

临床儿科讲座

中山医科大学
附属第一医院儿科

广东高等教育出版社

临床儿科讲座

中山医科大学附属第一医院儿科

广东高等教育出版社

临 床 儿 科 讲 座

中山医科大学附属第一医院儿科

广东高等教育出版社出版

广东省新华书店发行

广东省佛冈县印刷厂印刷

787×1092毫米16开本20.25 印张465千字

1988年5月第1版 1988年5月第1次印刷

印数1—3000册

ISBN 7—5361—0091—4/R·6

定价3.80元

前 言

随着医学科学的进步，儿科学也在迅速发展。儿科临床工作迫切需要不断增加专业知识，了解和掌握目前本专业的最新进展，以提高临床诊治水平。为此，我们组织了儿科十九位教授、副教授、副主任医师和讲师，根据各人专业特长，定期以讲座形式向青年教师、医师和进修医师讲授有关专业课题。现选择其中四十三个专题汇编成书，以供儿科临床医务工作者参考。

本书为专题讲座文集，作者对每个专题结合自己的临床经验进行深入、全面的阐述，并列出参考文献，以方便读者进一步查阅。本书对提高儿科医务工作者的专业知识水平有帮助，也可以作为儿科提高培训班教材。限于水平，书中错漏在所难免，敬希读者批评指正。

编者

1987年12月

目 录

第一章	新生儿医学的进展	(1)
第二章	新生儿呼吸系统疾病	(10)
第三章	新生儿黄疸	(22)
第四章	新生儿惊厥	(31)
第五章	小儿心电图	(40)
第六章	法乐四联症	(51)
第七章	室间隔缺损	(64)
第八章	房间隔缺损	(73)
第九章	动脉导管未闭	(80)
第十章	肺动脉瓣狭窄	(86)
第十一章	阵发性室上性心动过速的治疗	(95)
第十二章	小儿心搏骤停的抢救	(99)
第十三章	小儿急性呼吸衰竭	(106)
第十四章	小儿急性呼吸衰竭的抢救	(116)
第十五章	小儿肺炎支原体肺炎	(126)
第十六章	婴幼儿呼吸道合胞病毒性肺炎	(131)
第十七章	副流感病毒感染的研究进展	(136)
第十八章	儿童支气管哮喘及哮喘持续状态	(144)
第十九章	肾小球疾病的病因和发病机理	(155)
第二十章	肾小球肾炎的免疫病理基础	(160)
第二十一章	急进性肾小球肾炎	(166)
第二十二章	过敏性紫癜肾炎	(172)
第二十三章	狼疮肾炎	(175)
第二十四章	遗传性肾炎	(180)
第二十五章	肾病综合征	(184)
第二十六章	肾小管疾病	(190)
第二十七章	泌尿系感染	(199)
第二十八章	血尿	(206)
第二十九章	小儿肾性高血压	(213)
第三十章	小儿急性肾功能衰竭的诊断与治疗	(220)
第三十一章	血液系统的解剖生理	(229)
第三十二章	营养性缺铁性贫血	(236)

第三十三章	再生障碍性贫血.....	(248)
第三十四章	纯红细胞再生障碍性贫血.....	(255)
第三十五章	免疫母细胞增生性淋巴结病.....	(259)
第三十六章	小儿组织细胞增生症X.....	(263)
第三十七章	中枢神经系统白血病.....	(270)
第三十八章	高热惊厥.....	(275)
第三十九章	小儿急性脑水肿.....	(283)
第四十章	智能低下.....	(292)
第四十一章	血便.....	(299)
第四十二章	小儿类风湿关节炎.....	(306)
第四十三章	小儿结核病误诊.....	(313)

第一章 新生儿医学的进展

近30年来是医学科学的黄金时代，新生儿医学也不例外，发展迅猛，不但发展成儿科学中最大的一个分支，而且与产科联合形成了一个崭新的专业学科——围生期医学，它包括了新生儿学、胎儿学及产科学。

