

垂体功能减低 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文
https://www.100test.com/kao_ti2020/309/2021_2022__E5_9E_82_E4_BD_93_E5_8A_9F_E8_c22_309264.htm 名称垂体功能减低所属科室儿科病因1.先天性发育障碍 垂体不发育或发育不全常发生于无脑畸形儿，多数病例是尸检的报告。有的可因下丘脑发育缺陷引起继发的垂体功能障碍。脑发育不全儿可有垂体功能不全。临床上用生长释放素刺激试验，可鉴别病变在下丘脑或垂体。盲童的矮小症者应考虑有视隔发育不全（septo-optic dysplasia），视乳头发育不全或视神经发育不全等。脑电图可证实隔发育不全，常伴有各种内分泌异常。还有单一中门齿、鼻中隔发育异常伴GH缺乏综合征等。有的缺乏蝶鞍隔，引起鞍上蛛网膜下腔疝入蝶鞍内，将蝶鞍和垂体压平，X线颅骨片显示蝶鞍呈空泡状称空泡蝶鞍综合征。2.获得性垂体功能减低 各种颅内病变常可引起垂体前叶多种内分泌功能不全和/或伴有后叶的功能不全。最常见的为颅咽管瘤及其他下丘脑部肿物如结节病、颅底结核，颅内血管瘤等。某些颅内肿瘤可引起蝶鞍扩大，床突变形或破坏。蝶鞍四周有钙化灶时，常为颅咽管瘤。此外，颅底骨折、缺氧、出血性栓塞均可损伤垂体、垂体柄和下丘脑，引起生长障碍。头颅放射治疗白血病，组织细胞及/或眼、耳的肿瘤亦可引起下丘脑—垂体损伤。3.特发性垂体功能减低 对垂体功能减低的患儿未能找出垂体或下丘脑病变，又证实为垂体GH缺乏者，称为特发性垂体功能减低。可为单独GH激素缺乏，或垂体多种激素的缺乏，或为下丘脑促垂体激素的分泌缺陷。多发性垂体激素缺乏者，有的在婴儿时期发病，有的开始仅表现为GH缺乏，然后逐渐出现多种垂体激素缺乏的症状。多数

病例是散发的，约5%单纯GH缺乏有家族性，根据其遗传方式和基础缺陷又可分为以下类型。(1)遗传性生长激素缺乏 A型；(2)遗传性hGH缺乏 B型；(3)遗传性hGH缺乏 型；(4)遗传性hGH缺乏 型；(5)家族性全垂体功能减低侏儒(panhypopituitary dwarfism)；(6)拉伦侏儒；(7)Pygmics侏儒。

4.生长激素神经分泌功能障碍 (Growth hormone neurosecretory dysfunction, GHND) 有一些患儿身高在正常-2SD以一，生长速度减慢ge.2年，用hGH刺激试验hGH峰值 $\mu\text{g/h}$ (10ng/ml)，但是测24小时或夜间hGH分泌节律可发现峰值低，分泌峰减少。24小时hGH是每20~30分钟取血一次测hGH总分泌率减低，考虑此类病人是由于中枢神经-下丘脑-垂体系统任何部位的轻度损伤，包括神经递质，GHRH分泌减低或生长抑制素增多皆可导致GHND。近来用GHRH做为生化药理探针 (biochemical pharmacologic probe) 证实许多典型hGH缺乏儿童的病变是在下丘脑而不在垂体，GHND患儿用hGH治疗有效。临床表现特发性垂体hGH缺乏的婴儿初生时身长和体重正常，部分患儿有臀位产、生后窒息史，第一年的生长发育亦多正常。约有半数病例自一年后生长速度开始减慢。另一半病例生长逐渐落后，比同龄儿身高明显矮，随年龄增长而越发明显。垂体性hGH缺乏多数表现为身材矮小，身长落后比体重减低为严重。头颅圆形，面部呈rdquo.，下颌发育不良，牙齿萌出迟并且挤在一起，颈短，胸腹部皮下脂肪相对较多，手足较小，四肢和上下身比例均匀，10~15%患儿可有空腹性低血糖发作，智力正常。声音高尖，皮肤皱折出现早。四肢和躯干比例匀称但手足较小，外阴多呈幼稚型。由于矮小而产生心理影响，性格上可表现

