

以生长发育迟缓起病的垂体生殖细胞瘤 1 例

李昱坤¹ 颜琛¹ 方琳¹ 宋怡夏¹ 熊晓慧¹ 王章群¹ 樊世江¹ 宋廷²

¹张家界市人民医院内分泌科,湖南张家界 427000;² 张家界市人民医院急诊科,湖南张家界 427000

关键词 生长发育迟缓;垂体瘤;尿崩症;生殖细胞瘤
中图分类号 R739.41 **文献标识码** D **DOI** 10.11768/nkjwzzzz20260323

在临床中垂体瘤最常见症状是因其对周围腺垂体及组织器官的压迫以及自身激素分泌不足/过量导致的相关症状,对于部分以生长激素或性激素不足起病的青少年儿童,特别是合并其他垂体激素缺乏相关症状的患者,要重视对于垂体瘤的筛查,避免错过早期诊治。

患者女性,17 岁,因“生长发育迟缓 4 年,口干多饮 2 年,乏力 31 d”入院。患者自 2016 年起出现生长发育迟缓,身高显著低于同龄人,每年身高增长均小于 2 cm,月经 15 岁初次来潮后,至今共有月经 3 次,时间不规律,无烦渴多饮,无视物模糊等不适,多次于儿童保健科就诊,未予特殊处理。2019 年 10 月无明显诱因出现多饮多尿症状,每日饮水量增多 5~10 L,尿量明显增多,每日约 5~10 L,未予以重视。因 3 d 前受凉后不思饮水,日饮水量较前显著减少,伴有双下肢乏力不适,活动后明显,食欲差,遂至当地医院就诊,检查示:血钾 3.08 mmol/L,血钠 180 mmol/L,转入张家界市人民医院急诊科,拟“高钠血症”收入。

体格检查:T 36.7℃,P 89 次/min,血压 100/80 mmHg,身高 150 cm,体重 40 kg,神志清楚,精神较差,全身皮肤干燥,弹性较差,皮肤及巩膜无黄染、无色素沉着及水肿。全身毛发稀疏,双侧小腿及前臂可见少量毳毛,胸前、腋下、会阴未见毛发生长。乳腺未见明显发育,乳头高度在 3 mm 以下,乳晕平坦。颈软,无抵抗,双侧甲状腺无肿大,表面光滑,质地柔软。双肺呼吸音清,未闻及明显干湿性罗音,心率 89 次/min,律齐,无杂音。腹部平软,无压痛及反跳痛,肝脾肋下未扪及,肠鸣音正常;肝、肾区无叩痛,双下肢无水肿,双下肢肌力 2~3 级,肌张力正常,双侧病理征阴性。无其他异常体征。

实验室检查:动脉血气分析:血 pH 7.34,氧分压(PO₂) 95 mmHg,二氧化碳分压(PCO₂) 22 mmhg,实际碳酸氢根(AB) 20.4 mmol/L,剩余碱(BE⁻) 5.60 mmol/L,缓冲碱(BB) 40.70 mmol/L;尿常规+,尿渗透压+,尿比重:渗透压 100.00,白细胞++,白细胞总数 374.80/μL,白细胞团+;血常规:红细胞计数 3.52×10¹²/L,血红蛋白 104.0 g/L,白细胞 9.5×10⁹/L,血小板计数:105×10⁹/L;大便常规+隐血未见明显异常。肝功能:总胆汁酸 12.6μmol/L,余项正常;肾功能:尿酸 546.7μmol/L,余项正常;钾 3.14 mmol/L,钠 182.0 mmol/L,

氯 142.1 mmol/L;甘油三酯 4.22 mmol/L;肌酸激酶 556.6 U/L;降钙素原 0.063 ng/mL;抗核抗体谱(狼疮全套):抗 SS-A/Ro52KD 抗体弱阳性;肿瘤十项(HCG、癌胚抗原、SCC、CA153、CA12-5、CA19-9、CA50、AFP、CA72-4、神经烯醇化酶)均阴性;凝血功能、感染四项、结核抗体未见明显异常。

