

# 儿科临床教学案例解析

## ——典型案例与疑难案例篇

主 编 李廷玉 李 秋

副主编 冉素娟 符 州



 人民卫生出版社

# 儿科临床教学案例解析

—— 临床案例与临床思维 ——

主编 张德全 李 强

副主编 张德全 李 强



人民卫生出版社

# 儿科临床教学案例解析

## ——典型案例与疑难案例篇

主 编 李廷玉 李 秋

副 主 编 冉素娟 符 州

分篇主编 程 茜 朱朝敏 付跃先 于 洁 黄 志

编者 (以姓氏笔画为序)

丁 媛	于 洁	王 刚	王 华	王 珊	王 荔	王 墨	王付丽
王忠良	王家蓉	韦 红	田晓菲	冉素娟	代继宏	包 蕾	吕铁伟
朱 岷	朱朝敏	华 燚	向 娟	刘 丰	刘 星	刘 燕	刘泉波
刘俊宏	刘晓燕	刘恩梅	刘筱梅	许红梅	苏庸春	李 明	李 梅
李 谧	李长春	李旭良	李听松	李秀娟	李咏梅	李映良	李洪波
李勇刚	李晓文	李晓庆	李渠北	杨 勇	杨东明	肖 农	时吉胜
吴 春	何大维	邱 林	宋晓峰	张 宇	张 静	张 蕾	陈军华
林 涛	易岂建	罗 健	罗 蓉	罗征秀	罗晓燕	罗雁红	周 娟
周渝冬	周德凯	胡 燕	钟 敏	洪思琦	夏佐中	郭 艺	黄 志
黄 英	黄 舒	黄延凤	康 权	章 均	梁 平	彭东红	蒋 莉
程 茜	程 敏	舒 畅	曾 燕	蒲从伦	詹 学	解元元	谭 琦
翟 瑄	熊 苑	潘征夏	戴碧涛	魏光辉	瞿向阳		

顾问 杨锡强 卢仲毅

人民卫生出版社

## 图书在版编目 (CIP) 数据

儿科临床教学案例解析. 典型案例与疑难案例篇/李廷玉等主编. —北京: 人民卫生出版社, 2011. 3

ISBN 978-7-117-13473-6

I. ①儿… II. ①李… III. ①小儿疾病—病案—分析  
IV. ①R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2010) 第 202081 号

门户网: <a href="http://www.pmph.com">www.pmph.com</a> 出版物查询、网上书店
卫人网: <a href="http://www.ipmph.com">www.ipmph.com</a> 护士、医师、药师、中医师、卫生资格考试培训

版权所有, 侵权必究!

## 儿科临床教学案例解析 ——典型案例与疑难案例篇

主 编: 李廷玉 李 秋

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: [pmph@pmph.com](mailto:pmph@pmph.com)

购书热线: 010-67605754 010-65264830

010-59787586 010-59787592

印 刷: 北京汇林印务有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 20.5

字 数: 499 千字

版 次: 2011 年 3 月第 1 版 2011 年 3 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-13473-6/R·13474

定 价: 40.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: [WQ@pmph.com](mailto:WQ@pmph.com)

(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)

# 前言

1993年世界医学教育爱丁堡高峰会议对全球医学和医学教育的发展及影响因素进行了深入剖析,掀起了医学教育改革的热潮。进入新千年后,我国教育部对教学改革提出具体明确要求,即加强基础与强调适应性有机结合,尤其提出要大力加强实践教学、讨论式教学、案例教学等教学方法和合作式学习方式。面对我国高等医学教育临床教学资源有限、专业教育与人文教育分离、学生习惯传授式学习方法、临床实践教材缺乏等问题,我们借鉴国外先进经验,总结数十年临床教学经验和近年来教育教学成果,根据实习医生、住院医师等不同层次学员的教学需要,以临床案例为基础,组织编写了本套案例版教学辅助教材。在本书的编写中,首次力图将体现生物、心理、社会、环境医学模式转换的医学人文精神、医学伦理原则、医患交流能力、健康教育等核心内容贯穿在案例分析中,有机融合知识学习和能力培养,促进学生基础学科知识与临床学科知识以及学科间知识的有机联系与结合,循序渐进提高临床思维能力、循证能力、学习能力、实践能力、评叛思维和解决实际问题的能力。

