

# 天津医科大学代谢病医院 医政简报

第 3 期

天津医科大学代谢病医院医务科

2011 年 6 月 10 日

## 着力服务与发展 做到“三好一满意”

根据卫生部落实深化医药卫生体制改革工作，深入开展创先争优活动，加强行业行风建设的要求，响应卫生部在全国医疗卫生系统开展“服务好、质量好、医德好，群众满意（三好一满意）”的号召，按照天津市卫生局的统一部署，我院各职能部门根据各自实际情况，在现有的条件下改善流程，通过具体措施提高患者满意度。

今年年初，卫生部提出了面向全国各级各类医疗机构，结合实际组织开展“三好一满意”的活动要求（重点是二级以上公立医院）。具体内容为：改善服务态度，优化服务流程，不断提升服务水平，努力做到“服务好”；加强质量管理，规范诊疗行为，持续改进医疗质量，努力做到“质量好”；加强医德医风教育，大力弘扬高尚医德，严肃行业纪律，努力做到“医德好”；深入开展行风评议，积极主动接受社会监督，努力做到“群众满意”。

针对卫生部的要求，根据我院实际情况，各职能部门提出了相应方案。针对就诊流程门诊完成了“医指通”网络预约挂号服务系统，目前已经可以采取现场、电话、医指通为全部专家门诊进行预约挂号，同时将完善大厅科室设置图及完整就医流程图，在现有的条件下为患者提供高效、安全的医疗服务。针对加快推进电子病历为核心的医院信息化建设，医务科，信息办和病案科对我院电子病历管理制度、工作模式、运行机制、质量评估和持续改进体系进行了论证，并考察了部分兄弟医院的信息化建设，已经针对电子病历制定了实施方案，明确了各部门分工，制定了具体实施路径时间表。针对临床路径实施管理，我院已成立了临床路径管理委员会，遴选了我院收治率较高的三个病种试行了临床路径，根据医政查房的反馈，各临床科室均有病例纳入临床路径。针对医院感染问题和抗菌素药物合理应用，感染科提出加强对各临床科室遵循抗菌药物合理使用的指南进行督

查，同时加强培训和学习，并制定了具体措施。针对推广优质护理服务方面，护理部提出加大优质示范工程病房的扩展工作，到 2011 年优质示范病房达到 50%水平，同时开展紧密围绕临床路径的规范护理。

### **我院开展医政查房**

为了规范医疗行为，夯实临床基本功，提高医疗质量，有效规避医疗风险，同时为了高质量迎接“三甲”检查工作，参照既往“三甲”检查标准，按照卫生部和天津市卫生局质控相关规定，我院于 5 月份对临床科室开展了医务查房。查房内容包括运行病历检查等 10 项。医政查房未设评分，未设排名，其目的是为了协助临床科室改进医疗质量，规避医疗隐患。在查房期间，各科室对有关医疗质量和医疗安全各个环节的检查做了充分的准备，医务科针对临床路径，运行病历，核心制度等对临床科室进行了检查，并指出问题，提出建议。同时，医务科和临床医生对目前医疗工作存在的问题进行了有效的互动。医政查房的反馈也将随每月的医政简报反馈到临床科室。

通过本月医政查房，不仅加强了医务科与临床科室沟通，更有效的促进了医疗质量和安全的建设。

### **建立短信平台 快速有效加强沟通**

为了进一步提高工作效率，有效加强与临床的沟通，确保各项工作及时有效，医务科利用飞信建立了医务短信平台，未来逐步将临床医生的联系方式加入短信平台。

短信平台的建立将成为有效快速的信息传递通道，有助于将更多更全面与临床相关的信息传递给临床医生，同时也将成为临床医生向医院提出医疗相关建议的有效途径。

### **我院逐步完善进修人员管理制度**

为了进一步加强和规范各类专业进修、学习人员的管理，提高我院临床各科室的带教水平，我院近日修订和完善了进修人员管理制度，针对涉及进修人员资格、进修申请程序、进修学习课程安排、对带教人员带教水平的评价、进修人员考核及进修人员考核制度等方面进行了规定。

管理制度就进修人员的处方权的授权程序，值班资格，请休假制度做

了明确规定，同时对临床科室的进修管理进行了相应规定，要求每个临床科室根据进修人员的进修时限制定科室的进修计划，并安排一名中级职称以上人员作为带教医师，带教医师应严格按照带教计划进行带教，同时带教科室和带教人员进行相互评分。医务科将对带教水平和进修效果进行考核，对带教不认真，未按照带教计划进行带教的科室将予取消带教资格的处理。

## 我院落实离休干部医疗服务保障工作

为贯彻天津市政府《关于进一步加强离休干部医疗服务保障工作的通知》文件精神，落实天津市对离休干部“五优先”即“优先挂号、优先就诊、优先取药、优先交费、优先住院”的工作指示，我院就此经医院领导与相关科室讨论研究，确定了此项工作的主管领导、主管部门和工作职责，制定了具体的工作方案。其中涉及“五优先”的措施如下：

1. 门诊大厅设有离休干部优先医疗服务的告知书。在挂号、收费、取药区域涉及财务科门诊挂号处、收费处、住院处；药剂科；检验科；特检科口腔、放射、心电图、眼底镜等多个部门十多个服务与检查窗口设有离休干部优先明显的告知标识。实现“优先挂号、优先检查、优先取药、优先交费”等工作。

