

体型异常\_全身\_症状库 PDF转换可能丢失图片或格式，建议  
阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/608/2021\\_2022\\_\\_E4\\_BD\\_93\\_](https://www.100test.com/kao_ti2020/608/2021_2022__E4_BD_93_E5_9E_8B_E5_BC_82_E5_c22_608814.htm)

[E5\\_9E\\_8B\\_E5\\_BC\\_82\\_E5\\_c22\\_608814.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/608/2021_2022__E4_BD_93_E5_9E_8B_E5_BC_82_E5_c22_608814.htm) 体型异常概述：体型异常是指某人的身长与同种族同年龄同性别的正常人的身长相比有显著性差异者在正常情况下人的生长发育有一定的规律儿童及青少年正处于生长发育时期婴幼儿期增长的百分比比较高在1314岁时又有一次较快的增长成年以后体格变化较小影响体型发育的因素有：遗传及体质因素对生长发育的作用；营养缺乏及代谢障碍如缺碘（地方性呆小病）维生素D缺乏（佝偻病）全身慢性疾病致伤儒等；内分泌功能异常如生长激素（GH）甲状腺激素胰岛素及性激素等异常引起的生长发育障碍较常见神经系统尤其下丘脑功能异常常引起生长发育障碍

体型异常病因：机理一先天性因素遗传及体质因素与身材高大及矮小有关如体质性巨人症体质性生长发育延缓或青春期延迟家族性矮小体型等二营养或代谢障碍成年以前患慢性疾病引起严重全身性营养或代谢紊乱时可致生长发育障碍如血吸虫病性株儒症维生素D缺乏性佝偻病碘缺乏性果小症慢性肝病慢性肾病糖尿病先天性或获得性心血管病等均致发育障碍而产生株儒三中枢神经系统疾病如脑炎脑膜炎结核梅毒肿瘤等发病在婴幼儿及儿童期可致生长发育障碍四内分泌功能障碍生长激素甲状腺激素胰岛素及性激素与生长发育有密切关系（一）生长激素（GH）1. 生长激素过多垂体前叶分泌GH过多主要见于垂体前叶GH分泌细胞瘤少数为增生或腺癌过多的GH直接作用于全身组织细胞（大脑除外L或通过生长激素介质（Sorna - tomadinSM简称生长介素）使之

增生肥大促进机体的生长；GH作用肝肾形成生长介素（SM）SM与软骨内胶原组织及其他蛋白的合成增加促进骨骼的生长；由于蛋白质合成代谢加强使全身软组织和器官肥大垂体GH分泌瘤发生在青春前则形成巨人症如发生在青春期前后则形成肢端肥大性巨人症如发生在成年人骨髓联合后则形成肢端肥大症

## 2. 生长激素过少 垂体性侏儒症

发病始于婴幼儿期及儿童期由于GH分泌不足或缺乏或对p不敏感所致的生育发育障碍目前认为GH先作用某些靶器官如肝肾等产生生长介素（SM）SM与蛋白质结合后经血循环至全身各组织而发挥作用依据GH及SM对外源性GH的反应将侏儒症分4型：（1）I型：血浆GH和SM值均低于正常此型多见给予外源性GH后SM水平明显升高采用GH治疗效果较好（2）II型：血浆GH水平高SM低可能肝脏缺乏GH受体不能产生SM所致Laron侏儒症属此（3）III型：血浆GH和SM水平均低对外源性GH不敏感可能垂体前叶及肝脏均不正常（4）IV型：血浆GH和SM均正常对外源性GH无效但能合成SM可能周围组织对SM不敏感所致如pygrng株侏儒症

