

全国科学技术名词审定委员会

征求意见稿

内分泌代谢病学名词

2024

医学名词审定委员会

内分泌代谢病学名词审定分委员会

征求意见时间
2024年7月26日至10月25日

内 容 简 介

本次公开征求意见的《内分泌代谢病学名词》内容包括：内分泌代谢病学总论、下丘脑与垂体疾病、甲状腺疾病、甲状旁腺与骨矿盐代谢、肾上腺疾病、性腺疾病、内分泌多腺体疾病、营养代谢异常、糖代谢、糖尿病、水电解质紊乱与酸碱失衡、系统内分泌疾病共 12 部分，共 1340 条。



全国科学技术名词审定委员会

第七届委员会委员名单

特邀顾问：路甬祥 许嘉璐 韩启德

主任：白春礼

副主任：梁言顺 黄卫 田学军 蔡昉 邓秀新 何雷 何鸣鸿
裴亚军

常委（以姓名笔画为序）：

田立新 曲爱国 刘会洲 孙苏川 沈家煊 宋军 张军
张伯礼 林鹏 周文能 饶克勤 袁亚湘 高松 康乐
韩毅 雷筱云

委员（以姓名笔画为序）：

卜宪群 王军 王子豪 王同军 王建军 王建朗 王家臣
王清印 王德华 尹虎彬 邓初夏 石楠 叶玉如 田淼
田胜立 白殿一 包为民 冯大斌 冯惠玲 毕健康 朱星
朱士恩 朱立新 朱建平 任海 任南琪 刘青 刘正江
刘连安 刘国权 刘晓明 许毅达 那伊力江·吐尔干
孙宝国 孙瑞哲 李一军 李小娟 李志江 李伯良 李学军
李承森 李晓东 杨鲁 杨群 杨汉春 杨安钢 杨焕明
汪正平 汪雄海 宋彤 宋晓霞 张人禾 张玉森 张守攻
张社卿 张建新 张绍祥 张洪华 张继贤 陆雅海 陈杰
陈光金 陈众议 陈言放 陈映秋 陈星灿 陈超志 陈新滋
尚智丛 易静 罗玲 周畅 周少来 周洪波 郑宝森
郑筱筠 封志明 赵永恒 胡秀莲 胡家勇 南志标 柳卫平
闻映红 姜志宏 洪定一 莫纪宏 贾承造 原遵东 徐立之
高怀 高福 高培勇 唐志敏 唐绪军 益西桑布
黄清华 黄璐琦 萨楚日勒图 龚旗煌 阎志坚 梁曦东
董鸣 蒋颖 韩振海 程晓陶 程恩富 傅伯杰 曾明荣
谢地坤 赫荣乔 蔡怡 谭华荣

第四届医学名词审定委员会委员名单

主任：陈竺

副主任：饶克勤 刘德培 贺福初 郑树森 王宇 罗玲

委员（以姓名笔画为序）：

于欣 王辰 王永明 王汝宽 李兆申 杨伟炎

沈悌 张玉森 陈杰 屈婉莹 胡仪吉 徐建国

曾正陪 照日格图 魏丽惠

秘书长：张玉森(兼)

内分泌代谢病学名词审定分委员会委员名单

顾 问：宁 光

主 任：纪立农 郭立新

副主任：纪立农 母义明 王卫庆 洪天配 彭永德 严 励

单忠艳 夏维波 李玉秀 李玉姝 罗樱樱

委 员 (以姓名笔画为序):

王卫庆 王桂侠 王新玲 王颜刚 宁 光 母义明

毕宇芳 曲 伸 吕朝晖 朱大龙 刘 铭 刘礼斌

闫朝丽 汤旭磊 纪立农 严 励 苏本利 李小英

李玉秀 李玉姝 李艳波 杨 涛 杨刚毅 杨金奎

余学峰 谷伟军 张 波 张力辉 张俊清 陈 丽

陈诗鸿 罗樱樱 郑宏庭 单忠艳 赵 冬 侯宁宁

侯新国 逢曙光 洪天配 秦贵军 夏维波 翁建平

高政南 郭立新 彭永德 焦 凯 童南伟 曾天舒

秘 书：童南伟 (兼)

内分泌代谢病学名词编写委员会委员名单

顾 问：贾伟平

主 编：赵家军

副主编：纪立农 朱大龙 郭立新 彭永德 单忠艳 洪天配

严 励 夏维波 秦贵军 童南伟 刘 铭 李小英

王桂侠 曲 伸 杨 涛 余学峰 管庆波 韩文霞

委 员（以姓名笔画为序）：

王 哲 王桂侠 王焕君 王 斐 马世瞻 方 丽

尹 晓 孔 磊 田振华 白 皙 冯 丽 毕 叶

曲 伸 朱大龙 庄向华 刘 佳 刘 铭 刘 媛

刘金波 刘素荣 许春梅 孙香兰 孙晓东 牟淑敏

纪立农 严 励 苏心欢 李 秋 李小英 李明龙

李宗跃 杨 盈 杨 涛 吴慧潇 余学峰 宋勇峰

张 栩 张 梅 张秀娟 张雨晗 张晓黎 张海清

张新焕 陈 青 陈小宇 陈海燕 邵珊珊 金勇君

周 洁 周新丽 庞 芮 郑冬梅 单忠艳 赵 萌

赵 雪 姜秀云 洪天配 姚振宇 秦贵军 夏维波

徐 进 徐 潮 徐灿坤 郭立新 郭庆玲 梁秋华

彭永德 董 明 韩文霞 景 斐 童南伟 管庆波

薛海波

秘 书：韩文霞（兼）

前 言

内分泌代谢病学是内科学中起步较晚的一个专业，但却是发展最快的专业之一。随着生命科学研究的深入，特别是分子内分泌研究取得的大批成果，揭示了内分泌代谢病与临床各科疾病之间的密切而广泛的联系。内分泌代谢病学在过去 30 年迅猛发展，新理论、新方法、新技术和新药物大量涌现，使每位内分代谢病学工作者面临更新知识，紧跟专业发展的紧迫任务。整理并规范内分泌代谢病学名词，对于推动我国内分泌代谢病学事业的健康发展，内分泌代谢病学人才培养，促进内分泌代谢学国内外学术交流，使内分泌代谢病学更好服务于人民健康事业和中国生命科学发展的需要，无疑具有十分重要的意义。

2019 年 2 月，受全国科学技术名词审定委员会和中华医学会名词审定委员会的委托，由时任山东省立医院院长赵家军教授牵头，成立了内分泌代谢病学名词审定分委员会和编写委员会。主任委员由山东第一医科大学附属省立医院赵家军教授担任，委员由近百位从事内分泌代谢病学专业工作的专家组成，启动了内分泌代谢病学名词的审定编写工作。按照全国科技名词委制定的《科学技术名词审定的原则及方法》，确定了编写范围，拟定了编写大纲，落实了组织分工，开始收集、拟定词条。经过上百位工作在临床、科研一线的老中青三代专家的反复修改、核对、整理，并在 2019 年 4 月到 2023 年 5 月之间经过四次集中审定，在词条选弃、中英文核对、中文释义及格式等方面反复修改和审定，拟出内分泌代谢病学名词征求意见稿，广泛征求国内内分泌代谢病学专业工作者的意见。于 2023 年 5 月完成征求意见稿的修订并上报全国科技名词委。2023 年 8 月全国科技名词委再次组织内分泌代谢病学名词审定分委员会专家进行了稿件审定。分委员会对专家提出的意见，再次进行了研究并做了相应处理。2024 年 2 月召开内分泌代谢病学名词定稿会，经过充分的讨论后汇总专家意见，形成了上报稿件，共 1340 条。2024 年 7 月经全国科技名词委审核批准，在全国科技名词委网站及有关媒体上公示征求社会意见，预公布期限为 3 个月。在此期间，请社会各界人士为本学科名词建言献策。我们将认真研究处理反馈意见。修改完善后，该名词规范将由全国科学技术名词审定委员会正式对外公布，供全国各科研、教学、生产、经营以及新闻出版等部门遵照使用。

医学名词编写和审定工作费时费力，为了确定名词的内涵和外延，需要阅读大量的参考书籍与文献，只有具有高度牺牲精神和奉献精神的高水平专业技术人才才能胜任此项任务。我们在此由衷感谢全体编审人员的无私支持和辛勤付出，全国科学技术名词审定委员会专家的悉心指

导，以及许多参与名词编写与审定工作但并未能在编写委员会、审定委员会和编写人员名单中列出的学者专家。鉴于内分泌代谢病医学相关领域发展迅速、内容覆盖广泛、与其他学科专业存在广泛的交叉、新定义的外文名词层出不穷，编写和审定工作难度极大。全体编审人员虽作出了最大努力，但因水平、精力和条件所限，书中一定不可避免地存在不足之处，我们殷切地希望学界同仁提出宝贵意见，以期再版时得到修订与完善。

内分泌代谢病学名词审定分委员会

2024年07月



编排说明

- 一、本书征求意见稿是内分泌代谢病学名词，共 1340 条，每条名词均给出了定义或注释。
- 二、全书分 12 部分：内分泌代谢病学总论、下丘脑与垂体疾病、甲状腺疾病、甲状旁腺与骨矿盐代谢、肾上腺疾病、性腺疾病、内分泌多腺体疾病、营养代谢异常、糖代谢、糖尿病、水电解质紊乱与酸碱失衡、系统内分泌疾病。
- 三、正文按汉文名所属学科的相关概念体系排列。汉文名后给出了与该词概念相对应的英文名。
- 四、每个汉文名都附有相应的定义或注释。定义一般只给出其基本内涵，注释则扼要说明其特点。当一个汉文名有不同的概念时，则用(1)、(2)等表示。
- 五、一个汉文名对应几个英文同义词时，英文词之间用“;”分开。
- 六、凡英文词的首字母大、小写均可时，一律小写；英文除必须用复数者，一般用单数形式。
- 七、“[]”中的字为可省略的部分。
- 八、主要异名和释文中的条目用楷体表示。“全称”“简称”是与正名等效使用的名词；“又称”为非推荐名，只在一定范围内使用；“俗称”为非学术用语；“曾称”为被淘汰的旧名。
- 九、正文后所附的英汉索引按英文字母顺序排列；汉英索引按汉语拼音顺序排列。所示号码为该词在正文中的序码。索引中带“*”者为规范名的异名或在释文中出现的条目。

目 录

前言
编排说明

- 01. 内分泌代谢病学总论
 - 01.01 内分泌基础
 - 01.02 激素分类
 - 01.03 激素分泌
 - 01.04 激素分泌特点
 - 01.05 内分泌疾病诊断
 - 01.06 内分泌疾病治疗
- 02. 下丘脑与垂体疾病
 - 02.01 下丘脑-垂体疾病
 - 02.02 生长发育
 - 02.03 生长异常
 - 02.04 催乳素分泌障碍
- 03. 甲状腺疾病
 - 03.01 甲状腺血管
 - 03.02 甲状腺激素
 - 03.03 甲状腺功能测试
 - 03.04 自身免疫性甲状腺疾病
 - 03.05 甲状腺手术
 - 03.06 妊娠甲状腺疾病
 - 03.07 甲状腺激素合成和作用的遗传缺陷
- 04. 甲状旁腺与骨矿盐代谢
 - 04.01 骨骼发育和重建
- 05. 肾上腺疾病
 - 05.01 肾上腺皮质功能指标
 - 05.02 肾上腺皮质功能试验

- 05.03 特殊类型库欣综合征
- 05.04 肾上腺手术
- 06. 性腺疾病
 - 06.01 生殖内分泌
 - 06.02 女性性腺疾病
 - 06.03 男性性腺疾病
 - 06.04 妊娠内分泌
- 07. 内分泌多腺体疾病
- 08. 营养代谢异常
 - 08.01 肥胖与消瘦
 - 08.02 脂代谢
 - 08.04 维生素或微量元素代谢异常
- 09. 糖代谢
 - 09.01 糖代谢相关激素及物质
 - 09.02 胰岛激素以外的激素及物质
 - 09.03 糖分解
- 10. 糖尿病
 - 10.01 糖尿病治疗
- 11. 水电解质紊乱与酸碱失衡
- 12. 系统内分泌疾病
 - 12.01 自身免疫性内分泌疾病



征求意见时间
2024年7月26日至10月26日

01. 内分泌代谢病学总论

01.01 内分泌基础

01.001 内分泌代谢病学 endocrinology and metabolism

研究机体内分泌腺和内分泌细胞的结构和功能，分析机体生命代谢过程及其生物化学机制，开展内分泌疾病和代谢性疾病的预防、诊断、治疗和康复的一门临床学科。

01.002 内分泌系统 endocrine system

人体各内分泌腺、组织或散在的内分泌细胞以及其他细胞所分泌激素所形成的体液调节系统。在调节机体代谢、器官和组织功能、生长发育、生殖、衰老等方面发挥重要作用。

01.003 内分泌腺 endocrine gland

由内分泌细胞构成的没有导管的腺体。分泌的激素直接进入周围的毛细血管和淋巴管中，由血液和淋巴液输送到全身。

01.004 内分泌细胞 endocrine cell

位于内分泌腺、组织或散在分布的能够产生和分泌激素的细胞。

01.005 激素 hormone

由内分泌细胞产生并释放的信号分子。能传导相关的生物学信号到靶器官或组织而发挥相应的效应。按其化学性质可分为氨基酸衍生物激素、多肽激素、蛋白质激素、类固醇激素及脂肪酸衍生物激素。

01.02 激素分类

01.006 氨基酸衍生物激素 amino acid derivatives hormone

由氨基酸通过一系列反应化合而成的物质，如多巴胺、儿茶酚胺及甲状腺激素等。

01.007 多肽激素 peptide hormone

以多肽形式存在的激素，如促性腺激素释放激素、促甲状腺激素释放激素、血管紧张素和生长抑素等。

01.008 前激素原 preprohormone

多肽激素原始的前体，该前体去掉信号肽后成为激素原。

01.009 激素原 prohormone

蛋白质或多肽激素的前体，进一步裂解遂成为有活性的激素。

01.010 激素原转化酶 prohormone convertase

催化激素原向激素转化的酶，能使激素原进一步裂解为具有活性的激素。

01.011 蛋白质激素 protein hormone

α 氨基酸之间通过 α 氨基和 α 羧基形成的肽键连接而成的肽链，经翻译后加工和自主折叠生成的具有特定立体结构和生物活性的大分子。包括胰岛素及黄体生成素等。

01.012 类固醇激素 steroid hormone

又称“甾体激素”。具有环戊烷多氢菲基本结构，从胆固醇转变而来的一类激素。分为皮质类固醇激素和性类固醇激素两大类。前者主要产生于肾上腺皮质，包括糖皮质激素和盐皮质激素；后者主要产生于性腺和胎盘，包括雄激素、雌激素和孕激素。

01.013 脂肪酸衍生物激素 fatty acid derivatives hormone

一类生物活性甘烷酸类物质，多为花生四烯酸衍生物，作为短程信使参与细胞活动的调节，主要包括前列腺素类、血栓素类和白细胞三烯。

01.03 激素分泌

01.014 内分泌 endocrine

激素分泌后经血液运输至远距离的靶组织而发挥作用的方式。

存在于胃肠道、支气管和泌尿生殖系等具有管道结构的器官，其分泌的激素可直接作用于管道内膜细胞等并调节其功能的方式。

01.015 旁分泌 paracrine

激素分泌后并不经血液运输，由组织液扩散而作用于邻近细胞的方式。

01.018 胞内分泌 intracrine

内分泌细胞的激素不分泌出来，原位作用该细胞胞质内的效应器上的现象。

01.016 自分泌 autocrine

细胞所分泌的激素经局部扩散又返回作用于该分泌细胞的作用方式。

01.019 神经内分泌 neuroendocrine

具有内分泌功能的神经细胞分泌神经激素利用轴浆运输方式运送至末梢而释放的作用方式，如下丘脑神经元分泌的神经激素经轴突输送到垂体后叶再分泌入血。

01.017 腔分泌 solinocrine

01.04 激素分泌特点

01.020 节律性分泌 rhythmic secretion

激素分泌按照一定的时间顺序发生周而复始的节律变化的现象，其受到季节交替、昼夜规律、睡眠、进餐及应激等的影响。

胞的过程。

01.023 激素降解 hormone degradation

激素分泌后经代谢、分解后不断减少，生物活性不断丧失的过程。

01.021 脉冲性分泌 pulse secretion

激素分泌量在短时间内增加，随后又迅速恢复至基础分泌水平的现象。如下丘脑促性腺激素释放激素周期性脉冲分泌。

01.024 激素半衰期 hormone half-life

激素的血浆浓度下降至最高浓度一半所需要的时间。

01.022 激素转运 hormone transportation

激素分泌后经血液循环或体液扩散到靶细胞

01.025 靶细胞 target cell

具有与某种特定激素或神经递质特异性结合的受体，进而产生某种生物效应的细胞。

01.026 游离激素 free hormone

血液中未与相应结合蛋白结合的激素，一般是具有生物活性的激素形式。

01.027 蛋白结合激素 protein-binding hormone

血液中与相应结合蛋白结合的激素，是血液中激素的储蓄库。

01.028 激素调节 hormone regulation

体内的内分泌器官或细胞分泌的激素维持内环境稳定和调控生理活动的一种机制

01.029 反馈 feedback

系统输出信息作用于被控对象后，受控部分反过来影响控制部分活动的调节方式。根据反馈对输出产生影响的性质，可区分为正反馈和负反馈。

01.030 正反馈 positive feedback

靶器官、组织或细胞分泌的激素增强上级内分泌腺体分泌激素的作用，使机体系统达到或保持平衡或稳态的调节方式。

01.031 负反馈 negative feedback

靶器官、组织或细胞分泌的激素反向作用于上级内分泌腺体，进而抑制和减弱其激素分泌的作用，使机体系统达到或保持平衡或稳态的调节方式。

01.032 激素相互作用 interaction of hormone

当多种激素参与某一生理活动的调节时，激素与激素之间存在的协同作用或拮抗作用。这对维持机体功能活动的相对稳定起着重要作用。

01.033 激素协同作用 synergism of hormone

多种激素共同完成同一生理过程，其效应大

于单种激素的作用。

01.034 激素拮抗作用 antagonism of hormone

某些激素能够抵消另外一些激素的效应，从而实现对生理过程调控的作用。

01.035 激素允许作用 permissive action of hormone

某种激素对特定器官、组织或细胞没有直接作用，却具有支持另一种激素发挥生物效应的的作用。

01.036 配体 ligand

与生物大分子配位结合的原子、离子或分子。如在抗原与抗体的结合、激素与受体的结合以及底物与酶的结合中，抗原、激素及底物为特异的配体。

01.037 受体 receptor

细胞膜上或细胞内能特异识别生物活性分子并与之结合，进而引起生物学效应的特殊蛋白质。激素的受体通常分为膜受体和核受体。

01.038 膜受体 membrane receptor

能与细胞外信号分子结合，并向细胞内效应系统转导信号位于细胞膜内或其上的蛋白质。

01.039 鸟苷酸结合蛋白耦联受体 G-protein coupled receptor

一类与鸟苷酸结合蛋白耦联，且经鸟苷酸结合蛋白传导生物信息的受体。多为细胞膜表面受体，含有7个穿膜区，是迄今发现的最大的受体超家族。

01.040 酪氨酸激酶受体 tyrosine kinase receptor

一类具有酪氨酸激酶活性的受体。当配体与

膜上的受体结合后,受体构象发生变化而导致蛋白酪氨酸激酶被激活引起酪氨酸残基自磷酸化,进而激发胞内级联效应。

01.041 细胞因子受体 cytokine receptor
一类跨细胞膜蛋白,由胞外区、跨膜区及胞质区组成,含约200个氨基酸残基构成的同源区,N端有4个保守的半胱氨酸,C端含WSXWS(W代表色氨酸、S代表丝氨酸,X代表任何氨基酸)序列。

01.042 丝氨酸/苏氨酸激酶受体 serine/threonine kinase receptor
一类具有丝氨酸或苏氨酸激酶活性的受体。当配体与膜上的受体结合后,受体构象发生变化而导致蛋白丝氨酸或苏氨酸激酶被激活引起丝氨酸或苏氨酸残基自磷酸化,把细胞外的信号传入细胞内,进而激发胞内级联效应,通过影响基因转录来实现多种生物学功能。

01.043 核受体 nuclear receptor
位于胞核内的一类可与特异性配体结合并被激活后,在细胞核内调控基因表达的转录因子。

01.044 孤核受体 orphan nuclear receptor
尚未发现配体或没有配体的核受体。可以在相关辅助因子的调控下,以单体或多聚体形式与孤核受体作用元件结合来调控基因转录,从而调节机体的各种生理活动。

01.045 激素受体复合物 hormone receptor complex
激素与激素受体发生特异性结合而形成,进而使激素发挥其生物学效应的复合物。

01.046 第二信使 second messenger
第一信使作用于靶细胞后,在胞质内产生或

向胞质内释放的信息分子称为第二信使。

01.047 分选信号 sorting signal
多肽或蛋白质上的特异性序列。可通过与分泌颗粒或细胞器膜上的特异性受体(分选受体)结合,完成多肽或蛋白质在细胞内的分选和靶向运输过程。

01.048 分选受体 sorting receptor
分泌颗粒或细胞器膜上,可与分选信号结合的特异性受体。

01.049 信号转导 signal transduction
某些膜镶嵌蛋白将细胞外环境中化学信号传递到细胞内,导致细胞内发生的一系列生理生化反应,用于调节细胞的生长、发育及分裂等功能的过程。

01.050 级联反应 cascade reaction
通过多次的逐级放大使较弱的输入信号转变为极强的输出信号,导致一系列生理生化反应的过程。如磷酸化和去磷酸化反应。

01.051 内分泌疾病 endocrine disease
激素及受体异常所导致的疾病,可分为激素生成过多、激素生成减少、受体及受体后的异常等。

01.052 激素生成过多 hyperhormonal disease
某种激素生成增多,血中浓度高于正常的病理生理现象。

01.053 激素生成减少 hypohormonal disease
某种激素生成减少,血中浓度低于正常的病理生理现象。

01.054 受体病 receptor disease
由于受体的结构或功能异常使一些生物活

性物质不能发挥作用而引起的疾病。

01.055 激素不敏感综合征 hormone insensitive syndrome

激素分泌正常，受体对激素敏感性降低引起的一组疾病。

01.056 神经内分泌免疫网络 neuroendocrine-immune network

神经、内分泌、免疫三大系统共享信息分子及其受体，其信号转导过程相似，具有共同的“生物学语言”，三系统存在广泛的信息交流，相互作用和协调，形成的神经系统、内分泌系统和免疫系统之间相互作用和相互调节的网络。对维持人体的生命活动具有重要意义。

01.057 神经内分泌-营养调节网络 neuroendocrine-nutrition regulating network

食物摄入、消化、代谢及能量存储有关的外周信号传递至下丘脑营养感知系统，胃肠道中的食物刺激通过迷走神经投射至大脑，中枢系统对传入的信号进行整合，进而通过下丘脑调控食欲与能量平衡，形成的神经系统、内分泌系统及营养代谢之间相互作用和相互调节的网络。对维持人体营养、代谢及能量平衡发挥重要作用。

01.058 瘦素 leptin

脂肪细胞分泌的一种多肽激素。是脂肪组织向大脑传递能量存储信号的信使，通过对下丘脑摄食中枢的调节作用，减少摄食，加强能量消耗，降低能量储存。此外，还参与炎症、血管形成、造血及免疫生殖等一系列生理过程。

01.059 脑肠肽 brain-gut peptide

胃肠道和神经系统双重分布、具有调节胃肠道功能的肽类物质。

01.05 内分泌疾病诊断

01.060 兴奋试验 stimulation test

通过特定刺激引起相应靶腺分泌激素，根据靶腺分泌激素的峰值及出现时间，判断靶腺功能及储备能力的试验。

通过抑制相应腺体激素分泌，检测腺体分泌激素受到抑制的程度，用于判断分泌亢进腺体的功能和病变部位的试验。

01.061 抑制试验 inhibition test

01.06 内分泌疾病治疗

01.062 激素替代治疗 hormone replacement therapy

通过人工合成的激素替代患者自身分泌的激素的治疗方法。可用于治疗因激素分泌不足而引起的一系列病症。

tissue transplant

对内分泌腺体功能减退症所采取的移植腺体组织的技术，以期达到取代功能减退或无功能的相应内分泌腺。

01.063 内分泌腺组织移植 endocrine gland

01.064 基因治疗 gene therapy

在基因水平上治疗疾病的方法。利用各种分

子生物学技术通过基因置换、基因修正、基因修饰、基因失活、引入新基因等手段，对患病个体靶细胞中的基因缺陷进行纠正或补偿，达到治疗疾病的目的的生物技术。

01.065 内分泌遗传学 genetics of endocrinology

研究遗传因素在内分泌疾病的发生发展过程中所起作用的学科。

01.066 遗传性内分泌代谢疾病 genetic endocrine and metabolic disease

因染色体异常或基因突变导致的内分泌代谢疾病。

01.067 遗传性内分泌代谢疾病表型 phenotype of genetic endocrine and metabolic disease

遗传性内分泌代谢疾病相关基因型与环境相互作用的机体表现形式。包括生化特性、细胞形态或动态过程、解剖结构、器官功能或精神特性等。

01.068 孟德尔遗传内分泌疾病 mendelian endocrine disorder

一类符合孟德尔遗传方式，由单一基因突变引起的内分泌疾病。

01.069 下丘脑遗传性疾病 hereditary dis-

ease of hypothalamus

遗传因素导致的下丘脑病变引起的疾病。如卡尔曼综合征、普拉德-威利综合征等。

01.070 垂体遗传性疾病 hereditary pituitary disease

因遗传因素导致的垂体病变引起的疾病。

01.071 激素基因突变 hormone mutation

导致激素结构和/或功能改变的基因突变。

01.072 膜受体基因突变 membrane receptor mutation

编码镶嵌在膜脂质双分子层中的膜受体蛋白质的基因突变。

01.073 离子通道缺陷 ion channel defect

编码离子通道亚单位的基因突变或表达异常导致的离子通道结构与功能障碍。

01.074 转录因子基因突变 transcription factor mutation

编码对转录有调控作用的 DNA 结合蛋白的基因突变。

01.075 核受体基因突变 nuclear receptor mutation

编码细胞核中配体依赖性转录因子的基因突变。

02. 下丘脑与垂体疾病

02.001 内分泌节律 endocrine rhythm

激素的分泌受昼夜更替、睡眠、饮食、应激及季节变化影响按一定的节律分泌的现象。

02.002 昼夜节律 circadian rhythmicity

人体内生命活动的一种内在节律性，每 24

小时重复一次。

02.003 视交叉上核 suprachiasmatic nucleus

位于下丘脑视交叉上方的一小圆形核团。可调节睡眠-觉醒、激素、代谢及生殖等一系列生理活动。

02.004 昼夜节律振荡器 circadian oscillator
机体内以昼夜为周期，由基因产物作用于基因启动子组成的反馈回路。与昼夜周期相一致，是驱动昼夜节律的中枢机制。

02.005 睡眠依赖性分泌 sleep-dependent secretion
有明显昼夜波动的激素分泌方式，分泌量与

睡眠相关。

02.006 次昼夜节律 secondary circadian rhythm
人体内生命活动的一种内在节律性，周期短于 24 小时。例如，下丘脑内激素分泌和体温调节，夜间睡眠的快速动眼-非快速动眼睡眠循环等。

02.01 下丘脑-垂体疾病

02.007 下丘脑综合征 hypothalamic syndrome
由多种病因累及下丘脑所致的综合征，可因先天遗传性或后天性、器质性或功能性等原因引发。可表现为内分泌代谢功能失调，自主神经功能紊乱，神经、精神症状，睡眠、体温调节和性功能障碍，多食、肥胖或厌食、消瘦等。

发育迟缓、特征性行为及特征性面容。

02.008 卡尔曼综合征 Kallmann syndrome
又称“性幼稚嗅觉丧失综合征 (sexual infantile anosmia syndrome)”。伴有嗅觉缺失或减退的低促性腺激素性腺功能减退症，常表现为嗅觉异常、性征发育迟缓等。可呈家族性或散发性，有三种遗传方式：X 连锁隐性遗传、常染色体显性遗传及常染色体隐性遗传。

02.010 下丘脑性肥胖 hypothalamic obesity
由下丘脑腹内侧核损伤而导致贪食形成的肥胖。病因见于颅咽管瘤、炎症、肉芽肿及外伤等。常表现为多食、头痛、视觉障碍、性腺功能减退、尿崩症及嗜睡。

02.011 视-隔发育不良 septa-optic dysplasia
透明隔缺失，视神经、视交叉及垂体发育不良的先天性中线结构前部畸形。临床表现为视觉异常，眼球震颤，癫痫发作，尿崩症及其他下丘脑功能障碍（如生长迟缓）等。

02.009 普拉德-威利综合征 Prader-Willi syndrome, PWS
又称“肌张力低下-智能障碍-性腺发育滞后-肥胖综合征 (hypotonia-mental retardation-gonadal retardation-obesity syndrome)”。由于 15 号染色体基因缺陷引起的常染色体显性遗传疾病。婴儿期表现为肌张力低下和吞咽困难，成人和儿童期表现为多食（常导致早发型肥胖）、性腺功能减退、

02.012 颅咽管瘤 craniopharyngioma
鞍区或鞍旁区生长缓慢的中枢神经系统良性肿瘤，起源于拉特克囊上皮残余，可发生于第三脑室底至咽扁桃体的任何部位。主要表现为视力障碍、头痛、脑积水及下丘脑-垂体功能紊乱。

02.013 视交叉-下丘脑胶质瘤 optic chiasmatic-hypothalamic glioma
又称“视路胶质瘤 (glioma of optic tract)”。从管状膨大的视神经、视交叉到下丘脑生长的一系列肿瘤。

02.014 下丘脑错构瘤 hypothalamic

hamartoma

又称“灰结节错构瘤 (hamartoma of tuber cinereum)”。发生于下丘脑下部或灰结节区的先天性神经组织发育异常导致的类瘤样畸形，表现为性早熟和痴笑性癫痫等。

02.015 下丘脑垂体生殖细胞瘤 germ cell tumor

一种来源于生殖细胞的肿瘤，好发于松果体区。多饮和多尿是最常见的症状，其次是视力障碍、性早熟及运动异常等。

02.016 垂体 pituitary

位于蝶鞍垂体窝内的一个内分泌器官。借漏斗连于下丘脑，呈椭圆形。外被坚韧的硬脑膜。分为腺垂体和神经垂体两部分。

02.017 腺垂体 adenohipophys

又称“垂体前叶 (anterior pituitary)”。位于颅中窝垂体窝内，由拉特克囊演变而来的主要由腺细胞组成的垂体部分。主要分泌促甲状腺激素、促肾上腺皮质激素、卵泡刺激素、黄体生成素、生长激素、催乳素及黑色素细胞刺激素等。

02.018 神经垂体 neurohypophys

又称“垂体后叶 (posterior pituitary)”。位于颅中窝垂体窝内，由漏斗演变而来，包括正中隆起、漏斗柄和后叶三个部分，由神经胶质细胞和无髓神经纤维组成，含有丰富的窦状毛细血管，主要储存、释放抗利尿激素及催产素。

02.019 垂体结节部 hypophysial pars tuberalis

腺垂体向上延伸的部分，包绕垂体柄的两侧，含有很丰富的纵行毛细血管，腺细胞呈索状纵向排列于血管之间，主要由嫌色细胞组成，有少量的嗜酸性和嗜碱性细胞。

02.020 垂体远侧部 hypophysial pars distalis

由嗜色细胞和嫌色细胞组成的腺垂体大部分结构，其腺细胞排列成团索状，细胞间具有丰富的窦状毛细血管和少量结缔组织。是垂体激素合成和分泌的主要场所。

02.021 嗜酸性细胞 oxyphilic cell

腺垂体远侧部中的一类对酸性染料具有较强亲和力的内分泌细胞。数量较多，约占远侧部腺细胞总数的40%，细胞呈现圆形或椭圆形，细胞体较大，胞质内含有嗜酸性颗粒。包括促生长激素细胞和催乳素细胞。

02.022 嗜碱性细胞 basophilic cell

腺垂体远侧部中的一类对碱性染料具有较强亲和力的内分泌细胞，胞质内含有嗜碱性颗粒。包括促甲状腺激素细胞、卵泡刺激素、黄体生成素、促肾上腺皮质激素细胞。

02.023 嫌色细胞 chromophobic cell

主要存在于腺垂体结节部的细胞，通过常规染色后细胞质不呈现嗜酸或嗜碱性，或呈轻微嗜酸或嗜碱性。

02.024 垂体中间部 hypophysial pars intermedia

腺垂体的远侧部与神经垂体神经部之间的狭窄部分，由嫌色细胞和嗜碱性细胞组成。

02.025 垂体柄 pituitary stalk

位于垂体与下丘脑之间的连接结构。

02.026 垂体门脉系统 hypophysial portal system

连接下丘脑和垂体的血管系统，包括门静脉前毛细血管丛、垂体门静脉及门静脉后毛细血管丛。主要行使下丘脑-垂体之间激素运送的功能。

02.027 鞍膈 sellar diaphragm

位于蝶鞍上方的硬脑膜，处于鞍背上缘与鞍结节之间，覆盖垂体窝；其中央部有一小孔，有垂体柄通过。

02.028 垂体窝 hypophysial fossa

蝶鞍中部的下凹结构，位于蝶骨体中，容纳脑垂体。

02.029 蝶鞍 sella

位于颅中窝正中中部、蝶骨体上方，形似马鞍状的结构，包括垂体窝、鞍结节、中床突、交叉前沟、视神经管、前床突、鞍背及后床突等。

02.030 拉特克囊 Rathke pouch

胚胎发育至第3周，口凹顶的外胚层上皮向背侧下陷，形成的一个囊状突起。

02.031 下丘脑-垂体-靶腺轴 hypothalamic-pituitary-target gland axis

下丘脑、垂体、靶腺（性腺、肾上腺及甲状腺）三者之间通过促激素释放激素、促激素及靶腺激素等参与实现反馈与负反馈来调控人类生长、发育、生殖及代谢活动的内分泌调节系统。

02.032 生长激素 growth hormone

腺垂体分泌的由191个氨基酸残基组成的肽类激素，有促生长和调节代谢的作用。

02.033 生长激素受体 growth hormone receptor, GHR

620个氨基酸残基组成的跨膜单链糖蛋白，属于酪氨酸激酶结合型受体，广泛分布于肝、软骨及骨等多个器官和组织细胞，与生长激素结合后激活胞质内的酪氨酸激酶，介导生长激素的生物效应。

02.034 生长激素结合蛋白 growth hormone binding protein

血液中与生长激素结合的蛋白，由生长激素受体胞外段经特异蛋白水解酶剪切形成。主要作用是在血液中运输生长激素，延长生长激素的半衰期。

02.035 抗生长激素抗体 anti-growth hormone antibodies

血液循环中存在的的影响生长激素与受体结合的抗体，可见于使用重组人生长激素治疗后。

02.036 生长激素受体拮抗剂 growth hormone receptor antagonist, GHRA

与生长激素竞争性结合生长激素受体的药物或化合物。

02.037 生长激素释放激素多肽 growth hormone releasing hormone peptide

人体内的一个同源多肽家族，包括生长激素释放激素、血管活性肠肽、垂体腺苷酸环化酶激活肽及生长激素释放激素相关肽等。家族内多肽的氨基酸序列和结构相似，可以在一定程度上互相激活受体。

02.038 生长激素释放激素 growth hormone releasing hormone, GHRH

下丘脑肽能神经元分泌，作用于腺垂体促进生长激素分泌的肽类激素。

02.039 生长激素释放激素受体 growth hormone releasing hormone receptor

主要分布于垂体中，在细胞增殖、生长激素合成与分泌等方面发挥重要作用的分泌素受体家族。通过结合内源性配体生长激素释放激素后，激活环磷酸腺苷（cAMP）信号通路产生生理效应。

02.040 血管活性肠肽 vasoactive intestinal peptide, VIP

由中枢神经元和肠道分泌的具有胃肠激素

和神经肽双重生物功能的一种神经递质。有舒张血管、松弛支气管和胃肠道平滑肌、降低血压、调节脑血流量、降低肺动脉压、调节中枢体温和睡眠等多种生物学效应。

酸肌醇或二酰甘油或钙离子作为第二信使介导生长抑素的生物效应。

02.041 血管活性肠肽瘤 vasoactive intestinal peptide tumors

主要发生于胰腺的胰岛 D1 细胞的良性或恶性肿瘤，由于 D1 细胞分泌大量血管活性肠肽，引起严重水泻、低钾血症、胃酸缺乏或胃酸过多。

02.046 生长抑素瘤 somatostatinoma

又称“生长抑素瘤综合征 (somatostatinoma syndrome)”，由胰岛 D 细胞形成的肿瘤。肿瘤释放大量的生长抑素引起脂肪泻、糖尿病、胃酸过少及胆石症等病症。

02.042 垂体腺苷酸环化酶激活肽 pituitary adenylate cyclase activating peptide, PACAP

分布于神经系统和胃肠道组织的一种神经肽，具有促进垂体激素分泌、调节生殖和免疫、促进胃肠道消化吸收等多种生物学效应。

02.047 生长激素释放激素拮抗剂 growth hormone releasing hormone antagonist

人工合成的可以竞争性与生长激素释放激素受体结合的化合物，可以抑制不同类型人体肿瘤的生长。

02.043 生长激素释放激素相关肽 growth hormone releasing hormone-related peptide, GHRH-RP

由生长激素释放激素前体蛋白羧基端片段加工而成的多肽，在人体下丘脑表达。

02.048 异位生长激素释放激素分泌瘤 ectopic growth hormone releasing hormone secreting tumor

可以分泌生长激素释放激素的下丘脑外的肿瘤。患者血中生长激素释放激素升高，一般不引起明显临床症状，少数表现为肢端肥大症。

02.044 生长抑素 somatostatin, SS

又称“生长激素释放抑制激素 (growth hormone release inhibiting hormone, GHIH)”由下丘脑神经元分泌，主要抑制腺垂体生长激素分泌的一种激素。此外同时还可以抑制促甲状腺激素、胰岛素及胰高血糖素的分泌，抑制胃酸的分泌以及胃蛋白酶和胃泌素的释放。

02.049 生长激素激发试验 growth hormone stimulation testing

使用某些药物促使生长激素分泌增加，以观察血液中生长激素动态变化，从而了解垂体生长激素储备功能的试验。包括胰岛素低血糖-生长激素激发试验、胰高血糖素试验、左旋多巴刺激试验、可乐定试验等。

02.045 生长抑素受体 somatostatin receptor, SSR

属于 G 蛋白偶联受体超家族，主要分布于腺垂体，与生长抑素结合以环-磷酸腺苷、三磷

02.050 胰岛素低血糖-生长激素激发试验 insulin hypoglycemia-growth hormone stimulation test

一种通过静脉注射胰岛素诱发低血糖，刺激生长激素分泌，测定生长激素峰值，判断生长激素分泌储备功能的试验。

02.051 胰高血糖素试验 glucagon stimula-

tion test

一种通过肌肉或皮下注射胰高血糖素，刺激生长激素分泌，测定生长激素峰值，判断生长激素分泌储备功能的试验。

02.052 左旋多巴刺激试验 levodopa stimulation test

一种通过口服左旋多巴，刺激生长激素释放激素和生长激素分泌，测定生长激素峰值，判断生长激素分泌储备功能的试验。

02.053 可乐定试验 clonidine test

一种通过口服可乐定，刺激生长激素分泌，测定生长激素峰值，判断生长激素分泌储备功能的试验。

02.054 生长激素释放激素激发试验 growth hormone releasing hormone test

利用生长激素释放激素刺激生长激素释放，评估垂体生长激素分泌储备功能，用于诊断儿童和成人生长激素缺乏症的试验。

02.055 生长激素释放激素类似物 growth hormone releasing hormone analogue

天然存在或者人工合成与生长激素释放激素结构类似的多肽化合物，可以模拟生长激素释放激素促生长激素分泌的功能。

02.056 生长激素释放激素-精氨酸联合激发试验 growth hormone releasing hormone and arginine test

联合应用生长激素释放激素和精氨酸刺激生长激素释放，评估垂体生长激素分泌储备功能。

02.057 生长激素释放激素-吡斯的明联合激发试验 growth hormone releasing hormone and pyridostigmine test

联合应用生长激素释放激素和吡斯的明刺激生长激素释放，评估垂体生长激素分泌储备功能。

02.058 生长激素释放肽 growth hormone releasing peptide

又称“胃饥饿素 (ghrelin)”。由 28 个氨基酸残基组成的具有促进生长激素分泌的脑肠肽，主要在胃黏膜和下丘脑等处合成分泌，通过促进垂体生长激素分泌参与机体生长发育和能量代谢调节。

02.059 皮质抑素 cortistatin

由 14 个氨基酸残基组成的生长抑素家族神经内分泌多肽，广泛分布于神经、内分泌及免疫系统，与生长抑素受体、生长激素促泌剂受体及 Mas 相关基因 X2 受体结合，发挥调节神经内分泌功能、诱导免疫耐受及抑制炎症反应的功能。

02.060 食欲肽 orexin

又称“下丘脑泌素 (hypocretin)”，下丘脑分泌的主要在中枢神经系统发挥作用的神经肽，与 G 蛋白偶联受体结合，在调节摄食、能量代谢、睡眠周期及血压方面发挥作用。

02.061 生长激素促泌剂 growth hormone secretagogues, GHS

具有促生长激素分泌作用的多肽或者非多肽化合物的总称，包括生长激素释放肽等。

02.062 生长激素促泌剂受体 growth hormone secretagogue receptor, GHSR

属于 G 蛋白偶联受体超家族，是七次跨膜受体，主要分布于腺垂体、下丘脑以及甲状腺、肠道、胰腺等周围组织，与生长激素释放肽等生长激素促泌剂结合通过三磷酸肌醇-蛋白激酶 C 途径介导其生物效应。