丛书《儿科临床教学案例解析》共二部,第一部包括儿科典型案例、儿科疑难案例、常见疾病误诊案例,第二部包括以患者为中心的医患沟通、儿科疾病沟通案例和医疗投诉沟通案例。其中,“儿科典型案例”注重基础知识与临床学科知识的内在联系,加深对临床知识的理解和掌握,进行正向思维训练;“儿科疑难案例”注重临床各学科知识的联系与结合,培养从错综复杂的临床现象中发现问题和解决实际问题的能力;“常见疾病误诊案例”旨在拓展思维空间,培养逆向思维、发散思维和评判思维的方法与能力。第二部主要介绍以患者为中心的沟通技能、儿科常见疾病的专业沟通知识与方法以及常见医疗投诉的接待与沟通方法,将临床医学知识与患者心理需求有机结合,培养和提高医学生和住院医师的医患沟通能力,和谐医患关系。

由于本套书是以案例教学为基础的教学改革尝试,内容浩繁,涉及儿科学各个学科,加之水平有限和时间方面的原因,难免错谬,敬请同道提出宝贵意见和建议。

重庆医科大学儿科学院 李廷玉

2011年1月10日

# 目 录

第一章 儿科典型案例.....	1
病例 1 维生素 D 缺乏性佝偻病.....	1
病例 2 营养不良.....	3
病例 3 21-三体综合征.....	4
病例 4 新生儿肺透明膜病 (NRDS).....	6
病例 5 新生儿缺氧缺血性脑病 (HIE).....	9
病例 6 新生儿败血症.....	11
病例 7 新生儿溶血症.....	14
病例 8 支气管肺炎.....	16
病例 9 支原体肺炎.....	18
病例 10 毛细支气管炎.....	20
病例 11 支气管哮喘.....	22
病例 12 麻疹.....	24
病例 13 结核性脑膜脑炎.....	26
病例 14 中毒型细菌性痢疾.....	29
病例 15 轮状病毒肠炎.....	31
病例 16 巨细胞病毒肝炎.....	33
病例 17 消化性溃疡.....	35
病例 18 病毒性心肌炎.....	38
病例 19 急性心包炎.....	40
病例 20 室间隔缺损.....	42
病例 21 阵发性室上性心动过速.....	44
病例 22 缺铁性贫血.....	46
病例 23 $\beta$ 地中海贫血.....	49
病例 24 特发性血小板减少性紫癜.....	51
病例 25 血友病.....	53
病例 26 吉兰-巴雷综合征.....	58
病例 27 化脓性脑膜炎.....	60
病例 28 婴儿痉挛.....	63

病例 29	急性横贯性脊髓炎 .....	65
病例 30	进行性肌营养不良症 .....	67
病例 31	热性惊厥 (复杂型) .....	70
病例 32	川崎病 .....	72
病例 33	过敏性紫癜 .....	74
病例 34	肾病综合征 .....	76
病例 35	急性链球菌感染后肾小球肾炎 .....	79
病例 36	甲状旁腺功能减低症 .....	81
病例 37	生长激素缺乏症 .....	84
病例 38	先天性甲状腺功能减低症 .....	86
病例 39	糖尿病酮症酸中毒昏迷 .....	88
病例 40	先天性马蹄内翻足 .....	91
病例 41	外伤性特急性硬膜外血肿伴脑疝 .....	92
病例 42	法洛三联症 .....	95
病例 43	骶尾部畸胎瘤 .....	98
病例 44	先天性Ⅱ°腭裂 .....	100
病例 45	先天性胆道扩张症 .....	102
病例 46	先天性肾盂输尿管连接处梗阻所致肾积水 .....	104
病例 47	银屑病 .....	107
病例 48	脓疱疮 .....	109
病例 49	急性荨麻疹 .....	110
参考文献	.....	112
<b>第二章 儿科疑难案例</b>	.....	114
病例 1	前囟大、体格生长落后、特殊面容 .....	114
病例 2	智力低下 .....	116
病例 3	身材矮小 .....	118
病例 4	顽固腹泻 .....	120
病例 5	新生儿贫血、皮疹、肝脾大 .....	122
病例 6	发热、关节肿痛、肝脾大、贫血 .....	125
病例 7	头痛、咳嗽、水肿伴少尿 .....	127
病例 8	长期间断发热、腹泻、关节痛 .....	130
病例 9	慢性腹泻、消瘦 .....	132
病例 10	发热、咳嗽、腹部肿块 .....	135
病例 11	发热、头痛 .....	137
病例 12	咯血 .....	140
病例 13	反复持续喘息 .....	144
病例 14	反复咳嗽及咯痰 .....	146
病例 15	青紫 .....	148
病例 16	胸闷、气促 .....	150