为孤僻和胆怯。多发性垂体功能减低除GH不足外，还有TSH、ACTH和LH，FSH的分泌不足，分别引起甲状腺、肾上腺皮质和性腺功能的障碍，除以上垂体性侏儒的表现外，低血糖症状较为严重，还可有怕冷、智力迟钝，至青春期无第二性征发育和缺乏性成熟的表现。颅内病变损坏垂体或下丘脑时，除以上症状外，还可在发病早期有尿崩症然后又缓解，可考虑为垂体前叶功能进行性破坏的结果。颅内肿瘤增大后可有颅压增高，视力障碍，病理性嗜睡等症状。X线检查：X线长骨像骨管较细并钙化不良，化骨中心出现延迟，骨龄落后，颅骨前囟关闭可延迟到2岁以后，可出现颅骨缝间骨。颅骨X线片可见蝶鞍正常或较小。颅内占位性病变可致颅骨骨质破坏；垂体肿瘤可致蝶鞍增大，必要时可用计算机断层扫描仪（CT）检查或核磁共振图（MRI）证实病变部位。辅助检查hGH放射免疫方法测得的正常人血清基础值很低，为0~10 $\mu\text{g/L}$ (10 ng/ml)即可排除GH缺乏；如<10 $\mu\text{g/L}$ (10 ng/ml)，<10 $\mu\text{g/L}$ (5 ng/ml)，后为<7 $\mu\text{g/L}$ (10 ng/ml)。hGH峰值<5 $\mu\text{g/L}$ (5~7 ng/ml)为部分缺乏，7~10 $\mu\text{g/L}$ 10 ng/ml 而24小时GH分泌率减低为GHND，用hGH基因探针可诊断遗传性GH缺乏。放射免疫法测定生长介素C，对诊断GH缺乏的患儿亦有帮助。GH缺乏患儿注射GH12小时后，血中生长介素浓度明显增高。甲状腺功能减低或情绪低落时，都可使GH降低，当原因消除后，GH分泌量恢复正常。多发性垂体功能减低时，可测血清17-羟类固醇和血浆和尿皮质醇浓度，若有降低时说明有ACTH的不足；胰岛素低血糖试验亦可同时刺激ACTH释放，使血中皮质醇含量增高，如不增高亦可说明垂体ACTH储备能力差。垂体TSH

不足时，测血清T4及TSH浓度皆低，注射TRH后，TSH上升至正常则可说明病变是在下丘脑，如不升高说明病变在垂体。垂体功能减低患儿血中TSH和LH的浓度亦较正常同龄小儿为低。鉴别诊断生长障碍的原因较多，需要与GH缺乏性侏儒进行鉴别的有以下疾病，按生长体型分类进行鉴别，比较简单。

1. 体态不匀称的侏儒 包括克汀病、骨软骨发育不全及伴有各种畸形的侏儒儿都较易鉴别。此类疾病的特点为全身比例不匀称，非凡是身体上、下部量的比例与年龄不符，多数属于上部量/下部量的比值较同年龄正常值为大，有些患儿还有智力障碍，骨骼X像有异常表现，血中甲状腺素低于正常等。
2. 体型正常生长速度正常的侏儒 此类为正常儿童。生长速度基本正常，体型匀称，平均值相差2个标准差以上。其原因包括 家族性向矮：是由于父母身材矮，由遗传基因决定。 体质性青春期延迟（constitutional delayed adolescence）：男孩多见，青春前期缓慢地生长，并非生长停滞，青春期发育开始的时间比正常儿可迟3~5年，骨龄亦可相应地落后，但青春期发育后身高正常。 低出生体重侏儒：除出生体重低和身矮以外，其他体型、骨龄均接近正常，生长速度在一般正常的低限，有的身高在第三百分位数以下，此类血清生长激素浓度正常。
3. 体型正常生长速度减低的侏儒 最需要与垂体hGH缺乏进行鉴别，常见的疾病有以下几种：(1) 环境和精神因素所致侏儒，又称情绪剥夺性侏儒（emotional deprivation dwarfism）由于心理上抑郁，情绪长期低落，是造成生长落后的原因之一，与垂体功能减低很相似，是可逆性hGH分泌减低。血中GH和生长介素浓度低，GH对刺激试验反应亦低，并有青春期延迟。情绪和感情的抑郁影响生长

