

少见病的麻醉

主编 郑利民



人民卫生出版社

少见病的麻醉

主 编 郑利民

副主编 王明玲 肖 军 黄 飞 孙孟彪

编写人员 (以姓氏笔画为序)

万 帆	王小雷	王明玲	冯 力	叶庆明	石碧明	任丛才
任永功	刘纪文	刘建国	刘晓玲	孙孟彪	吴 冬	张 赤
张 强	张 燕	张华丹	张锦枝	张德仁	李太富	李玉梅
李朝阳	汪忠玉	肖 军	肖礼祖	周 伟	郑利民	咸云淑
洪 飏	胡国宏	徐纳新	敖 杰	莫慧飞	陶明哲	高申山
黄 飞	黄志勇	黄绍农	熊东林	魏 来	魏 薇	

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

少见病的麻醉/郑利民主编. —北京:人民卫生出版社,
2004. 5

ISBN 7-117-06000-X

I. 少… II. 郑… III. 疑难病-麻醉 IV. R614

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2004)第 016895 号

少见病的麻醉

主 编: 郑 利 民

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 67616688)

地 址: (100078)北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

网 址: <http://www.pmph.com>

E - mail: pmph@pmph.com

印 刷: 潮河印业有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 31 插页: 2

字 数: 716 千字

版 次: 2004 年 5 月第 1 版 2004 年 5 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 7-117-06000-X/R·6001

定 价: 45.00 元

著作权所有, 请勿擅自用本书制作各类出版物, 违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

主编简介



郑利民 1961年9月出生于湖北黄冈,医学硕士,主任医师、教授,硕士生导师。现任北京大学深圳医院麻醉科主任、专家委员会副主任委员,深圳市麻醉学会副主任委员。1983年湖北医科大学本科毕业,1988年白求恩医科大学硕士研究生毕业。1991年被中华麻醉学会选送至日本冈山大学麻

醉与复苏学教室(日本临床麻醉学会事务局)进修。1983年至1999年在湖北医科大学任教及从事临床麻醉工作,2000年至今在北京大学深圳医院麻醉科工作。曾先后担任湖北医科大学附一院暨湖北省人民医院(现武汉大学人民医院)麻醉科主任,湖北省麻醉学会秘书,武汉市麻醉学会副主任委员,《中华麻醉学杂志》与《临床麻醉学杂志》审稿专家等职。

研究方向为麻醉与重要器官的保护。目前承担多项科研课题,发表论文40余篇,曾参加《心肺脑复苏学》、《临床麻醉实施程序》、《儿科急症》、《临床麻醉新理论和新技术》等多部专著的编写工作,获一项省部级二等奖及一项国家专利。目前主要致力于临床麻醉与疼痛治疗工作,尤其对罕见疾病与疑难危重病例的麻醉及各种疼痛的治疗有着丰富的临床经验。

序一

麻醉学发展到今天,在临床医学中早已占有举足轻重的地位,它自身也形成了一套完整而严密的科学体系。目前,关于一些常见疾病麻醉的论著不胜枚举,但涉及到少见疾病麻醉领域的论著却几乎是一片空白。少见疾病的诊断和治疗本身都是件很困难的事情,而麻醉医师如何在围手术期作出迅速判断和正确处理就要求有更加坚实的理论基础。正因为如此,本书面世及时,为麻醉科各级医师在临床工作中面临此问题时提供了很好的指导和借鉴作用,也为少见疾病的研究这一年轻的学科向更深层次的发展作出了重要贡献。

本书在编写上突出重点,层次分明,把每种少见疾病的病理生理、临床诊断和治疗都作了简要阐述,重点对围手术期麻醉的处理原则、方法以及技术操作进行了较为深刻和准确的论述,使麻醉科医师在学习处理每种疾病的同时,还能对每种疾病有一个整体而清晰的了解,不用再临时查找其他相关的专业书籍。本书后面的附加章节是对前面主体部分的补充,能够让读者更加系统而全面地学习,这也是本书编排方式的一个特点。

此书的编写者都是有着丰富临床经验的医师,在查阅大量的中外文献的基础上,结合他们的科研成果与临床实践经验历时两载编写而成,几乎倾注了他们的全部心血。能够在繁忙工作之余克服重重困难编写这么一部具有不同寻常意义的书籍,恰恰反映了我们医务工作者务实和奋进的敬业精神,这也正是我院一贯所追求的目标。

