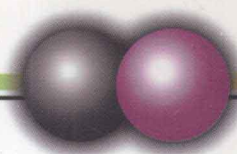



实用临床医学诊断与鉴别诊断专著系列



# 内分泌代谢病学

王富军 苏胜偶 王战建 主编

 中国科学技术出版社

实用临床医学诊断与鉴别诊断专著系列

# 内分泌代谢病学

王富军 苏胜偶 王战建 主编

中国科学技术出版社

·北京·

## 图书在版编目(CIP)数据

内分泌代谢病学/王富军,苏胜偶,王战建主编. —北京:中国科学技术出版社,2005.9  
(实用临床医学诊断与鉴别诊断专著系列)

ISBN 7-5046-4152-9

I. 内... II. ①王... ②苏... ③王... III. ①内分  
泌病—诊断②代谢病—诊断 IV. R580.4

中国版本图书馆CIP数据核字(2005)第102973号

中国科学技术出版社出版

北京市海淀区中关村南大街16号 邮政编码:100081

电话:010-62103210 传真:010-62183872

<http://www.kjpbooks.com.cn>

科学普及出版社发行部发行

北京市卫顺印刷厂印刷

\*

开本:787毫米×1092毫米 1/16 印张:15.25 字数:430千字

2005年9月第1版 2005年9月第1次印刷

印数:1—3000册 定价:30.00元

---

(凡购买本社的图书,如有缺页、倒页、  
脱页者,本社发行部负责调换)

## 实用临床医学诊断与鉴别诊断专著系列

### 总 前 言

随着医学事业的不断发展,为了提高临床疾病的诊断与鉴别诊断水平,河北医科大学、北京医科大学、南京大学医学院、华西医科大学、河南医科大学和上海精神卫生研究所等 10 余所附属医院及科研单位的有关内、外、妇、儿、五官科学、影像学和电生理学等专家教授等,结合自己多年的临床与教学的实践经验,参考大量国内外有关文献,通力合作编著了这套“实用临床医学诊断与鉴别诊断专著系列”。此套专著以 20 世纪 90 年代最新观点,体现当代国内外先进水平,理论联系实际,普及与提高相结合,突出临床实用价值,内容全面、新颖、实用、重点突出、简明扼要,是一套新的实用的诊断与鉴别诊断学专著。

目前国内外有关诊断与鉴别诊断学专著甚少,为了适应科学技术飞速发展和我国医学事业的需要,我们编著了此诊断与鉴别诊断学专著系列。此专著系列共 26 个分册,包括神经病学、精神病学、呼吸病学、血液病学、心脏病学、消化病学、肾脏病学、内分泌代谢病学、免疫风湿病学、理化因子病学、传染病与寄生虫病学、老年病学、肿瘤学、地方病与职业病学、普通外科与小儿外科学、胸心外科学、泌尿外科学、脑外科学、骨外科学、整形外科学、妇产科学、儿科学、眼科学、耳鼻喉科学、口腔科学和皮肤性病学。该专著系列以要点形式阐述疾病的诊断与鉴别诊断以及与其有关的实验室、影像学和电生理学等的诊断与鉴别诊断的理论和依据,便于理解、学习、掌握和应用。该专著系列既适用于医学院校师生学习参考,又适用于各类医院和医疗单位医务人员工作和学习使用。

由于我们经验不足,参编人员较多,书中难免存在有缺点或疏漏,请广大读者批评指正。

编著者

2000 年 8 月

# 实用临床医学诊断与鉴别诊断专著系列

## 编审委员会

### 主 编

刘名顺 马 骥 赵继贤

### 编 委

(依姓氏笔画为序)