病例 17	发热、脾大、全血细胞减少	153
病例 18	出血、贫血	156
病例 19	面色苍黄、脾大	158
病例 20	全身乏力	161
病例 21	发热、头痛、颈痛	163
病例 22	肢体无力、头痛和视物模糊	166
病例 23	皮肤色素沉着	169
病例 24	肥胖	171
病例 25	外生殖器异常	174
病例 26	发热、休克	176
病例 27	全身鳞屑性红斑	179
病例 28	全身反复水疱、糜烂	181
病例 29	全身红斑伴皮肤剥脱	184
病例 30	发育性髋关节脱位 (DDH)	187
病例 31	腹胀伴腹部包块	189
病例 32	腹泻、便血、贫血	192
病例 33	发热、阵发性左侧肢体抽动	195
病例 34	重度贫血、呕吐	198
病例 35	发热、下肢疼痛	201
病例 36	儿童烧伤后惊厥	203
参考文献		206
<b>第三章 常见疾病误诊案例</b>		210
病例 1	呼吸困难	210
病例 2	皮疹	213
病例 3	腹泻	216
病例 4	慢性咳嗽	219
病例 5	胸腔积液	223
病例 6	反复喘息	227
病例 7	脾大	229
病例 8	贫血	232
病例 9	发热待查	235
病例 10	贫血、肝脾大	238
病例 11	出血	240
病例 12	气促、发绀、水肿	243
病例 13	气促、腹痛、心脏增大	246
病例 14	心悸	249
病例 15	头痛、呕吐、惊厥	252
病例 16	发作性面色青紫	254
病例 17	发热伴失语、瘫痪	257



病例 18	四肢无力 .....	260
病例 19	皮疹伴关节痛、肾脏损害 .....	263
病例 20	发热、水肿、少尿 .....	266
病例 21	咽峡炎、肝脾淋巴结肿大 .....	269
病例 22	发热、头痛 .....	272
病例 23	发热、抽搐、瘀点 .....	275
病例 24	再发性腹痛 .....	278
病例 25	矮小 .....	280
病例 26	多饮、多尿 .....	283
病例 27	发热、淋巴结肿大 .....	286
病例 28	黄疸 .....	290
病例 29	腹痛、腹泻、发热 .....	293
病例 30	腹痛伴腹部包块 .....	295
病例 31	反复呕吐 .....	298
病例 32	呕吐伴头痛 .....	302
病例 33	肢体粗大 .....	304
病例 34	肱骨远端骨骺分离骨折 .....	307
病例 35	全身泛发性丘疹和水疱 .....	309
病例 36	头皮脓肿 .....	312
病例 37	全身麻疹样红斑 .....	315
参考文献	.....	318

# 第一章 儿科典型案例

## 病例 1 维生素 D 缺乏性佝偻病

### 一、病史摘要

3个月男婴，因易惊、摇头10余天，于2007年3月来院就诊。近十余天婴儿无明显诱因出现易惊、易哭吵，并伴汗多、摇头，无发热和咳嗽，吃奶可，精神尚好，大小便无异常。G<sub>1</sub>P<sub>2</sub>，36<sup>+6</sup>周孕，产重2.75kg。母孕期体健，定期进行孕期保健。生后母乳喂养，每日10~12次。未添加任何其他食物及维生素D制剂。现可抬头90°，玩手，发“o”、“a”等元音，逗笑。曾在新生儿期接受当地儿保医生新生儿访视，资料不详。家住电梯房18层，生后至今共户外活动3~5次。

体检：体重6.8kg，身长60.9cm，头围43.9cm。反应好，面色可，枕秃，前凶2.5cm，边不软，枕顶部无乒乓感。心肺（-），腹软，肝肋下2cm，软，脾未及。四肢、外生殖器无异常。

