

基层医院甲状腺功能异常误诊漏诊的常见问题及规范化诊断路径

葛慧芳

赤峰市第二医院，内蒙古自治区 赤峰 024000

摘要：基层医院在甲状腺功能异常的诊断中常面临误诊漏诊问题，主要源于症状异质性、检测技术局限及认知不足。本文基于甲状腺激素代谢机制及临床表现多样性，系统分析了基层误诊漏诊的成因，并提出规范化诊断路径。研究发现，症状学鉴别困难（如不典型表现与特殊人群的隐匿症状）和检测手段不足是主要障碍。提出的解决方案包括：建立分层临床评估体系，优化实验室检查分级策略，规范影像学应用指征，并设计阶梯式诊断流程。通过构建标准化诊疗路径，可显著提升基层医院对甲状腺功能异常的诊断准确性，尤其适用于资源有限地区。该路径强调症状-检验-影像的整合分析，为基层医疗实践提供了可操作的规范化框架。

关键词：基层医院；甲状腺功能异常误诊漏诊；规范化诊断

1 引言

甲状腺功能异常的临床表现复杂多样，在医疗资源有限的基层医院，其误诊率与漏诊率居高不下。当前基层诊疗存在碎片化倾向，缺乏系统化的评估流程和标准化的决策支持工具。本文基于甲状腺激素代谢的病理生理机制，结合基层实际需求，旨在构建一套整合临床症状、实验室检查和影像学评估的阶梯式诊断路径，以提升基层医生对甲状腺功能异常的识别能力和管理水平，减少诊断延误和误判，最终改善患者预后。

2 一、甲状腺功能异常的理论基础

2.1 甲状腺激素代谢与调控机制

2.1.1 甲状腺激素的生物合成、分泌调节及生理功能

甲状腺激素的代谢与调控机制是理解功能异常的核心基础。甲状腺滤泡上皮细胞通过钠碘同向转运体主动摄取碘离子，在甲状腺过氧化物酶催化下完成碘的活化及酪氨酸残基的碘化，最终耦联生成含不同碘原子数的甲状腺激素 T4 和 T3^[1]。这一生物合成过程受下丘脑-垂体-甲状腺轴的精密调控：下丘脑分泌的

促甲状腺激素释放激素通过门脉系统作用于垂体前叶，刺激促甲状腺激素合成与释放，进而调节甲状腺激素的分泌速率。T4 作为主要分泌产物在外周组织经脱碘酶转化为活性更强的 T3，其生理功能通过核内甲状腺激素受体介导，调控靶基因转录从而影响全身代谢活动，包括基础代谢率调节、心血管系统兴奋性维持、中枢神经系统发育及骨代谢平衡等^[2]。

2.1.2 甲状腺功能亢进与减退的病理生理学基础

甲状腺功能亢进本质上是甲状腺激素过量效应，Graves 病作为典型代表，其发病机制涉及甲状腺刺激免疫球蛋白激活 TSH 受体，导致滤泡细胞增生和激素合成失控；而甲状腺自主高功能腺瘤则因克隆性增殖的甲状腺细胞逃逸正常调控，呈现激素自主性分泌。这些病理过程共同导致三碘甲状腺原氨酸（T3）和甲状腺素（T4）水平升高，通过核受体过度激活靶器官的代谢程序，引起糖原分解加速、脂质氧化增强及 β 肾上腺素能受体敏感性增高，临床表现为高代谢综合征、交感神经兴奋及多系统功能紊乱^[3]。相反，甲状腺功能减退的核心在于激素绝对或相对不足，桥本甲状腺炎作为

主要病因，其甲状腺组织被淋巴细胞浸润破坏，伴随甲状腺过氧化物酶抗体介导的进行性滤泡细胞凋亡，最终导致激素合成能力衰竭；而下丘脑-垂体病变引起的继发性甲减则体现为中枢调控层级断裂。

