、内容简练、条理清晰、方便查询的内分泌专业书籍,《内分泌科临床备忘录》正是在这种背景下奠定了写作的欲望和框架。几经商榷,确立了编写的立意,即不刻意追求前沿和深度,更加注重内容的宽度与广度;在经典与创新方面,更加立足于内容的传承与更新;因此,强调条理性,重点突出诊断与鉴别诊断,彰显治疗原则是此备忘录的特点。

当今,内分泌系统疾病谱发生了很大的变化,首先,伴随着社会的进步,营养相关性疾病明显增加,以糖尿病和代谢综合征为代表,如肥胖,不仅带来大血管并发症的问题,也导致了男、女两性年轻人性腺激素的紊乱与性征异常;其次,随着实验室手段的不断完善,许多激素抵抗或不敏感综合征也显现出来;在肿瘤发病率逐日增加的今天,伴瘤内分泌综合征业已成为困扰患者生存质量的重要因素;目前,老龄化社会已经到来,而我们对骨质疏松以及老年人跌倒的问题尚缺乏足够的理论与实践的准备;此外,垂体瘤的治疗迫切需要多学科、多专业的协调与合作。由此看来,《内分泌科临床备忘录》的作用和价值已不仅仅局限于内分泌专业。

在编纂本书之际,恰逢全科医师培训基地申报工作正在进行中,笔者在奔波于社区卫生服务中心和乡镇卫生院的同时,倍感跨学科、跨专业技能培训的紧迫性和重要性,希望本书的出版能为全科医师的培养拓展空间,同时也为专科医师提供指导。由于作者水平有限,书中疏漏在所难免,恳请读者给予批评指正。

杨乃龙

目 录

第1章 下丘脑、垂体疾病 / 1

- 第一节 下丘脑-垂体肿瘤 / 1
- 第二节 颅咽管瘤 / 5
- 第三节 下丘脑综合征 / 7
- 第四节 神经性厌食症 / 10
- 第五节 青春期发育延迟 / 13
- 第六节 性早熟 / 18
- 第七节 巨人症和肢端肥大症 / 22
- 第八节 催乳素瘤和高催乳素血症 / 29
- 第九节 无功能垂体腺瘤 / 34
- 第十节 腺垂体功能减退症 / 41
- 第十一节 垂体卒中 / 47
- 第十二节 淋巴细胞性垂体炎 / 54
- 第十三节 生长激素缺乏性侏儒症 / 58
- 第十四节 松果体疾病 / 64
- 第十五节 空蝶鞍综合征 / 72
- 第十六节 尿崩症 / 76
- 第十七节 抗利尿激素分泌失调综合征 / 82
- 第十八节 垂体功能减退性糖尿病综合征 / 88
- 第十九节 下丘脑垂体激素不敏感综合征 / 90

第2章 甲状腺疾病 / 110

- 第一节 甲状腺肿 / 110
- 第二节 甲状腺功能亢进症 / 113
- 第三节 甲状腺功能减退症 / 123

- 第四节 亚急性甲状腺炎 / 134
- 第五节 慢性淋巴细胞性甲状腺炎 / 137
- 第六节 无痛性甲状腺炎 / 142
- 第七节 产后甲状腺炎 / 143
- 第八节 甲状腺结节 / 146
- 第九节 甲状腺肿瘤 / 149

第3章 甲状旁腺疾病 / 155

- 第一节 原发性甲状旁腺功能亢进症 / 155
- 第二节 继发性甲状旁腺功能亢进症 / 165
- 第三节 假性甲状旁腺功能减退症 / 169
- 第四节 甲状旁腺功能减退症 / 173

第4章 肾上腺疾病 / 180

- 第一节 库欣综合征 / 180
- 第二节 原发性醛固酮增多症 / 195
- 第三节 原发性慢性肾上腺皮质功能减退症 / 206
- 第四节 嗜铬细胞瘤 / 216
- 第五节 肾上腺意外瘤 / 233
- 第六节 肾上腺性变态综合征 / 236
- 第七节 急性肾上腺皮质危象 / 238

第5章 胃、肠、胰内分泌疾病 / 240

- 第一节 胃泌素瘤 / 240
- 第二节 血管活性肠肽瘤 / 246
- 第三节 胰高血糖素瘤 / 250
- 第四节 生长抑素瘤 / 254
- 第五节 类癌与类癌综合征 / 257
- 第六节 胰岛细胞瘤 / 262