马绍金(教授)	马 骥(主任医师)	王士杰(教授)	王克诚(教授)
王孟山(教授)	王金凯(教授)	王富军(教授)	仇树林(教授)
孙相如(教授)	刘名顺(教授)	刘 巍(主任医师)	李宗五(教授)
李维成(教授)	何玉军(教授)	宋新光(教授)	陈兴时(研究员)
张英泽(教授)	张秀清(编审)	张培俭(教授)	张 斌(教授)
沈鹤飞(教授)	林元珠(教授)	周昌贵(教授)	孟繁珣(教授)
赵树元(教授)	赵继贤(教授)	段惠军(教授)	秦同文(教授)
曹月敏(教授)	董全胜(教授)	甄承恩(教授)	蔡文清(教授)
蔡广增(教授)	黎国屏(教授)		

## 本书前言

《实用临床医学诊断与鉴别诊断专著系列·内分泌代谢病学》是一部面向内分泌代谢专业医师、进修医生、实习医师以及其他专业医师的专业著作和临床工作指南。本书由长期从事内分泌代谢病学医疗、教学、科研工作的专家、教授等编写,理论与经验并重,突出临床实用,体现当代最新进展。特别是用一章的篇幅对糖尿病做了详细叙述,适于各级医师和医学院校师生参阅。本书文字简明扼要,可读性强,便于临床应用。每种疾病均附有英文病名,书后附有临床检验正常值、中国糖尿病防治指南、内分泌代谢病常见临床实验等资料供参考。本书各章节均系内分泌代谢疾病在诊断与鉴别诊断方面的基本功底,并密切结合临床,为临床工作提供了可靠的依据。但由于编者水平有限,加之时间仓促,书中难免有不足或疏漏之处,敬请读者批评指正。

编著者

2005年8月

实用临床医学诊断与鉴别诊断专著系列

## 内分泌代谢病学

主 编

王富军 苏胜偶 王战建

副 主 编

(依姓氏笔画为序)

马景涛	王 原	王 绵	付 华
刘 宇	刘俊茹	吴小伟	吴文成
吴志斌	张力辉	张玉娜	张 庆
张国华	李 慧	杨红申	庞建华
周卫华	赵艾华	赵志明	袁计生
潘文森	檀俊涛		

编 委

(依姓氏笔画为序)

刁兰萍	王文耀	王杏云	王振贤
王瑞英	邓永贵	田良鑫	刘月芹
刘晓梅	张松筠	李 瑞	杜亚萍
杨艳辉	周 红	孟凤苓	赵占胜
郝咏梅	徐 春	袁彩欣	高丽霞
魏广川			

责任编辑 金维克  
责任印制 李春利  
责任校对 赵丽英

## 编著者单位

- 刁兰萍(河北医科大学第四医院) 马景涛(河北医科大学第四医院)  
王文耀(解放军白求恩国际和平医院) 王杏云(河北医科大学第四医院)  
王战建(河北医科大学第三医院) 王 原(河北医科大学第四医院)  
王 绵(河北医科大学第二医院) 王振贤(河北省邯郸市中心医院)  
王富军(河北医科大学第四医院) 王瑞英(河北医科大学第二医院)  
邓永贵(河北医科大学第二医院) 付 华(河北医科大学第四医院)  
田良鑫(中国医科院阜外心血管病医院) 刘 宇(河北医科大学第四医院)  
刘俊茹(河北医科大学第三医院) 刘月芹(河北医科大学第四医院)  
刘晓梅(河北医科大学第三医院) 吴小伟(秦皇岛市海港医院)  
吴文成(河北医科大学第二医院) 吴志斌(河北医科大学第四医院)  
张力辉(河北医科大学第二医院) 张玉娜(河北医科大学第四医院)  
张 庆(河北省胸科医院) 张国华(石家庄市第四医院)  
张松筠(河北医科大学第二医院) 李 瑞(北京德尔康尼骨科医院)  
李 慧(石家庄市中医院) 杜亚萍(河北医科大学第四医院)  
杨红申(河北医科大学第二医院) 杨艳辉(河北医科大学第四医院)  
苏胜偶(河北医科大学第二医院) 庞建华(河北医科大学第三医院)  
周卫华(河北医科大学第四医院) 周 红(河北医科大学第二医院)  
孟凤苓(河北医科大学第二医院) 赵占胜(河北医科大学第二医院)  
赵艾华(河北医科大学第四医院) 赵志明(河北医科大学第二医院)  
郝咏梅(河北医科大学第二医院) 徐 春(河北省马头发电有限公司医院)  
袁计生(河北省邯郸市中心医院) 袁彩欣(河北医科大学第四医院)  
高丽霞(河北医科大学第四医院) 潘文森(河北医科大学第二医院)  
檀俊涛(河北医科大学第四医院) 魏广川(河北医科大学第四医院)



