

双侧先天性肾上腺皮质增生有哪些表现及如何诊断临床执业医师考试 PDF 转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/646/2021\\_2022\\_\\_E5\\_8F\\_8C\\_E4\\_BE\\_A7\\_E5\\_85\\_88\\_E5\\_c22\\_646260.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/646/2021_2022__E5_8F_8C_E4_BE_A7_E5_85_88_E5_c22_646260.htm)

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- $\beta$ -羟类固醇脱氢酶异构酶的缺乏致使孕酮，醛固酮和皮质醇的合成障碍，脱氢异雄酮则过度产生，种不寻常的综合征特点是低血压、低血糖和男性假两性畸形。女性为不常见的多毛，有变化不定的黑色素沉着。21-羟化酶的不足或缺乏使 17- $\beta$ -羟孕酮不能转化为皮质醇，多见的不足有二种形式：（1）多种多样的丢钠，醛固酮低或缺乏；（2）常见的是非丢钠型，多毛，男性化，低血压和色素沉着常见。17- $\beta$ -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- $\beta$ -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，绝数病人青春期后无精液。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。更多信息请访问：百考试题医师网校 医师论坛 医师在线题库 百考试题执业医师加入收藏 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)