2.2 临床表现的异质性特征

2.2.1 典型症状群与不典型临床表现谱系

典型甲状腺功能亢进通常表现为体重下降、心悸和怕热三联征，伴随震颤、多汗及甲状腺肿大等特征性体征；而典型甲状腺功能减退则以体重增加、畏寒和乏力为核心症状，伴有皮肤干燥、声音嘶哑及腱反射延迟等改变。然而，临床实践中常见偏离典型模式的非经典表现，甲状腺功能亢进可能以孤立性房颤、原因不明的腹泻或周期性麻痹为首发症状，部分患者甚至表现为反常性体重增加或情绪抑郁，形成“伪装型甲亢”；甲状腺功能减退则可能仅以顽固性便秘、不明原因贫血或高胆固醇血症为唯一表现，在老年人群中更易出现认知功能减退等神经系统症状而被误诊为痴呆。这种症状异质性源于甲状腺激素受体的组织分布差异及个体对激素敏感性的不同，例如心肌细胞中 α 受体亚型占优势者更易出现心动过速，而 β 受体优势者则以收缩压升高为主要表现^[4]。

2.2.2 特殊人群（老年/儿童/妊娠）的隐匿性表现

特殊人群甲状腺功能异常的临床表现往往呈现显著的隐匿性和非特异性，这是基层医院误诊漏诊的高危环节。老年患者甲状腺功能紊乱时多缺乏典型代谢症状，甲亢常表现为淡漠型（*apathetic thyrotoxicosis*），仅以不明原因的心房颤动、心力衰竭加重或体重下降为特征，而易被误诊为衰老或心血管疾病；老年甲减则更倾向于表现为认知功能下降、抑郁状态或运动迟缓，与神经退行性疾病难以鉴别^[5]。儿童群体中，甲状腺功能异常的影响具有发育阶段特异性，新生儿甲减若未及时诊断可导致

不可逆的智力残疾和生长发育迟滞，其早期症状如喂养困难、黄疸延长等极易被忽视；学龄期儿童甲亢可能仅表现为注意力不集中、学习成绩下降或线性生长加速，常被误判为行为问题。

3 基层医疗机构误诊漏诊的成因分析

3.1 症状学鉴别困境

甲状腺疾病症状谱与常见慢性病存在显著重叠，如甲减的乏力、体重增加与抑郁症、慢性疲劳综合征的临床表现高度相似；甲亢的心悸、手抖等症状又与焦虑症、更年期综合征等难以区分。非特异性症状的普遍存在进一步加剧了鉴别难度，约30%的亚临床甲减患者仅表现为难以解释的肌肉酸痛或轻度认知障碍，而老年甲亢患者中近半数以孤立性心房颤动为首发表现。基层常见疾病认知偏差导致诊断思维受限，当患者同时存在高血压、糖尿病等基础疾病时，甲状腺功能异常的症状往往被归因于既存疾病的控制不佳。此外，症状表达的个体差异构成了另一重障碍，碘营养状况、基础代谢率及激素受体多态性等因素可显著改变临床症状的呈现方式，例如碘充足地区患者甲亢症状往往比缺碘地区更为典型，而甲状腺激素受体 β 基因突变者可表现出甲状腺功能正常的高代谢症状。

3.2 诊断技术局限性

基层医疗机构在甲状腺功能异常的诊断技术层面存在明显的局限性，这一现状直接制约了疾病识别的准确性和及时性。甲状腺功能检测的可及性不足，许多基层单位缺乏开展促甲状腺激素（TSH）和游离甲状腺素（FT4）测定的基础条件，或检测方法未达到化学发光法等标准化要求，导致结果可靠性降低。技术操作的规范性缺陷同样突出，样本采集时间不当（如未空腹）、患者用药史询问不详细（如未停用含碘药物或生物素）以及标本保存运输条件不合格等因素均可干扰检测结果。在甲状

