

肾上腺性征异常症_内分泌科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/610/2021_2022__E8_82_BE_E4_B8_8A_E8_85_BA_E6_c22_610298.htm 肾上腺性征异常症是由于过多的肾上腺雄性激素所致之性征异常，致女性男化（virilism）男性早熟（pseudopuberty）。而在成年男性难以确定其临床情况。这一症征，在女性的表现是假两性畸形（pseudohermaphroditism），其肾上腺皮层增厚。在1866年creechio已有记载，但详细的描述本病是在1905年seueira及1912年gallais第一次应用肾上腺性征异常症征（adrenogenital syndrome）之名。现在所谓本病，系包括男性两性的男化问题。【诊断】诊断本病并非容易。有时经过充分地、精心地、费时地检查，仍不能结论。但无正确的诊断，合理的处理也是不可能的。首先决定何类病人需要彻底检查。一般的说是临床表现明显需要治疗者，需要充分检查。当然，可能为肿瘤时需要检查；另一方面在童年出现症状或成年发病骤猛，就应疑为肿瘤。以下问题，须要回答：有肾上腺功能障碍么？如其有，是增生？或为肿瘤？如为肿瘤，是良性？恶性？在何侧？1.在女性：为女性假两性畸形，可根据以下检查明确诊断：（1）显微镜检查细胞核，表现为染色质阳性。染色体计数，性染色体核型为xx型。（2）检查尿生殖窦，可见有阴道，如用尿道镜检查阴道，可见有宫颈，经宫颈放入导尿管可作子宫及输卵管造影。（3）生化试验，尿中有过多的固醇排出。女性假两性畸形，亦可见母于亲在妊娠期经胎盘而来的雄激素所致之结果。这种雄激素，可来自男性化作用之卵巢肿瘤，或来自妊娠期母体接受皮质激素或合成

的孕酮类的药物治疗。2.在男性：细胞核染色质阴性，其遗传型是xy，尿中排出的固醇物质增多，如女性。3.增生与肿瘤之鉴别诊断：常不容易。一个大的肿瘤可以扪及，两侧增生肾上腺在刚出生时亦可扪到。地塞米松对下视丘的抑制试验可能有帮助。尿内固醇的测定有助于癌、增生、或瘤之诊断。最大的困难是在肿瘤时尿内11-oxos排出可以正常。好在总有固醇之一，其值升高。x线检查有时有帮助。如经多种检查，肿瘤不能排除时，手术探查势属必要。【治疗措施】1.增生性的男化或男化性的增生（virilizing hyperplasia）的治疗：先天性或获得性的男性化的增生病，可用氢考治疗，氢考抑制acth的产生，从而也减少了雄性激素的分泌，同时也补充了皮质激素，而这正是所不足的。固醇治疗不可轻率的用于轻微的多毛症征，及轻微的固醇代谢异常，因可引起其它危险，且对毛发生影响不大。但是对儿童先天性的增生，及成年性征紊乱，确有很大的价值。相对的大剂量开始，以企对肾上腺产生足够的抑制，以后逐渐用小剂量维持。在生长期的儿童，调节治疗与骨骼发育的关系甚为重要。如其抑制不足，则生长快速，而最后亦长不高大；如其过量，则不必要的影影响生长。建立一生长卡片，定期拍片检查骨骼，以保证正常发育之进行。氢考可以口服，亦可注射。最好口服，注射在儿童造成痛苦，在成人则带来不方便。口服氢考一日3~4次，以其速效。口服量为肌注量2~3倍。抑制治疗成人100毫克/每日。两岁以下幼儿每日20~30毫克，数天之内，即可达到抑制的目的，此可用检尿内17-oxos以确定之。维持量随病人而有所不同。成年人一般30~40毫克/日，儿童10~20毫克/日。如为合成固醇类药物，则需要量更小，但以氢考或氢考并