## （二）甲状腺激素缺乏或不足

胎儿期及儿童青少年时期甲状腺素缺乏致呆小症主要见于环境缺碘严重地区妊娠期环境缺碘严重孕妇血浆中无碘离子浓度降低使甲状腺分泌的甲状腺激素(T<sub>3</sub>与T<sub>4</sub>)不足血液的T<sub>3</sub>此绝大部分与甲状腺素结合球蛋白（TBG）结合仅有极少量的游离T<sub>3</sub>而结合的T<sub>3</sub>不能透过胎盘屏障妊娠期由于雌激素增加血液TBG增多因而游离的T<sub>3</sub>更少通过胎盘的游离T<sub>3</sub>不能满足胎儿的需要胎儿所需要的T<sub>3</sub>T<sub>4</sub>必须由胎儿自身的甲状腺分泌但胎儿合成T<sub>3</sub>所需的碘必须来自母体在和母体摄取碘的竞争中胎儿明显处于劣势由于碘不足胎儿的T<sub>3</sub>不足胎儿

的生长发育尤其脑的分化发育障碍大脑重量减轻皮质变薄神经细胞体积缩小排列紊乱或移位由于皮层运动区发育障碍患者出现紧张瘫痪由于额叶发育障碍而致耳聋；由于额叶顶叶发育障碍致智力低下等出生后如果环境缺碘仍严重由于生后甲状腺素不足致生长发育障碍不仅使体格矮小骨骼发育落后还有青春周期性发育落后由于甲状腺激素缺乏使各种组织的蛋白质合成障碍导致机体发育受阻（三）性激素缺乏或不足性腺功能减退发生于骨髓融合之前由于性激素不足致骨能融合延迟骨骼过度生长体型高四肢细长第二性征缺如性腺发育不全（四）先天性结缔组织疾病（Marfan综合征）主要病变表现在骨骼眼和心血管系统身材高四肢细长皮下脂肪少近视晶体脱位及先天性心血管疾病等体型异常诊断：一病史（一）家族史遗传因素对身材高大与矮小有一定的影响应特别注意了解（二）妊娠及分娩史母体在妊娠期间患病史营养情况分娩史（早产难产等）可致婴儿生长发育障碍（三）儿童及青春期前后发育情况营养状况有无各种慢性病史应详细询问青春期是从儿童到成年人的过渡期正常青春期发育分为：初期以体格形态发育的突增为主女童为9 - 12岁男童为10 - 13岁中期以第二性征发育为主体型发育速度渐慢女孩为13 - 16岁男孩为14 - 17岁后期达发育成熟阶段女性为17 - 23岁男性18 - 24岁如青春发育期提早出现可能是青春期提前性早熟体质性巨人等应寻找病因儿童及青春前患有慢性病史如肝病（肝硬化）结核（脊柱脑膜人先天性或获得性心血管疾病糖尿病某些感染性疾病（血吸虫病）等均可影响生长发育长期营养不良环境缺碘维生素D缺乏等病史对矮小身材的病因诊断具有重要意义二体格检查正常人的生长发育有一定的

规律根据对正常男女各个年龄组的身长体重的大量测量资料得出其正常的标准值作为评定体格是否正常的依据因此对每个患者均应测量：身高体重；还要测量指距：两臂测平伸时左右指端间的最大距离；测量上部量（头顶至耻骨联合上缘的距离）X下部量（耻骨联合上缘至足底的距离）及上/下部量比率作为判断的辅助指标还应检查第二性征及性腺发育情况是否与年龄性别体格发育相符外貌是否粗陋如类人猿面容四肢末端肥大内脏器官是否增大皮下结缔组织是否增多等常能提示诊断线索

### 三 实验室检查

（一）血浆生长激素测定（RIA法）正常人基础状态（晨空腹起床前）2岁内平均 $0.38 \text{ nmol/L}$ ；2 - 4岁为 $0.19 \text{ nmol/L}$ ；4 - 16岁为 $0.047 - 0.14 \text{ nmol/L}$ 巨人症及肢端肥大症时 $> 200.94 \text{ nmol/L}$ ；垂体性侏儒症时可测不出正常睡眠时GH出现高峰GH瘤时规律消失