实验室血生化检查：血25-OHD<sub>3</sub>降低，血钙降低，血磷正常，碱性磷酸酶轻度升高；骨骼X线检查：左手腕、膝X线片示钙化线稍微模糊。

### 二、病史特点

1. 3月龄婴儿。
2. 早产、双胞胎；出生在冬季，住处于高楼，户外活动少；纯母乳喂养，没有加维生素D制剂。
3. 主要表现为易惊和哭吵，喜摇头，查体发现生长发育好，头大，有枕秃。
4. 实验室检查：血生化：血25-OHD<sub>3</sub>降低，血钙降低，血磷正常，碱性磷酸酶轻度升高；骨骼X线检查：左手腕、膝X线片示钙化线稍微模糊。

### 三、诊断与鉴别诊断

#### (一) 诊断

维生素D缺乏性佝偻病（早期）。

诊断依据：

具备维生素D缺乏的危险因素：<6个月婴儿、早产、双胞胎，户外活动少，母乳喂养，生长发育快，未添加维生素D制剂；

有佝偻病的临床表现和体征：易惊、易哭吵，摇头，枕秃；

血生化：血25-OHD<sub>3</sub>降低，血钙降低，血磷正常，碱性磷酸酶轻度升高；

骨骼X线：左腕、膝X线片示钙化线稍微模糊。

## （二）鉴别诊断

1. 正常婴儿 由于护理不当可导致正常婴儿出现汗多、摇头等与维生素 D 缺乏性佝偻病相似的非特异性临床表现。无维生素 D 缺乏的高危因素，实验室检查无异常可鉴别。

2. 脑积水 患儿常有生后头围与前囟进行性增大，前囟饱满紧张，骨缝增宽，重度脑积水患儿眼呈“落日征”，颅骨叩诊有“破壶声”。做头颅 B 超、CT 可确诊。

## 四、治疗要点

1. 增加户外活动，每日 1~2 小时，尽量多暴露皮肤。
2. 口服维生素 D 制剂，每日  $50\mu\text{g}$ ，一个月后改为预防量每日  $10\mu\text{g}$ 。
3. 适量给予钙剂。

## 五、专家点评

由于该患儿的临床表现提供了诊断的线索，病史分析发现其具备维生素 D 缺乏的高危因素，因此考虑通过血生化和骨骼 X 线片进行确诊。

在诊断该病时要认识维生素 D 缺乏性佝偻病的临床表现是非特异性的，仅依靠临床表现不能确诊。应防止把正常儿童误诊为佝偻病。病史分析过程中重点看患儿有无维生素 D 缺乏的高危因素，确诊的金标准是实验室检查即血生化和骨骼 X 线片。

## 六、预后

发现早，治疗及时，可以完全恢复正常，不留任何后遗症。

## 七、健康教育

1. 早产、双胎为维生素 D 缺乏的高危人群，出生后就应该补充维生素 D 制剂每日  $20\mu\text{g}$ ，连服 3 个月后改为每日  $10\mu\text{g}$ 。
2. 因为母乳中含维生素 D 少，因此母乳喂养要及时添加维生素 D 制剂，满足维生素 D 的营养素推荐摄入量（RNI） $10\mu\text{g}/\text{d}$ 。
3. 生后应该尽早户外活动，并且在可能的情况下尽量多暴露婴儿皮肤，促进皮肤在光照下合成维生素  $\text{D}_3$ 。
4. 提醒妊娠后期妇女补充维生素 D 制剂，使孕母具备良好的维生素 D 营养状态，保证给予胎儿并维持婴儿早期体内维生素 D 水平。

## 八、学习指导

注意鉴别诊断的学习，认识与佝偻病有类似表现的其他疾病，和引起佝偻病的其他原因，如黏多糖病、脑积水、家族性低磷性佝偻病、肾小管性酸中毒、抗 D 佝偻病等。可以通过查阅参考书、杂志和相关医学网站了解。

（程 茜）

## 病例2 营养不良

### 一、病史摘要

7个月女婴，因“纳差1个月余，发现体重下降一周”就诊。其母亲诉患儿近一个月来易哭吵，食欲差，一周前发现体重较6个月时下降，患儿不吐、不泻、不发热。2月龄开始至今每天吃4次配方奶，每个月吃配方奶粉1500g，其中有2次配方奶中加配方米粉，每次10g。每两餐奶间喂水50~60ml。未添加其他辅食。3月龄后体重增加不明显。近1个月体重有所下降。G<sub>1</sub>P<sub>1</sub>，足月顺产，出生体重3.5kg。现可坐，能换手，发“ba, ba, ma, ma”音，认生。首次儿保。1个多月前患“感染性腹泻”，我院门诊治疗5天好转，10多天前患“支气管肺炎”，住院治疗好转。否认湿疹及食物、药物过敏史。