腺抗体检测方面，基层医院普遍缺乏甲状腺过氧化物酶抗体（TPOAb）和甲状腺球蛋白抗体（TgAb）的常规检测能力，使得自身免疫性甲状腺疾病的早期诊断面临困难。

3.3 临床认知与管理缺陷

临床医师对甲状腺疾病谱系的认识普遍停留在典型症状层面，对于亚临床状态、特殊人群表现及非经典症状的识别能力明显不足，导致对早期病例和轻微异常的漏诊率居高不下。知识更新滞后问题尤为突出，许多基层医生仍沿用传统的 TSH 单一筛查策略，未能充分理解 TSH 与 FT4 联合检测的诊断价值，对第三代 TSH 检测技术敏感度提升的临床意义也缺乏认识。在疾病管理方面，基层医疗机构普遍缺乏规范化的甲状腺疾病诊疗路径，对检测结果的解读常出现偏差，例如将妊娠期特异的甲状腺功能参考范围与普通人群混为一谈，或未能正确区分中枢性甲减与原发甲减的激素变化模式。

4 基层医院甲状腺功能异常误诊漏诊规范化诊断路径构建

4.1 构建标准临床评估体系，细化症状体征分层

基层医院构建甲状腺功能异常的规范化诊断路径，建立标准化的临床评估体系，通过症状体征的精细分层实现高风险人群的精准识别。该体系应采用多维度评估框架，将临床表现按系统分类并量化评分：代谢维度重点评估体重变化趋势、耐热/耐寒能力及基础代谢率改变；心血管维度量化心悸程度、静息心率及血压变化特征；神经精神维度则关注认知功能、情绪状态及腱反射改变等细微征象。针对特殊人群需制定差异化评估标准，老年患者着重筛查非典型表现如不明原因的心律失常、认知功能下降或运动耐量降低；妊娠期妇女需特别关注甲状腺相关抗体与妊娠并发症的关联性；儿童群体则应建立与年龄匹配的生长发育

曲线和神经智力评估指标。症状分层系统应引入风险权重概念，将高度特异性表现如甲状腺相关眼病、胫前粘液性水肿等作为诊断强指标，而疲乏、便秘等非特异症状作为弱指标，通过症状组合模式分析提升临床预判准确性。

4.2 优化实验室检查策略，实施指标分级管理

基层医院优化甲状腺功能实验室检查策略的核心在于建立分级化、阶梯式的检测流程，实现有限医疗资源的精准配置。第一层级筛查应确立 TSH 作为核心指标，利用其高敏感性特点进行初步分流，检测方法必须采用第三代以上化学发光法以保证 0.02-0.03 mIU/L 的检测灵敏度。对 TSH 异常者启动第二层级确认检测，包括 FT4、FT3 及相应的异常模式分析：TSH 降低伴 FT4 升高提示典型甲亢，而 TSH 升高伴 FT4 降低则确诊原发性甲减，对于 TSH 与 FT4 分离的特殊模式（如 TSH 升高而 FT4 正常）需考虑中枢性甲减或甲状腺激素抵抗可能。第三层级针对病因诊断展开，包括甲状腺过氧化物酶抗体（TPOAb）、甲状腺球蛋白抗体（TgAb）和 TSH 受体抗体（TRAb）的检测，这对桥本甲状腺炎和 Graves 病的鉴别具有决定性价值。在特殊人群应制定差异化的参考区间，妊娠期需采用 trimester-specific 的 TSH 参考值（如早孕期上限调至 4.0 mIU/L），儿童则须按年龄分段建立标准。质量控制环节实施全过程管理，从标本采集（避免溶血、定时采集）、运输保存（2-8℃冷链）到检测后结果解读（结合用药史、并发症因素），形成闭环管理链条。