（二）葡萄糖抑制试验（口服葡萄糖耐量试验）巨人症和肢端肥大症者血糖升高GH不被抑制到 $0.24 \text{ nmol/L}$ 以下

（三）生长介素C（SMC）测定正常值 $75 - 200 \text{ ng/ml}$ GH瘤时明显升高

（四）血浆胰岛素样生长因子（IGF-1）测定青春男性为 $435 \text{ ng/ml}$ 女性为 $(570 \pm 25) \text{ ng/ml}$ 女青春期IGF-I明显低于上述值支持Laron和Pygmy侏儒症诊断GH瘤时IGF-I明显升高

（五）24H尿GH浓度升高有助于GH瘤诊断

（六）激发试验

1. 运动试验 爬楼梯登车等运动10 min试验前及后30、60、90、120 min采血测GH正常人在30或60 min达高峰峰值 $> 0.33 \text{ nmol/L}$ 垂体性侏儒症者峰值 $< 0.24 \text{ nmol/L}$
2. 胰岛素低血糖试验 普通胰岛素 $0.05 - 0.1 \text{ IU/kg}$ 静脉注射于注射前及后30、60、90、120 min采血测血糖GH正常反应于兴奋后GH $> \text{ng/ml}$ 垂体性侏儒症者GH $< 0.24 \text{ nmol/L}$
3. 精氨酸刺激

试验 精氨酸0.5g/kg静脉注射方法及临床意义同胰岛素试验  
试验应先检查甲状腺功能如有功能减退可影响结果应先治疗  
纠正后再做  
4. 左旋多巴(L-dopa)试验 体重<15kg者 L-dopa用量为125mg  
体重在15-30kg者用量为250mg; 30kg以上者用量为500mg  
口服于服药前及后30、60、90、120min取血  
测GHGH<0.24nmol/L支持垂体性侏儒诊断如女性伴性功能  
低下者于试验前2d口服乙烯酚和心得安以减少假阳性  
(七) TBII兴奋试验 兴奋后血浆GH>基础值血浆GH50%且血  
浆GH绝对值增加>0.47nmol/L支持GH瘤诊断  
(八) 人生长激素释放激素(GHRH)试验 静脉注射GHRH 10ug/kg  
注射后GH>7nmol/L排除垂体性侏儒症的诊断  
(九) 其他化验 甲状腺功能检查; 性腺功能的检查(FSH、LH、ET)  
肾上腺皮质功能检查及染色体检查等  
血钙磷血糖检查等  
四器械检查 X线拍片如头颅侧位片观察蝶鞍大小前后床突有无破坏  
下颌骨有无增长颅骨有无增厚及骨质疏松等  
颅内有无占位病变等  
X线骨骼拍片观察骨髓是否融合骨化中心生长发育情况骨龄是否  
延迟(垂体性侏儒患者起码延迟4年以上)  
颅脑CT、MRI对垂体微腺瘤的诊断有助  
体型异常鉴别诊断: 一体型高大的鉴别诊断  
(一) 巨人症和肢端肥大症 巨人症(Gigantism)和肢端肥大症  
(Acromegaly)系垂体前叶生长激素细胞腺瘤增生或腺癌分泌生长  
激素(GH)过多引起软组织骨骼内脏的增生肥大及内分泌代谢紊  
乱性疾病  
1. 巨人症 起病于青春期前(骨髓未融合前)一般认为身高超过同  
种族同年龄同性别的平均值三个标准差为巨人症  
文献报道成年男性身高大于2.0m女性大于1.85m称巨人症  
巨人症患者早期表现为过度生长发育全身成比例地发育躯干内  
脏生长过度肌肉发达性腺发育