2. 各门诊出诊医生，结合我院实际，在不影响正常工作秩序的同时对离休干部持证者优先就医，明确离休干部优先就医的工作要求，为离休干部建立健康档案。

3. 住院部糖尿病肥胖科、糖尿病痛风科安排标准双人间离休干部病房优先住院。

## 午间讲坛在我院继续开展

5月份我院继续开展午间讲坛，天津医院王莉主任医师，肿瘤医院张鹏主任技师，我院管乐副主任医师，北京西苑医院魏子孝教授在我院国际报告厅分别就《骨质疏松治疗的临床思维》、《抗生素的合理使用》、《胃黏膜病变的诊断与治疗》、《“辩病与辩证结合”的中医治



疗思路》进行了讲座。

### 医政简报增加新内容

医政简报目前已发至第 3 期，作为反映我院医疗质量和医疗安全工作现状的载体和与临床沟通的途径，医政简报登载内容包括了目前正在开展的医政工作，我院上报传染病和慢性病情况，患者满意度调查以及医政查房的反馈。

为了拓展我院医生的专业视野，开拓临床思维，提高医疗质量，从本期起，医政简报将登载兄弟医院内分泌科的疑难病例和危重病例，达到他山之石，可以攻玉效果。这些病例源于各兄弟医院相关科室申报国家重点专科的标书，疑难病例体现了诊断之难，危重病例体现了病情之危，充分反映了兄弟医院的医疗诊治水平，希望我院医生能够仔细阅读，认真思考，将思考所得用于临床诊治。

### 我院上报传染病和慢性病

2011 年 5 月份我院上报市疾病预防控制中心疑似肺结核共 3 例，首诊糖尿病 32 例。

### 住院患者满意度调查及医疗服务投诉情况

2011 年 5 月份我院共随机问卷调查病房住院患者 180 人，收回问卷 170 份，电话随访出院患者 20 人。电话随访对住院期间医疗服务的满意率为 100%，对服务质量无意见和建议。住院患者总体满意度调查结果如下表。

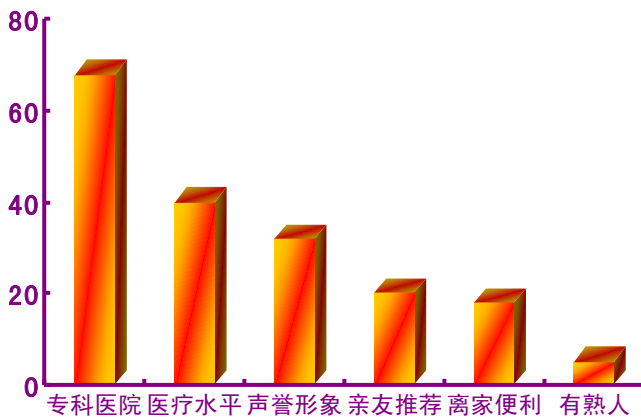
5 月份无病房患者投诉。

### 2011 年 5 月份我院住院患者满意度调查统计

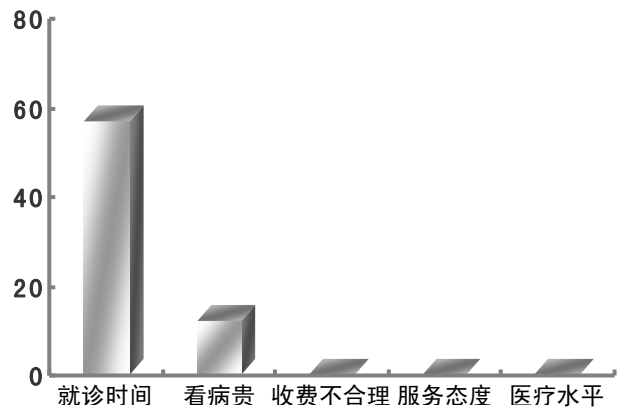
	项目	选项	百分比%
对医生服务质量	服务态度	满意及以上	100
	决定治疗方案时询问患者意见	满意及以上	98.8
	耐心倾听病情	满意及以上	100
	特殊治疗征求患者意见	满意及以上	100
对护士服务质量	服务态度	满意及以上	100

	入院时能否介绍规定	介绍	100
	定期巡视病房，有事及时到达	满意及以上	100
	发药打针时及时给予指导	满意及以上	100
对检验服务质量	服务态度	满意及以上	98.8
对特检服务质量	服务态度	满意及以上	98.8
对医院工作满意度	有需要时，医护人员能立即处理	满意及以上	99
	等待检查治疗时间合理	满意及以上	92.4
	就医流程方便	满意及以上	85.5
	办理住院手续等候时间合理	满意及以上	87.2
	医护人员尊重病人	满意及以上	87.7
	就医环境安静、干净	满意及以上	89
医院规章制度执行情况	是否收到过费用清单	每天收到	97.2
	就医过程中，是否清楚与哪个部门沟通	清楚	96
“五要五不得”制度执行情况	住院患者标本和报告是否有专人送取	无人送取	0
	住院患者需要检查时是否有专人陪护	无人陪护	4
	转科患者是否有专人护送	无人护送	0
	贵重药品是否由医务人员领取	非医务人员	0
	需要会诊的患者是否有专人陪护	无人陪护	0
收取红包	是否送过红包给医务人员	收过红包	0
	是否感觉医生提取药物回扣	有回扣和提成	0