新生儿医学的发展，最初目的是降低死亡率。死亡率的高低及降低的速度不仅是衡量某个国家、地区的医疗技术的重要指标，也是反映其经济、社会制度及科学发展等综合性条件的水平。目前，新生儿医学的研究方向仍然是围绕着如何进一步降低死亡率，但已不仅仅是满足于降低死亡率而是朝着如何优生优育的方向发展。要达到这个目的必须在多发病、危重病研究基础上朝两方面发展：①向前追溯到胎儿医学，新生儿是胎儿的继续，虽然由胎儿发生到分娩的时间仅占人生的0.5%，但这却是一生中非常关键的时刻，它包括胎儿发育、先天性畸形、遗传性疾病等问题。胎儿孕育在母体内，要使胎儿健康成长则须发展妇婴保健网，进行分段医疗，开展对高危妊娠的评分管理、胎儿成熟度的预估等研究，促进围生医学的发展；②新生儿出生后，为保证其健康发育，必须对新生儿进行监护，以及时发现异常，进行一些遗传病的筛查，于是产生了小儿发育学（亦称发育儿科学）、儿童发育中心。目前欧美、加拿大等国均有类似机构或研究中心。瑞典由于其地理环境及经济状态的优越条件，这方面的工作做得很好，每个小儿出生后由指定医生负责其保健问题，全国有统一表格及记录表，由电子计算机处理，每一小儿均作定期检查，检查记录表包括出生时情况，体格发育数据，预防接种，遗传病筛查，神经精神发育，智力发育及性征发育，每次诊病都可以了解到上述情况。

新生儿医学向广深度的发展推动了围生医学和儿童保健工作的开展。

围生期是指出生前、产时和产后的一段时间，随着新生儿医学的发展，目前已趋向采用国际上的四种分期：①从妊28周开始至出生后1周的一段时间（围生期Ⅰ）；目前临床上多采用这期；②从妊28周开始至生后4周的一段时间（围生期Ⅱ）；③从妊20周至生后4周（围生期Ⅲ）的一段时间；④从胚胎形成至生后1周的一段时间（围生期Ⅳ）。在围生期时限内的胎儿与新生儿统称为围生儿。新生儿期是指出生后到足28日止。新生儿早期为出生后足7日以内，新生儿晚期为出生足7日到28日以内。

从近年来国内外研究的课题来看，新生儿医学的研究已趋向胎内发展，同时新生儿医护单位的建立，围生期保健网的铺开，低出生体重儿的治疗，先天畸形的防治，呼吸系统疾病的急救，感染性疾病、溶血病、新生儿黄疸、精神行为异常等的防治又向纵深发展。

一、胎儿医学的发展

胚胎发育除遗传因素外，还取决于宫内环境、孕母健康情况及用药等，目前仍对这些有害因素进行广泛的调查，对孕母指导与母婴监测。主要包括以下几方面：

(一) 产前和/或婚前遗传咨询及诊断 主要是预估子代对某一遗传病的再发度及防治, 如Boston (1974年) 成立的遗传咨询门诊, 对孕妇祖先有遗传病或已娩出遗传病者, 来诊前先发一表填写祖先四代(双方)的情况, 经遗传中心分析后约定时间会诊, 预估下一个小儿发生本病的可能性, 定出筛查方案及防治。我国目前有些地区对产有遗传病儿的孕妇需持有医疗单位对其遗传咨询的意见, 才决定是否准生二胎, 其目的是防止有严重畸形的遗传病遗传下去。

(二) 产前预防 如对女孩普遍进行风疹疫苗注射及对致畸因素进行研究。人类大脑发育的关键时刻有两个阶段, 第一阶段在胎儿10~18周, 第二阶段为出生后到8个月内, 故在孕期前3个月必须特别注意, 有人报道母亲怀孕3个月内高热引起神经系统畸形者约占18%, 孕妇早期使用抗叶酸制剂对胎儿神经系统发育亦有影响, 超声波检查对胎儿虽未发现重大影响, 但已有报道对胎儿有不良影响。目前有的医院以超声波作为常规检查是不恰当的。

(三) 产前检查 包括胎盘功能检查、高危妊娠的管理、羊水检查、胎儿成熟度估计、宫内情况及储备力测定等, 以判断什么时候是终止妊娠的最好时机。围生期不仅是新生儿的重要时刻也是妇女生命中最脆弱的时期, 有高危情况应密切监测。目前开展的工作有: ①胎盘功能检查: 以放射免疫分析法测定孕妇血中人类绒毛膜促性腺激素(Human chorionic gonadotropin, HCG)及人类胎盘促泌乳激素(Human placental lactogen, HPL), 既准确又简便; ②羊水检查: 当胎龄在91~112日(即妊16周±)时, 行羊膜腔穿刺抽羊水进行细胞培养, 染色体分型及性别鉴定, 酶成分及生化分析。如对一些X染色体相关遗传病、异常染色体病的筛选, 以羊水胆红素测定预测围生儿溶血症情况, L/S比值了解肺成熟度, 胎甲球测定诊断严重神经管畸形, 并从酶的分析中诊断一些代谢遗传病等。目前产前诊断的研究已在很多国家广泛开展, 为产前诊断学的主要内容, 给临床工作提供了重要依据, 目前仍在继续发展。产前检查尚应监护高危妊娠者, 并准备随时终止妊娠。