早性欲强烈基础代谢率增高血糖偏高或有糖尿病晚期患者开始衰退精神不振肌肉松弛四肢无力性腺萎缩智力迟钝代谢率减低心率缓慢衰退期约历时4 - 5年一般早年夭折多为GH细胞增生2. 肢端肥大症起病于青春期后者滑能已融合者发展为肢端肥大症巨人症患者于骨髓闭合后继续受过多的GH刺激可发展为肢端肥大性巨人症起病多缓慢症状亦分2期： 早期（形成期）多种内分泌腺呈功能亢进最早表现手足厚大呈进行性面貌渐粗陋典型面貌为类人猿面貌由于头脸部软组织增生致头皮脸皮增粗增厚多皱格唇厚舌厚而大言语模糊及音调低沉；头部骨骼增长使脸部增长下颌增大致牙齿稀疏眼眶上俯前额骨颧骨增大且突出；耳鼻长大；使面貌趋丑陋四肢长骨不能增长但可加粗手背足背厚而宽手指足趾短而粗形成肢端肥大全身皮肤增厚粗糙皮脂溢出毛发增多色素沉着男性睾丸增大性欲旺盛；女性乳房大可伴溢乳但月经少甚至闭经患者常有头痛以前额部及双额侧为主基础代谢率增高血脂血糖增高血磷增高血钙及碱性磷酸酶正常病程较长多迁延十余年或更长X线检查示蝶鞍扩大指端丛毛状改变脊柱骨质疏松及畸形等； 衰退期患者多健忘以后为精神萎靡变态皮肤毛发肌肉均衰变垂体腺瘤增大及周围组织受压症群周围靶腺功能减退症群由于代谢紊乱抵抗力低下多死于感染糖尿病并发症心力衰竭等本病诊断依据：典型类人猿面貌肢端肥大等征象；身高男性gt.1.85m；X线骨骼特征；有关实验室检查支持本病诊断（二）体质性巨人症与垂体性巨人症的身高相比可无明显差别体质性巨人属正常变异非病态可能与遗传有关身体各部分生长发育匀称无内分泌功能障碍无代谢紊乱无实验室检查证据,X线骨骼片无异常发现（三）青春期提前 青春期是

儿童发展到成人的过渡期一般从出现男女性征开始直到体格发育停止此期生长达最高速度若女性在8岁前男性在9岁前开始性发育称为青春期提前由于青春期提前出现患儿生长发育达最高速度身高远远超出同年龄的其他儿童性发育提早第二性征提前出现但发育成熟后最终身高与成人无异无内分泌功能障碍及代谢紊乱存在（四）性功能减退性高大体型 由于在骨髓融合之前发生性功能减退所致由于性腺激素（雄性激素和雌性激素）不足或缺乏致骨髓融合延迟而骨骼过度生长所致

1. 下丘脑性性腺功能减退症 下丘脑分泌多种激素（称释放激素）下丘脑部位的任何病变如颅咽管瘤产经胶质瘤炎症等均可致下丘脑促性腺激素释放激素（GnRH）缺乏或不足如早年发病除5；起性腺功能减退外还形成高大体型同时伴有其他下丘脑功能受损表现如尿崩症情绪不稳睡眠障碍体温调节障碍食欲改变0胖或消瘦等如为肿瘤则可有局部压迫症状如头痛视野缺损视力下降等X线可发现蝶鞍改变及鞍区占位病变尿中促性腺激素减少垂体功能减退的表现
2. 垂体促性腺激素缺乏性性功能减退症患者除性腺功能减退外其他垂体功能正常男性发育期睾丸不发育睾丸活检生殖细胞不成熟尿促性腺激素含量减低可能与遗传有
3. 性腺病变致性功能减退症 睾丸精曲管发育不全症（Klinedeiter综合）.遗传性疾病由于性染色体畸变性染色体检查多呈（47）XXY或（48）XXXY组型也可呈XXY / XYXXY / XXYYXY/XXY等嵌合体型临床表现为男性外表性功能低下高大体型可有轻度智力障碍睾丸小而坚实睾丸活检见精曲管颇受性和细胞呈腺瘤样增生尿中促性腺激素含量增高性染色质检查与患者外表性别相反（正常男性性染色质阴性人懂事丸发育不全或无辜症：可能是由于胎