用其它合成药为优。为保证在夜晚对acth都有理想的抑制，常常并用药为强地松龙（prednisolone）5或7.5毫克或11时服，次晨7时服及下午三时各服2.5毫克，随时调节用量，在生长期的儿童尤为重要。定期复查24小时内17-oxos。此种治疗对生命是必要的。幼儿并有轻度失钠型：（sodium lossing form）先天肾上腺增生，可单用氢考以维持电解质之平衡，但常常每月需给盐2~5克。严重的病例，需要另外氟氢可地松（fludrocortisons）0.05~0.1毫克。其他保盐激素亦可用，如每9~12个月肌肉内植醋酸去氧皮质酮（doca）125毫克之药丸，或每3~4周肌肉内注去氧皮质酮pivalate（为人工合成的盐皮质酮）2毫克。保盐激素连续应用至3~4岁，其后可逐渐减少，迄于停止。青春期后成年人，轻型增生并有性功能紊乱，可用合成激素治疗，每晚11时用强地松龙5或7.5毫克即可。病人长期接受固醇抑制治疗，应急能力很差，可能出现肾上腺皮质功能急性不足状态。故当其生病或接受手术时，需额外地补氢考。即在未经治疗之病例，到达成年尚不知其有肾上腺功能不足情况，可在一次小手术中，出现严重的危象。治疗结果两岁以前即行激素治疗者，效果甚满意。如适当的抑制治疗，维持下去，生长及发育是正常的。两岁以后的治疗，经定期检查，骨骼的发育，最后能达到的体高，基于治疗开始时间。治疗亦可消除其男性化的问题。治疗后女性之女性发育很快出现，乳房增大，月经正常。如治疗开始于青春期之后，再长高则困难。多毛可能渐行消退，但如治疗前多毛十分明显者，则难全消，在此情况，可用整形（容）治疗，成人之正常性功能及生育均可确定，乳腺增大，但声音低调，毛须仍多。可有正常妊娠，除在分娩时，不再用氢考。在

男孩治疗，阻止了生殖器的发育，改善其生长，睾丸则在青春期后发育成熟。氢考治疗可延续至其能生育，并注意肾上腺功能不足。外科整形治疗：纠正女性外阴的假两性畸形越早越好。问题可能发生在按男孩长大者，常不能及时得到应有的治疗。

2.肾上腺肿瘤的治疗肿瘤尽可能以手术切除。切除了腺瘤，常可使健康完全恢复，虽然多毛可持续一段时间。癌肿可能难以手术切除或切除后很快复发。可用o, p ddd化疗，可得暂时好转，预后不佳。女性化之肿瘤是一极为罕见的情况，由于肾上腺或异位肾上腺组织分泌女性激素的肿瘤所致。肿瘤常为恶性、常很大、常可触及。常发生于成年人，且常为男性。组织学检查这种肿瘤与其它分泌激素的肾上腺瘤常无区别。由于过多雌性激素或促性腺激素的分泌所造成的临床表现。抑制了垂体促性腺激素的产生，致睾丸萎缩，性欲消失，阳痿，乳房增大，并有压疼。但乳腺有分泌物者少。颜面皮肤细腻，须毛减少。可能发胖，肌肉发育不显。尽可能以手术切除，如不能切除或切除复发，则用化疗o, p ddd。氢考激素治疗不需要。预后不佳。如切除之肿瘤为良性肿瘤，则得治愈。但乳腺不能完全变小，可整形治疗。

【病理改变】两侧肾上腺增生为最多见，系先天性。极少情况是由于一侧肿瘤引起（恶性或良性）。异位肿瘤（如精索肿瘤）成为本病病原者，更为罕见。

1.增生：腺体大小差异很大，一般均甚大。每个腺体可达30克，在小儿可比肾脏还大。皮质呈分叶状，切面呈棕色且有小结。细胞为皮质网状带细胞，但排列紧密。有时球状带亦增生，可能是由于血管紧张素（angiotensin）刺激之影响。

2.肿瘤：瘤细胞排列紧密，含脂质小，如正常之网状带。在组织学方面鉴别是瘤或

癌，有地是困难的。【临床表现】网状带分泌雄性激素，与年龄及性别有关。可随性别及年龄而不类型：1.先天肾上腺增生并有男化征：这种情况为家族性，有遗传关系，占新生儿中1：5000。在同一家族中可影响男女两性。其父母在acth的刺激下分泌过多的孕三醇（pregnanetriol），影响其子女。

（1）在女性：男性化的早期征象，可在出生后就有。如阴蒂肥大，尿生殖皱壁融合不全。此种女孩，即为女性假两性畸形，可能被误认为男孩具有尿道下裂及睾丸下降不全。内生殖器官是正常的，但保持其婴儿型。在婴儿发育过程中，出现男化之其他征象，如乳腺不发育、无月经、卵巢囊性变，如stein-leventhal syndrome（双侧卵巢囊性变）。

