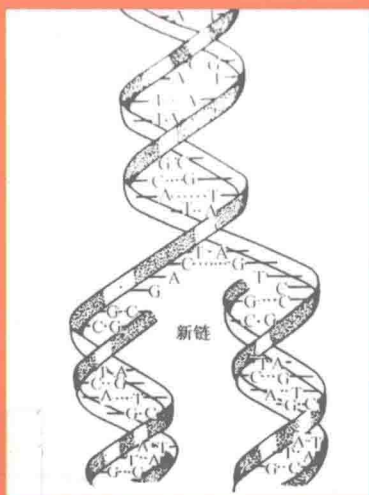
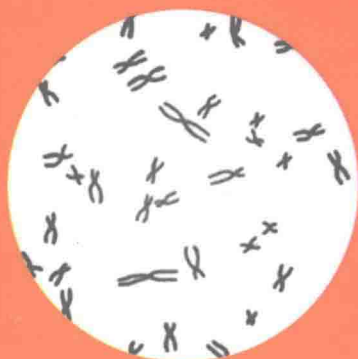


综合征ABC

主编：朱绿绮 林 敏 饶小平



ZONG HE ZHENG
A B C



综合征ABC

主编：朱绿绮 林 敏 饶小平

图书在版编目(CIP)数据

综合征 ABC/朱绿绮,林敏,饶小平主编. —南昌:江西科学技术出版社, 2011. 11

ISBN 978 - 7 - 5390 - 4500 - 9

I. ①综… II. ①朱…②林…③饶… III. ①综合征 - 手册

IV. ①R442.8 - 62

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2011)第 238938 号

国际互联网(Internet)地址:

<http://www.jxkjcs.com>

选题序号:ZK2011219

图书代码:B11062 - 101

综合征 ABC

朱绿绮 林敏 饶小平 主编

出版
发行 江西科学技术出版社

社址 南昌市蓼洲街2号附1号
邮编:330009 电话:(0791)86623491 86639342(传真)

印刷 江西千叶彩印有限公司

经销 各地新华书店

开本 850mm × 1168mm 1/32

字数 210 千字

印张 8.25

版次 2011 年 12 月第 1 版 2011 年 12 月第 1 次印刷

书号 ISBN 978 - 7 - 5390 - 4500 - 9

定价 26.00 元

赣版权登字 - 03 - 2011 - 296

版权所有,侵权必究

(赣科版图书凡属印装错误,可向承印厂调换)

前言

在临床工作中,时不时遇到父母常带一个“不正常”的孩子来求医,所问的问题常常是:什么病?为什么会这样?治得好吗?作为儿科医生,乍一看孩子,也觉得“不正常”,细看一下,还是“不正常”,但对父母提出的问题,即使迅速调动思维,仍然答不出个子丑寅卯来,场面颇为尴尬。在病房查房时,时不时见到某些患儿面容奇特,多个器官系统“不正常”,梳理常规的诊断思路,无法解释,颇费思量:大概是什么综合征吧?大概是与遗传基因有关吧?终难以冠以正名。

为了避免上述尴尬,让医生和家长对某些“怪病”有个正确的了解,编者在十年左右的时间里,陆续收集了各种综合征的资料,积聚了数百种病征的名称及临床表现,可能的治疗方法和预后,心想若汇编成册,很能解决问题。比如有一天,病房里来了个小婴儿,两只眼睛奇小,犹如两颗绿豆嵌在脸上,望着长得漂漂亮亮的父母,不知说什么好,马上想到去收集的资料里翻阅,果真翻到了三个可能相符的病征资料,对着资料一一对照,才发现原来患儿除小眼睛外,还有鸛鹑鼻,下颌短小,毛发少,口唇内翻等畸形。真像!是 Francosis 综合征,或称 Hallermann-Streiff 综合征,中文名称是哈斯二氏综合征,或称眼-下颌-面部综合征!于是,在病历的“诊断”一栏里是毫不迟疑,堂而皇之地写上病名,并向患儿父母细细解释该病的由来和预后,这是一种常染色体隐性遗传病,与基因突变有关。家长对自己宝宝的病征有

