

LIN CHUANG SHAO JIAN BING ZHEN DUAN YU ZHI LIAO

临床少见病诊断与治疗

主编程云为 秦波 徐勤成 李连溪 宋立等

天津科学技术出版社

临床少见病诊断与治疗

主编 程云为 秦 波 徐勤成
李连溪 宋 立 等

天津科学技术出版社

图书在版编目(CIP)数据

临床少见病诊断与治疗/程云为等主编. —天津:
天津科学技术出版社, 2010. 6
ISBN 978-7-5308-5712-0

I. ①临… II. ①程… III. ①疑难病—诊疗 IV.
①R4

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2010)第 118336 号

责任编辑:蔡小红

责任印制:王莹

天津科学技术出版社出版

出版人:蔡颢

天津市西康路 35 号 邮编 300051

电话 (022)23332693(编辑室) 23332393(发行部)

网址:www.tjkjcs.com.cn

新华书店经销

泰安开发区成大印刷厂印刷

开本 850 × 1168 1/32 印张 10 字数 250 000

2010 年 7 月第 1 版第 1 次印刷

定价:25.00 元

主 编	程云为	秦 波	徐勤成	李连溪	宋 立
	丁 凤	王荣荣	王东光	李 伟	魏丽娜
副主编	郭 杰	刘冠法	王彦梅	张玉霞	
	安景花	谢士成	代 艳	卞 毅	王 嫣
编 委	尤利亨	王 敏	徐卫东	翟自燕	韩效伟
	王功勋	岳建立	魏长年	葛永红	国占格
	李 霞	丁 聪	梁 邦	蓝海洋	李向东
	王忠英	杨 华			
(以姓氏笔画为序)					
	王衍锋	任连荣	刘 冬	刘 林	刘明振
	邢 磊	张长伟	张 丽	张守彬	李红梅
	邱昭平	周福生	赵亚鑫	赵建新	高苏宝
	靳书香	颜 伟	魏 卫		

前 言

“少见病”,是相对于常见病而言的,它是指临床上发生概率较低的一类疾病。随着医学科学技术水平的不断进步和人们生活水平的快速提高,过去不被认识的一些少见病得到了准确的诊断与治疗,患者的预期寿命得到了延长。

我们在认真总结临床经验的基础上,参阅中外最新进展,阐述了104种少见病的诊断、鉴别诊断与治疗。全书分为16章,分别介绍了脑、颈、眼、耳、鼻、喉、食管、胃、肠道、肝、胆、胰、肺、气管、肾、膀胱、心脏、血液、骨骼、关节等部位(系统)的少见及罕见良性疾病、恶性疾病、综合征等,还对少见病、手术期药物治疗与麻醉、超声诊断检查、心电图检查进行了简要的介绍。本书资料新颖,内容丰富,覆盖面广,与实际联系密切,适合临床医师参考阅读。

由于作者水平有限,书中不当之处在所难免,敬请各位同仁提出宝贵意见。

作 者

2010年6月

目 录

第一章 脑部少见病	1
第一节 原发性颅内低压综合征	1
第二节 原发性小脑出血	3
第三节 亚急性海绵状脑病	6
第二章 颈部少见病	9
第一节 颈部咽旁间隙良性肿瘤	9
第二节 颈部软组织畸胎瘤	13
第三节 颈部腺淋巴瘤	16
第三章 眼及耳鼻咽喉少见病	20
第一节 恶性外耳道炎	20
第二节 鼻咽部结核	23
第三节 眼眶炎性假瘤	25
第四节 淋菌性结膜炎	30
第五节 结膜结核病	32
第六节 下颌关节结核	34
第七节 涎石症	36
第八节 颌面猫抓病	39
第四章 食管少见病	42
第一节 食管蹼	42
第二节 自发性食管破裂	44
第三节 食管克罗恩病	46
第四节 腐蚀性食管炎	50