查体：体重5.2kg，头围43.1cm，身长66.2cm。反应可，面色欠红润，皮肤弹性稍差，皮下脂肪薄，手臂、大腿和臀部明显皮肤皱褶，心肺（-），肝肋下2.5cm，脾未及。四肢肌力、肌张力正常。

### 二、病史特点

1. 7个月婴儿，其病程进展慢。
2. 以纳差、体重不增并逐渐下降为主要表现，近来有反复消化道和呼吸道感染史。
3. 喂养史提示添加辅食过早，奶量不足。神经心理发育正常。
4. 体检发现反应可，体重低于P<sub>3</sub>，身长正常，面色欠红润，皮下脂肪少，皮肤弹性差，有皮肤皱褶。

### 三、诊断与鉴别诊断

诊断：蛋白质-能量营养不良（低体重，消瘦）。

诊断依据：婴儿体重不增继而下降，有明显的喂养不当史和近来有反复的感染史，体重/年龄小于P<sub>3</sub>，身长/年龄正常，体重/身长小于P<sub>3</sub>。面色欠好，皮下脂肪减少，弹性差，心肺（-），肝肋下2.5cm。

需进一步做血常规、微量元素、维生素A、维生素D等检查，查有无缺乏。

### 四、治疗要点

1. 祛除病因 纠正喂养是关键：减少米粉的量，增加配方奶量。
2. 调整饮食 做膳食评价，了解患儿目前实际摄入的能量和蛋白质及其他营养素情况，然后制订饮食治疗方案：首先满足患儿目前体重所需要的能量，以配方奶提供能量为主；然后满足患儿目前身长所需要的能量，再满足目前年龄应该达到的体重所需要的能量。
3. 促进消化功能 可以使用B族维生素和消化酶、中药等。
4. 如存在微量营养素缺乏，应补充缺乏的微量营养素。

## 五、专家点评

根据该患儿年龄的体重和身长的体重均小于  $P_3$  和临床表现，可以诊断患儿为营养不良（低体重，消瘦）。追溯病史发现患儿从2个月后开始摄入奶量明显不足，原因与过早添加米粉、餐间加水有关，造成蛋白质-能量营养不良。该患儿可以检查血常规、血清铁、人血白蛋白、维生素 A、肝功能明确是否同时伴有缺铁性贫血和白蛋白降低、维生素 A 缺乏及肝功能损害等。

典型的营养不良诊断容易明确，但一定要在确诊后寻找病因，需要详细的病史询问和进一步的实验室检查，并且需要明确是否有并发症的存在。

营养不良的体格测量指标为年龄的体重、年龄的身长和身长的体重。只要符合其中一项即可以结合临床表现诊断营养不良。5岁以下的营养不良据此指标进行分型和分度。临床可以根据这些指标来判断患儿营养不良的类型和严重程度。

儿科医生应常规使用生长曲线对儿童定期进行体格发育监测。

## 六、预后

预后取决于营养不良发生的年龄、持续时间、严重程度和有无并发症。年龄越小，对远期的影响越大，并发自发性低血糖者可发生死亡。

## 七、健康教育

1. 合理喂养 提倡母乳喂养，对母乳不足或无法母乳喂养者应及时给予指导。不能过早或过晚添加辅食。

2. 宣传正确的营养观念和告知家长主要营养素的来源。

3. 宣传预防接种，防治传染病；告知家长积极治疗先天性消化道畸形。

## 八、学习指导

1. 掌握营养不良的体格测量指标和临床分型分度标准。

2. 掌握各种营养素的推荐摄入量和婴儿奶量的计算。

3. 了解各种导致营养不良发生的原因。

(程 茜)

## 病例3 21-三体综合征

### 一、病史摘要

2岁4个月男孩，因不会独走就诊。 $G_3P_3$ ，足月顺产，产重2.9kg，在家生产，无产伤窒息史。母孕1个多月有阴道流血史，休息后好转。母乳喂养至1岁，现同成人饮食，食欲差，常伸舌、流涎。10个月会坐，1岁半扶站，现能扶走几步，不会用勺自喂，1岁无意识叫“妈妈”，现能认识家人，有意识叫“妈妈”、“姐姐”，其余单词不会，会做“再见”，不能控制大小便。身高体重增长慢，较同龄儿差。家居农村，父母