了彻底的了解,对医生的诊疗也很满意。

由于收集到的综合征大多数是外文名字,故本书以 ABC 顺序排列,但为了方便查阅,再以某一系统和主要突出症状为据,在书后索引里标出所在页数。鉴于所收集资料中各综合征描述文字长短不一,格式也不同,为了尽可能给读者多的信息,笔者没有为了统一叙述方式而作太多的删减或调整,还请读者谅解,且难免还有不少遗漏的病征以及将来新发现的综合征,恳望随时提出意见,以便不时修正。

江西省儿童医院

朱绿绮

2011 年 8 月

目 录

正文	001
英文首字母检索	221
按系统分类检索	242

Aarskog syndrome

颜面手指生殖器综合征, Aarskog - Scott 综合征, 阿斯科格综合征

由 Aarskog 于 1970 年首次报道, 十分罕见。

X 连锁半显性遗传, 女性携带者面部及手部可出现轻度症状。表现: ①轻度到中度身材矮小, 可始于胎儿期, 最常见始于 1~3 岁, 可引起青春期延迟。②圆脸, 眼距宽伴不同程度睑下垂及眼裂下倾。③鼻小, 鼻孔朝前, 人中宽, 上颌发育不良, 下唇下方有浅褶。④上耳廓发育不全, 弯曲过度, 牙齿发育不全, 牙萌出迟, 常需正畸。⑤短指, 小指弯曲, 手指展开后可见位置异常, 通贯掌纹, 轻度指蹼。⑥轻度漏斗胸。⑦脐突出, 腹股沟疝。⑧围巾形阴囊, 隐睾, 男性患者生育力降低。患者多表现愉快状。

Aase syndrome

为常染色体隐性遗传。表现: 轻度生长不良; 再生障碍性贫血, 但随年龄增长有改善的倾向, 还可出现不同程度白细胞减少; 三节拇指, 轻度桡骨发育不全, 窄肩, 前囟闭合推迟; 先天性心脏病, 室间隔缺损; 不同程度肝脾肿大。

Aase - Smith syndrome

奥 - 史氏综合征, 关节 - 脑 - 腭发育不良综合征

曾认为是关节弯曲综合征的一种类型。发生于胎儿期, 特征: 严重的非进行性关节挛缩, 髋脱位, 软组织蹼, 某些正常皱纹和指纹构型消失, 腭裂, 耳廓畸形, 脑积水, 眼球运动麻痹。还可有多发性室间隔缺损, 单一的胸骨骨化中心, 单条脐静脉, 早期神经母细胞瘤, 斜视等。

Acanthosis nigricans

黑棘皮病

是一种胰岛素抵抗、高胰岛素血症、高雄激素血症的皮肤特征性改变。与肥胖或超重及Ⅱ型糖尿病关系密切。

皮肤呈浅棕色至黑色,均匀,早期可能表现为红色、瘙痒、类似炎症性鳞样皮炎,晚期表现为疣状或乳头瘤样斑块。

Achard – Thiers Syndrome

长须妇女糖尿病

妇女闭经后的一种有糖尿病、多毛症及其他男性化特征的综合症状,系肾上腺皮质增生或肿瘤至肾上腺皮质分泌雄性激素过多所致。罕见。

Acosta syndrome

高山病综合征,急性高原反应

在初到 3000m 以上高原地区的人,因不能适应该处的低氧环境,而出现心悸、气急、发绀、四肢乏力、视物模糊、视网膜出血、呕吐、恶心、手足搐搦、呼吸浅慢而节律不齐等。

立即给氧,转运低平原地区,减轻脑水肿、降颅压等以改善症状。

Acquired hepatocerebral degeneration syndrome

hepatic encephalopathy, 获得性肝脑变性综合征,肝脑变性综合征,慢性肝脑或脊髓变性,肝性脑病

以代谢紊乱为基础,意识行为改变或昏迷为主要表现的综合征,见于长期慢性肝病失代偿期,如各种肝硬化代谢性肝病门

-腔静脉分流术后等,出现慢性进行性脑变性。临床上出现各种锥体外系锥体系损害症状,智能减退及精神障碍等,与肝豆状核变性十分类似。

Acquired immuno deficiency syndrome

AIDS,艾滋病,获得性免疫缺陷综合征

1981年6月在美国发现第一例,此后迅速蔓延全球。由于人类免疫缺陷病毒(Human immunodeficiency virus, HIV)侵犯CD4T细胞,淋巴细胞数大大减少, $CD4/CD8 \leq 1$,细胞免疫功能低下,机会性感染和肿瘤的患病机会明显增加,且不易被病人的免疫机制清除,出现长期不规则发热,淋巴结肿大、恶性肿瘤、肺部感染等,并可因肺部感染而死亡。同时,HIV可通过血脑屏障,侵入神经系统。