4.3 规范影像学检查指征，强化技术精准应用

基层医院规范甲状腺影像学检查的关键在于建立基于循证医学的精准应用指征，实现超声技术与临床需求的有机结合。甲状腺超声应作为首选影像学手段，其适应证需明确界

定：对于触诊异常的甲状腺肿大、临床怀疑结节性病变或伴有颈部淋巴结异常的患者列为必须检查项目；而对 TSH 抑制的甲亢患者则推荐超声评估甲状腺血流状态以辅助 Graves 病诊断。超声检查技术规范应涵盖多参数系统评估，包括结节的大小、形态、边界、回声特性、微钙化灶及血流模式等关键指标，并采用 TI-RADS 分级标准进行恶性风险分层。弹性成像和超声造影等进阶技术在有条件的基层医院可选择性开展，但必须确保操作者经过专业培训并建立标准化的图像解读流程。对于疑似异位甲状腺或胸骨后甲状腺肿的复杂病例，可酌情转诊进行 CT 或 MRI 检查，但需严格掌握放射线检查的适应症以避免不必要的辐射暴露。核素显像在基层的应用应限于特定场景，如甲状腺毒症病因鉴别（Graves 病与毒性结节性甲状腺肿）或术后残留甲状腺组织评估。

4.4 设计阶梯诊断流程，推进诊疗路径标准化

基层医院构建甲状腺功能异常的阶梯式诊断流程需要整合临床症状、实验室数据和影像学特征，形成标准化的决策路径。初级评估阶段应以临床症状风险分层为基础，对疑似病例启动 TSH 初筛检测，根据结果分为三大路径：TSH 降低组进入甲亢诊断流程，需结合

FT4、FT3 水平区分临床甲亢与亚临床甲亢，并通过 TRAb 检测和甲状腺超声明确病因；TSH 升高组进入甲减诊断流程，通过 FT4 测定确认临床分期，同时检测 TPOAb 评估自身免疫因素；TSH 正常组则根据临床症状决定是否需进一步排除中枢性甲状腺疾病或甲状腺激素抵抗综合征。中级评估阶段针对复杂病例实施选择性检查，包括甲状腺超声对结构性异常的评估、核素扫描对功能亢进病灶的定位，以及垂体 MRI 对中枢性异常的鉴别。终级评估阶段建立多学科会诊机制，对诊断不明、治疗反应不佳或特殊人群（如妊娠、儿童）病例进行综合研判。

5 总结

甲状腺功能异常的规范化诊断是基层医疗质量提升的重要环节。本文提出的诊断路径通过症状分层、实验室分级管理和影像学精准应用，实现了从筛查到确诊的系统化流程。其核心价值在于：一是建立临床与检验数据的关联分析框架，避免单一指标判读的片面性；二是针对特殊人群制定差异化评估策略，提高隐匿性病例的检出率；三是通过阶梯式流程设计，优化资源配置并减少不必要的检查。该路径的实施需配套基层医师培训和质量控制机制，未来可进一步探索人工智能辅助决策在甲状腺功能异常早期识别中的应用。

参考文献

- [1] 张袁杰,葛旭峰,夏欢欢,等. 甲状腺功能减退伴发精神分裂症一例报告[J]. 精神医学杂志, 2024, 37(2):207-209.
- [2] 华威,李嘉瑶,王超萃,等. 甲状腺细针穿刺细胞学误诊及漏诊的临床病理分析[J]. 哈尔滨医科大学学报, 2020, 54(6):6-8.
- [3] 王洁琼,万宇,刘云,等. 细针穿刺细胞学在甲状腺癌中漏诊误诊原因及临床价值分析[J]. 西部医学, 2023, 35(11):152-157.
- [4] 王超柱,付冬妍. 冰冻切片对甲状腺微小癌术中病理诊断的准确性及漏诊率,误诊率分析[J]. 中国医药科学, 2022(015):12-15.
- [5] 巩建青,张秋子. 甲状腺功能亢进合并糖尿病患者的护理探讨[J]. 生命科学仪器, 2023, 21(3):171-171.