第五节	食管贲门失弛缓症	56
第五章	胃少见病	62
第一节	胃石症	62
第二节	胃内异物	64
第三节	胃梅毒	66
第四节	胃结核	67
第五节	成人肥厚性幽门狭窄症	69
第六节	胃黏膜巨肥症	71
第七节	胃反应性淋巴增生	73
第八节	胃平滑肌瘤	75
第九节	门静脉高压性胃病	77
第六章	肠道少见病	83
第一节	十二指肠炎	83
第二节	十二指肠乳头癌	86
第三节	非特异性结肠溃疡	91
第四节	门静脉高压性大肠病	95
第五节	结肠黑变病	98
第六节	结肠憩室病	101
第七节	肠管子宫内膜异位症	104
第八节	放射性肠炎	107
第九节	急性出血坏死性小肠炎	111
第七章	肝、胆、胰少见病	117
第一节	急性妊娠脂肪肝	117
第二节	肝脏淀粉样变性	120
第三节	肝性脊髓病	123
第四节	门静脉海绵样变	129
第五节	Gilbert 综合征	132
第六节	陶瓷样胆囊	134

第七节	妊娠特发性黄疸	138
第八节	异位胰腺	140
第九节	自身免疫性胰腺炎	143
第八章	肺、气管少见病	148
第一节	新生儿囊性肺气肿	148
第二节	月经性哮喘	149
第三节	原发性肺动脉高压	150
第四节	肺血栓栓塞	153
第五节	肺复张后肺水肿	155
第六节	外源性过敏性肺泡炎	158
第七节	特发性致纤维化肺泡炎	160
第八节	肺泡蛋白沉着病	162
第九节	肺泡微结石病	164
第十节	支气管结石病	166
第十一节	特发性肺含铁血黄素沉着症	168
第十二节	囊性纤维性变	170
第九章	肾、膀胱少见病	173
第一节	IgM 肾病	173
第二节	糖尿病性肾病	174
第三节	肾性尿崩症	177
第四节	肾性侏儒综合征	179
第五节	利尿剂肾病	181
第六节	造影剂肾病	182
第七节	肾髓质坏死	184
第八节	先天性肾病综合征	187
第九节	巨大膀胱输尿管综合征	188
第十节	膀胱颈纤维性挛缩	190
第十一节	尿道综合征	191

第十章 心脏少见病	194
第一节 左房心律	194
第二节 病态窦房结综合征	195
第三节 哑型风湿性心瓣膜病	198
第四节 老年退行性心脏瓣膜病	200
第五节 右室梗死	202
第六节 心肌梗死后综合征	204
第七节 小心脏综合征	206
第八节 酒精性心肌病	207
第九节 围产期心肌病	209
第十节 继发性心肌病	212
第十一节 Q-T 间期延长综合征	216
第十二节 主动脉窦动脉瘤	218
第十三节 主动脉夹层动脉瘤	220
第十一章 血液少见病	224
第一节 铁粒幼细胞性贫血	224
第二节 真性红细胞增多症	227
第三节 高铁血红蛋白血症	230
第十二章 骨骼及关节少见病	233
第一节 自发性寰枢椎脱位	233
第二节 食管型颈椎病	235
第三节 腰椎间盘突出吸收综合征	236
第四节 膝关节滑膜挤夹综合征	238
第五节 滑膜软骨瘤病	239
第六节 胸廓出口综合征	242
第七节 肘管综合征	246
第八节 腕尺管综合征	248
第十三章 其他少见病	251

第一节	溢乳 - 闭经综合征	251
第二节	先天性无阴道症	253
第三节	外阴非典型性增生性白斑	254
第四节	不孕不育症	255
第十四章	围手术期药物治疗与麻醉	264
第一节	抗心律失常药	264
第二节	抗心绞痛药	273
第三节	抗高血压药	274
第四节	影响凝血机制的药物	278
第五节	降血糖药	281
第六节	呼吸系统药物	288
第十五章	超声诊断检查	291
第一节	A 型超声	291
第二节	B 型超声	292
第三节	M 型超声(超声心动图)	298
第四节	D 型超声(超声多普勒)	300
第十六章	心电图检查	302
第一节	导联	302
第二节	各波段及测量	303
第三节	心电图的临床应用范围	306
第四节	分析心电图程序	307