(四) 胎龄及成熟度估计 产前用超声波测定胎头双顶径、检测宫底高度、测量腹围体重等预估胎儿成熟度。北京的资料表明宫高、腹围、体重的测量值低于正常值10~15%, 应考虑宫内发育迟缓。小儿娩出后国外多采用欧美的Dubowitz和Finnstrom评分法来估计胎龄或成熟度。国内近年来有的单位经观察统计出简化改良法如足底纹理、乳头发育、指甲、皮肤组织等数项体征代替繁多的神经系统检查, 对鉴别早产儿、足月小样儿、宫内发育迟缓等提供新方法。

(五) 胎儿宫内情况 除对胎儿成熟度估计外, 对高危妊娠者分娩前进行胎儿头皮血气分析, 以估计有无胎内窘迫, 胎儿镜检查、产妇胎儿监护等新技术的应用都为胎儿医学的发展提供了条件。

二、新生儿监护病房

六十年代初期有些发达国家在大城市成立早产儿中心, 对早产儿进行保暖、喂养和黄疸治疗等工作, 以后又发展成对其他危重新生儿的特殊治疗和监测, 成立新生儿监护病房或中心(Neonatal Intensive Care Unit, NICU), 以对早产儿、呼吸窘迫

综合征、颅内出血、先天性心脏畸形及其他先天畸形手术后的监护为主，有的国家已超出儿科、产科范围，将NICU发展为围生期中心。

NICU的情况：一般有几张或10~20张病床，每张病床周围都各有一整套常用的现代化监测和治疗设备，还有急救需要的各种物品及药物，所有仪器都有专人负责维修。在病房附近有血气分析、微量生化等实验室和床边X线机、超声诊断仪等以配合诊断和监测的需要。每个病人都有日夜三班特护轮值，24小时内都有新生儿科医生及呼吸治疗专家在病房，参加危重病人的抢救。出生后第一小时是新生儿的关键时刻，监护的效果有赖于经验丰富的专科医生及技术熟练的护理人员。在这类病房中，诊断和治疗都很及时，质量高，疗效好，对降低危重儿的病死率及后遗症的发生率起了很大作用。此外，先进设备及高级专业人员能集中充分发挥作用。

参加NICU的工作人员要求是严格的，应由受过训练，对围生期医学有经验的新生儿专业医生来管理。例如美国的专业人员的培养是这样的：美国医生都在大学学习8年，毕业后作4年儿科住院医师，并经全国考试合格后才成为儿科专科医生，再进修新生儿科两年，通过考试合格后称新生儿科医生，以后在工作中每隔几年再考核一次，以促使专家们在医疗实践中不断学习新知识新技术。产科医生也都短期学习新生儿专业知识，护士在高中毕业后进护士专业学3、4年，毕业后需经几周至一年的专业培训，才负担新生儿科工作。护士与病儿之比为1:1~2。NICU中基本是儿内科学医生，另外还有呼吸治疗专家、麻醉科、小儿外科、小儿神经科、内分泌及遗传科医生协助处理。

三、围生期地区保健网

地区保健网的建立是有计划地组织本地区专业人员及医疗各方面的力量，按情况对妇婴管理及治疗，保证小儿健康发育。保健网可包括四种形式：医疗门诊所、一、二、三级地区保健医疗单位、地区围产中心及专业中心（如儿童医院及心血管中心等）。欧美的一些国家目前已有上述妇幼保健机构。

三级地区保健医疗单位（机构）是按业务能力由浅及深分级负责妇婴保健，各国虽有不同，但其内容大同小异。

（一）一级医疗单位 由开业医生和地区小医院负责对没有并发症的孕母和足月新生儿的保健，并负责一些疾病的筛查，如苯丙酮尿症、克汀病等，处理一些感染性疾病和急诊治疗。

（二）二级医疗单位 除接受一级医疗单位的转诊病人外，还可处理一些低体重儿和比较复杂的高危产妇和新生儿，并负责将危重者转入三级医疗单位。

（三）三级医疗单位 是负责各种高危妇婴的监护单位，多由医学院附属医院担当，是三级围生期保健网的中心。除轮班负责处理危重妇婴外，随时准备接受下级医疗单位的出诊，传授新技术，提高下级医疗单位医生水平，负责组织高危妇婴的转运，管理所在保健网的统计资料，组织发病率和死亡率的讨论，调查新技术使用情况等。

三级地区保健网的逐步发展牵涉到很多问题，如需要很多昂贵的新技术仪器及能使用的人，这些新技术包括孕妇胎儿监护仪，胎儿头皮取血PH仪，各类呼吸机，静脉高营养，心脏监护仪，超声波技术，外科手术新技术及计算机等。很多医院或医学院校附

