

满月脸，水牛背，锁骨上脂肪垫，动脉粥样硬化……库欣病不仅毁了容颜，也带来一系列健康问题。

北京协和医院神经外科主任医师冯铭所在科室，聚焦库欣病，建立起了世界最大库欣病诊疗数据库。

### 从无到有，垂体疾病诊断进入定量评价阶段

库欣病是一种罕见病，是由垂体腺瘤引起，致使人体过量分泌皮质醇导致的临床疾病，主要表现为脂肪代谢紊乱和分布异常，发展到一定程度，会出现满月脸、水牛背、皮肤菲薄、紫癜等症状。此外，还会发生骨质疏松，容易出现脊柱压缩性骨折和肋骨骨折等。

冯铭当实习医生时，科主任王任直教授带领出门诊，一位患者的四肢瘦小，脸部、颈部和腹部有肥大的现象，表现出明显的“满月脸”和“水牛背”特征，但却一直没有确诊。

在北京协和医院，聚集了来自全国各地的库欣病患者，其中有相当一部分患者在早期易被误诊为糖尿病、高血压或肥胖症等。

冯铭介绍：“库欣病的早期误诊率很高，因为它的早期临床表现主要就是肥胖、高血压等，此后才会出现典型的体征如满月脸、水牛背、痤疮、向心性肥胖，即躯干胖，四肢瘦。非专科医生很容易误诊。”

“有些患者一直都按高血压、糖尿病治疗，吃降压药、降糖药，持续10年、20年病程了，一直没有好转，最后出现晚期并发症才确诊是库欣病。到那时即便是做手术，许多功能也已经不可逆了，很可惜。”

“患者是真的患上库欣病了吗？难判断。患者的病根儿在哪儿？难确定。患者的治疗方案怎么定？难把握。”冯铭回忆起我国库欣病的诊疗情况很感慨，“库欣病的诊断全靠老一辈医生白手起家，从零开始，一点一点构筑起来。”

时间回溯到1956年，北京协和医院内科内分泌组从胃肠组独立出来，两年后内分泌科成立，成为我国第一个内分泌专科，我国内分泌科奠基人之一史轶蘩担任科主任。

库欣病是垂体瘤导致的内分泌疾病，做好内分泌测定不就可以给诊断治疗提供更充足的依据了吗？北京协和医院内分泌科研究员邓洁英教授是史轶蘩的长期合作伙伴，据她回忆，史轶蘩认为垂体瘤研究的第一步是功能实验。因为人手不足，史轶蘩便亲自上阵。“第一个实验是胰岛素

# 听协和大夫讲库欣病

满月脸，水牛背，易紫癜

健康时报记者 高瑞瑞 周学津



1992年，中国工程院院士史轶蘩牵头的“激素分泌性垂体瘤的临床及基础研究”获国家科学技术进步一等奖。



北京协和医院神经外科主任医师冯铭。受访者供图

耐量实验，第一个实验对象就是史大夫，这把我吓坏了，因为我不是临床医生也没有什么经验，当时谁也没做过胰岛素耐量，打胰岛素都是按照文献。当时，胰岛素一打，史大夫反应特别厉害，满身大汗心率很快，低血糖的反应很明显。”

功夫不负有心人。1978年，史轶蘩牵头的垂体研究组在国内率先建立了10种垂体激素的11种测定方法以及11种下丘脑-垂体-靶腺的功能试验。“激素分泌性垂体瘤的临床和基础研究”这一研究成果，也在1992年获得国家科技进步奖一等奖。

同年，北京协和医院成立垂体瘤研究组，开启垂体瘤多学科协作的诊疗和研究模式。如今，每周三下午，是北京协和医院垂体MDT（多学科协作诊疗）的门诊时间。

“史轶蘩院士带领团队推动了内分泌测定法的建立和各种疾病所需要的功能试验参考值的确定，让垂体疾病的诊断进入了定量评价的阶段以及新的诊疗方式。”冯铭说。

### 误诊率高，多学科协作为患者找到最佳治疗方案

“库欣病的合并症多，如果患者没有接受到内分泌测定、高分辨率的影像学检查、岩下窦静脉采血等检查手段，可能会被误诊为高血压、糖尿病或其他常见疾病。如果得不到正确的诊断，他们可能会按照错误的治疗方法进行长达10年，甚至是20多年的治疗。”冯铭告诉健康时报记者。“我见到的很多都是病情较重或晚期的患者，有的是坐着轮椅被家人推进门诊室，有的是躺在抢救车上被送到急诊室，如果早发现、早诊断，这些患者的生命质量绝对不是现在这种情况。”冯铭有些无奈道。

2017年，15岁的亮亮（化名）身高增长已经停滞6年，不到一米四。随着时间的推移，他的“满月脸”和“水牛背”越来越明显，最让父母心疼的是孩子的皮肤变得很薄，稍微磕碰一下就会出现瘀斑。父母带亮亮辗转多地检查治疗，效果都不明显。医生的“没有异常”“没发现什么问题”不但没有打消亮亮父母的疑虑，反而让二人更加担心。

冯铭第一次在门诊见到亮亮（化名）的时候就觉得这个孩子很内向，一直躲在父母的身后，不敢说话。凭借经验，冯铭推测孩子很可能是库欣病，在安抚后，开始给孩子进行检查。

### 阅读提要

■在北京协和医院，聚集了来自各地的库欣病患者，其中有相当一部分患者在早期易被误诊为糖尿病、高血压或肥胖症等。北京协和医院神经外科主任医师冯铭介绍：“库欣病的早期误诊率很高，因为它的早期临床表现主要就是肥胖、高血压等，此后才会出现典型的体征如满月脸、水牛背、痤疮、向心性肥胖，即躯干胖，四肢瘦。非专科医生很容易误诊。”

■“我就曾见过一位青春期垂体增生的女性患者，才十几岁的年纪，在外地医院做影像检查怀疑是垂体瘤，就直接进行手术切除，然而术后病理结果只是增生的垂体组织，是青春期的生理性变化，根本没有肿瘤，最终造成孩子全垂体功能低下的后果。”冯铭回忆。

■2017年，以中国垂体腺瘤协作组为依托，中国垂体疾病注册中心成立，录入病例12634例，其中北京协和医院上传7651例。“多中心数据库”的研发和建设，从单中心到多中心，从单纯的资料储存库到智能库，短短8年，已积累40000例患者资料，有完整随诊资料的10000余例，成为世界上最大的垂体疾病数据库。