第一章 脑部少见病

第一节 原发性颅内低压综合征

原发性颅内低压综合征是指侧卧位腰穿压力低于 0.59kPa, 有头痛、意识障碍、行为异常等一系列神经精神症状的临床综合征。

一、病因与发病机理

病因不明,可能由于脉络丛分泌功能受抑制,致脑脊液量减少。

二、临床表现

1. 头痛

多位于枕部或颈部,有时位于前额部或全头。呈胀痛、牵扯痛、钻痛或搏动性痛,可伴颈强直和/或恶心、呕吐、头晕、睡眠不佳、记忆力减退。头痛在站位或坐位时加重,卧位时减轻。

2. 意识障碍

可出现意识模糊、嗜睡,一般不出现昏迷。

3. 行为异常

(1)类忧郁症:表现活动减少,甚至卧床、木僵,悲观自责。

(2)类躁狂症:表现活动增多,好管闲事,易激动、好夸大,可与萎靡交替出现。

(3)类分裂症:表现行为怪异,与现实环境不协调。

4. 视乳头水肿

此征很少见,一般认为视乳头水肿是颅内高压的特异性改变,其实颅内低压也可出现,但多不严重。

三、辅助检查

1. 腰穿

侧卧位腰穿压力 $<0.59\text{kPa}$,脑脊液成分大多正常。

2. EEG

大多呈弥漫性异常,少数可在弥漫性异常的背景上出现较重局限性异常。

3. CT

可见脑室系统、脑池及脑沟变窄、缩小。

四、诊断和鉴别诊断

本征诊断主要依据腰穿和脑 CT,但应注意排除继发性颅内低压综合征。同时应注意腰穿可引起脑脊液自脊膜穿刺针孔漏至硬膜外,甚至导致硬膜下血肿和脑室塌陷。本病应与下列疾病鉴别:

1. 良性颅内高压症

本征出现视乳头水肿时和良性颅内高压很难鉴别。但良性颅内高压的头痛多属深在弥漫性,凡能促使颅内压增高的动作,如低头、咳嗽、用力排便等均能加剧头痛,腰穿时见脑脊液压力增高,用脱水剂可使症状减轻或消失,脑 CT 正常。

2. 精神障碍

本征若以精神异常为主要表现,则与一般精神病例很容易混淆,主要靠腰穿或脑 CT 鉴别。

五、治疗

1. 卧床休息,取平卧或头低足高位,将脚抬高 20° 左右。

2. 大量饮水,并每日静滴 5% 葡萄糖盐水 1000 ~ 1500mL、生理盐水 1000mL,同时应用地巴唑、培他定和罂粟碱等血管扩张药。

3. 静脉内注射蒸馏水 10ml,1 次/d,若见症状改善,可连续应用 1 周。

4. 腰池穿刺注入氧气 15 ~ 20ml, 1 次/1 ~ 2d, 刺激脉络丛分泌。但应慎用, 不宜作为首选或常规治疗。

5. 颅骨钻孔, 既可诊断又可治疗, 可向脑室内充气或注入 Ringer 氏液。本法优于腰穿诊断和治疗, 但创伤性大, 患者往往不易接受。

6. 有精神症状者可用抗精神病药。如抑郁可用阿米替林 25mg, 3 次/d, 躁狂可用氯丙嗪 25 ~ 50mg, 3 次/d, 烦躁不安者可用苯二氮杂革类药。

(魏长年)