激素水平:游离甲状腺素 6.52 pmol/L,甲状腺素 53.00 nmol/L,促甲状腺素正常水平;垂体泌乳素 805.00 mIU/L;性腺轴:卵泡生成素<0.300 mIU/mL,促黄体生成素<0.300 mIU/mL,雌二醇<5.000 pg/mL,孕酮<0.050 ng/mL,睾酮<0.025 ng/mL;生长激素 0.07 ng/mL;24 h 尿游离皮质醇 33.71μg/24 h;24h 尿 17-羟皮质类固醇 2.6 mg/24h,17-酮皮质类固醇<2 mg/24h;醛固酮/肾素 0.06,肾素(卧位) 57.8 uIU/mL,血管紧张素 II(卧位) 159.40 pg/mL,血管紧张素 I(卧位) 8.09 ng/mL,醛固酮(卧位) 31.99 pg/mL;皮质醇及 ACTH 节律详见表 1。

表 1 皮质醇、ACTH 节律(ng/mL)

激素	8 时	16 时	24 时
皮质醇	5.19	8.02	5.11
ACTH	7.46	5.46	4.12

影像学检查:肺部 CT 示:右肺上叶尖段结节增殖灶。垂体 MRI 平扫+增强示:冠状面及矢状面扫描示鞍上区双侧脑室下方见混杂信号肿块灶,约 33 mm×36 mm×39 mm 大小,其内可见多发小片状长 T2 信号影,增强扫描病灶实性部分呈中度强化。病灶向鞍上、鞍旁、三脑室生长,视交叉受压上抬,垂体受压贴近垂体窝内,双侧颈内动脉未见包绕,幕上脑室对称性扩大。影像意见:鞍上区囊实性占位性病变,垂体、视交叉受压,幕上脑室系统扩大,结合增强扫描考虑:颅咽管瘤?生殖细胞瘤?见图 1。

入院后急查血电解质钠 182 mmol/L,计算渗透压为 380 mOsm/L,予以生理盐水 2 000 mL 补液后,10 月 2 日复查血钠缓慢下降至 167 mmol/L,治疗期间患者一过性出现血压降低,最低血压 70/40 mmHg,伴有发热,最高体温 40℃,考虑肿瘤压迫垂体前叶导致前叶功能下降,皮质激素不足所致,予以甲泼尼龙 40 mg 静滴,1 h 后血压逐渐升至 90/60 mmHg,体温逐渐降至 38℃。完善头部 MRI 后请神经外科会诊,建

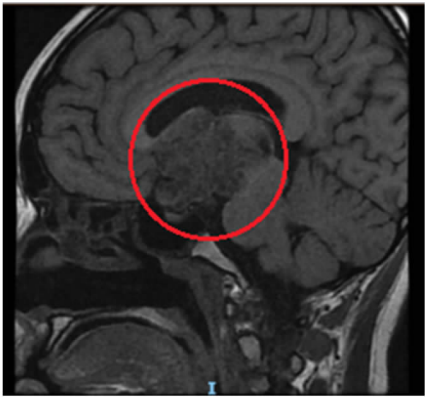


图 1 入院垂体 MRI

议转上级医院手术治疗,出院诊断:①垂体瘤:颅咽管瘤?生殖细胞瘤?②垂体前叶功能减退(性腺轴、肾上腺轴、生长激素);③中枢性尿崩症(高钠血症渴觉中枢受损?);④发热待查:肾上腺皮质功能减退所致可能性大。患者于 2021 年 10 月 5 日在湘雅医院全麻下行显微镜下幕上深部病变切除术+脑脊液漏修补术+终板造瘘术,手术顺利,病理检查结果:(鞍上区)生殖细胞瘤。术后复查垂体 MRI,见图 2。予以糖皮质激素+甲状腺素+抗利尿激素替代治疗,病情平稳后转入肿瘤科行进一步放、化疗。