# 目 录

第一章 内分泌代谢病总论	1
第一节 内分泌系统疾病总论	1
第二节 代谢性疾病与营养性疾病总论	5
第二章 下丘脑和垂体疾病	7
第一节 下丘脑疾病	7
第二节 垂体瘤	8
第三节 巨人症和肢端肥大症	10
第四节 腺垂体功能减退症	11
第五节 生长激素缺乏性侏儒症	14
第六节 尿崩症	15
第七节 抗利尿激素分泌失调综合征	17
第三章 甲状腺疾病	18
第一节 单纯性甲状腺肿	18
第二节 甲状腺功能亢进症	18
第三节 甲状腺危象	21
第四节 甲亢性心脏病	21
第五节 淡漠型甲状腺功能亢进症	23
第六节 T <sub>3</sub> 或 T <sub>4</sub> 型甲状腺功能亢进症	23
第七节 亚临床型甲状腺功能亢进症	24
第八节 妊娠期甲状腺功能亢进症	25
第九节 甲状腺功能亢进症性周期性麻痹	26
第十节 一过性甲状腺功能亢进症	26
第十一节 甲状腺结节	28
第十二节 甲状腺功能减退症	28
第十三节 黏液性水肿昏迷	31
第十四节 甲状腺功能减退性心脏病	32
第十五节 甲状腺炎	32
第四章 柯兴综合征	35
第五章 原发性醛固酮增多症	38
第六章 原发性肾上腺功能减退症	41
第七章 嗜铬细胞瘤	43
第八章 原发性甲状旁腺功能亢进症	45
第九章 甲状旁腺功能减退症	47
第十章 伴瘤内分泌综合征	49

<b>第十一章 糖尿病</b> .....	50
第一节 糖尿病的诊断与鉴别诊断 .....	50
第二节 糖尿病的分型 .....	52
第三节 1型糖尿病 .....	53
第四节 2型糖尿病 .....	53
第五节 其他特殊类型的糖尿病 .....	54
第六节 妊娠期糖尿病 .....	56
第七节 空腹血糖调节受损和糖耐量减低 .....	56
第八节 胰岛素抵抗综合征 .....	56
第九节 糖尿病酮症酸中毒 .....	57
第十节 高渗性非酮症糖尿病昏迷 .....	58
第十一节 糖尿病大血管病变 .....	58
第十二节 糖尿病肾病 .....	59
第十三节 糖尿病视网膜病变 .....	61
第十四节 糖尿病心肌病 .....	62
第十五节 糖尿病神经病变 .....	63
第十六节 糖尿病眼部的其他病变 .....	64
第十七节 糖尿病足 .....	64
第十八节 继发性糖尿病 .....	70
第十九节 药物与化学品所致糖尿病 .....	74
第二十节 糖尿病胃肠功能紊乱 .....	75
第二十一节 儿童时期的糖尿病 .....	75
第二十二节 老年糖尿病 .....	77
第二十三节 糖尿病与其他疾病 .....	78
<b>第十二章 乳酸性酸中毒</b> .....	84
<b>第十三章 低血糖症</b> .....	85
<b>第十四章 血脂异常和脂蛋白异常症</b> .....	90
<b>第十五章 肥胖症</b> .....	92
<b>第十六章 营养缺乏症</b> .....	95
第一节 蛋白质—能量代谢不良症 .....	95
第二节 脚气病 .....	96
第三节 烟酸缺乏病 .....	96
<b>第十七章 水电解质紊乱和酸碱平衡失常</b> .....	98
第一节 水、钠代谢失常 .....	98
第二节 钾代谢失常 .....	100
第三节 酸碱平衡失常 .....	102
<b>第十八章 痛风</b> .....	106
<b>第十九章 骨质疏松症</b> .....	108
<b>第二十章 内分泌代谢综合征</b> .....	109