临床经历分5期:1.急性期:为类单核细胞增多症表现,症状轻,易被忽视,而血中HIV-RNA和PRA抗原阳性。2.“窗口”期:可检出HIV病毒和P24抗原,而抗HIV抗体阴性,传染性强,却易被忽视,时间持续半个月至3个月,甚至半年。3.无症状期:持续6~10年,抗HIV抗体阳性,临床症状缺如。4. AIDS前期:全身淋巴结肿大持续3个月以上,体重下降,发热、咳嗽、疱疹感染等症状迁延难愈。5. AIDS后期:持续6个月至2年,全身免疫系统严重破坏,机会性感染和恶性肿瘤易发是此期主要特征。

治疗:高蛋白营养支持, α -干扰素、丙种球蛋白等提高免疫功能;“鸡尾酒疗法”抗病毒治疗,即核苷类反转录酶抑制剂、非核苷类反转录酶抑制剂和蛋白酶抑制剂联合使用,协同作用,延缓病情,减少死亡率;针对机会性感染病原抗感染治疗。

Acute Febrile Macerutaneous Lymphnode Syndrome

Kawasaki syndrome, 皮肤粘膜淋巴结综合征,川崎病

1967年由日本川崎医生首先报道,是病因不明的急性血管炎,可能是感染或其他因素触发的异常免疫反应。累及全身大、中型动脉,常见是冠状动脉,包括早期冠状动脉炎,动脉瘤,全心动,后期表现为心肌梗塞及缺血性心脏病。临床表现:①发热5天以上;②多形性皮疹;③四肢末端改变,急性期掌跖发红,硬肿,恢复期指趾端特异性膜样脱屑;④双眼球结膜充血,唇、口腔充血、潮红,草莓舌;及⑤非化脓性颈淋巴结炎。以婴幼儿发病为主。心血管受累最著。治疗以丙种球蛋白和阿斯匹林为主。

Acute respiratory distress syndrome

急性呼吸窘迫综合征,ARDS

由多种病因引起的肺部炎症和肺血管通透性增高的综合征,其临床、放射性和生理异常都不能用左心房高压来解释。临床表现为呼吸困难,顽固性低氧血症、肺顺应性降低和肺水肿为主征的呼吸衰竭。发病急,病情危重。可由肺内(重症肺炎、肺挫伤、吸入腐蚀性气体、淹溺时吸入等)、肺外因素(脓毒症、大面积烧伤、严重休克、大量输血、体外循环、尿毒症等)引起。患者一般过去无心肺疾患。可分4期:第一期:为原发病表现,一般无呼吸困难;第二期:发病24~48小时后发生,呼吸开始急迫,两肺无体征;第三期:发病5天后,呼吸困难加重,呼吸窘迫;第四期:临终期,呼吸困难更趋明显,甚至会发生周围循环障碍和充血性心力衰竭。

1994年欧美联席会议的诊断标准为:急性起病,氧合指数(PiO_2/FiO_2) ≤ 200 ,胸部X线片示两肺浸润阴影,肺动脉楔压(PAWP) $\leq 3.4kPa(18mmHg)$ 或临床无左房高压依据。

死亡率40%~70%,与原发病和严重程度有关。积极治疗原发病,消除诱因,机械通气,减轻肺水肿,促进肺表面活性物质活性,氧自由基清除,抗氧化治疗是关键。

Adam – Stoke' s syndrome

阿斯综合征,急性心源性脑缺血综合症

由于心律失常或心肌无力,致心脏不能有效地排出血液供应脑部及全身,引起急性脑缺血表现,可表现为昏厥、抽搐、紫绀、瞳孔散大、反射消失等。1827年,Adams等,1845年Stokes等进行了研究,1889年由Huchand命名为Adam – Stoke' s Syndrome.