第6章 多内分泌腺病 / 265

- 第一节 多发性内分泌腺瘤病 / 265
- 第二节 多腺体自身免疫综合征 / 272

第7章 伴瘤内分泌综合征 / 289**第8章 代谢病 / 294**

- 第一节 糖尿病 / 294
- 第二节 糖尿病并发症 / 304
- 第三节 血脂异常和脂蛋白异常血症 / 312
- 第四节 肥胖症 / 319
- 第五节 脂肪肝 / 327
- 第六节 血卟啉病 / 332
- 第七节 血色病 / 339
- 第八节 痛风 / 340
- 第九节 骨质疏松症 / 346

第9章 内分泌代谢疾病相关综合征 / 352

- 第一节 多发性骨纤维营养不良症 / 352
- 第二节 Kallman 综合征 / 357
- 第三节 肥胖性生殖无能综合征 / 361
- 第四节 反馈性垂体腺瘤综合征 / 365
- 第五节 甲状腺激素不敏感综合征 / 369
- 第六节 非甲状腺性病态综合征 / 373
- 第七节 肝-甲状腺综合征 / 382
- 第八节 周期性库欣综合征 / 383
- 第九节 异型性继发性醛固酮增多综合征 / 384
- 第十节 矮妖精综合征 / 385
- 第十一节 糖尿病瞳孔综合征 / 386
- 第十二节 糖尿病早老综合征 / 387
- 第十三节 Wolfram 综合征 / 388
- 第十四节 伴肿瘤的低血糖综合征 / 389
- 第十五节 骨饥饿综合征 / 391
- 第十六节 APUD 瘤综合征 / 393
- 第十七节 糖原贮积症 / 397

第十八节 果糖不耐受综合征 / 408

第十九节 早期衰老综合征 / 414

第10章 内分泌常用临床试验操作 / 418

第一节 垂体功能检查 / 418

第二节 甲状腺功能试验 / 421

第三节 甲状旁腺功能检查 / 428

第四节 肾上腺功能检查 / 435

第五节 胰腺功能相关试验 / 446

附录 内分泌代谢疾病的诊疗指南 / 453

附录 A 中国非胰岛素依赖型糖尿病防治指南(选摘)(2007年版) / 453

附录 B 中国甲状腺疾病诊治指南——甲状腺功能亢进症(选摘)
(2008年) / 474

附录 C 甲状腺疾病诊治指南——甲状腺功能减退症(2008年) / 487

附录 D 中国甲状腺疾病诊治指南——甲状腺炎(选摘)(2008年) / 495

附录 E 中国甲状腺疾病诊治指南——甲状腺结节(选摘)(2008年) / 507

附录 F 中国胰岛素治疗指南(选摘)(2009年) / 512

附录 G 亚洲地区骨质疏松症诊断、预防和治疗指南(选摘)(2009年) / 520

附录 H 肢端肥大症最新诊疗指南(选摘)(2009年) / 523

附录 I 无症状高尿酸血症合并心血管疾病诊治建议——中国
专家共识(选摘)(2010年) / 530

第 1 章

下丘脑、垂体疾病

❖❖❖❖❖

第一节 下丘脑-垂体肿瘤

垂体瘤

垂体瘤(pituitary tumor)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。

【分类】

1. 按内分泌功能分类 根据肿瘤细胞有无合成和分泌有生物活性激素的功能,将垂体肿瘤分为功能性垂体肿瘤和无功能肿瘤。具有分泌生物活性激素功能的垂体瘤可按其分泌的激素不同而命名,如催乳素(PRL)瘤,生长激素(GH)瘤,促肾上腺皮质激素(ACTH)瘤,促甲状腺激素(TSH)瘤,黄体生成素(LH)瘤或卵泡素(FSH)瘤及混合瘤等,其中 PRL 瘤最常见,占 50%~55%;其次为 GH 瘤,占 20%~23%;ACTH 瘤占 5%~8%;TSH 瘤与 LH 瘤或 FSH 瘤较少见。不具备激素分泌功能的垂体瘤称为无功能垂体腺瘤,占 20%~25%。