住院患者对就诊医院的看法： 总体对医院满意程度评价：满意度占 90%



患者信任我院的主要原因



患者认为当前我院存在的主要问题

## 5 月份医政查房检查结果反馈

检查日期：2011 年 5 月

检查科室：临床 4-12 楼

检查内容：“运行病历检查”、“住院医师完整病历书写”、“临床路径”、“疑难、危重病例讨论制度”、“交接班制度”、“死亡病历讨论制度”、

“谈话签字制度”、“文件检查”

**检查结果：**本月针对临床科室在全院范围内进行了医政查房，采取查现场、看资料、对医护人员进行了现场提问、发放书面试题卷进行考核，等多种形式相结合的方法进行了检查。各临床科室准备充分，查房结果非常优秀。但在查房过程中也存在各种不足，总体反馈如下，医务科将在次月医务查房时对上一次查房的问题进行复查。

**运行病历检查：**

1. 部分病历主诉与第1诊断不符。
2. 删除字句应用双删除线，并签全名，日期。
3. 主诊，主任未及时签字。
4. 基本项目缺项，未填写。
5. 部分病历在拟诊讨论中无鉴别诊断。
6. 主诉现病史语言过于通俗，缺少条理及逻辑性。如“患者因妻子去世出现血糖升高”。
7. 在疾病诊断中，应明确是第一诊断的并发症还是并存疾病。如“糖尿病合并冠心病”，还是“1.糖尿病，2.冠心病”。
8. 在病程中检查结果出现异常后应在病程中进行补充诊断。
9. 宜在病历夹标明现岗病历顺序，按照该顺序整理好现岗病历。
10. 病历应用蓝黑水笔签名，不宜用圆珠笔签名。
11. 部分病历研究生书写，无上级医生签字。
12. 部分病历协议书无患者及家属签字。

**住院医师完整病历检查：**

1. 部分楼层住院医师未按时完成完整病历。
2. 完整病历书写过于简单，缺少系统回顾及完整的症状，体征的书写，未能达到复习问诊和查体过程的目的。

**临床路径检查：**

1. 临床路径在多数科室已经开展，但仍有极少数科室未有病历纳入临床路径。

2. 临床路径表经由卫生局决定，不纳入病历，暂由临床各科室设文件夹保存。

### **疑难危重病历讨论制度检查：**

1. 疑难症病历讨论部分科室流于表面，未进行深入讨论，缺少鉴别诊断，及目前相关前沿知识的拓展，危重患者治疗缺少对此类疾病总结性的规范治疗流程。

2. 部分讨论缺少讨论后的总结，无记录人签名。

### **交接班制度检查：**

1. 部分科室交接班记录不完整，有较多天无交接班记录。

2. 大部分科室交接班时仅有交班医生填写交班时间，无接班医生填写接班时间。

### **死亡病历制度讨论检查：**

1. 我院近期无死亡病历，故大多数科室无死亡病历讨论。

### **谈话签字制度检查：**

1. 该制度完成较好，大多数科室及时进行谈话签字，履行了告知义务，并体现了知情同意。

2. 但部分告知谈话患者用圆珠笔填写，不符合病历书写要求。

### **文件检查：**

1. 部分科室对医政发文保存不完整，要求临床科室单设文件夹，保存医政文件。

## **疑难病历选登：**

### **病例1（北京医院）**

男，54岁，主因“间断脱发、畏寒、乏力28年，发热、口干2周”入院。

患者28年前出现脱发、伴畏寒，乏力，食欲减退，嗜睡，性功能减退，

易感冒、发热，就诊于外院，疑诊为“肾上腺功能低下”。1985年患者再度出现发热， $T_{max} > 39^{\circ}\text{C}$ ，伴咽痛，伴心悸，眼睑及四肢水肿，持续1个月，于协和医院就诊，查尿游离皮质醇 $0\text{ug}/24\text{h}$ ， $T_4 < 1\text{ug}/\text{d1}$ ， $T_3 < 50\text{ug}/\text{d1}$ ，考虑为“多发性自身免疫性内分泌腺体病，原发性甲减，特发性ACTH减低，继发性性腺功能减低待除外”，予以强的松 $5\text{mg Qd}$  2.5mgQdP1及甲状腺素片 $120\text{mg Qd}$ 替代治疗，畏寒、乏力好转。半年后患者自行将强的松减至 $5\text{mg Qd}$ 。近6年来患者极易感冒，发热，并出现双手远端指关节肿块，变形、压痛。近3年来出现晨僵，持续约1小时/日，活动后缓解。双手背及双足背经日照后易出现红斑、脱屑，可自行缓解。并出现双肩关节游走性疼痛。近2年来，患者出现口渴、多饮、多食、乏力，于公安医院型OGTT检查诊为2型糖尿病，予以拜唐苹 $50\text{mg TidA}$ ，未监测血糖。1年前就诊于我院查空腹皮质醇 $< 1\text{ug}/\text{d1}$ ，ACTH $< 10\text{pg}/\text{ml}$ ，皮质醇节律 $5\text{pm } 1.6\text{ug}/\text{d1}$ ， $0\text{Am}$ 及 $6\text{Am} < 1\text{ug}/\text{d1}$ ，甲功全套TSH  $0.14\text{uIU}/\text{ml}$ ，FT3、FT4均正常，考虑甲状腺激素替代过多，强的松替代不足，调整激素为强的松 $5\text{mg Qd}$  2.5mg QdP1及优甲乐 $50\text{ug Qd}$ 及 $25\text{ug Qd}$ 交替，同时予降糖、保肝、抑制HBV转录治疗，乏力症状缓解出院。近2周，患者受凉后再度出现发热， $T_{max} 38^{\circ}\text{C}$ ，伴口干、眼干、全身酸痛，自行将强的松、优甲乐剂量加倍，症状无缓解，并出现胃部不适、心悸，为进一步诊治收入院。既往史：慢性乙型肝炎病史多年，幼年时曾行阑尾切除术，否认药敏史。