02.02 生长发育

02.02.01 生长

02.063 细胞生长 cellular growth

指单个细胞的细胞质体积的增加，也可指一个细胞群体大小的增加。

02.064 机体生长 body growth

机体内细胞增殖、增大和细胞间质增加，整体上表现为组织、器官及躯体形态和重量的变化，即结构成熟，功能完善的过程。

02.02.02 躯体生长阶段

02.065 宫内生长 intrauterine growth

胎儿在子宫内的生长过程。

02.070 追赶生长 catch-up growth

当生长抑制条件解除后，小于胎龄儿生长速度不仅正常化，甚至超过了正常的年龄增长率的现象。

02.066 宫内生长迟缓 intrauterine growth retardation

胎儿在宫内生长指标未达到其应有的遗传潜能的状态。根据胎儿各项参数测量值进行判定，参数低于该孕周正常参考值 2 个标准差被认为胎儿宫内生长迟缓。

02.071 体重指数 body mass index, BMI

又称“体质量指数”。体重（千克）除以身高（米）平方得出的数值，是国际上常用的衡量人体营养和健康状态的一种量化标准。

小于胎龄儿 small-for-gestational-age infant

出生体重低于同胎龄儿平均体重的第 10 百分位数，或低于同胎龄平均体重的 2 个标准差的新生儿。

02.072 生长速度 growth velocity

躯体在一定时期内体重（或身长）增加的比例，通常以年为单位计算。

02.067 大于胎龄儿 large-for-gestational-age infant

出生体重高于同胎龄儿平均体重的第 90 百分位数的新生儿。

02.073 生长模式 growth pattern

从胚胎期开始到青春期结束的体重、身长（身高）及头围的增长模式。分为宫内和出生后的模式，其中出生后生长分为婴儿期、儿童期和青春期等三种模式。

02.068 出生后生长 postnatal growth

胎儿自娩出以后的生长过程。

02.074 上部量 upper body segment

自头顶至耻骨联合上缘的长度，主要代表扁骨的生长。

02.069 线性生长 linear growth

即身长（高）增长。受遗传、营养、内分泌、环境、感染等多种因素影响的，直接反映机体非脂肪组织的生长方式。

02.075 下部量 lower body segment

自耻骨联合上缘至脚底的长度，主要代表长骨的生长。

02.076 头围 head circumference

经眉弓上方和枕后结节绕头一周的长度。

02.077 骨龄 bone age

骨骼年龄，通常借助 X 射线片检查进行判断。

02.078 遗传身高 hereditary height

由遗传因素决定的身高。计算公式：男孩遗传身高=（父亲身高+母亲身高+13）/2（±5 厘米）；女孩遗传身高=（父亲身高+母亲身高-13）/2（±5 厘米）

02.079 终身高 final height

成年后的最终身高。

02.03 生长异常

02.080 身材矮小 short stature

身高低于同种族、同性别、同年龄人群平均身高 2 个标准差者或低于第 3 百分位数者。

02.081 生长激素缺乏症 growth hormone deficiency

腺垂体分泌生长激素不足出现的一系列临床症状。儿童主要表现为生长发育迟缓等，成人主要表现为代谢异常等。

02.082 遗传性生长激素缺乏症 congenital growth hormone deficiency

由遗传因素导致的腺垂体合成和分泌生长激素部分或完全缺乏，或生长激素分子结构异常所致的生长发育障碍性疾病。

02.083 特发性生长激素缺乏症 idiopathic growth hormone deficiency

原因尚不明的腺垂体合成和分泌生长激素的部分或完全缺乏所致的生长发育障碍性疾病。

02.084 家族性身材矮小 familial short stature

因遗传基因所引起的身材矮小，身高低于同种族、同性别、同年龄人群的 2 个标准差，表现为家族聚集性。

02.085 拉塞尔-西尔弗综合征 Russell-Silver syndrome

一类以胎儿宫内发育迟缓并伴随出生后生长缺陷为主要特点的综合征。典型的受累患儿出生时体重、身长低于平均值 2 个标准差及以下；常表现为成比例的身材矮小，正常头围，小指弯斜，具有突出前额的特征性三角形面容、窄下巴，身体受累侧生长迟缓引起偏侧肥大并进而导致的肢体不对称等。

02.086 18q 缺失综合征 18q deletions syndrome

18 号染色体长臂从 18q21.3 或 18q22.2→qter 不同大小的部分缺失所致的综合征，主要特征为身材矮小、小头畸形、智力低下等。

02.087 骨-软骨发育不良 osteochondrodysplasias

一种骨和/或软骨的遗传性疾病，其特征是人体骨骼的生长、发育和/或稳态异常。是由于对正常骨骼发育至关重要的分子和途径异常导致的骨骼和软骨的生长和发育异常。

02.088 软骨发育不全 achondroplasia

一种常染色体显性遗传性疾病，主要影响长骨。主要临床表现为四肢短小、大头畸形、颅面部异常以及三叉手畸形等，通常智力不

受影响。

(典型者为主动脉瓣上狭窄)、发育迟缓、行为心理异常及内分泌异常等。

02.089 假性软骨发育不全 pseudoachondroplasia

一种由于软骨低聚物基质蛋白基因突变导致常染色体显性遗传病。主要临床表现为出生时无异常,大约两岁时,生长率低于标准生长曲线,导致中度严重的不成比例的短肢矮小。儿童时期的关节疼痛,尤其是下肢大关节疼痛。

02.095 面部红斑侏儒综合征 facial telangiectasis of dwarfs syndrome

又称“布卢姆综合征(Bloom syndrome)”。一种常染色体隐性遗传的染色体不稳定综合征,由15号染色体上的BLM基因突变所致。临床特征为身材矮小而比例相对正常、容易早发多种癌症、面部异常和日光敏感性面部红斑、不育不孕及免疫缺陷。

02.090 生长激素不敏感综合征 growth hormone insensitivity syndrome

又称“生长激素抵抗综合征(growth hormone resistance syndrome, GHRS)”。由于靶器官对生长激素不敏感而引起的一种矮小症,如拉伦侏儒症。

02.096 特发性身材矮小 idiopathic short stature

尚无明确原因的身材矮小,临床上无生长激素缺乏和明显的进行性病理改变,生长激素和胰岛素样生长因子-1水平正常。

02.091 拉伦侏儒症 Laron dwarfism

一类罕见的导致身材矮小、代谢异常等临床表现的常染色体隐性遗传病,由于肝脏生长激素受体基因突变所致。

02.097 垂体生长激素瘤 pituitary growth hormone tumor

由腺垂体分泌生长激素的细胞异常增殖形成实体瘤病变,生长激素分泌增多。主要表现为瘤体占位引起的局部压迫症状和长期生长激素或胰岛素样生长因子-1分泌过多引起的临床特征。

02.092 21 三体综合征 trisomy 21 syndrome

又称“唐氏综合征(Down syndrome)”。由于人体的基因组额外多一条21号染色体所致的先天性染色体疾病。主要表现为特殊面容、肌张力低下、通贯掌、先天性心脏病及智力发育迟缓。

02.098 巨人症 gigantism

人体在骨骺生长板融合之前生长激素过度持续分泌引起的以身高异常持续增加为特征的临床综合征。

02.093 努南综合征 Noonan syndrome

一种可由不同的基因突变所致的具有相似临床表现的常染色体显性遗传病。典型临床表现包括特征性面容、矮小、先天性心脏病和骨骼异常等。

02.100 肢端肥大症 acromegaly

人体在骨骺生长板融合之后生长激素分泌增加引起的软组织、骨骼和内脏增生肥大,以及内分泌代谢紊乱的综合征。

02.094 威廉姆斯综合征 Williams syndrome

第7号染色体长臂近端(7q11.23)区域的缺失导致的发育异常。主要表现为心血管异常

02.101 胰岛素样生长因子-1 insulin-like growth factor-1, IGF-1

由生长激素诱导靶细胞产生的肽类物质,作

用于其特异性的细胞膜酪氨酸激酶受体，以内分泌、旁分泌及自分泌的方式介导生长激素的部分促生长作用。

调控。

02.102 胰岛素样生长因子-1 受体 insulin-like growth factor-1 receptor

属于酪氨酸激酶受体家族的跨膜蛋白，有 α 、 β 两个亚基，广泛分布于胰岛素敏感组织细胞的胞膜，与胰岛素样生长因子-1 特异性结合引起受体胞质侧酪氨酸激酶活化，触发胰岛素受体底物-1 的磷酸化介导胰岛素样生长因子-1 的生物学效应。

02.106 胰岛素样生长因子结合蛋白-3 insulin-like growth factor binding protein-3, IGFBP-3

由 264 个氨基酸残基构成，分子量约为 29kD 的蛋白。主要由肝脏合成，是与胰岛素样生长因子亲和力最强、血浆含量最高的结合蛋白类型，通过与胰岛素样生长因子结合调控胰岛素样生长因子生物活性，其血浆浓度受生长激素的正向调控，是诊断生长激素缺乏症有价值的指标。

02.103 胰岛素样生长因子结合蛋白 insulin-like growth factor binding protein

一组与胰岛素样生长因子有高亲和力、结构上有同源性的蛋白。作为载体运输胰岛素样生长因子与其受体结合发挥生物学效应，同时也可以通过与胰岛素样生长因子结合调控其生物活性。

02.107 胰岛素样生长因子结合蛋白-4 insulin-like growth factor binding protein-4, IGFBP-4

由 237 个氨基酸残基构成，分子量为 24 kD 的蛋白。主要由肝脏合成，通过运输和调节胰岛素样生长因子与其受体的结合调控胰岛素样生长因子骨代谢相关生物活性。

02.104 胰岛素样生长因子结合蛋白-1 insulin-like growth factor binding protein-1, IGFBP-1

胰岛素样生长因子结合蛋白家族中第一个成员，共有 234 个氨基酸残基、分子量为 25.3-31 kD。由肝脏、子宫及肾脏等器官合成，通过运输和调节胰岛素样生长因子与其受体的结合调控胰岛素样生长因子的生物活性。

02.108 胰岛素样生长因子结合蛋白-5 insulin-like growth factor binding protein-5, IGFBP-5

由 252 个氨基酸残基构成，分子量为 29 kD 的蛋白。主要由肝脏合成，在血浆中大部分以蛋白水解片段形式存在，因与胰岛素样生长因子结合力低对其活性无调控作用，其血浆浓度受生长激素和胰岛素样生长因子-1 的正向调控。

02.105 胰岛素样生长因子结合蛋白-2 insulin-like growth factor binding protein-2, IGFBP-2

由 289 个氨基酸残基构成，分子量为 36 kD 的蛋白。主要由肝脏合成，与胰岛素样生长因子亲和力和血浆含量仅次于胰岛素样生长因子结合蛋白 3，通过与胰岛素样生长因子的竞争性结合抑制胰岛素样生长因子发挥生物活性，其血浆浓度受生长激素的正向

02.109 酸敏感亚单位 acid labile subunit, ALS

又称“酸不稳定性亚单位”。一种分子量为 85 kD 的糖蛋白，属于富含亮氨酸的重复超家族。在血液中可以 与胰岛素样生长因子结合蛋白 3 和胰岛素样生长因子结合成三聚体，从而延长其半衰期。

02.110 胰岛素样生长因子-1 不敏感综合征
insulin-like growth factor-1 insensitivity syndrome

因胰岛素样生长因子-1 受体等位基因或者点突变导致生长迟缓的临床综合征，患者对胰岛素样生长因子-1 治疗无反应，大剂量生长激素治疗可能会提高其生长速度。

02.111 褪黑素 melatonin

大脑松果体分泌的一种胺类激素，具有改善睡眠质量，调节昼夜节律的作用。

02.112 松果体 pineal body

位于中脑上丘之间的凹陷内、呈红褐色、形似松果的结构。其通过细柄与第三脑室顶相连，参与调节睡眠周期、生殖系统的发育以及月经周期节律等生理过程。

02.113 催乳素 prolactin

又称“泌乳素”。含 199 个氨基酸残基并有三个二硫键的多肽，由腺垂体催乳素细胞合

成并分泌，受下丘脑中多巴胺和促甲状腺激素释放激素的调节。主要作用是促进乳腺发育生长，始动和维持泌乳。

02.114 催乳素释放因子 prolactin releasing factor, PRF

又称“催乳素释放肽 (prolactin releasing peptide)”。下丘脑分泌的对腺垂体分泌催乳素起调节作用的激素。

02.115 催乳素释放抑制因子 prolactin release-inhibiting factor, PIF

下丘脑分泌的对腺垂体分泌催乳素起抑制作用的激素，多巴胺是最重要的催乳素释放抑制因子。

02.116 多巴胺 dopamine

大脑中含量最丰富的儿茶酚胺类神经递质，调控中枢神经系统的多种生理功能，也可由肾上腺髓质和周围肾上腺素能神经元释放，具有增加心肌收缩力和调节血压的作用。

02.04 催乳素分泌障碍

02.117 高催乳素血症 hyperprolactinemia

由持续的血浆催乳素升高引起的一系列病理生理改变，主要表现为女性月经异常、溢乳及不育，男性性欲下降、勃起功能障碍及乳房女性化。

发生于妊娠期和哺乳期。由雌激素、妊娠后期催产素分泌及婴儿吮吸乳头等因素所致的高催乳素血症。

02.120 药物性高催乳素血症 drug-induced hyperprolactinemia

使用某些抗抑郁药物、胃肠动力药物、降压药物，通过抑制内源性多巴胺合成、阻断胃肠多巴胺受体、增强血清素分泌导致的高催乳素血症。主要表现为性腺功能减退及其他继发症状。

02.118 巨催乳素血症 macroprolactinemia

由高分子量催乳素在总循环催乳素中所占比例升高引起的一系列病理生理改变。因其分子量大 (>100kD) 而不能通过毛细血管壁，无法与靶细胞上催乳素受体结合发挥生物效应。临床可被误诊为催乳素血症。

02.121 特发性高催乳素血症 idiopathic hyperprolactinemia

未能发现特定原因的高催乳素血症，包括垂

02.119 生理性高催乳素血症 physiologic hyperprolactinemia

体或下丘脑区域的占位、全身病变及外照射病史等。可能因催乳素分泌的中枢调节障碍所致，如结节漏斗区神经内分泌功能异常等。

长激素和催乳素表达优势予以区分。

02.122 病理性高催乳素血症 pathologic hyperprolactionemia

分泌催乳素的肿瘤导致的高催乳素血症，或占位病变、浸润性疾病特别是炎症性肉芽肿、放射线等因素，通过机械压迫或是直接破坏下丘脑多巴胺能神经元，使催乳素抑制因子多巴胺减少，导致高催乳素血症。

02.126 催乳素细胞癌 prolactin-secreting carcinoma

分泌催乳素的恶性垂体肿瘤。

02.127 多巴胺受体激动剂 dopamine receptor agonist

一类在分子结构上与多巴胺相似，能直接作用于多巴胺受体的药物。常用的药物包括：溴隐亭、卡麦角林。

02.123 闭经-溢乳综合征 amenorrhea-galactorrhea syndrome

非妊娠和非哺乳期妇女，或停止哺乳1年后，出现持续性溢乳且伴有闭经的临床综合征。主要表现为闭经、溢乳、血催乳素增高及不孕。

02.128 垂体腺瘤 pituitary adenoma

一组从垂体前叶和后叶及颅咽管上皮残余细胞发生的肿瘤。临床表现为内分泌障碍和神经压迫症状、垂体卒中和其他垂体前叶功能减退表现。

02.124 10 催乳素瘤 prolactinoma

起源于垂体前叶细胞的垂体功能性腺瘤，多为良性肿瘤，属于最常见的垂体功能性腺瘤。主要表现为性腺功能减退、体重增加及肿瘤占位压迫症状。

02.129 垂体微腺瘤 pituitary microadenoma

瘤体直径小于10mm的垂体腺瘤，垂体微腺瘤多位于一侧垂体，偏离垂体中线，约占垂体腺瘤的40%。

02.125 嗜酸性干细胞腺瘤 acidophil stem cell adenomas

由垂体催乳素细胞和生长激素细胞的共同前体细胞分化而来的一种分化不完全的肿瘤。多为快速生长且具有侵袭性特征的大腺瘤。主要表现为催乳素分泌过多和相关症状，也可出现生长激素过多的临床表现。病理可见细胞呈嗜酸细胞样改变，有线粒体聚集及巨大线粒体，而高尔基体和粗面内质网显示不清，分化差。原归入催乳素细胞腺瘤，属于生长激素、催乳素和促甲状腺激素细胞（PIT1）谱系来源，现作为一个独立的垂体神经内分泌肿瘤（PitNETs）类型，从原先的类型中分离出来，在诊断中以免免疫组化生

02.130 垂体大腺瘤 pituitary macroadenoma

瘤体直径大于10mm的垂体腺瘤，垂体大腺瘤较小者可局限在鞍内，较大者向周围组织压迫侵袭。

02.131 无功能垂体腺瘤 nonfunctional pituitary adenoma

又称“临床无活性垂体腺瘤”“寂静性垂体腺瘤（silent pituitary adenoma）”。一类不能升高血中激素水平，也无激素过多症状的垂体腺瘤。可表现为占位症状，如头痛、视力减退等

02.132 垂体功能减退症 hypopituitarism

因各种病因损伤下丘脑、下丘脑-垂体通路及

垂体而导致一种或多种腺垂体激素分泌不足的综合征。临床表现取决于激素缺乏的种类及程度。

02.133 全垂体功能减退症 total pituitary hypofunction

由外伤及感染等导致的垂体损伤。同时表现为垂体前叶和垂体后叶功能减退的疾病。

02.134 腺垂体功能减退症 anterior pituitary hypofunction

各种病因引起的腺垂体全部或大部分受损而发生的腺垂体功能减退。临床表现多样，多表现为垂体激素缺乏所致的综合征，也可呈单一激素缺乏的表现。

02.135 放射后垂体功能减退症 post radiation hypopituitarism

因各种病因对脑部疾病放疗导致的垂体功能减退，放射线对垂体功能的影响取决于放疗的剂量、年龄等因素。临床表现取决于激素缺乏的种类及程度。

02.136 手术后垂体功能减退症 postprocedural hypopituitarism

因颅内疾病手术治疗后出现的垂体功能减退，垂体肿瘤的性质、大小、浸润性及手术本身均影响垂体功能减退的严重程度。临床表现取决于激素缺乏的种类及程度。

02.137 经蝶入路 transsphenoidal approach

通过蝶窦开口，打开蝶窦前壁，进而到达蝶鞍底平面的手术入路方式。

02.138 经颅入路 transcranial approach

经额下、经额颞（翼点）及经颞下进行垂体手术入路方式。

02.139 药物性垂体功能减退症 drug-induced hypopituitarism

服用某些药物，比如麦角碱、垂体后叶激素等缩血管药物后引起动脉痉挛，或长期使用糖皮质激素，或者其他对垂体造成损伤的药物，从而引起垂体相关激素缺乏的疾病。临床表现取决于激素缺乏的种类及程度。

02.140 席汉综合征 Sheehan syndrome

由产后大出血或休克造成的腺垂体坏死而出现的临床综合征。坏死可呈局灶性，或累及前叶的大部分而仅残留周边存活的前叶组织，导致各种促激素和靶腺激素分泌减少，临床表现取决于激素缺乏的种类及程度。席汉综合征由英国病理学家哈罗德·利明·席汉最早于1937年报道。

02.141 垂体卒中 pituitary apoplexy

垂体突发出血、缺血、梗塞、坏死，并引起鞍旁组织压迫和颅内高压症或脑膜刺激为特征的急性综合征，可能引起垂体功能减退。

02.142 垂体危象 pituitary crisis

在原有的垂体前叶功能减退的基础上因应激或严重功能减退引起低血压或休克、低体温或高热、低血钠、低血糖、嗜睡、昏迷等临床表现的综合征。

02.143 垂体炎 hypophysitis

原发于垂体的一类炎性病变，包括淋巴细胞性垂体炎、肉芽肿性垂体炎、黄瘤病性垂体炎等。主要表现为垂体功能减退，以促肾上腺皮质激素和促甲状腺激素减少最为常见，可伴随头晕、恶心、呕吐、视力下降、视野缺损及尿崩等。

02.144 自身免疫性垂体炎 autoimmune hypophysitis

一种由于自身免疫反应引起的垂体炎症性疾病。表现为垂体肿大和垂体功能减退。

02.145 淋巴细胞性垂体炎 lymphocytic hypophysitis

由免疫介导的垂体前叶弥漫性的淋巴细胞、浆细胞浸润导致的垂体炎性病变，主要发生于妊娠或分娩后的女性。典型的临床表现为围产期垂体功能减退，常伴有垂体肿块和视力减退。

02.146 产后自身免疫性垂体炎 postpartum autoimmune hypopituitarism

发生于产后女性患者自身免疫介导的淋巴细胞和浆细胞浸润垂体导致的垂体炎性病变。主要临床表现包括中枢性尿崩症、腺垂体功能减退、视野缺损及复视等。

02.147 肉芽肿性垂体炎 granulomatous hypophysitis

病理表现为肉芽肿的垂体炎性病变，镜下多见非干酪样肉芽肿、组织细胞、多核巨细胞、浆细胞及淋巴细胞等浸润。

02.148 黄瘤病性垂体炎 xanthomatosis hypophysitis

一种非淋巴性的罕见的原发性垂体炎性病变，病理以充满脂质的组织细胞和巨噬细胞浸润垂体腺体为特征。病变只局限于垂体前叶，且不会压迫视交叉。

02.149 免疫球蛋白 G4 相关性垂体炎 immunoglobulin G4-related hypophysitis

一种与免疫球蛋白 G4 相关的自身免疫性垂体炎性病变。垂体前叶、后叶及垂体柄均可受累，典型特征是垂体组织弥漫性肿大，其间有大量免疫球蛋白 G4 阳性细胞。多表现为倦怠无力、体重减轻及厌食，常同时累及多器官或组织。

02.150 空蝶鞍综合征 empty sella syndrome

因鞍膈缺损，蛛网膜突入垂体窝导致蝶鞍扩

大，垂体受压而产生的综合征。原发性空蝶鞍多见于女性，伴良性颅内压升高，垂体功能一般正常。继发性空蝶鞍常见于手术、垂体梗死及放疗后，常表现为头痛、内分泌代谢紊乱及视觉障碍。

02.151 垂体柄阻断综合征 pituitary stalk interruption syndrome

垂体柄明显变细或缺如、垂体前叶发育不良及垂体后叶异位，使下丘脑分泌的激素不能通过垂体柄输送到垂体所致的临床综合征。

02.152 垂体柄效应 stalk effect

垂体柄病变或手术损伤垂体柄导致催乳素释放抑制因子传递受阻，进而使催乳素升高的现象。

02.153 尿崩症 diabetes insipidus

由各种原因导致的抗利尿激素分泌不足或肾脏对抗利尿激素的反应缺陷而引起的临床综合征。其特点是多尿、烦渴、多饮及低比重尿等。

02.154 抗利尿激素 antidiuretic hormone, ADH

又称“精氨酸血管加压素 (arginine vasopressin)”。由下丘脑分泌的一种肽类激素。

主要作用是提高远曲小管和集合管对水的通透性，促进水的重吸收，是尿液浓缩和稀释的关键性调节激素。

02.155 室旁核 paraventricular nuclei, PVN

位于下丘脑内侧区、视上核上方的神经内分泌细胞核团。分泌抗利尿激素和催产素通过室旁垂体束运达垂体后叶释放入血，以分泌催产素为主。

02.156 视上核 supraoptic nuclei

位于视交叉正上方、下丘脑内侧区内的神经内分泌细胞核团。分泌的抗利尿激素，具有调节水盐代谢的重要作用。

于鉴别精神性多饮、中枢性尿崩症和肾性尿崩症。

02.157 精氨酸血管加压素受体 arginine vasopressin receptor

位于细胞表面可与抗利尿激素结合的功能性受体。

02.164 精神性多饮 psychogenic polydipsia

由于精神因素引起的烦渴、多饮及多尿。常见于有情绪不稳定、抑郁、癔病发作等精神异常的中年以上人群。

02.158 渗透压感受器 osmoreceptor

位于下丘脑视上核或视上核周围区域的感受渗透压变化的特殊结构。调节抗利尿激素的分泌，维持体内水分和电解质的平衡、血浆渗透压的相对恒定以及细胞外液容量的恒定。

02.165 中枢性尿崩症 central diabetes insipidus

由于创伤、肿瘤、手术等多种原因引起下丘脑、垂体柄和垂体后叶损伤，导致抗利尿激素合成、转运和分泌不足而造成的尿崩症。

02.159 血浆渗透压 plasma osmolality

血浆中溶质颗粒产生的对水的吸引力，渗透浓度约为 280-320mOsm/kgH₂O。分为晶体渗透压和胶体渗透压。

02.166 完全性中枢性尿崩症 complete central diabetes insipidus

抗利尿激素完全缺乏的中枢性尿崩症。表现为多尿、烦渴、多饮及低渗尿等。

02.160 水通道蛋白 aquaporin

一种位于细胞膜上的蛋白质。在细胞膜上组成“孔道”，可调控水在细胞的进出。

02.167 部分性中枢性尿崩症 partial central diabetes insipidus

患者体内尚有一定量抗利尿激素分泌，但不足以调节体内水分的中枢性尿崩症。

02.161 多尿 polyuria

成人 24 小时尿量 >2.5L 的状态。可见于尿崩症、糖尿病、急性肾衰竭的多尿期或使用利尿药后。

02.168 肾性尿崩症 nephrogenic diabetes insipidus

一种肾小管对抗利尿激素不敏感引起的水重吸收功能障碍的疾病，表现为多尿、烦渴及持续性低渗尿。

02.162 低渗性多尿 hypotonic polyuria

由于低渗性脱水，患者体内的抗利尿激素分泌减少，从而减少了水分在肾脏的重吸收，引起多尿的症状。

02.169 沃尔弗拉姆综合征 Wolfram syndrome

以尿崩症、糖尿病、视神经萎缩及耳聋四联症为特点的一类常染色体隐性遗传性疾病。沃尔弗拉姆综合征由英国沃尔弗拉姆在 1938 年首先报道。

02.163 禁水-加压素试验 water deprivation-vasopressin test

禁水一定时间，当尿浓缩至最大渗透压而不能再上升时，注射抗利尿激素，测定注射前后尿量、尿比重及尿渗透压变化的试验。用

02.170 妊娠期尿崩症 gestational diabetes insipidus, GDI

妊娠期由于胎盘血管加压素酶对抗利尿激素的降解增加所致的综合征，其特点是多尿、烦渴、多饮及低比重尿等。常在妊娠3个月发生，多在分娩后几周消失。在妊娠10周，胎盘开始分泌血管加压素酶，22-24周时达到高峰。可伴有先兆子痫、急性脂肪肝及凝血功能的异常。但要注意排除因抗利尿激素合成和分泌的潜在不足引起。

甲状腺摄¹³¹碘率增高，不受三碘甲状腺原氨酸的抑制。

02.171 促甲状腺激素 thyrotropin, TSH
由腺垂体分泌的糖蛋白激素，主要作用是促进甲状腺的生长和甲状腺激素的合成与释放。

02.175 中枢性甲状腺功能亢进症 central hyperthyroidism
垂体分泌过多的促甲状腺激素引起的甲状腺功能亢进。表现为甲状腺肿大、甲状腺激素增多及促甲状腺激素不被抑制。

02.172 下丘脑-垂体-甲状腺轴 hypothalamic-pituitary-thyroid axis
下丘脑、垂体、甲状腺三者之间通过促甲状腺激素释放激素、促甲状腺激素、甲状腺激素等参与实现正反馈与负反馈来调控人类生长、发育、生殖、代谢活动的内分泌系统。

02.176 促肾上腺皮质激素 corticotropin; adrenocorticotrophic hormone, ACTH
垂体前叶嗜碱性细胞内合成和分泌的内分泌激素，是由39个氨基酸残基组成的直链多肽。具有促进肾上腺皮质合成和分泌肾上腺皮质激素的功能。

02.173 促甲状腺激素释放激素兴奋试验 thyrotropin-releasing hormone stimulation test
一种通过注射人工合成的促甲状腺激素释放激素，测定注射前后血清促甲状腺激素浓度变化，判断垂体促甲状腺激素分泌储备功能的试验。

02.177 下丘脑-垂体-肾上腺轴 hypothalamic - pituitary - adrenal axis, HPA axis
下丘脑、垂体、肾上腺三者之间通过促肾上腺皮质激素释放激素、促肾上腺皮质激素、肾上腺皮质激素等参与实现反馈调节的内分泌系统。

02.174 三碘甲状腺原氨酸抑制试验 triiodothyronine suppression test
又称“T3抑制试验 (T3 suppression test)”。给予外源性三碘甲状腺原氨酸药物，通过负反馈抑制垂体前叶促甲状腺激素分泌，使甲状腺摄¹³¹碘率明显降低的试验。弥漫性甲状腺肿伴甲状腺功能亢进症时甲

02.178 促肾上腺皮质激素释放激素 corticotropin releasing hormone, CRH
下丘脑分泌的由41个氨基酸残基组成的多肽。主要生理功能是促进促肾上腺皮质激素、 β -促脂素及 β -内啡肽的释放。

02.179 α -黑素细胞刺激素 α -melanocyte stimulating hormone, α -MSH
腺垂体分泌的由13个氨基酸残基组成的多肽，分泌受下丘脑调控。主要生理功能是加深皮肤和毛发的颜色、调节食物的摄入、促进学习及引发性行为等。

02.180 临床无功能鞍区肿块 clinically nonfunctional saddle mass
不具备激素分泌功能的鞍区占位性病变。

02.181 垂体增生 pituitary hyperplasia
垂体组织的细胞肥大或数量增多造成的垂体体积增大的一种状态。

02.182 鞍区结核 sellar tuberculosis
结核杆菌感染鞍区后的一种疾病。头痛、呕吐及视野缺损等为主要临床表现。

02.183 鞍区结节 sellar nodule
由于鞍区钙化、肉芽肿、炎症及肿瘤等引起的结节。主要表现为视力障碍、头痛、内分泌失调等。

02.184 鞍区脓肿 sellar abscess
鞍区感染引起的化脓性炎症性疾病。可表现为头痛、内分泌功能障碍、视力视野障碍、眼球运动障碍、外周感染征象及下丘脑受压症状等。

02.185 鞍区错构瘤 sellar hamartoma
鞍区组织的错误组合与排列引起的类瘤样畸形。临床表现为特异性癫痫、性早熟、行为异常等。

02.186 鞍区动脉瘤 sellar aneurysm
由于鞍区动脉壁的病变或损伤，形成动脉壁局限性或弥漫性扩张或膨出，临床多表现为头痛及呕吐等。

02.187 鞍区脊索瘤 sellar chordoma
鞍区脊索组织没有完全退化而导致的一种先天性疾病。临床表现为头痛，垂体功能减

退，男性可出现勃起功能障碍，女性可出现闭经和月经紊乱。

02.188 鞍区神经胶质瘤 sellar glioma
鞍区神经组织内各种类型的胶质细胞形成的肿瘤。表现为癫痫、头痛及行为障碍等。

02.189 鞍区转移瘤 sellar metastatic tumor
从原发部位转移到鞍区继续生长的恶性肿瘤。表现为垂体功能减退、尿崩症、颅内神经麻痹及视力障碍等。

02.190 垂体腺癌 pituitary carcinoma
由垂体前叶和后叶及颅咽管上皮残余细胞发生的恶性肿瘤。表现为激素分泌异常和神经压迫等症状。

02.191 抗利尿激素不适当分泌综合征
syndrome of inappropriate antidiuretic hormone secretion

一种由于内源性抗利尿激素或抗利尿激素样活性物质持续分泌，躯体排水障碍，而导致低钠血症的综合征。表现为无力、食欲不振、恶心呕吐，甚至可引起严重的神经系统症状，如意识状态改变、惊厥或昏迷。

02.192 脑性耗盐综合征 cerebral salt wasting syndrome

由下丘脑内分泌功能紊乱所导致的肾脏排钠过多，以低钠血症和脱水为主要特征的综合征。

03. 甲状腺疾病

03.001 甲状腺 thyroid gland
位于甲状软骨下紧贴气管第三、四软骨环前方，由左右两侧叶和峡部组成的内分泌腺体，主要功能是分泌甲状腺激素和降钙素。

03.002 甲状腺被膜 tunica of thyroid gland
覆在甲状腺表面的两层结缔组织膜。

03.003 甲状腺纤维囊 fibrous capsule of thyroid gland

位于甲状腺组织外的囊性外膜，此囊伸入腺组织将腺体分成大小不等的小叶。

03.004 甲状腺鞘 sheath of thyroid gland

气管前筋膜包绕甲状腺形成的腺鞘。

03.005 甲状腺侧叶 lateral lobes of thyroid gland

位于喉下部和气管上部的两旁的甲状腺组织，分为左侧叶和右侧叶。上达甲状软骨的中部，下抵第6气管环的甲状腺腺体组织。呈锥体形，其内侧面借外侧韧带附着于环状

软骨。

03.006 甲状腺峡部 isthmus of thyroid gland

甲状腺左右两叶之间的甲状腺组织。位于第2~4气管软骨环的前方。少数人的甲状腺峡部可缺如。

03.007 甲状腺锥体叶 pyramidal lobe of thyroid gland

甲状腺峡部有时向上伸出一舌状突出的甲状腺组织，长短不一，长者可达舌骨，为胚胎发育的遗迹，常随年龄而逐渐退化，故儿童较成年人常见。

03.01 甲状腺血管

03.008 甲状腺上动脉 superior thyroid artery

分支于颈外动脉起始部前壁的动脉，与喉上神经外支伴行向前下方，至甲状腺上端附近分为前、后两支。

喉上静脉的汇入，越过颈总动脉前方汇入颈内静脉或面总静脉。

03.009 甲状腺下动脉 inferior thyroid artery

分支于锁骨下动脉甲状颈干的动脉，沿前斜角肌内侧缘上升，至第6颈椎平面，在颈动脉鞘与椎血管之间弯向内侧，近甲状腺侧叶下极潜入甲状腺侧叶的后面。

03.012 甲状腺中静脉 middle thyroid vein

甲状腺中部静脉血回流血管。从甲状腺侧叶中、下1/3相交处外侧起始，越过颈总动脉，注入颈内静脉前外侧壁。

03.013 甲状腺下静脉 inferior thyroid vein

甲状腺下部静脉血回流血管，经气管前面下行，主要汇入头臂静脉。

03.010 甲状腺最下动脉 lowest thyroid artery

分支于头臂干或主动脉弓的动脉，沿气管颈部前方上行，至甲状腺峡，参与甲状腺动脉之间的汇合。

03.014 甲状腺奇静脉丛 unpaired thyroid venous plexus

由两侧甲状腺下静脉在气管颈部前方汇合形成的静脉丛。

03.011 甲状腺上静脉 superior thyroid vein

甲状腺上部静脉血回流血管。在甲状腺侧叶上端汇合，沿同名动脉外侧伴行向上，接受

03.015 甲状腺淋巴结 thyroid lymph node

位于甲状腺峡部前面的淋巴结。引流甲状腺的淋巴，其输出淋巴管注入气管旁淋巴结、气管前淋巴结及颈外侧上深淋巴结。

03.016 下颌下淋巴结 submandibular lymph node

位于下颌下腺附近的淋巴结，收纳眼、鼻、唇、牙、舌及口底的淋巴，汇入颈外侧上、下淋巴结。

03.017 颈前淋巴结 anterior cervical lymph node

颈前正中部的淋巴结，位于舌骨下方两侧胸锁乳突肌和颈动脉鞘之间。主要收集颈部浅层淋巴液，其输出管汇入颈深淋巴结。

03.018 锁骨上淋巴结 supraclavicular lymph node

位于锁骨上，在胸锁乳突肌的前后位置，沿锁骨上动脉和臂丛排列的淋巴结。接受头、颈部各淋巴结的输出管，直接收纳舌、喉、食管、气管、颈部、甲状腺、胸壁上部及乳房上部的淋巴液，其输出管汇合成颈干，左侧注入胸导管，右侧注入右淋巴管。

03.019 耳后淋巴结 retroauricular lymph node

位于耳廓后方乳突表面和耳廓后下方的淋巴结。主要引流颅顶区、颞区及耳廓后面的淋巴液。

03.020 颈部淋巴结 cervical lymph node

位于颈下三角内的淋巴结。主要包括七个区域，分别为颈下及下颌下淋巴结区（I区）、颈内静脉上组淋巴结区（II区）、颈内静脉中组淋巴结区（III区）、颈内静脉下组淋巴结区（IV区）、颈后三角区淋巴结区（V区）、中央淋巴结区（VI区）及上纵隔淋巴结区（VII区）。

03.021 颈部淋巴结 I 区 cervical lymph node level I

包括颈下及下颌下区的淋巴结，上以下颌骨为界，下以二腹肌及舌骨为界，其中又分为

A（颈下）和 B（下颌下）两区。

03.022 颈部淋巴结 II 区 cervical lymph node level II

颈内静脉淋巴结上组，前界为茎突舌骨肌，后界为胸锁乳突肌后缘上 1/3，上界颅底，下界平舌骨下缘。以在该区中前上行向后下的副神经为界分为前下的 A 区和后上的 B 区。

03.023 颈部淋巴结 III 区 cervical lymph node level III

颈内静脉淋巴结中组，前界为胸骨舌骨肌外缘，后界为胸锁乳突肌后缘中 1/3，上界平舌骨下缘，下界为肩胛舌骨肌与颈内静脉交叉平面（环状软骨下缘水平），上接 II 区，下接 IV 区。

03.024 颈部淋巴结 IV 区 cervical lymph node level IV

颈内静脉淋巴结下组，为 III 区向下的延续，上界为环状软骨下缘水平，下界为锁骨上缘，前界为胸骨舌骨肌外缘，后界胸锁乳突肌后缘下 1/3 段。

03.025 颈部淋巴结 V 区 cervical lymph node level V

包括颈后三角区及锁骨上区淋巴结。前界邻接 II、III、IV 区后界（胸锁乳突肌后缘），后界为斜方肌前缘，下界为锁骨。以环状软骨下缘平面（即 III、IV 区分界）分为上方的 A 区（颈后三角区）和下方的 B 区（锁骨上区）。

03.026 颈部淋巴结 VI 区 cervical lymph node level VI

中央区淋巴结，带状肌覆盖区域，上界为舌骨下缘，下界为胸骨上缘，两侧颈总动脉为两边界，前界为深筋膜的浅层，后界为深筋膜的深层，包括喉前淋巴结（Delphian 淋巴结）、气管周围淋巴结、甲状腺周围淋巴结，

咽后淋巴结。

03.027 颈部淋巴结 VII 区 cervical lymph

node level VII

胸骨上缘至主动脉弓上缘的上纵隔区淋巴结。

03.02 甲状腺激素

03.028 甲状腺素 thyroxine, T4

又称“四碘甲状腺原氨酸 (3, 5, 3', 5'-tetraiodothyronine, T4)”，甲状腺分泌的主要产物。储存于甲状腺腺泡腔中，在促甲状腺激素的调节下分泌释放。在血循环中以游离和结合两种形式存在。常用于甲状腺功能的评估。

03.029 游离甲状腺素 free thyroxine, FT4

未与血浆蛋白结合的甲状腺素。

03.030 三碘甲状腺原氨酸 3, 5, 3'-triiodothyronine, T3

甲状腺分泌的由 3-碘酪氨酸与 3, 5-二碘酪氨酸缩合而成的甲状腺激素，20% 由甲状腺分泌，80% 由甲状腺素在外周组织转化而来。

03.031 游离三碘甲状腺原氨酸 free triiodothyronine, FT3

不与血液中血浆蛋白结合的三碘甲状腺原氨酸，是甲状腺激素生理活性的主要部分。

03.032 3, 3', 5'-三碘甲状腺原氨酸 3, 3', 5'-triiodothyronine

又称“反三碘甲状腺原氨酸 (reverse triiodothyronine, rT3)”。甲状腺素在外周组织中经内环脱碘酶脱去酪氨酸环上的一个碘而生成的甲状腺激素，无生物学活性。临床上常用以评估甲状腺分泌功能和外周血甲状腺激素代谢的情况。

03.033 一碘酪氨酸 monoiodotyrosine, MIT

离子碘被甲状腺过氧化物酶和过氧化氢氧化为分子碘，分子碘与甲状腺球蛋白分子上的单个酪氨酸残基结合形成的化合物。

03.034 二碘酪氨酸 diiodotyrosine, DIT

分子碘与甲状腺球蛋白分子上的两个酪氨酸残基结合形成 3, 5-二碘酪氨酸。是合成甲状腺激素的原料之一。

03.035 甲状腺原氨酸 thyronamine, TOAM

甲状腺激素通过脱羧、脱碘形成的一种氨基酸衍生物。

03.036 3-碘甲状腺原氨酸 3-iodothyronamine, 3-TIAM

一个分子的一碘酪氨酸残基和一个分子的二碘酪氨酸残基发生耦联形成的甲状腺原氨酸。

03.037 钠碘同向转运体 sodium-iodide symporter, NIS

位于甲状腺滤泡上皮细胞基底膜上的一种跨膜蛋白。在钠离子存在条件下介导甲状腺细胞对碘的主动摄取，其功能受促甲状腺激素、碘、多种细胞因子及其他一些激素的调节。

03.038 甲状腺球蛋白 thyroglobulin, TG

甲状腺滤泡上皮细胞分泌的特异性蛋白，由 5496 个氨基酸残基构成，分子量为 660kD 的同二聚体糖蛋白。甲状腺球蛋白在甲状腺滤泡上皮细胞中合成并被包装储存于囊泡

中，以出胞的方式被转运到滤泡腔，是滤泡胶质的基本成份。

在细胞核内以原型与染色质结合并可与甲状腺激素结合发挥生理功能的蛋白质。

03.039 甲状腺激素结合球蛋白 thyroxine-binding globulin, TBG

甲状腺激素在血液循环中的主要载体蛋白。由肝脏合成的，有四个亚基构成的酸性糖蛋白，分子量为 60kD。

03.042 甲状腺过氧化物酶 thyroid peroxidase, TPO

由甲状腺滤泡上皮细胞合成，是催化甲状腺激素合成的关键酶。甲状腺过氧化物酶由 933 个氨基酸残基构成，分子量为 103kD，是一种 10% 被糖化的含血色素的蛋白质，其羧基端有一跨膜片段，但绝大部分结构位于滤泡腔一侧。

03.040 甲状腺激素转运蛋白 transthyretin

甲状腺激素在血液循环中的载体蛋白，与甲状腺激素的亲合力是甲状腺素结合球蛋白 (TBG) 的百分之一，还可结合并转运维生素 A。

03.043 脱碘酶 deiodinase

碘化酪氨酸或甲状腺激素脱碘过程的催化酶。存在于甲状腺及肝脏、肌肉、肾脏、脑、胎盘等器官组织中。根据脱碘特性和分布部位不同分为 1 型 (D1)、2 型 (D2)、3 型 (D3) 脱碘酶，均为含硒酶。

03.041 甲状腺激素受体 thyroid hormone receptor, THR

03.03 甲状腺功能测试

03.044 甲状腺放射性碘摄取率 thyroidal radioiodide uptake, RAIU

利用 γ 闪烁计数器测量甲状腺在每个恒定时间单位累积的放射性计数率，一般于服药后 2 小时、4 小时及 24 小时测定，用以评估甲状腺功能状态。

通过口服放射性碘或注射放射性铊等元素，利用甲状腺组织特异地摄取和浓聚碘离子或高铊酸盐离子，用以合成和储存甲状腺激素，进而在显像仪上观察甲状腺部位的放射性分布，以反映甲状腺的形态和功能的影像技术。

03.045 γ 闪烁计数器 gamma scintillation counter

利用射线或粒子引起闪烁体发光并通过光电器件记录 γ 射线强度和能量的探测装置，利用放射性碘作为示踪剂测定人体甲状腺功能。

03.047 过氯酸盐释放试验 perchlorate discharge test

通过测定服用过氯酸盐前后甲状腺摄碘率的变化，来判断是否存在碘化物结合缺陷的实验。

03.046 甲状腺静态显像 thyroid static imaging

03.048 碘化物转运蛋白 iodide transport protein

转运碘化物的蛋白质，其突变可导致先天性碘化物有机化缺陷。

03.04 自身免疫性甲状腺疾病

03.049 甲状腺球蛋白抗体 thyroglobulin antibody, TgAb

一种针对甲状腺球蛋白的甲状腺自身抗体，是自身免疫性甲状腺疾病的标志物。

亢进症的最常见病因，以高代谢综合征、甲状腺弥漫性肿大、格雷夫斯眼病及胫前黏液性水肿为特点，促甲状腺激素受体抗体是其特征性标志物。

03.050 甲状腺过氧化物酶抗体 thyroid peroxidase antibody, TPOAb

一种针对甲状腺过氧化物酶的甲状腺自身抗体，作为自身免疫性甲状腺疾病的诊断和监测指标。

03.055 自身免疫性甲状腺炎 autoimmune thyroiditis, AIT

一种自身免疫性甲状腺病，以甲状腺的炎症破坏为主，严重者发生甲状腺功能减退。

03.051 促甲状腺激素受体抗体 thyrotropin receptor antibody, TRAb

针对促甲状腺激素受体的一种甲状腺自身抗体，包括促甲状腺激素受体刺激性抗体、抑制性抗体和中性抗体。

03.056 慢性淋巴细胞性甲状腺炎 chronic lymphocytic thyroiditis

又称“桥本甲状腺炎 (Hashimoto thyroiditis)”。自身免疫性甲状腺炎的经典类型，早期表现为甲状腺过氧化物酶抗体和/或甲状腺球蛋白抗体阳性，没有临床症状，病程进展后出现甲状腺功能减退的表现。