儿期睾丸发育障碍或因后天获得性睾丸炎症创伤放射线照射史等因素损伤睾丸所致发病于早年可产生高大体型患者睾丸小易误为隐睾尿中促性激素增高尿17-酮类固醇降低睾丸活检可见Leydig管衍生物的残余或玻璃样的青春前的睾丸组织性腺功能减退性高大体型间的鉴别诊断：可测定尿中促性腺激素含量如含量增高反映睾丸病变而下丘脑垂体正常；如含量减少反映下丘脑垂体病变然后再有针对性的选择有关检查如下

一 下丘脑-垂体功能X线蝶鞍拍片睾丸活检性染色质或性染色体检查等

(五) 马凡综合征 (Marfan Syndrome) 本综合征为先天性结缔组织疾病多有家族史临床表现体格瘦长手足指趾细长呈蜘蛛趾样胸廓狭长呈鸡胸常伴有先天性心血管病变可有高度近视晶体脱位等

(六) 高胱氨酸尿症 本病为常染色体隐性遗传性疾病患者的骨骼心血管病变及眼部病变类似马凡综合征身材瘦长四肢细长韧带松弛两颧潮红毛发细而稀疏智力发育差尿中胱氨酸含量增高 (氰化硝普盐试验)

二 矮小体型 一般认为身高低于同种族同年龄同性别的平均值三个标准差称为矮小体型成年人身高多在 125 - 130 cm 以下

(一) 垂体性侏儒症 (pituitary dwarfism) 是指垂体前叶功能减退或对生长激素 (GH) 不敏感引起的生长发育障碍起病于婴儿期或儿童期可单独由于GH缺乏所致绝大多数为特发性病因不明 (原发性), 少数由于垂体及邻近组织的肿瘤感染外伤线损伤血管病变所致

1. 临床特征 躯体生长迟缓婴儿起病者出生时一般正常约半数患儿于1 - 2岁时生长发育开始落后于同年龄正常儿童另一半于5 - 6岁时生长发育才明显落后于同年龄正常儿童平均每年增长 < 3cm 四肢手足比例相称但都短小身长 > 指距长上部量 > 下部量体型比例同幼儿面容幼稚智力正常；

骨骼发育落后长骨均短小身高多数不足130 cm骨化中心生长发育迟缓骨龄比实际年龄落后4年以上骨髓不融合；性器官不发育及第二性征缺乏智力与年龄相称因鞍区肿瘤所致者可有局部受压或颅压高症群

## 2. 诊断依据

**病史特征** 测量身高体重指间距上部量下部量及上下部量比率等 X线检查观察腕骨肘关节长骨骨端观察骨化中心及骨髓融合情况计算骨龄较实足年龄延迟情况；观察蝶鞍及邻近组织的变化对病因诊断有助 头颅CTMRI在必要时应用 实验室检查支持本病诊断如血清GH放免测定正常人在1 - 5ng/mL本病时降低必要做激发试验如胰岛素低血糖试验精氨酸刺激试验L-多巴（L-DOPA）试验GM试验生长介素测定正常值0.5 - 2.0ng/mL垂体性侏儒者低于此值 排除呆小症及其他情况所致矮小体型 染色体检查等有助鉴别诊断

## （二）体质性生长发育延缓或青春期延迟

此种情况常有家族史男性多见骨骼发育及性腺发育比正常儿童推迟约4年青春期较同龄儿童晚于青春期后幢3 - 24岁）骨骼及性腺迅速发育而达正常人标准本病无内分泌腺功能障碍GH正常亦无全身慢性疾病的证据