郑利民教授主编的《少见病的麻醉》,面向的读者广阔,除了各个层次的麻醉医师外,还有其他相关专业的医护人员,只要认真阅读、学习,再去结合临床实践工作,都能从中受益,对提升自己的专业技术水平肯定会有所帮助。本书同样可以作为专业教学上的补充教材,对扩大学生的视野也会大有裨益。

“勤奋者恒强”,让我们一起与本书的编写者们共勉。

北京大学深圳医院院长 医学博士
《罕少见疾病杂志》社副社长 副总编辑

蔡志明

2003年10月

序二

随着医学科学的发展,少见疾病的临床诊疗和理论研究已成为涉及临床各学科的新学科。而麻醉学又是一门与各学科有着广泛联系和交叉渗透的学科,许多患有少见疾病的患者又是手术的对象,麻醉医师在临床上不可避免地会遇到这些病例,正确的诊断和及时处理,是患者得到有效治疗的前提。虽然目前国内有一些关于少见疾病的麻醉经验和论著发表,但多是一些个案报道或是对单个病种的论述,缺乏系统性和完整性。郑利民教授与他的同事们经过多年的努力,收集有关少见疾病的麻醉资料,结合自己经验完成的《少见病的麻醉》一书的出版,对少见疾病的麻醉处理进行了系统的介绍,是对临床麻醉学的一项重要补充。

本书系统论述了 260 余种少见疾病的病理学特点、临床表现、围手术期诊疗原则及麻醉管理,基本上涵盖了临床工作中所能遇到的少见疾病。全书叙述深入浅出,条理分明,内容丰富,文笔流畅,具有很宽的知识面与实用性。我深信,本书的出版将会对我国少见疾病的麻醉起到重要作用。

华中科技大学同济医学院麻醉学教授

曹邦雄

2003 年 10 月

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。正是由于其发病率低,它们在临床上并未受到应有的重视。近年来,随着医学的进步与生活水平的提高,过去不被认识的一些少见病得到了准确的诊断与治疗,患者预期寿命得到了很大的提高,他们接受原发疾病或并发症手术治疗的机会不断增多。但遗憾的是,目前国内尚无一本系统而全面介绍少见疾病麻醉的参考书。为弥补这一遗憾,我们不揣浅陋,参考了大量国内外文献,精选了 260 多个与麻醉关系较大、且有独特病理生理改变的少见疾病,编写了本书。

本书在编写上有以下特点:首先,针对目前一些少见疾病的命名不规范、同一疾病有数个中英文名的现状,为读者阅读方便,本书将 260 多个少见疾病按主要病变所归属的解剖及生理学类别进行分类。全书共分为 10 章,分别为:皮肤与结缔组织疾病,内分泌疾病,新陈代谢疾病,血液系统疾病,循环系统疾病,呼吸系统疾病,消化、泌尿及生殖系统疾病,颅脑及头面部疾病,脊柱、四肢及周围神经系统疾病,肌肉疾病。由于一些少见疾病(尤其是综合征)常表现为多系统或器官的病变,临床上难以将其准确分类,为弥补这一缺点,本书除尽量列出这些疾病的中、英文名外,还附有中、英文索引,便于查阅。此外,对于少见病麻醉处理的一些共性问题,本书在“相关问题”部分进行了重点介绍。第二,每个疾病分为 4 部分叙述:麻醉管理所面临的主要问题、病名、病理与临床、麻醉管理。其中,“麻醉管理所面临的主要问题”概括了该病的麻醉管理注意事项;“病名”则介绍了中、英文原名与同义名;“病理与临床”简要介绍该病的发病机制、病理改变、临床表现及诊断与治疗,重点放在与麻醉有关的部分。在“病理与临床”及“麻醉管理”部分,借鉴了美国麻省总医院《临床麻醉手册》(Clinical Anesthesia Procedures of the Massachusetts General Hospital)的写作风格,采用条目式叙述方法。

少见病所涉及的范围及其广泛,临床麻醉新技术、新理论日新月异,但由于作者学识水平有限,时间仓促,错漏之处在所难免,恳请各位同道不吝指正。

本书在编写过程中得到了著名罕见病专家、北京大学深圳医院院长蔡志明博士及人民卫生出版社的大力支持。本院麻醉科、手术室全体工作人员提供了大量的无私帮助。在此表示衷心感谢。

