

小儿先天性肾上腺皮质增生症_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E5_85_88_E5_c22_609044.htm

先天性肾上腺增生症又称肾上腺生殖器综合征或肾上腺性变态征。主要由于肾上腺皮质激素生物合成过程中所必需的酶存在缺陷，致使皮质激素合成不正常。多数病例肾上腺分泌糖皮质激素、盐皮质激素不足而雄性激素过多，故临床上出现不同程度的肾上腺皮质功能减退，伴有女孩男性化，而男孩则表现性早熟，此外尚可有低血钠或高血压等多种症候群。【病因及病理生理】正常肾上腺皮质激素的合成见图，在各种酶的作用下，皮质醇等的前身胆固醇转变为皮质醇、醛固酮、性激素等。本病患者由于合成以上激素的过程中有不同部位酶的缺乏，以致皮质醇、皮质酮合成减少而导致垂体前叶分泌促肾上腺皮质激素增多，肾上腺皮质受acth刺激而增生，从而皮质醇的合成量得以维持生命的最低水平，但网状带也随之增生产生大量雄激素，引起男性化，由于不同酶的缺陷，可伴有低血钠，高血压等症状。并在病人体内出现阻断部位以前各种中间代谢产物如孕三醇，17羟孕烷醇酮，四氢化合物s等堆积，在患者尿中可以查出。本病为常染色体隐性遗传，在两个携带致病的基因同时存在时(即纯合子)发病，仅有一个致病的基因存在时(即杂合子)不发病。一个家庭成员中一般只出现同一类型缺陷，临床上较多见的为21羟化酶(约占患者总数的90%左右)和11羟化酶(约占患者总人数的5%左右)的缺陷，其它如17羟化酶、3 羟类固醇脱氢酶，18氧化酶、20、22碳链酶等缺陷则甚少见。【临床表现】本病以女孩为多见，男与女

之比约为1：4。任何一种酶(3- α 羟类固醇脱氢酶除外)的缺陷皆可引起肾上腺雄激素分泌过多而引起的共同症状。男婴出生时阴茎即较正常稍大，但往往不引人注意，半岁以后逐渐出现性早熟症状，至4~5岁时更为明显。主要表现为阴茎迅速增大，阴囊及前列腺增大，但睾丸相对地并不增大，与年龄相称，亦无精子形成，称为早熟巨阴症。患儿很早即出现阴毛，皮肤生痤疮，有喉结，声音变低沉，肌肉发达，体格发育过快，身高超过同年龄小儿，骨骺生长亦远远超过年龄。若未能及时诊断及正确治疗，则骨骺融合过早，至成人时体格反而较矮小。智力发育一般正常。女婴出生时可有阴蒂肥大，以后逐渐增大似男孩阴茎，但比同年龄男孩的阴茎更粗大，大阴唇似男孩阴囊但无睾丸(图2)。胚胎时期由于过量雄激素的影响，可阻止女性生殖器官的正常发育，胎儿于第12周时，女性外生殖器形成，尿道与阴道口分开。如21羟化酶缺陷为部分性，患者男性化程度较轻，则仅表现为阴蒂肥大，如21羟化酶的缺乏较严重，则雄激素对胚胎期性器官发育影响较早且严重，尿道与阴道不分开，均开口于尿生殖器窦中，甚至可前伸达阴蒂的基底部，外观很像男孩尿道下裂。因此，其外生殖器可表现为三种畸形(见图3)，但其内生殖器完全属于女性，故又称假两性畸形。其它男性化症状及体格发育与上述男孩患者的表现相仿。此外，因为acth和促黑素细胞激素增多，患者常表现皮肤粘膜色素加深，一般说来，缺陷越严重，色素加深的发生亦越高。在新生儿只表现乳晕发黑，外生殖器较黑，如不予以治疗，则色素加深可迅速发展。由于各种不同酶的缺陷，临床上可有不同类型的表现：

一、单纯男性化型 症状如上述，系由于21羟化酶不完全性缺

乏，本型最多见，占患者总数的50%以上。二、失盐型 约占本病患者总数的1/3左右。当21羟化酶缺乏时，皮质醇的前身孕酮、17羟孕酮等分泌过多而醛固酮合成减少(见图4)，以致远端肾小管排钠过多，排钾减少。患儿除上述男性化表现外，于生后不久即开始发生呕吐、厌食、不安，体重不增及严重脱水、高血钾、低血钠等电解质紊乱，出执 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