非近亲结婚，母亲孕龄 40 岁，有两个姐姐，学习成绩好。否认家中有类似病史者和智力低下者。

查体：体重 9.92kg，身高 78.9cm，坐高 47.9cm，头围 46.9cm。表情幼稚，头小，前囟 1cm，眼裂小，双眼外眦上翘，眼距宽，鼻梁低，耳廓小，唇及唇周无明显青紫，常张口伸舌，流涎，牙 10 枚，心前区可闻及 SMⅢ/Ⅵ级，无明显传导。肺（一），腹稍膨隆，可见脐疝，肝肋下 1.5cm，脾未及。四肢肌力正常，肌张力低，手指粗短，小手指向内弯曲，仅 2 个指节，双手通贯掌。脚呈草履足。阴茎短小，双侧睾丸降入阴囊。

实验室检查：细胞遗传学检查结果示核型为 47, XY, +21；心脏彩色多普勒超声检查示心脏室间隔缺损。

## 二、病史特点

1. 2 岁多男孩，母亲为高龄产妇，孕早期有阴道流血史。
2. 生长发育明显障碍，表现为体格生长落后和神经心理发育迟缓。
3. 具有特殊面容、心脏杂音、腹部膨隆和脐疝、四肢肌张力低、异常皮纹。
4. 实验室检查：染色体核型分析为 47, XY, +21，心脏彩超示心室间隔缺损。

## 三、诊断与鉴别诊断

### （一）诊断

21-三体综合征，先天性心脏病（室间隔缺损）。

诊断依据：

1. 生长发育明显障碍，表现为体格生长落后和神经心理发育迟缓。
2. 具有特殊面容、心脏杂音、腹部膨隆和脐疝、四肢肌张力低、异常皮纹。
3. 母亲为高龄产妇，孕早期有阴道流血史。
4. 实验室检查：染色体核型分析为 47, XY, +21，心脏彩超示心室间隔缺损。

### （二）鉴别诊断

先天性甲状腺功能减低症：本病有体格生长迟缓、智力低下，应与 21-三体综合征相鉴别。先天性甲状腺功能减低症表现为：头大，面色苍黄，表情淡漠，精神差，体温低，有特殊面容：颜面黏液性水肿，眼睑水肿，眼距宽，鼻梁低平，唇厚，舌大而宽厚，常伸出口外。皮肤粗糙，毛发干燥，脉搏、呼吸缓慢，心音低钝，肌张力低，腹胀，常常便秘。可伴有心包积液。实验室检查：心电图呈低电压、P-R 间期延长、T 波低平；血清 T<sub>3</sub>、T<sub>4</sub>、TSH 测定可以确诊。

## 四、治疗要点

目前没有有效的治疗方法，应该采取综合性治疗措施，注重对患儿的训练与教育，包括职业技能的培训。先天性心脏病可以手术治疗。

## 五、专家点评

1. 21-三体综合征是人类最常见的常染色体病。在活产婴儿中发生率为 1：(600~1000)。母亲孕龄越大，发生率越高。本病主要特征是智力落后，特殊面容，生长发育迟

缓，同时可以伴有多种畸形。

2. 该患儿具备典型的 21-三体综合征特征，同时伴有先天性室间隔缺损。根据临床表现，尤其是特殊面容即可做出 21-三体综合征的初步诊断。确诊需做染色体核型分析。心脏问题必需经过相应检查确诊。有约 50% 的 21-三体综合征患儿同时伴有先天性心脏病，其次是消化道畸形，患白血病和先天性甲状腺功能减低症的几率高于正常人群。在诊断时应该注意与先天性甲状腺功能减低症鉴别。

3. 预后 经过训练和教育部分患儿可以掌握一定职业技能，从事简单劳动。伴发严重心脏病者可能早期夭折。

## 六、健康教育

1. 提倡优生优育，避免高龄怀孕生产。
2. 高危孕妇应该做详细的遗传咨询，产前筛查，定期产前检查。

## 七、学习指导

随着社会的发展，环境污染的加重，疾病谱发生了很大变化。遗传性疾病在疾病谱中的位置应该引起医务工作者的重视。遗传性疾病的种类繁多，但其有共性，也有特性。医学生除了掌握遗传病的临床表现外，应该掌握基本的遗传学的知识，了解可能的原因和发病机制以及遗传方式等。