**查体：**BP 110、80mmHg，P 76bpm，神清，毛发稀疏，全身散在色素沉着，浅表淋巴结未触及肿大，双肺呼吸音粗，未闻及干湿啰音，可闻及散在哮鸣音，HR76bpm，律齐，未闻及杂音，腹软，无压痛，肝脾肋下未触及，双下肢不肿。

### **入院诊断：**

多发性自身免疫性内分泌腺体病

慢性淋巴细胞性甲状腺炎伴甲状腺功能减低

单-ACTH缺乏症

部分空泡蝶鞍

垂体微腺瘤不除外

入院后相关检查GH $< 0.05\text{ng}/\text{ml}$ ，ACTH节律： $0\text{Am}$ ， $8\text{Am}$ ， $4\text{pm}$ 均小于 $10\text{pg}/\text{ml}$ ，皮质醇节律： $8\text{Am } 1.03\text{ug}/\text{d1}$ ， $4\text{pm } 2.28\text{ug}/\text{d1}$ ， $0\text{Am} 1.85\text{ug}/\text{d1}$ ，



HbA1c 7.5%，甲功全套：TPO 356.3U/ml，余正常，性腺功能全套：正常，腮腺动态现象：双侧腮腺功能减低，双侧腮腺导管通畅，头部增强MRI：垂体微腺瘤。入院后予以强的松替代治疗、阿卡波糖及胰岛素降糖、保肝、抑制乙肝病毒转录等治疗，病情稳定后出院。

## 病例2（瑞金医院）

### 病史摘要：

患者，女性，17岁，因“发现血糖升高5年，双眼视力下降1年”入院。

患者入院前5年偶然检查发现血糖升高（具体不详），尿酮体阳性，诊为糖尿病，予诺和灵30R治疗（约10~20U），血糖无明显下降。2月后自行停药，先后改用优降糖及二甲双胍治疗5个月（3#~8#/d），后又因消化道反应停用。入院前10月因腹痛至外院就诊时，发现血糖升高，予抗感染治疗并恢复胰岛素使用（由12U/d渐增至54U/d），空腹血糖维持于13-17mmol/l，后改用普通胰岛素（早34u，中20u，晚24u）加长效胰岛素16u治疗，空腹血糖仍为13.2mmol/l。遂予调整胰岛素剂量（早62u，中58u，晚46u），同时予二甲双胍1#tid，罗格列酮1#qd，餐后2h血糖波动于15~25mmol/l。期间因考虑存在胰岛素抵抗曾用强的松治疗，但血糖无明显变化。自诉2岁时曾发现尿糖+；4岁时出现口渴、多饮、多尿及外阴瘙痒，当时未予重视。10岁时生长发育停止，无第二性征发育，至今无月经来潮。1年前出现左眼视物模糊，4月前出现左眼视物出现黑影，视野检查示：左眼鼻侧视野缺损；眼底检查示左眼玻璃体混浊，鼻侧视网膜呈灰白色隆起，并见一裂孔，下方有出血，右眼视网膜乳头旁见新生血管形成。发病来无低血糖发生。

**个人史：**父母非近亲婚配，为妊娠32周早产儿，顺产，出生低体重（3斤），6个月后体重恢复正常，人工喂养。出生时皮肤黑，尤以颈部、腋下、外阴明显，毛发多、卷。幼年感冒、发热多，但自行服药后可缓解。入院前2年曾行腿部、胸部多发性疖肿切除术。庆大霉素过敏。

**家族史：**父母及其妹妹均体健，无类似症状。

### 入院体检

神清，精神好，发育正常，步入病房，自主体位，口齿清楚，对答切题，体型消瘦，皮下脂肪菲薄，生长发育差（身高132cm；体重27kg；体重

指数 (BMI) 15.5kg/m<sup>2</sup>)。面容特殊: 眼距宽、高颧弓、厚唇、塌鼻; 毛发增多, 发际低 (图1)。双瞳对称, 左眼结膜充血。全身皮肤粗糙, 角质增生 (图3), 双侧腋窝黑棘皮样改变 (皮肤活检证实), 下肢见鱼鳞癣样改变。肘外翻, 手指、脚趾关节远端向桡侧弯曲。颈软, 气管居中, 甲状腺未及肿大, 血管杂音 (-)。胸廓对称无畸形, 两肺呼吸音清, 未闻及干湿性罗音。心率: 80 次/分, 律齐, 各瓣膜区未闻及杂音。腹隆, 无压痛, 肝脾肋下未及, 肝肾区无叩痛, 无移动性浊音。输尿管无压痛。双足背动脉搏动存在。神经系统检查未见异常, 生理反射存在, 病理反射未引出, 四肢肌力V 级, 肌张力正常。无第二性征发育, 幼稚型外生殖器。