2. 按影像学检查和手术所见分类 根据垂体影像学检查和手术所见(如肿瘤大小、鞍外扩展情况和浸润程度等)进行的分类对决定垂体瘤的治疗方案和估计预后相当重要。依据肿瘤扩展情

况及发生部位可分为鞍内、鞍外和异位 3 种;根据肿瘤的大小可分为微腺瘤($<10\text{mm}$)和大腺瘤($\geq 10\text{mm}$)两种;根据肿瘤的生长类型可分为扩张型和浸润型两种,后者极为少见。

3. 按术后病理检查分类 术后病理组织切片通过免疫细胞化学分析可查出肿瘤分泌激素的类型,但必须强调免疫染色阳性只反映某一激素有储存,不一定与该激素的合成或释放增多相关。采用垂体激素原位杂交技术能检测出组织切片中该激素特异性 mRNA,可用来作为垂体瘤免疫组化分类的辅助诊断。

【发病机制】 垂体瘤发病机制的研究曾出现过两种学说,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两个阶段——起始阶段和促进阶段。

1. 垂体瘤细胞自身内在缺陷 大多数有功能的及无功能的腺瘤是单克隆源性的,源于某一单个突变细胞的无限制增殖。

2. 旁分泌与自分泌功能紊乱 下丘脑的促垂体激素和垂体内的旁分泌或自分泌激素可能在垂体瘤形成的促进阶段起一定作用。

3. 下丘脑调节功能紊乱 下丘脑抑制因子的作用减弱对肿瘤的发生可能也有促进作用。

【临床表现】

1. 肿瘤压迫症状

(1)头痛:见于 $1/3 \sim 2/3$ 的病人,初期不剧烈,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所致。当肿瘤冲破鞍膈后,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。肿瘤压迫邻近的痛觉敏感组织如硬脑膜、大血管壁等,可引起剧烈头痛,呈弥漫性,常伴有呕吐。肿瘤侵入下丘脑、第三脑室,阻塞室间孔可引起颅内压增高,使头痛加剧。

(2)视神经通路受压:垂体腺瘤向鞍上扩展,压迫视交叉等可

引起不同类型的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。

(3)其他症状:当肿瘤向蝶鞍两侧扩展压迫海绵窦时可引起所谓海绵窦综合征(第Ⅲ、Ⅳ、Ⅴ及Ⅵ对脑神经损害)。

2. 激素分泌异常征群

(1)垂体激素分泌减少:垂体瘤病人的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达到垂体切除术后严重程度。故一般情况下,垂体瘤较少出现垂体激素分泌减少的症状,尤其是功能性腺瘤。

(2)垂体激素分泌增多:由于不同的功能腺瘤分泌的垂体激素不同,临床表现各异。

【诊断】 垂体瘤的诊断一般并不困难,部分患者甚至单纯依据临床表现就可做出正确的判断。较为困难的是有些微腺瘤,其激素分泌增多不显著,激素检测值仅高出正常范围上限。

1. 临床表现 ①上述肿瘤压迫症状。②某一垂体激素分泌增多表现(如溢乳闭经、肢端肥大以及特殊面容)或表现为满月貌和向心性肥胖等。③垂体激素分泌减少的表现,如生长发育迟缓、低血压、低血糖、怕冷畏寒等。

2. 实验室检查 可根据患者的临床表现选择相应的垂体激素基础值测定及其动态试验,一般应检查腺垂体性腺轴激素、垂体甲状腺轴激素和垂体肾上腺轴激素,还有垂体分泌的 PRL、GH 等。充分运用内分泌正、负反馈机制评价垂体的储备功能,若诊断尚有疑问时,可进行动态试验协助诊断。

3. 影像学检查 如果垂体瘤已达到一定大小,常规 X 线体层摄片即可达到诊断目的。典型垂体瘤的 X 线表现为:蝶鞍扩大(蝶鞍可向各方向增大),鞍壁变薄,鞍底变阔,前、后床突变细。垂体瘤的影像学检查宜首选磁共振(MRI),因其能更好地显示肿瘤及其与周围组织的解剖关系。