第一节	夜间进食综合征	109
第二节	抗利尿激素不敏感综合征	109
第三节	尿崩症伴渴感减退综合征	110
第四节	暂时性尿崩症综合征	111
第五节	精神性烦渴—多饮综合征	111
第六节	异戊酸血症综合征	112
第七节	高尿酸血症—舞蹈病—智力障碍综合征	112
第八节	赖氨酸尿症综合征	113
第九节	半乳糖血症综合征	114
第十节	降钙素瘤综合征	115
第十一节	糖吸收不良综合征	115
第十二节	胆囊收缩素腹泻综合征	117
第十三节	胰多肽瘤综合征	117
第十四节	周期性下丘脑释放综合征	118
第十五节	类固醇停药综合征	118
第十六节	糖尿病性高血压综合征	119
第十七节	异位肾素综合征	119
第十八节	糖皮质激素不敏感综合征	120
第十九节	糖皮质激素可抑制性醛固酮增多症综合征	121
第二十节	妊娠高血压综合征	121
第二十一节	假性原发性醛固酮分泌过多症综合征	122
第二十二节	不依赖促肾上腺皮质激素的柯兴综合征	122
第二十三节	肾素瘤综合征	123
第二十四节	内分泌性高血压综合征	123
第二十五节	脂肪营养不良巨人症综合征	124
第二十六节	浓眉—小头—短肢综合征	124
第二十七节	进行性脂肪营养不良综合征	125
第二十八节	马—斑二氏综合征	125
第二十九节	假痛风综合征	126
第三十节	维生素 D 不敏感综合征	127
第三十一节	肥胖性生殖无能综合征	128
第三十二节	类柯兴综合征	128
第三十三节	矮妖精综合征	129
第三十四节	糖尿病早衰综合征	129
第三十五节	糖尿病性水疱病综合征	130
第三十六节	干皮综合征	130
第三十七节	特发性促红细胞生成素增多综合征	131
第三十八节	反应性垂体瘤综合征	131
第三十九节	脚气病样综合征	132

第四十节	甲状腺功能低下、腹泻综合征	132
第四十一节	特发性水肿综合征	132
第四十二节	促甲状腺激素不敏感综合征	133
第四十三节	长须妇女糖尿病综合征	133
第四十四节	先天性多毛症综合征	134
第四十五节	特发性多毛征	134
第四十六节	糖尿病性手肌萎缩综合征	134
第四十七节	代谢亢进性线粒体综合征	135
第四十八节	类固醇性假风湿综合征	135
第四十九节	硒缺乏综合征	135
第五十节	广泛性淀粉样变综合征	136
第五十一节	糖尿病瞳孔综合征	136
第五十二节	视神经萎缩糖尿病综合征	136
第五十三节	遗传性少年型糖尿病综合征	137
第五十四节	耳聋—糖尿病综合征	137
第五十五节	迷走性甲状腺综合征	138
第五十六节	淀粉样甲状腺肿综合征	138
第五十七节	先天性甲状腺激素合成障碍综合征	138
第五十八节	先天性甲状腺肿综合征	139
第五十九节	先天性甲状腺发育不全综合征	139
第六十节	甲状腺功能正常的高甲状腺素血症综合征	139
第六十一节	正常甲状腺病态综合征	140
第六十二节	人为甲亢综合征	140
<b>第二十一章</b>	<b>其他疾病在内分泌系统的表现</b>	<b>141</b>
第一节	呼吸系统疾病在内分泌系统的表现	141
第二节	心血管系统疾病在内分泌系统的表现	142
第三节	消化系统疾病在内分泌系统的表现	142
第四节	泌尿系统疾病在内分泌系统的表现	144
第五节	血液系统疾病在内分泌系统的表现	145
第六节	神经系统疾病在内分泌系统的表现	146
第七节	结缔组织疾病在内分泌系统的表现	147
第八节	妇科疾病在内分泌系统的表现	147
<b>附录一</b>	<b>临床检验参考值</b>	<b>151</b>
<b>附录二</b>	<b>中国糖尿病防治指南</b>	<b>174</b>
<b>附录三</b>	<b>内分泌代谢病常见临床实验</b>	<b>219</b>