图1 患者面容特殊, 发际低, 多毛

图2 全身皮肤粗糙, 角质增生

### 实验室检查

血常规、肝肾功能、电解质均正常。

空腹C 肽2.92ng/ml (正常值: 0.56-3.73ng/ml), 胰岛素104 uIU/ml, 同步血糖13.4mmol/l;

HbA1c 12%; 尿酮 +~++。

精氨酸刺激试验 (停用胰岛素1 周后测定) 结果见表1。

抗体检查: 谷氨酸脱羧酶 (GAD) 抗体强阳性; 胰岛细胞抗体 (ICA) 阴性; 胰岛素自身抗体 (IAA) 3.88%。IGF-1 32.752ng/ml。

亚莫利治疗4 天及联合胰岛素治疗4天后减半糖耐量及C肽释放试验结果见表2, 3。睾酮: 0.27ng/ml (正常值: 0.1-0.96ng/ml)。尿微量白蛋白正常。

表1 精氨酸刺激试验结果 (停用胰岛素1 周后测定)

	0'	2'	4'	6'
--	----	----	----	----

血糖 (mmol/l)	12.5	12.7	13.0	13.1
C 肽 (ng/ml)	2.14	4.88	5.51	5.32

**表2 不同治疗期间减半糖耐量试验结果 (mmol/l)**

	0'	30'	60'	120'	180'
用药前	15.8	21.4	25.5	30.3	29.3
用亚莫利后4d	15.1	19.5	26.5	32.6	27.5
加用胰岛素后4d	12.3	16.8	22.7	26.4	21.8
治疗2 月后	8.6	12.6	19.6	21.2	16.3

**表3 不同治疗期间C 肽释放试验结果 (ng/ml)**

	0'	30'	60'	120'	180'
用药前	2.8	5.16	5.67	4.38	3.83
用亚莫利后4d	7.37	11.41	11.85	11.22	9.37
加用胰岛素后4d	3.69	6.17	6.28	5.84	5.16
治疗2 月后	0.64	1.98	2.18	1.74	1.37

### 辅助检查

B超: 1. 子宫发育不良(右卵巢34\*14mm;左卵巢28\*16mm;子宫20\*13\*15mm) 2. 膀胱小梁小房形成。血管超声示双下肢动脉粥样硬化闭塞性狭窄, 供血极差, 膝关节以下更明显; 颈动脉分叉处斑块形成。电测听示高频听力轻度下降。眼底检查: 左眼视网膜脱落, 眼底无法看清; 右眼眼底大量出血, 视乳头水肿无法看清。神经传导速度减慢。

**临床诊断:** 矮妖综合征

### 诊断依据:

1. 32周, 低出生体重(3斤)早产儿, 自幼血糖异常, 且口服药及胰岛素治疗(>150u/天)效果差;
2. 体型消瘦, 皮下脂肪菲薄, 生长发育差(身高132cm; 体重27kg; BMI 15.5kg/m<sup>2</sup>)。且有典型的特殊面容: 眼距宽、高颧弓、厚唇、塌鼻; 毛发增多, 发际低。

3. 伴有明显的高胰岛素血症和C 肽增加：空腹C 肽2.92ng/ml（正常值：0.56-3.73ng/ml），胰岛素104uIU/ml，同步血糖13.4mmol/l；HbA1c 12%。
4. 精氨酸激发试验可刺激胰岛素释放，说明胰岛 $\beta$  细胞功能尚好。

### 诊疗经过

入院完善相关检查，在监测血糖及酮体的情况下，停用胰岛素治疗1周，而后进行血糖、胰岛素、抗体、血管并发症等各项检查，并行精氨酸刺激试验及减半糖耐量加C 肽释放试验等评价其胰岛B 细胞功能。根据病史、检查结果及患者的特殊面容，明确临床诊断。诊断明确后即予亚莫利（6mg/d）治疗，4 天后保持亚莫利剂量不变，并联合使用胰岛素治疗（150U/d）。治疗前后分别进行了减半糖耐量及C 肽释放试验后评价不同治疗方法的疗效。同时对患者及其家人（父母和妹妹）外周全血进行基因突变筛查。

### 基因诊断

发现患者胰岛素受体编码基因INSR 第2084 位核苷酸T>C 及第3269 位核苷酸G>A 的改变。其父只存在第2084 位核苷酸T>C；其母只存在第3269 位核苷酸G>A，其妹妹的测序结果正常，无突变。

### 讨论

矮妖综合征是1954 年由Donohue 首先报道的，所以又称为Donohue 综合征。患者常有明显的宫内及出生后发育迟缓、类似小妖精的特殊面容如眼距宽、低位耳、厚唇、塌鼻等，同时患者还伴有糖调节受损、高胰岛素血症以及消瘦、皮下脂肪菲薄、多毛、乳房和阴蒂肥大等内分泌紊乱，对其诊断一般并不困难。部分患者早期可出现空腹低血糖和餐后高血糖。这是因为他们常有过多的胰岛素分泌，而由于外周组织对胰岛素的利用能力下降，使循环中的胰岛素清除减慢、半衰期延长，最终导致空腹时胰岛素水平的不恰当升高。随着病情的不断发展，患者胰岛 $\beta$  细胞功能逐渐衰竭，外周对胰岛素的利用减低，最终出现酮症酸中毒或各种并发症导致死亡。本研究中的这例患者起病以糖尿病为主要表现，在病程中似乎也没有空腹低血糖的发生，但由于该患者起病相对较晚，平素缺乏对血糖水平的系统监测，所以也不能完全排除婴幼儿时期曾发生一过性低血糖的可能。胰岛素的生物学效应必须与其特异受体结合后才能发生。矮妖综合征的发病与胰岛素受体功能缺陷有关。胰岛素受体是一种跨膜蛋白，由2个 $\alpha$  亚单位和