郑利民

于深圳北京大学深圳医院麻醉科

2003 年 10 月

目 录

第一章 皮肤与结缔组织疾病	1
无汗性外胚叶发育不良症(Anhidrotic Ectodermal Dysplasia)	1
Behcet 病(Behcet Disease)	2
蓝色橡皮样球形斑综合征(Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome)	3
先天性无痛无汗症(Congenital Insensitivity to Pain with Anhydrosis)	5
皮肤松弛综合征(Cutis Laxa Syndrome)	6
Ehlers-Danlos 综合征(Ehlers-Danlos Syndrome)	7
大疱性表皮松解症(Epidermolysis Bullosa)	10
多形红斑(Erythema Multiforme)	12
局限性皮肤发育不全症(Focal Dermal Hypoplasia)	13
Hutchinson-Gilford 综合征(Hutchinson-Gilford Syndrome)	14
色素失禁症(Incontinentia Pigmenti)	15
毛囊角化病(Keratosis Follicularis)	16
豹综合征(LEOPARD Syndrome)	17
类脂蛋白沉着症(Lipoid Proteinosis)	18
混合性结缔组织病(Mixed Connective Tissue Disease)	19
结节性发热性非化脓性脂膜炎(Nodular Febrile Nonsuppurative Panniculitis)	20
多发性肌炎与皮肌炎(Polymyositis and Dermatomyositis)	21
进行性系统性硬化症(Progressive Systemic Sclerosis)	23
弹力纤维性假黄瘤(Pseudoxanthoma Elasticum)	25
干燥综合征(Sicca Syndrome)	26
Sjögren-Larsson 综合征(Sjögren-Larsson Syndrome)	27
僵硬皮肤综合征(Stiff Skin Syndrome)	28

腭部粘膜下纤维化(Submucous Fibrosis of the Palate)	29
全身性透明变性症(Systemic Hyalinosis)	30
系统性红斑狼疮(Systemic Lupus Erythematosus)	30
结节性硬化症(Tuberous Sclerosis)	32
Werner 综合征(Werner Syndrome)	33
色素性干皮病(Xeroderma Pigmentosum)	34

第二章 内分泌疾病

Addison 病(Addison Disease)	40
Ascher 综合征(Ascher Syndrome)	43
Bartter 综合征(Bartter Syndrome)	44
类癌(Carcinoid)	45
Carney 综合征(Carney Syndrome)	48
Crow-Fukase 综合征(Crow-Fukase Syndrome)	49
Cushing 综合征(Cushing Syndrome)	50
尿崩症(Diabetes Insipidus)	54
Di George 综合征(Di George Syndrome)	57
胃泌素瘤(Gastrinoma)	58
胰高糖素瘤(Glucagonoma)	59
生长激素瘤(Growth Hormone-Secreting Adenoma)	62
甲状旁腺功能亢进症(Hyperparathyroidism)	64
甲状腺功能亢进症(Hyperthyroidism)	66
甲状旁腺功能减退症(Hypoparathyroidism)	71
甲状腺功能减退症(Hypothyroidism)	72
胰岛素瘤(Insulinoma)	75
多发性内分泌腺瘤病(Multiple Endocrine Neoplasia)	77
神经母细胞瘤、神经节细胞瘤及神经节神经母细胞瘤 (Neuroblastoma, Ganglioneuroma and Ganglioneuroblastoma)	78
嗜铬细胞瘤(Pheochromocytoma)	80
多内分泌腺自身免疫综合征(Polyglandular Autoimmune Syndrome)	84
原发性醛固酮增多症(Primary Aldosteronism)	85
Sheehan 综合征(Sheehan Syndrome)	87
生长抑素瘤(Somatostatinoma)	89
不恰当抗利尿激素分泌综合征(Syndrome of Inappropriate Secretion of Antidiuretic Hormone)	90