属医院都想成为最高的中心医疗单位,都想得到这些新技术的配备,如计算机的应用大大节省了人力和时间,新生儿因病入院可从计算机得到其母产前和分娩过程的完整资料,护士交接班也可在计算机上显示病者的详细情况、病情变化和治疗经过。过去处理成千上万份新生儿各种数据之间的多种因果关系是复杂和困难的,现在只需将数据正确输入计算机统计,只须一周时间即可得出结果,而人工计算则需五年。新技术的应用对医学的发展起很大的作用,但对新技术掌握不好,会引起相反的结果。WHO 欧洲地区Wagner指出,评价一项新技术时应考虑其效果、安全度、费用,应避免出现妇女们认为她们是被机器照顾而助产照顾少了。

四、我国新生儿医学发展概况

我国新生儿医学的发展是在预防为主卫生方针指引下,逐渐安排儿科医生参加婴室工作,在儿科分出新生儿病房,有的医院已设立危重儿抢救室,类似监护中心,也有的成立早产儿寄养室。1985年武汉全国儿科学术会议新生儿组回顾且肯定了NICU降低重症新生儿病死率的积极作用,提出“因陋就简,从无到有,边干边建”的原则,逐步建立采用国产设备的我国的NICU。

我国近30年来婴儿死亡率大幅度下降,但新生儿死亡率仍占婴儿死亡率的50%以上。目前,我国每年有一千八百万左右新生儿出生,而计划生育工作不断深入,要求优生优育,这都向新生儿工作者提出了新课题。1978年七届全国儿科学会(桂林)召开期间,由13省市代表成立了新生儿协作网,至1979年扩大到23个省市,同年在南京召开了第一届全国新生儿学术经验交流会,此后,继上海、北京之后各地区先后举办各种形式的新生儿、围生期学习班,大大加速新生儿专业队伍的成长。1981年在上海召开的全中国第一届围产期学术交流会,揭开了我国儿科-产科工作者合作的序幕。各地区妇幼保健网已逐步恢复,产科学、胎儿医学的发展均为我国围生医学的发展创造了条件。

为配合新生儿保健工作的开展,继1973年北京之后各地相继开展遗传咨询门诊,目前北京、上海、广州等地已相继成立儿童发展中心,加速新生儿医学的发展。

1985年在北京召开有25省、市、区代表参加的围生新生儿学术交流会,制定了重点科研协作课题,并决定创办我国新生儿科杂志,1986年初已发行,以便积极交流经验,提高专业人员的水平。1985年10月在武汉的第八届全国儿科学会上新生儿学组成立。相信我国新生儿医学将蓬勃发展,前景可喜。

五、新生儿死亡率下降情况

新生儿死亡率在不同国家,或同一国家不同地区可因地理、经济、医疗条件不同而相差悬殊。我国大城市婴儿死亡率由解放初期的100%(1951年)下降到10~15%(1983年),新生儿死亡率由20.3%(1951年)下降到8.35%(1983年)。南京(1983年)统计婴儿死亡率与新生儿死亡率分别为16.2%及9.7%。美国统计,活产儿中婴儿死亡率由1950年的29.2%到1983年的10.9%,而新生儿死亡率由20.5%到7.3%。

美国的威斯康星州是第一个建立保健网的州,在1960年~1968年建立保健网前每年新生儿24小时、1~7日及28日内死亡率基本稳定在一定水平,1968年建立保健网后新生儿24小时内死亡率明显下降,1~7日下降略少,28日内死亡率无明显改变。加拿大

多伦多在NICU发展以来的10年间,新生儿死亡率几乎减少一半。日本在围生期保健网及NICU建立以前新生儿死亡率为7.8‰(1973年),建立以后下降为4.7‰(1981年)。目前世界各国新生儿死亡率仍以瑞典和日本最低(见表1-1)。

表1-1 各国新生儿死亡率(‰)

国名	年份	死亡率	国名	年份	死亡率
毛里求斯	1980	18.4	新加坡	1980	8.9
加拿大	1980	6.7	卢森堡	1980	6.2
日本	1980	4.9	新西兰	1980	5.8
奥地利	1981	8.2	瑞典	1980	4.9
英国			挪威	1980	5.1
苏格兰	1981	6.8	中国		
英格兰	1981	6.7	北京	1983	12.97
澳大利亚	1980	7.1	上海	1983	8.35
巴巴多斯	1980	17.4	广州	1982	9.89
美国	1982	7.6			

以上数字说明近年来婴儿死亡率与50年代相比已有大幅度下降,但婴儿死亡率绝大多数仍发生在新生儿。虽然新生儿的死亡率自NICU及保健网建立以后有明显的下降,但要继续降低小儿死亡率仍应先降低新生儿死亡率及发展围生期保健网。