的原因尚不清楚。对患儿仔细观察可发现有某些精神表现的异常，如食欲贪婪、遗尿，易于失眠，有痉挛必啼器，易发脾气或者是极为驯服或极放肆等；智力多在正常低水平。有的能了解到家庭中的不愉快情况，但多数不易明确情绪抑郁的原因，但改变生活环境后，可明显好转并迅速生长。诊断本病应慎重，要除外颅内肿瘤等器质性疾病。(2)原发性卵巢发育不全 (turner syndrome) 女孩身材矮时应考虑为女性X染色体的缺少或部分缺失的可能，称为原发性卵巢发育不全。临床上核型表现有45, XO: 45, XO/46, 嵌合型; 46, XXp- (X短臂缺失) 等多种。临床特点为身矮，颈蹼，肘外翻，发际低等畸形，第二性征不发育和原发无月经，女性性器官发育不全，有的还伴有智力低下和内脏畸形。女性身矮伴有第二性征不发育时，应检查细胞染色质和染色体以确诊。(3)其他内分泌疾病引起的侏儒 皮质醇增多症、先天性肾上腺皮质增生、性早熟等皆可见侏儒，但各有其临床表现，易于鉴别。治疗垂体hGH缺乏患儿现在用基因工程合成hGH代替治疗，治疗应迟早开始，身高生长可赶上正常。hGH用量和方法各家意见有不同，一般用0.1mg(0.1u)/kg天天一次皮下注射，每周6次，亦有主张用0.05~0.1mg/kg每周3次肌肉注射或皮下注射。第一年效果最好转内北京、上海曾用瑞典产hGH (赠予) 治疗垂体侏儒80例1年，身高增长8~12cm。有的用hGH治疗后血中甲状腺素减低，需适当加用甲状腺片同时治疗。假如垂体侏儒合并ACTH缺乏时，除非临床有缺乏、无力等肾上腺皮质功能不全症状时，一般不用皮质激素，如有症状时可加用醋酸考地松，剂量需较小。若同时有促性腺激素缺乏时，在骨龄达12岁后可加用庚酸睾酮 (testosterone

enonthate) 250mg肌注，每月一次外生殖器的发育。当下丘脑病变GHRH缺乏时亦可用人工合成GHRH肌注或静脉注射，每3小时一次，目前仍为试验阶段。目前国内尚无人工合成hGH用于临床，除个别病人能购买国外hGH用于治疗外，多数病人仍需其他药物促进生长。常用的为苯丙酸诺龙 (Durabolin) 有促进蛋白质合成作用，但仍有雄激素的副作用，促进骨龄成熟，用药不当可致最后身高较矮。一般用药原则为病人骨龄必须落后年龄3岁以上才能开始，以避免用药后骨龄迅速达到或超过年龄时必须停药。建议用量为0.5mg/kg肌肉注射，每周1次，10次为1疗程，停药观察，半年后再测骨龄仍落后大于3岁以上时再用第二疗程，一直使身高达到可能高度，骨骺闭合后再加用雄激素促进性发育。北京儿童医院用苯丙酸诺龙 (旧剂量) 1mg/kg每周一次方案治疗37例垂体侏儒1~10年，其中治疗1个疗程的32例平均生长速度增为5.93plusmn.0.89岁，骨龄增速最大的1例为1年骨龄增3.5岁。因此提出减少剂量为每次0.5mg/kg。有2例分别治疗6和10个疗程，最后一次测身高分别为159.5cm和157.0cm，骨龄为16~17岁，骨骺尚未闭合。此外还可试用可乐宁等治疗，对部分患儿有相当疗效。其他睾酮的衍生物如氟羟甲睾酮 (Fluoxymesterone) 每日2.5mg/m²和氧甲氮龙 (Oxandrolone) 每日0.1~0.25mg/kg亦可用治疗。还有康力龙 (stanozolol) 1mg/d口服一次有的患儿亦有促生长作用。垂体多种促激素缺乏时，应补充相应的激素。如血内TSH低下或出现临床症状时，可用甲状腺素，剂量随年龄不同，每日7.5~15μg/kg。干甲状腺片用量为20~40mg/d。甲状腺素与hGH同时全用，对促进生长有协同作用。关于皮质激素，

必须在实验检查确诊ACTH缺乏，同时临床有缺乏，无力或低血糖时才能应用，药量应偏；小醋考的松用量为每日7.5~10mg。用hGH治疗时，因皮质激素缺乏时，至青春期骨龄>岁以后可加用促性激素。男孩用人绒毛膜促性腺激素每次肌注1000~1500单位，每周3次，连续治疗6个月后停药，观察发育情况。可用庚酸睾酮250mg肌肉注射每月1次。女孩口服乙快雌二醇（Ethinylestradiol）0.02mg，每日一次，直到第二性征发育后，再做人工周期性治疗。颅内肿瘤应考虑手术治疗。预防及预后由于现在多用基因工程合成的人生长激素进行治疗，若早期开始治疗多数可达到正常人的高度。只是对于部分遗传性的hGH-N基因缺乏和生长激素不反应的病人治疗仍困难。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