03.052 促甲状腺激素受体刺激性抗体 thyrotropin receptor-stimulating antibody, TSAb

促甲状腺激素受体抗体的一种，可与促甲状腺激素受体结合，激活腺苷酸环化酶信号系统，导致甲状腺细胞增生和甲状腺激素合成、分泌增加。

03.057 萎缩性甲状腺炎 atrophic thyroiditis

曾称“特发性甲状腺功能减退症 (idiopathic hypothyroidism)”。表现为甲状腺萎缩的自身免疫性甲状腺炎，大多数伴临床甲状腺功能减退。

03.053 促甲状腺激素受体阻断性抗体 thyrotropin receptor-blocking antibody, TBAb

促甲状腺激素受体抗体的一种，可与甲状腺细胞表面的促甲状腺激素受体结合，并阻断其活性。

03.058 无痛性甲状腺炎 painless thyroiditis

又称“寂静性甲状腺炎 (silent thyroiditis)”。一种没有甲状腺疼痛的自身免疫性甲状腺炎，甲状腺有不同程度的淋巴细胞浸润，也有甲状腺功能的改变，部分患者发展为永久性甲减。

03.054 毒性弥漫性甲状腺肿 diffuse toxic goiter

又称“格雷夫斯病 (Graves disease)”。甲状腺特异性自身免疫病之一，是甲状腺功能

03.059 产后甲状腺炎 postpartum thyroiditis, PPT

发生在产后 1 年内的无痛性甲状腺炎。

03.060 免疫球蛋白 G4 相关性自身免疫性甲

状腺疾病 autoimmune thyroid disease related immunoglobulin G4

一类与免疫球蛋白 G4 淋巴细胞密切相关的慢性甲状腺疾病，包括里德尔氏甲状腺炎、桥本甲状腺炎纤维样变型、免疫球蛋白 G4 相关性桥本甲状腺炎及伴高免疫球蛋白 G4 血症的格雷夫斯病。发病机制尚不清楚，其诊断主要依据血免疫球蛋白 G4 水平和组织病理学检查。

03.061 慢性侵袭性纤维性甲状腺炎 chronic invasive fibro thyroiditis

又称“里德尔甲状腺炎 (Riedel thyroiditis)”。一种原因不明的主要侵犯甲状腺组织的慢性侵袭性纤维化炎症。表现为无痛性颈部包块或甲状腺肿大，压迫前颈部表现为吞咽困难、呼吸困难及喘鸣。

03.062 局灶性甲状腺炎 focal thyroiditis

甲状腺局灶内有大量的淋巴细胞浸润，血清甲状腺过氧化物酶抗体和/或甲状腺球蛋白抗体水平升高的甲状腺炎，甲状腺功能可以表现为正常、亚临床甲减或临床甲减。

03.063 甲状腺毒症 thyrotoxicosis

血液循环中甲状腺激素过多，引起神经、循环及消化等系统兴奋性增高和代谢亢进为主要表现的一组临床综合征。

03.064 甲状腺功能亢进症 hyperthyroidism

简称“甲亢”。甲状腺腺体本身产生甲状腺激素过多而引起的甲状腺毒症。

03.065 亚临床甲状腺功能亢进症 subclinical hyperthyroidism

血清促甲状腺激素水平低于正常值下限，三碘甲状腺原氨酸和甲状腺素水平在正常范围，临床无甲状腺功能亢进症状的甲状腺功能亢进症。

03.066 临床甲状腺功能亢进症 clinical hyperthyroidism

血清促甲状腺激素水平低于正常值下限，三碘甲状腺原氨酸和甲状腺素水平升高，临床表现为神经、循环及消化等系统兴奋性增高和代谢亢进的甲状腺功能亢进症。

03.067 新生儿甲状腺功能亢进症 neonatal hyperthyroidism

由母体促甲状腺激素受体抗体穿过胎盘进入胎儿循环后刺激胎儿甲状腺功能增强引起的甲状腺功能亢进症。主要表现为新生儿面色潮红、烦躁、多汗及哺乳量增加等高代谢综合征，多为一过性。

03.068 甲状腺自主高功能腺瘤 autonomous hyperfunctioning thyroid adenoma

甲状腺内单发或多发的、具有自主分泌甲状腺激素而引起甲状腺功能亢进症状的腺瘤。

03.069 淡漠型甲状腺功能亢进症 apathetic hyperthyroidism

简称“淡漠型甲亢”，甲状腺功能亢进症的特殊类型之一，起病隐匿，高代谢症状、眼征及甲状腺肿不明显，主要表现为乏力、心悸、厌食、抑郁、嗜睡及体重明显减少等。多见于老年人。

03.070 桥本甲状腺功能亢进症 Hashimoto thyroiditis and hyperthyroidism comorbidity

格雷夫斯病甲状腺功能亢进症和桥本甲状腺炎并存的甲状腺亢进症，同时存在格雷夫斯病甲状腺功能亢进症和桥本甲状腺炎的病理改变。

03.071 三碘甲状腺原氨酸型甲状腺功能亢进症 triiodothyronine hyperthyroidism

又称“T3型甲状腺功能亢进症”。表现为血清三碘甲状腺原氨酸升高，而血清甲状腺素水平正常的甲状腺功能亢进症，是甲状腺功能亢进症的特殊类型之一。

03.072 胫前黏液性水肿 pretibial myxedema

自身免疫介导的一种特异性皮肤损害，初期皮损可为一侧，随后扩展累及两小腿伸侧。多发生于胫骨前下1/3部位，也见于足背、踝关节、肩部、手背或手术瘢痕处，偶见于面部，皮损大多为对称性。特征为表皮肿胀、皮肤变厚变硬、表面不平及肤色改变等。

03.073 低钾周期性瘫痪 periodic hypokalemic paralysis

因血清钾向细胞内转移导致的以反复发作性软瘫为特征性疾病，常见于亚洲中青年男性患者。

03.074 甲状腺毒症性心脏病 thyrotoxic heart disease

甲状腺毒症引起的严重心律失常、心力衰竭、心脏扩大等心脏病，需排除其他原因导致的心脏病。

03.075 甲状腺眼病 thyroid eye disease, TED

又称“甲状腺相关性眼病(thyroid-associated ophthalmopathy, TAO)”或“格雷夫斯眼病(Graves ophthalmopathy, GO)”。一种与甲状腺疾病相关的自身免疫性疾病，病理改变为眼球后及眶周组织淋巴细胞浸润、眼外肌水肿、变性坏死及纤维化，球后组织粘多糖沉积，临床表现为程度不同的眼球突出、眼睑挛缩、眼球运动障碍及视神经压迫等。

03.076 甲状腺功能障碍性视神经病变 thyroid dysfunction-related optic neu-

ropathy

由甲状腺眼病引起的视神经功能损害，具有潜在的致盲性。典型的临床表现为视力下降、明显眼外肌肥大造成的视神经压迫及严重突眼造成的暴露性角膜溃疡。

03.077 暴露性角膜炎 exposure keratitis

各种原因导致的睑裂闭合不全导致角膜暴露，角膜失去眼睑保护且泪液不能正常湿润角膜所发生的角膜上皮干燥、坏死、脱落及溃疡，进而继发的角膜感染。

03.078 眼眶减压术 orbital decompression

通过去除眼眶骨壁或脂肪组织，扩大眼眶容积从而达到降低眶内压，减少眼球突度，保护视力而进行的一种手术。是治疗严重甲状腺眼病的主要方法，包括眼眶骨壁减压手术和眼眶脂肪减压手术。

03.079 甲状腺功能减退症 hypothyroidism

简称“甲减”，由多种原因引起的甲状腺激素合成、分泌或生物效应不足所致的低代谢综合征。

03.080 先天性甲状腺功能减退症 congenital hypothyroidism

因患儿甲状腺先天性缺陷或因母体孕期严重碘缺乏等原因而导致的甲状腺功能减退症。临床症状包括严重的智力低下、骨骼发育障碍、身材矮小、喂养困难、多睡、便秘、长期黄疸及黏液水肿。

03.081 先天性甲状腺发育不全 congenital thyroid aplasia

胎儿甲状腺发育缺陷引起的先天性甲状腺功能减退症。与基因突变、药物及环境等因素有关。临床表现为严重的智力低下、骨骼发育障碍、身材矮小、喂养困难、多睡、便秘、长期黄疸及黏液水肿。

03.082 先天性一过性甲状腺功能减退症

transient congenital hypothyroidism

产后患儿因暂时的甲状腺激素缺乏引起的甲状腺功能减退症。在出生后的几个月或几年甲状腺功能恢复正常。多因妊娠期间母体应用抗甲状腺药物、促甲状腺激素受体阻断性抗体穿过胎盘进入胎儿体内，碘缺乏或过量碘摄入等原因所致。

03.083 原发性甲状腺功能减退症 primary hypothyroidism

因甲状腺发育缺陷、自身免疫及其他因素破坏甲状腺腺体本身引起的甲状腺功能减退症。表现为多系统兴奋性降低，代谢降低，血清促甲状腺激素显著升高，血清甲状腺素降低，严重时血清三碘甲状腺原氨酸降低。

03.084 黏液性水肿 myxedema

由于甲状腺功能减退、甲状腺激素缺乏引起的以黏多糖和水分子在皮肤及其他组织中堆积为主要标志的疾病。表现为表情淡漠、呆板，鼻、唇增厚，皮肤干燥，低血压、心律失常等症状，严重者会导致昏迷。

03.085 克汀病 cretinism

分为地方性和散发性。地方性克汀病是由碘缺乏所造成的、以精神发育迟滞为主要特征的神经-精神综合征，以痴呆、矮小、聋、哑、瘫痪为主要临床特征，是碘缺乏病最严重的表现形式；散发性克汀病是一种先天性因素或妊娠期母体甲状腺抗体引起的甲状腺功能减退。主要表现为儿童甲状腺功能减退和肌肉假性肥大。

03.086 甲状腺功能减退性肌病 hypothyroid myopathy

由甲状腺功能减退引起的肌源性病变，其发病机制尚不完全清楚。主要表现为甲状腺功能减退，伴有近端肌无力、运动后肌肉疼痛、肌强直、乏力及肌酶谱升高等。

03.087 霍夫曼综合征 Hoffmann syndrome

因甲状腺功能减退引起的一种罕见的成人甲状腺功能减退性肌病，发病机制可能是糖胺聚糖的沉积和肌肉纤维大小的增加，表现为甲状腺功能减退、肌肉假性肥大、肌肉僵硬及近端肌肉疲劳等。霍夫曼综合征由霍夫曼于 1897 年首次报道。

03.088 黏液性水肿昏迷 myxedema coma

重度甲状腺功能减退导致的昏迷、低体温以及多器官功能减退相关的其他症状，如低血压、心动过缓、低钠血症及低血糖等。常发生于老年女性，有较高的病死率。

03.089 获得性中枢性甲状腺功能减退症 acquired central hypothyroidism

由于手术、感染、免疫及创伤等因素导致下丘脑或垂体缺陷，致促甲状腺激素分泌不足，血清甲状腺激素水平降低的疾病。症状和体征通常与原发性甲状腺功能减退症相似，包括怕冷、疲劳、抑郁、声音嘶哑、皮肤干燥、便秘、心动过缓及反射减退。

03.090 先天性中枢性甲状腺功能减退症 congenital central hypothyroidism

由于下丘脑或垂体的结构或发育异常所致的甲状腺功能减退症。其特征是由于促甲状腺激素分泌缺陷而导致正常甲状腺分泌甲状腺激素的缺陷。主要表现为智力低下、生长障碍、青春期延迟、皮肤干燥、便秘、心动过缓及反射减退，常合并其他垂体激素缺乏症状。

03.091 急性化脓性甲状腺炎 acute suppurative thyroiditis

甲状腺发生的急性化脓性感染性疾病。常在先天性畸形，最常见为先天性梨状窝瘘及免疫缺陷的基础上发生感染。起病较急，表现为高热、出汗、咽痛、吞咽困难及全身不适，甲状腺部位出现局部肿块，触痛明显，局部

皮肤发红、发热，严重者出现全身感染如脓毒血症等。

03.092 放射性急性甲状腺炎 radiation-induced acute thyroiditis

电离辐射损伤滤泡上皮细胞导致甲状腺不同程度的炎症性变化，可引起短期的甲状腺毒症，出现相应的临床症状。多由口服大量¹³¹碘引起。

03.093 亚急性甲状腺炎 subacute thyroiditis

简称“亚甲炎”。致病原因尚不明确，多认为是病毒（包括流感病毒、柯萨奇病毒、腮腺炎病毒等）感染后引起，以短暂甲状腺组织破坏性损伤伴全身炎症反应为特征的甲状腺炎性疾病。表现为甲状腺肿痛、发热、甲状腺功能异常、血沉增快，呈现甲状腺摄碘率降低与甲状腺激素水平升高共存的“分离现象”。为自限性疾病，少数发展为甲状腺功能减退症。

03.094 甲状腺肿瘤 thyroid tumor

发生在甲状腺部位的肿瘤，大多为良性肿瘤，少数为恶性，罕见肉瘤和淋巴瘤。

03.095 甲状腺良性肿瘤 benign thyroid tumor

发生于甲状腺组织的良性肿瘤。

03.096 甲状腺腺瘤 thyroid adenoma

起源于甲状腺滤泡上皮细胞的一种常见的良性肿瘤。病灶多为单发结节，部分多发，可累及两叶，个别可深入纵隔，有完整包膜，可压迫周围组织引起不适症状。

03.097 甲状腺恶性肿瘤 thyroid malignancy

发生于甲状腺部位的恶性肿瘤。以甲状腺乳头状癌多见，绝大多数甲状腺癌起源于滤泡上皮细胞，少数来自滤泡旁细胞，极少数来

自甲状腺间质，也可由其他部位肿瘤转移而来，常表现为无痛性颈部肿块或结节。

03.098 甲状腺乳头状癌 papillary thyroid carcinoma, PTC

形成特征性乳头状改变的甲状腺恶性肿瘤。是甲状腺癌中最常见的类型。该肿瘤生长缓慢，主要表现为甲状腺内肿块，可有压迫症状。

03.099 甲状腺滤泡状腺癌 follicular thyroid carcinoma, FTC

起源于甲状腺滤泡上皮细胞，以滤泡状结构为主要组织学结构的甲状腺恶性肿瘤。与乳头状癌统称为分化型甲状腺癌，但发病率显著低于乳头状癌。该肿瘤生长缓慢，主要表现为颈前肿块。

03.100 甲状腺未分化癌 anaplastic thyroid carcinoma, ATC

又称“甲状腺间变性癌”。由未分化的甲状腺滤泡上皮细胞构成的高度侵袭性恶性肿瘤，典型症状为迅速增大、质硬、固定的颈部包块伴广泛的周围组织侵犯，可伴有远处转移。

03.101 甲状腺髓样癌 medullary thyroid carcinoma

源于甲状腺滤泡旁细胞的神经内分泌肿瘤。除表现为颈前肿物外，肿瘤分泌的降钙素或其他物质可引起腹泻或面部潮红。多数为散发性，约有25%为家族性。多为多发性内分泌腺瘤病2A型的表现之一。

03.102 甲状腺淋巴瘤 thyroid lymphoma

原发于甲状腺内淋巴组织的恶性肿瘤，绝大部分为非霍奇金淋巴瘤，其中，弥漫性大B细胞淋巴瘤最为多见。常同时伴有淋巴细胞性甲状腺炎，可以表现为单侧或双侧肿块，

常侵犯周围组织。

以胸骨后甲状腺及甲状腺舌管囊肿较为常见。

03.103 甲状腺纤维肉瘤 fibrosarcoma of thyroid gland

一种临床罕见的甲状腺恶性肿瘤。组织形态与软组织的纤维肉瘤相似，常见于甲状腺肿高发地区，以甲状腺肿大为主要表现，可有压迫感和吞咽困难等症状。

03.108 舌部及舌下甲状腺 lingual and sublingual thyroid

发生在甲状腺舌管部和舌骨上方的甲状腺。

03.104 甲状腺血管肉瘤 thyroid angiosarcoma

起源于甲状腺内皮细胞或其前身细胞的甲状腺恶性肿瘤，组织形态与软组织血管肉瘤相似，以长期的甲状腺肿突然迅速增大为主要表现，伴有咳嗽、声嘶及放射性疼痛等症状。

03.109 气管内异位甲状腺 intratracheal aberrant thyroid

甲状腺胚胎发育异常，导致自声带到支气管分叉部均可发生的异位甲状腺。多数位于喉的后外侧壁，可引起呼吸困难、异物感及咳嗽等症状。

03.105 甲状腺转移癌 metastatic thyroid carcinoma

肿瘤细胞从原发部位侵入淋巴管、血管或通过其他途径进入甲状腺继续生长而形成的甲状腺恶性肿瘤。可来自乳腺癌、肺癌及恶性黑色素瘤等。

03.110 胸腔内异位甲状腺 intrathoracic ectopic thyroid gland

甲状腺胚胎发育异常，导致食管、主动脉弓上方、心包及膈膜处均可发生的异位甲状腺。一般体积较小，不产生症状，多于尸检时发现。

03.106 甲状腺舌管癌 thyrolingual duct cancer

发生于甲状腺舌管的一种少见的恶性肿瘤。由于甲状腺舌管与甲状腺同源，所以乳头状癌最为多见，占90%以上。该肿瘤生长缓慢，可以侵犯至颈前带状肌。

03.111 颈动脉旁异位甲状腺 para-carotid ectopic thyroid

甲状腺胚胎发育异常，导致颈外动脉、颈总动脉及颈动脉体处发生的异位甲状腺，少见。

03.107 异位甲状腺 ectopic thyroid gland

正常甲状腺位置以外出现的甲状腺组织，是一种胚胎发育畸形，甲状腺可出现在咽部、舌内、舌骨上、舌骨下、喉前、胸骨上、气管内、食管内、胸骨后及胸腔内等处。其中

03.112 多结节性甲状腺肿 multinodular goiter

甲状腺滤泡上皮细胞异常增生的疾病，由于患者长期处于缺碘或致甲状腺肿物质环境中，导致弥漫性甲状腺肿，病程较长后，滤泡上皮细胞由弥漫性增生转为局灶性增生，部分区域呈退行性变，长期的增生性病变或退行性病变反复交替，腺体出现不同发展阶段的多结节。

03.05 甲状腺手术

03.113 甲状腺近全切除术 near-total thyroidectomy

以切除所有的甲状腺组织为目的的手术，基于解剖位置靠近的关系，保留非常少的甲状腺组织，以保护喉返神经和/或甲状旁腺。

03.114 甲状腺次全切除术 subtotal thyroidectomy

切除 70%~90% 甲状腺组织的手术，以维持患者的部分代谢需要。

03.115 甲状腺全切除术 total thyroidectomy

切除范围包括两侧甲状腺腺叶加峡部的手术。

03.116 甲状腺叶切除术 thyroid lobectomy

切除范围为甲状腺腺叶的手术。

03.117 经腔镜甲状腺手术 endoscopic thyroid surgery

通过腔镜以颈部、腋窝、胸前等入路为手术路径的甲状腺手术。

03.118 颈部淋巴结清扫术 cervical lymph node dissection

以切除颈部淋巴组织、减少手术后转移及复发为目的手术。包括根治性颈部淋巴结清扫术和中央区淋巴结清扫术等。

03.06 妊娠甲状腺疾病

03.119 妊娠合并甲状腺功能亢进症 pregnancy complicated with hyperthyroidism

女性在妊娠前就已经患有甲状腺功能亢进症，或妊娠期间发现的甲状腺功能亢进症。

03.120 妊娠期甲状腺功能亢进症 hyperthyroidism during pregnancy

妊娠前未患有甲状腺功能亢进症的女性，在妊娠期间发生的甲状腺功能亢进症。

03.121 妊娠一过性甲状腺毒症 gestational transient thyrotoxicosis, GTT

妊娠早期人绒毛膜促性腺激素升高，刺激甲状腺促甲状腺激素受体而出现的短暂性的甲状腺毒症。多在妊娠早期发生，至妊娠中期逐渐恢复正常。

03.122 妊娠期甲状腺功能减退症 hypothyroidism during pregnancy

妊娠前未患有甲状腺功能减退症的女性，在妊娠期间发生的甲状腺功能减退症。

03.123 妊娠期亚临床甲状腺功能减退症 subclinical hypothyroidism during pregnancy

妊娠前未患有甲状腺功能减退症，在妊娠期间发生的无临床症状的甲状腺功能减退症（以妊娠特异的促甲状腺激素水平为标准）。

03.124 正常甲状腺功能病态综合征 euthyroid sick syndrome, ESS

又称“非甲状腺病态综合征（non-thyroid disease syndrome）”，由于非甲状腺的全身性疾病、手术及禁食等引起的甲状腺功能检查异常，而甲状腺本身并没有病变的一组综合征。血清三碘甲状腺原氨酸水平降低，严重时血清甲状腺素水平降低，反三碘甲状腺原氨酸水平升高。

03.125 碘缺乏病 iodine deficiency disorder
碘摄入不足导致甲状腺激素合成减少引起的疾病。临床表现主要取决于碘缺乏的程度、碘缺乏时机体所处的生长发育时期以及

机体对碘缺乏的代偿能力。包括地方性甲状腺肿、地方性克汀病、新生儿先天性甲状腺功能减退症，以及缺碘相关的新生儿先天聋哑、畸形和孕妇早产、流产等。

03.07 甲状腺激素合成和作用的遗传缺陷

03.126 碘转运障碍 iodine transport disorder
甲状腺滤泡上皮细胞基底侧的钠-碘同向转运体不能有效地将碘离子从细胞外转运到甲状腺上皮细胞内的障碍。

phosphate oxidase gene
编码甲状腺内产生过氧化氢的还原型烟酰胺腺嘌呤二核苷酸磷酸氧化酶的基因发生的突变。这些突变使甲状腺内过氧化氢的产生减少，引起部分性碘有机化缺陷。

03.127 PDS 基因突变 PDS gene mutation
PDS
基因发生的突变。可导致甲状腺滤泡上皮细胞上一种转运碘、氯离子的蛋白质，潘特林(Pendrin)蛋白功能降低甚至失去功能，碘不能有效转运到滤泡腔，导致甲状腺激素合成障碍。

03.131 先天性甲状腺肿耳聋综合征 congenital goiter deafness syndrome
又称“彭德莱综合征(Pendred syndrome)”，由于甲状腺过氧化物酶缺陷，碘化物或氯化物转运蛋白基因突变导致碘-氯离子转运障碍所引起的先天性碘化物有机化缺陷的综合征。临床上以先天性神经性耳聋和甲状腺肿为主要特征，而无甲状腺功能减退的一种常染色体隐性遗传病。

03.128 碘化-耦联障碍 iodination and coupling disorders
当甲状腺内过氧化氢产生减少及甲状腺过氧化物酶活性降低时，碘化和耦联反应发生的障碍。

03.132 碘再循环障碍 iodine recirculation disorder
因碘酪氨酸脱碘酶缺陷使得甲状腺滤泡上皮细胞内的碘化酪氨酸不能脱碘，未脱碘的碘化酪氨酸进入血循环，最后经肾丢失，从而造成碘的再循环障碍。

03.129 碘有机化缺陷 complete iodine organic defect
过氧化酶缺陷而使得甲状腺不能将无机碘化物变为有机碘的缺陷，过氯酸盐排泌试验异常。完全性碘有机化缺陷者可产生克汀病，而不完全性碘有机化缺陷者出现甲状腺肿和耳聋，但无智力障碍。

03.133 甲状腺激素抵抗综合征 thyroid hormone resistance
机体组织器官包括垂体和/或外周组织对甲状腺激素反应性降低的一类综合征。以血清甲状腺素、三碘甲腺原氨酸升高和促甲状腺素升高或正常为基本特征。临床表现为甲状腺肿大、颜面水肿、肌张力减低及先天性聋哑等。

03.130 甲状腺特异性还原型烟酰胺腺嘌呤二核苷酸磷酸氧化酶基因突变 mutation in thyroid specific reduced nicotinamide adenine dinucleotide

03.134 全身性甲状腺激素抵抗综合征 systemic thyroid hormone resistance

全身各种组织器官（包括外周和垂体）对甲状腺激素不敏感，根据病情的程度不同，可能会表现为甲亢、甲减或甲状腺功能正常。

03.135 垂体性甲状腺激素抵抗综合征 pituitary thyroid hormone resistance

垂体对甲状腺激素的抵抗导致促甲状腺激素分泌增加的综合征。

03.136 外周组织性甲状腺激素抵抗综合征 peripheral tissue thyroid hormone resistance

外周靶组织对甲状腺激素的抵抗导致促甲状腺激素分泌增加的综合征。

03.137 促甲状腺激素受体突变 thyrotropin receptor mutation

促甲状腺激素受体基因的突变，分为失活性

突变和活化性突变两类。

03.138 失活性促甲状腺激素受体突变 inactive thyrotropin receptor mutation

可引起促甲状腺激素受体失活或功能下降，从而产生先天性甲减的促甲状腺激素受体基因突变。

03.139 活化性促甲状腺激素受体突变 activating thyrotropin receptor mutation

可引起促甲状腺激素受体激活或功能增强，从而产生先天性甲状腺功能亢进症的促甲状腺激素受体基因突变。

03.140 甲状腺危象 hyperthyroid crisis

甲状腺毒症急性加重、危及生命的状态，由感染、应激、¹³¹I 碘治疗及甲状腺手术前准备不充分等诱发。表现为原有甲状腺功能亢进症状加重，高热、大汗、心悸、恶心、呕吐、腹痛、腹泻、烦躁，严重患者可有心力衰竭、休克及昏迷甚至死亡。

04. 甲状旁腺与骨矿盐代谢

04.001 甲状旁腺素 parathyroid hormone, PTH

甲状旁腺分泌的含有 84 个氨基酸残基的直链多肽。调节骨中无机盐平衡的关键性激素，其 N 端 34 肽具有主要的生物学活性，是机体维持血钙稳态的主要激素。总效应是升高血钙和降低血磷水平。

04.002 甲状旁腺素相关肽 parathyroid hormone-related peptide, PTHrP

一种与甲状旁腺素的前 13 个氨基酸序列同源的蛋白质。二者可与一种受体（甲状旁腺素/甲状旁腺素相关肽受体）结合，从而刺激骨的吸收及抑制肾脏钙的排泄。

04.003 甲状旁腺素配体类似物 parathyroid hormone ligand analogue

具有甲状旁腺素样活性的甲状旁腺素化合物，通常以游离形式、盐形式或复合物形式存在，并至少含有上述一种修饰形式。

04.004 甲状旁腺素受体 receptor for parathyroid hormone

结合甲状旁腺素配体的受体，属于跨膜蛋白 G 蛋白耦联受体蛋白家族成员。机体中有两种类型，分别为甲状旁腺素受体 1 和甲状旁腺素受体 2。

04.005 降钙素 calcitonin

主要由甲状腺滤泡旁细胞分泌的一种由 32

个氨基酸残基构成的肽类激素。可抑制破骨细胞介导的骨重吸收，减少肾小管对钙的重吸收，参与体内钙代谢的调节。

在体内的主要储存形式。由维生素 D 通过 25-羟化作用在肝脏形成。其血清浓度可用来评估维生素 D 营养状态。

04.006 降钙素受体 calcitonin receptor

G 蛋白耦联受体家族成员，含 490 个氨基酸残基。机体中主要分布于骨、肾和脑等组织，在骨骼中主要分布于破骨细胞及其前体细胞，可与降钙素结合，调节体内骨代谢、维持钙平衡。

04.012 1, 25-羟基维生素 D 1, 25-(OH)₂ vitamin D

又称“骨化三醇 (ossification triol)”。维生素 D 的活性形式。主要在肾脏由 25-羟基维生素 D 经 1- α -羟化酶的催化形成。

04.007 受体活性修饰蛋白 receptor activity modifying protein, RAMPS

具有单一跨膜功能域的蛋白，与不同的 G 蛋白耦联受体形成复合物，增强受体蛋白向细胞表面的转运，并促进细胞表面配体结合和介导受体的特异性。

04.013 维生素 D 结合蛋白 vitamin D binding protein, DBP

机体血浆中存在的一种 α -球蛋白，属载体蛋白，由 458 个氨基酸残基组成。主要在肝脏合成，可经血液循环转运维生素 D 及其代谢产物，并介导组织对维生素 D 的应答。

04.008 维生素 D vitamin D

一种脂溶性维生素，可以促进肠道和肾脏对于钙磷的吸收，调节体内钙磷代谢，促进骨组织矿化，具有抗佝偻病作用。主要形式有维生素 D₂ 和维生素 D₃。

04.014 维生素 D 受体 vitamin D receptor

一种配体依赖的核转录因子，可通过与配体 1, 25-羟基维生素 D 特异结合，介导其发挥维持机体钙磷代谢，调节细胞增殖、分化等作用。

04.009 维生素 D₂ vitamin D₂

又称“麦角钙化醇 (ergocalciferol)”。维生素 D 的主要形式之一，是植物膳食来源和大多数维生素 D 补充剂中的维生素 D 形式。由植物中的麦角固醇暴露于紫外线 B 段照射后而生成。

04.015 维生素 D 不足 vitamin D insufficiency

血清 25-羟基维生素 D 浓度介于 20-30ng/mL 的状态。

04.010 维生素 D₃ vitamin D₃

又称“胆钙化醇 (cholecalciferol)”。维生素 D 的主要形式之一，是动物制品和某些维生素 D 补充剂中的维生素 D 形式。由 7-脱氢胆固醇经紫外线 B 段照射转化而来。

04.016 维生素 D 缺乏 vitamin D deficiency

血清 25-羟基维生素 D 浓度 < 20ng/mL 的状态。

04.011 25-羟基维生素 D 25-OH vitamin D

又称“骨化二醇 (calcidiol)”。维生素 D

04.017 维生素 D 过多 vitamin D excess

血清 25-羟基维生素 D 浓度 > 100ng/mL 的状态，与过多摄入维生素 D 有关。

04.018 矿物质离子稳态 mineral ion homeostasis

为确保多种基本细胞功能，细胞外液矿物质

离子的浓度维持在相对稳定的状态。

04.019 矿化 mineralization

无定形的磷酸钙发展为羟基磷灰石结晶埋于骨的有机质间隙中的过程。

04.020 成纤维细胞生长因子 23 fibroblast growth factor-23, FGF-23

由骨细胞和成骨细胞合成的一种分泌蛋白。通过抑制近端肾小管上皮细胞的钠-磷酸共转运蛋白和 $1-\alpha$ 羟化酶活性发挥调磷因子的作用。

04.021 磷酸盐 phosphate

磷酸根离子和金属离子组成的一种电解质。是磷在自然界的主要存在形式，包括正磷酸盐、焦磷酸盐及偏磷酸盐，通常指正磷酸盐。主要参与机体代谢和细胞内的缓冲作用，是细胞外液参与酸碱缓冲的重要物质。

04.022 牙本质基质蛋白 1 dentin matrix protein 1, DMP-1

一种高度磷酸化的偏酸性非胶原蛋白，属于小整合素结合配体 N 端连接糖蛋白家族。是牙本质形成和矿化的重要基质蛋白。

04.023 胞外核苷酸焦磷酸酶 1 ecto-nucleotide pyrophosphatase 1, ecto-nucleotide phosphodiesterase 1, ENPP1

又称“胞外核苷酸磷酸二酯酶 1 (extracellular nucleotide phosphodiesterase 1)”。属于胞外核苷酸焦磷酸酶家族，是一种具有核苷酸焦磷酸酶和磷酸二酯酶活性的 II 型跨膜糖蛋白。广泛参与核苷酸循环和焦磷酸水平、磷脂信号、胰岛素受体及胞外激酶活性调控。

04.024 基质细胞外磷酸糖蛋白 matrix ex-

tracellular phosphoglycoprotein, MEPE

一种细胞外基质的非胶原性磷酸化糖蛋白，主要表达于骨组织、牙组织及肾脏近球小管中。在骨形成矿化和调节磷吸收方面发挥重要作用。

04.025 骨转换 bone turnover

破骨细胞不断吸收旧骨和成骨细胞不断形成新骨的自我更新过程，在此过程中骨组织不断地进行骨塑建和骨重建，以维持骨骼生长和结构完整。

04.026 肾钙清除率 renal calcium clearance

肾脏在 1 分钟内将相当于多少毫升血浆中钙完全清除出去的能力。由于实际过滤负荷取决于钙的游离态和结合态的比例，因此较难准确计算肾钙清除率。

04.027 磷酸盐清除率 phosphate clearance

肾脏在 1 分钟内将相当于多少毫升血浆中磷酸盐完全清除出去的能力。

04.028 低钙应激 hypocalcemic stress

手术操作等刺激引起甲状旁腺分泌的甲状旁腺素减少，进而造成钙离子和磷离子代谢紊乱，导致低钙血症的一种反应。

04.029 钙稳态 calcium homeostasis

在细胞膜和细胞器的各种钙离子通透和转运机制参与下，细胞内自由钙离子浓度和分布保持动态平衡的状态。其维持是细胞各种生命活动的基本前提之一。

04.030 钙稳态调节 regulation of calcium homeostasis

机体内一系列复杂的维持细胞内外钙离子平衡的机制。

04.031 血钙浓度 blood calcium concentra-

tion

血液中钙离子的浓度，包括游离钙、结合钙和螯合钙等。在机体精细调控下，血钙浓度处于稳定状态，正常值为 2.25-2.75mmol/L。

04.032 血清总钙 total serum calcium

血清中游离钙与结合钙的总称。

04.033 血清离子钙 ionized serum calcium

血清中未与白蛋白等结合的游离状态的钙。

04.034 钙通道 calcium channel

细胞膜上用于调控钙离子运输的一种跨膜糖蛋白，广泛存在于机体各种类型的组织细胞中。

04.035 遗传性钙代谢疾病 genetic disorder of calcium metabolism

一系列由于基因突变导致的机体钙稳态失衡的遗传性疾病的总称。

04.036 遗传性甲状旁腺功能亢进-颌骨肿瘤综合征 hereditary hyperparathyroidism-jaw tumor, HPT-JT

一种罕见的常染色体显性遗传性疾病，由 CDC73 基因突变所致，以原发性甲状旁腺功能亢进和上颌骨和/或下颌骨骨化纤维瘤同时或异时发生为特征，并伴有甲状旁腺癌的风险增加。也可能合并肾囊肿或肿瘤、多发性子宫息肉及甲状腺肿瘤等。

04.037 家族性低尿钙性高钙血症 familial hypocalciuric hypercalcemia, FHH

又称“家族性良性高钙血症 (familial benign hypercalcemia, FBH)”。一种常染色体显性遗传性疾病，根据致病基因不同可分为多个亚型，其特征是中度高钙血症，伴正常或低尿钙和血甲状旁腺素浓度升高。

04.038 新生儿甲状旁腺功能亢进症 neonatal hyperparathyroidism

钙敏感受体基因突变导致的重度甲状旁腺功能亢进症，是常染色体遗传病，患儿出生时就出现严重的高钙血症。

04.039 致命性软骨发育不良 lethal chondrodysplasia

一种常染色体隐性遗传的新生儿软骨发育不良疾病，由于甲状旁腺素受体 1 基因失活突变所致，其特征是过度的软骨内成骨、短四肢和侏儒症，常导致胎儿宫内死亡。

04.040 干骺端软骨发育不良 metaphyseal chondrodysplasia

一种罕见的常染色体显性遗传病，由甲状旁腺素受体 1 基因激活突变所致，其特征为短肢身材矮小、O 型腿、关节挛缩畸形、短手和杵状指、上面部突出及下颌小，实验室检查可见高钙血症、高尿钙和低磷血症。

04.041 X 连锁隐性遗传甲状旁腺功能减退症 X-linked recessive hypoparathyroidism

一种 X 连锁的隐性遗传疾病，仅见于男性患者，表现为婴幼儿起病的癫痫和低钙血症，其致病基因定位于 Xq26-q27。

04.042 染色体 22q11.2 缺失综合征 22q11.2 deletion syndrome

又称“迪格奥尔格综合征 (DiGorge syndrome)”。多由染色体 22q11.2 区域缺失所致的综合征。90% 的缺失片段大小为 3Mb，7%~8% 的缺失片段为 1.5Mb，另外还包括一些非典型的小片段缺失及 TBX1 基因点突变。是人类最常见的一种微缺失综合征，活产新生儿中的发病率为 1/ (3000~4000)，推测发病率可能更高。临床表现多有先天性心脏病、胸腺发育不良、腭弓发育不良及智

力发育迟缓等，因表型复杂多变易导致漏诊或误诊。

一系列复杂过程的调节达到的相对稳定状态。

04.043 甲状旁腺功能减退-发育迟缓-畸形综合征 hypoparathyroidism-retardation-dysmorphism syndrome, HRD syndrome

一种微管蛋白特异性伴侣 E 基因 (TBCE) 突变引起的甲状旁腺功能减退、生长迟缓、严重发育迟缓及典型畸形特征的疾病。

04.049 磷稳态调节 regulation of phosphate homeostasis

通过肾脏磷排泄、肠磷吸收、骨骼中磷动态交换和磷调节因子调控维持细胞外液中磷稳态的机制。

04.044 常染色体显性遗传性低钙血症 1 型 autosomal dominant hypocalcemia type 1

钙敏感受体激活突变导致的常染色体显性遗传病，患者表现为低血钙、高尿钙，但甲状旁腺素及血镁水平正常。

04.050 成纤维生长因子 23 相关综合征 fibroblast growth factor 23-associated syndrome

一系列由于成纤维生长因子 23 基因突变或者分泌异常导致的血磷水平升高或降低引发的一组综合征。

04.045 巴特综合征 5 型 Bartter syndrome type 5

编码位于甲状旁腺及肾脏髓祥升支粗段上皮细胞的基底膜外侧的钙敏感受体的基因发生激活突变，导致以低钾血症和代谢性碱中毒为主要临床表现，并伴有明显低血钙、高尿钙、肾脏钙化及甲状旁腺功能减退的一种综合征。1962 年，美国著名内分泌学家 Bartter 首先描述本综合征，故而得名。

04.051 家族性低血磷性佝偻病 familial hypophosphatemic rickets

一种罕见的遗传性肾脏病所致低磷血症，表现为低磷血症、高尿钙症、高 $1, 25 (\text{OH})_2$ 维生素 D 以及骨软化。

04.052 常染色体显性低血磷性佝偻病 autosomal dominant hypophosphatemic rickets, ADHR

一种由成纤维生长因子 23 基因突变所致遗传性低磷血症，以低磷血症伴有骨软化特征。

04.046 自身免疫获得性甲状旁腺功能减退症 autoimmune acquired hypoparathyroidism

由于体内存在钙敏感受体抗体而导致甲状旁腺功能减退，表现为低钙血症，女性常见。

04.053 常染色体隐性低血磷性佝偻病 autosomal recessive hypophosphatemic rickets, ARHR

一种由于基因突变所致常染色体隐性遗传性低磷血症，根据致病基因不同可分为 3 种亚型，均表现为低磷血症伴有骨软化为特征。

04.047 磷稳态 phosphate homeostasis

机体内通过一系列复杂的调控机制维持的细胞内外磷离子动态平衡的状态。

04.054 X 染色体连锁低血磷性佝偻病

X-linked hypophosphatemic rickets, XLH

04.048 磷酸盐稳态 phosphate homeostasis

血清中的磷酸盐通过肠道、骨骼和肾脏中的

一种由 **PHEX** 基因突变所致遗传性低磷血症，以低磷血症伴有骨软化特征。

04.055 肿瘤性骨软化 tumor-induced osteomalacia, TIO

一种罕见的由间叶肿瘤组织分泌过量成纤维生长因子 23 导致的疾病，以低磷血症和骨软化为主要特征，伴有骨痛和病理性骨折征。

04.056 钠磷共转运体 sodium-phosphate transporter

一种分布在近端肾小管细胞膜上用于调控细胞内钠磷转运的跨膜蛋白，可以同向地促进细胞外钠离子和磷离子向细胞内转移。

04.057 纤维性骨营养不良 osteodystrophia fibrosa

又称“**麦丘恩-奥尔布赖特综合征 (McCune-Albright syndrome)**”。由鸟嘌呤核苷酸结

合蛋白 α 刺激活性肽基因激活突变导致细胞内 cAMP 堆积，依赖 cAMP 作用的受体（如促肾上腺皮质激素、促甲状腺激素、黄体生成素及卵泡刺激素受体）被激活，导致肾上腺或多个内分泌腺体功能亢进而引发的一系列临床症状。主要表现为性早熟、甲状腺肿大、甲状腺功能亢进、巨人症或肢端肥大症、库欣综合征、低磷血症性佝偻病、多骨性骨纤维异常增生及皮肤色素沉着等。