## （三）原基性矮小体型

1. 原基性侏儒症 病因不明从胚胎开始发育迟缓出生时体格小生长缓慢身体各部比例适当智力与外貌与年龄相符青春期内性腺发育正常有生育能力GH及垂体其他激素正常甲状腺及肾上腺皮质功能正常少数患者伴有各种先天畸形智力发育障碍类早老症等
2. 早老症 本症很少见出生时正常互岁以内生长发育较缓二岁以后生长发育显著减慢甚至停止3岁左右呈现瘦弱老人外貌可有全身性动脉粥样硬化血脂可能升高可有高血压智力一般正常骨骼比例及骨龄正常病因不明或与遗传有关

## （五）甲状腺功能减退性矮小体型

甲状腺

功能减退发生于胎儿或新生儿时期称小症；发生于儿童期称幼年部液性水肿如未能及早给予充分的治疗二者均可导致生长发育障碍1. 呆小症 一般于出生表现反应迟钝嗜睡喂奶困难腹胀便秘脐疝哭声嘶哑等随年龄增长出现下列特异表现：

体格异常身材矮小四肢粗短上部量大于下部量 呆小症面容头大鼻梁下陷鼻扁而宽两眼距宽裂小呈水平状颜面及眼睑虚肿面色灰白唇厚舌大且常伸出口外流涎等 智力低下表情呆滞反应迟钝语言缓慢且声音低沉可伴有聋哑（地方性呆小症者人 皮肤干冷粗糙肤色蜡黄毛发稀少无光可有效液性水肿 骨骼发育迟缓出牙迟因门闭合延迟骨龄延迟 甲状腺肿大或者萎缩等 诊断依据： 地方性者有流行病史 有典型体态及呆小症面容 甲状腺功能检查有甲状腺功能减退指征甲状腺摄I率测定有助于病因诊断：地方性者多正常甚或增高；甲状腺自身病变及甲状腺发育障碍抗甲状腺药物所致者甲状腺摄碘障碍所致者吸<sup>131</sup>I二率降低 骨骼X线拍片示骨龄显著落后于实际年龄2. 幼年猛液性水肿 一般无呆小症的典型面容有代谢低下表现如怕冷少汗皮肤干粗轻度液性水肿体温低心率慢等体征智力发育可有不同程度的障碍骨骼发育延迟体型矮小但程度不一实验室检查支持甲状腺功能减退诊断（六）骨骼疾病所致矮小体型1. 软骨发育不全 先天性疾病常有家族史病因未明主要为软骨骨化不全或缺乏但骨膜骨化正常或增加致四肢长骨不能向长生长只能向横宽生长使四肢短而粗呈林儒体型骨端显著膨大如童状腰椎前凸臀后凸串珠肋且肋下缘外翻可有呆小症面容皮肤粗厚有皱格智力正常性功能正常骨骼X线检查可见长骨短粗骨端膨大骨膜有明显条索腿骨短而脱骨长至弯曲等特征2. 先天性成骨不全症 主