血管活性肠肽瘤(VIPoma)	91
第三章 新陈代谢疾病	96
白化病(Albinism)	96
尿黑酸尿症(Alcaptonuria)	97
淀粉样蛋白病(Amyloid Disease)	97
胱硫醚合成酶缺乏症(Cystathionine- β -Synthetase Deficiency)	99
Fabry 病(Fabry Disease)	101
果糖-1,6 二磷酸酯酶缺乏症(Fructose-1,6-Diphosphatase Deficiency)	102
半乳糖血症(Galactosemia)	104
Gaucher 病(Gaucher Disease)	105
糖原累积病(Glycogen Storage Diseases)	106
痛风(Gout)	110
血色病(Hemochromatosis)	111
肝豆状核变性(Hepatolenticular Degeneration)	112
高脂蛋白血症(Hyperlipoproteinemia)	113
高苯丙氨酸血症(Hyperphenylalaninemia)	115
I-细胞病(I-cell Disease)	117
Lesch-Nyhan 综合征(Lesch-Nyhan Syndrome)	118
枫糖浆尿病(Maple Syrup Urine Disease)	119
粘多糖贮积病(Mucopolysaccharidosis)	120
鸟氨酸氨甲酰转移酶缺陷症(Ornithine Transcarbamylase Deficiency)	123
卟啉病(Porphyrria)	125
Prader-Willi 综合征(Prader-Willi Syndrome)	129
原发性高草酸尿症(Primary Hyperoxaluria)	131
丙酮酸脱氢酶复合体缺乏症(Pyruvate Dehydrogenase Complex Deficiency)	131
Refsum 综合征(Refsum Syndrome)	133
唾液酸沉积症(Sialidosis)	134
酪氨酸血症 I 型(Tyrosinemia Type I)	135
酪氨酸血症 II 型(Tyrosinemia Type II)	136
第四章 血液系统疾病	140
纤溶酶原异常症(Abnormal Plasminogen)	140

再生障碍性贫血(Aplastic Anemia)	141
Chédiak-Higashi 综合征(Chédiak-Higashi Syndrome)	143
冷凝聚素综合征(Cold Agglutinin Syndrome)	144
遗传性葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症 (Erythrocyte Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency)	145
因子V缺乏症(Factor V Deficiency)	147
因子XIII缺乏症(Factor XIII Deficiency)	148
血红蛋白S病(Hemoglobin S Disease)	149
血友病(Hemophilia)	151
遗传性血管性水肿(Hereditary Angioneurotic Edema)	156
遗传性球形红细胞增多症(Hereditary Spherocytosis)	157
纤维蛋白原缺乏症(Hypofibrinogenemia)	158
传染性单核细胞增多症(Infectious Mononucleosis)	160
Kasabach-Merritt 综合征(Kasabach-Merritt Syndrome)	161
肥大细胞增生症(Mastocytosis)	162
多发性骨髓瘤(Multiple Myeloma)	163
Osler-Rendu-Weber 病(Osler-Rendu-Weber Disease)	165
阵发性睡眠性血红蛋白尿症(Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria)	167
真性红细胞增多症(Polycythemia Vera)	169
原发性血小板增多症(Primary Thrombocythemia)	170
血小板无力症(Thrombocyasthenia)	172
血小板减少症(Thrombocytopenia)	173
桡骨发育不全-血小板减少综合征(Thrombocytopenia with Absent Radius Syndrome)	176
von Willebrand 病(von Willebrand Disease)	177
Wiskott-Aldrich 综合征(Wiskott-Aldrich Syndrome)	179

第五章 循环系统疾病

肺静脉异位引流(Anomalous Pulmonary Venous Drainage)	184
大动脉炎综合征(Aortitis Syndrome)	186
运动员心脏综合征(Athletic Heart Syndrome)	188
Buerger 病(Buerger Disease)	188
心脏肿瘤(Cardiac Tumor)	189
颈动脉窦综合征(Carotid Sinus Syndrome)	191