新生儿主要死因各家报道不一,总的来说包括几个方面:早产、先天畸形、与窒息有关的疾病(胎类性羊水吸入、原发性窒息、持续性胎儿循环)、感染或败血症、呼吸窘迫综合征、颅内出血等。中山医科大学附属一院儿科338例新生儿尸检表明,常见的病因依次为出血性疾病、感染、呼吸系统疾病及畸形等,其中常见的五种疾病为颅内出血、败血症、肺透明膜病、先天性心脏畸形、肺出血。新生儿死亡时间以第一日为多,我国新生儿于出生24小时内死亡者占新生儿死亡的百分比:上海26%、苏州55.3%、广州68.7%。

六、低出生体重儿

新生儿的死亡主要发生在低出生体重儿,尤其是极低出生体重儿。上海市七个单位活产死亡率统计:体重<2500g者1960年为96.7%,1972年为68.6%,而体重≥2500g者1960年为2.9%,1972年为3.1%,说明低出生体重儿虽然死亡率已迅速下降,但显然高于足月儿,目前我国低出生体重儿的死亡率仍占新生儿死亡总数的40~60%。美国加州五个NICU在1977~1978年收治的1816名新生儿的统计,病死率为10%,其中<1500g以下极低体重儿占总人数18%,但病死率却占18~39%,Sepkowitz报道美国Ohio州Cleveland NICU收治体重<1500g者死亡率为333.8%(1979年),纽约婴儿医院NICU收治体重<1000g者死亡率为518.5%,英国伦敦某医院NICU成立后,68例体重<1500g的存活儿中尚有7%(5例)智力及体格发育方面有缺陷。上海新华医院随访小于胎龄儿发现20%智力落后,50%骨发育落后。杭州朱氏等观察体重<1500g的88例,住院存

活56例(63.6%),49例随访至12个月~2岁,DDST筛查发育异常6例,可疑8例。据Kitchen等和Driscoll等对极低体重儿随访的资料,发现有神经系统损害者分别为11.8%和17.0%。以上数字均说明低出生体重儿不但死亡率高且易有后遗症。南京儿童医院养活的一例650g的最低体重儿和中山医科大学附属一院儿科养活的一例800g低体重儿均有后遗症。

目前对低出生体重儿的研究方向除已解决隔离、保温、供氧及黄疸的控制外,重点放在预防早产引起后遗症的问题,包括营养及呼吸监护等方面。

营养方面主要是对低血糖及肠道外高能喂养的研究,如对血糖监测及补充方法,乳方的种类,早期供应氨基酸等问题,因早期供应营养物质不但加快小儿体格的增长;同时可减少智力低下后遗症的发生。

呼吸监护主要是对呼吸暂停的防治,药物的应用有从氨茶碱转为东莨菪碱的趋势。

低出生体重儿的发生率约占新生儿出生总数的7~20%(见表1-2),而死亡率又高,尤其是极低体重儿,住院期间长,所花费用多,又易有神经系统后遗症,故从经济效益及计划生育方面来看,重点应放在足月儿而不是极低体重儿的研究,这是我国新生儿工作者与国外学者的不同看法。

表1-2 1979年世界范围的低出生体重儿

	估计低出生 体重儿数 (万)	该地区出生 总数 (万)	占该地区 出生总数 %	该地区新生儿 平均出生体重
亚州	1,500	7,300	20	2,900
非州	320	2,100	15	3,000
拉丁美洲	140	1,240	11	3,100
欧州	53.6	700	8	3,200
北美	26.9	360	7	—
大洋洲	6.2	50.6	12	—
苏联	38	470	8	—

七、新生儿期筛查

目前新生儿期筛查已被看作是儿童保健的重要内容,在发达的国家已较广泛展开,所筛查的病种及方法近年来都有迅速的发展,主要是针对一些引起智力障碍的常见遗传病的筛查,以及早检出及早治疗。虽然筛查所花费用大,但后遗症及生活照顾所花费用比筛查费高6~7倍,故无论从优生优育或经济效益来看新生儿期筛选是极重要的课题。

遗传病分两大类即遗传代谢病和染色体疾病,前者大多数可引起智力障碍,而外观上新生儿期可无异常,如能早期防治部份可避免发生智力障碍。

(一)遗传代谢病的筛查 至今已明确病因的遗传代谢病有多种,如红细胞葡萄糖

-6-磷酸脱氢酶 (Glucose-6-phosphate dehydrogenase, G-6-PD) 缺陷症、苯丙酮尿症 (Phenylketonuria, PKU)、克汀病 (Cretinism)、半乳糖血症、糖原代谢病 I 型、承露病 (Gargoylism)、Wilson 病、Gaucher 病、Neiman-Picks 病等, 其中前三者在新生儿及婴儿早期发病。