# 第一章 内分泌代谢病总论

## 第一节 内分泌系统疾病总论

内分泌系统是人体的内分泌腺及某些脏器中内分泌组织所形成的一个体液调节系统,其主要功能系在神经支配和物质代谢反馈调节基础上释放激素,从而调节体内代谢过程、各脏器功能、生长发育、生殖与衰老等许多生理活动,维持着人体内环境的相对稳定性以适应复杂多变的体内外变化。任何一种内分泌细胞的功能失常所致的一种激素分泌过多或缺乏,均可引起相应的病理生理变化。

### 一、解剖生理

以合成和分泌激素为主要功能的器官称为内分泌腺体,如垂体、松果体、甲状腺、肾上腺、胰岛、性腺等。许多器官虽非内分泌腺体,但含有内分泌功能的组织或细胞,例如脑(内啡肽、胃泌素、释放因子等),肾脏(肾素、前列腺素、1,25 羟成胆钙化醇等)等。同一种激素可以在不同组织或器官合成,如生长抑素(下丘脑、胰岛、胃肠等),多肽性生长因子(神经系统、内皮细胞、血小板等)。神经系统与内分泌系统生理学方面关系密切,例如下丘脑中部即为神经内分泌组织,可以合成抗利尿激素、催产素等,沿轴突贮存于垂体后叶。鸦片多肽既作用于神经系统(属神经递质性质),又作用于垂体(属激素性质)。二者在维持机体内环境稳定方面又互相影响和协调,例如保持血糖稳定的机制中,即有内分泌方面的激素如胰岛素、胰高血糖素、生长激素、生长抑素、肾上腺皮质激素等的作用,也有神经系统如交感神经和副交感神经的参与。所以只有在神经系统和内分泌系统均正常时,才能使机体内环境维持最佳状态。

**激素的调节:**为了保持机体内主要激素间的平衡,在中枢神经系统的作用下,有一套复杂系统。激素一般以相对恒定速度(如甲状腺素)或一定节律(如皮质醇,性激素)释放,生理或病理因素可影响激素的基础性分泌,也由传感器监测和调节激素水平。反馈调节系统是内分泌系统中的重要自我调节机制。

**激素的传输:**肽类激素在循环中主要呈游离形式,类固醇激素和甲状腺激素(除醛固酮外)均与高亲和力的特异血浆蛋白结合,仅少量(约1%~10%)呈有生物活性的游离状态。这种对结合与游离比例的控制可以辅助性地调节腺体功能,既可以调节生物活性,又可以调节半衰期。

激素与受体激素需与特异的受体结合以启动其生理活性。不同激素可有不同的过程;多肽激素和儿茶酚胺与细胞表面受体结合,通过对基因的影响发挥其生物效应;胰岛素与细胞表面受体结合后共同进入细胞内形成胰岛素-受体复合物,再与第二受体结合产生生物效应,激素与受体的结合为特异的,并且是可逆的,符合质量与作用定律。