治疗:病因治疗,对症治疗,抗心律失常。

Addisom' s disease

阿狄森氏病,慢性肾上腺皮质机能不足

10岁以下少见,常为肾上腺结核、肿瘤、萎缩引起疲劳,周期性呕吐,腹泻,贫血,脉搏微弱,长期厌食,体温下降,体重下降,血压下降,皮肤露光部分呈特殊的棕色,有时血糖下降,水电解质紊乱,低钠低氯但血钾升高,女子阴毛脱落。应激状态下,病情可突然恶化,发生肾上腺危象的惊厥和昏迷。

Adult onset Still' s disease

成人Still病,AOSD

是较常见的疾病。为一种病因未明的以长期间歇性发热、一过性多形性皮疹、关节炎或关节痛、咽痛为主要临床表现,并伴有周围血白细胞总数及粒细胞增高和肝功能受损等系统受累的临床综合征,与幼年型类风湿性关节炎的急性全身型(Still病)极相似,但大多患者不遗留关节强直、畸形等后遗症。

自Wissler(1943)首先报告后,Fanconi(1946)相继描述,因其临床酷似败血症或感染引起的变态反应,故称之为“变应性亚败血症”,“Wissler – Fanconi综合征”。该两命名早已相继为

国际及国内所废用,统一称为成人 Still 病,或更确切地称为成人起病 Still 病(Adult onset Still's disease, AOSD)。

抗生素治疗无效,肾上腺皮质激素有效。

Adrenoleukodystrophy

肾上腺脑白质病营养不良

是一组病因不同的脂质代谢病,属过氧化物酶体病范畴,又称 Schilder 氏大脑硬化。

症状为视力障碍以致失明,听力低下以致耳聋,渐进性痴呆,及肾上腺皮质功能低下。皮肤色素沉着,肾功能、肝功能异常,游离皮质类固醇、ACTH 试验、MRI 更是主要的诊断依据。肝大,MRI 可见脑白质低密度病变,ACTH 刺激试验能发现肾上腺储备减少。

Aicardi syndrome

点头癫痫-胼胝体发育不全-视网膜脉络膜色素缺失综合征

为一种与遗传有关的疾病,仅女性发病,包括眼球-脑畸形的特殊综合征,有三大特征:①婴儿痉挛症;②特异性视网膜脉络膜病;③胼胝体发育不全及异常,伴有其他先天畸形,如椎骨、肋骨异常,严重影响生长发育、智力低下、运动障碍。预后不良。

Alagille syndrome

先天性肝内胆管发育不良征

是婴儿慢性胆汁淤积的最常见原因,是一种累及多系统的显性遗传性疾病。

1969 年由 Alagille 首次报道,1975 年进一步阐述。

婴儿早期出现高结合胆红素血症,皮肤瘙痒,多系统受累,

包括肝、心、骨骼、眼睛异常及特殊面容(前额突出,眼球深陷,眼距增宽,尖下颌,鞍型鼻并前端肥大)。心脏杂音(由于肺动脉流出道或外周肺动脉狭窄引起),眼角膜后胚胎环,蝶状椎骨,耳朵大,复发性鼻窦炎、中耳炎,高调音,出牙延迟等。

已确定系 jagged I 基因突变,属不完全常染色体显性遗传病,携带者和突变者表型差异可以很大。

肝活检有助于诊断。无根治手段,利胆、脂溶性维生素补充可辅助。肝移植有意义。

Albers – schonberg 病

骨质岩性变,云石状骨病

与遗传有关的因素引起破骨细胞功能不良所致消骨细胞机能障碍,进行性,可单纯隐性遗传或显性遗传。表现为进行性贫血,有核红细胞增多,髓细胞和髓母细胞增多,肝脾肿大,全身性骨硬化为特点,骨密质增厚,髓腔缩小纤维化,影响造血功能,还可出现方颅、前囟大等佝偻病体征,视神经因视神经孔无法增大而受压萎缩,失明;血钙过低至手抽搐。常死于继发感染。骨髓移植的远期疗效尚待观察。