第二节 原发性小脑出血

原发性小脑出血多因高血压和动脉硬化或血管畸形所致。症状复杂多变, 病势凶险, 诊断比较困难。早期手术效果较好, 保守治疗往往死亡。

一、病因与病理

年长者多为高血压和动脉硬化, 约占 60% ~ 70%。青少年多以血管畸形为主, 畸形越小, 越易出血。有时看不到出血灶, 可能出血原发于血管畸形, 后者为出血所掩盖。血管畸形以动脉瘤多见, 其次是动静脉畸形和静脉畸形。出血常见于一侧齿状核, 左右不定。其次是小脑部, 偶发于结合臂。出血后形成体积不等的血肿, 出血侧半球肿大, 血液多进入蛛网膜下腔及第四脑室, 并波及其他脑室。进入脑室系统的血液形成凝块可堵塞导水管, 很快形成脑积水, 致颅内压升高, 导致小脑扁桃体疝或海马沟回疝。当下丘脑功能受损后可发生急性肺水肿而致死。出血部位细胞浸润、神经细胞变性、坏死、髓鞘脱失及胶质细胞增生等, 出血灶的周围可见程度不等的充血、红细胞外溢和水肿等。陈旧性出血灶可见含铁血黄素沉着, 结缔组织增生。

二、临床表现

发病年龄谱较广,但有两个高峰:5~30岁与50~70岁。性别差异不显著。临床表现主要有:

1. 意识障碍

随病情进展逐渐出现。暴发型者意识立即丧失,轻型者仅有嗜睡、昏睡等。

2. 小脑体征

神志清楚者常可发现部分小脑体征,出现频率较高的是步态异常、躯干和肢体共济失调,其次如构音障碍、度量不准等,有时可见粗大的终末震颤,昏迷者难以查到小脑体征。

3. 脑干功能障碍

常出现呼吸困难与节律失调,内纵束损伤出现眼球运动分离,锥体束损害出现程度不等的瘫痪。眼征较为突出,如有眼肌痉挛,角膜反射减弱或丧失,出现 Horner 氏征,瞳孔常变小。晚期则瞳孔散大,眼外肌麻痹。

4. 脑膜刺激征

出血经脑室进入蛛网膜下腔后,可出现脑膜刺激征,出现率约1/3,晚期阳性率更高。有人指出,瞳孔缩小而对光反应存在、视神经麻痹和呼吸障碍在小脑出血患者中常见,称之为“三联征”。

三、分型

临床上常依其病情演变将本病分为以下3型。

1. 暴发型

约10%突然发病、迅即昏迷。出现双侧脑干受损的表现,如四肢瘫、对称性面瘫、肌张力低下、紫绀、脉细、呼吸节律失调、瞳孔散大。于数分钟至1h内死亡,一般不超过24小时死亡。

2. 恶化型

较多见,症状多变。常有严重头痛、反复呕吐、剧烈头晕、眩晕、不能站立或行走,逐渐出现颅神经麻痹,呼吸和意识障碍等。

病程为数日至1~2周。

3. 良性型

少数,多为小脑半球中心部出血。临床表现类似于小脑肿瘤,如头痛,呕吐,共济失调、眼震、早期角膜反射丧失而对光反应存在。出血若停止病情渐趋好转、完全恢复或遗有不同程度后遗症;如出血继续发展则转为恶化型。

四、辅助检查

90%以上病例脑脊液含血液,压力增高。腰穿必须谨慎,必要时腰穿前可使用脱水剂。脑血管造影可见脑室扩大,小脑上动脉上移提示小脑上疝,并能发现畸形血管。脑电图可出现弥漫性慢波或局灶慢波。脑超声波检查示脑室扩大但无中线移位。CT用于诊断小脑出血较为可靠,可查出出血部位、出血量、血肿体积、局部损害情况等,并能提示血液是否破入脑室系统。

五、诊断与鉴别诊断

根据老年人,或青少年,有高血压病,突发性剧烈眩晕、呕吐、头痛,瞳孔缩小或双侧不等,早期角膜反射消失,而对光反应存在,有注视麻痹等,病情进展后渐出现意识障碍及呼吸不规律,腰穿有血性脑脊液,超声波示脑室扩大而无中线移位,CT示相应病变等作出小脑出血的临床诊断。但须注意与原发性桥脑出血、大脑半球出血继发脑室出血、原发性脑室出血及小脑栓塞等脑血管疾病进行鉴别。