### 二、按发病机理分类

根据不同的发病机理,包括内分泌腺体异常、激素的分泌异常、由前激素转换异常、靶细胞对激素的反应异常等,内分泌系统疾病可分类如下。

### (一) 激素缺乏性疾病

(1) 内分泌腺体功能减退 可以因外伤、肿瘤性破坏、感染、出血、自身免疫性损害等所致,即原发性内分泌腺功能减退。下丘脑或垂体激素缺乏,表现为靶器官(如甲状腺、肾上腺皮质、性腺)的功能低下,即继发性内分泌腺功能减退。先天性内分泌腺体的功能低下经常为激素合成障碍,偶为合成的激素的结构异常,缺乏生物活性,例如一种罕见的糖尿病,血中胰岛素水平高于正常,但其氨基酸排列紊乱,没有生物活性。先天性激素合成障碍可以是部分性的,也可以是完全性的。

(2) 继发于腺体外因素所致的激素缺乏 例如前激素向激素转变障碍,加快激素降解、出现拮抗性物质,如相应抗体等。

(3) 激素的反应低下 在一部分内分泌腺体功能减退者,血激素水平正常,甚至偏高。这可能是由于出现抗受体抗体,封闭了受体,减少激素与受体结合的机会。也可能是因受体结构异常或数量减少所致。例如假性甲状旁腺功能减退症,血浆甲状旁腺激素显著增高,但临床甲状旁腺功能明显低下,在肾病时可能对后叶加压素不敏感,肝病时对胰高血糖素不敏感等。

### (二) 激素过多症候群

(1) 内分泌腺体功能过高 可能由于各种原因所致的腺体增生或功能性腺瘤。这种功能性腺瘤分化较好。腺体增生多因上一级腺体功能亢进所致,即所谓继发性内分泌激素过多症。

(2) 异位性产生激素的肿瘤 由于肿瘤细胞能功能自主性地分泌激素或有激素活性的类似化合物,引起相应的临床表现。可以由单基因(ACTH、生长激素、泌乳素、甲状旁腺激素、降钙素、胃泌素、红细胞生成素等)和双基因(如绒毛膜促性腺激素、黄体生成素、促卵泡素等)异常所致。虽然多种外胚叶肿瘤细胞可以产生此类异常的生物活性物质,但主要为有摄取胺前体和脱羧作用(APUD)的细胞。多见于肺燕麦细胞癌、类癌、胸腺瘤等。

(3) 医源性 在用激素或其衍生物以超过生理剂量治疗疾病时可以导致医源性激素过多综合征。

(4) 靶组织敏感性高 少见,例如甲状腺功能亢进症。一些组织的儿茶酚胺受体的敏感性增高,而合并心房纤颤者经常为心脏已有异常改变者。

(5) 自身免疫性疾病 一些自身免疫性抗体与受体结合,有类似激素的作用。最常见的如 Graves 病中刺激性抗体可以引起甲状腺功能亢进症;较少见的有胰岛素受体抗体,可以出现类似胰岛素过多的临床表现。

(6) 继发于全身性疾病的激素高分泌状态 系正常的内分泌腺体受过量的生理性或病理性刺激所致。例如伴腹水的肝硬化、充血性心力衰竭及肾病综合征时的醛固酮增多、尿毒症时的甲状旁腺激素增多等。

### (三) 内分泌腺体综合征

Schmidt 综合征系 2 个或多个腺体同时发病的功能减退的疾病,可能与免疫系统功能紊乱有关,可以包括胰岛、甲状腺、肾上腺、甲状旁腺和性腺。由于增生、腺瘤、腺癌所致呈功能亢进者称为多发性内分泌腺瘤病。一般分为 3 型。MEN I 型(Werner 综合征)包括甲状旁腺、胰岛、垂体、肾上腺皮质和甲状腺功能亢进。MEN II 型(Sipple 综合征)包括嗜铬细胞瘤(可能为双侧和肾上腺外分布)、甲状腺髓样癌和甲状旁腺增生。MEN III 型,包括甲状腺髓样癌、嗜铬细胞瘤和神经瘤等。这 3 型多是家族性,病因机制不明。