1. PKU: 世界各国一般都以 PKU 作为研究先天性代谢缺陷病的模型, 在加拿大、美国及西欧的一些地区, 从 60 年代开始已将此症定为新生儿期常规筛查的疾病。此症属常染色体隐性遗传病, 患者为数不多, 但杂合子的频率则高, 据国外的估计约 70~100 居民中有 1 人为杂合子。近亲血缘婚配的子代患此病者可高达 5~14%, 约有 30~40% 患者有家族史。新生儿群体发病率是 1:10000~20000, 占智力不全儿的 0.5~1%。我国 (1985 年) 11 省市共筛查新生儿 198320 例, 查出此病者 12 例, 发生率 1:16500; 中山医科大学附属一院儿科于 1983 年~1984 年在广东部分地区从 6 周到 6 岁的 34467 名小儿筛查中发现 2 例, 发生率为 1:17234。该病病变是引起脑神经的损害, 多在婴儿早期即逐渐出现症状, 如能在新生儿晚期诊断及早期治疗可以避免或减轻脑部损害, 对预后具有决定性意义, 故此病的防治重点应放在新生儿期。

2. G-6-PD 缺陷症: 此症是最常见的红细胞酶缺陷病, 为不完全性显性伴性遗传病, 患者常在一些诱因下发病, 发病的主要表现为溶血性贫血和由此而产生的高胆红素血症, 如在新生儿期发病, 病情多凶险, 且易引起核黄疸, 患儿即使救治也多留下后遗症, 但此症是可以通过筛查检出加以防治的。70 年代国外有的地区已将此症列为产后第 1 天新生儿常规筛查的疾病。此症各地区发生率各有不同, 近年来国内的报道说明此症在“两广”是新生儿黄疸的重要原因, 产前筛查防治的结果说明, 产后筛选检出阳性者虽经积极治疗, 其效果仍不及产前预防组。在此症高发地区应将其列为筛选项目之一。

3. 克汀病: 此病只有部分是属于常染色体隐性遗传病, 但任何原因引起的甲状腺功能低下所导致的脑损害是相同的, 所致智力发育障碍是不可逆的。但如能及早发现, 出生后 3 个月内开始治疗绝大多数病例可以避免脑损害, 但此病在出生时往往不具有典型症状, 如仅凭临床表现而能在出生后 2 个月内诊断者仅 10%, 故在新生儿期筛查是早期诊断此病唯一有效的办法。克汀病的检出率为 1:2800~1:8500。上海 (1983 年) 对 31861 例新生儿筛查, 检出克汀病 3 例, 检出率为 1:6386; 而检出 PKU 2 例, 检出率为 1:15930, 说明克汀病发生率比 PKU 多 3~4 倍, 与国外资料相近。目前已有许多国家把遗传代谢病的研究重点转到克汀病, 且将克汀病的筛选列为新生儿常规筛选的疾病。国内已在创造条件开展此项目。

其他筛选疾病因地而异, 如半乳糖血症、异常血红蛋白病及枫浆尿症 (Maple syrup urine disease) 等

(二) 染色体病的研究 染色体病变而有智力低下者多在外观上有畸形, 比较易于辨别, 但出生后方诊断已无法纠正。染色体病的研究中多以先天愚型 21-三体畸形为模型, 开展得最早也较深入, 至今国内外的资料提示 21-三体的染色体畸变发生在祖代生殖细胞中, 且对皮纹学改变有了进一步阐明。随着染色体技术的进展, 愈来愈多的遗传性畸形综合征被发现, 且不停留于发现病例而是进一步进行产前诊断, 及早检出畸形者

以中止妊娠,如今已向主动改变基因方面进军,即开展基因工程的研究。

但是畸形与染色体病变并非等同,只是有一定关系而已,究竟哪些畸形是遗传的?这需要一个认识的过程和某一单位实验技术开展的能力而定,故各地报道各种畸形发生率各异,无从比较。在常见病已逐渐控制的地方,畸形的发生率就显得突出了。美国(1981年)三间医院住院新生儿中先天性心脏畸形发生率仅次于早产而居第二位,同年欧洲某NICU中最常见的畸形也是心脏畸形。中山医科大学附属一院儿科尸检的338例新生儿中先天心脏畸形居死因的第四位。目前研究的动向是引起畸形的原因和早期诊治的方法。