六、治疗

1. 手术治疗

主张手术治疗,且愈早愈好。术前应以CT等检查确定出血部位,倘若病情险恶,亦可根据临床诊断直接手术,其指征有:①拟诊小脑出血并出现意识障碍和锥体束征;②临床已确诊,虽无意识障碍但病情继续发展,且在3~5d内无明显缓解者;③有进行性颅内高压及占位病变证据者;④昏迷持续时间不长或非深度昏迷者。

手术效果与术前神志清楚与否关系很大,术前清醒者,手术死亡率17%,而术前已昏迷者,手术死亡率达75%。

2. 保守治疗

保守治疗只适于出血量少,意识清醒,病情稳定,短期内有明显缓解者。但仍应密切观察,必要时立即手术。保守治疗可采用降压、止血、通大便等措施。

(郭杰 魏长年)

第三节 亚急性海绵状脑病

亚急性海绵状脑病又称为皮质-纹状体-脊髓变性、感染性病毒性痴呆、痉挛性假性硬化症。

一、病因与病理

尚未十分明确,该病有一定的传染性,大多数学者认为与慢病毒感染有关。此外,尚有家族性遗传发病的倾向,推测这种家族性发病可能由于某些遗传缺陷,使病毒对中枢神经系统有较高的易感性。传染源为本病患者。传播途径多为接触病死者脑组织、器官、血液及其制品等。此外,接受患者供体的移植物,如角膜、器官,或患者用过的物品(如脑电图电极)等都可能传染本病。近来有报告,有接受死者脑垂体提取的人生长激素治疗垂体性侏儒而发生本病者。

病毒侵入脑组织后,使神经元的轴突和树突受累,导致空泡变性和脱髓鞘,星状胶质细胞和少突胶质细胞肥大,并且大量增生,致使灰质呈海绵样状态。病变部位主要是大脑皮质、小脑皮质、脊髓灰质、纹状体、丘脑背内侧核、海马、乳头体等处。镜检可见神经细胞广泛变性、脱失。病灶内出现广泛的圆形或椭圆形小空泡,呈大而不规则的海绵状改变。脑组织疏松,结构模糊。终末期有不同程度的脑萎缩。

二、临床表现

常于40岁以后发病,两性无明显差异。临床上通常分为以下几型。

1. 典型型

起病时记忆力减退,很快进入痴呆。早期表现情感淡漠、行为异常等精神症状。继而出现言语障碍、静止性震颤,共济失调、四肢痉挛性无力、强直步态、肌阵挛、或不自主的舞蹈样动作和癫痫发作。最后导致痴呆和卧床不起。

2. 中间型

起病常有人格异常或不适感,厌食、体重减轻、头痛、无力和注意力不集中,幻视及视物变形,继之行为障碍和言语困难,1~2个月内发展至痴呆,晚期发生缄默不动,可呈木僵状态或昏迷,可在数月内死亡。

3. 共济失调型

以小脑征象和精神障碍为主。可有走路不稳、步态蹒跚,严重的躯干性共济失调,步行不能、构音障碍,结构性失用及大小便失禁。晚期有肌阵挛、智能急剧衰退及不明确的椎体束征。

4. 肌萎缩型

以迅速进展的肌萎缩伴进行性痴呆为特征。早期腱反射亢进、肌束震颤、肌萎缩及构音障碍。无肌阵挛及皮质盲,后期可有共济失调及四肢震颤。

5. 视神经型

除具有典型的临床表现外,由于病变主要累及枕叶皮质,出现视觉失认、皮质盲、视物显小症等皮质性视觉障碍。

三、辅助检查

脑电图改变具有特征性。前驱期以正常节律为主,占90%,低波幅约占60%,33%有轻度周期现象;充分发展期为典型周期性活动波型,以 θ 及 δ 波占优势,周期性复合波的时限在整个病程