4. 其他检查 视力、视野检查可以了解肿瘤向鞍上扩展的程度。

【鉴别诊断】 本病需与其他一些引起颅内压迫、损害视交叉的疾病相鉴别。

1. 颅咽管瘤 可发生于各种年龄,以儿童及青少年多见。视野缺损常不对称,往往先出现颞侧下象限缺损。

2. 淋巴细胞性垂体炎 本病多见于妊娠或产后的女性,病因未明,可能为病毒引起的自身免疫性疾病。临床表现可有垂体功能减退症以及脑垂体肿大。

3. 视神经胶质瘤 多见于儿童,尤以女孩多见。视力改变常先发生于一侧,视力丧失发展较快。患者可有突眼,但无内分泌功能障碍。

4. 异位松果体 多见于儿童及青少年。视力减退,双颞侧偏盲。常有渴感丧失、慢性高钠血症等下丘脑功能紊乱的表现。

5. 颈内动脉瘤 常引起单侧鼻侧偏盲,可有眼球瘫痪及腺垂体功能减退表现,蝶鞍可扩大。对该类患者如误诊为垂体瘤而行经蝶窦垂体切除术将会危及患者生命,因此垂体瘤患者需仔细排除颈内动脉瘤的可能,确诊依赖于 MRI。

6. 球后视神经炎 起病急,视力障碍多为一侧性,大多在数周内有所恢复。常伴眼球疼痛、瞳孔调节反射障碍。

7. 脑膜瘤 部分脑膜瘤其影像学表现类似于蝶鞍区肿瘤,内分泌功能检查仅有垂体柄受压引起的轻度高 PRL 血症,临床上易误诊为无功能垂体腺瘤。

【治疗】 垂体瘤的治疗方法主要有 3 种:手术治疗、药物治疗和放射治疗。治疗方法的选择主要依据垂体肿瘤的类型而定,一般 PRL 瘤首选药物治疗,大多数 GH 瘤、ACTH 瘤、TSH 瘤以及无功能大腺瘤则首选手术治疗。

1. 手术治疗 除 PRL 瘤外,其他垂体瘤的首选治疗仍为手术治疗。目前主要采用经蝶窦术式手术,它是在手术视野较开阔

条件下(在显微镜下进行手术操作),对肿瘤进行选择性地摘除。

2. 药物治疗 虽然药物治疗在 GH 瘤、TSH 瘤等腺垂体肿瘤方面取得了一定疗效,但尚不能动摇手术治疗及垂体放疗在腺垂体肿瘤治疗方面的地位。在众多治疗垂体瘤的药物中,药物治疗已成为 PRL 瘤的首选治疗,如溴隐亭,2.5~7.5mg/d,每日1~3次,口服,恶心、呕吐、头晕多呈一过性,与食物同服可减少不良反应。国内外已有大量报道,溴隐亭可缩小 PRL 瘤,有效率在90%左右。溴隐亭也可用于 GH 瘤,每日剂量在20~30mg,使 GH 瘤缩小者仅占10%~15%;也可应用生长激素激动药(奥曲肽)皮下注射50~100 μ g,每8小时1次;或采用长效制剂20~30mg,每日1次,28d为1个疗程。

3. 放射治疗 垂体放射治疗可阻止肿瘤进一步生长并最终使分泌增多的激素水平下降。在经蝶窦显微外科垂体瘤摘除术之前,垂体放射治疗是肢端肥大症的主要治疗方法。

【注意事项】

1. 垂体瘤的诊治应建立在内分泌科、神经外科与放疗科有效沟通与配合的基础之上。因此治疗之前,3个专业的会诊实属必要。

2. 垂体瘤手术或放疗后,内分泌科应及时评估垂体与靶腺功能,并决定是否采取激素替代疗法。

(杨乃龙 徐丽丽)

第二节 颅咽管瘤

颅咽管瘤(craniopharyngioma, CP)是一种良性先天性肿瘤,亦称垂体管瘤,是胚胎期颅咽管的残余组织发生的良性先天性肿瘤,约占颅内肿瘤的4%,但在儿童却是最常见的先天性肿瘤,占鞍区肿瘤的第一位。本病可以发生在任何年龄,但70%是发生在15岁以下的儿童和少年,女性稍多于男性。