（2）在男孩：出生时无异常情况，但数周或数月之后，阴茎开始长大，出现同性早熟征，但阴囊及睾丸不大。因肾上腺之雄性素抑制垂体促性腺激素作用，这种情况名巨生殖器医人（macrogenitosomia praecox）。这种孩子被描写为婴儿大力神（infant hercules）。

（3）在两性中，同有的改变：不论男孩和女孩，骨骼发育初不正常。男孩最初生长快，骨化中心出现早，骨骺融合比正常早，故最后其体高很少超过150厘米者。男化表现有多毛症（hirsutism），肌肉发育良好，喉头突出，声音粗犷，皮肤油腻痤疮，阴茎或阴蒂勃起早，性定向与其真正之性别一致。

2.肾上腺增生并有肾上腺功能障碍；可能有严重的代谢障碍，这与肾上腺生化缺陷有关，或掩盖了这种男化的倾向，临床可有三种情况：（1）仅有男化，这是最多见的类型。（2）男化并有肾上腺皮质功能不足，所谓失盐型，由于3-羟基固醇去氢酶不足（3-hydroxysteroid dehydrogenase），或11-羟化酶缺如。（3）男性化并有高血压

：为一种最少见的类型，乃由于11-羟化酶缺如。肾上腺皮质功能不足：近1/3的病人，有肾上腺功能不足。尿中失 Na^+ 失 Cl^- ，同时有男性化的表现。这种情况可见于初生一周之内，充其量可维持数周。这种孩子软弱无表情，喂养困难，呕吐、腹泻、失水、死亡于循环衰竭。可由于急性感染伴之以肾上腺危象。由高血压引发突然死亡于心脏停跳者所报告。这种情况，多见于女婴。这是由于伴随有外阴改变明显的关系。而在男婴阴茎尚不及增大已死亡，并把死亡原因归之于其它。对此情况，诊断甚为重要。因为没有正确的诊断治疗，患儿常在一年内死亡。高血压：少数病人有高血压，可导致心脏扩大及心衰，即在幼童亦然。

3. 儿童肾上腺性征异常：如男化征象出现在男童，其原因几乎毫不例外的都是肿瘤。其临床表现发展快，除非产前发育正常，则全如先天型类。青春期前男化在男性极为少见。睾丸增大者也有报告，但原因不明。极少见的情况是由肾上腺皮质增生。生化检查所见同于先天类型。病变可能全如先天性。成年女性肾上腺性征异常：青春期后，原有之病变继续活跃，或一新的病变出现。皮质增生是最普通的病源，出现在18~20岁，此病原同于先天类型，由于21-羟化酶缺少。肿瘤不常见，有之亦在成年。临床表现有所不同，可有以下三种类型：（1）终止女性化（*de-feminization*）是下视丘与垂体抑制的结果。性征及体表发育正常，月经在最初几年常尚规律，以后则逐渐延长而减少，排卵停止，不育及继续发绝经随之而来。有时月经尚规律，但主诉不育，重症者则有乳腺萎缩，皮下脂肪减少，失去女性特征，甚至外阴萎缩，但阴蒂例外。（2）组织男性化型：乃雄性素的作用。多毛为多见之体征。皮肤油腻及痤疮

疮。重症者则有声音的改变，肌肉的发展及阴蒂的增大。（3）代谢障碍型：本型少见。可能有盐及水的潴留，高血压。皮质激素不足者，不致在成人有此病变，不出现代谢障碍。多毛症（hirsutism）：多毛症是肾上腺性征异常之重要体征。在妇女多毛可出现于颜面两侧，颈部及上唇，翻如男性。女性重症者，甚至不得不刮脸剃须。在躯干部可能乳头周围有毛，尚胸腹正中线上有毛。阴毛分布如男性。少数病例躯干及四肢均多毛，如男性。头发浓厚多脂，色黑，有者头顶额际与鬓边，脱发如年长男性。柯兴氏及本病混合型：更为少见，例如男性化伴有高血压，糖尿，或如有人所描述的，有胡须女人的糖尿病（diabetes of bearded women）。同样在柯兴氏综合征存在多毛。这类混合型的表现，尤多见于肾上腺皮质癌。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