Albright – mecune syndrome

兼有性早熟现象的多发性骨病性纤维发育异常(polyostotic fibrous dysplasia)

由 Albright 和 Mecune 在 1937 年首先报道。少见的骨病,几乎仅见于女性,病因不明,可有遗传性。三联症为:①骨病变,脱钙,纤维性变性,骨弯曲与骨折;②性早熟;③皮肤色素异常(大色素斑形成)。

Alcohol – liver syndrome

醇肝综合征

是一种独特的临床病理类型。发病机制未明,但与大量饮酒有关,可为酒精性肝硬化的末期表现。

主要临床表现是肝内阻塞性黄疸,患者有食欲缺乏、恶心、呕吐、上腹痛与肝肿大,可被误诊为胆石绞痛。临床诊断只有根据饮酒史与除外其他原因所致的肝内阻塞性黄疸而确定,必要时借助肝活体组织检查。

如醇中毒性脂肪肝合并黄疸、溶血性贫血与高脂血症,则称为 Zieve 综合征(酒精中毒高脂血症溶血综合征)。

Alexander 病

巨脑白质营养不良(Alexander's macrocephalic leukodystrophy)

罕见,原因不明,临床特征:进行性头颅增大及精神运动发育迟缓,对称性肌无力,癫痫发作,可伴脑积水和颅高压。

本病为一种代谢缺陷病,可能为常染色体隐性遗传病,病理为脑体积增大,镜下见大量而弥散分布的 Rosenthal 纤维,不同程度髓鞘脱失。

Alfano - Alfano syndrome

上腔静脉阻塞综合征

最初由 William Hunter 于 1757 年报道。1936 年, Ochsner 和 Pixon 二人正式命名为“上腔静脉阻塞综合征”。

是由于原发性支气管肺癌、肺转移癌或上腔静脉血栓等,压迫上腔静脉,使之狭窄和阻塞,血流回心困难,而出现一系列临床症状:面部水肿伴面部皮肤发红(上腔静脉内血流回心受阻,面部微血管被动扩张而充血。与肾脏疾病时的面色苍白伴水肿,形成鲜明对比),颈静脉坐位时怒张,病人常喜取坐位或立位以缓解症状,病变发展,胸、腹壁出现静脉曲张,腰、背等处可见紫红色小静脉网。上腔静脉压高于下肢(可达 300mmH₂O 或

以上;正常最高为 190mmHg),且吸气时颈静脉张大(呼吸试验阳性),上腔静脉压升高(正常为 145 mmHg 以下)。

治疗:以原发病治疗为主,切除良性肿瘤,预后佳。但肺癌引起者,预后差。有条件者可用人造血管或自身血管进行静脉吻合术。

Alport syndrome

遗传性血尿-肾炎-耳聋综合征,遗传性肾炎

少见,是一种以进行性肾功能减退和肾小球基底膜结构异常,伴神经性耳聋和眼病为临床特征的遗传性肾病。由 Alport 于 1927 年提出,临床特征为自幼起出现血尿、蛋白尿、高血压等肾炎的临床表现且伴有神经性耳聋。耳聋系先天性缺陷,初轻,后渐重,确诊较难。

Alstrom syndrome

先天性黑蒙,遗传性先天性视网膜病,Alstrom-Olsen 综合征

有严重的视力障碍,重度神经性耳聋,及明显肥胖,成年后失明,且发生糖尿病及慢性肾功能不全,常因继发糖尿病和慢性肝肾功能衰竭而死于酮症酸中毒或尿毒症。但智力正常,无精神发育迟缓等改变,无指趾畸形,是该病征与其他病征不同之处。视力呈进行性减退是该病征恒定症状,常常在 2 岁的时候就会开始视力减退,且两眼轻度内斜。眼底检查可见双侧原发性视神经萎缩,是发生最早、最严重的遗传性视网膜病变。

