nu Rev Cell Dev Biol, 2002, 18: 247 - 288.
[7] Goosney D L, DeVinney R, Finlay B B. Recruitment of cytoskeletal and signaling proteins to enteropathogenic and enterohemorrhagic *Escherichia coli pedestals*[J]. Infect Immun, 2001, 69(5): 3315 - 3322.
[8] Deng W, Li Y, Hardwidge P R, *et al*. Regulation of type Ⅲ secretion hierarchy of translocators and effectors in attaching and effacing bacterial pathogens[J]. Infect Immun, 2005, 73(4): 2135 - 2146.
[9] 杨 琴, 顾 江, 毛旭虎, 等. 肠出血性大肠杆菌 O157: H7 *tccP* 基因克隆、表达及其抗原性鉴定[J]. 中国人兽共患病学报, 2007, 23(4): 319 - 322.
[10] Garmendia J, Frankel G, Crepin V F. Enteropathogenic and enterohemorrhagic *Escherichia coli* infections: translocation, translocation, translocation[J]. Infect Immun, 2005, 73(5): 2573 - 2585.
[11] Garmendia J, Ren Z, Tennant S, *et al*. Distribution of *tccP* in clinical enterohemorrhagic and enteropathogenic *Escherichia coli* isolates [J]. J Clin Microbiol, 2005, 43(11): 5715 - 5720.
[12] 金 涛, 吴补领, 苏凌云, 等. 远缘链球菌 ftsK 基因敲除菌株的构建[J]. 牙体牙髓牙周病学杂志, 2005, 15 (5): 251 - 254.

(编辑 王小寒)

个案与短篇

文章编号:1000-5404(2009)10-0878-01

女性 Kallmann 综合征 1 例

谭明红,魏 平 (第三军医大学西南医院内分泌科,重庆 400038)

Kallmann 综合征又称促性腺激素分泌不足的性腺功能减退伴嗅球丧失症,是一种先天性的遗传病[1]。最早由 Kallmann 于 1944 年报道,男女均可发病,男性发病率约为 1/10 000,女性发病率约为 1/50 000。本科于 2008 年 8 月诊治 1 例 Kallmann 综合征患者,现报告如下。

1 临床资料

患者,女性,15 岁,因第二性征未发育而就诊。无月经来潮。查体:五官外行正常,女性表征,无阴毛、腋毛生长,双乳未发育,为 B0 期。外生殖器为幼稚型,嗅觉障碍,酒精与醋辨别差。追问病史家族中无类似疾病患者。辅助检查:染色体:46XX,正常女性染色体核型;妇科超声:子宫测值小(上下径 23 mm,前后径 12 mm,横径 24 mm),考虑为幼稚子宫;双侧肾上腺超声:未见明显异常;蝶鞍 MRI:鞍区 MRI 平扫未见明确异常信号改变。性激素:孕酮(P)0.38 ng/ml,卵泡刺激素(FSH)0.31 mIU/ml,黄体生成素(LH) 0.15 mIU/ml,催乳素(PRL)4.33 ng/ml,睾酮(T)0.25 ng/ml,雌二醇(E_2) 7 pg/ml。生长激素、甲状腺激素水平正常。人绒毛膜促性腺激素(HCG)兴奋试验:注射前 15 min E_2 7 pg/ml,注射时 E_2 11 pg/ml,肌肉注射 HCG 2 000 U 后 24 h E_2 11 pg/ml,48 h E_2 10 pg/ml。GnRH 兴奋试验:注射前 FSH 0.275 mIU/ml,LH 0.511 mIU/ml,静推曲普瑞林 100 μg 后 30 min FSH 0.825 mIU/ml,LH 1.27 mIU/ml,60 min FSH 1.00 mIU/ml, LH 1.38 mIU/ml, 90 min FSH 1.16 mIU/ml,LH 1.43 mIU/ml,120 min FSH 1.29 mIU/ml,LH 1.47 mIU/ml。诊断为 Kallmann 综合征,给予行人工周期治疗,在服药过程中月经按期来潮,量一般。因患者目前年龄较小,未给予排卵治疗,嘱患者有生育要求时来医院就诊。

作者简介:谭明红,女,重庆市人,医师,主要从事代谢内分泌方面的研究。E-mail:tmh@cq139.com

收稿日期:2009-02-25;修回日期:2009-03-24

2 讨论

Kallmann 综合征主要表现为低促性腺激素、低性腺激素且伴有嗅觉功能障碍或丧失。Kallmann 综合征属于一种遗传性疾病,主要见于男性患者,女性发病率低,国内近 10 年共报道 78 例,其中女性 3 例。由于 KAL 基因突变,导致下丘脑分泌 GnRH 不足,同时导致邻近的嗅觉中枢病变,因此该综合征同时存在性腺发育不良及嗅觉障碍。其诊断主要靠基因检测,但目前大多数医院无法开展。临床上主要靠性激素水平(低 FSH、LH、T 或 E_2)检测及 HCG、GnRH 兴奋试验,同时行嗅球 MRI 明确诊断。本例患者表现为青春期后无月经来潮,乳房和内外生殖器发育不良合并嗅觉障碍,内分泌检测提示 FSH、LH、E_2 低,HCG 兴奋试验及 GnRH 兴奋试验提示病变在下丘脑。该病的治疗主要采取激素替代治疗,应用 GnRH 脉冲可诱导女性排卵或促进男性生精,但由于 GnRH 价格昂贵且生育期相对较短,因此临床上较少应用。有生育要求的也可同时使用 HCG 和绝经期促性腺激素(HMG)促进女性排卵或男性精子生成;一般无生育要求者男性可采用睾酮类制剂(如十一酸睾丸酮等)促进睾丸发育,维持第二性征。女性可行人工月经周期替代治疗,维持正常女性第二性征。

关键词: Kallmann 综合征;女性;人工周期疗法
中图法分类号: R588 **文献标识码**: B

参考文献:

[1] 刘新民. 实用内分泌学[M]. 北京:人民军医出版社,1997: 563.
[2] 郝丽君, 崔英霞. Kallmann 综合征的研究进展 [J]. 中华男科学杂志, 2006, 12(7): 647 - 649.
[3] 任建枝, 李 萍, 韩冬梅, 等. Kallmann 综合征 1 例报道[J]. 中国现代医学杂志, 2005, 15(21): 3359.

(编辑 王 红)