要是骨质发育不良骨皮质薄海绵质疏松骨骼脆弱易骨折及肢体畸形骨骼发育延缓青春期后呈矮小体型有先天性耳聋巩膜薄呈蓝色诊断主要参考骨X线检查有骨质疏松皮质薄多发性骨折骨痴及畸形等 3 . 大骨节病 一种慢性地方病好发于儿童及青少年主要病变为管状骨骨髓过早骨化骨轴发育障碍及关节软骨破坏幼年发病者由于全身骨骼发育过早停止而形成矮小体型手指关节对称性肿大屈曲晚期为短指畸形关节增粗双膝关节肿大畸形呈“O”形腿或“X”形腿诊断依据： 患者来自地方病区； 慢性对称性关节增粗畸形短指畸形伴身材矮小； X线检查早期掌指骨的骨髓线凹凸不平呈波浪状或锯齿状；晚期骨端破坏变形大关节腔变窄关节面不整齐及关节畸形 4 . 佝偻病性矮小体型 (1) 维生素D缺乏性佝偻病：由于维生素D缺乏致钙磷代谢失常骨骼生长发育障碍多见于婴幼儿如疾病延续至青春期后可导致矮小体型临床特点有颅骨软化方颅畸形囟门大且关闭延迟出牙晚串珠肋鸡胸或漏斗胸四肢骨髓端增大下肢畸形脊柱后弯或侧弯骨盆变形等血钙正常或稍低血磷低于正常（成人 $0.87\sim 1.45\text{ nmol/L}$ 儿童 $1.45\sim 1.78\text{ nmol/L}$ 血碱性磷酸酶增高成人正常 $15\sim 20$ 金氏单位成人 $5\sim 13$ 金氏单位人血钙磷乘积 $< 30$ （正常 $40$ ）血清 $25\text{-}(\text{OH})$ 水平（正常夏 $37\sim 20\text{ nmol/L}$ 冬 $35\sim 105\text{ nmol/L}$ ）或 $125\text{-}(\text{Om})\text{D}$ 水平（正常 $62\sim 156\text{ PMOI/L}$ ）常于活动早期降低对早期诊断有意义X线骨骼检查早期可见长骨骨髓端临时钙化带模糊活动期：长骨骨髓端增宽钙化带消失呈毛刷样杯口状骨髓软骨增宽长骨骨干脱钙骨质疏松密度减低可有骨干弯曲骨 (2) 肾性佝偻病： 各种慢性肾脏病（肾炎肾盂肾炎多囊肾等）致肾衰竭时产生高血磷低血钙致肾脏佝偻病

如起病于儿童期可引起生长发育障碍致矮小体型 慢性肾小管功能障碍如假性甲状旁腺功能减退症为先天性疾病肾曲管细胞对甲状旁腺激素无反应使尿磷排量减少致高血磷低血钙多见于10岁以下儿童患儿矮小J胖圆脸掌骨及埃骨短软骨发育障碍皮下钙化发作性搐搦及精神异常等血磷高血钙低碱性磷酸酶正常血浆甲状旁腺素增高对甲状旁腺激素治疗无反应Ellisworth - Howard试验对诊断有助方法：空腹静脉注射甲状旁腺素200U于注射前3h至注射后3 - sh每小时留尿一次测尿磷量正常人尿磷量于注射后超过注射前2.5倍以上甚至5 - 6倍本病时不超过2倍假一假性甲状旁腺功能减退也可引起矮小体型临床表现与假性甲状旁腺功能减退相同但无搐溺血钙血磷正常对甲状旁腺素治疗有效De - Toni-Debre-Fanconi . 综合征由于近端肾小管重吸收磷酸盐葡萄糖氨基酸障碍致尿磷增多血磷减少血钙增高导致佝偻病（七）性早熟 性早熟一般指6岁以前开始性发育者由于雄激素的作用病初患儿体格发育常超过同龄儿童但由于骨髓融合较早成年后呈矮小体型体格不匀称上部量 > 下部量（八）Turner综合征Noonan综合征 Turner综合征又称性腺发育不全综合征由于卵巢不发育或发育不全所致患者外表女性身材矮小有颈蹼肘外翻原发性无月经第二性征不发育面貌可较呆板智力可低下部分有内脏畸形青春期后尿中促性腺激素排量增多染色体组型为45XO口腔或阴道黏膜上皮细胞性染色质检查阴性对本病诊断有助Noonan综合征又称假性Turner综合征外形与Turner综合征相似但染色体核型正常尿中促性腺激素不增多（九）全身性营养或代谢紊乱所致矮小体型 儿童于青春期前患慢性疾病并引起全身性严重的营养及代谢紊乱时可致生长发育障碍儿童常见的各种

慢性感染性疾病如结核病血吸虫病先天性或获得性心血管病慢性肝病慢性肾病糖尿病等均可致矮小体型诊断主要依据原发病的特征体型异常预防：保持良好的心态稳定的情绪拥有健康的饮食习惯平时多吃水果蔬菜等提高自我免疫力 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)