由 Alstrom 于 1959 年首次报道,是罕见的常染色体隐性遗传病,婴幼儿期开始发病,有家族史,预后不良。

Althernating hemiplegia in infancy

婴幼儿交替性偏瘫

主要 ①阵挛性发作，舞蹈样手足徐动；②偏瘫左右交替出现，也可四肢瘫痪；③伴强直性发作，舞蹈样手足徐动，眼球颤动或运动异常，出汗、皮肤苍白或潮红，呼吸困难等；④感觉障碍或出现神经症状；⑤除外烟雾病，复杂性偏头痛，癫痫等。

可试用钙阻滞剂治疗(氟苯桂嗪,硝苯吡啶)。

Alveolar – capillary block syndrome

肺泡 – 毛细血管阻滞综合征

1950 年首先由 Astrian 发现。是肺泡 – 毛细血管间的呼吸膜异常,导致气体弥散功能障碍,出现呼吸困难、发绀、杵状指,并能排外紫绀型先天性心脏病,肺源性心脏病等。肺通气/血流比率正常的情况下,二氧化碳弥散功能减低。病因:各种结缔组织病累及肺部,新生儿肺透明膜病,粟粒性肺结核,肺泡细胞癌等。

治疗以原发病治疗为主。给氧浓度在 30% 或以上。

Andersen | syndrome

胰纤维化粘液黏稠病,Clarke – Hadfield 综合征(囊性纤维化病),支气管扩张 – 胰腺囊性纤维化 – 维生素 A 缺乏综合征

1905 年 Landsteiner 首先描述。支气管扩张,肝硬化和胰腺囊性纤维性变是本征的主要症状。有种族倾向,为不完全性显性遗传。

多于生后 6 个月内发病。由于各种腺体分泌的粘液中,含有异常的粘多糖和粘蛋白而缺乏正常的粘液溶解酶或粘蛋白酶,致使呼吸道、胰腺、肠道等分泌的黏液变为粘稠而排出困难,最终导致本征发生。由于粘稠的黏液阻塞呼吸道,导致支气管感染,支气管扩张,支气管肺炎,肺脓肿,肺不张,肺纤维化等,最后发展为肺源性心脏病。胰腺导管阻塞使胰液不能顺畅排至肠腔,肠内食物中的脂肪不能被消化和吸收,导致脂肪泻和脂溶性

维生素缺乏。汗液氯化物定量超过 60mmol/L,有确诊意义。

治疗:平时应进高蛋白、高热量、高盐、低脂肪饮食。长期口服胰酶和多酶片等,补充足量脂溶性维生素,特别是维生素 A、K。防治肺部感染。

Anemia – hematuria syndrome

于 1947 年由 Braze 所发现的一种类似流行性的疾病。其临床特点为贫血、肾炎症状和耳聋。由于发病季节不同而症状有所差别,如冬季发病者以贫血、浮肿、血尿、蛋白尿及管型尿为主;夏季发病者,以腹泻、呕吐、胃痛、黄疸为主。预后良好。

Angelman syndrome

快乐木偶综合征,AS

1965 年英国儿科医生 Angelman 首先报道。是一种遗传异常所致的智力障碍性疾病。遗传方式:母源 15q11 – 13 缺失、父源单亲二倍体 (UPD)、印迹中心缺陷、泛素蛋白酶基因 (UBE3A) 点突变或小片段缺失。

AS 特征性临床改变:①获得性小头:出生时头围正常,2 岁时头围已明显较同龄儿小;②严重的智力低下及全面的发育延迟,特别是语言发育延迟,可出现共济失调、宽基底步态及肢体震颤等运动障碍,不出现已获得的技能丧失;③常有频繁无诱因的、与周围环境不相适应的爆发性笑或微笑、表情愉悦、拍手等;④3 岁前出现癫痫发作及 EEG 异常。还可出现睡眠障碍(难入睡,易惊醒,睡眠中恐惧或大叫,总睡眠时间短),色素减退(皮肤色素颜色浅及头发黄)和平枕。

AS 的癫痫发作和 EEG 特征:①癫痫发作起始年龄 6 个月至 2 岁;②癫痫首发类型:不典型失神发作,部分性发作,热性惊厥,或其它类型如肌阵挛发作、部分继发全面强直 – 阵挛发作等;③EEG 主要表现:醒、睡各期前头部、后头部及广泛性 δ 及 θ