八、新生儿行为

新生儿行为是指新生儿的神经系统对周围环境及刺激的一种能力表现,以往对新生儿的神经精神状态均沿传统的神经反射和成熟度的估价而表示,近年来发现新生儿是有比上述更复杂的行为,这是近20年来新生儿研究领域的新进展。新生儿行为主要表现在视觉、听觉、嗅觉、味觉、触觉、吸吮、习惯形成、对成人的反应等方面。如新生儿在觉醒状态时能注视物体和移动眼和头追随物体移动的方向;初生不久的新生儿的眼能向响声的方向转动,有听的定向力;对甜苦味有不同面部表情;对其轻摸时有安祥表示;接受一新刺激时心率加快,若多次重复刺激,心率可恢复正常;抱起正在哭的初生儿,不仅停止哭且能睁眼与觉醒。目前较全面地评定新生儿行为能力的方法是 Brazelton 新生儿行为估价评分(Brazelton neonatal behavioral assessment scale, NBAS),是一种较一般神经学检查更灵敏的神经功能估价法,这有利于优生和早期智力开发,及早发现和治疗异常。这方面的研究已逐渐引起新生儿工作者的兴趣和注意,尚待进一步探索。

参考文献

1. 马沛然:澳大利亚17届儿科科研会议和29届儿科学术年会纪要。中华儿科杂志,1985;23:120
2. 周华康:新生儿医学的进展及我国新生儿保健工作的发展方向。实用儿科杂志,1985;1:57
3. Fanaroff AA, Martin RJ, Behrman's neonatal-perinatal medicine ed3, ST Louis: Mosby, 1983:4~9, 328~346
4. 庞汝彦综述:计算机在围产医学及新生儿NICU中的应用。国外医学儿科学分册,1985,1:1
5. Wegman ME: Annual summary of vital statistics—1983, Ped 1984; 74: 981
6. Avery ME, Taeusch HW: Schaffers diseases of the newborn, ed5, Philadelphia, Saunders, 1984: 3~6, 68~82
7. Dawodu AH, et al: Neonatal mortality effects of selective pediatric interventions. Ped 1985; 75: 51
8. Sepkowitz S: Neonatal mortality statistics Ped 1984; 74: 166
9. 朱冰,洪文澜:极低出生体重儿的护理及随访。中华儿科杂志,1984;22:1
10. Kitchen WH, et al: Collaborative study of very-low-birth weight infants,

- outcome of two years old survivors. Lancet 1982; I: 1457
11. Driscoll JM, et al: Mortality and morbidity in infants less than 1001 grams birth weight; ped. 1982; 69: 21
 12. 张家馨摘: 1979年世界范围的低出生体重婴儿。国外医学儿科学分册, 1982; 2: 109
 13. 11省市苯丙酮尿症筛查协作组: 我国11省市苯丙酮尿症新生儿筛查。中华儿科杂志, 1985; 23: 321
 14. 官希吉等: 小儿苯丙酮尿症筛查方法的探讨及其在广东部分地区的普查报告。中山医科大学学报, 1986; 7: 44
 15. 俞水娟等: 围产儿红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺陷症的研究。新生儿科杂志, 1986; 1: 32
 16. Wilson DP: Newborn hypothyroid screening. Am J Dis child. 1985; 139: 162
 17. 陈瑞冠等: 新生儿三种代谢病的筛查。上海医学, 1983; 6: 314

官希吉

第二章 新生儿呼吸系统疾病

新生儿呼吸系统疾病是新生儿的常见病和主要死因。新生儿的许多肺源性和非肺源性的疾病都可出现呼吸系统症状。正常新生儿的呼吸通常是浅而不规则，30~50次/分，波动大。早产儿可出现短暂的呼吸停止，故容易误诊。新生儿呼吸系统疾病常见的症状如下：

一、呼吸频率及节律的改变

新生儿呼吸次数超过60次/分，称气促，出生几天内的新生儿往往可见到短暂的气促，如果持续存在则应寻找原因。气促可单独出现或伴呼吸困难，虽然气促可增加死腔通气量而实际上肺泡通气量并不增加。气促伴浅在呼吸，多见于肺实质病变（如肺不张）。呼吸次数少于30次/分，称为慢呼吸，如上呼吸道阻塞，中枢受损时均可出现慢而深的呼吸，甚至呼吸暂停或不规则呼吸。

二、呼吸困难

气促伴鼻翼扇动、三凹征，有时伴呼气或吸气呻吟，严重者皮肤苍白，肌无力，其中最突出的是胸廓的回缩（retraction）。新生儿的肺弹力少，只要肺内压力有轻微的改变，胸壁就易变形，就可见到胸骨下的回缩，严重时形成漏斗胸，如回缩程度减轻，表示肺的顺应性有改善。在小婴儿胸部的回缩须由监护仪密切观察，因在呼吸衰竭血氧明显改变前就已出现回缩情况加剧。

