

双侧先天性肾上腺皮质增生 PDF转换可能丢失图片或格式，  
建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/306/2021\\_2022\\_\\_E5\\_8F\\_8C\\_E4\\_BE\\_A7\\_E5\\_85\\_88\\_E5\\_c22\\_306369.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/306/2021_2022__E5_8F_8C_E4_BE_A7_E5_85_88_E5_c22_306369.htm) 名称双侧先天性肾上腺皮质增生所属科室泌尿生殖外科临床表现ACTH分泌增加，引起双侧肾上腺皮质增生。增生的皮质持续大量地合成雄激素和致高血压的盐类皮质激素。20~22碳链酶缺乏导致罕见先天性脂性肾上腺增生伴，常有类固醇激素生成完全障碍，如无足够的替代治疗，婴儿将早期死亡。3 $\alpha$ -羟化酶缺乏，最多见于女性患者，有些到成年表现为皮质醇低水平，ACTH代偿性增高。原发性闭经，性幼稚，很少有男性假两性畸形。盐类皮质激素分泌过多引起高血压，以11-脱氧皮质酮增高为主。11 $\beta$ -羟化酶缺乏使皮质醇和皮质酮的形成受阻，ACTH释放过高，致深度黑色素沉着，由于11-去氧皮质酮分泌过量而引起高血压，无明显性征异常。18-羟类固醇脱氢酶缺乏，皮症罕见，为醛固酮生物合成最后一步的特异性阻滞所致。故患者尿钠丢失多，引起脱水和低血压。青春期后，极少发现多毛和闭经等男性化表现，偶然在中年时引起男性化现象，这种获得性的肾上腺轻度酶的异常称为肾上腺皮质良性男性化现象。新生女婴外生殖器像有严重的尿道下裂和隐睾，男孩在出生时多为正常，在宫内胎儿已有过量雄激素，故已有明显异常。未经治疗的患者出现多毛，肌肉发达、闭经和乳房发育。男性患者生殖器官超常地大。雄激素过多抑制促性激素的分泌，致使睾丸萎缩。在极为罕见的情况，睾丸内有增生的肾上腺皮质残余会使睾丸增大和变硬，绝大多数病人青春期后无\*\*\*。由于肾上腺皮质增生，患

者3~8岁时身高骤增，以至于比同龄孩子高出许多。大约9~10岁左右过量雄激素致骨骺早期融合，使生长终止，病人成年后较矮小。男女都具有挑衅行为和性欲增强，而致发生社会问题和纪律问题，在某些男孩身上尤为突出。辅助检查尿17-酮类醇水平高于同性别同年龄的正常者。尿中孕酮水平早期升高（这比尿17-KS的水平更为敏感，因孕酮是雄激素的前体），血17-羟孕酮水平升高是最敏感的指标，适用于儿童，染色体检查正常。X线检查会发现骨龄早化。侧位尿道膀胱造影会显示\*\*\*，尿道和膀胱。CT扫描可见高度增生的肾上腺。尿道镜可看清开口于尿道后壁的\*\*\*，也能进入\*\*\*并看到子宫。鉴别诊断许多影响外生殖器发育的先天畸形类似肾上腺性症综合征，这些包括：（1）严重的尿道下裂和隐睾；（2）非肾上腺型的女性假两性畸形（由于妊娠期服用过多雄激素或孕酮化药）。（3）男性假两性畸形，（4）真性两性畸形，这些孩子在任何激素异常，骨龄及成熟不超前。治疗早期诊断绝对必要。合理的治疗为给予糖皮质激素，即每晚11时口服地塞米松0.5~1.5mg矫正缺失，抑制ACTH分泌。对严重的低盐综合征患者氟氢可的松有助于维持血压和体重，可用0.05~0.3mg，依病情严重程度及年龄大小而定。发育以后，可采用手术使\*\*\*与尿道分开，并使\*\*\*口于会阴部的正常位置上，如阴蒂经常勃起，可考虑阴蒂切除。慎重给予雌激素或出生后即用药调节可使假两性畸形患者维持女性外观并改善其心理状态。预防及预后假如早期诊断，甚至在手术矫正重型器官畸形以前即开始抑制ACTH分泌。那么外观可正常发现，发育也极好。延迟治疗则不可避免引起生长受阻，如并发冠心病，会早期死于心肌梗塞。在某些女性假两性

畸形，治疗后会来月经。当畸形不严重或经手术矫正后患者可能怀孕，生育。 100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 [www.100test.com](http://www.100test.com)