【病因与发病机制】 颅咽管瘤为先天性肿瘤,多见于儿童及少年。肿瘤大多位于鞍上区,可向第三脑室、下丘脑、脚间池、鞍旁、两侧颞叶、额叶底及鞍内等方向发展,压迫视神经及视交叉,阻塞脑脊液循环而导致脑积水。

【临床表现】

1. 颅内压增高 一般是因肿瘤向鞍上发展累及第三脑室前半部,阻塞室间孔导致脑积水。可表现为头痛、呕吐以及视盘水肿。

2. 视力视野障碍 肿瘤位于鞍上可压迫视神经、视交叉或视束,导致视野缺损和视力减退,双侧可不对称。

3. 垂体功能低下 肿瘤压迫腺垂体导致生长激素及促性腺激素分泌不足,18岁以下患者可见生长发育障碍、生殖器官发育不良,成年人可出现性功能减退或闭经等。

4. 下丘脑损害 肿瘤向鞍上发展使下丘脑受压可表现为体温偏低、嗜睡、尿崩症及肥胖性生殖无能综合征。

【诊断】 对于生长发育滞缓的青少年,尤其合并多饮、多尿、肥胖和性幼稚者应考虑本病,若出现垂体功能减退时更应关注此诊断。实验室检查 GH 低下,胰岛素低血糖试验无 GH 分泌高峰,此外可见垂体性腺轴、垂体甲状腺轴或垂体肾上腺轴激素低下。颅骨 X 线摄片除见蝶鞍增大变浅外,可见鞍上区有钙化,脑垂体 CT 或 MRI 检查有助于诊断。

【鉴别诊断】

1. 特发性 GH 缺乏症 患儿除生长发育滞缓外,无视野缺损或视野障碍,鞍上一般无钙化。垂体 CT 或 MRI 可见垂体柄断裂或垂体萎缩,但无占位影像学表现。

2. 垂体无功能腺瘤 最早出现和最常见的是性腺功能减退,可有视力减退或视野缺损。颅骨 X 线平片显示蝶鞍呈球形扩大,鞍背竖直,但颅咽管瘤累及鞍内时也见球形扩大,然而肿瘤钙化更常见,垂体 CT 或 MRI 有助于明确肿瘤的部位。

【治疗】 颅咽管瘤的治疗较为困难,目前采用的不同治疗手段,在一定程度上均可取得相应的效果。手术具有全切除或减少肿瘤体积的优越性,放疗对部分患者也较敏感,但目前分歧仍较大。此外,还有囊内放疗与化疗或微创手术。内科治疗主要是GH或性腺激素替代疗法,以保证患者生长发育的需求。

(杨乃龙 徐丽丽)

第三节 下丘脑综合征

下丘脑疾病由多种致病因素累及下丘脑使其结构、代谢及功能受损所致,主要临床表现为下丘脑功能异常及轻微的神经、精神症状。

【病因与发病机制】

1. 先天性损害及遗传性因素 与性发育不全有关的疾病可引起下丘脑综合征,如家族性嗅神经-性发育不全综合征、性幼稚-色素性网膜炎-多指畸形综合征、主动脉瓣上狭窄综合征。此外,下丘脑激素缺乏性疾病,如下丘脑性甲状腺功能减退、下丘脑性性腺功能低下等均可导致下丘脑综合征(hypothalamic syndrome)。

2. 肿瘤 引起下丘脑综合征的肿瘤很多,主要有颅咽管瘤、星形细胞瘤、漏斗瘤、垂体瘤(向鞍上生长)、异位松果体瘤、脑室膜瘤、神经节细胞瘤、浆细胞瘤、神经纤维瘤、髓母细胞瘤、白血病、转移性癌肿、外皮细胞瘤、血管瘤、恶性血管内皮细胞瘤、脉络丛囊肿、第三脑室囊肿、脂肪瘤、错构瘤、畸胎瘤、脑膜瘤等。

3. 肉芽肿 见于结核瘤、结节病、网状内皮细胞增生症、慢性多发性黄色瘤、嗜酸性肉芽肿等。

4. 感染和炎症 常见的有结核性或化脓性脑膜炎、脑脓肿、病毒性脑炎、流行性脑炎、脑脊髓膜炎、麻疹、水痘、狂犬疫苗接种、组织胞浆菌病。坏死性漏斗-垂体炎(necrotizing infundibulo-hypophysitis)也可引起下丘脑综合征。