2个 $\beta$ 亚单位组成。 $\alpha$ 亚单位是与胰岛素结合的部位，位于细胞外； $\beta$ 亚单位镶嵌于细胞膜上，具有酪氨酸激酶的活性。只有当胰岛素与 $\alpha$ 亚单位结合，才能刺激 $\beta$ 亚单位发生自身磷酸化，激活酪氨酸激酶，从而启动一系列的级联反应，通过信号传导通路调节胰岛素在脂代谢和生长发育中的作用，发挥其生物学效应。矮妖综合征的患者由于其编码受体的基因INSR发生突变，而使受体的结构和功能出现异常。INSR基因位于第19号染色体，共有22个外显子，其中1-11号外显子编码 $\alpha$ 亚单位，12-22号外显子编码 $\beta$ 亚单位。翻译的初产物经处理，切除了前体的信号肽后，成为共价结合的2条链（ $\alpha$ 和 $\beta$ ）。只有这种成熟的胰岛素受体才能发挥其功能。因此，无论是 $\alpha$ 亚单位还是 $\beta$ 亚单位异常均可使胰岛素受体的功能受损。本例患者的基因突变分别位于第9号和第17号外显子，同时引起 $\alpha$ 和 $\beta$ 亚单位的氨基酸改变，因此推测其发病既与胰岛素及其受体的结合受损有关，也与受体的酪氨酸激酶功能异常有关。作为一种常染色体隐性遗传病，矮妖综合征的发病也有其特点。只有患者具有一个纯合突变或是同时具有2个杂合突变时才会发病。那些只有1个杂合突变的患者通常只表现为糖尿病或糖耐量减退，有些患者甚至也没有糖代谢受损的表现。本研究的结果亦是如此。患者的父亲只存在第3269位核苷酸G>A的改变，引起第17号外显子V1054M的改变；其母亲只存在第2084位核苷酸T>C的改变，引起第9号外显子W659R的改变，2人均无发病；而只有患者因同时存在W659R和V1054M的改变，才导致疾病的发生。与Rabson-Mendenhall综合征和A型胰岛素抵抗相比，矮妖综合征的发生率更低。由于其发病人数很少，而且常导致婴幼儿死亡（约90%的患者于2岁内夭折），因此目前对其研究还很少。迄今为止，仅有1例报道的患者存活超过20岁。有研究表明虽然在不同的家系中，患者临床表现的严重程度各异，但在同一家族中，各人表现型的差异却很小，提示其基因型和临床表型之间的密切相关。Nicola等曾对3名Rabson-Mendenhall综合征及4名矮妖综合征患者进行分析，比较其基因型和表现型之间的相关性，结果发现矮妖综合征患者的突变均发生在胰岛素受体的细胞外结构域上，细胞的胰岛素结合能力明显受损（小于正常对照的10%）。而3名Rabson-Mendenhall综合症患者则至少有一个错义突变发生在胰岛素受体的细胞内结构域上，因此保留有一定的胰岛素结合能力。由此推测残存的受体结合能力与患者生存期的长短相关。本研究的这例患者为一17岁女

性，其突变分别发生于受体细胞外的 $\alpha$ 亚单位和细胞内的 $\beta$ 亚单位，据此推测其生存期较长可能与胰岛素受体结合能力受损较少有关。

## 危重病历选登

### 病例1（瑞金医院）

#### 病史摘要：

患者男性，65岁，民族：汉，因“神志不清6个半小时”入院。

患者入院当天10时30分被邻居发现神志不清，呼之不应，小便失禁，瘫倒在床。无口吐白沫、呕吐、大便失禁，无外伤痕迹，室内无异常气味。即由救护车送至我院急诊，查血糖：124.00mmol/L，血钠：135.6 mmol/L，血钾：4.85 mmol/L，血气分析：PH: 7.10, BE: -17.4 mmol/L。尿酮体(++++)。诊断为“糖尿病酮症酸中毒昏迷”。立即予生理盐水快速补液，静脉滴注小剂量胰岛素，并予碳酸氢钠125ml静滴。拟“糖尿病酮症酸中毒合并高渗综合征”收入病房。追问病史，患者邻居代诉患者近一年有明显多尿、多饮症状伴消瘦，未就诊。入院前2周渐感食物难以下咽，不进食，仅进食牛奶、冰水、可乐。入院前一天曾在住所附近医院就诊。当时神志清楚，能独自行走，因拒绝生化检查，未进行任何治疗而一人返回家中。