(程 茜)

## 病例 4 新生儿肺透明膜病 (NRDS)

### 一、病史摘要

男，11 小时，G<sub>2</sub>P<sub>3</sub>，双胎之小，因出生后进行性呼吸困难 6 小时入院。母孕前体健，本次怀孕后期尿糖+++，未做处理。34 周因前置胎盘大出血急诊行剖宫产，产前未使用激素，羊水血性，Apgar 评分 1 分钟、5 分钟、10 分钟分别为 7 分、9 分、9 分，经清理呼吸道后，一般情况好转。出生后 2 小时出现呼吸不规则，吸氧后好转，出生后 5 小时病情反复，逐渐出现进行性加重的呼气性呻吟、吸气性三凹征，面色发绀及阵阵苍白。查体：T 35℃，P130 次/分，R70 次/分，W 1800g。早产儿貌，反应差，气促，发绀，呼气性呻吟；前囟平软，双侧瞳孔等大等圆，对光反射欠敏感；鼻翼翕动，可见吸气性三凹征，吸气末可闻及少许细湿啰音，心前区可闻及 SM III，较粗糙。腹软不胀，双下肢轻度水肿，压之凹陷，四肢肌张力较低，原始反射减弱。

实验室检查：床旁胸片：两侧肺部普遍性透光度减低，内有均匀分布细小颗粒及网状阴影，心脏略大。床旁 B 超心动图显示未闭的动脉导管。胃液泡沫震荡实验阴性。血气略。

### 二、病史特点

1. 11 小时男性新生儿。

2. 34周早产，母疑患糖尿病，产前未使用激素。
3. 生后5小时开始出现进行性加重的呼吸困难。
4. 胃液泡沫震荡实验阴性。
5. 床旁X线胸片，两侧肺部普遍性透光度减低，内有均匀分布细小颗粒及网状阴影。

### 三、诊断及鉴别诊断

#### (一) 诊断及诊断依据

1. 诊断 新生儿肺透明膜病 (NRDS)，其胸片特征性改变分为4级。Ⅰ级：两肺野普遍透亮度降低（充气减少）可见均匀散在的细小颗粒（肺泡萎缩）和网状阴影（细支气管过度充气或充血的小血管）；Ⅱ级：除Ⅰ级变化加重外，可见支气管充气征（支气管过度充气）延伸至肺野中外带；Ⅲ级：病变加重，肺野透亮度更加降低，全肺呈毛玻璃样改变，心缘、膈缘模糊；Ⅳ级：整个肺野呈“白肺”，支气管充气征更明显，似秃叶树枝。

#### 2. 诊断依据

- (1) 早产，男，双胎之小，剖宫产，窒息，进行性呼吸困难，母疑患糖尿病。
- (2) X线胸片特征性改变。
- (3) 泡沫震荡实验阴性。

#### (二) 鉴别诊断

1. B群β溶血性链菌 (GBS) 感染 国内少见。常有胎膜早破，产程延长，多数为GBS宫内感染所致。X线表现与NRDS不易区别，胃液、气管吸出物培养出GBS及涂片阳性 (G<sup>+</sup>链状球菌) 可确诊。

2. 湿肺 又称暂时性呼吸困难，病情一般较轻，病程短，预后好，无上述X线表现。多见于足月儿、剖宫产儿，胃液振荡试验阳性。肺气肿、肺淤血、叶间积液较常见，偶有少量胸腔积液。

3. 吸入性肺炎 多见于足月儿，过期产儿，有窒息，胎粪吸入史，X线表现有不规则斑片状阴影、肺气肿明显，胃液振荡试验阳性。

### 四、治疗要点

1. 肺表面活性物质 (PS) 疗法 PS从羊水或牛肺、猪肺中提取。剂量120~200mg/kg (首剂)，生后2~4小时应用，第二次和第三次可减到100~120 mg/kg，生后12~24小时内应用，由气管内给药，必要时6~12小时重复，最多应用4次，除体重800g以下新生儿，一般给药1~2次即可。