04.058 线状痣皮脂腺综合征 linear nevus sebaceous syndrome

一种罕见的以皮脂腺痣伴有广泛异常的综合征，常累及眼睛、骨骼及中枢神经系统。

04.059 肿瘤样钙化症 tumoral calcinosis

一种发生在大关节附近的特发性软组织钙质沉着性疾病，目前认为可能与成纤维生长因子 23 及其相关的基因突变有关。

04.01 骨骼发育和重建

04.060 骨骼发育 bone development

骨骼生长时期，成骨作用大于破骨作用，从而促进骨骼生长的过程。正常成人主要通过骨形成与骨吸收维持骨骼动态平衡。

04.061 膜内成骨 intramembranous ossification

由骨化中心的间充质细胞致密化，并转型成为成骨细胞而形成骨组织的过程，是颅骨、颞骨等扁骨及不规则骨形成的主要方式。

04.062 软骨内成骨 endochondral ossification

由软骨板起源发育成骨骼的过程，是长骨形成的主要方式。

04.063 骨髓间充质干细胞 mesenchymal stem cell

一类具有自我更新及多向分化潜能的原始细胞，在体内可分化为成骨细胞、成软骨细胞、成脂细胞等。

04.064 成骨细胞 osteoblast

参与骨形成过程的主要细胞，由成骨前体细胞逐渐分化而来的一种矮柱状细胞。

04.065 破骨细胞 osteoclast

参与骨吸收过程的主要细胞，由破骨前体细胞逐渐分化而来。

04.066 骨细胞 osteocyte

骨组织中的重要细胞，由成骨细胞逐渐分化

而来。

位于骨骼外层的致密的骨组织。

04.067 软骨细胞 chondrocyte

软骨组织中重要细胞，由成软骨细胞逐渐分化而来。

04.076 骨密质 compact bone

位于骨的表面，排列规则且致密坚硬，能承受较大压力和张力的骨组织

04.068 类骨质 osteoid

成骨细胞分泌的胶原纤维等其他有机成分，类骨质矿化后逐渐形成骨组织。

04.077 骨松质 cancellous bone

长骨骨骺、扁骨等骨骼中间由骨小梁构成的相对疏松的骨组织。

04.069 骨基质 bone matrix

骨的细胞外基质，包括有机质和无机质两部分。

04.078 骨小梁 trabecular bone

位于骨骼内层和长骨两端的，不规则的片状或杆状骨结构。

04.070 I型胶原 type I collagen

骨骼有机质的主要成分，由两条 $\alpha 1$ 链和一条 $\alpha 2$ 链组成。

04.079 骨干 diaphysis

连接两端骨骺的长筒状骨组织。

04.071 骨领 bone collar

在软骨雏形中段，软骨膜内的骨祖细胞增殖分化为成骨细胞，后者贴附在软骨组织表面形成领圈样的薄层原始骨组织。

04.080 骨骺 epiphysis

骨在发育过程中，长骨两端的软骨出现继发性骨化点所形成的骨。

04.072 初级骨化中心 primary ossification center

在软骨内成骨的过程中首先成骨的部位。在此部位骨细胞集聚并分泌骨基质，形成最初的骨组织。

04.081 干骺端 metaphysis

骨骺与骨干之间的过渡区，由松质骨组成，此处骨小梁彼此交叉呈海绵状，周边为薄的骨皮质。

04.073 次级骨化中心 secondary ossification center

位于长骨两端的骨骺内新出现的骨化中心，是长骨生长的重要结构。

04.082 生长板 growth plate

位于骨干和骨骺之间的一层组织，在骨骼发育期间可以不断分裂从而促进身高的生长。发育结束后该组织会钙化，成为正常骨质。

04.074 骨膜 periosteum

由纤维结缔组织组成的致密组织，包绕骨的表面，含有血管、神经、成骨细胞及破骨细胞等。

04.083 骨形态蛋白 bone morphologic protein, BMP

一组具有类似结构的高度保守的功能蛋白，属于转化生长因子- β 家族，能刺激 DNA 的合成和细胞的复制，从而促进间充质细胞定向分化为成骨细胞。

04.075 骨皮质 cortical bone

04.084 成纤维生长因子 fibroblast growth factor, FGF

一个生长因子家族的总称，其成员可以促进成纤维细胞生长并且在体内多种生理过程中发挥作用。

简称“甲旁亢”。甲状旁腺素分泌过多所致的钙磷代谢异常性疾病。可分为原发性、继发性和三发性三种。

04.085 骨吸收 bone resorption

破骨细胞移除骨基质和骨矿物质的过程。

04.093 原发性甲状旁腺功能亢进症 primary hyperparathyroidism, PHPT

简称“原发性甲旁亢”。由于甲状旁腺本身病变引起的甲状旁腺素合成和分泌过多所致的钙磷代谢异常性疾病。主要表现为高钙血症、低磷血症、泌尿系结石、骨骼疼痛、骨骼畸形，甚至病理性骨折等。

04.086 抗酒石酸酸性磷酸酶 tartrate-resistant acid phosphatase, TRAP

由19号染色体P13.2~13.3处的一个基因编码的酶，是骨吸收过程重要的标志物，参与骨基质中固体钙磷矿化物的降解过程。

04.094 甲状旁腺腺瘤 parathyroid adenoma

由主细胞、嗜酸细胞、过渡型嗜酸细胞或混合构成的甲状旁腺良性肿瘤。甲状旁腺腺瘤可以是功能性或非功能性，本病是原发性甲状旁腺功能亢进症最常见病因。

04.087 护骨素 osteoprotegerin, OPG

肿瘤坏死因子受体家族成员之一。通过与核因子 κ B受体活化因子配体结合从而减少破骨细胞的激活，减少骨量丢失。

04.095 甲状旁腺增生 parathyroid hyperplasia

引起甲状旁腺功能亢进症的一种病理类型，是原发性甲状旁腺功能亢进的第二常见病因，甲状旁腺主要的增生细胞为主细胞，是甲状旁腺实质细胞的非肿瘤性增生，一般累及机体的所有甲状旁腺，少数病例仅有单个腺体受累。

04.088 皱褶缘 ruffled border

在电镜下破骨细胞紧贴骨基质的一面形成的一些指状的突起结构，是骨吸收的主要场所。

04.089 硬骨抑素 sclerostin, SOST

由硬骨抑素基因编码的成骨细胞或骨细胞分泌的蛋白，具有抑制成骨细胞活性的作用。

04.096 甲状旁腺癌 parathyroid cancer

一种罕见的发生于甲状旁腺的恶性内分泌肿瘤，表现为颈部肿块和/或高钙血症、低磷血症和骨痛等。

04.090 骨重建 bone remodeling

维持骨骼不断更新的重要机制，主要包含由破骨细胞介导的旧骨吸收与成骨细胞介导的新骨形成两个环节。

04.097 甲状旁腺危象 parathyroid crisis

重症甲状旁腺功能亢进症的患者在应激状态导致病情加剧发生的高钙危象，表现乏力、厌食、恶心、呕吐，多尿、失水、虚脱以及神志改变，甚而昏迷。

04.091 骨重建单元 bone remodeling unit

参与骨重建过程的细胞活动过程，包含起始破骨细胞的激活、骨吸收和随后成骨细胞分化、分泌骨基质等过程。

04.098 继发性甲状旁腺功能亢进症 secondary hyperparathyroidism

04.092 甲状旁腺功能亢进症 hyperparathyroidism

ondary hyperparathyroidism, SHPT

简称“继发性甲旁亢”。由于各种原因导致的低钙血症或高磷血症，刺激甲状旁腺分泌过量甲状旁腺素，以提高血钙、血镁和降低血磷的一种慢性代偿性临床综合征。多见于维生素 D 缺乏症、肠吸收不良综合征、慢性肾功能不全、肾小管酸中毒、范可尼综合征、妊娠或哺乳妇女。除原发病的表现外，可出现骨质疏松、纤维囊性骨炎及肾石病等临床表现。

04.099 三发性甲状旁腺功能亢进症 tertiary hyperparathyroidism

简称“三发性甲旁亢”。在长期继发性甲旁亢的基础上，腺体转变为功能自主的增生或腺瘤而分泌过多甲状旁腺素的临床综合征。常见于肾移植后。

04.100 恶性肿瘤相关性高钙血症 malignancy-associated hypercalcemia, MAHC

恶性肿瘤导致的高钙血症。几乎见于所有恶性肿瘤，常见于肾癌、膀胱癌、肺癌、乳腺癌、卵巢癌及骨髓瘤等。

04.101 恶性肿瘤体液性高钙血症 humoral hypercalcemia of malignancy, HHM

未发生骨广泛转移的实性肿瘤或对肿瘤有反应的其他细胞分泌体液介导因子至血循环，刺激破骨细胞骨吸收及肾小管对钙的重吸收导致的高钙血症。

04.102 局部溶骨性高钙血症 local osteolytic hypercalcemia, LOH

骨转移后肿瘤细胞侵犯骨骼伴局部释放细胞因子，如破骨细胞活化因子，骨质被破坏后钙离子释放入血导致的高钙血症。

04.103 高钙危象 hypercalcemic crisis

当血钙水平 $\geq 3.75\text{mmol/L}$ 时出现的危象，表现为食欲下降、恶心、呕吐、腹痛、腹胀、便秘，以及表情淡漠、精神恍惚，严重者会出现心动过速或心动过慢等。如不及时抢救，多数患者病情迅速恶化，常死于肾功能衰竭或循环衰竭。

04.104 甲状旁腺功能减退症 hypoparathyroidism

简称“甲旁减”。由于多种原因导致甲状旁腺素分泌减少或者作用障碍所致的临床综合征。表现为神经肌肉兴奋性增高、神经精神症状、锥体外系症状、异位钙化及白内障等。

04.105 原发性甲状旁腺功能减退症 primary hypoparathyroidism

先天性或自身免疫破坏等所导致的甲状旁腺功能减退症。甲状旁腺素减少导致低钙血症和高磷血症的发生。

04.106 特发性甲状旁腺功能减退症 idiopathic hypoparathyroidism

较少见的一种甲状旁腺功能减退症。多认为是自身免疫性疾病，可单独缺乏甲状旁腺，亦可同时伴有胸腺不发育，也可同时并有甲状旁腺、肾上腺皮质等多发性内分泌腺功能减退症。

04.107 假性甲状旁腺功能减退症 pseudo-hypoparathyroidism, PHP

简称“假性甲旁减”。因甲状旁腺素效应器官如肾脏及骨骼对甲状旁腺素抵抗或者反应低下的一种激素抵抗综合征。临床表现以血钙低、血磷高，甲状旁腺素升高或正常为特点，主要由于鸟嘌呤核苷酸结合蛋白 α 刺激活性肽基因突变所致。

04.108 甲状旁腺素抵抗性甲状旁腺功能减

退症 parathyroid hormone resistant hypoparathyroidism

周围靶组织如肾脏及骨骼对甲状旁腺素抵抗产生的一种甲状旁腺功能减退症，以血钙低、血磷高，甲状旁腺素升高或正常为特点，对甲状旁腺素治疗无反应，但甲状旁腺本身无病变的一种临床疾病。

04.109 佛斯特征 Chvostek sign

又称“面神经征”，低钙血症引发的一种局部肌肉痉挛体征。用叩诊锤轻叩颧弓与口角间的面颊部，出现眼睑和口角抽动为阳性。新生儿可呈假阳性。

04.110 陶瑟征 Trousseau sign

又称“低钙束臂征”，低钙血症引发的一种局部肌肉痉挛体征，测试方法是以血压计袖带包裹上臂，使袖带压力维持在收缩压20mmHg以上持续3分钟，该侧出现手指痉挛抽搐为阳性。阳性可能是碱中毒、低钙血症、低镁血症、低钾血症或者高钾血症原因引起。

04.111 假-假性甲状旁腺功能减退 pseudo-pseudohypoparathyroidism, PPHP

由父系遗传的GNAS基因失活突变引起的一种可表现为甲状旁腺功能减退的遗传性疾病。该疾病特征为（遗传性骨营养不良）AHO体型，即身材矮小、颈短、短指和趾畸形，但有或无轻度激素抵抗的假性甲状旁腺减退，或严重异位骨化进行性骨发育异常。

04.112 家族性甲状旁腺功能减退 familial hypoparathyroidism

由常染色体显性、常染色体隐性及X连锁等遗传，控制甲状旁腺功能的某个（些）基因的缺陷引发的甲状旁腺功能减退。患者通常于10岁前发病。

04.113 假性甲状旁腺减退症1型 pseudo-hypoparathyroidism type 1

甲状旁腺素分泌正常，但因存在激素抵抗，表现为肾脏和骨骼对甲状旁腺素等激素刺激均无反应的一类典型的假性甲状旁腺功能减退。

04.114 假性甲状旁腺减退症1a型 pseudo-hypoparathyroidism type 1a

因GNAS1同源等位基因突变，造成靶细胞的G蛋白活性降低引起，体内对甲状旁腺素和其他内分泌激素抵抗的假性甲状旁腺减退症。一般在2岁后出现症状，10岁较明显。临床特点是低血钙、高血磷，高甲状旁腺素血症。周围组织对甲状旁腺素无反应。可有智力减退并呈特殊体态（AHO体型），如身材粗矮、肥胖、圆脸、颈粗短、指和趾短小畸形，常见第1、4、5掌骨或跖骨缩短。

04.115 假性甲状旁腺减退症1b型 pseudo-hypoparathyroidism type 1b

假性甲状旁腺减退症的一种分型，1b型临床无AHO体型，除甲状旁腺素抵抗外，无其他内分泌激素异常。其分子病理为母源鸟嘌呤核苷酸结合蛋白 α 刺激活性肽基因甲基化异常所致。分为常染色体显性遗传的家族性假性甲状旁腺减退症1b型和散发性假性甲状旁腺减退症1b型。

04.116 假性甲状旁腺减退症1c型 pseudo-hypoparathyroidism type 1c

假性甲状旁腺减退症的一种分型，1c型临床表现和生化结果与假性甲状旁腺减退症1a型相同，包括AHO体型和多种激素抵抗，但鸟嘌呤核苷酸结合蛋白 α 刺激活性肽基因缺陷。体外实验评估Gs α 活性正常，其分子缺陷可能是cAMP通路异常，目前其确切机制尚不明。

04.117 假性甲状旁腺减退症2型 pseudo-

hypoparathyroidism type 2

假性甲状旁腺减退症的一种分型，与假性甲状旁腺减退症 1 型相比，假性甲状旁腺减退症 2 型临床无 AHO 畸形，仅表现甲状旁腺素抵抗和低钙血症。体外实验评估 $Gs\alpha$ 活性正常，可能是 cAMP 下游通路异常所致。

04.118 进行性骨发育异常 progressive osseous heteroplasia, POH

一种致残性异位骨化性疾病。多为散发性，少数为家族性，表现为出生时或婴儿期发生皮肤、皮下组织异位骨化，儿童期进行性发展，女性多于男性。为常染色体显性遗传。本病存在鸟嘌呤核苷酸结合蛋白 α 刺激活性肽基因失活突变。

04.119 骨外骨化 extraskeletal ossification

在肌肉和软组织中形成骨外骨的一个多样化的病理过程。

04.120 真皮皮下骨化 dermal and subcutaneous ossification

鸟嘌呤核苷酸结合蛋白 α 刺激活性肽基因突变所致广泛的皮肤和皮下骨化引起的病变。

04.121 软组织异位骨化 heterotopic ossification of soft tissues

在软组织出现成骨细胞，并形成骨组织，出现软组织萎缩，皮肤、皮下脂肪和肌肉的广泛骨化的疾病，多数发生在大关节周围。

04.122 遗传性骨骼疾病 hereditary disorders of skeleton

由遗传因素导致发育异常而造成的一类骨骼疾病，可有骨生长不良或发育不全，骨密度或骨骼形态结构异常及软骨结缔组织异常等表现。

04.123 硬化性骨病 sclerosing bone disorders

主要由遗传因素导致骨形成增加，造成的骨质过多的骨病。与饮食、代谢、内分泌、血液病、感染、肿瘤及自身免疫病等因素也有关，表现为骨小梁硬化和骨皮质增厚。

04.124 骨硬化症 osteopetrosis

又称“阿尔德斯-荀伯格病 (Alders-Zunberg disease)”或“大理石骨病 (marble bone disease)”。由多种遗传因子异常导致骨吸收缺陷而造成的骨硬化病，表现为广泛性、对称性骨质增加，骨小梁与骨皮质增厚及骨骼普遍致密呈大理石像。

04.125 致密骨发育不良 pycnodysostosis

由于组织蛋白酶 K 基因突变使得其活性降低造成骨骼致密的骨硬化疾病，表现为短头小脸、下颌角钝、颅缝与囟门开放、齿错位、指短粗尖、弥漫性骨髓炎、脊柱侧或后突及膝外翻等。

04.126 肯尼-卡菲综合征 Kenny-Caffey syndrome

由于 FAM111A 基因杂合突变造成的骨硬化疾病，表现为身材矮小、囟门晚闭、齿列缺陷、小眼、额部隆起、三角状脸、骨骼致密以及反复低钙血症伴血清甲状旁腺素不适当降低等。1966 年，美国的肯尼和卡菲报道首例病例，1967 年，美国的卡菲报道第二例，2014 年由 Isojima 总结得名。

04.127 进行性骨干发育不良 progressive diaphyseal dysplasia

又称“恩格尔曼病 (Engelman disease)”，由于转化生长因子- β 基因突变导致骨外膜与骨内膜进行性形成新骨造成的常染色体显性遗传骨硬化疾病。引起骨痛和步态异常。影像学特征为长骨骨干对称性骨肥大与硬化，中轴骨也可能受累。

04.128 婴儿骨皮质增生症 infantile cortical hyperostosis

又称“卡菲病 (Caffey disease)”。由 COL1A1 基因杂合突变导致骨肥厚造成的自限性常染色体显性遗传骨硬化疾病。表现为软组织肿胀与其附近的骨干皮质骨肥厚形成新骨而致外骨膜隆起成稠密块状。出生后 5 个月内发生, 1 岁时消退, 预后良好。

04.129 骨斑点症 osteopoikilosis

由常染色体显性遗传致骨小梁增厚与正常骨结合或皮质骨呈岛状病灶引起的骨硬化疾病。多数无症状, 由于 X 射线而偶然发现, 表现为短管状骨末端、长骨干骺端、掌骨、跖骨和骨盆的大小不一、形状各异的骨硬化病灶, 可合并弥漫性豆状性皮肤纤维病。

04.130 条纹状骨病 osteopathia striata

由常染色体显性遗传或 X 染色体隐性遗传致骨条纹状增厚的骨硬化疾病, 表现为主要长骨松质骨区, 尤其是干骺端及髌骨周边呈细薄条纹状, 可有颅骨硬化、脑神经麻痹及局灶性皮肤增生不良。

04.131 厚皮性骨膜病 pachydermoperiostosis

一种由常染色体显性或隐性遗传的骨硬化疾病。其主要特征是厚皮、回状头皮和骨膜增厚, 可有进行性手足变大、四肢关节和小关节僵硬疼痛、脑神经和脊神经受压。

04.132 成骨不全 osteogenesis imperfecta

又名“脆骨病 (osteospathyrosis)”。由多种遗传性异常导致结缔组织异常的骨骼疾病, 主要表现为低骨量、反复骨折、骨骼畸形, 伴牙齿异常及听力减退。

04.133 骨质疏松症 osteoporosis

以骨量低下、骨组织微结构破坏为特征导致

骨脆性增加易致骨折的全身性骨病。分为原发性和继发性骨质疏松。

04.134 骨密度 bone density

全称“骨矿密度”。单位体积 (体积密度) 或单位面积 (面积密度) 所含的骨量。以克/平方厘米或克/立方厘米表示, 是骨质量的重要标志, 反映骨质疏松程度, 是预测骨折危险性的重要依据。

04.135 骨强度 bone strength

人体骨骼的抵抗力和负荷能力。涉及到骨骼的结构、组织和功能, 对于人体的健康和功能发挥起重要作用。

04.136 骨质量 bone quality

骨密度和骨强度的统称。

04.137 骨量减少 osteopenia

单位骨骼体积内的矿物质和有机质等含量的减少的病理现象。世界卫生组织标准定义为骨密度测量 T 值介于 -1 和 -2.5 之间。

04.138 脆性骨折 fragility fracture

又称“骨质疏松性骨折 (osteoporotic fracture)”。自发性或因轻微外力而造成的骨折, 多由骨质疏松症所致。

04.139 亚洲人骨质疏松自我筛查工具 osteoporosis self-assessment tool for Asians, OSTA

基于亚洲绝经后妇女研究, 收集多项骨质疏松症危险因素并测定骨密度的筛查工具, 筛选并经多变量回归模型分析后得出二项简易筛查指标 (年龄和体重), 计算方法为 (体重-年龄) $\times 0.2$, 结果 > -1 为低风险, $-1 \sim -4$ 为中风险, < -4 为高风险。

04.140 脆性 X 染色体综合征骨折风险评估

score of fragile X chromosome syndrome, score of FRAX

世界卫生组织推荐的骨质疏松症患者骨折风险的计算机评估软件，临床用于协助识别较高脆性骨折风险患者，并指导适当干预。

04.147 骨量测定方法 bone mass measurement

用于测定骨量的多种影像学方法的总称。主要包括单光子吸收测定法、双能 X 射线吸收测定法、定量计算机体层成像、超声波测定法等，用于诊断骨质疏松症、预测骨质疏松骨折风险、监测自然病程以及评价药物干预疗效。

04.141 原发性骨质疏松症 primary osteoporosis

随着年龄增加、由于器官生理功能退行性改变和性激素分泌减少引起的骨质疏松症。分为绝经后骨质疏松症和老年性骨质疏松症。

04.148 双能 X 射线吸收法 dual energy X-ray absorptiometry, DEXA

根据不同能量的 X 射线通过机体组织时的衰减和吸收状况，测定机体骨骼无机盐、体脂及瘦体重含量的方法，是骨密度测定的金标准。

04.142 绝经后骨质疏松症 postmenopausal osteoporosis

妇女绝经后 15-20 年内出现由于雌激素降低及其他致病因素导致的骨质疏松症。骨折主要发生在松质骨成分较多的部位。

04.149 定量计算机体层成像 quantitative computed tomography

根据钙化组织离子射线吸收的量利用计算机计算三维结构骨密度的成像技术。

04.143 老年性骨质疏松症 senile osteoporosis

发生在 70 岁以后的男性或女性，与年龄相关的骨丢失造成的骨质疏松。容易发生于髌部、椎体等部位骨折。

04.150 外周定量计算机体层成像 peripheral quantitative computed tomography, pQCT

用来测量外周骨骼三维结构骨密度的定量计算机体层成像技术。

04.144 特发性骨质疏松症 idiopathic osteoporosis

原因不明的骨质疏松症。主要发生在青少年。

04.151 骨转换生化标志物 biochemical markers of bone turnover

又称“骨代谢生化标志物 (biochemical markers of bone metabolism)”或“骨重建生化标志物 (biochemical markers of bone remodeling)”，简称“骨标志物”。骨形成和骨吸收时细胞释放到机体体液循环中各种酶及各种代谢物。反映骨转换的总体总速率。

04.145 继发性骨质疏松症 secondary osteoporosis

由于疾病或药物等原因所致的骨量减少、骨微结构破坏、骨脆性增加及易于骨折的代谢性骨病。

04.146 糖皮质激素性骨质疏松症 glucocorticoid-induced osteoporosis

由于外源性或内源性糖皮质激素过量导致的骨质疏松症。

04.152 骨形成标志物 biochemical markers of bone formation

评估骨转换、骨形成速率的骨转换生化标志物，包括碱性磷酸酶、骨钙素及 I 型原胶原前肽等。

白中。在天然蛋白质中尚未发现 D-羟脯氨酸。

04.153 碱性磷酸酶 alkaline phosphatase, ALP

碱性条件下水解多种磷酸酯并具有转磷酸基作用的一组酶。骨源性碱性磷酸酶是成骨细胞的一种细胞外酶，可视为成骨活动的一种标志。

04.159 脱氧吡啶啉 deoxypyridinoline
又称“赖氨酰吡啶啉 (lysylpyridinoline)”。胶原纤维共价交联稳定相结合的连接物，也是骨吸收胶原分解后产生的降解产物。

04.154 骨钙素 osteocalcin

成熟成骨细胞分泌的一种特异性非胶原骨基质蛋白，是成骨细胞敏感又特异的标志物。

04.160 I 型胶原 C 末端肽分解产物 type I collagen C-telopeptide breakdown products
I 型胶原 C 端交联物，I 型胶原分解代谢产物，由于只来源于成熟胶原纤维 C 末端，是反映骨转换和骨吸收的特异指标。

04.155 前胶原 C 端肽 procollagen C-terminal peptides

前胶原被内切肽酶切下的羧基端附加肽段，反映成骨细胞合成骨胶原的能力。可作为检测成骨细胞活力和骨形成的标志。

04.161 I 型胶原 N 末端肽分解产物 type I collagen N-telopeptide breakdown products
I 型胶原 N 端交联物，I 型胶原分解代谢产物，由于只来源于成熟胶原纤维 N 末端，是反映骨转换和骨吸收的特异指标。

04.156 前胶原 N 端肽 procollagen N-terminal peptides

前胶原被内切肽酶切下的氨基端附加肽段，反映成骨细胞合成骨胶原的能力。可作为成骨细胞活力和骨形成的标志。

04.162 慢性肾脏病矿物质及骨代谢失调 chronic kidney disease mineral and bone disorder, CKD-MBD
由慢性肾脏病引起的全身性矿物质和骨代谢紊乱。表现为以下一种或多种情况：①钙、磷、甲状旁腺素或维生素 D 代谢异常；②骨组织学、生长或强度异常；③血管或其他软组织钙化。

04.157 骨吸收标志物 biochemical markers of bone resorption

评估骨转换、骨吸收速率的骨转换生化标志物，包括羟脯氨酸、脱氧吡啶啉、I 型胶原 C 末端肽分解产物及 I 型胶原 N 末端肽分解产物等。

04.163 肾性骨营养不良 renal osteodystrophy, ROD

简称“肾性骨病”。由慢性肾功能衰竭导致的代谢性骨病，表现为钙磷代谢障碍，酸碱平衡失调及骨骼畸形，并可引起继发性甲状旁腺功能亢进。骨骼方面表现为骨质疏松、骨软化、纤维囊性骨炎、骨硬化及转移性钙

04.158 羟脯氨酸 hydroxyproline, Hyp
脯氨酸羟化后的产物，为 3-羟基脯氨酸或 4-羟基脯氨酸。胶原中约 50% 的脯氨酸被羟基化成为 4-羟基脯氨酸和少量 3-羟基脯氨酸。也存在于弹性蛋白、牙釉质、补体及伸展蛋

化。

04.164 无动力性骨病 adynamic bone disease

由于过度抑制甲状旁腺素和其他生长因子所致的代谢性骨病，血清甲状旁腺素和碱性磷酸酶水平降低，钙水平升高。表现为骨形成率降低，细胞数目与活性不足，类骨质层菲薄，矿物质流向心血管和软组织，引起广泛性异位钙化。

04.165 无动力性肾性骨营养不良 adynamic renal osteodystrophy

肾移植后或其他原因导致显著升高的甲状旁腺素被过度抑制后诱发的无动力性骨病。

04.166 钙化防御 calciphylaxis

以皮肤、皮下脂肪和肌肉的缺血性坏死为特征的一种综合征，常发生在尚未接受透析治疗的晚期肾功能衰竭患者、接受常规透析治疗的患者和功能良好的肾移植患者。

04.167 近端钙化防御 proximal calciphylaxis

钙化防御的一种，可以影响大腿、腹部及胸壁。预后差，80-90%患者死亡。

04.168 肢端钙化防御 acral calciphylaxis

钙化防御的一种，涉及膝盖和肘部远端的部位，如脚趾、手指及脚踝。伴有严重的继发性甲旁亢。

04.169 透析相关淀粉样变 dialysis-related amyloidosis

长期透析导致 β_2 微球蛋白沉积肾脏，淀粉样物质主要沉积在关节和关节周围软组织引起慢性低度炎症，损伤肾脏和软组织，常伴有关节病变和溶骨性病变。主要表现为腕管综合征、淀粉样关节炎、病理性骨折及微球蛋白骨外沉积等。

04.170 肾移植术后骨病 bone disease after kidney transplantation

肾移植后发生的一系列综合征，包括骨质疏松、骨坏死、骨折及骨痛综合征。

04.171 变形性骨炎 osteitis deformans

又称“佩吉特病 (Paget disease)”。局部骨组织的一种骨重建过度性疾病。表现为过高的破骨细胞活性及过多的破骨细胞引起高速骨溶解，同时成骨细胞增加和骨形成过多，形成脆弱的交织骨，骨髓纤维化和血管过多导致骨局限性膨大。可有骨痛、骨折、骨骼畸形、听力丧失、牙齿松动或脱落。

04.172 护骨素缺乏 osteoprotegerin deficiency

血清护骨素水平下降的病理状态。可导致骨质疏松及主动脉、冠状动脉和肾动脉钙化等病变。

04.173 家族性膨胀性溶骨症 familial expansile osteolysis

由于编码核因子 NF- κ B 受体激活因子 (RANK) 的 TNFRSF11A 基因的外显子 1 内出现串联重复导致破骨增加伴成骨不良的骨骼局部膨胀性溶骨性疾病。主要表现为四肢骨的骨痛、骨折、变形，牙齿脱落及听力丧失等。

04.174 特发性遗传性高磷酸酶症 idiopathic hereditary hyperphosphatasia

又称“青少年骨佩吉特病 (Paget disease in adolescents)”。由常染色体隐性遗传致护骨素缺乏、核因子 NF- κ B 受体激活因子 (RANK) 信号通路激活造成骨转换加快、骨吸收增加的遗传性骨病。可累及婴幼儿或青少年的全身骨骼，表现为骨痛、骨折、骨骼变形、牙齿脱落及听力丧失等。

04.175 早发性家族性佩吉特骨病 ear-

ly-onset familial Paget disease of bone
家族性佩吉特病的一种。其分子病因为编码 RANK 的 TNFRSF11A 基因内出现 27 个碱基的串联重复，导致骨形成和骨吸收之间失衡。

04.176 扩张性骨性高磷酸酶血症 expansion skeletal hyperphosphatasia

家族性佩吉特骨病的一种。与核因子 NF- κ B 受体激活因子 (RANK) 配体多态性有关，导致骨组织代谢紊乱，主要表现为过多的溶骨和成骨过程，使骨化不全。受累部位常见于颅骨、胫骨、股骨及脊柱等。

04.177 遗传性包涵体肌病综合征 hereditary inclusion body myopathy syndrome

drome

一种常染色体显性遗传性疾病。以肌病-佩吉特骨病-额颞痴呆三联征为特点，但肌活检无炎症细胞浸润。

04.178 佩吉特骨肉瘤 Paget osteosarcoma

佩吉特骨病伴多骨损害的老年患者中出现的骨肉瘤病变。其发病机制未明，可能与染色体 18q20-q21 杂合性缺失有关。1876 年由英国外科医生佩吉特首次报道，故而得名。

04.179 佩吉特骨病伴骨巨细胞瘤 Paget disease of bone with bone giant cell tumor

在佩吉特骨病的基础上起源于松质骨的溶骨性肿瘤。呈家族性发病，患病后使骨病变加重。1876 年由英国外科医生佩吉特首次报道，故而得名。

05. 肾上腺疾病

05.001 类固醇激素合成 steroidogenesis

促肾上腺皮质激素促进胆固醇在一系列酶的作用下合成不同类型的类固醇激素的过程。

05.002 类固醇激素急性调节蛋白 steroidogenic acute regulatory protein, StAR

位于相关细胞的线粒体膜上，具有高度组织特异性，参与胆固醇由线粒体外膜向线粒体内膜转运的蛋白。在类固醇激素合成过程中发挥关键限速作用。

05.003 类固醇激素合成酶 steroidogenic enzyme

在类固醇激素合成过程中发挥作用的、对其底物具有高度特异性和高度催化效能的蛋白质。

05.004 胆固醇侧链裂解酶 cholesterol side-chain cleavage enzyme

催化胆固醇转化为孕烯醇酮的酶。是影响类固醇激素生物合成的关键酶。

05.005 17 α 羟化酶 17 alpha hydroxylase

可催化孕烯醇酮形成 17 α -羟孕烯醇酮和 17 α -羟孕烯醇酮形成脱氢表雄酮的酶。也可催化孕酮形成 17 α -羟孕酮和 17 α -羟孕酮形成睾酮。

05.006 3 β -羟化类固醇脱氢酶 3 β -hydroxysteroid dehydrogenase

又称“3 β -羟类固醇异构酶 (3 β -hydroxysteroid isomerase)”。参与类固醇激素合成初始阶段的一种酶，催化相对无生物活性的 δ^5 -前体物向具有生物活性的

84-肾上腺和性类固醇激素转化的必需酶。

05.007 21-羟化酶 21-hydroxylase enzyme
催化 17-羟基孕酮为 11-脱氧皮质醇，孕酮为 11-脱氧皮质酮的蛋白酶。二者分别为皮质醇和醛固酮前体，21-羟化酶活性低下致皮质醇和醛固酮合成受损。

05.008 11 β -羟化类固醇脱氢酶
11 β -hydroxysteroid dehydrogenase
催化糖皮质激素 C11 位的酮基与羟基之间的氧化还原反应的必需酶。使有生物活性的皮质醇与无活性的 11-脱氢-17-羟皮质酮相互转化。

05.009 17 β -羟化类固醇脱氢酶
17 β -hydroxysteroid dehydrogenase
催化低活性雌激素转化为活性雌激素过程中最后步骤的必需酶。

05.010 类固醇 5 α -还原酶 steroid
5 α -reductase
催化睾酮转变为双氢睾酮的必需酶。分为两型：I 型是碱性酶，分布于肝和非生殖器；II 型是酸性酶，主要分布于外生殖器、会阴皮肤及前列腺。

05.011 3 α -羟化类固醇脱氢酶
3 α -hydroxysteroid dehydrogenase
催化羟基类固醇脱氢反应的必需酶。可作用于多种类固醇基质，可逆地催化类固醇 3 位羟基/酮基的氧化还原，将双氢睾酮代谢为其他雄激素代谢产物如 3 α -雄烷二醇。

05.012 芳香化酶 aromatase
催化类固醇结构中 C10 位甲基的裂解和 A 环的芳香化，从而将雄烯二酮、雄烯三酮分别转化为雌酮和雌三醇的酶。是雌激素生物合成的限速酶。

05.013 醛固酮合成酶 aldosterone synthase
催化醛固酮生物合成中的最后一步反应的酶，具有 11 β -羟化酶，18-羟化酶和 18-氧化酶的活性，属于细胞色素 P450 酶家族。

05.014 急性类固醇反应 acute steroidogenic response
于类固醇激素治疗后的 5-7 天内，主要表现为四肢无力，腱反射减弱或消失，严重者累及呼吸肌引起呼吸困难的一类临床综合征。

05.015 类固醇激素合成通路 steroidogenic pathway
由细胞色素 P450 酶和羟基类固醇脱氢酶介导的一系列信号转导通路。

05.016 双氢睾酮后门途径 backdoor pathway to dihydrotestosterone
17-羟孕酮不通过睾酮直接生成双氢睾酮的途径。

05.017 肾上腺雄酮 adrenosterone
由肾上腺皮质分泌的雄激素的总称。主要有睾酮、双氢睾酮、脱氢表雄酮及雄烯二酮等。在体内亦可转化为雌酮，最后以 17-酮类固醇的形式由尿中排泄。

05.018 皮质醇结合球蛋白 corticosteroid-binding globulin
在血液中结合并转运肾上腺皮质类固醇激素的球蛋白。

05.019 糖皮质激素 glucocorticoid
由肾上腺皮质束状带细胞合成和分泌的类固醇类激素。对糖类、脂肪、蛋白质以及水和电解质代谢起调节作用，具有抗炎、免疫抑制、抗病毒、抗休克以及提高中枢神经系统兴奋性的功能，并对造血系统和凝血系统等有影响。皮质醇是人体最主要的糖皮质

激素。

能够竞争性地抑制盐皮质激素和盐皮质激素受体结合的一类化合物。主要药物有螺内酯、依普利酮、非奈利酮。

05.020 糖皮质激素受体 glucocorticoid receptor

核受体超家族中的一员，属于核转录因子，与糖皮质激素结合发挥生理功能，介导糖皮质激素的生理效应。

05.027 肾素-血管紧张素-醛固酮系统 renin-angiotensin-aldosterone system, RAAS

一类广泛存在于血液和组织中，由肾素、血管紧张素 II 和醛固酮组成的生物调节系统。是体内重要的血压调控系统，直接参与血管收缩、代谢及交感神经的调节，在调节体内水、电解质和酸碱平衡、维持环境稳态中起到重要作用。

05.021 糖皮质激素受体抵抗 glucocorticoid receptor resistance

因糖皮质激素受体发生突变导致糖皮质激素受体与糖皮质激素亲和力减弱或消失的病理状态。

05.028 肾素 renin

由肾小球的球旁细胞所分泌的一种水解蛋白酶。能催化血浆中的血管紧张素原，使之水解生成血管紧张素 I。

05.022 脂肪重新分布 redistribution of fat

脂肪在体内的分解、利用及储存发生障碍，使脂肪出现转移的过程。包括两种方式。一种是脂肪从躯体的某个部位丢失，多见于四肢和臀部。另一种是脂肪堆积在躯体的某些部位，如面部、胸部、腹部、背部及颈部。

05.029 血浆肾素活性 plasma renin activity

血浆中肾素催化血管紧张素原转变为血管紧张素 I 的速率。

05.023 盐皮质激素 mineralocorticoid

肾上腺皮质球状带所分泌的一类激素。以醛固酮为代表。作用于肾脏远曲小管，起潴钠、排钾、排氢离子作用，主要作用是调节水盐代谢，维持体内钠、钾的平衡。

05.030 血管紧张素原 angiotensinogen

由肝脏生成的一种 α_2 -球蛋白。在肾素的作用下，可转化为低血管活性的血管紧张素 I，进一步在血管紧张素转换酶作用下，生成血管紧张素 II。

05.024 醛固酮 aldosterone

肾上腺皮质球状带分泌的一种盐皮质激素。在体内降解后主要产生四氢醛固酮，由尿排出。主要调节钠、氯、钾及水代谢。

05.031 血管紧张素 I angiotensin I

血管紧张素转化过程中的一种中间产物。是血管紧张素原经肾素作用水解产生的一种 10 肽。

05.025 盐皮质激素受体 mineralocorticoid receptor, MR

一组细胞质受体，介导脱氧皮质酮和醛固酮刺激血钠潴留和血钾排泄，发挥调节水盐代谢的作用。

05.032 血管紧张素转换酶 angiotensin-converting enzyme

一种含锌的二羧基肽酶，也是一种糖蛋白，催化血管紧张素 I 转化成血管紧张素 II，与此同时也能降解缓激肽。

05.026 盐皮质激素受体拮抗剂 mineralocorticoid receptor antagonist

05.033 血管紧张素 II angiotensin II
由血管紧张素 I 经血管紧张素转换酶的作用，水解生成的 8 肽生物活性物质。

05.034 血管紧张素受体 angiotensin receptor, AT
以血管紧张素作为配体的 G 蛋白耦联受体。包括 AT1、AT2、AT3、AT4。

05.035 醛固酮逃逸现象 aldosterone escape phenomenon
由于醛固酮分泌过多，肾脏受其影响开始潴钠保水，当血容量增加到一定程度时，尽管血醛固酮仍为高水平，肾小管的潴钠保水作用自行减弱，脱离了醛固酮约束的现象。

05.036 儿茶酚胺 catecholamine
酪氨酸在酪氨酸羟化酶作用下生成的一类

胺类化合物，包括多巴、多巴胺、肾上腺素、去甲肾上腺素等。

05.037 肾上腺素 epinephrine
肾上腺髓质分泌的一种儿茶酚胺类激素。由去甲肾上腺素经甲基化形成，可兴奋 α 、 β 受体，收缩心肌、血管，加快心率，升高血压，舒张冠状血管、骨骼肌，松弛支气管、胃肠道平滑肌。

05.038 去甲肾上腺素 norepinephrine
肾上腺髓质分泌的一种儿茶酚胺类激素。由肾上腺素去甲基化形成。主要兴奋 α 受体，引起小动脉和静脉血管收缩，升高血压。

05.039 多巴胺 dopamine
由多巴脱羧生成的儿茶酚胺类神经递质。主要分布于黑质-纹状体和中脑边缘系统。参与对躯体运动、情绪活动等调节。

05.01 肾上腺皮质功能指标

05.040 皮质醇节律 Cortisol?circadian? rhythm?measurement
皮质醇分泌的昼夜节律。皮质醇昼夜节律测定是通过分别于早 8 时与下午 5 时和午夜 12 时取静脉血，测定血浆游离皮质醇的含量或留取 24 小时尿测定游离皮质醇的水平，来了解皮质醇在一天内的变化规律。

05.041 尿游离皮质醇 urine free cortisol
由血液中游离皮质醇经肾小球滤过而来的皮质醇。因此浓度与血浆中真正具有生物活性的游离皮质醇成正比。测定尿游离皮质醇可以反映肾上腺皮质的功能状态。

05.042 尿 17-羟皮质类固醇 urine 17-hydroxycorticosteroid
由肾上腺皮质分泌的一类糖皮质激素，主要

包括皮质醇及其四氢代谢产物。测定尿中 17-羟皮质类固醇可反映肾上腺皮质功能状态，全身消耗性疾病和肝脏疾病也可见尿 17-羟皮质类固醇降低。

05.043 尿 17-酮类固醇 urine 17-ketosteroid
肾上腺皮质类固醇和雄性激素的代谢产物。包括去氢异雄酮、 $\delta 4$ -雄烯二酮、硫酸去氢异雄酮及 11β -羟 $\delta 4$ -雄烯二酮等。可反映肾上腺皮质功能、睾丸的功能及外源性皮质激素或雄激素的应用情况。

05.044 血醛固酮 blood aldosterone
血中醛固酮含量。对其测定可以反映体内醛固酮的合成。血醛固酮与肾素活性比值可用于筛查原发性醛固酮增多症。

05.045 尿醛固酮 urinary aldosterone

尿中醛固酮的含量, 对其测定可以反映体内醛固酮的合成。

05.02 肾上腺皮质功能试验

05.046 促肾上腺皮质激素兴奋试验 adrenocorticotrophic-hormone stimulation test

利用外源性促肾上腺皮质激素对肾上腺皮质的兴奋作用, 观察尿和血中肾上腺皮质激素及其代谢产物的变化, 以判定肾上腺皮质的储备功能的试验。

05.047 美替拉酮试验 metyrapone test

服用后通过测定尿 17-羟皮质类固醇或血皮质醇浓度, 以检测垂体促肾上腺皮质激素储备功能的试验。阻断 11β -化酶, 使 11-脱氧皮质醇转化为皮质醇过程受阻, 以减弱皮质醇对垂体的负反馈作用, 从而使促肾上腺皮质激素分泌增多。

05.048 促肾上腺皮质激素释放激素兴奋试验 corticotropin releasing hormone stimulation test

用于皮质醇症的鉴别诊断的试验。一般用人工合成的促肾上腺皮质激素释放激素, 静脉注射前后 (0、30、60、90、120 分钟) 抽血测促肾上腺皮质激素及皮质醇水平。

05.049 醛固酮增多症 hyperaldosteronism

因原发于肾上腺皮质的病理改变如增生、腺瘤及腺癌, 使其自主性分泌醛固酮增多; 或因失血性休克、肾动脉狭窄等原因所致的肾小球入球小动脉的血流量减少而刺激肾素-血管紧张素-醛固酮系统, 使其活性增强, 引起醛固酮分泌增多, 导致以高血压、低血钾为主要表现的一组综合征。

05.050 原发性醛固酮增多症 primary al-

dosteronism

多种原因导致肾上腺球状带醛固酮自主不适当高分泌所导致的疾病。临床表现为高血压、低钾血症、肌无力或麻痹、失钾性肾病及碱血症等。

05.051 醛固酮瘤 aldosteronoma

一种发生在肾上腺皮质球状带的能自主分泌醛固酮的肿瘤。临床上主要表现为高血压、低血钾及肾上腺腺瘤等。

05.052 特发性醛固酮增多症 idiopathic aldosteronism

双侧肾上腺皮质增生所致醛固酮自主分泌增多的疾病。

05.053 肾上腺皮质结节样增生 nodular adrenocortical hyperplasia

肾上腺皮质细胞产生异常增殖反应, 形成小结节样改变的疾病。可因涉及球状带、束状带、网状带的不同而分泌不同激素引起皮质醇增多症、原发性醛固酮增多症、性征异常或者混合多种激素异常。