**个人史：**生于美国，律师。三年前来上海，无疫区，疫水接触史。无吸烟嗜好。每日饮少量啤酒，约300毫升/天。

#### 体格检查

体温：37℃，心律：115次/分，呼吸36次/分，血压90/50mmHg。神志不清，呼之不应，呼吸急促。发育正常，营养差。全身皮肤干燥，严重脱水貌，全身皮肤、黏膜无黄染，未见皮疹及皮下出血点。眼部凹陷。颈软，双侧甲状腺无肿大，未闻及血管杂音。两肺呼吸音清，未闻及干湿罗音，心率：96次/分。心律齐，未闻及病理性杂音。腹软，双下肢无水肿。四肢肌力检查不配合。双侧巴氏征阴性。

**实验室检查：**见表一

#### 影像学检查：

**胸部平片：**两肺纹理增粗，其余未见异常。

**头颅CT：**未见异常。

#### 临床诊断：

糖尿病酮症酸中毒合并高渗状态

- 1、昏迷急性起病，除外其他致意识不清的疾病及中毒状态；
- 2、急诊血糖：124.00mmol/L，血钠：135.6 mmol/L；
- 3、血气分析：PH：7.10，BE：-17.4 mmol/L；
- 4、尿酮体（++++）。

**治疗经过：**

急诊3 小时给予补液1750ML，其中平衡液（RL）500ML、5%葡萄糖（GS）500ML（加用10 单位胰岛素）、0.45%氯化钠（NS）500ML、0.9%生理盐水250ML，胰岛素共46U。入院后第一天入水量7525ML，尿量2300ML，其中RL3000ML、5%GS1500ML、0.45%NS1000ML、0.9%NS2000ML。并给予抗感染、保护胃黏膜治疗。入院后第二天入水量5000ML，尿量3000ML，其中RL1000ML、5%GS3000ML、0.45%NS500ML、0.9%NS250ML。入院后第三天入水量4650ML，尿量3700ML，其中0.9%NS 1000ML、5%GS3000ML。尿酮体阴性，恢复规则饮食，给予预混胰岛素一日两次皮下注射。临床观察结果见表一。

**表一： 院内观察汇总**

时间	尿量(ML)	血NA (MMOL/L)	血K (MMOL/L)	血糖 (MMOL/L)	血PH	血肌酐 (uMOL/L)	渗透压	神志	血压(mmHg)	心率(次/分)
14:00	0	135.6	4.85	124	7.1	379	404.9	浅昏迷	85/75	72
15:45	0	141	2.99	128	7.293	381	415.98	浅昏迷		
18:00	0			103.59		303		浅昏迷	90/55	109
20:00	250			78.47				浅昏迷	129/64	111
21:00	200							浅昏迷	127/59	114
22:00	200	156.4	3.25	72.7			392	浅昏迷	132/63	115
23:00	100	144.8	4.12	56.66			354.5	浅昏迷	132/65	114

0:00	100	140.8	4.41	53.47		343.89	浅昏迷	132/66	116			
1:00	150	160	4.16	58.37		386.69	浅昏迷	127/61	114			
2:00	50				7.393		浅昏迷	149/60	117			
3:00	200						浅昏迷	153/65	109			
4:00		159	5.56	57.33		386.45	浅昏迷	138/66	112			
5:00	200						浅昏迷	142/64	111			
6:00	100						浅昏迷	149/64	112			
7:00	50	158	3.88	49.63		373.39	浅昏迷	132/72	107			
8:00		159.9	4.03	42.96	7.388	246	370.82	浅昏迷	135/61	104		
10:00	400	159.1	4.26	23.4			350.12	浅昏迷	121/48	107		
11:00								浅昏迷				
12:00	40	158.2	4.07	30.57		228	355.11	浅昏迷	135/65	106		
14:00	280	157.1	4.32	28.32			351.16	浅昏迷	135/65	105		
16:00	180	156.3	4.45	25.67			347.17	谵妄	140/65	106		
18:40	(吵闹拒绝治疗)									谵妄	145/65	
19:00	100	180.4	4.66	28.14			398.26	谵妄	142/70	100		
23:30	500	155.9	4.46	32.3			353.02	清楚	138/61	104		
0:30	550	155.2	3.16	28.8			345.52	清楚	138/42	102		
2:30	350	157.3	3.87	24.8			347.14	清楚	139/64	100		
4:30	100	156.9	4.37	24.6			347.14	清楚	135/60	98		
7:00	200	156.6	4.7	23.52	7.445		346.12	清楚	140/63	100		
9:00	400	151.3	3.7	14.1			324.1	清楚	159/49	93		
11:00	600	155.6	4.67	14.1			334.64	清楚	154/85	98		
13:00	400	153.1	4.7	17.2			332.8	清楚	126/56	93		
15:00	300	152.9	4.16	18.6			332.72	清楚	112/87	82		
17:00	500	153.5	3.79	14.3			328.88	清楚	123/70	84		
19:00	300	153.7	4.11	12.4			328.02	清楚	121/55	87		
21:00	300	150.7	4.22	14.8			324.64	清楚	107/60	81		
3:00	750	145.9	4.17				300.14	清楚	112/60	86		
7:00	550	148.8	4.32	14.4		112	320.64	清楚	143/113	84		
12:00		145.2	4.39	11.1			310.28	清楚	146/60	86		