#### (四) 不伴有激素紊乱的内分泌腺体疾病

包括非功能性肿瘤、癌、囊肿、炎症等。

### 三、临床分类

#### (一) 下丘脑病

(1) 功能性

(2) 器质性(肿瘤、炎症、创伤、手术、放射等引起的下丘脑综合征)

#### (二) 垂体病

1. 腺垂体病

(1) 功能亢进巨人症、肢端肥大症、高泌乳素血症及泌乳素瘤等各种症群, Cushing 病及垂体性甲状腺功能亢进症等。

(2) 功能减退垂体性侏儒症, 成人腺垂体功能减退症。

2. 垂体瘤

3. 神经垂体病

(1) 尿崩症

(2) 不适当的垂体抗利尿激素分泌过多症

4. 空泡蝶鞍

#### (三) 甲状腺病

1. 自身免疫性甲状腺病

(1) 甲状腺功能亢进症

(2) 甲状腺功能减退症

2. 单纯性甲状腺肿(包括地方性甲状腺肿)

3. 甲状腺炎

4. 甲状腺肿瘤及结节

5. 甲状腺先天性异位、畸形。

#### (四) 甲状旁腺病

1. 甲状旁腺功能亢进症

2. 甲状旁腺功能减退症

3. 假性甲状旁腺功能减退症

#### (五) 肾上腺病

1. 皮质疾病

(1) 肾上腺皮质功能减退症

1) 慢性(阿狄森病及选择性醛固酮缺乏症)

2) 急性(肾上腺危象)

(2) 肾上腺皮质功能亢进症

1) 皮质醇增多症(Cushing 综合征)

2) 原发性醛固酮增多症

3) 肾上腺性综合征(先天性肾上腺皮质增生症)

4) 混合型

2. 髓质疾病嗜铬细胞瘤



## (六) 胃肠胰岛病

1. 糖尿病
2. 胰岛素瘤(功能性胰岛  $\beta$  细胞瘤)
3. 胰高血糖素瘤
4. 胃泌素瘤(Zollinger - Ellison 综合征)
5. 舒血管肠肽瘤(水泻、低钾、无胃酸综合征)
6. 生长抑素瘤
7. 类癌瘤及类癌综合征

## (七) 卵巢病

1. 经前期紧张症
2. 绝经期综合征(更年期综合征)
3. 卵巢早衰
4. 多囊卵巢
5. 其他(闭经、月经失调等归入妇科内分泌病)

## (八) 睾丸病

1. 男性性腺功能减退症
2. 男性性早衰

## (九) 肾脏内分泌病

1. Bacter 综合征
2. 肾素瘤

## (十) 非内分泌肿瘤引起的异源(位)内分泌综合征

## (十一) 多发性的内分泌病

### 四、内分泌疾病的诊断原则

完整的内分泌疾病的诊断应包括下列三个方面:①功能诊断;②病理诊断(定位及定性);③病因诊断。详细的病史和全面体格检查经常可以提供有重要意义的线索,提醒医生考虑诊断或需排除内分泌疾病。为尽可能的早期诊断,争取最好的预后,要注意以下几点。

(1) 激素浓度测定 可以用放射免疫法、酶联免疫法等测定体液中激素浓度,其可靠性决定于抗体的纯度和特性,收集样本的质量,如测定血中胰岛素浓度时也包括胰岛素原,测定血 C 肽时,也同样包括了未解离的 C 肽,均影响测定结果的可靠性。只有采用单克隆抗体检测的方法时才能提高分辨能力。另外也需注意区分体液中游离型(多有生物活性)激素与结合型(多无生物活性)激素,才能正确地评价测定结果。