05.054 家族性醛固酮增多症 familial hyperaldosteronism, FH

一种常染色体显性遗传病, 表现出各种由于醛固酮分泌增多产生的症状。多青少年起病, 临床表现为高血压、低钾血症、肌无力或麻痹、失钾性肾病及碱血症等。

05.055 醛固酮癌 aldosterone carcinoma

可分泌醛固酮的肾上腺皮质恶性肿瘤。

05.056 异位分泌醛固酮肿瘤 ectopic al-dosterone secreting tumor

发生在肾上腺皮质以外部位，可分泌醛固酮的肿瘤。

05.057 糖皮质激素可抑制性醛固酮增多症 glucocorticoid-remediable aldosteronism, GRA

一种以高血压、高醛固酮、低肾素为主要临床表现的，外显率高的常染色体显性遗传病。与醛固酮合成酶基因突变有关，使醛固酮合成酶在肾上腺皮质束状带异位表达受促肾上腺皮质激素兴奋性调控，对促肾上腺皮质激素刺激敏感，导致醛固酮分泌增多水钠潴留，血压升高。

05.058 肾上腺静脉取血术 adrenal venous sampling, AVS

通过介入手段在肾上腺静脉插入导管采集血标本测定醛固酮的一种有创检查。用于鉴别诊断肾上腺增生和肿瘤。

05.059 表观盐皮质激素过多综合征 apparent mineralocorticoid excess syndrome

由于II型11 β -羟类固醇脱氢酶基因缺陷所致的一种盐皮质激素代谢紊乱综合征。表现为低肾素性高血压。

05.060 假性醛固酮增多症 pseudo-hyperaldosteronism, pHA

又称“利德尔综合征 (Liddle syndrome)”。一种全身性遗传性钠转运异常性疾病。由于肾小管上皮细胞膜上钠通道蛋白异常，多为蛋白质的 β 、 γ 亚单位基因突变，使钠通道常处激活状态，临床表现中除醛固酮无增多外，其他与原发性醛固酮增多症表现几乎一致。

05.061 继发性醛固酮增多症 secondary hyperaldosteronism

因肾上腺以外的疾病引起醛固酮分泌过多的一组疾病。如肝硬化、充血性心力衰竭、肾病综合征、肾性高血压等。

05.062 皮质醇增多症 hypercortisolism

又称“库欣综合征 (Cushing syndrome)”。由内源性肾上腺皮质分泌过多皮质醇或外源性糖皮质激素类药物引起的疾病。主要表现为向心性肥胖、满月脸、多血质容貌、紫纹、痤疮及高血压等。

05.063 地塞米松抑制试验 dexamethasone suppression test

通过地塞米松对垂体、下丘脑分泌的促肾上腺皮质激素和促肾上腺皮质激素释放激素的抑制作用，来判断下丘脑-垂体-肾上腺轴功能是否存在异常的试验。包括小剂量和大剂量地塞米松抑制试验：前者为皮质醇增多症的定性诊断试验，主要用于单纯性肥胖与皮质醇增多症的鉴别诊断；后者为皮质醇增多症的定位诊断试验，协助判断患者病变部位的功能。

05.064 促肾上腺皮质激素依赖性库欣综合征 adrenocorticotropin-dependent Cushing syndrome

下丘脑-垂体或垂体以外的某些肿瘤组织分泌过量促肾上腺皮质激素释放激素和/或促肾上腺皮质激素，引起双侧肾上腺皮质增生并分泌过量的皮质醇的综合征。库欣综合征由美国神经外科医生哈维·库欣于1912年首次报道。

05.065 库欣病 Cushing disease

垂体促肾上腺皮质激素分泌亢进引起的双侧肾上腺皮质增生和皮质醇分泌过多的疾病。

05.066 异位促肾上腺皮质激素综合征 ectopic ACTH syndrome

由于垂体之外的肿瘤分泌过多的促肾上腺皮质激素，刺激双侧肾上腺皮质增生并产生过量皮质类固醇所引起的临床综合征。

05.067 促肾上腺皮质激素非依赖性库欣综合征 adrenocorticotropin-independent Cushing syndrome

由肾上腺皮质腺瘤、肾上腺小结节样增生、肾上腺大结节样增生及肾上腺癌等自主分泌过多的皮质醇导致的一种皮质醇增多的综合征，可抑制下丘脑促肾上腺皮质激素释放激素及垂体促肾上腺皮质激素分泌。

05.068 肾上腺皮质腺瘤 adrenocortical adenoma

肾上腺皮质细胞的良性上皮性肿瘤。大多数肾上腺皮质腺瘤是单侧的，但通常不能明确地定位于球状带、束状带或网状带。

05.069 肾上腺皮质腺癌 adrenocortical carcinoma, ACC

发生于肾上腺皮质细胞的恶性肿瘤。分为有内分泌功能性和无内分泌功能性两种类型，约50%为有内分泌功能性肿瘤，可发生于任何年龄。功能性肾上腺皮质癌临床表现为皮质醇增多症、原发性醛固酮增多症或性征异常，其中以皮质醇增多症表现最为常见。

05.070 促肾上腺皮质激素非依赖性双侧肾上腺大结节增生 ACTH-independent bilateral macronodular adrenal hyperplasia, AIMAH

以双侧肾上腺大结节样增生为特征的，促肾上腺皮质激素非依赖性库欣综合征的一种特殊类型。病因尚不清楚。

05.071 原发性色素结节性肾上腺皮质病 primary pigmented nodular adrenocortical disease, PPNAD

库欣病的一种罕见类型。双侧肾上腺外观仅轻度增大。切面多发深褐色或黑色色素沉着结节为其特征，结节间肾上腺皮质大多明显萎缩。可单独存在，也可以伴随多发肿瘤综合征。

05.03 特殊类型库欣综合征

05.072 药源性库欣综合征 iatrogenic Cushing syndrome

患者过量使用外源性的糖皮质激素引起库欣综合征表现的疾病。

类库欣综合征表现的疾病。

05.075 糖皮质激素受体病 glucocorticoid receptor disease

糖皮质激素受体基因突变导致糖皮质激素不能发挥正常生理作用的一类疾病。

05.073 周期性库欣综合征 cyclic Cushing syndrome

库欣综合征的一种特殊类型。皮质醇呈周期性分泌增多。

05.076 糖皮质激素过度敏感综合征 glucocorticoid hypersensitivity syndrome

机体对糖皮质激素过度敏感引起的代谢紊乱综合征。

05.074 应激性高皮质醇血症 stress hypercortisolemia

急性和亚急性应激导致血皮质醇升高引起

05.077 亚临床库欣综合征 subclinical

Cushing syndrome, SCS

生化检查证明存在下丘脑-垂体-肾上腺轴轻度异常造成的皮质醇增多,而没有特异的、典型的库欣综合征临床表现的综合征,包括满月脸、中心性肥胖和皮肤紫纹等,其中最重要的是缺乏分解代谢增强特征,如中央肌无力、脂肪组织再分配、皮肤脆弱和少见的感染。

05.078 肾上腺皮质功能减退症 adrenal insufficiency

肾上腺皮质不能产生足量的类固醇激素而引起的疾病。典型表现为皮肤黏膜色素沉着、易疲劳、乏力、体重减轻、厌食、恶心呕吐、腹痛及体位性低血压等。

05.079 原发性肾上腺皮质功能减退症 primary adrenal insufficiency

又称“艾迪生病 (Addison disease)”。由于感染或自身免疫系统异常等原因,使大部分肾上腺皮质被损坏,从而导致的肾上腺糖皮质激素和/或盐皮质激素分泌减少,进而垂体前叶促肾上腺皮质激素分泌增多的一种疾病。表现为全身皮肤颜色色素沉着、黏膜出现棕褐色斑块,衰弱、乏力,经常感冒,恶心及纳差等,甚至可能出现低血压、低血糖及水电解质紊乱。

05.080 自身免疫性肾上腺皮质功能减退症 autoimmune adrenal insufficiency

由自身免疫性原因导致的肾上腺皮质功能不全的疾病,85%的原发性肾上腺皮质功能减退为自身免疫性,需要通过测定21-羟化酶抗体来确诊。

05.081 21-羟化酶抗体 21-hydroxylase antibody

针对21-羟化酶的一种自身抗体,是诊断自身免疫性肾上腺皮质功能不全的标志物。

05.082 遗传性肾上腺皮质功能减退 genetic adrenal insufficiency

由遗传因素导致肾上腺皮质激素合成的一种或多种酶异常引起的肾上腺皮质功能不全。以21-羟化酶、11 β -羟化酶和3 β -羟化酶脱氢酶受损为多见。

05.083 肾上腺脑白质营养不良症 adrenoleukodystrophy

X-连锁隐性遗传病,由于ABCD1基因突变导致极长链脂肪酸不能氧化,在血、脑白质、肾上腺皮质等器官组织内堆积引起细胞死亡。表现为中枢性脱髓鞘和肾上腺皮质功能减退等。

05.084 肾上腺脊髓神经病 adrenomyeloneuropathy

X-连锁隐性遗传病,由于ABCD1基因突变导致极长链脂肪酸不能氧化在细胞内堆积引起细胞死亡。表现为局限性的脊神经和外周神经脱髓鞘病变,少数患者在神经损害前仅有肾上腺皮质功能减退。

05.085 先天性肾上腺发育不全 congenital adrenal hypoplasia, AHC

由类固醇生长因子-1基因突变引起XY性反转的遗传病。表现为散发型、常染色体隐性遗传型、X-连锁巨细胞型及X-连锁型中的任一形式。

05.086 家族性糖皮质激素缺乏症 familial glucocorticoid deficiency

由于促肾上腺皮质激素受体及其相关辅助蛋白基因缺陷导致糖皮质激素合成不足的疾病。以血清皮质醇水平低,血浆促肾上腺皮质激素浓度高为主要标志的遗传病,表现为儿童期反复低血糖、抽搐及反复严重感染等。

05.087 继发性肾上腺皮质功能减退症

secondary adrenal insufficiency

由下丘脑垂体病变导致的肾上腺皮质功能不全。

05.088 垂体性肾上腺皮质功能减退症 pituitary adrenocortical hypofunction

由于垂体性的疾病引起促肾上腺皮质激素分泌不足导致的疾病，包括全垂体功能减退症、选择性促肾上腺皮质激素缺乏症和急性垂体性肾上腺皮质功能衰竭。

05.089 下丘脑促肾上腺皮质激素释放激素分泌不足 insufficient corticotrophin-releasing hormone secretion in hypothalamus

由于肿瘤、外伤、结节病或头部放疗等导致下丘脑促肾上腺皮质激素释放激素分泌不足。

05.090 急性肾上腺皮质功能减退症 acute adrenal insufficiency

各种原因引起的急性肾上腺皮质激素不足的疾病。

05.091 慢性肾上腺皮质功能减退症 chronic adrenal insufficiency

由肾上腺损伤或促肾上腺皮质激素不足引起的肾上腺皮质功能减退。分为原发及继发性，原发性是由于自身免疫、结核、真菌等感染或肿瘤、白血病等原因破坏双侧肾上腺的绝大部分所引起的肾上腺皮质激素分泌不足。继发性是由于下丘脑分泌促肾上腺皮质激素释放因子或垂体分泌促进肾上腺皮质激素不足所致。

05.092 相对肾上腺皮质功能减退症 relative adrenal insufficiency

疾病状态、严重应激时，异常增高的皮质醇仍不能满足受损机体的需要，肾上腺功能处于相对不全的状态，以血浆游离皮质醇不足

为主要特征。

05.093 肾上腺危象 adrenal crisis

机体在不同原因作用下，由于肾上腺皮质激素绝对或相对分泌不足引起的一系列临床症状，表现为严重低血压或低血容量性休克、室上性心动过速、每搏输出量减少、外周阻力降低、不明原因的腹痛或腰痛、呕吐、发热及精神状态改变等。

05.094 嗜铬细胞瘤 pheochromocytoma

起源于肾上腺髓质的嗜铬细胞，分泌儿茶酚胺的神经内分泌肿瘤；若发生在肾上腺外，称为副神经节瘤。

05.095 嗜铬细胞瘤危象 pheochromocytoma crisis

嗜铬细胞在某些诱因（如挤压肿瘤、创伤、手术、药物）作用下短期分泌较多肾上腺素和去甲肾上腺素造成的急性高儿茶酚胺血症。典型临床表现为高血压危象、高血压和低血压交替发作、发作性低血压或休克、急性左心心力衰竭、心肌梗死及心律失常等。

05.096 肾上腺意外瘤 adrenal incidentaloma

又称“肾上腺偶发瘤”。采用影像学方法进行常规体检或者非肾上腺疾病诊断时，意外发现的肾上腺及肾上腺所在区域的肿瘤。

05.097 肾上腺髓样脂肪瘤 adrenal myelolipoma

肾上腺的良性病变，肿瘤通常单侧，富含造血和脂肪组织。检查中因其低密度的特征影像学表现，容易诊断。

05.098 肾上腺转移癌 metastatic adrenal carcinoma

其他部位肿瘤转移至肾上腺的疾病。肾上腺

是人体肿瘤转移的好发部位之一，肺癌、胃肠道癌、乳腺癌及甲状腺癌等均可发生肾上腺转移。

05.099 肾上腺出血 adrenal hemorrhage

单侧或双侧肾上腺皮质或髓质发生出血，可以自发出血，也可继发于外伤或全身性疾病。

05.100 肾上腺静脉血栓形成 adrenal vein thrombosis

肾上腺静脉主干和/或分支内血栓形成，导致肾上腺静脉部分或全部阻塞而引起一系列病理改变和临床表现。

05.101 肾上腺炎 adrenitis

一种通过感染、出血或产生自身抗体等因素导致的肾上腺炎症。表现为肾上腺素、去甲肾上腺素及皮质醇分泌不足。主要包括自身免疫性肾上腺炎、黄色肉芽肿性肾上腺炎及出血性肾上腺炎。绝大多数是自身免疫性肾上腺炎。

05.102 原发肾上腺淋巴瘤 primary adrenal lymphoma

原发于肾上腺的肾上腺恶性肿瘤，临床表现不典型，多数患者存在局部疼痛、发热及消瘦等症状，在双侧受累患者中肾上腺皮质功能不全表现常见。

05.103 先天性肾上腺淀粉样变 congenital amyloidosis of adrenal gland

由于淀粉样蛋白在肾上腺中堆积，导致皮质醇生成障碍，血浆促肾上腺皮质激素浓度高为主要标志的疾病。表现为易疲劳、乏力、体重减轻、厌食、恶心呕吐、腹痛及体位性低血压等。

05.104 先天性肾上腺皮质增生症 congenital adrenal hyperplasia

一组常染色体隐性遗传病，由于肾上腺皮质类固醇激素合成过程中某种酶的先天缺陷，引起肾上腺皮质激素合成不足，经负反馈作用促使下丘脑、垂体分泌促肾上腺皮质激素释放激素和促肾上腺皮质激素增加，导致肾上腺皮质增生和代谢紊乱。

05.105 21-羟化酶缺乏症 21-hydroxylase deficiency

编码的21-羟化酶的CYP21基因突变，导致糖皮质和/或盐皮质类固醇减少的疾病，雄激素分泌增多，可引起不同程度的男性化和失盐症状。

05.106 11 β -羟化酶缺乏症 11 β -hydroxylase deficiency

编码11 β -羟化酶的CYP11B1基因突变，导致皮质醇合成减少，雄激素合成增加的疾病，可引起不同程度的男性化和生长加速的临床综合征。

05.107 17 α -羟化酶缺乏症 17 α -hydroxylase deficiency

编码17 α -羟化酶的CYP17基因突变，导致性激素、皮质醇合成受阻，盐皮质激素增加的疾病，可引起钠离子潴留、钾离子丢失及高血压等。

05.108 类脂质先天性肾上腺皮质增生 lipoid congenital adrenal hyperplasia 又称“类固醇合成急性调节蛋白缺乏症 (steroidogenic acute regulatory protein deficiency)”

由于类固醇激素合成急性调节蛋白基因突变导致肾上腺类固醇生成缺陷的疾病。由于胆固醇转化为孕烯醇酮障碍，导致类固醇激素如糖皮质激素、盐皮质激素及性激素生成障碍，婴儿早期即可有肾上腺皮质功能不全的表现。

05.109 胆固醇侧链剪切酶缺乏症 cholesterol side-chain shearing enzyme deficiency

由于胆固醇侧链剪切酶基因突变导致肾上腺类固醇生成缺陷的疾病。由于胆固醇转化为孕烯醇酮障碍，导致所有类固醇激素均合成受损，使大量胆固醇积聚在肾上腺皮质细胞内，患者双侧肾上腺明显增生的疾病。

05.110 β -羟基类固醇脱氢酶缺乏症 β -hydroxysteroid dehydrogenase deficiency, β -HSD3

β -羟基类固醇脱氢酶缺陷使脱氢表雄酮大量堆积，部分脱氢表雄酮可通过肾上腺外途径转化为睾酮，导致女性轻度男性化、男性假两性畸形的疾病。

05.111 P450 氧化还原酶缺乏症 cytochrome P450 oxidoreductase deficiency, PORD

由于细胞色素 P450 酶基因发生突变，使 P450 酶活性降低或完全失活引起的一种常染色体隐性遗传的先天性肾上腺皮质增生

症。临床表现主要为肾上腺糖皮质激素不足，性发育异常及骨骼畸形。

05.112 醛固酮减少症 hypoaldosteronism

以肾上腺皮质产生的醛固酮不足为特征的先天性或后天性疾病。临床症状包括高钾血症、低钠血症、低血压，可出现代谢性酸中毒。

05.113 原发性醛固酮减少症 primary hypoaldosteronism

由 CYP11B 基因突变导致醛固酮合成受阻的疾病，主要分为 I 型和 II 型，I 型与 II 型的区别主要在于 18-羟基皮质酮水平较低。

05.114 假性醛固酮减少症 pseudohypoaldosteronism

又称“奇克-佩里综合征 (Cheek-Perry syndrome)”。由于醛固酮靶器官上受体缺乏或其他因素导致其生物学活性降低导致的疾病。类似醛固酮减少症的表现，如高钾血症、低钠血症、低血压等，但醛固酮水平不低。

05.04 肾上腺手术

05.115 腹腔镜下肾上腺切除术 endoscopic adrenalectomy

一类在内镜下进行肾上腺切除的手术方式。

05.116 开放性肾上腺切除术 open adrenalectomy

一类经皮切口下进行的肾上腺切除手术。

06. 性腺疾病

06.01 生殖内分泌

06.001 促性腺激素释放激素 gonadotropin-releasing hormone, GnRH

由下丘脑视前区神经元合成分泌、刺激腺垂体释放黄体生成素和卵泡刺激素的一种肽

类激素。

06.002 促性腺激素释放激素脉冲频率
gonadotropin-releasing hormone
pulse frequency

生理状态下青春期启动是以下丘脑睡眠期脉冲性释放 GnRH 为标志，逐步形成规律的 GnRH 脉冲峰，频率约 60~90 分钟/次，GnRH 脉冲分泌刺激垂体分泌促黄体素(LH)和卵泡刺激素(FSH)，进而促使性腺分泌性激素及配子生成，构成下丘脑-垂体-性腺轴反馈及负反馈系统。

06.003 促性腺激素 gonadotropin

由腺垂体分泌，调节性腺发育，促进性激素合成和分泌的激素。

06.004 黄体生成素 luteinizing hormone, LH

由腺垂体嗜碱性细胞分泌的一种糖蛋白激素，主要作用是促进性激素合成与分泌，促进排卵。

06.005 卵泡刺激素 follicle-stimulating hormone, FSH

由腺垂体的促性腺激素细胞合成和分泌的糖蛋白类激素。对女性性腺主要功能是调节卵泡早期发育，与卵泡刺激素受体结合，促进颗粒细胞增殖、卵泡的生长和卵泡液的分泌。对男性生殖腺的主要功能是促进精子发生。

06.006 性激素 gonadal hormone

由性腺、肾上腺皮质、胎盘等组织合成的类固醇激素。具有促进性器官成熟、第二性征发育及维持性功能等作用。

06.007 性腺肽 gonadal peptide

性腺分泌的多肽，包括抑制素、激活素、卵泡抑素及米勒管抑制素等多种物质。

06.008 抑制素 inhibin

由卵巢颗粒细胞与睾丸支持细胞产生的一种糖蛋白激素。属于转化生长因子 β 超家族，由二硫键连接起来的 α 和 β 亚单位组成，可负反馈调节垂体卵泡刺激素的释放，在女性卵泡发育及男性青春期发育过程中发挥重要作用。有抑制素 A 和抑制素 B 两种形式。

06.009 抑制素 A inhibin A

一种由卵巢颗粒细胞与睾丸支持细胞产生的糖蛋白激素。由 α 亚基与 βA 亚基组成，是妊娠期间具有生物活性的主要抑制素，随妊娠进展而升高，在足月时达高峰。对维持妊娠发生、发展及胎儿生长发育有重要作用。

06.010 抑制素 B inhibin B

一种来源于卵巢颗粒细胞与睾丸支持细胞产生的糖蛋白激素。由 α 亚基与 βB 亚基组成。通过负反馈作用调节垂体并抑制卵泡刺激素的释放，并调节雌二醇来影响性腺的分泌作用。在男性中可影响精子的发生。

06.011 激活素 activin

垂体和性腺合成的多肽生长因子，可刺激卵泡刺激素的分泌，参与多种细胞的增殖和分化。包括激活素 A、激活素 AB 及激活素 B。

06.012 激活素 A activin A

抑制素的两个 β 亚基通过二硫键连接组成二聚体， β 亚基有 A, B 两种同工型，可形成 AA、AB、BB 三种组合，AA 组合为激活素 A。

06.013 激活素 AB activin AB

抑制素的两个 β 亚基通过二硫键连接组成二聚体， β 亚基有 A, B 两种同工型，可形成 AA、AB、BB 三种组合，AB 组合为激活素 AB。

06.014 激活素 B activin B

抑制素的两个 β 亚基通过二硫键连接组成二聚体， β 亚基有 A, B 两种同工型，可形成 AA、AB、BB 三种组合，BB 组合为激活素 B。

06.015 卵泡抑素 follistatin

一种糖基化的单链多肽，存在于垂体、卵巢、睾丸、骨髓、肾及骨骼肌等多种组织中，通过结合激活素抑制卵泡刺激素的分泌。有 3 种亚型，分别为卵泡抑素 288、卵泡抑素 300 及卵泡抑素 315，分布在不同的组织中，与细胞表面的结合能力各不相同，具有各自独有的生理功能。

06.016 糖基化蛋白质 glycosylated protein

带有共价连接糖链的蛋白质。可改变多肽的构象和增加蛋白质的稳定性。

06.017 抗米勒管激素 anti-Müllerian hormone, AMH

又称“米勒管抑制素 (Müllerian-inhibiting substance, MIS)”。由二硫键连接两个完全相同的 72kD 糖蛋白形成的二聚体糖蛋白，属于转化生长因子 β 超家族成员。在人体胚胎发育过程中由未成熟的支持细胞分泌，可以使男性胎儿的米勒管退化，在儿童期缓慢下降，青春期降至低水平，成年通过旁分泌有抑制间质细胞分化和类固醇激素合成的作用。在成年女性中，主要由卵巢颗粒细胞分泌，调控卵泡生成，可作为卵巢储备功能的标志物，反映卵巢内窦卵泡数量。

06.018 性腺肽受体 receptors of gonadal peptide

与性腺分泌的多肽结合的受体。通过配体受体结合作用，发挥调控卵泡生成、精子发生等作用，各种不同的性腺肽相互调节。

06.019 跨膜丝氨酸-苏氨酸蛋白激酶家族 family of transmembrane serine-threonine protein kinase

特异性催化蛋白质底物上的丝氨酸/苏氨酸残基磷酸化，从而调节该蛋白质功能的一类酶的总称。

06.020 转化生长因子- β 受体 transforming growth factor- β receptor, TGF- β receptor

属于丝氨酸/苏氨酸激酶受体。转化生长因子- β 受体分为 1、2、3 三型，分布于几乎所有正常细胞和肿瘤细胞。转化生长因子- β 受体是一种蛋白聚糖，为转化生长因子- β 的主要受体。

06.021 性别决定 sex determination

男女性别分化方向决定的过程。由性染色体上性别决定因子的控制，决定胚胎出现男性或女性的性别差异。在人体中，染色体核型 XY 为男性，XX 为女性。

06.022 双潜能性腺 bipotential gonad

早期性腺具有双向分化的潜能，在性别决定过程中，根据体细胞是否表达 Y 染色体性别决定区 (Sex-determining region of the Y chromosome, Sry) 基因，最终决定未分化的性腺发育为卵巢或睾丸。

06.023 肾上腺生殖原基 adrenogenital primordium

性腺和肾上腺皮质发育的早期胚胎的共同结构。

06.024 尿生殖嵴 urogenital ridge

胚胎发育至第 4 周末，生肾索组织增生，在胚体后壁中轴线两侧出现的左右对称的一对纵行隆起。是中肾、生殖腺及生殖管道发生的原基。

06.025 生殖腺嵴 gonadal ridge

又称“生殖嵴 (genital ridge)”。生殖腺发生的原基。胚胎发育至第 5 周时,尿生殖嵴被其中央的纵沟分为两部分,内侧部分为生殖腺嵴。外侧为中肾嵴。

06.026 初级髓性索 primary medullary sex cord

又称“初级性索 (primary sex cord)”。胚胎发育至第 6 周时,生殖腺嵴表面上皮长入其下方的间充质形成许多不规则上皮细胞索。如果性腺分化为睾丸,初级髓性索即形成生精小管;如果性腺分化为卵巢,初级髓性索则退化。

06.027 Y 染色体性别决定区 sex determining region Y, SRY

位于 Y 染色体短臂、主要决定性腺向睾丸发育的基因区域。在人类称为 SRY 基因。

06.028 GATA 结合蛋白 4 GATA binding protein 4, GATA4

可识别基因启动子中的一段保守碱基序列 GATA 的转录调节蛋白。具有调节转录活性的功能,可调控胚胎发生、心肌分化及功能的基因,是正常睾丸发育所必需。

06.029 睾丸决定因子 testis-determining factor, TDF

位于 Y 染色体短臂性别决定区的编码因子。能调控性腺向睾丸分化,原始生殖细胞表达睾丸决定因子,性腺会向睾丸分化;原始生殖细胞无 Y 染色体,不表达睾丸决定因子,性腺会分化为卵巢。

06.030 β -联蛋白 β -catenin

一种完整的 E-钙黏蛋白并作为细胞间黏接头蛋白和转录共调节分子,广泛存在于各种类型的细胞,如内皮细胞、成纤维细胞及

成骨细胞,可参与上述细胞的增殖、分化及凋亡,介导细胞间黏附过程和参与基因的表达等。

06.031 顶板反应蛋白 roof plate-specific spondin/R-spondins, RSPO1

富含亮氨酸重复序列的 G 蛋白耦联受体的配体。正向调控 Wnt 信号通路。

06.032 wnt 家族成员 4 wingless/integration family member 4, WNT4

wnt 基因家族的成员之一。该基因和拮抗睾丸决定因子的核受体在控制女性发育和抑制睾丸形成中起着协同作用。

06.033 叉头转录因子 2 forkhead box L2, FOXL2; forkhead transcription factor 2

一种含有一个叉头 DNA 结合结构域的转录因子蛋白质。可能在卵巢发育和功能中起作用。

06.034 睾酮生物合成酶 enzymes of testosterone biosynthesis

是促进睾丸激素合成的重要酶类,活性主要受垂体黄体生成素的调节。

06.035 细胞色素 P450 氧化还原酶 cytochrome P450 oxidoreductase, CPR

位于线粒体呼吸电子传递链末端的含有血红素铁的氧化酶,通过血红素中铁原子的氧化还原变化,把从电子传递体接受的电子传递给氧形成水,对氧气具有高亲和力,是生物体内最重要的末端氧化酶。

06.036 黄素腺嘌呤二核苷酸 flavin adenine dinucleotide, FAD

核黄素的一种辅酶,通过接受来自于供体分子的两个电子和来自于溶液的两个质子,参与氧化反应。

06.037 黄素单核苷酸 flavin mononucleotide, FMN

又称“核黄素-5-磷酸 (riboflavin-5-phosphoric acid)”。黄素蛋白的辅基。对呼吸等生物氧化过程的电子传递起着重要的作用。

06.038 P450 侧链裂解酶 P450 side chain cleavage enzyme, P450scc

由 CYP11A1 基因编码, 将胆固醇转化为孕烯醇酮的线粒体酶。是由胆固醇生成各种类

固醇激素的第一步反应的关键酶。

06.039 第二性征 secondary sex characteristic

又称“副性征 (secondary sexual characteristic)”。生殖器官以外的区别男女两性的特异性外部体征。青春期后发育为成人后, 个体表型特征更为明显。男性肌肉结实、喉结突出、声调较低、唇部有须、阴毛呈菱形; 女性音调较高, 乳房丰满而隆起, 阴毛呈倒三角形, 骨盆横径的发育大于前后径, 胸部、肩部的皮下脂肪更多。

06.02 女性性腺疾病

06.040 卵泡发育 follicle development

卵泡由原始卵泡发育成为初级卵泡、次级卵泡、三级卵泡及成熟卵泡的生理过程。

异常或外源性摄入过多引起的体内雄激素水平升高。

06.041 诱导排卵 ovulation induction

使用促排卵药物促使卵巢卵子发育成熟并排卵的技术。一般以诱发单卵泡或少数卵泡发育为目的。

06.045 高雄激素血症皮肤表现 cutaneous manifestations of hyperandrogenism

雄激素过多导致的皮肤改变, 包括多毛、痤疮及脱发等。

06.042 黄体化 luteinization

卵泡成熟但不破裂, 卵细胞未排出而受黄体生成素的刺激发生黄素化, 形成黄体并产生孕激素, 改变排卵周期, 是导致女性不孕或排卵异常的疾病之一。

06.046 多毛症 hirsutism

患者的毛发比同年龄同性别的人群长得粗、长、多的一类疾病, 根据出生时是否出现可以分为先天性或获得性, 根据毛发生长部位可以分为全身性或局限性, 其中患者人群较多的一类是女性多毛症, 即女性出现男性的毛发特征的一种临床表现。

06.043 雌酮 estrone

由卵巢分泌的一种主要的雌激素, 是雌二醇的氧化产物。具有促进和维持女性生殖器官和第二性征的作用。其生物学作用弱于雌二醇, 而强于雌三醇。

06.047 闭经 amenorrhea

一种常见的妇科症状, 指从未来过月经或月经周期建立后又停止。包括生理性闭经和病理性闭经, 生理性闭经属于正常现象, 包括4个时期即青春期前、妊娠期、哺乳期及绝经后。年龄>14岁第二性征未发育, 或者年龄>16岁第二性征已发育, 而月经还未来潮, 称为原发性闭经; 或正常月经周期建立

06.044 女性雄激素增多症 hyperandrogenism

由肾上腺、卵巢功能异常或外周雄激素合成

后，月经停止 6 个月以上，或按自身原有月

经周期停止 3 个周期以上，称为继发性闭经。

06.02.01 卵巢异常

06.048 卵巢肿瘤 ovarian neoplasm

发生于卵巢的肿瘤。是女性生殖器官常见肿瘤之一。卵巢恶性肿瘤是妇科恶性肿瘤中死亡率最高的肿瘤。

ovary

卵巢含有多发性滤泡囊肿或囊性卵泡的状态。临床多表现为多囊卵巢综合征，主要临床表现有月经失调、不孕、多毛及肥胖。

06.049 黄体瘤 luteoma

产生于卵泡瘤和泡膜细胞瘤中出现黄体化发展并产生黄体酮的肿瘤，与女性假两性畸形有关。

06.053 卵泡膜细胞增殖症 follicular membrane cell hyperplasia

以卵巢皮质中卵泡膜细胞群增多且皮质下 2 个或以上小卵泡为特征的一种疾病。女性患者因血睾酮水平增高而出现月经稀发、闭经或异常子宫出血等月经改变，以及男性化改变。

06.050 多囊卵巢综合征 polycystic ovary syndrome

以雄激素过高的临床或生化表现、稀发排卵或无排卵及卵巢多囊改变为特征的综合征。表现为多毛、痤疮、月经异常及不孕等，常伴有胰岛素抵抗和肥胖。

06.054 腹腔镜下卵巢打孔术 laparoscopic ovarian perforation

通过腹腔镜对卵巢进行打孔以治疗多囊卵巢综合征的手术方式。

06.051 17-酮类固醇 17-ketosteroid

肾上腺及睾丸雄激素的代谢产物之一，尿 17-酮类固醇可反应肾上腺皮质激素和性腺分泌的情况，用于评价肾上腺分泌雄激素的功能。

06.055 卵巢楔形切除术 ovarian wedge resection

一种将双侧卵巢楔形切除 1/3 以降低雄激素水平的手术方式，适用于经保守治疗无效的多囊卵巢综合征患者。

06.052 卵巢多囊改变 polycystic changes in

06.02.02 肾上腺异常

06.056 肾上腺皮质功能初现提前 premature adrenarche, PMA

肾上腺皮质早发育的临床综合征。表现为女性 8 岁前或男性 9 岁前出现阴毛发育，常伴有腋毛发育与生长，但不出现性发育。

质激素后可负反馈抑制促肾上腺皮质激素释放从而抑制肾上腺雄激素生成。

06.058 糖皮质激素不可抑制性高雄激素血症 glucocorticoid-nonsuppressible hyperandrogenism

非明确病因导致的高雄激素血症。应用糖皮质激素不能抑制肾上腺雄激素生成。

06.057 糖皮质激素抑制性高雄激素血症 glucocorticoid-suppressible hyperandrogenism

非明确病因导致的高雄激素血症。应用糖皮

06.059 避孕 contraception

避免妊娠的各种方法的统称。

06.060 非激素避孕法 nonhormonal contraception

激素以外的避孕方法，包括自然避孕法、屏障法及宫内节育器法等。

06.061 自然避孕法 natural family planning

利用月经周期的特点，自排卵前1周起至排卵后至少4天避免性交（周期性禁欲）的避孕方法。

06.062 屏障避孕法 barrier contraception

用物理屏障阻挡精子到达子宫内，或用化学制剂在阴道内灭活精子的避孕方法。阻隔精子进入子宫的措施，主要包括安全套、子宫帽等物理措施，此外还有利用含杀精化学物质的隔膜、海绵在精子进入子宫前使其活力丧失的隔断手段。

06.063 宫内节育器 intrauterine device

采用无菌技术放置入宫腔的、能发挥避孕作用的器具。通过改变或抑制精子移动和卵子运输起作用，对异物的无菌性炎症反应使胚泡着床受阻。是一种安全、高效及可逆的避孕措施。

06.064 激素避孕法 hormonal contraception

女性使用类固醇性激素避孕的方法。包括联合激素和单纯孕激素两种方法。

06.065 联合激素避孕 combined hormonal contraception

通过联合应用雌激素和孕激素，抑制卵泡发育和排卵的避孕方法。

06.066 口服药避孕法 oral administration contraception

通过口服药物进行避孕的方法。避孕药物由人工合成的雌激素和孕激素配制而成，因所

含成分、制剂、剂量和用法的不同而各异，如雌激素和孕激素的复方制剂以抑制排卵为主，小剂量孕激素以阻碍受精为主，大剂量孕激素以抗着床为主。

06.067 经皮给药避孕法 transdermal administration contraception

外用避孕的一种方法。贴片含合成雌激素和孕激素，每个贴片持续7天，连续使用3个贴片。

06.068 阴道环 vaginal ring

一种缓释避孕系统。外观为一硅橡胶圆环，内含一定配方的孕激素或雌激。使用时将环放入女性阴道内，激素透过硅橡胶恒定、缓慢释放，经阴道黏膜吸收后进入血循环起避孕作用。

06.069 肌肉注射避孕法 intramuscular injection contraception

每隔一定周期肌肉注射一次避孕药的避孕方法，药物含有合成的雌激素和孕激素。

06.070 单纯孕激素避孕法 progestogen-only contraception

单纯应用孕激素，通过抑制卵泡发育和排卵、改变宫颈黏液特征（干扰精子运输）、引起子宫内膜改变等机制避孕的方法。

06.071 孕激素植入物避孕法 progestogen implant contraception

一种缓释避孕系统。含孕激素的硅胶棒植入在上臂内侧皮下，持续释放合成孕激素，避孕效果可达数年。

06.072 宫内节育系统 intrauterine system

以宫内节育器为载体的节育系统，多为T形塑料环，在垂直径上有一个储液槽，其中含有左炔诺孕酮。

06.073 紧急避孕法 emergency contraception

在无防护措施的性生活和觉察避孕失败后，女性为防止非意愿妊娠而采用的避孕方法。目前有激素类紧急避孕药和带铜宫内节育器两种方法。

06.074 围绝经期 perimenopause

从首次观察到月经周期的变化到最后一次月经结束后一年的时期，是卵巢功能从旺盛状态逐渐衰退到完全消失的过渡时期。

06.075 生殖衰老分期 stages of reproductive aging

根据月经周期变化，结合生殖内分泌和超声指标，对衰老过程进行的分期。分为生育期、绝经过渡期及绝经后期3个阶段。

06.076 生育期 productive stage

卵泡发育到一定阶段，人体具备生育能力的时期。此时期内卵巢会周期性地排卵、分泌性激素，生殖器官也会发生周期性的变化。

06.077 绝经过渡期 menopausal transition

卵巢功能逐渐减退到消失的一个过渡时期。从开始出现绝经趋势直至最后一次月经。分为绝经过渡期早期和晚期。

06.078 绝经后期 postmenopause

自末次月经以后一直到生命终止的时期。

06.079 围绝经期综合征 perimenopausal syndrome

女性围绝经期由于卵巢功能衰退、雌激素水平下降所致的一系列躯体及精神心理症状。主要包括月经改变、血管舒缩症状及精神心理症状等。

06.080 血管舒缩综合征 vasomotor syndrome

主要由于性激素水平下降所致的一种更年期特有综合征。主要表现为潮热、自汗和手足发冷等血管收缩功能失调的症状。

06.081 认知功能 cognitive function

个体认识和理解事物的能力。包括一系列与信息处理相关的知觉、记忆、注意、思维及语言等心理过程和能力。

06.082 心血管疾病风险 risk of cardiovascular disease

根据2个或2个以上心血管疾病危险因素的水平 and 组合评估的个体在未来一段时间内发生心血管病的概率。雌激素下降是女性心血管风险疾病的重要因素之一。绝经期雌激素锐减导致绝经后女性糖脂代谢异常增加，心血管疾病发生风险显著升高。

06.083 雌激素依赖性疾病 estrogen-dependent disease

与雌激素及雌激素相关类固醇性激素的分泌异常相关的疾病。主要包括子宫异常出血、子宫内膜癌、乳腺癌及子宫内膜异位症等。

06.084 压力性尿失禁 stress urinary incontinence, SIU

打喷嚏或咳嗽等腹压增高时出现不自主的尿液自尿道外口漏出的疾病。

06.085 性激素替代治疗 sexual hormone replacement therapy

对雌激素缺乏的女性患者补充适量雌激素及孕激素以缓解其症状的治疗方法。

06.086 雌激素替代治疗 estrogen replacement therapy

性激素替代治疗的一种方法。单用雌激素进行补充。仅适用于子宫切除不需要保护子宫内膜的妇女。

06.087 雌孕激素替代治疗 estrogen and progesterone replacement therapy
性激素替代治疗的一种方法。模拟生理周

期, 在使用雌激素的基础上, 每周加用孕激素。适用于子宫完整的妇女, 加用孕激素的目的为对抗雌激素促子宫内膜过度生长的作用。

06.03 男性性腺疾病

06.088 精子发生 spermatogenesis
从精原干细胞至形成精子并向管腔排放的过程。包括精原干细胞的增殖分化、精母细胞的减数分裂及精子形成 3 个阶段。

的含单倍数染色体的精母细胞。体积明显比初级精母细胞小, 存在时间较短。

06.089 原始生殖细胞特化 primordial germ cell specification
近端上胚层体细胞在周边细胞特定的信号诱导下特化形成生殖细胞的过程。分为两种途径, 一种通过卵母细胞生殖质实现, 另一种通过胚胎发育过程中多能性细胞实现。

06.094 圆形精子细胞 round spermatid
由次级精母细胞减数分裂形成的细胞。靠近生精小管管腔, 呈圆形, 体积小。

06.095 长形精子细胞 elongated spermatid
由圆形精子细胞经过一系列的形态结构和生化反应变化形成的细胞。细胞核不断伸长, 染色质颗粒逐渐融合形成均质致密团块, 形成顶体和鞭毛。

06.090 原始生殖细胞迁移 primordial germ cell migration
原始生殖细胞特化后表现出极性和细胞质突起, 沿后肠的背侧肠系膜迁移, 直至到达生殖嵴的过程。此过程中原始生殖细胞不断增殖并经历表观遗传重编程。

06.096 精子形成 spermiogenesis
精子细胞逐渐移动接近生精小管管腔, 精子细胞仍继续发育, 但不再进行分裂, 在形态上发生复杂变化成为有头、尾的精子, 并进入生精小管管腔内的过程。

06.091 精原干细胞 primitive spermatogonium
位于生精上皮基底部的一类具有高度自我更新能力和多向分化潜能的原始精原细胞。

06.097 生精上皮周期 cycle of seminiferous epithelium
两次相同生精细胞组合之间的时限。相邻的两批 A 型精原细胞进入精子发生的间隔与精子发生过程中细胞增殖分化的速率都是恒定的。

06.092 初级精母细胞 primary spermatocyte
由位于生精小管上皮靠近基膜处的精原细胞有丝分裂产生的并能进入减数分裂的细胞。

06.098 雄激素 androgen
雄性激素的通称, 包括睾酮、双氢睾酮、脱氢表雄酮及硫酸脱氢表雄酮等。均为十九碳类固醇激素。能促进雄性器官的生长、精子发生及决定雄性第二性征的形成。

06.093 次级精母细胞 secondary spermatocyte
初级精母细胞经过减数第一次分裂后产生

06.099 睾酮合成 biosynthesis of testosterone

以胆固醇为原料合成的含 19 个碳原子的类固醇激素睾酮的过程。

06.100 睾酮分泌 secretion of testosterone

男性睾丸间质细胞分泌睾酮的过程。肾上腺网状带及女性卵巢、胎盘也可少量分泌睾酮。

06.101 脱氢表雄酮 dehydroepiandrosterone

主要由肾上腺皮质和睾丸分泌的含 19 个碳原子的类固醇雄激素。是睾酮生物合成过程的中间产物。其多被用于评价疑有肾上腺雄激素分泌过多的情况。

06.102 雄烯二酮 androstenedione

睾酮的前体，生物活性介于脱氢表雄酮和睾酮之间。

06.103 睾酮转运 transport of testosterone

睾酮在体内的转运过程。睾酮合成后释放入血液中，60%与性激素结合球蛋白结合，38%与白蛋白或其他蛋白结合，2%以游离睾酮形式存在，运送到靶组织发挥作用。

06.104 α 1 酸性糖蛋白 α 1 acid glycoprotein

又称“血清类黏蛋白 (seromuroid)”。血清中一个糖含量高达 40%的糖蛋白，带有 5 条多分支的 N-糖链。

06.105 睾酮测定 measurement of testosterone

对血中睾酮水平进行的测定。测定血浆睾酮在临床上可对某些内分泌疾病，如男性功能障碍、女性性征异常、性早熟及性幼稚等的诊断。

06.106 类固醇放射免疫分析 steroid radio-immunoassay

利用标记物与非标记物对抗体的竞争结合作用，将放射性检测高灵敏度与抗原-抗体反应高特异性相结合的、对类固醇进行测定的技术。

06.107 游离睾酮指数 free testosterone index

又称“游离雄激素指数 (free androgen index)”。游离睾酮指数=总睾酮/性激素结合球蛋白浓度 \times 100%。

06.108 睾酮代谢 metabolism of testosterone

睾酮在体内代谢的过程。有两种途径：通过 5 α 途径转变为有活性的代谢产物（双氢睾酮和雌二醇）继续发挥作用；大部分睾酮通过 5 β 途径转变为无生物活性的代谢产物，主要以 17-酮类固醇随尿排出体外。