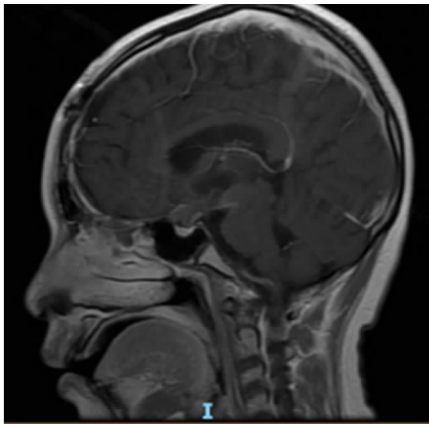


图 2 术后复查垂体 MRI

讨论 生殖细胞瘤属于恶性程度较高的垂体瘤,垂体生

殖细胞瘤常多发生于青少年儿童,约90%垂体(鞍区)生殖细胞瘤因下丘脑室旁核以及视上核受累,抗利尿激素分泌减少,以中枢性尿崩症为首发症状起病。本例患者与之不相符,患者 4 年前开始出现生长发育迟缓,月经来潮晚、不规律,未引起重视,2 年前开始出现口干多饮多尿等尿崩症症状。提示对于瘤体较大的患者因肿瘤占位效应而压迫周围组织,导致下丘脑-垂体-靶腺轴功能受损,当性腺轴及生长激素轴受损时可引起患儿生长发育迟缓^[3,4]。但本例在入院前 3 d 应激后出现饮水量较前显著减少,生化结果示重度高钠血症。对于存在中枢性尿崩症的未成年患者,若存在生长发育迟缓相关症状,提示垂体瘤位置在鞍区以及鞍上^[5]。

本例患者应激后出现饮水量较前显著减少,尿崩症症状也较前缓解。既往已有文献指出,部分中枢性尿崩症的垂体瘤患者出现尿崩症症状突然缓解的情况时,要警惕患者病情进展所致肾上腺皮质功能减退以及下丘脑渴觉中枢神经破坏的情况^[6],本例情况与之相似,患者入院后示高钠(180 mmol/L),推测原因可能是由于垂体瘤进展浸润或压迫致渴觉中枢损伤,导致渴觉敏感性降低或缺失。患者抗利尿激素缺乏,尿比重 1.002,尿液浓缩障碍,从而出现重度的高钠血症。

参考文献

1 Dewitt JP, kim YH, Han JH, et al. Primary intracranial germ cell tumor originating/ from septum pellucidum that mimics central neurocytoma [J]. JAmSocClinOncol, 2012, 30(27): 274-247.

2 Bromberg JEC, Baumert B G, Filip de Vos. Primary intracranial germ-cell tumors in adults: a practical review [J]. J Neuro-oncol, 2013, 113(2): 175-183.

3 廖二元. 内分泌代谢病学. 第 4 版 [M]. 人民卫生出版社. 2019. 240-253

4 Sethi RV, Marino R, Niemierko A, et al. Delayed diagnosis in children with intracranial germ cell tumors [J]. J Pediatr, 2013, 163(5): 1448-1453.

5 杨桥, 李禄生. 颅内生殖细胞肿瘤的治疗进展 [J]. 中国肿瘤临床, 2020, 47(11): 590-594.

6 陆之瑾, 吴霞, 周任远, 等. 一个遗传性肾性尿崩症家系的基因诊断 [J]. 中华医学遗传学杂志, 2019, 36(2): 140-142.

(2022-05-10 收稿 2026-04-15 修回)

《内科急危重症杂志》2026 年下半年各期重点号

- 4 期 代谢疾病用药指南共识解读系列、免疫性肾病的诊疗进展
- 5 期 呼吸危重症
- 6 期 心力衰竭和心肌病