(2) 激素动态观察 测定激素分泌的正常节律,如 ACTH,皮质醇的昼夜波动,促黄体素和促卵泡素的月节律等。正常节律的消失多为腺体功能异常的早期表现。

(3) 激素调节功能检查 包括兴奋试验(检查对促激素的反应)和抑制试验(检查反馈抑制功能),在鉴别生理性变化和病理性改变,明确病理变化的性质方面有较大意义。

(4) 受体测定 对各种靶细胞受体的量与质的测定,如红细胞胰岛素受体测定,血细胞核  $T_3$  受体测定等。主要用于激素水平与临床表现不一致的病人,受体变化的节律也有重要的临床意义。

(5) 靶细胞功能检查 只有靶细胞的反应方能在临床反映内分泌腺的功能异常,所以测



定靶细胞的功能可以客观地评价激素的效应。例如,甲状腺功能亢进时血小板钾-钠 ATP 酶活性明显升高,心肌等容收缩期缩短,基础代谢率升高等。

(6)定位检查 主要为影像学检查,确定内分泌腺肿瘤,并早期发现癌的远位转移灶。

(7)病理检查 为确定病变的性质,例如甲状腺针刺活检在确定桥本病、甲状腺癌方面有一定价值。

(杨艳辉)

## 第二节 代谢性疾病与营养性疾病总论

新陈代谢是人体生命活动的基础,包括物质的合成代谢及分解代谢两个过程,前者是营养物质进入人体内,在机体内合成为较大的分子并转化为自身的物质,其中三大营养物质以糖原蛋白质和脂肪的形式在体内合成和储存,以维持组织结构和功能。后者是体内的糖原蛋白质和脂肪等大分子物质分解成小分子物质的降解反应,主要提供机体所需要的能量。中间代谢是指营养物质进入机体后在体内合成和分解代谢过程中的一系列化学反应。中间代谢中如某一环节出现障碍,则引起代谢疾病。主要的代谢物质为碳水化合物、脂肪与蛋白质,这三者的代谢过程不能截然分开。

代谢疾病是物质代谢过程的紊乱,多为酶或蛋白异常所致,受改变的人体酶约百余种,几乎影响全身各组织、器官的功能。

### 一、临床分类

(1)先天性缺乏 部分有遗传性的染色体异常,范围很广,但发病率多不高,例如糖元积存症、家族性高胆固醇血症、家族性高甘油三酯血症、痛风等。经临床表现所提示的线索以及特异性代谢产物的测定,诊断并不困难,但因罕见,易延误诊断。

(2)症状性代谢紊乱 许多其他系统疾病,可能在某一阶段引起机体的代谢异常,使临床表现和诊断要点治疗更复杂化,例如肝硬化肝功能不全时可能出现低血糖和高血糖、高胰岛素血症,肾病晚期可能发生电解质紊乱和低蛋白血症;甲状腺功能减退时经常伴高脂血症,肾上腺糖皮质激素过多可致负氮平衡等。

### 二、代谢病的诊断原则

诊断上要求尽可能找出病因和诱因,了解发病的主要环节、疾病的发展阶段和具体病情。代谢病常有其特有的症状和体征,是提供诊断的首要线索。因此须进行详细的病史询问和体格检查。实验室检查是确诊代谢病的依据。

(1)病史 除了解症状的发生、发展和相互间的关系外,还必须从现病史和个人病史中详细了解发病因素、病理特点、每日进食情况等。家族史应作详细的家系调查,包括男女双方前后3~4代人和旁系亲属情况。

(2)体格检查 需注意发育、营养状态、体型和骨骼、精神状态、智能、毛发、皮肤、四肢、眼结膜、视网膜、视力和听力,以及舌、齿、肝、脾等。

#### (3)实验室检查

1)血尿粪及其他生化检查:包括其成分构成如血浆蛋白成分、糖、脂蛋白、无机元素、维生素、激素、酶、免疫球蛋白、补体、血容量和血气分析以及物质代谢的正常或异常产物,可提供线