06.109 睾酮效应 effect of testosterone

睾酮发挥生理作用的效应，包括影响胚胎发育、刺激生殖器官生长和第二性征的出现、维持生精作用、影响代谢以及促进红细胞生成等。

06.110 雄激素受体 androgen receptor

靶细胞内存在的能与雄激素发生特异性结合的蛋白质，为类固醇激素受体。

06.03.01 睾丸肿瘤

06.111 睾丸生殖细胞肿瘤 testicular germ cell tumor

发生于生精小管上皮的生殖细胞肿瘤。其中精原细胞瘤最为常见，生长速度较缓慢，预

后一般较好；非精原细胞瘤如睾丸畸胎瘤、绒毛膜癌及胚胎癌等，比较少见，但恶性程度高，较早出现淋巴和血行转移，预后较差。

06.112 睾丸畸胎瘤 testicular teratoma

由生殖细胞或胚胎干细胞衍生而来的瘤性组织，排列结构错乱，往往含有外、中、内三个胚层的多种组织成分。绝大多数患者表现为睾丸无痛性肿块，肿块质硬、结节状或不规则。

06.113 卵黄囊瘤 yolk sac tumor

又称“**内胚窦瘤 (endodermal sinus tumor)**”或“**性腺胚细胞瘤 (gonadoblastoma)**”。一种分化为胚胎卵黄囊、尿囊及胚胎外间叶的生殖细胞肿瘤。

06.114 精原细胞瘤 seminoma

起源于睾丸原始生殖细胞的恶性肿瘤。多表现为睾丸无痛性进行性肿大，发生纵隔转移后多表现出胸痛、咳嗽及呼吸困难等症状。

06.115 绒毛膜癌 choriocarcinoma

由合体滋养层细胞、细胞滋养层细胞及中间型滋养层细胞组成的恶性肿瘤。多继发于育龄女性正常或异常妊娠后，极少数发生在绝经后妇女、未婚女性。在男性中多表现为睾丸肿瘤和睾丸部位出现疼痛。

06.116 胚胎癌 embryonal carcinoma

起源于全能分化细胞的高度恶性肿瘤，均为未分化或分化不全组织。多表现为盆腔内肿块，肿瘤生长往往较迅速，常有腹痛。

06.117 睾丸间质细胞瘤 Leydig cell tumor

由正常发育和演化的间质细胞成分构成的睾丸肿瘤。多为良性。多表现为睾丸肿大，产生与肿瘤细胞分泌激素相关的临床症状。

06.118 睾丸支持细胞瘤 Sertoli cell tumor

睾丸支持细胞异常增殖导致的肿瘤。多表现为睾丸增大或肿物。

06.119 颗粒细胞瘤 granulosa cell tumor

源于原始性腺中的性索和间质组织细胞异常增殖所导致的肿瘤。包括两种类型，成人型和幼年型。临床上成人型睾丸颗粒细胞瘤为潜在恶性；幼年型睾丸颗粒细胞瘤为良性肿瘤。

06.120 混合型性索间质肿瘤 mixed sex cord-stromal tumors

由任何性索间质肿瘤混合组成的睾丸肿瘤。如支持细胞瘤、间质细胞瘤及颗粒细胞瘤的不同组合。多为单侧睾丸无痛性进行性肿大，或伴有持续增大的腹股沟部位肿块。

06.121 睾丸发育不全综合征 testicular dysgenesis syndrome

由睾丸发育不全引起的以隐睾、尿道下裂、低精子质量及睾丸癌等一系列临床表现为主的综合征。

06.122 隐睾 cryptorchidism

又称“**睾丸未降 (retained testicle)**”或“**睾丸下降不全 (undescended testis)**”。睾丸未能按照正常发育过程下降至阴囊的疾病。有不育或发生恶变的可能。

06.123 先天性隐睾 congenital cryptorchidism

睾丸在下降的过程当中停止，没有进入到阴囊的疾病。

06.124 后天性隐睾 acquired cryptorchidism

外力将睾丸向上向后推移，同时腹肌和睾提肌强烈收缩，可使睾丸移至腹股沟管内，甚至越过内环进入腹腔、腹膜后，如不及时复位而形成的隐睾。多由骑跨伤所致。

06.125 睾丸固定术 orchidopexy

经腹或经腹股沟切口，充分游离睾丸及精

索，将睾丸牵引并固定在阴囊内的手术。

06.126 提睾反射 cremasteric reflex

一种生理性神经浅反射。轻划大腿内侧上方的皮肤，同侧的提睾肌收缩，使睾丸上提的反射。

06.127 小青春期 mini-puberty

又称“微小青春期”。下丘脑-垂体-性腺轴之间的负反馈联系在新生儿和婴儿早期已经建立，但其抑制功能尚不成熟，表现为促性腺激素呈高分泌状态与青春期水平相似的现象。出现在2岁之前。

06.128 尿道下裂 hypospadias

一种男性尿道开口位置异常的先天缺陷。尿道口可分布在正常尿道口至会阴部的连线上，多数患者可伴有阴茎向腹侧屈曲畸形。

06.129 史-莱-奥综合征 Smith-Lemli-Opitz syndrome

由于胆固醇合成酶缺陷导致多系统畸形的综合征。临床表现为小头畸形、宽鼻梁、鼻孔上翻、颌小、并指畸形、智力低下，男性患者有外生殖器异常，如小阴茎、小睾丸、尿道下裂及多囊肾等。最初于1964年由美国学者Smith、Lemli和Opitz在三个无血缘关系的男性患者中发现。

06.130 3β -羟类固醇脱氢酶缺乏症

3β -hydroxysteroid dehydrogenase deficiency

由于 3β -羟类固醇脱氢酶缺陷，导致脱氢表雄酮大量堆积，部分脱氢表雄酮可通过肾上腺外途径转化为睾酮，导致女性轻度男性化的疾病。

06.131 5α -还原酶缺乏症 5α -reductase deficiency

由于 5α -还原酶的缺乏或缺陷导致睾酮部分或全部不能转化为双氢睾酮，致使出生后外阴呈女性型，可伴有阴蒂肥大的疾病。成年后男性性征在睾酮的作用下逐渐发育，可以有生育能力，但前列腺小，前列腺特异性抗原低或无法检出。

06.132 雄激素缺乏症 androgen deficiency

下丘脑-垂体-睾丸轴由于各种原因引起睾酮的水平低下。

06.133 低促性腺激素性性腺功能减退症 hypogonadotropic hypogonadism

由于下丘脑或垂体病变引起促性腺激素分泌减少，进而导致性腺功能减退的疾病。

06.134 特发性低促性腺激素性性腺功能减退症 idiopathic hypogonadotropic hypogonadism

因先天性下丘脑促性腺激素释放激素神经元功能受损，促性腺激素释放激素合成、分泌或作用障碍，导致垂体分泌促性腺激素减少，进而引起性腺功能减退的疾病。主要临床表现为第二性征不发育、配子生成障碍及嗅觉障碍等。

06.135 眼-脑-肾综合征 oculo-cerebro-renal syndrome

又称“劳氏综合征(Lowe syndrome)”。X染色体隐性遗传病，致病基因是OCRL1，位于X染色体长臂Xq25-26。OCRL1基因突变后高尔基复合体功能的异常会导致眼晶体、肾及神经系统发育上的缺陷，多以先天性白内障、生长发育迟缓、智力低下以及肾小管酸中毒为主要临床表现，还可出现婴儿期青光眼、癫痫及隐睾等。

06.136 多发性黑痣综合征 multiple lentiginos syndrome

又称“豹皮综合征(leopard syndrome)”。由于基因突变导致的多系统发育畸形和皮肤色素斑形成的综合征。主要特点为多发性黑痣,先天性心血管、眼、生殖器、骨骼、中枢神经等异常,神经性耳聋,全身斑疹近似“豹皮”色素斑。

06.137 高促性腺激素性性腺功能减退症

hypergonadotropic hypogonadism

又称“原发性性腺功能减退症(primary hypogonadism)”。是由原发性睾丸疾病、雄性激素合成缺陷或雄激素抵抗所致性腺功能减退的疾病。

06.138 克兰费尔特综合征 Klinefelter syndrome

由多了一条或多条X性染色体而导致的一种染色体病。以小睾丸、生精小管发育不良、促性腺激素水平升高、血清睾酮水平低、第二性征发育不完全和男性不育为特征。典型核型为47, XXY,亦可见其嵌合体或48, XXXY等。由哈里·克兰费尔特(Harry Klinefelter)于1942年首次描述。

06.139 自身免疫性性腺功能减退症 auto-immune hypogonadism

由于性腺腺体发生自身免疫反应性炎症引起性激素减少导致的性腺功能减退性疾病。

06.140 先天性无睾丸症 congenital anorchia

又称“胚胎睾丸退化综合征(embryonic testicular degeneration syndrome)”。胎儿睾丸在胚胎8~14周时退化,功能丧失所导致的性分化异常性疾病。病因未明,具有正常男性染色体核型。临床表现因睾丸功能丧失发生的时间而有所不同,退化较早者,可出现典型的女性外阴,退化稍晚者,性征模糊。

06.141 病毒性睾丸炎 viral orchitis

由病毒感染引起的一种继发性男性生殖器官疾病。多见于腮腺炎病毒、柯萨奇B组病毒及淋巴脉络丛脑膜炎病毒等。能引起睾丸的软化和萎缩,如累及双侧可致男性不育。

06.142 男性迟发性性腺功能减退症

late-onset hypogonadism in males

一种与睾丸功能降低有关的疾病。病因包括雄激素产生减少和/或精子产生受损,由睾丸功能下降或下丘脑-垂体轴对睾丸刺激不足所致。通常发生在40岁以上的男性。

06.143 男性乳腺发育症 gynecomastia

由于生理性或病理性因素引起雌激素过多或作用增强而导致的一种良性的男性乳腺组织增生性疾病。

06.144 特发性男性乳腺发育症 idiopathic gynecomastia

无明确病因的男性乳房发育症。

06.145 芳香化酶过多综合征 aromatase excess syndrome

一种罕见的遗传和内分泌综合征。其特征是芳香酶过度表达,进而导致循环雌激素水平过高。男性常表现为青春期前或青春期男性乳房发育,骨骼成熟加速导致成年身高降低;女性可能患有性早熟。

06.146 雄激素抵抗综合征 androgen resistance syndrome

又称“雄激素不敏感综合征(androgen insensitivity syndrome)”。由于雄激素受体和配体结合异常或受体后信号传导异常,导致雄激素作用不能充分发挥所引起的一种临床综合征。

06.147 获得性雄激素不敏感综合征 acquired androgen insensitivity

syndrome

由于药物等因素导致血液中性激素结合球蛋白增加，影响睾酮的作用，造成机体对雄激素不敏感的一种临床综合征。

06.148 不育症 infertility

夫妇有规律性生活1年以上，未采取任何避孕措施，由于男方因素造成女方无法自然受孕的疾病。

06.149 少精子症 oligospermia

精液量减少、精子活动度降低或精子数降低(每毫升低于2000万)的一种疾病，可引起男性不育症。

06.150 弱精子症 asthenospermia

射出精液中前向运动精子百分率低于正常生育男性精液检查参考值下限的一种疾病。禁欲2-7天，至少2次或以上精液分析结果显示前向运动精子百分率<32%，而精子总数或浓度、精子正常形态率等参数正常。

06.151 梗阻性无精子症 obstructive azoospermia

睾丸生精正常，由于输精管道阻塞，使睾丸生成的精子不能排出体外的疾病。

06.152 精子自身免疫 sperm autoimmunity

在血液或精浆及精子表面存在抗精子抗体，从而引起精子凝集以及活力降低，影响受孕的特异免疫反应。

06.153 逆向射精 retrograde ejaculation

精液射入膀胱内，而不是向前经尿道射出的现象。

06.154 精索静脉曲张 varicocele

精索内静脉回流受阻，使阴囊内的精索蔓状静脉丛发生扩张、迂曲的血管病变。

06.155 辅助生殖技术 assisted reproductive technology

又称“辅助生育技术”。运用医学技术和方法对精子、卵子、受精卵或胚胎进行人工操作，使不育不孕夫妇达到受孕目的的技术。包括人工授精和体外受精-胚胎移植技术及其各种衍生技术。

06.156 卵胞浆内精子注射 intracytoplasmic sperm injection

将精子直接注射入卵细胞浆内，获得正常卵子受精和卵裂过程的技术。

06.157 附睾输精管吻合术 vasoepididymostomy

将附睾管与输精管相接，使中断的管道再通，精子能正常排出的手术。

06.158 男性避孕 male contraception

通过工具(避孕套)、手术或药物阻止精子生成，或阻止精子和卵子相结合，从而达到阻止受孕目的的一种方法。

06.159 体外射精 ex vivo ejaculation

在射精前从阴道中抽出阴茎，并在阴道以外射精的行为。

06.160 输精管结扎术 vasectomy

一种通过切断并封闭输精管，以达到绝育或生育控制目的的男性节育手术。

06.161 免疫避孕 immunocontraception

通过使用与生殖过程中有关的抗原成分制成疫苗，诱导受者机体产生相应的免疫反应，从而达到阻止受孕目的的一种方法。

06.162 雄激素联合疗法 androgen combination regimens

睾酮与孕激素联合使用，通过负反馈，抑制垂体分泌促性腺激素而抑制生精作用，从而

达到阻止受孕目的的一种方法。

06.163 良性前列腺增生症 benign prostatic hyperplasia

前列腺上皮和间质增生导致前列腺肥大，压迫前列腺部尿道或膀胱尿道口，从而引起尿频、夜尿多及排尿困难等一系列症状的疾病。本病多见于老年男性，轻症者可暂缓治疗，症状明显者可考虑药物或手术治疗。

06.164 经尿道前列腺切除术 transurethral resection of prostate

通过尿道置入电切镜，切除肥大的前列腺体，以治疗良性前列腺增生症的手术方法。

06.165 经尿道微波治疗 transurethral microwave therapy

利用微波对生物组织热凝固的原理，用微波治疗机，经尿道膀胱镜将微波放射极置于前列腺尿道进行照射，引起增生的腺组织凝固坏死，使尿道通畅的手术方法。

06.166 经尿道针刺消融术 transurethral needle ablation

一种治疗良性前列腺增生的单极腔内热消融技术。应用低频率射频能量在前列腺组织内产热导致前列腺组织坏死。

06.167 钬激光前列腺剜除术 holmium laser resection of prostate

应用钬激光直射纤维，沿着前列腺外包膜与

增生前列腺腺体之间的间隙，将增生的前列腺组织分块剥离，再以组织粉碎器将增生组织切成碎块吸出体外的手术方法。

06.168 前列腺癌 prostate cancer

发生在前列腺的上皮性恶性肿瘤。

06.169 去势治疗 androgen-deprivation therapy

通过降低体内睾酮水平，从而减少和消除雄激素对前列腺癌细胞生长促进作用的治疗方法。

06.170 去势敏感性前列腺癌 castrate-sensitive prostate cancer

去势治疗有效的前列腺癌。

06.171 去势抵抗性前列腺癌 castrate-resistant prostate cancer

去势治疗后病情依然进展的前列腺癌。

06.172 最大限度雄激素阻断 maximal androgen blockade

同时去除或阻断睾丸来源和肾上腺来源雄激素的治疗方法。常用的方法为药物去势或外科去势加抗雄激素药物。适用于晚期前列腺癌或早期前列腺癌而预期寿命较短的患者。

06.04 妊娠内分泌

06.173 妊娠 pregnancy

受精卵从输卵管下行到子宫，在子宫内定植并维持胚胎发育完全直到分娩的全过程。

06.174 受精 fertilization

卵细胞和精子融合为受精卵的过程。

06.175 受精卵 fertilized ovum

精子与卵细胞相遇后，精子头部进入成熟的卵母细胞，精原核与卵原核融合，核膜消失，

染色体相互结合形成的二倍体细胞。可通过分裂产生新细胞，是新个体生长发育的起点。

06.176 胚胎植入 embryo implantation

受精第 6-7 日晚期胚泡透明带消失后逐渐埋入并被子宫内膜覆盖的过程。需经过游离胚泡定位、黏附及侵入 3 个过程。

06.177 胚胎发育 embryogenesis

从受精卵的形成至足月胎儿的发育过程。

06.178 胎儿皮质醇 fetal cortisol

胎盘分泌的孕酮进入胎体后，胎儿肾上腺在孕酮的 21, 11 β , 17 α 与 18 位碳原子上进行各种羟化反应，而产生的各种皮质类固醇。如去氧皮质醇、皮质酮、皮质醇，在早产和足月分娩中起重要作用。

06.179 表面活性蛋白 surfactant protein A, SPA

肺泡 II 型上皮细胞和细支气管上皮细胞合成分泌到肺泡腔中可降低表面张力的一种胶原糖蛋白。占肺泡表面活性蛋白总量的 50%，具有调节局部免疫、炎症反应及抗氧化作用。

06.180 妊娠剧吐 hyperemesis gravidarum

由于体内人绒毛膜促性腺激素(HCG)增多、胃肠功能紊乱、胃酸分泌减少和胃排空时间延长等原因导致妊娠早期孕妇出现的严重而持续的恶心、呕吐。可引起脱水，甚至酮症酸中毒，危及母体的生命安全。

06.181 妊娠期库欣综合征 Cushing syndrome in pregnancy

妊娠期间由于垂体腺瘤、肾上腺肿瘤或神经内分泌肿瘤引起皮质醇增多导致的疾病。表现为满月脸、腹部及四肢内侧紫纹、痤疮、体重增加、血糖升高，可出现 24 小时尿 17-

羟皮质类固醇及游离皮质醇升高。

06.182 妊娠期原发性醛固酮增多症 primary hyperaldosteronism in pregnancy

妊娠期间由于肾上腺皮质病变使醛固酮分泌增多导致的疾病。表现为潴钠排钾，血容量增加，肾素-血管紧张素系统抑制，继而出现高血压、低血钾、肌无力及夜尿增多等。

06.183 妊娠期嗜铬细胞瘤 pheochromocytoma in pregnancy

妊娠期发生的由神经嵴起源的嗜铬细胞产生的神经内分泌肿瘤。该肿瘤合成、储存、持续或间断地释放大量的儿茶酚胺，引起持续性或阵发性高血压和多个器官功能及代谢紊乱。

06.184 分娩 delivery

妊娠 28 周以后，有独立存活能力的胎儿及其附属物(胎盘、胎膜、脐带及羊水等)自子宫内排出的过程。正常的过程分三个产程：第一产程(宫口扩张期)，第二产程(胎儿娩出期)，第三产程(胎盘娩出期)。

06.185 哺乳 breast-feeding

用乳腺分泌的乳汁哺育婴儿的过程。乳汁中含有丰富的营养，还有一些抵御疾病的特殊抗体，对婴儿的生长发育极其有利。

06.186 乳汁分泌 lactation

分娩后泌乳素迅速增加，乳腺开始分泌乳汁的过程。

06.187 催产素 oxytocin

主要由下丘脑的视上核和室旁核合成的 9 肽激素。经下丘脑神经末梢释放到血液循环中，与抗利尿激素仅在第 3 位和第 8 位上的氨基酸不同，其生理作用是促进子宫、乳腺肌上皮细胞及精曲小管平滑肌收缩。此外，能促进黄体退化，具有利钠作用及促进精子

从阴道向输卵管方向运送的作用。

06.188 胎儿内分泌 fetal endocrinology

胎儿内分泌腺逐渐发育并合成、分泌相关激素的生理现象。

06.189 胎盘激素生成 placental hormone production

胎盘分泌激素的过程。人类胎盘分泌的激素可分为两大类。一类为蛋白质激素，包括人绒毛膜促性腺激素、人绒毛膜生长激素以及人绒毛膜促甲状腺激素等。另一类为类固醇激素，包括雌激素和孕激素。

06.190 胎盘激素 placental hormones

胎盘合成和分泌的激素。妊娠期胎盘可合成大量类固醇激素如雌激素（雌二醇、雌酮、雌三醇）、孕激素（孕酮、孕二醇）等，此外胎盘还可合成大量多肽激素如绒毛膜促性腺激素、胎盘泌乳素等。

06.191 人绒毛膜促性腺激素 human chorionic gonadotropin

由胎盘的滋养层细胞分泌的一种糖蛋白激素，可促进妊娠黄体的形成，维持妊娠。

06.192 胎盘促肾上腺皮质激素释放激素 placental corticotropin releasing hormone

主要由胎盘滋养叶细胞合成、释放的促肾上腺皮质激素释放激素。其分子结构、免疫反应及生物活性均与下丘脑促肾上腺皮质激素释放激素相同，但不呈现脉冲式分泌。

06.193 胎盘生长激素 placental growth hormone

由胎盘合体滋养层分泌的生长激素。具有垂体生长激素相似的功能，在妊娠中晚期能代替垂体生长激素起促进代谢、促生长作用。

06.194 胎盘泌乳素 placental lactogen

胎盘合体滋养层细胞分泌的单链多肽。可促进乳腺发育和泌乳，促进胰岛素生成，增强蛋白质的合成，抑制母体对胎儿的排斥。

06.195 胎盘激素转运 placental hormone transport

激素通过胎盘转运的过程。多数激素均不能透过胎盘，可通过胎盘的激素主要有儿茶酚胺、褪黑素、类固醇类激素、维生素 D 及甲状腺激素等。

06.196 胎儿下丘脑-垂体-靶腺 hypothalamic-anterior pituitary-target organs of fetus

胎儿下丘脑、垂体及其所支配的靶腺所构成的内分泌系统。包括下丘脑-垂体-甲状腺轴、下丘脑-垂体-肾上腺轴和下丘脑-垂体-性腺轴。

06.197 胎儿神经垂体 neurohypophysis of fetus

又称“胎儿垂体后叶 (fetal posterior pituitary)”。胎儿脑垂体的一部分，包括正中隆起、漏斗柄及后叶三个部分。

06.198 胎儿生长激素 fetal growth hormone

由胎儿垂体产生并分泌的一种肽类物质。

06.199 胎儿肾上腺 fetal adrenal

由未成熟皮质细胞和数组交感神经原细胞组成。可产生脱氢表雄酮和皮质醇。

06.200 胎儿性腺 fetal gonad

胎儿生成生殖细胞和分泌性腺激素的器官。包括男性胎儿的睾丸和女性胎儿的卵巢。

06.201 胎儿甲状腺 fetal thyroid

胎儿 6 周时开始发育的甲状腺器官。位于颈

前部，由两侧叶和峡部组成，主要功能是合

成甲状腺激素。

07. 内分泌多腺体疾病

07.001 内分泌多腺体疾病 multiple endocrine gland diseases

同时或相继发生两种以上的内分泌腺体疾病。包括多种疾病引起的内分泌腺体功能异常。

癌、嗜铬细胞瘤及一些躯体异常表现，但甲状旁腺功能亢进症少见。

07.002 多发性内分泌腺瘤病 multiple endocrine neoplasia, MEN

一组遗传性多种内分泌腺肿瘤综合征的总称。病变涉及 2 个或以上的内分泌腺体。表现为相应腺体功能的异常。

07.007 甲状腺 C 细胞增生 thyroid C cell hyperplasia

一种多灶性的甲状腺内 C 细胞增生团块，一般看作多发性髓样癌的癌前病变。

07.003 多发性内分泌腺瘤病 1 型 multiple endocrine neoplasia type 1, MEN-1

又称“沃纳综合征 (Werner syndrome)”。一种表现为甲状旁腺、胰岛细胞及垂体肿瘤的常染色体显性遗传病。

07.008 多发性黏膜神经瘤 multiple mucosal neuromas

一种口唇、口腔黏膜，结膜、巩膜等多发性神经瘤。常伴发其他疾病，少数可能有皮肤神经瘤。通常位于颜面，呈柔软、皮肤色或淡红色丘疹和结节。该病可伴发甲状腺髓样癌、双侧嗜铬细胞瘤及弥漫性胃肠道节细胞神经瘤病。

07.004 胃泌素瘤 gastrinoma

一种胃肠胰神经内分泌肿瘤。以伴有难治性、反复发作或不典型部位的消化性溃疡、高胃泌素及胃酸分泌为特征。

07.009 多发性内分泌腺瘤病 4 型 multiple endocrine neoplasia type 4

一种常染色体显性遗传疾病。临床以包括甲状腺髓样癌、嗜铬细胞瘤及一些躯体异常表现为主，但甲状旁腺功能亢进症少见。

07.005 多发性内分泌腺瘤病 2A 型 multiple endocrine neoplasia type 2A, MEN-2A

一种表现为甲状腺髓样癌、嗜铬细胞瘤，可伴有甲状旁腺功能亢进症的常染色体显性遗传病。

07.010 自身免疫性多内分泌腺病 autoimmune polyendocrine adenosis

同一个体发生 2 个或以上的内分泌腺体自身免疫病。腺体病变以功能减退为主，也有功能亢进与功能减退合并存在。有时还可合并其他系统的自身免疫疾病如恶性贫血和重症肌无力等。

07.006 多发性内分泌腺瘤病 3 型 multiple endocrine neoplasia type 3, MEN3

又称“多发性内分泌腺瘤病 2B 型 (multiple endocrine neoplasia type 2B; MEN2B)”。一种常染色体显性遗传病。表现为甲状腺髓样

07.011 自身免疫性多内分泌腺病综合征 autoimmune polyendocrine adenosis syndrome

2 个或以上内分泌腺因慢性淋巴细胞浸润导致出现自身免疫性病变。包括 2 个亚型，均可累及非内分泌器官。

07.016 多腺体自身免疫性萎缩 polyglandular autoimmune atrophy

由于自身免疫反应产生炎症，引起 2 个或以上内分泌腺体退化萎缩的病变。

07.017 神经内分泌肿瘤 neuroendocrine neoplasm, NEN

一组起源于肽能神经元和神经内分泌细胞的异质性肿瘤。分为非功能性和功能性两大类，非功能性神经内分泌肿瘤主要表现为非特异性症状或肿瘤局部占位症状；功能性神经内分泌肿瘤主要表现为肿瘤分泌有生物学活性的激素引起的相关临床症状，如皮肤潮红、出汗、哮喘、腹泻、低血糖、难治性消化道溃疡及糖尿病等。根据良恶性程度分为神经内分泌瘤和神经内分泌癌。

07.018 神经内分泌瘤 neuroendocrine tumor, NET

起源于神经内分泌细胞的良性肿瘤。细胞分化程度较高，预后良好，可以发生在体内任何部位，最常见的是胃、肠、胰腺等消化系统神经内分泌肿瘤，约占所有神经内分泌肿瘤的 2/3 左右。

07.019 神经内分泌癌 neuroendocrine carcinoma, NEC

一种起源于神经内分泌细胞的具有内分泌功能的恶性肿瘤。表现为压迫症状、神经内分泌症状及转移引起症状。

07.020 低度恶性神经内分泌肿瘤 low-grade neuroendocrine tumors

高分化的神经内分泌肿瘤，肿瘤的增殖活性分级为 G1 和 G2。

07.021 高度恶性神经内分泌肿瘤 high-grade neuroendocrine tumors

低分化高度恶性的神经内分泌肿瘤，肿瘤的增殖活性分级为 G3。

07.012 自身免疫性多内分泌腺病综合征 I 型 autoimmune polyendocrine adenosis syndrome type 1

自身免疫调节基因 (AIRE) 突变引起的内分泌腺病综合征。临床表现为皮肤黏膜念珠菌病、甲状旁腺功能减退症、艾迪森病、甲状腺功能减退症、性腺功能减退症、恶性贫血、1 型糖尿病、顽固性便秘、无脾、腹泻及肝炎等。

07.013 自身免疫性多内分泌腺病综合征 II 型 autoimmune polyendocrine adenosis syndrome type 2

人类白细胞抗原 (HLA) 变异引起的内分泌腺病综合征。临床表现为自身免疫性甲状腺功能减退症、1 型糖尿病、艾迪森病、白癜风、恶性贫血、脱发、IgA 缺乏、毒性弥漫性甲状腺肿或原发性性腺功能减退症、重症肌无力及麦胶性肠病等。

07.014 免疫检查点抑制剂诱导的自身免疫性多内分泌腺病综合征 autoimmune polyendocrine adenosis syndrome induced by immune checkpoint inhibitors

由免疫检查点抑制剂引起的同个体发生 2 个或以上的内分泌腺体自身免疫病。腺体病变以功能减退为主，有时还可合并其他系统的自身免疫疾病。

07.015 多腺体自身免疫缺陷 autoimmune polyglandular deficiency

由于免疫系统发育不全或遭受损害导致的 2 个或以上内分泌腺同时发生免疫功能缺陷的疾病。

07.022 混合性神经内分泌-非神经内分泌肿瘤 mixed neuroendocrine - non-neuroendocrine neoplasms

同时含有神经内分泌和非神经内分泌成分的混合性上皮性肿瘤。

07.023 胃肠胰神经内分泌肿瘤 gastrointestinal pancreatic neuroendocrine tumors

主要发生在消化道或胰腺的神经内分泌肿瘤。可表现为潮红、腹泻、消化不良、低血糖及咖啡牛奶斑等。

07.024 胃肠神经内分泌肿瘤 gastrointestinal neuroendocrine neoplasm

主要发生在胃肠道的神经内分泌肿瘤。临床表现根据原发肿瘤部位而各异，主要表现为腹痛、腹胀、大便习惯改变、消化道出血、腹部包块及呕吐等非特异性表现，功能性神经内分泌肿瘤患者以类癌综合征表现为主。

07.025 胃神经内分泌肿瘤 gastric neuroendocrine neoplasm

发生在胃部、起源于胚胎神经内分泌细胞的一种神经内分泌肿瘤。肿瘤的病因不明，多数无明显症状，病情发展到一定阶段才会感觉到不适，最常见的表现是消化不良、腹痛、腹泻、腹部包块、胃肠道出血、贫血、体重下降或幽门梗阻等。

07.026 十二指肠神经内分泌肿瘤 duodenal neuroendocrine neoplasm

发生在十二指肠、起源于神经内分泌细胞的一种神经内分泌肿瘤。在大多数情况下，十二指肠神经内分泌肿瘤体积较小，经常在内镜检查中偶然发现。低分化的肿瘤恶性程度较高。

07.027 空回肠神经内分泌肿瘤 hollow ileum neuroendocrine neoplasm

起源于小肠黏膜或黏膜下层神经内分泌细

胞的一类恶性或潜在恶性肿瘤。临床表现无特异性，可表现为腹部隐痛、腹胀及恶心等，可有肠梗阻或肠粘连表现。

07.028 结直肠神经内分泌肿瘤 colorectal neuroendocrine tumor

发生于结直肠部位的神经内分泌肿瘤。可分为功能性和非功能性两大类。功能性结直肠神经内分泌肿瘤主要表现为肿瘤分泌的激素类物质所引起的各种临床症状，如皮肤潮红、腹泻、哮喘、低血糖或糖尿病等。非功能性结直肠神经内分泌肿瘤主要表现为非特异性的消化道症状。

07.029 阑尾神经内分泌肿瘤 neuroendocrine tumor of appendix

发生于阑尾部位的神经内分泌肿瘤。通常无特异性症状，多数在进行阑尾手术后病理检查偶然发现。

07.030 胰腺神经内分泌肿瘤 pancreatic neuroendocrine neoplasms

源于胰腺神经内分泌细胞的一类异质性肿瘤。主要发生于胰腺和小肠上部，表现为可持续分泌超生理水平的多肽激素，引起相应的临床表现。

07.031 视网膜-小脑血管瘤病 retino-cerebellar hemangioma disease

又称“多发性血管网织细胞瘤综合征 (multiple vascular reticuloma syndrome)”。一种罕见的血管异常生长的常染色体显性遗传疾病。基因定位于染色体 3p25.3。在视网膜、脑干、小脑、脊髓及肾脏可见血管网状细胞瘤，常伴血管瘤、肾细胞癌、嗜铬细胞瘤及胰腺囊肿等。

07.032 神经纤维瘤病 I 型 neurofibromatosis type 1

一种良性的周围神经疾病。致病基因位于常染色体 17q11.2。表现为牛奶咖啡斑、多发性神经纤维瘤、神经症状、骨骼损害及内脏损害。

07.033 类癌 carcinoid

又称“类癌瘤 (carcinoid tumors)”。一种罕见的胺类前体摄取脱羧酶肿瘤。在组织学上似癌的形态，但生长缓慢，较少转移。主要位于胃肠道和呼吸道。可以产生多种生物活性物质，包括 5-羟色胺、前列腺素、组胺、速激肽及前列腺素等。也可分泌多种多肽激素，包括促肾上腺皮质激素、生长激素、甲状旁腺激素、降钙素、卵泡刺激素、黄体生成素、胰岛素及胰高血糖素等，引起相应的临床表现。

07.034 前肠区类癌 foregut carcinoid

起源于胃，十二指肠 1、2 段及胰腺的类癌。表现为腹泻、腹痛及面色潮红，也会伴有喘鸣和毛细血管扩张。

07.035 中肠区类癌 midgut carcinoid

起源于十二指肠 3、4 段，空回肠，阑尾及升结肠的类癌。表现为腹泻、腹痛及面色潮红，也会伴有喘鸣和毛细血管扩张。

07.036 后肠区类癌 hindgut carcinoid

起源于左半结肠和直肠的类癌。表现为腹泻、腹痛及面色潮红，也会伴有喘鸣和毛细血管扩张。

07.037 类癌综合征 carcinoid syndrome

由于类癌肿瘤分泌的血清素（5-羟色胺）和其他血管活性肽释放到血液循环中引起的综合征。临床表现为皮肤潮红、腹泻、腹痛、喘息、心悸及低血压。

07.038 类癌危象 carcinoid crisis

类癌综合征在一些特殊的情况下，如手术中直接接触肿瘤、或放化疗杀灭较多肿瘤细胞，大量生物活性因子释放入血液，可能引起明显的气管痉挛，心动过速，血压急剧升高或降低等可能危及生命的情况。

08. 营养代谢异常

08.01 肥胖与消瘦

08.001 肥胖 obesity

一种由遗传、环境等多种因素及相互作用引起的以脂肪异常累积为主要特征的内分泌代谢性疾病。世界卫生组织将体质量指数 (BMI) $\geq 30\text{kg/m}^2$ 视为肥胖，将 $25 \leq$ 体质量指数 $\leq 29.9\text{kg/m}^2$ 视为超重。我国将体质量指数 $\geq 28\text{kg/m}^2$ 视为肥胖，将 $24 \leq$ 体质量指数 $< 28\text{kg/m}^2$ 视为超重。

又称“中心型肥胖 (central obesity)”。以躯干部位和腹部肥胖为主要特征的一种肥胖类型。表现为腰围增加，腰臀比是判定腹型肥胖的重要指标。男性腰臀比超过 0.9，女性腰臀比超过 0.8，可界定为腹型肥胖。

08.003 体重过低 low weight

用于衡量人体胖瘦程度和健康的 BMI $< 18.5\text{kg/m}^2$ 的身体状态。

08.002 腹型肥胖 abdominal obesity

08.004 消瘦 emaciation

由各种原因造成体重低于标准体重 10% 的一种状态。

08.005 食欲调节 appetite regulation

人体通过从中枢到消化器官之间的神经、内分泌及营养等多个环节，调节食欲和进食行为的心理生理过程。正常情况下，食欲的调节受到食欲中枢的控制。食欲中枢位于下丘脑，与大脑皮层有广泛的联系。下丘脑的摄食中枢、胃肠道及脂肪等分泌的各类激素等，均参与食欲的调节。

08.006 促食欲因子 appetite promoting factor

主要由下丘脑、胃肠道、脂肪及胰腺等分泌的与促进食欲相关的激素和因子。

08.007 神经肽 Y neuropeptide Y, NPY

主要由下丘脑弓状核和腹内侧核分泌的多肽。由 36 个氨基酸残基组成，分布于中枢和外周神经系统，在中枢，有抗焦虑和抗癫痫功能，并且具有调控生殖功能、抑制肌肉兴奋、抑制交感神经兴奋及促进食欲的作用。在外周，与糖皮质激素以及儿茶酚胺共同增强应激反应。

08.008 刺鼠相关肽 agouti-related peptide, AgRP

产生于弓形核神经元，具有食欲刺激作用的一种多肽。机制可能是作用于下丘脑黑皮素 4 受体，竞争性拮抗 α -黑素细胞刺激素，后者可产生饱腹感。

08.009 黑色素浓集激素 melanin-concentrating hormone, MCH

一种含有 19 个氨基酸残基与体重调节有关的神经肽。主要存在于下丘脑外侧区。其激素水平升高可以增加食物摄入。

08.010 甘丙肽 galanin

由下丘脑分泌，含 29 个氨基酸残基的多肽。与三种 G 蛋白耦联受体结合后，通过抑制 cAMP/PKA 和激活磷脂酶 C 等信号通路调节多种生理和病理过程。

08.011 β -内啡肽 β -endorphin

一种内源性阿片肽。作用于 μ -阿片受体，对摄食行为有促进作用。

08.012 强啡肽 dynorphin

一种存在于脑、十二指肠及垂体，具有很强的阿片样活性的多肽。具有 13 个氨基酸残基，其 N 端的 5 个氨基酸残基序列与脑啡肽相同。具有显著的镇痛作用，同时对心脏具有保护作用。

08.013 脑啡肽 enkephalin

一种含 5 个氨基酸残基的阿片肽。存在于中枢神经系统中，神经元分布较广泛，除能镇痛外，还具有维持人体正常体温和加速肠道蠕动等作用。

08.014 饥饿素 ghrelin

又称“胃促生长素”。一种内源性多肽，由胃底部内分泌细胞产生，有促生长激素分泌、调节食欲及调节能量代谢的作用。

08.015 抵抗素 resistin

一种白色脂肪组织细胞所分泌的多肽激素。有拮抗胰岛素及抑制脂肪生成的作用。

08.016 脂肪酸酰胺 fatty acid amides

一类生物调节分子家族。包括脂肪酸乙醇胺（如花生四烯酸乙醇胺和棕榈酰乙醇胺等）和脂肪酸伯酰胺（如油酸酰胺和芥子酸酰胺等）。

08.017 脂联素 adiponectin

脂肪细胞分泌的一种内源性生物活性多肽或蛋白质。具有增加胰岛素敏感性，抑制肿瘤坏死因子的生成与释放，抑制血管平滑肌的增殖和迁移及降低单核细胞的粘附等作用。

08.018 食欲抑制因子 appetite suppression factor

由下丘脑和胃肠道细胞等分泌的抑制食欲的激素和因子的总称。

08.019 可卡因与安非他明调节转录肽 cocaine and amphetamine regulated transcript peptide

在神经中枢和神经组织中表达的一种神经肽。是一种内源性食欲抑制因子，可在下丘脑多个核团中表达，可抑制正常和饥饿所致的摄食，并完全阻断下丘脑室旁核所致的摄食。

08.020 尿皮质素 urocortin, UCN

促肾上腺皮质激素释放激素肽家族的一种多肽。具有 40 个氨基酸残基。在中枢和外周表达广泛，在进食反射、应激、炎症当中发挥重要作用。

08.021 神经降压素 neurotensin, NT

一种广泛存在于中枢神经系统及外周神经系统的脑肠肽，能够通过内分泌和旁分泌作用于多种器官。具有抑制小肠蠕动和降低食管下括约肌张力，抑制胃酸和胃蛋白酶分泌和胃排空，促进胰高血糖素、胰岛素及胰多肽释放等作用，还具有扩张血管、增加血流及降低血压等作用。

08.022 神经介素 U neuromedin U

又称“神经调节肽 U”。一种结构上高度保守的由 25 个氨基酸残基构成的神经肽，广泛分布在下丘脑、垂体、胃肠道及泌尿生殖

系统中。具有多种生理作用，包括刺激平滑肌收缩、抑制摄食、调节能量平衡、抑制胃酸分泌及小肠的离子转运等多种功能。

08.023 胆囊收缩素 cholecystokinin, CCK

由小肠黏膜 I 细胞分泌的一种多肽激素。其主要作用是促进胰腺腺泡分泌各种消化酶，促进胆囊收缩，可以作用于迷走神经传入纤维，通过迷走-迷走反射刺激胰酶分泌。同时还可以作用于迷走神经上外周 CCK-A 受体，进一步投射到下丘脑室旁核和脑的其他部位产生饱腹感来抑制食物的摄取。

08.024 YY 肽 peptide YY, PYY

由肠道的 L 细胞分泌的一种增加饱腹感的激素。研究表明，其分泌主要是由于消化道中食物的存在，特别是脂肪和蛋白质的刺激。其在进食后两小时达到最高水平，然后逐渐下降。

08.025 胃泌酸调节素 oxyntomodulin

由小肠 L 细胞分泌的一种多肽激素。是天然的胰高血糖素样肽-1 和胰高血糖素受体双激动剂，其能够透过血脑屏障到达下丘脑弓状核，与其特异性受体结合后抑制摄食。激活 GLP-1 受体具有降糖作用。

08.026 油酰乙醇胺 oleoylethanolamide

摄食过程中肠道产生的一种生物活性脂类。属于饱食因子，肠道细胞通过 CD36 感知膳食脂肪中的油酸，并通过 N-酰基磷脂酰乙醇胺-水解磷脂酶 D 依赖或独立途径将其转换为油酰乙醇胺。

08.027 能量代谢调节 regulation of energy metabolism

为应对自身能量需求和环境条件的变化而进行的能量摄入和能量消耗之间平衡的适应性调节。包括能量的摄入和消耗，两者处于动态平衡状态，可维持机体正常功能和体

重。

08.028 能量摄入 energy intake

摄入的食物中所含能量以维持生命活动需要的生理活动。能量摄入长期处于过少状态，会出现基础代谢降低、体力活动减少及体重下降等；能量摄入过剩则会在体内主要以脂肪形式储存起来，会出现体重增加，甚至肥胖。

08.029 能量消耗 energy expenditure

人体维持生命活动所需要消耗的能量总和。能量消耗包括基础代谢、非运动活动产热、食物的热效应及体力活动四个方面。

08.030 非运动活动产热 nonexercise activity thermogenesis

除了有组织、有目的的运动之外的所有活动消耗的热量。

08.031 食物热效应 thermic effect of food

又称“食物的特殊动力作用(specific dynamic action, SDA)”。人体在摄食过程中，对食物进行消化、吸收及代谢转化过程额外消耗的能量。

08.032 静息代谢率 resting metabolic rate; BMR

人在静态下维持生命所消耗能量的情况，用来测定维持人体正常功能和体内稳态所需的能量消耗的能量代谢率，占每日能量总消耗的 60%-75%。

08.033 基础代谢率 basal metabolic rate, BMR

指人体在清醒而又极端安静的状态下，不受肌肉活动、环境温度、食物及精神紧张等影响时的能量代谢率。即基本的生理活动（即血液循环、呼吸及恒定的体温）时，每小时单位表面积最低耗热量减去标准耗热量，其差值与标准耗热量之百分比，称为基础代谢率