2. 正压呼吸和适当供氧 目的是维持动脉氧分压 (PaO<sub>2</sub>) 在6.67~10.7kPa (50~80mmHg)，满足代谢需要而不引起视网膜病变。持续气道正压 (CPAP) 的治疗作用是使萎陷的肺泡重新张开，并在呼气末保持正压，增加肺容量和功能残余气量，减少肺内分流，改善氧合，提高动脉血氧分压，有利于病情改善。轻症NRDS (X线第Ⅰ级和第Ⅱ级) 患儿早期使用鼻塞CPAP可缩短高浓度氧的应用时间和减少机械通气的可能性。重症NRDS (X线第Ⅲ级和第Ⅳ级) 患儿CPAP很难奏效，必需采用呼吸机辅助通气。



3. 保暖 患儿保持中性体温、腹部皮温  $36.5^{\circ}\text{C}$  或肛门核心温度  $37^{\circ}\text{C}$ ，氧耗最低，相对湿度以  $50\%\sim 65\%$  为宜。

4. 液体及电解质平衡 一般生后第 1~2 天静脉输液量控制在  $60\sim 80\text{ml}/\text{kg}$ ，第 3~5 天  $80\sim 120\text{ml}/\text{kg}$ ，用  $5\%\sim 10\%$  葡萄糖注射液。第 2 天起生理盐水应占液量的  $1/5\sim 1/4$ ，第 3 天给  $\text{K}^{+} 1\sim 2\text{mmol}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ 。若血钙低，可给  $10\%$  葡萄糖酸钙  $2\text{ml}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ ，持续 4~5 天。对于已排胎粪并有肠鸣音者可用鼻胃管喂奶，由少量逐渐增加，静脉补液量相应减少，若较长时间不能经口喂养，应给静脉全营养。

5. 酸碱平衡 呼吸性酸中毒可随通气改善而好转，不应给碱性药。代谢性酸中毒严重者可给碱性药，所需剂量（ $5\%$  碳酸氢钠毫升数）=  $\text{BE}\times\text{体重}\times 0.25$ （半值）。如无条件测定血气时可按  $5\%$  碳酸氢钠每次  $2\sim 3\text{ml}/\text{kg}$  计算，静脉推注速度不能过快，否则可引起颅内出血。

6. 抗生素 NRDS 易与 B 族  $\beta$  溶血性链球菌感染混淆。在气管插管做机械通气时也有污染可能，故应给抗生素。

## 五、专家点评

1. 由于该患儿的临床表现提供了诊断的线索，病史分析又发现其具备新生儿肺透明膜病的高危因素，因此考虑通过胃液泡沫振荡实验和 X 线胸片助诊。

2. 在诊断该病时要注意认识新生儿肺透明膜病的临床表现虽有一定特异性，但不能作为确诊依据，必须分析有无该病的高危因素，以及做胃液泡沫振荡实验与 X 线胸片进行确诊。

3. 预后 I 级与 II 级 NRDS 预后较好，常无后遗症，III 级与 IV 级 NRDS 预后较差，多遗留程度不同的后遗症，如肺部感染、呼吸器相关性肺炎（VAP）、支气管肺发育不良（BPD）、慢性肺部疾病（LPD）、肺出血、颅内出血（ICH）、气漏、早产儿视网膜膜病（ROP）。

## 六、健康教育

1. 孕 6 月起定期进行产前检查，避免过度劳累、精神紧张、腹泻、发热、胎膜早破等可能引起早产的因素，母亲若有妊娠高血压、糖尿病应积极控制血压及血糖，母亲有营养不良或多胎妊娠史的应到医院输注营养液及保胎。

2. 若早产无法避免，产前使用地塞米松 3 天可降低新生儿肺透明膜病的发生率。

3. 早产后 2~4 小时内使用肺泡表面活性物质既有预防作用又有治疗作用，但费用较高，必要时 12 小时后可以重复用药一次。

4. 病死率很高，早期应用加压辅助通气者和肺泡表面活性物质大多可以存活，存活 72 小时以上者如无严重并发症，患儿常可自身产生足够的表面活性物质，使病情逐渐好转。

## 七、学习指导（学习要点与指南）

注意鉴别诊断的学习，认识与 NRDS 有类似表现的其他疾病，掌握 NRDS 的诊断依据和分级。可以通过查阅参考书、杂志和相关医学网站了解。

（王家蓉）