三、唧唧声（Grunting）

又称呻吟声。正常情况下声带在吸气时外展，呼气时内收（无声音的），当功能机制损坏时，新生儿企图在呼气时关闭声带以补偿增加的呼吸工作，通过部分关闭的声门呼气而产生唧唧声。Harrison观察认为唧唧声能对肺容量稳定及动脉血氧合的改善有利。

四、青紫

青紫主要取决于血中绝对的还原型血红蛋白浓度。应在安静或睡眠及日光下观察。中央性青紫是舌及粘膜的青紫，周围皮肤如出现青紫则毛细血管中还原型血红蛋白 $\geq 3g$ 。周围性青紫是四肢呈青紫色，可以是生理或病理性的，其毛细血管血氧饱和度可以正常，还原型血红蛋白 $\geq 5g$ 才出现青紫。患儿常常是中央性与周围性青紫的中间状态。

五、口吐白沫

口吐白沫为新生儿肺源性病变所持有的症状，这是由于新生儿咳嗽反射差，不能将气管内分泌物咳出而积在气管、咽喉部。新生儿气管短且窄呈漏斗形，呼气时管径缩小，空气经过窄的气道迅速冲出，将存在气道上端的分泌物粘液冲到口腔，有如吹肥皂泡沫样，于是产生许多小泡在口唇间不断溢出。

新生儿出现呼吸不规则、微弱，吸吮反射低下，抽搐，阵发青紫提示中枢神经系统疾病。呼吸困难，气促而费力，嗯嗯声常提示心肺疾病。呼吸深长而青紫明显以心脏畸形居多，先天性心脏畸形及颅内出血的新生儿在啼哭时青紫加深，而肺不张者哭时因肺部换气增多青紫可改善。

第一节 新生儿窒息

窒息 (Asphyxia) 是新生儿最常见的症状和死亡原因，可发生在分娩前、分娩过程及出生后。新生儿窒息常是胎儿窒息的延续，不易截然分开，统称围生儿窒息。国内一些医院的报道，新生儿窒息发生率为2.1~6.2%，病死率为4.1~11.7%；MacDonald等报道1970~1975年新生儿窒息的发生率为1.16%，病死率为4.63%。中山医科大学附属一院儿科320例围生儿尸检中，因窒息致死者20例（占6.3%）。

一、病因

凡是造成血氧浓度降低的任何因素均可造成围生儿窒息。常见的原因：①母体因素：如高危妊娠的各种因素、任何原因引起的低血压、产母使用镇静剂引起换气抑制及高原地区低氧压环境等；②胎盘及脐带异常：如胎盘早剥、前置胎盘及胎盘功能不全，脐带脱垂及打结等；③胎儿情况：多胎、宫内发育迟缓；④产时原因：如病理分娩、临产用药和/或接产措施不适当；⑤新生儿本身的疾病：颅内出血，肺透明膜病等。

二、病理生理

Lissauer 通过恒河猴的实验观察，把完全窒息后引起一系列呼吸改变分为四个阶段（图2-1）：①原发性呼吸改变：在急性窒息缺氧时首先出现频率增快及浅的呼吸（喘息gasp），持续1~2分钟，其时皮肤红色，对刺激反应灵敏；②原发性呼吸停止：紧接着出现呼吸暂停约1~2分钟，此时肤色开始出现紫绀，但肌张力尚好，对刺激也有反应；③继发性挣扎性喘息：原发性呼吸停止1~2分钟后又出现深而不规则、叹息样呼吸，最后呼吸浅而慢，此期又称喘息期，持续约5~6分钟，此时肤色重度青紫，肌张力增强，甚至可出现惊厥；④继发性呼吸停止：即临终期，喘息期于最后一口喘息后呼吸动作便完全停止，肌张力逐渐消失，呈苍白休克状态，大约历时5~6分钟后死亡。由窒息开始至死亡共历时约13~14分钟。人类胎儿在宫内开始缺氧的时间和程度较难估计，假如窒息为轻到中度，则新生儿出生时在原发性呼吸停止的时期（青紫窒息），如严重则出生时相当于继发性呼吸停止阶段（苍白窒息）。

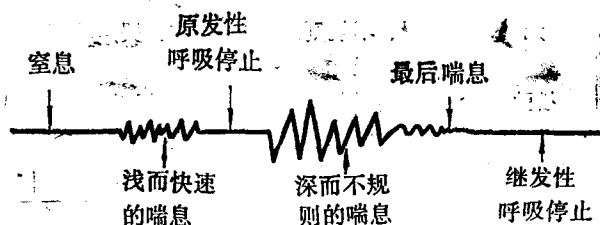


图2-1 恒河猴窒息后呼吸的改变