08.01.01 脂肪组织与脂肪代谢

08.034 脂肪组织 adipose tissue

由脂肪细胞构成的组织，可被疏松结缔组织分隔成许多脂肪小叶。

08.035 脂肪代谢 fat metabolism

体内脂肪在各种相关酶的帮助下，进行消化吸收、合成及分解，加工成机体所需要的物质的生理过程。

08.036 脂肪营养不良 lipodystrophy

先天性或获得性病因而导致的脂肪代谢障碍或失调，可导致全身性、部分性或区域性的脂肪丢失。表现为不同的脂肪营养不良相关的代谢紊乱或疾病，如显著的胰岛素抵抗、糖尿病、高甘油三酯血症及非酒精性脂肪性肝病等。

08.037 营养过剩 overnutrition

营养素（特别是能量）摄入量超过正常生长发育和代谢需求，而在体内蓄积的病理状态。

08.038 胃旁路术 gastric bypass

又称“Roux-en-Y 胃旁路术(Roux-en-Y gastric bypass;RYGB)”。用于治疗肥胖症的外科手术。将胃分为较小的上部和较大的下部，然后截断小肠，连接胃的上部和远端空肠，改变食物经过消化道的途径，减缓胃排空速度，缩短小肠，减少吸收，从而降低体重。

08.039 腹腔镜胃旁路术 laparoscopic gastric bypass

又称“腹腔镜下 Roux-en-Y 胃旁路术

(laparoscopic Roux-en-Y gastric bypass) ”。

利用腹腔镜将患者的胃分成较小的上部和较大的下部，然后较小的胃接上截取的小肠，改变食物经过消化道的途径，从而达到减肥的目的的手术方式。

08.040 袖状胃切除术 sleeve gastrectomy

将胃的大弯垂直切下，胃底部全部切掉，使残胃变成“袖状”，使胃体积减小，最后仅能容纳 60-80 毫升的一种手术方式。主要用于减重的手术。

08.041 腹腔镜袖状胃切除术 laparoscopic sleeve gastrectomy

利用腹腔镜将胃的大弯垂直切下，胃底部全部切掉，使残胃变成“袖状”，使胃体积减小，最后仅能容纳 60-80 毫升的一种手术方式。主要用于减重的手术。

08.042 可调节胃绑带术 adjustable gastric banding;AGB

在近端胃周围环绕一个经皮肤进入可调节的硅胶带，在胃的上方隔出一个类似胃间隔的“小胃囊”，食物在小胃囊里堆积，相关刺激传入大脑，产生饱胀感，以此控制食量，达到最佳的减肥效果的手术。

08.043 腹腔镜可调节胃绑带术 laparoscopic adjustable gastric banding

通过腹腔镜在近端胃周围环绕一个经皮肤进入可调节的硅胶带，在胃的上方隔出一个类似胃间隔的“小胃囊”，食物在小胃囊里堆积，相关刺激传入大脑，产生饱胀感，以此控制食量，达到减肥效果的手术。

08.044 胆胰转流术 biliopancreatic diversion

切除部分胃组织，连接残余胃与截取的一段小肠，保留 50-100 厘米的小肠，通过限制食物摄入和减少物质吸收达到减肥的目的的手术方式。

手术方式。

08.045 不伴十二指肠转位胆胰转流术

biliopancreatic diversion without duodenal switch

切除大部分胃体、胃窦、幽门及部分十二指肠，连接残余胃与截取的一段小肠，保留 50-100 厘米的小肠，通过限制食物摄入和减少物质吸收达到减肥的目的的手术。

08.046 伴十二指肠转位胆胰转流术 biliopancreatic diversion with duodenal switch;BPD-DS

采用袖状胃切除术的方式切除部分胃组织，保留胃幽门及十二指肠，连接残余胃与截取的一段小肠，保留 50-100 厘米的小肠，通过限制食物摄入和减少物质吸收达到减肥的目的的手术。

08.047 肥胖相关遗传综合征 genetic syndromes associated with obesity

与遗传有关的以肥胖为主要表现的一系列综合征。

08.048 伴发育迟缓肥胖相关遗传综合征

obesity associated genetic syndrome with developmental delay

与遗传有关的主要表现为肥胖并伴发育迟缓的一系列综合征。

08.049 巴德特-别德尔综合征 Bardet-Biedl syndrome

由于染色体 15q11-q13 中一个或多个父系表达的印记转录物缺失引起一种遗传异质性疾病。以胎儿活动减少、肌张力低下、智力迟钝、身材矮小、卵泡刺激素、黄体生成素分泌不足及肥胖为主要表现。

08.050 科恩综合征 Cohen syndrome

一种常染色体隐性遗传疾病。主要表现为中

度至重度智力低下、持续性肌张力低下及肥胖等。1973年由迈克尔·科恩等首次报道。

08.051 脑源性神经营养因子-蛋白酪氨酸激酶受体 B 缺乏症 brain-derived neurotrophic factor and tyrosine kinase receptor B deficiency

由于染色体 11p12 缺失或点突变使脑源性神经营养因子或其蛋白酪氨酸激酶受体 B 缺乏的一种遗传病。患者主要表现为肥胖、记忆力受损、多动症及中重度学习障碍。

08.052 不伴发育延迟遗传综合征 obesity associated genetic syndrome without developmental delay

与遗传有关的主要表现为肥胖且不伴发育迟缓的一系列综合征。

08.053 阿尔斯特雷姆综合征 Alstrom syndrome

由 ALMS1 基因突变导致的遗传病。临床表现复杂多样,包括:视网膜锥-杆细胞营养不良性萎缩、肥胖、胰岛素抵抗、进行性感觉神经性听力缺失、2 型糖尿病、黑棘皮病、扩张型心肌病、肝肾功能障碍、肺部疾病及进行性多器官纤维化导致器官衰竭等。

08.054 先天性瘦素缺乏症 congenital leptin deficiency

由于编码瘦素基因中的纯合子移码、无义及错义突变导致血清瘦素水平降低的一种遗传病。患者主要表现为肥胖、嗜食、躯干和四肢脂肪沉积、高胰岛素血症及 2 型糖尿病。

08.055 瘦素受体缺乏症 leptin receptor deficiency

一种瘦素受体基因突变的遗传病。患者主要表现为进食过多、严重早发性肥胖、性腺功能减退及频繁感染。

08.056 阿黑皮素原缺乏症 proopiomelanocortin deficiency; POMC deficiency

一种 POMC 基因纯合子或复合杂合子突变导致 POMC 缺乏进而导致促肾上腺皮质激素缺乏的遗传病。患者主要表现为进食过多、早发性肥胖、皮肤苍白及头发发红,新生儿可以出现肾上腺危象。

08.057 激素原转化酶 1 缺乏症 prohormone convertase I deficiency

一种激素原转化酶基因突变导致激素原转化酶 1 缺乏的常染色体隐性遗传病。患者主要表现为严重的小肠吸收功能障碍、严重肥胖、餐后低血糖及其他内分泌疾病,如性功能减退和生长激素缺乏等。

08.058 黑皮质素 4 受体缺乏症 melanocortin 4 receptor deficiency

一种黑皮质素 4 受体基因突变导致黑皮质素 4 受体缺乏的遗传病。患者主要表现为过度进食和空腹胰岛素水平升高。

08.059 神经性厌食 anorexia nervosa

通过节食等手段,有意造成并维持体重明显低于正常标准为特征的进食障碍。主要特征是尽管体重已明显减轻,但对体重增加和发胖仍持强烈恐惧感。

08.060 摄食障碍 eating disorder

以进食行为异常、对食物及体重和体型的过分关注为主要临床特征的一组疾病。可以分为厌食症、偏食症及贪食症等。

08.061 厌食 anorexia

食欲降低的感觉。缺少摄取食物的兴趣和愿望的病理性精神状态。

08.062 贪食 lycorexia

不受控制地过多进食的行为。

08.063 暴食 gluttony

进食大量食物的一种异常进食行为。过量进食后通常觉得后悔、抑郁及自责，伴随而来的是无节制地控制体重的行为。常见于神经性贪食症患者。

08.064 异食癖 pica

进食一些非营养性或不能食用的物质如泥土、纸片及污物等的异常行为。由于代谢功能紊乱，味觉异常及饮食管理不当等引起的一种非常复杂的多种疾病的综合征。

08.065 夜食综合征 night eating syndrome

以持续的夜间进食异常及所伴随的心理行为问题为特征的一种精神病理状态。

08.066 营养不良 malnutrition

由于食物摄入、消化、吸收及利用障碍，或机体消耗增加，营养不能满足机体需要以致消耗自身组织，不能维持正常代谢，出现体重减低、生长发育停滞及躯体功能减退的状态。

08.067 恶病质 cachexia

又称“恶液质 (dyscrasia)”。机体自身组织被极度消耗的一种复杂代谢临床综合征。以食欲减退、体重下降、全身衰竭及代谢异常为特征，可发生于多种疾病。病理生理学特征是摄入食物减少、营养素代谢异常和肌肉萎缩。可能给疾病的临床结局带来不利影响。

08.068 DSM-5 诊断标准 Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fifth edition; DSM-5

由美国精神病学协会出版的，供精神科医生或全科医生进行精神病诊断的第5版精神疾病诊断和统计手册，内容包含对某些疾病的诊断标准和对 DSM-4 诊断标准的修改。

08.069 限制能量摄入型厌食症 anorexia of restriction of energy intake

通过节食、禁食和/或过度锻炼来减肥的一种进食障碍。在过去的3个月中，患者没有反复暴饮暴食、自发性呕吐、使用泻药、利尿剂或灌肠等行为。

08.070 暴食-清除型厌食症 binge-eating/purging type

在过去的3个月中，以暴饮暴食并自发性呕吐、使用泻药、利尿剂或灌肠剂为特征的进食障碍。暴食-清除型患者通常比限制能量摄入型患者有严重的进食障碍、更多的共病及更差的预后。

08.071 神经性贪食症 bulimia nervosa

反复发作暴食，又有极度想控制体重的先占观念，导致暴食后立即呕吐或使用泻药等行为模式的一种进食障碍。反复呕吐常导致电解质紊乱和躯体并发症。之前数月或数年间，有的受检者曾发作过神经性厌食症。

08.072 过度补偿 overcompensation

神经性贪食症患者尝试通过清除食物（如通过自己诱吐、服用泻药或利尿剂）或其他的行为（如严格控制进食或禁食、过度锻炼），来补偿过度饮食而形成的一种行为。

08.073 自行导吐 self-induced vomiting

由自身引起或诱发的故意呕吐行为。通常与补偿行为有关。可见于神经性贪食症、神经性厌食症、暴饮暴食障碍、未指定的进食障碍或其他特定的进食障碍等。

08.074 灌肠 purging

把液体（通常用清水）灌入肛门内，当液体在体内达到一定量后，人体开始有排便的欲望，灌入体内的液体会和体内的粪便混合，把体内的粪便排出体外，这样往复几次，促体内粪便排出体外的治疗方法。

08.075 禁食 fasting

要求在规定时间内不能进食的行为。

08.076 超量运动 excessive exercise

过量的运动，运动后出现的疲劳现象在下次运动前不能消除。运动过量可使机体免疫功能受到损害、关节肌肉劳损，影响健康。

08.02 脂代谢

08.077 脂代谢 lipometabolism

脂质的消化、吸收、合成、分解、转运等过程的总称。

08.083 脂蛋白 lipoprotein

一类由富含固醇脂、甘油三酯的疏水性内核和由蛋白质、磷脂、胆固醇等组成的外壳构成的球状微粒。对细胞外脂质的包装、储存、运输及代谢起着重要作用。

08.078 血脂 blood lipid

血浆所含脂类的统称。包括甘油三酯、磷脂、胆固醇及游离脂肪酸等。

08.084 乳糜微粒 chylomicrons

血浆中颗粒最大的脂蛋白，含甘油三酯近90%，是运输外源性甘油三酯及胆固醇的主要形式，在十二指肠和空肠的黏膜细胞内合成。

08.079 胆固醇 cholesterol

一种环戊烷多氢菲的衍生物，是动物组织细胞所不可缺少的重要物质，可参与细胞膜形成，还是合成胆汁酸，维生素D以及甾体激素的原料。胆固醇又分为高密度胆固醇和低密度胆固醇两种

08.085 极低密度脂蛋白 very low-density lipoprotein

富含甘油三酯的一类脂蛋白，密度<1.006g/ml 之间，颗粒大小为30-80nm，由肝脏合成，主要功能为转运甘油三酯至外周组织，是运输内源性甘油三酯及胆固醇的主要形式。

08.080 甘油三酯 triglyceride

一种由长链脂肪酸和甘油形成的脂肪分子，是人体内含量最多的脂类。肝脏、脂肪等组织可合成甘油三酯，并储存在脂肪组织中。大部分组织均可以利用甘油三酯分解产物供给能量。

08.086 中密度脂蛋白 intermediate-density lipoprotein

极低密度脂蛋白向低密度脂蛋白转化过程中的中间产物。在体内分解代谢迅速，正常情况下血浆浓度很低。

08.081 脂代谢异常 dyslipidemia

血液中脂质和/或脂蛋白水平的异常。

08.087 低密度脂蛋白 low-density lipoprotein

血浆中胆固醇含量最多的一种脂蛋白。密度介于1.019-1.063g/ml 之间，颗粒大小为20-27nm，由中间密度脂蛋白在肝脏内转化

08.082 脂蛋白代谢 lipoprotein metabolism

脂蛋白在体内被消化、吸收、运转及分解的过程。可分为外源性代谢途径和内源性代谢途径。

而来，是胆固醇的主要载体，经受体介导摄取而被外周组织利用。

08.088 高密度脂蛋白 high-density lipoprotein

血浆中颗粒最小的一种脂蛋白，密度介于1.063-1.210g/ml之间，颗粒大小为8-10nm，参与胆固醇逆转运，即将周围细胞胆固醇转运至肝脏转化和清除。

08.089 脂蛋白(a) lipoprotein (a), LP (a)

一种富含胆固醇的特殊大分子脂蛋白，表面由胆固醇及磷脂包裹，嵌有亲水性载脂蛋白，所含载脂蛋白部分除一分子ApoB100外，还含有另一分子载脂蛋白Apo(a)。LP(a)可以进入并沉积在血管壁上，有促进动脉粥样硬化的作用，是动脉粥样硬化的独立危险因素。

08.090 载脂蛋白 apolipoprotein

一类能与血浆脂质（胆固醇、甘油三酯和磷脂）结合的蛋白质，为构成血浆脂蛋白的主要成分，能够结合和运输血脂到机体各组织进行代谢及利用，还作为细胞表面受体的配体和酶的辅助因子。

08.091 载脂蛋白A I apolipoprotein A I

一种分子量为17000，由两条各含77个氨基酸残基的肽链组成的载脂蛋白，血浆浓度为0.35-0.5g/L，主要为高密度脂蛋白的结构成分，还具有抑制卵磷脂胆固醇酰基转移酶活性的作用。

08.092 载脂蛋白A II apolipoprotein A II

一种分子量为28300的单一多肽链的载脂蛋白，血浆浓度为1.0-1.5g/L。生理功能为构成乳糜微粒和高密度脂蛋白，参与胆固醇酯化和胆固醇逆向转运。

08.093 载脂蛋白A IV apolipoprotein A IV
一种分子量为46000的载脂蛋白，空腹血浆浓度为13.1-15.7mg/L。生理功能为激活卵磷脂胆固醇酰基转移酶、参与胆固醇逆向转运、介导高密度脂蛋白与细胞结合、辅助激活脂蛋白酯酶、调节食欲。

08.094 载脂蛋白B apolipoprotein B

一类在分子量、免疫性和代谢上具有多态性的载脂蛋白，依其分子量及所占百分比可分为B100、B48、B74、B26及少量B50，生理血浆浓度为0.8-1.0g/L。可参与极低密度脂蛋白的合成、装配及分泌等多种生理过程。

08.095 载脂蛋白C II apolipoprotein C II

分子量为9100，含77个氨基酸残基的单链多肽构成的一种载脂蛋白。健康人空腹血浆浓度为0.03-0.05g/L。可激活脂蛋白脂肪酶，水解甘油三酯，为细胞提供游离脂肪酸。

08.096 载脂蛋白C III apolipoprotein C III

分子量为8700，由79个氨基酸残基组成的一种载脂蛋白，健康人空腹血浆浓度为0.12-0.14g/L，主要分布于血浆高密度脂蛋白、极低密度脂蛋白及乳糜微粒中。可抑制脂蛋白酯酶活性、抑制高密度脂蛋白的分解代谢率。

08.097 载脂蛋白E apolipoprotein E

分子量为34000，为299个氨基酸残基结合磷脂的糖蛋白，为载脂蛋白的一种，健康人空腹血浆浓度为0.03-0.05g/L。是乳糜微粒、极低密度脂蛋白、中间密度脂蛋白及部分高密度脂蛋白的结构蛋白，可作为配体与低密度脂蛋白受体和载脂蛋白E受体结合，介导乳糜微粒的内吞，调节甘油三酯的分解代谢过程，参与血浆和组织脂质稳态的控制。

08.098 胆固醇酯转运蛋白 cholesteroleser

transfer protein

分子量为 74000 的一种水溶性蛋白质，主要生理功能是介导脂蛋白中各种中性脂质的转移和交换。

08.099 肝过氧化物酶体增殖物激活受体

α -hepatic peroxi-
some-proliferator-activated receptor- α ,
HPPAR- α

在肝脏和脂肪组织中高表达的配体活化的转录因子，属于核激素受体超家族成员，主要在肝细胞通过激活细胞核中靶基因的转录来促进脂肪细胞分化、调节脂肪酸转运及增加脂肪酸氧化。

08.100 血脂异常 dyslipidaemia

血液中胆固醇、甘油三酯等脂质代谢紊乱，包括高胆固醇血症、高甘油三酯血症等。

08.101 原发性高脂血症 primary hyperlipidemia

由于单基因缺陷或多基因缺陷，使参与脂蛋白转运和代谢的受体、酶或载脂蛋白异常，或由于环境因素（饮食、营养、药物）和通过未知的机制而致脂质和脂蛋白代谢异常等原因引起的血浆中胆固醇和/或甘油三酯水平升高。

08.102 家族性高脂血症 familial hyperlipidemia

由于遗传基因异常所致的血脂代谢紊乱，具有家族聚集性的特点。

08.103 家族性脂蛋白酯酶缺陷症 familial defective LPL

一组因脂蛋白酯酶基因突变引起脂解受损、血浆乳糜微粒聚积而导致的血脂谱异常症，是常染色体隐性遗传性疾病。常儿童期起病，可引起急性胰腺炎反复发作。

08.104 家族性载脂蛋白 B 缺陷症 familial defective apolipoprotein B

由于 ApoB 突变使 ApoB 与受体结合障碍，继而影响血浆中低密度脂蛋白的分解代谢的常染色体显性遗传性疾病。表现为血浆甘油三酯水平正常，总胆固醇和低密度脂蛋白胆固醇浓度中等或重度升高。

08.105 家族性载脂蛋白 CII 缺陷症 familial defective apolipoprotein CII

一种由载脂蛋白 CII 基因突变引起，导致脂解受损及血浆乳糜微粒聚积的常染色体隐性遗传性疾病。常儿童期起病，可引起急性胰腺炎反复发作。

08.106 家族性异常 β 脂蛋白血症 familial dysbetalipoproteinemia

又称“III 型高脂蛋白血症 (type III hyperlipoproteinemia)”。由于 ApoE 变异不能与肝脏脂蛋白受体正常结合，因而引起患者体内含 ApoE 的脂蛋白残粒聚积，表现为血浆胆固醇和甘油三酯浓度同时升高的疾病。

08.107 家族性高胆固醇血症 familial hypercholesterolemia

由于细胞膜表面的低密度脂蛋白受体缺如或异常，以血浆甘油三酯正常、低密度脂蛋白胆固醇升高、腱黄色瘤及早发冠状动脉粥样硬化为特征的常染色体显性遗传性疾病。

08.108 家族性高甘油三酯血症 familial hyperglyceridaemia

一种有家族发病倾向的脂质代谢紊乱性疾病。特点为血浆甘油三酯水平异常升高，胆固醇升高不明显。可能是由于脂蛋白脂酶缺乏，乳糜微粒和极低密度脂蛋白中的甘油三酯不能水解，导致血中甘油三酯升高。

08.109 家族性混合型高脂血症 familial

mixed hyperlipidaemia

一种临床表现为血浆甘油三酯和胆固醇中度升高、血浆高密度脂蛋白降低的常染色体显性遗传性疾病。最突出特征是在同一家族中有各种不同类型的高脂蛋白血症患者，并有 60 岁以下发生心肌梗死者的家族史。

08.110 病因不明的原发性高脂血症 primary hyperlipidemia of unknown etiology

由未知原因引起的血浆中胆固醇和/或甘油三酯水平升高的高脂血症，需排除脂质和脂蛋白代谢先天性基因缺陷及继发性高脂血症

08.111 继发性血脂异常 secondary dyslipidemia

由导致血清脂质和脂蛋白代谢改变的潜在的系统性疾病、代谢状态改变、不健康饮食以及某些药物引起的血脂异常。

08.112 代谢综合征 metabolic syndrome

人体的蛋白质、脂肪、碳水化合物等物质发

生代谢紊乱，表现为肥胖、高血糖（糖尿病或糖调节受损）、血脂异常（高甘油三酯血症和/或低高密度脂蛋白胆固醇血症）以及高血压等在同一体聚集，严重影响机体健康的临床综合征。

08.113 嘌呤代谢异常 abnormal metabolism of purine

嘌呤核苷酸的分解或合成过程发生阻碍而引起的内分泌疾病。

08.03 蛋白质与氨基酸代谢异常

08.114 蛋白质代谢异常 abnormal metabolism of protein

由氨基酸形成蛋白质以及蛋白质被分解成氨基酸的过程中出现的异常。

08.115 氨基酸代谢异常 abnormal metabolism of amino acids

先天性酶缺陷或其他疾病所致的氨基酸分解和合成代谢异常。

08.04 维生素或微量元素代谢异常

08.116 维生素代谢异常 abnormal metabolism of vitamin

维生素在体内含量过高或过低导致的代谢紊乱及疾病。维生素主要通过形成结合蛋白、酶及激素等发挥作用。

08.117 微量元素代谢异常 abnormal metabolism of trace element

微量元素含量过高或过低导致的代谢紊乱及疾病发生。

09. 糖 代 谢

09.001 胰腺发育 development of pancreas

胚胎早期，背侧和腹侧胰腺原基融合形成胰腺的过程。

09.002 胰腺形态发育 pancreatic morphogenesis

胚胎发育第 4 周，胚芽的前肠外翻形成靠近肝憩室的背侧壁和腹侧壁两个原基，进而发

育形成胰腺泡。至胚胎发育第 6-7 周，胰腺随着胃及十二指肠的转位逐渐与背胰融合形成完整的胰腺的过程。

09.003 胰芽 pancreatic bud

胚胎发育早期，前肠管内胚层增生，向背侧和腹侧外翻形成的上皮细胞芽。分为腹胰芽和背胰芽，是胰腺发育的第一个形态学标志。

09.004 胰岛芽 pancreatic islet bud

在胚胎发育的第 10-11 周，由来自内胚层的胰腺小管上皮细胞增殖并向毛细血管方向生长形成的细胞群。是形成胰岛的原基。

09.005 胰岛 pancreatic islet

又称“郎格汉斯岛 (Langerhans islet)”。散在分布在胰腺内大小和形态不等的细胞团。主要由 α 、 β 、 δ 、PP 等内分泌细胞组成，分泌胰高血糖素、胰岛素、生长抑素、胰多肽等激素。

09.006 胰腺细胞类型分化 pancreatic cell type differentiation

胰腺干细胞分化为不同类型胰腺细胞的过程。主要包括胰岛 α 细胞、 β 细胞、 δ 细胞及 PP 细胞。

09.007 胰腺内分泌祖细胞 pancreatic endocrine progenitor

存在于胰腺导管上皮内的一种多潜能胰腺细胞。是胰岛内所有产生激素的内分泌细胞的来源。

09.008 胰腺内分泌细胞 pancreatic endocrine cell

胰岛内能表达和分泌某种特定激素的细胞。主要包括分泌胰岛素的 β 细胞、分泌胰高血糖素的 α 细胞、分泌生长抑素的 δ 细胞、分泌胰多肽的 PP 细胞和分泌饥饿素的 ϵ 细胞。

09.009 胰岛 β 细胞 pancreatic islet β cell

又称“胰岛素细胞 (insulin cell)”。约占胰岛细胞总数的 70%，主要分泌胰岛素，主要促进肝细胞、脂肪细胞及肌细胞等细胞利用血液中的葡萄糖、合成糖原或转化为脂肪储，从而降低血糖的作用。

09.010 胰岛 α 细胞 pancreatic islet α cell

又称“胰高血糖素细胞 (glucagon cell)”。约占胰岛细胞总数的 20%，主要分泌胰高血糖素，具有促进肝细胞、肌细胞内糖原分解为葡萄糖，抑制糖原合成，升高血糖。

09.011 胰岛 δ 细胞 pancreatic islet δ cell

又称“生长抑素细胞 (somatostatin cell)”。约占胰岛细胞总数的 5%，主要分泌生长抑素，以旁分泌方式或经缝隙连接直接作用于邻近的 α 细胞、 β 细胞或 PP 细胞，抑制上述细胞的分泌活动

09.012 胰岛 PP 细胞 pancreatic islet PP cell

又称“胰多肽细胞 (pancreatic polypeptide cell)”。约占胰岛细胞总数的 5%，主要分泌胰多肽，具有抑制胃肠运动、胰液分泌及胆囊收缩的作用。

09.013 胰岛 ϵ 细胞 pancreatic islet ϵ cell

胰岛中数量很少的一类细胞。主要分泌饥饿素，可能对其他类型胰岛细胞具有调节作用，其确切生理学和病理生理学意义尚待深入研究。

09.01 糖代谢相关激素及物质

09.014 胰岛素 pancreatic islet hormone

胰腺中的胰岛分泌的各种激素。胰岛细胞主要包括胰岛 α 细胞、 β 细胞、D 细胞、胰岛 PP 细胞，分别可分泌胰高血糖素、胰岛素、生长抑素、胰多肽、肠血管活性肽、胃泌素等。

09.015 胰岛素 insulin

胰岛 β 细胞分泌的含有 51 个氨基酸残基的小分子蛋白质，由 A 链与 B 链组成，具有促组织细胞对葡萄糖的摄取和利用、促进糖原合成、抑制糖异生、抑制脂肪组织动员、促进蛋白质合成代谢及促进生长等作用。

09.016 胰岛素生物合成 insulin biosynthesis

胰岛素基因 mRNA 转录、前胰岛素原多肽翻译及处理、而后经蛋白水解作用去除胰岛素原中的肽类转变为成熟胰岛素的过程。该过程在胰岛 β 细胞内进行。

09.017 前胰岛素原 preproinsulin

胰岛素原的前体，为一条含 110 个氨基酸残基、分子量为 11500 的多肽单链，由胰岛素原和位于其氨基酸端含 24 个氨基酸残基的信号肽组成。其产生后进入粗面内质网，裂解成为胰岛素原。

09.018 胰岛素原 proinsulin

胰岛素的前体，为一条含 86 个氨基酸残基，分子量为 9000 的多肽单链，含有胰岛素的 A 链、B 链以及连接二者的 C 肽。生理状态下，只有微量分泌入血，其生物活性只有胰岛素的 3%~5%，半衰期为 18~25 分钟。

09.019 C 肽 C peptide

又称“连接肽 (connecting peptide)”。胰岛素原经酶切裂解形成的肽类物质。与胰岛素同步分泌，其浓度可间接反映胰岛素分泌功能。

09.020 胰岛素分泌 insulin secretion

胰岛 β 细胞合成胰岛素后，先储存在细胞内的分泌颗粒内，在无刺激因素下以基础分泌形式释放，在适当刺激下分泌量增加。葡萄糖是兴奋 β 细胞合成及分泌胰岛素的最重要物质，氨基酸、脂肪酸、神经递质及激素等也具有刺激胰岛素分泌作用。

09.021 胰岛素分泌神经调节 neuroregulation of insulin secretion

交感神经和副交感神经对胰岛素分泌的调节作用。交感神经兴奋可抑制胰岛素分泌，发挥升高血糖作用；副交感神经可直接刺激并通过促进胃肠激素的释放间接刺激胰岛素的分泌，发挥降低血糖作用。

09.022 葡萄糖转运体 glucose transporter

又称“葡萄糖转运蛋白”。一类调控细胞外葡萄糖经易化扩散进入细胞内的跨膜蛋白家族，含 12 个跨膜结构。参与体内糖代谢、炎症反应和免疫应答等过程。

09.023 葡萄糖激酶 glucokinase

体内参与葡萄糖代谢、催化葡萄糖酵解的关键酶，可敏锐感知体内葡萄糖浓度变化并启动血糖调节系统以维持血糖稳态，是人体重要的葡萄糖传感器。

09.024 ATP 依赖性钾通道 ATP-dependent potassium channel, KATP

胰岛 β 细胞内 ATP 浓度调控的一种内向整流钾通道，由磺脲受体 1 和内向整流钾离子 6.2 通道两部分组成，二者以 4:4 比例组成异八聚体。该通道依赖性胰岛素分泌为胰岛素分泌的启动通路，是第一时相胰岛素分泌的基础。

09.025 胰岛素分泌模式 insulin secretion model

维持非进食状态及进食后血糖正常所需的胰岛素分泌模式。分为基础和刺激后分泌两种模式。维持非进食状态下血糖正常而分泌的胰岛素，称为基础模式；降低餐后血糖升高、维持餐后血糖正常而分泌的胰岛素，称为刺激后分泌模式。

09.026 脉冲式胰岛素分泌 pulsatile insulin secretion

胰岛素呈脉冲分泌，有两种形式：①慢速脉冲分泌：波动振幅大，周期长，为50~120分钟，每日平均约10~15次，主要介导外周组织对葡萄糖的利用。②快速脉冲分泌：波动振幅小，周期短，为5~10分钟，主要作用为抑制肝糖输出。

09.027 第一时相胰岛素分泌 first-phase insulin secretion

胰岛β细胞受到葡萄糖刺激后1分钟开始，胰岛素水平快速上升，3~5分钟达到峰值，大约持续10分钟后胰岛素水平急速下降的过程。

09.028 第二时相胰岛素分泌 second-phase insulin secretion

胰岛β细胞受到葡萄糖刺激后10~20分钟开始，胰岛素水平逐渐上升，持续约1小时，以使升高的血糖恢复正常的过程。

09.029 早时相胰岛素分泌 early phase insulin secretion

进餐约30分钟后出现的胰岛素分泌高峰的过程。

09.030 晚时相胰岛素分泌 late phase insulin secretion

胰岛素在早相分泌峰衰减后仍平缓分泌，直至血糖恢复正常时胰岛素分泌也恢复至基础水平的过程。

09.031 胰岛素作用机制 mechanism of insulin action

胰岛素发挥作用的原理。胰岛素与受体结合后经一系列信号转导促进肝细胞、肌细胞、脂肪细胞及其他组织细胞中葡萄糖摄取、利用及糖原合成，并促进脂肪及蛋白质合成。

09.032 胰岛素受体 insulin receptor

具有胰岛素结合位点的一类跨膜糖蛋白，由两个α亚基和β亚基组成的四聚体。能够在细胞核内结合靶基因的启动子区，调控基因表达，介导脂肪的合成和储存、蛋白质合成、免疫以及转录等生理功能。

09.033 胰岛素信号转导 insulin signal transduction

胰岛素与胰岛素受体的两个α亚基在细胞质膜的外侧结合，进而通过胰岛素受体的两个β亚基将信号转导至细胞内的过程。

09.034 胰岛素受体底物 insulin receptor substrate

能被激活的胰岛素受体酪氨酸激酶作用的底物。具有十几个酪氨酸残基，可被磷酸化，进而结合并激活下游效应物。

09.035 胰岛淀粉样多肽 islet amyloid polypeptide, IAPP

由胰岛β细胞产生，并与胰岛素协同分泌的一种激素。具有调节和抑制胰岛素的分泌，以维持血糖稳定作用。

09.036 胰高血糖素 glucagon

胰岛α细胞分泌的由29个氨基酸残基组成的直链多肽激素，与胰岛素作用相拮抗，发挥升高血糖的作用。

09.037 胰高血糖素瘤 glucagonoma

又称“高血糖皮肤病综合征 (hyperglycemic

skin disease syndrome)”。一种胰岛 α 细胞瘤。其分泌过量的胰高血糖素。主要表现为皮肤游走性、坏死溶解性红斑，糖尿病，贫血，舌炎，口角炎及阴道炎等，多恶性，常早期转移。

09.038 胰多肽 pancreatic polypeptide

胰岛 PP 细胞分泌的由 36 个氨基酸残基组成

的直链多肽激素。在胃肠运动、胃酸分泌、胰岛素和胰高血糖素分泌及食欲调节中发挥调节作用。

09.039 胰多肽瘤 pancreatic polypeptide tumor

主要发生在胰腺内分泌细胞中含有胰多肽的细胞的消化道内分泌肿瘤之一。主要表现为体重减轻、腹泻及皮肤红斑等。临床罕见。

09.02 胰岛激素以外的激素及物质

09.040 肠促胰素 incretin

进餐诱导分泌的一系列胃肠激素，主要作用是促进胰酶分泌、胆囊收缩、胆汁分泌及胰岛素分泌，也有调控胃肠运动等作用。

胰素，有抑制胃液、胃蛋白酶分泌、抑制胃排空、促进胰岛素和胰高血糖素分泌等多种生物学功能。

09.041 胰高血糖素样肽-1 glucagon-like peptide-1, GLP-1

由肠道 L 细胞分泌的一种肠促胰素，有刺激葡萄糖介导的胰岛 β 细胞胰岛素合成和分泌、抑制胰高血糖素分泌、延缓胃排空、抑制食欲和摄食、促进 β 细胞增殖、减少 β 细胞凋亡及改善血管内皮功能等生物学功能。

09.044 二肽基肽酶-4 dipeptidyl peptidase-4, DPP-4

一种细胞表面的丝氨酸蛋白酶，在肠中高表达，部分以可溶形式存在于血液循环中，可以通过剪切寡肽氨基酸第二位的丙氨酸或者脯氨酸降解体内蛋白质（如胰高血糖素样肽-1 和生长激素释放激素等）发挥调控作用。

09.042 胰高血糖素样肽-2 glucagon-like peptide-2, GLP-2

由肠道 L 细胞分泌的一种肠促胰素，有促进肠黏膜生长、消化吸收，增强肠屏障功能，抑制胃蠕动及胃酸分泌等生物学功能，可用于治疗短肠综合征和克罗恩病等。

09.045 糖异生 gluconeogenesis

将体内非糖类物质如氨基酸、丙酮酸及甘油等转变葡萄糖或糖原的代谢过程，以维持机体葡萄糖稳态。

09.043 葡萄糖依赖性促胰岛素多肽 glucose-dependent insulinotropic polypeptide

又称“抑胃肽 (gastric inhibitory peptide, GIP)”。由肠黏膜 K 细胞分泌的一种肠促

09.046 糖原合成 glycogen synthesis

在糖原合酶的催化下，活化形式的葡萄糖与未降解完全的糖原分子或糖原素合成糖原的过程。

09.03 糖 分 解

09.047 糖原分解 glycogenolysis

糖原在体内分解成葡萄糖的过程。糖原在磷酸化酶催化下，分解为1-磷酸葡萄糖，又在磷酸葡萄糖变位酶催化下生成6-磷酸葡萄糖，继而在肝脏中由6-磷酸葡萄糖酶催化生成葡萄糖，以维持血糖浓度恒定的过程。在肌肉组织因6-磷酸葡萄糖酶活性极低，6-磷酸葡萄糖不能生成葡萄糖，直接进入糖酵解或糖的有氧氧化途径。

09.048 葡萄糖稳态 glucose homeostasis

又称“血糖稳态”。生理情况下人体血液中葡萄糖浓度稳定在一定水平（3.9-5.6mmol/L）的状态。胰岛素和胰高血糖素等多种激素在维持血糖稳态中起重要调控作用。

09.049 胰岛素抵抗 insulin resistance

胰岛素作用的靶器官或组织对一定量胰岛素的生物学效应低于正常的状态。包括对内源性葡萄糖产生的抑制效应、对外周组织葡萄糖摄取和糖原合成的刺激性效应及对脂肪组织脂肪分解的抑制效应。其是糖尿病发病的主要环节之一。

09.050 高胰岛素血症 hyperinsulinism

各种原因导致血液中胰岛素水平过高的状态。包括先天性高胰岛素性低血糖血症、肿瘤引起的胰岛素分泌过多、胰岛素抵抗导致机体代偿分泌过量胰岛素等。

09.051 低血糖 hypoglycemia

各种原因引起的血糖浓度过低的状态。非糖尿病人血糖水平低于2.8mmol/L或糖尿病人血糖浓度低于3.9mmol/L，多伴有相应症状与体征，主要表现为饥饿感及神经精神系统症状等。

09.052 胰岛素诱导低血糖反应 insulin-induced hypoglycemia

内源或外源的胰岛素代谢异常导致体内胰岛素量蓄积引起的低血糖反应。

09.053 惠普尔三联征 Whipple triad

是由多种原因引起的血糖浓度低于正常的一种临床综合征，出现与低血糖浆葡萄糖浓度相符合的交感神经兴奋和脑功能障碍的临床症状；发作时静脉血浆葡萄糖浓度<3.0mmol/L；补充糖后低血糖症状迅速缓解。

09.054 胰岛细胞瘤 tumor of pancreatic islet cell

源于胰腺多能神经内分泌干细胞的一种发生在胰岛细胞中的胰腺神经内分泌瘤。

09.055 自身免疫性低血糖 autoimmune hypoglycemia

在遗传免疫缺陷基础上，由于某种诱因导致胰岛素分子变构，触发自身免疫反应，产生胰岛素自身抗体导致的低血糖症。

09.056 胰岛素自身免疫综合征 insulin autoimmune syndrome, IAS

由非外源性胰岛素诱导的高浓度免疫活性胰岛素和高效价胰岛素自身抗体所引起的以反复发作性、严重自发性低血糖为特征的综合征。

09.057 反应性低血糖 reactive hypoglycemia

餐后（多在进食4小时内）出现的以发作性心悸、出汗及乏力等为主要症状的低血糖综合征。多发于女性。

09.058 滋养性低血糖 alimentary hypoglycemia

胃大部切除和胃空肠吻合术、幽门成形术、胃迷走神经切除术等患者进食后，食物迅速进入小肠，一方面使餐后血糖升高，另一方面引起胰高血糖素样肽-1分泌增多，两者共

同刺激胰岛素分泌增加进而导致的低血糖综合征。

09.061 自发性低血糖 spontaneous hypoglycemia

非胰岛素注射原因引起的血糖浓度过低，常见原因为胰岛素自身免疫综合征。

09.059 特发性低血糖 idiopathic hypoglycemia

发病机制不明，可能与胰岛素敏感性增加、胰高血糖素反应减弱及植物神经功能紊乱等有关的低血糖综合征。

09.062 婴儿持续性高胰岛素低血糖 persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy

一种遗传异质性内分泌疾病。以胰岛素过量分泌或不受血糖调控和反复发作的严重低血糖为主要特征，是新生儿期和婴儿早期严重和持续性低血糖的常见原因。

09.060 药物相关性低血糖 drug-induced hypoglycemia

使用药物后出现的低血糖，主要由于降糖药使用不当所导致，可出现低血糖综合征。

10. 糖 尿 病

10.001 糖尿病 diabetes mellitus

受遗传和环境因素共同作用，以糖代谢紊乱为主的慢性代谢异常性疾病。主要原因是机体胰岛素分泌和/或作用缺陷，导致以高血糖为典型特征的综合征。诊断标准为典型糖尿病症状加上随机血糖 $\geq 11.1\text{mmol/L}$ ，或加上空腹血糖 $\geq 7.0\text{mmol/L}$ ，或加上口服葡萄糖耐量试验 2 小时血糖 $\geq 11.1\text{mmol/L}$ ，或加上糖化血红蛋白 $\text{A1c} \geq 6.5\%$ ，若无糖尿病典型症状者，需改日复查确认。

任意时间点抽取人体静脉血或者末梢血所测定得到的葡萄糖浓度。

10.005 糖化血红蛋白 glycated hemoglobin

人体血液中红细胞内的血红蛋白与血糖结合的产物。其检测通常可反映患者近 8~12 周的血糖控制情况。

10.002 空腹血糖 fasting plasma glucose, FPG

在隔夜空腹（至少 8~10 小时），次晨抽取人体静脉血或者末梢血测定的葡萄糖浓度。

10.006 口服葡萄糖耐量试验 oral glucose tolerance test, OGTT

口服 75 克无水葡萄糖后间隔一定时间测定血糖水平的试验。禁食一夜后次日清晨测定空腹和口服 75 克无水葡萄糖后 30 分钟、1 小时、2 小时及 3 小时的血浆葡萄糖水平，是诊断糖尿病前期和糖尿病的主要方法之一。

10.003 餐后 2 小时血糖 2-hour postprandial plasma glucose, 2h PPG

进餐后 2 小时抽取人体静脉血或者末梢血测定的葡萄糖浓度。

10.007 馒头餐试验 steamed bread test

进食 100 克标准面粉制作的馒头后间隔一定时间测定血糖水平的试验。隔夜空腹 8 小时后，食用 100 克标准面粉制作的馒头，10 分钟内吃完，进食馒头第一口开始计时，于进

10.004 随机血糖 random blood glucose

食馒头前和后 30 分钟、1 小时、2 小时及 3 小时时静脉抽血送检，分别测定上述 5 个时间点的血糖值。

10.008 胰岛素释放试验 insulin release test
用来测定基础和葡萄糖刺激后胰岛素释放功能的试验。禁食一夜后次日清晨测定空腹和口服 75g 无水葡萄糖后 30 分钟、1 小时、2 小时及 3 小时的血清或血浆胰岛素水平。

10.009 C 肽释放试验 C peptide release test
反映基础和葡萄糖刺激后胰岛素释放功能的试验。禁食一夜后次日清晨测定空腹和口服 75 克无水葡萄糖后 30 分钟、1 小时、2 小时及 3 小时的血浆或血清 C 肽水平。C 肽测定不受血清中胰岛素抗体和外源性胰岛素干扰。

10.010 糖尿病分型 classification of diabetes
根据发病机制和临床特点的不同，对糖尿病进行的分类。包括 1 型糖尿病、2 型糖尿病、特殊类型糖尿病及妊娠期糖尿病。

10.011 1 型糖尿病 type 1 diabetes mellitus
主要由自身免疫介导的胰岛 β 细胞破坏导致胰岛素绝对缺乏引起的，需要使用胰岛素来维持血糖水平的一种糖尿病。

10.012 免疫介导型 1 型糖尿病 immune-mediated type 1 diabetes mellitus
又称“自身免疫性糖尿病 (autoimmune diabetes)”或“1A 型糖尿病 (1 A diabetes mellitus)”。存在自身免疫发病机制，体内可以检测出胰岛素抗体或针对胰岛 β 细胞的自身免疫抗体如胰岛细胞抗体、抗谷氨酸脱羧酶抗体、酪氨酸磷酸酶抗体及锌转运体 8 抗体的一种 1 型糖尿病。

10.013 特发性 1 型糖尿病 idiopathic type 1 diabetes mellitus

又称“1B 型糖尿病 (1B diabetes mellitus)”。病因未明且与自身免疫无关，有明显家族史，发病早，初发时可有酮症，呈 1 型糖尿病临床表现的糖尿病类型，需用小剂量胰岛素治疗。