### 该患者的预后:

该患者清醒以后追问病史,患者近一年以来多饮、烦渴,消瘦明显,在昏迷前一天曾经饮用冰可乐1250mL,否认糖尿病家族史。目前血糖控制良好。随访中。

### 讨论:

糖尿病酮症酸中毒是糖尿病急性并发症中比较常见的一种。也是为大



家所重视的、病情危重，治疗难度比较大的一种急性的代谢紊乱状态。临床上以脱水，血糖升高，酸中毒和电解质紊乱为特点，多数同时合并有感染。若合并高渗状态则治疗难度大，病死率高。是临床上需要通过长期不断的积累经验方能熟练掌握的一项代谢紊乱的急症。

这一疾病在治疗上要面临以下问题：

### **补液：**

糖尿病酮症酸中毒患者均存在不同程度脱水，这与患者的高血糖状态导致的渗透性利尿、昏迷或胃肠道反应导致摄水减少以及发热所导致的隐性失水增多有关。在早期患者尿量较多的情况下可出现肾前性肾功能不全，所以在补液过程中要非常仔细地选择适当的补液内容和速度。对于急性酮症酸中毒的病人而言，多数情况下的血钠是偏低的，在治疗初期即可给予生理盐水扩容。在这个患者的治疗中，我们首先选用了生理盐水溶液，尽管当时该患者的血渗透压是升高的。这时的补液速度因人而异，对于年轻人，以及心功能正常的患者补液速度可以比较快；对于老年患者或心功能不全的病人则以匀速，较缓的补入比较好。可以在第一个24小时补充3000-8000ml的补液量，一般在5000ml左右。在补液过程中，经典教科书都建议在血糖低于13.9mmol/L的情况下要改为5%葡萄糖溶液和胰岛素来继续补液。但是这是针对单纯的酮症酸中毒病人的。而对于类似该患者的代谢紊乱，不仅存在DKA同时又存在高渗状态，在高血糖的情况下，血钠数值是被低估的。患者在起病时的血钠可能正常甚至低于正常，而高渗综合征的患者则可能正常或升高，这是因为高血糖时水从细胞内进入细胞外使血钠呈稀释性下降。胰岛素治疗后随着血糖下降水从细胞外重新回到细胞内，如果补液不充份，此时的血钠测定值可能反而比治疗前更高。为较确切地了解体内脱水程度，应计算校正后的血钠当血糖超过5.6mmol/L时按血糖每升高5.6mmol/L，血钠下降1.6mmol/L计算校正后的血钠。如果血糖下降比较快但没有充分的补液会导致血钠水平的快速升高。所以在补液过程中加用5%葡萄糖溶液和胰岛素的时机选择非常重要，不能以血糖低于13.9mmol/L为指标，而是应该以血渗透压为指标。通过利用5%葡萄糖溶液，生理盐水溶液和胰岛素三者的共同使用，在不断补液纠正脱水的同时，在血渗透压、血钠和血糖间取得平衡，以使得三者逐步缓慢地恢复到正常。在出现高渗的状态下要及时敢于早期使用低渗溶液甚至可在胰岛素的保护

下使用葡萄糖溶液，同时又善于在血钠下降过快的时候加用生理盐水溶液。以便充分补足容量并且避免因血渗透压的急剧变化导致神经系统脱髓鞘病变。

### **血糖的控制：**

疾病早期由于有效循环血量不足，毛细血管床有可能处于关闭状态，这时的血糖下降是早期大量补液和胰岛素的共同作用实现的，而以补液扩容起到的作用为著。此时只要每小时在原血糖基础上下降4-6mmol/L 左右就可以了。严密的血糖监测（每小时一次甚至每30 分钟一次）在早期是非常重要的，可以指导胰岛素的使用剂量，使血糖在早期不至于下降的过快，以达到缓解体内酮体生成，并减轻渗透性利尿的作用。

### **电解质紊乱和酸碱平衡的问题：**

严密的电解质监测是非常有必要的，并且必须持续监测至血糖、血钠和血渗透压恢复到基本正常。在单纯的酮症酸中毒的早期，电解质会呈现低钠，血钾正常甚至高于正常的改变。在血钾处于正常范围时结合患者的尿量可以开始补钾，否则在治疗过程中会由于胰岛素的使用和大量补液导致低血钾的出现，而急性的低血钾是一种致死性的电解质紊乱。在治疗过程中可以观察到尿量先多后少，再由少到多的变化，但只要每小时尿量大于40ml 就可以补钾。由于钠对渗透压的贡献是血糖的两倍，因此血钠是我们治疗过程中最为关心的问题，过度补碱会导致渗透压升高和严重的低钾血症，事实上，酮体的增加（酸性代谢产物生成过多）和脱水（酸性物质排泄障碍）是导致代谢性酸中毒的主要原因。所以减少酮体生成和纠正脱水是改善酸中毒的主要措施。治疗糖尿病酮症酸中毒高渗状态的关键就是用胰岛素、生理盐水、5%葡萄糖水来控制血糖和血钠的变化，从而将血渗透压置于我们的控制之下。

### **关于治疗上的细节：**

尽量少开长期医嘱，因为病情随时变化，需随时调整医嘱。

监测实验室指标：血糖，酮体，电解质。

监测生命体征：如神志情况、血压、心率、皮肤湿度、尿量、肺部罗音、骶部及背部皮肤、球结膜有无水肿及早进行抗感染治疗。

一支良好的护理队伍。

避免皮肤破损和感染加重，预防褥疮。