10.014 成人隐匿性自身免疫性糖尿病 latent autoimmune diabetes in adults, LADA

自身免疫性糖尿病的一个亚型，胰岛 β 细胞自身抗体多为阳性。成年以后发病，口服葡萄糖耐量试验 C 肽呈低平曲线，发病初期口服降糖药治疗有效，诊断半年内不依赖胰岛素治疗，通常较快速地进展到需要胰岛素治疗的阶段。

10.015 青少年隐匿性自身免疫性糖尿病 latent autoimmune diabetes in youth, LADY

自身免疫性糖尿病的一个亚型，发病年龄小于 18 岁，抗谷氨酸脱羧酶抗体阳性，诊断后至少 6 个月不依赖胰岛素治疗，临床表现与 2 型糖尿病相近。

10.016 暴发性 1 型糖尿病 fulminant type 1 diabetes mellitus

与遗传因素、感染或妊娠有关且病情危重的一类糖尿病。可无自身免疫反应证据，起病急骤，胰岛 β 细胞短时间内大量破坏导致明显高血糖和酮症酸中毒等严重代谢紊乱表现。

10.017 2 型糖尿病 type 2 diabetes mellitus
胰岛素分泌相对不足和/或胰岛素抵抗引起的一类糖尿病。发病机制存在异质性，为多基因和多环境因素共同参与并相互作用的结果。多见于成年人，其他年龄也可发病，

发病初期可无明显临床症状。

物质引起的糖尿病。

10.018 特殊类型糖尿病 specific type of diabetes mellitus

由某些遗传性病变、药物或其他疾病导致的糖尿病。

10.024 感染致糖尿病 infection induced diabetes

由先天性风疹、巨细胞病毒感染及其他感染所致的糖尿病。

10.019 胰岛β细胞遗传性缺陷 hereditary islet β cell defect

遗传缺陷（通常为单基因突变）导致的胰岛β细胞功能、分化和生存缺陷所引起的一类糖尿病。

10.025 不常见免疫介导性糖尿病 uncommon immune-mediated diabetes

罕见的由免疫介导的糖尿病。主要包括僵人综合征以及由胰岛素或胰岛素受体自身抗体介导的糖尿病。

10.020 胰岛素作用缺陷 insulin action defect

胰岛素无法发挥正常作用导致的一类疾病，可引起A型胰岛素抵抗，矮妖精貌综合征，黑棘皮-多毛-胰岛素抵抗综合征及脂肪萎缩性糖尿病等疾病。

10.026 B型胰岛素抵抗 type B insulin resistance

又称“胰岛素受体抗体介导胰岛素受体抗体病 (insulin receptor antibody-mediated insulin receptor antibody disease)”。伴有严重的高胰岛素血症及胰岛素抵抗的糖尿病。主要表现为胰岛素抗药，空腹低血糖，可伴有其他自身免疫病，多为女性发病。

10.021 A型胰岛素抵抗 type A insulin resistance

胰岛素受体或受体后缺陷所引起的胰岛素的作用受阻的情况。主要表现包括高血糖、胰岛素升高及胰岛素抵抗指数增加等。这可能导致胰岛素抵抗相应的并发症，如2型糖尿病和心血管疾病等。

10.027 遗传综合征相关性糖尿病 diabetes associated with genetic syndrome

由多个基因或染色体异常所致的遗传综合征引起的糖尿病，多与遗传缺陷所致发育异常或肥胖所致胰岛素抵抗有关。

10.022 胰腺外分泌疾病 pancreatic exocrine dysfunction

由胰腺炎、创伤/胰腺切除术后、胰腺肿瘤、胰腺囊性纤维化、血色病、纤维钙化性胰腺病及其他因素引起胰酶分泌不足或胰酶分泌不同步的疾病。

10.028 单基因糖尿病 monogenic diabetes

由调节β细胞功能、分化、增殖和生存的关键基因或调节胰岛素作用的关键单个基因突变所引起的糖尿病。

10.023 药物或化学品致糖尿病 drugs or chemicals induced diabetes

喷他脞、烟酸、糖皮质激素、抗甲状腺药物、二氮嗪、β-肾上腺素能激动剂、噻嗪类利尿剂、苯妥英钠、γ-干扰素及其他药物或化学

10.029 青少年发病的成人型糖尿病 maturity-onset diabetes of the young, MODY

曾称“年轻的非胰岛素依赖型糖尿病 (young non-insulin-dependent diabetes mellitus)”。单基因遗传突变影响胰岛β

细胞功能导致的糖尿病。迄今发现的 MODY 致病基因有 14 种，以 HNF1A-MODY 和 GCK-MODY 常见，其次为 HNF4A-MODY。典型表现包括发病年龄轻、非肥胖体型、胰岛自身抗体阴性、非胰岛素依赖及常染色体显性遗传家族史等。

10.030 线粒体糖尿病 mitochondrial diabetes

由于基因遗传缺陷导致的线粒体代谢酶缺陷，导致 ATP 生成受阻，能量来源不足而引起的一类糖尿病。临床特点为母系遗传，起病年龄较早，可有或无酮症倾向，无肥胖，起病初期常不需要胰岛素治疗。

10.031 新生儿糖尿病 neonatal diabetes mellitus

新生儿阶段出现的一种罕见的糖尿病类型，特征是胰岛素功能受损导致出生后 6 个月内持续存在高血糖，通常由调控胰岛 β 细胞功能的单基因突变引起。分为两种类型，永久性新生儿糖尿病和暂时性新生儿糖尿病，后者可在发病数周、数月或数年后自行缓解，但该类人群在成年期糖尿病发病风险高。

10.032 妊娠期糖尿病 gestational diabetes mellitus, GDM

在妊娠期首次发现或发生的糖代谢异常。进行 75 克葡萄糖耐量试验，空腹血糖 $5.1 \sim 7.0$ mmol/L，口服葡萄糖耐量试验 1 小时血糖 ≥ 10.0 mmol/L，口服葡萄糖耐量试验 2 小时血糖 $8.5 \sim 11.1$ mmol/L，符合上述任何一项标准即可诊断。

10.033 糖尿病并发症 diabetic complication

糖尿病患者血糖增高导致的急性和/或慢性的器官损害。

10.034 糖尿病急性并发症 acute complication of diabetes

由于胰岛素严重不足及升糖激素不适当升高导致血糖过高而引起的急性并发症，包括糖尿病酮症酸中毒、高血糖高渗状态及乳酸性酸中毒等。

10.035 糖尿病酮症酸中毒 diabetic ketoacidosis

以高血糖、酮症及酸中毒为主要表现，是胰岛素不足和拮抗胰岛素激素过多共同作用所致的严重代谢紊乱综合征。

10.036 糖尿病高糖性高渗透压综合征 hyperosmolar hyperglycemic state, HHS

以严重高血糖、高血浆渗透压及脱水为特点，无明显酮症，可伴有不同程度意识障碍或昏迷的急性代谢紊乱综合征。

10.037 糖尿病乳酸性酸中毒 diabetic lactic acidosis

糖尿病患者由于各种原因导致体内乳酸产生过多和/或清除减少，使乳酸在体内大量蓄积而引发的代谢性酸中毒。

10.038 糖尿病慢性并发症 chronic complication of diabetes

糖尿病患者因长期高血糖等多种因素导致的各种慢性器官损害。主要包括大血管并发症、微血管并发症及神经并发症。

10.039 糖尿病眼病 diabetic eye disease

主要因糖尿病导致的一系列进行性眼部病变。

10.040 糖尿病视网膜病变 diabetic retinopathy, DR

主要因长期高血糖导致的视网膜微血管损害，是一种影响视力甚至致盲的慢性进行性疾病。包括非增殖性糖尿病视网膜病变和增

殖性糖尿病视网膜病变。

尿病患者，较无糖尿病的老年性白内障患者的临床表现相同，白内障成熟较快。

10.041 非增殖性糖尿病视网膜病变

non-proliferative diabetic retinopathy,
NPDR

糖尿病视网膜早期病变，视网膜微血管病变形成微血管瘤，血管通透性增加引起视网膜水肿增厚和/或渗出，进而导致视力下降。

10.047 真性糖尿病性白内障 true diabetic cataract

糖尿病患者因高血糖导致晶状体内渗透压增加，吸收水分，纤维肿胀变性进而致使晶状体混浊。多发生在青少年糖尿病患者，发病率较低。表现为典型的雪花样晶体混浊，常双眼发生，进展迅速。患者有明显视力减退，常伴有屈光改变。

10.042 增殖性糖尿病视网膜病变 proliferative diabetic retinopathy, PDR

糖尿病视网膜晚期病变，视网膜有新生血管的形成。新生血管沿着视网膜内表面生长并进入玻璃体，形成纤维增殖，严重者可引起视网膜脱离而失明。

10.048 糖尿病性视神经病变 diabetic optic neuropathy

糖尿病患者出现的一组严重威胁视力的视神经病变，可单独出现，也可与糖尿病性视网膜病变并存。

10.043 糖尿病性黄斑病变 diabetic maculopathy

糖尿病引起的黄斑病变，导致黄斑水肿和/或缺血性病变，表现为视力下降、视物模糊及视物变形等。

10.049 非动脉炎性前部缺血性视神经病变 nonarteritic anterior ischemic optic neuropathy

由于供应视盘筛板前区及筛板区的睫状后短动脉的小分支发生缺血，致使视盘发生局部梗死所引起的病变。患者常突然出现睡眠后无痛性、单眼水平半侧视野缺失，可伴发或不伴发视力下降，糖尿病是其发生的危险因素之一。

10.044 糖尿病性黄斑水肿 diabetic macular edema

糖尿病可引起黄斑区毛细血管损害、血-视网膜屏障破坏，液体渗漏及积聚，引起黄斑厚度增加及结构破坏，是引起糖尿病患者视力下降的重要原因。

10.050 糖尿病性视乳头病变 diabetic papillopathy, DP

糖尿病患者视盘及视盘周围血管渗流和/或视神经轴突水肿导致视盘肿胀的病变，伴视盘毛细血管扩张，患者常无明显症状或仅表现为轻度视物模糊。是糖尿病较少见的眼部并发症。

10.045 糖尿病缺血性黄斑病变 diabetic ischemic macular disease

糖尿病可导致眼后极部毛细血管血流减少，引起黄斑区缺血及严重的视力下降。

10.051 糖尿病性视盘新生血管 diabetic neovascularization, DNVD

糖尿病患者视网膜严重缺血，导致视盘出现新生血管的病变，常与增殖性糖尿病视网膜

10.046 糖尿病性白内障 diabetic cataract, DC

糖尿病患者引起的晶状体透明度降低，进而形成浑浊的疾病。可出现不同程度的视力下降、屈光度改变、对比敏感度下降、单眼复视或多视甚至失明等。多发生在>45岁的糖

病变的严重程度平行，容易引发玻璃体积血及牵引性视网膜脱离。

缺损和角膜溃疡，甚至造成角膜穿孔。

10.052 糖尿病性视神经萎缩 diabetic optic atrophy, DOA

糖尿病引起视网膜神经节细胞和其轴突发生病变，致使视神经全部变细的一种形态学改变。一般发生于视网膜至外侧膝状体之间的神经节细胞。表现为视神经纤维的变性和消失，传导功能障碍，视野缺损，视力减退或丧失。

10.057 糖尿病性泪膜病变 diabetic tear film disease

糖尿病患者可出现泪液质与量的病变，导致泪液分泌、脂质层质量减低及泪膜稳定性下降的病变，出现程度不同的干眼症。

10.053 新生血管性青光眼 neovascular glaucoma

糖尿病患者由于眼底广泛性视网膜缺血，导致虹膜和小梁表面出现新生的纤维血管膜，阻碍房水排出引起的青光眼。表现为眼压高、眼痛、虹膜红变、视野缺损及视力下降或丧失。

10.058 糖尿病肾脏病 diabetic kidney disease, DKD

糖尿病的微血管并发症之一，主要病理改变为肾脏系膜弥漫性或结节性扩张，肾小球和肾小管基底膜弥漫性增厚及肾血管异常等病变。临床上以白蛋白尿和/或肾小球滤过率下降持续超过3个月为主要特征。在明确诊断之前需要排除其他疾病造成的慢性肾脏病。

10.054 糖尿病性眼肌麻痹 diabetic ophthalmoplegia

糖尿病患者因高血糖引起支配眼肌的相关神经发生损害导致的眼肌麻痹性损伤。多为外展神经麻痹，表现为突然发生的内斜视及水平复视等，也可见动眼神经麻痹，出现上睑下垂、瞳孔散大、眼球运动障碍及复视。

10.059 糖尿病性肾小管间质病变 diabetic tubulointerstitial lesion

糖尿病微血管并发症之一。主要病理改变为肾小管上皮细胞肥大及肾小管基底膜增厚。早期发生的这些结构改变是启动和促进小管间质组织纤维化的关键因素。其病变严重程度与肾小管蛋白尿排泄量和肾功能进行性下降密切相关，并直接影响其预后。少数患者仅表现为肾小管病变。

10.055 糖尿病性眼表病变 diabetic ocular surface lesion

糖尿病患者伴发的眼球表面的病变，包括角膜及泪液的异常，常伴发结膜充血、眼部干涩、流泪及异物感等不适。

10.060 糖尿病肾血管病变 diabetic renal angiopathy

糖尿病肾病血管病变的总称。包括肾脏大血管病变如肾动脉、肾小动脉硬化及肾脏微血管病变。

10.056 糖尿病性角膜病变 diabetic keratopathy

长期血糖升高，导致角膜神经损伤，引发角膜敏感性降低、角膜营养和代谢障碍的病变，出现角膜知觉减退、角膜上皮损伤或剥脱、再生迟缓，严重者造成角膜上皮持续性

10.061 糖尿病肾脏病 G 分期 G stage of diabetic kidney disease

根据肾小球滤过率评估糖尿病患者肾脏功能损害严重程度的分期标准。分为5期。

10.062 糖尿病肾脏病 A 分期 A stage of

diabetic kidney disease

根据尿白蛋白排泄率评估糖尿病患者肾脏功能损害严重程度的分期标准。分为3期。

10.063 糖尿病神经病变 diabetic neuropathy

糖尿病常见的慢性并发症之一，可能与血管病变、代谢因素、自身免疫机制、高血压以及生长因子不足等有关，表现为中枢神经系统并发症、周围神经病变及自主神经病变等。

10.064 糖尿病中枢神经病变 diabetic central nervous dysfunction

糖尿病代谢紊乱和血管病变引起的中枢神经系统损害，表现为伴随严重糖尿病酮症酸中毒、高渗高血糖综合征或低血糖症出现的神志改变，或缺血性、出血性脑卒中、脊髓病变、肌萎缩、认知功能障碍。

10.065 糖尿病性脊髓病变 diabetic myelopathy

糖尿病代谢紊乱、微血管病变、血液成分改变等引起的脊髓损害，表现为支配区域内感觉或运动功能障碍或丧失、共济失调及肌萎缩。

10.066 糖尿病性后索侧索硬化综合征 diabetic posterior and lateral sclerosis syndrome

糖尿病代谢紊乱、微血管病变、血液成分改变引起的后索和侧索硬化。多见于糖尿病病程较长者，表现为上肢远端肌萎缩和感觉障碍，可对称分布，进展缓慢。

10.067 糖尿病性脊髓性共济失调 diabetic spinal ataxia

糖尿病引起的脊髓后根及后索损害，表现为膝腱反射消失，深感觉包括位置觉及震动觉丧失，步态不稳，合并膀胱张力降低，有时出现双下肢闪电样疼痛。

10.068 糖尿病性肌萎缩 diabetic muscular atrophy

糖尿病引起的肌肉营养不良，表现为进行性肌肉萎缩，且以肢体近端肌萎缩较远端严重，呈非对称性或一侧性以盆带肌、股四头肌为主的肌肉疼痛、无力及萎缩，少数可合并肩胛带上臂肌萎缩。

10.069 糖尿病性脑病 diabetic encephalopathy

糖尿病引起的大脑神经生理结构改变和认知功能障碍。表现为记忆力下降、反应迟钝，严重者出现缺血性或出血性脑血管病及认知功能障碍等。

10.070 糖尿病缺血性脑血管病 diabetic ischemic cerebrovascular disease

由糖尿病引起的颅内大血管和微血管病变。轻者可无症状，或症状短暂出现后消失，或表现为头晕、突发意识障碍以及局灶性神经功能缺损等症状。也可出现失语、神志改变及肢体瘫痪等定位体征，伴脑萎缩时可表现为智力下降、记忆力差及反应迟钝等。

10.071 糖尿病出血性脑血管病 diabetic hemorrhagic cerebrovascular disease

糖尿病合并高血压、小动脉硬化、微血管瘤或微血管瘤引起的脑血管出血性疾病。包括脑出血和蛛网膜下腔出血。表现为头晕、头痛、恶心呕吐、突发意识障碍及局灶性神经功能缺损等症状。

10.072 糖尿病弥漫性神经病变 diabetic diffuse neuropathy

长期高血糖对神经系统的损害。可影响躯体的不同部位，包括远端对称性多发性神经病变和自主神经病变。

10.073 远端对称性多发性神经病变 distal symmetrical peripheral neuropathy,

DSPN

糖尿病周围神经病变中最常见的一种，以手足远端感觉运动神经受累最为多见。表现为感觉障碍为主，而运动障碍相对较轻。通常为对称性，常从肢体远端开始，逐步向近端发展，下肢较上肢多见。

10.074 糖尿病自主神经病变 diabetic autonomic neuropathy, DAN

又称“糖尿病植物神经病变”。为支配内脏、心血管和腺体的自主神经发生的病变。多影响胃肠、心血管及泌尿生殖系统，可表现为汗腺排泄异常和瞳孔改变等。

10.075 糖尿病单神经病变 diabetic mononeuropathy

糖尿病患者长期高血糖状态下，单一的外周神经发生损伤。可能累及任何一个神经，常见的包括足部周围神经、桡神经、尺神经及动眼神经病变等。通常表现为感觉缺失、麻木及刺痛等神经症状。

10.076 糖尿病单颅神经病变 diabetic single cranial nerve neuropathy

糖尿病患者只有一个颅神经发生损伤。可能产生不同的症状和表现，例如，面瘫、听力减退、视力减退等。

10.077 糖尿病周围神经病变 diabetic peripheral neuropathy

糖尿病患者除颅神经外，其他部位一个神经发生损伤。可能产生不同的症状和表现，例如，手脚麻木和疼痛等。

10.078 糖尿病多发性单神经炎 diabetic mononeuritis multiplex

糖尿病患者同时或连续发生多个周围神经受损的炎症性疾病。其主要影响末梢神经，包括双侧神经，通常表现为对称性的神经功

能障碍，包括感觉异常（如麻木、刺痛、疼痛）、肌无力、肌肉萎缩及自主神经功能异常（如心率不稳、胃轻瘫）等。

10.079 糖尿病神经根或神经丛病变 diabetic nerve root or nerve plexus lesion

糖尿病患者长期高血糖状态导致的神经根或神经丛损害。可能出现疼痛、肌肉无力及感觉异常等症状，包括颈椎神经根、腰椎神经根及腰骶神经丛病变等。

10.080 糖尿病神经丛神经病变 diabetic nerve plexus neuropathy

糖尿病患者神经丛受损引起的神经病变。常见于腹部和盆腔的神经丛，例如，迷走神经丛、腹腔神经丛和骶丛。进而引起胃肠道功能紊乱、尿失禁及性功能障碍等症状。

10.081 糖尿病胸神经根病变 diabetic thoracic nerve root lesion

糖尿病患者长期高血糖状态导致胸神经根受损。可能引起胸廓和躯干肌肉的疼痛、麻木、刺痛或感觉丧失。常见的症状包括胸部或背部疼痛、皮肤过敏、肌肉无力及运动功能受限。

10.082 糖尿病周围血管病变 diabetic peripheral angiopathy

糖尿病常见并发症，是糖尿病患者外周血管出现以动脉粥样硬化为共同病理特征的病变，发病机制主要是由于长期高血糖等因素对血管内壁造成损伤。患者以动脉硬化闭塞性病变为典型特征。主要表现为疼痛、麻木及冷感等动脉闭塞、缺血等症状。

10.083 糖尿病动脉粥样硬化 diabetic atherosclerosis

糖尿病大血管病变的一种类型。表现为巨噬细胞泡沫化、内皮细胞损伤及平滑肌细胞损伤，使得血管壁加厚、管腔变窄，最终导致

血管封闭或伴随内皮消失而引发血栓形成。

10.084 糖尿病下肢动脉血管病变 diabetic lower extremity artery disease, LEAD
糖尿病患者下肢动脉出现的以粥样硬化为主要病理改变的疾病。

10.085 糖尿病下肢动脉硬化闭塞症 diabetic arteriosclerosis obliterans of lower extremity

糖尿病常见的并发症，主要由于下肢动脉粥样硬化斑块形成，引起下肢动脉狭窄、闭塞，进而导致肢体慢性缺血的疾病。早期可有发凉、麻木症状，随病程延长可出现间歇性跛行，严重时会出现坏疽、溃疡，导致患者截肢率升高。

10.086 糖尿病动脉中膜钙化 diabetic arterial media calcification

一种不同于动脉粥样硬化的糖尿病大血管病变。主要表现为动脉壁内层磷酸钙弥散性、进行性沉积。最常见于下肢和上肢动脉，也可见于其他主要动脉。

10.087 糖尿病足 diabetic foot

糖尿病患者不同程度的周围血管病变与下肢远端神经异常相关的足部溃疡、感染和/或深层组织破坏的疾病。是糖尿病非外伤性截肢的最主要原因。轻者表现为足部畸形、皮肤干燥和发凉、胼胝（高危足）；重者可出现足部溃疡、坏疽。

10.088 神经型糖尿病足 neurodiabetic foot

以下肢神经病变为主要表现的糖尿病足病。主要临床表现为皮肤烧灼感或针刺痛感，肢体部分区域麻木及肌肉萎缩等。

10.089 缺血型糖尿病足 ischemic diabetic foot

以动脉粥样硬化为主要病理改变，下肢缺血

为主要症状的糖尿病足病。常表现为下肢发凉、麻木及皮肤营养状况差，下肢远端动脉搏动减弱或消失。

10.090 混合型糖尿病足 mixed type diabetic foot

同时具有周围神经病变和周围血管病变的糖尿病足病。除了具有神经性病征症状外，还伴有下肢发凉感、间歇性跛行、静息痛，足背动脉搏动减弱或消失及足部皮温减低等症状。

10.091 糖尿病皮肤损害 diabetic skin lesion
糖尿病引起的特异性皮肤损害。包括各种感染、微血管病变和神经病变等造成的继发损害，主要表现为皮肤疱疹、颈部毛囊炎、皮肤瘙痒、足部坏疽及黄色瘤等。

10.092 糖尿病手关节病 diabetic cheiroarthropathy

又称“糖尿病手综合征（diabetic hand syndrome）”。糖尿病少见的一种并发症。主要表现为手骨间肌、大小鱼际肌对称性萎缩，远、近端指关节畸形、屈曲收缩、活动受限，累及到掌指关节时可产生掌筋膜挛缩症。

10.093 类脂质渐进性坏死 necrobiosis lipoidica

以胫前硬皮病样斑块为特征的皮肤病变。糖尿病人中易于出现。好发于胫前，主要表现为胫前边界清楚的卵圆型斑块，表面呈蜡样光泽，边缘微隆起呈红色，中央可见毛细血管扩张、萎缩及溃疡，可有鳞屑和结痂。

10.094 糖尿病胫前色素斑 diabetic anterior tibial pigmentation

主要表现为局限于糖尿病患者胫前的萎缩性色素沉着斑的皮肤疾病。

10.095 糖尿病性大疱 diabetic bullae

以糖尿病伴灼伤样水疱为特征的一种皮肤病变。主要与微血管病变、神经营养障碍及局部代谢紊乱等有关，病理基础为皮肤表面基底细胞液化变性坏死及表皮细胞溶解性坏死，好发于四肢末端，以足部最常见。

10.096 黑棘皮病 acanthosis nigricans

以皮肤颜色加深及乳头状或天鹅绒样增厚为特征的一种少见的皮肤病。好发于腋窝和颈部等皮肤皱褶处，其发病机制尚不明确，可能与遗传、肥胖、糖尿病、肿瘤及药物等多种因素有关。

10.097 糖尿病性皮肤增厚 diabetic thick skin

出现于糖尿病患者的以皮肤增厚、颜色加深

为特征的皮肤疾病。多出现在患者第5指的末端指尖关节，逐渐发展到整个指关节。肘、膝、踝等关节皮肤也会出现此病理改变。

10.098 糖尿病关节活动受限综合征 diabetic syndrome of limited joint mobility

糖尿病患者不能充分弯曲或伸展手指的综合征。以关节活动受限为特征，其中以手部小关节病变最为明显，随着病情进展，手指可能会发生痉挛。

10.099 糖尿病性硬肿病 diabetic scleredema

一种累及结缔组织的慢性糖尿病并发症。好发于背部上方、肩部和颈部，主要表现为受累皮肤呈对称性、弥漫性及进行性增厚硬化，病理可见真皮内增粗的胶原纤维和大量黏蛋白沉积。

10.01 糖尿病治疗

10.100 医学营养治疗 medical nutrition therapy

用适当方式给予合理营养干预的治疗方法。针对糖尿病患者采取的营养治疗是糖尿病的基础治疗措施。包括进行个体化营养评估、诊断以及营养治疗方案的制定、实施及监测。

和患者可依此对患者的降糖治疗方案进行调整。

10.103 口服降糖药治疗 oral medication

通过口服降糖药物使血糖控制达标的治疗方法。适用于经饮食和运动治疗后血糖仍不能满意控制的糖尿病患者。

10.101 持续葡萄糖监测 continuous glucose monitoring

通过葡萄糖感应器监测皮下组织间液的葡萄糖浓度的监测技术。可以提供连续、较为全面的多天葡萄糖水平。包括回顾式动态葡萄糖监测和实时动态葡萄糖监测。

10.104 持续皮下胰岛素输注 continuous subcutaneous insulin infusion

利用胰岛素泵和配套导管持续皮下输注短效或超短效胰岛素控制糖尿病患者血糖的方法。优势是模拟生理性胰岛素分泌模式，使血糖控制在最佳状态，并能减少胰岛素用量。

10.102 自我血糖监测 self-monitoring of blood glucose

糖尿病患者用便携式血糖仪和动态血糖监测设备监测自身血糖变化情况的技术，医生

10.105 胰腺移植 pancreas transplantation

将带血管的胰腺移植给糖尿病患者以纠正高血糖的治疗方法。可移植全胰腺或节段胰

腺，移植部位常选择下腹部髂窝处或原胰腺附近。适用于需持续使用胰岛素的糖尿病患者，可与肾移植同时进行。术后需长期应用免疫抑制剂。

高血糖的治疗方法。可移植全胰腺或节段胰腺，适用于需持续使用胰岛素治疗的糖尿病患者。移植1年存活率低于胰肾联合移植。术后需应用免疫抑制剂。

10.106 胰肾联合移植 simultaneous pancreas and kidney transplant, SPK

将带血管的胰腺移植给糖尿病患者以纠正高血糖的治疗方法。胰腺移植与肾移植同时进行，适用于需持续使用胰岛素且存在终末期肾病的糖尿病患者，可改善肾脏存活，并有助于恢复血糖水平。术后需长期应用免疫抑制剂。

10.109 胰岛移植 pancreatic islet transplantation

将胰岛组织移植至门静脉、腹膜腔或肌肉内治疗糖尿病的方法。适用于需持续使用胰岛素的糖尿病患者。部分患者术后一定时间内可停用胰岛素或减少胰岛素用量。成人胰岛受体需长期免疫抑制治疗。

10.107 肾移植后胰腺移植 pancreatic transplantation after kidney transplant, PAK

将带血管的胰腺移植给糖尿病患者以纠正高血糖的治疗方法。胰腺移植在肾移植后进行，适用于需持续使用胰岛素且存在终末期肾病的糖尿病患者，可改善肾脏存活，并有助于恢复血糖水平。术后需长期应用免疫抑制剂。

10.110 胰岛移植血管化 vascularization of pancreatic islet graft

胰岛移植后新生血管网形成的过程。胰岛移植后一般7-14天完成整个血管网的形成。是影响胰岛移植长期效果的重要因素。血管生成不足、密度低、血流量及氧分压低等可影响移植胰岛功能和存活。

10.108 单独胰腺移植 pancreas transplant alone, PTA

将带血管的胰腺移植给糖尿病患者以纠正

10.111 胰岛移植细胞周转 β cell turnover in pancreatic islet graft

胰岛细胞和导管细胞被移植后其复制现有的 β 细胞。可能与移植胰岛的再生潜力、免疫抑制等因素有关。

11. 水电解质紊乱与酸碱失衡

11.001 水电解质紊乱 disturbances of water and electrolyte balance

又称“水电解质失调 (water-electrolyte imbalance)”。任何原因引起的机体体液内水与电解质的量、组成或分布的异常，主要包括钾、钠、氯、钙、磷及镁等的浓度偏离正常值范围，从而破坏机体内环境稳态的状态。

11.002 低钠血症 hyponatremia

血钠浓度低于135mmol/L的病理状态。表现为恶心呕吐、烦躁及疲乏等。

11.003 高钠血症 hypernatremia

血钠浓度高于145mmol/L的病理状态。表现为淡漠、嗜睡、进行性肌肉张力增加、颤抖、运动失调、惊厥及癫痫发作，甚至昏迷死亡。

11.004 低钾血症 hypokalemia

血钾低于 3.5mmol/L 的病理状态。表现为乏力、肌肉麻痹等，严重者可出现呼吸困难或窒息、肠麻痹和心律失常，甚至发生室颤、猝死。

11.005 低尿钾排泄性低钾血症 hypokalemia with low urine potassium excretion

由于胃肠疾病、过度出汗和细胞外液钾离子进入细胞内等低尿钾排泄性疾病引起的低钾血症。通常病情危急，儿茶酚胺或胰岛素分泌增加，激活钠钾 ATP 酶，引起细胞外液钾转移至细胞内，导致血清钾降低。

11.006 家族性低钾血症性周期性瘫痪 familial hypokalemia periodic paralysis

由于编码二氢吡啶受体的基因发生突变引起血液中的钾离子浓度异常低下的常染色体显性遗传性疾病。多见于男性，表现为不同程度的肌无力或瘫痪。

11.007 高尿钾排泄性低钾血症 hypokalemia with high urine potassium excretion

由于肾脏钾排泄过多导致的血钾降低。常见于应用利尿剂、醛固酮增多症、肾小管酸中毒、巴特综合征及范可尼综合征等疾病。

11.008 高钾血症 hyperkalemia

血钾高于 5.5mmol/L 的病理状态。表现为心动过缓、心脏扩大及心音减弱等心血管系统症状，四肢麻木、极度疲乏及肌肉酸疼，甚至发生窒息、烦躁不安或神志不清等神经肌肉系统症状和恶心、呕吐及腹痛等消化道症状。

11.009 假性高钾血症 pseudohyperkalemia

血清钾离子浓度比血浆中含量高，血清钾与血浆钾之间的差异大于 0.4mmol/L 的病理状态。实验室检查提示高钾血症，但患者体内

血钾正常，无高血钾的症状、体征及心电图异常。

11.010 低钙血症 hypocalcemia

血清白蛋白浓度正常时，血钙低于 2.2mmol/L 或血清离子钙低于 1.08mmol/L 的病理状态。

11.011 高钙血症 hypercalcemia

血钙高于 2.65mmol/L 或血清离子钙高于 1.28mmol/L 的病理状态。

11.012 甲状旁腺素依赖性高钙血症 PTH dependent hypercalcemia

由于甲状旁腺合成和分泌过多甲状旁腺素导致的高钙血症。主要见于原发性甲状旁腺功能亢进症，也可见于三发性原发性甲状旁腺功能亢进症、家族性低钙尿症性高钙血症及锂相关性高钙血症等。

11.013 甲状旁腺素非依赖性高钙血症 PTH independent hypercalcemia

不依赖于甲状旁腺合成和分泌过多甲状旁腺素，而由于某些特定疾病所导致的高钙血症。常见于恶性肿瘤、维生素 D 中毒、肉芽肿疾病及结节病等。

11.014 维生素 D 中毒性高钙血症 vitamin-D-toxicity induced hypercalcemia

过量摄入维生素 D，使体内维生素 D 反馈作用失调，肠吸收钙和磷增加导致的高钙血症。

11.015 妊娠期高钙血症 hypercalcemia during pregnancy

妊娠期由于原发性甲状旁腺功能亢进症，少数由于分泌甲状旁腺素相关蛋白的肿瘤或妊娠期胎盘或产后乳腺的非肿瘤性病变所导致的高钙血症。

11.016 乳-碱综合征 milk-alkali syndrome

因长期进食大量牛奶或钙剂，并服用大量可吸收的碱剂引起的高钙血症、碱中毒及不同程度肾功能损害的一组临床综合征。

11.017 低磷血症 hypophosphatemia

血清无机磷浓度低于 0.8mmol/L 的病理状态。

11.018 慢性低磷血症 chronic hypophosphatemia

慢性血磷降低的临床状态。可引起生长发育异常和佝偻病或骨软化症。

11.019 急性低磷血症 acute hypophosphatemia

多发生于慢性酒精中毒或经肠营养支持患者的急性血磷降低的临床状态。可导致严重的骨骼肌溶解。

11.020 磷缺乏相关性代谢性脑病 phosphate deficiency-related metabolic encephalopathy

严重磷缺乏和低磷血症导致的神经中枢功能障碍的一种疾病。表现为焦虑、肌无力加重，甚至呼吸功能不全而死亡。

11.021 高磷血症 hyperphosphatemia

成人血清磷浓度高于 1.6mmol/L 的病理状态。

11.022 急性高磷血症 acute hyperphosphatemia

急性肾损害所导致的急性血磷升高的病理状态。

11.023 急性磷酸盐性肾病 acute phosphate nephropathy, APHN

磷酸盐被肠道迅速吸收引起的急性肾损害、暂时性高磷血症、低钙血症、高钠血症、低

钾血症及阴离子间隙性酸中毒。

11.024 慢性高磷血症 chronic hyperphosphatemia

慢性肾病和少见的遗传性高磷血症导致的慢性血磷升高的病理状态。

11.025 低镁血症 hypomagnesemia

血清镁低于 0.75mmol/L 的病理状态。

11.026 家族性低钾低镁血症 familial hypokalemic hypomagnesemia

又称“吉特尔曼综合征 (Gitelman syndrome)”，由于编码噍嗪敏感性钠氯同转运体基因 SLC12A3 突变导致的以低钾性代谢性碱中毒、低镁血症及低尿钙症为特征的常染色体隐性遗传病。

11.027 高镁血症 hypermagnesemia

血清镁高于 1.25mmol/L 的病理状态。

11.028 酸碱平衡紊乱 acid-base disturbance

血浆中酸碱物质的变化或分布异常的病理状态。通常指血浆的变化。

11.029 酸碱平衡失常 acid-base imbalance

血液的 pH 值偏离 7.35-7.45 的正常范围的病理生理状态。

11.030 代谢性酸中毒 metabolic acidosis

由酸性代谢产物生成增加或排泌障碍，碱丢失过多引起的一种病理生理状态。表现为呼吸深而快、心律失常、腹痛腹泻等。

11.031 呼吸性酸中毒 respiratory acidosis

因呼吸功能障碍所致肺泡换气减少，体内二氧化碳潴留，二氧化碳分压升高，血碳酸浓度上升，pH 值下降而引起的一种病理生理状态。见于上气道阻塞、呼吸肌无力及呼吸

中枢抑制药，可表现为呼吸急促、呼吸困难和明显的神经系统症状。

11.032 代谢性碱中毒 metabolic alkalosis

各种原因引起的血浆碳酸氢根离子浓度原发性升高或氢离子浓度降低的一种病理生理状态。血浆 pH 值升高或正常，在呼吸功能正常的情况下常伴随动脉血二氧化碳分压的代偿性升高。见于呕吐大量胃液、服用碱性药物及使用利尿剂等。表现为呼吸浅而慢，躁动，兴奋，尿少、呈碱性。

11.033 呼吸性碱中毒 respiratory alkalosis

肺通气过度引起的血液中二氧化碳分压原发性下降，导致血 pH 值升高为特征的病理

生理状态。多见于精神性过度通气、代谢性过程异常、乏氧性缺氧、中枢神经系统疾患及水杨酸中毒等引起的细胞内碱中毒。表现为手、足、面部特别是口周麻木并有针刺样感觉，胸闷、胸痛、头昏及恐惧，甚至四肢抽搐，呼吸浅而慢。

11.034 混合型酸碱平衡失常 mixed acid-base imbalance

同时发生两种或两种以上的代谢性或呼吸性酸碱平衡失调的病理生理状态。常见于各种危重情况、药物中毒及严重电解质紊乱等。根据不同组合的酸碱平衡紊乱，其临床表现各异。可以分为相加性酸碱平衡紊乱，相抵性酸碱平衡紊乱及三重酸碱平衡紊乱。

12. 系统内分泌疾病

12.001 系统内分泌疾病 systemic endocrine diseases

影响内分泌系统功能的疾病。包括激素合成、分泌、传递和作用等方面的异常。

12.002 心血管内分泌学 cardiovascular endocrinology

研究心血管系统与内分泌系统功能联系和疾病防治的医学分支学科。

12.003 糖尿病性心脏病变 diabetic heart disease

在糖尿病的糖、脂肪等代谢紊乱基础上发生的，心脏大血管、微血管、心肌及自主神经病变。是糖尿病最常见的并发症之一。

12.004 黏液水肿性心脏病 myxedema heart disease

严重甲状腺功能减退症甲状腺素缺乏，黏蛋白沉积于心脏组织而产生黏液性水肿导致

的心脏损害。表现为心动过缓、心音低弱、脉压变小及心排血量减低，心力衰竭少见。严重者可出现心脏扩大和心包填塞。

12.005 儿茶酚胺性心肌病 catecholamine-induced cardiomyopathy

由于高浓度儿茶酚胺作用于心肌，引起炎症侵袭、灶性坏死、变性及心肌纤维化的心脏疾病。儿茶酚胺使心肌耗氧增加并引起冠状动脉痉挛，有时酷似心肌梗死。

12.006 脚气病性心脏病 beriberi heart disease

维生素 B1 严重且长时间缺乏而引起的一种高排量型心脏病。由于血中丙酮酸和乳酸堆积，周围血管扩张，外周阻力降低，血流加快，心动过速，心排血量增高，最后导致高输出量型心功能不全。

12.007 呼吸内分泌学 respiratory endocri-

nology

研究呼吸系统与内分泌系统功能联系和疾病防治的医学分支学科。

研究消化系统与内分泌系统功能联系和疾病防治的医学分支学科。

12.008 消化内分泌学 digestive endocrinology

12.009 神经内分泌学 neuroendocrinology
研究中枢神经系统与内分泌系统功能联系和疾病防治的医学分支学科。

12.01 自身免疫性内分泌疾病

12.010 自身免疫性内分泌腺病 autoimmune endocrine gland disease

由自身免疫引起的内分泌腺器官特异性病变。多数疾病以内分泌功能减退为主，少数有功能亢进，亦可合并其他自身免疫疾病，是内分泌疾病中一类常见的类型。

一种与浆细胞病有关的多系统病变。表现为多发性周围神经病、器官肿大、内分泌障碍、M 蛋白血症及皮肤病变。

12.011 心脏传导阻滞-视网膜色素变性-眼肌麻痹综合征 cardiac conduction block - retinitis pigmentosa - ophthalmoplegia syndrome

又称“卡恩斯-塞尔综合征 (Kearns-Sayre syndrome)”。由脑白质、基底核、下丘脑、小脑及脑干有广泛海绵状改变及神经胶质增生引起的一种疾病。表现为眼外肌麻痹、视网膜色素变性、心脏传导系统障碍。

12.014 异位激素综合征 ectopic hormone syndrome

起源于非内分泌组织的肿瘤分泌一种或多种激素或激素类似物而引起相应激素过多；或起源于内分泌组织的肿瘤，除产生此内分泌腺正常时分泌的激素，还合成和释放其他激素的临床综合征。

12.012 免疫失调-多内分泌腺病-肠病-X 连锁综合征 immune dysregulation, poly-endocrinopathy, enteropathy, X-linked syndrome, IPEX syndrome

一种与侵袭性自体免疫有关的 X 连锁隐性遗传的综合征。表现为次级淋巴器官严重肿大、1 型糖尿病、湿疹、食物过敏及感染。

12.015 异位肾素分泌 ectopic renin secretion

以肾素分泌异常并伴有肿瘤生长为特征的一种综合征。如发生于肾皮质部的肾素瘤、维尔姆斯 (Wilms) 瘤、肾胚胎瘤及透明细胞瘤等，均可引起的肾素异位分泌。

12.016 异位促肾上腺皮质激素分泌 ectopic adrenocorticotropin secretion

以促肾上腺皮质激素分泌异常并伴有肿瘤生长为特征的一种综合征。是异位内分泌综合征中最常见类型。主要是支气管肺癌、胸腺肿瘤、胰腺内分泌肿瘤。

12.013 多发性神经病-器官肿大-内分泌病变-M 蛋白-皮肤改变综合征 polyneuropathy, organomegaly, endocrinopathy, M-protein, skin changes syndrome, POEMS syndrome

12.017 异位促肾上腺皮质激素释放激素分泌 ectopic corticotropin releasing hormone secretion

由下丘脑之外的肿瘤分泌过多的促肾上腺皮质激素释放激素。见于甲状腺癌和神经外

胚层肿瘤等，常同时分泌促肾上腺皮质激素，单独分泌促肾上腺皮质激素释放激素的肿瘤罕见。

12.018 抗利尿激素分泌失调综合征 syndrome of inappropriate secretion of antidiuretic hormone, SIADH

体内抗利尿激素的分泌不受渗透压和血容量的正常调控而异常分泌增多，从而导致水潴留、尿排钠减少以及稀释性低钠血症等的综合征。其病因复杂，可见于颅脑病变、肺部疾患、恶性肿瘤及药物影响等。

12.019 异位生长激素释放激素肿瘤 ectopic growth hormone-releasing hormone tumor

垂体外可异源性分泌生长激素释放激素的肿瘤。如类癌（支气管、肠道、胸腺、乳腺等）、胰岛细胞瘤、小细胞肺癌、嗜铬细胞瘤、子宫内膜癌、甲状腺髓样癌及旁神经节瘤等，可导致肢端肥大症。

12.020 非胰岛细胞瘤性低血糖 non-islet cell tumor hypoglycemia

由胰岛细胞瘤之外的其他肿瘤引起的低血糖症。表现为心悸、出汗、饥饿，行为异常、反应迟钝、抽搐、昏睡甚至昏迷。

12.021 异位泌乳素分泌 ectopic prolactin secretion

由腺垂体之外部位的泌乳素分泌。见于肺癌、肾癌、甲状腺髓样癌、肾上腺肿瘤及生殖细胞肿瘤等。

12.022 异位人绒毛膜促性腺激素分泌 ectopic human chorionic gonadotropin secretion

除垂体和妊娠胎盘以外的部位的人绒毛膜促性腺激素分泌。见于肺部肿瘤（表皮样癌、分化不良小细胞癌及小支气管肺部泡癌）、干母细胞癌、肾癌及肾上腺皮质癌等。