先天性 Valsalva 窦瘤(Congenital of Aneurysm of the Sinus of Valsalva)	192
三房心(Cor Triatriatum)	193
扩张型心肌病(Dilated Cardiomyopathy)	194
颈动脉过长综合征(Dolichocarotid Syndrome)	196
右心室双出口(Double Outlet Right Ventricle)	197
Ebstein 畸形(Ebstein Anomaly)	198
Eisenmenger 综合征(Eisenmenger Syndrome)	200
肥厚型心肌病(Hypertrophic Cardiomyopathy)	202
特发性 Q-T 间期延长综合征(Idiopathic Q-T Interval Prolongation Syndrome)	204
主动脉弓离断(Interruption of the Aortic Arch)	206
川崎病(Kawasaki Disease)	208
Kearns-Sayre 综合征(Kearns-Sayre Syndrome)	209
Lutembacher 综合征(Lutembacher Syndrome)	211
Marfan 综合征(Marfan Syndrome)	213
永存动脉干(Persistent Truncus Arteriosus)	215
结节性多动脉炎(Polyarteritis Nodose)	217
预激综合征(Pre-Excitation Syndrome)	218
病态窦房结综合征(Sick Sinus Syndrome)	220
单心室(Single Ventricle)	222
锁骨下动脉窃血综合征(Subclavian Steal Syndrome)	224
X 综合征(Syndrome X)	226
Fallot 四联症(Tetralogy of Fallot)	226
三尖瓣闭锁综合征(Tricuspid Atresia Syndrome)	230
Williams 综合征(Williams Syndrome)	231

第六章 呼吸系统疾病

Andersen I 综合征(Andersen I Syndrome)	237
先天性肺囊肿(Congenital Cyst of Lung)	239
膈疝(Diaphragmatic Hernia)	241
膈肌松弛症(Diaphragm Relax)	244
Goodpasture 综合征(Goodpasture Syndrome)	246
特发性肺含铁血黄素沉积症(Idiopathic Pulmonary Hemosiderosis)	247
Kartagener 综合征(Kartagener Syndrome)	248

肺泡微石症 (Pulmonary Alveolar Microlithiasis)	250
肺泡蛋白沉着症 (Pulmonary Alveolar Proteinosis)	251
肺隔离症 (Pulmonary Sequestration)	254
睡眠呼吸暂停综合征 (Sleep Apnea Syndrome)	256
Swyer-James 综合征 (Swyer-James Syndrome)	258
骨形成性气管病 (Tracheopathia Osteoplastica)	259
Wegener 肉芽肿 (Wegener Granulomatosis)	260
Williams Campbell 综合征 (Williams Campbell Syndrome)	262

第七章 消化、泌尿及生殖系统疾病..... 265

贲门失弛缓症 (Achalasia)	265
膀胱外翻 (Bladder Exstrophy)	266
先天性食管闭锁 (Congenital Esophageal Atresia)	267
先天性肠梗阻 (Congenital Intestinal Obstruction)	270
挤压综合征 (Crush Syndrome)	271
脐疝-巨舌-巨体综合征 (Exomphalos-Macroglossia-Gigantism Syndrome)	273
Fanconi 综合征 (Fanconi Syndrome)	274
胎儿麻醉 (Fetal Anesthesia)	275
HELLP 综合征 (HELLP Syndrome)	279
Klinefelter 综合征 (Klinefelter Syndrome)	282
Mayer-Rokitansky-Küster 综合征 (Mayer-Rokitansky-Küster Syndrome)	283
Meigs 综合征 (Meigs Syndrome)	283
脐膨出与腹裂 (Omphalocele and Gastroschisis)	284
Opitz 眼-生殖器-喉综合征 (Opitz Oculo-Genito-Laryngeal Syndrome)	286
十二指肠前门静脉 (Preduodenal Portal Vein)	288
Prune-Belly 综合征 (Prune-Belly Syndrome)	289
短肠综合征 (Short Bowel Syndrome)	290
肠系膜上动脉综合征 (Superior Mesenteric Artery Syndrome)	291
Turner 综合征 (Turner Syndrome)	292

第八章 颅脑及头面部疾病..... 296

Alzheimer 病 (Alzheimer Disease)	296
大脑大静脉瘤 (Aneurysm of Vein Galen)	297

Apert 综合征(Apert Syndrome)	299
手足徐动症(Athetosis)	301
心面综合征(Cardiofacial Syndrome)	302
CHARGE 联合征(CHARGE Association)	303
Chiari 畸形(Ciari Anomalies)	304
Coffin-Lowry 综合征(Coffin-Lowry Syndrome)	307
Cornelia de Lange 综合征(Cornelia de Lange Syndrome)	308
颅裂与脊膜膨出(Cranium Bifidum and Meningocele)	309
Creutzfeldt-Jakob 病(Creutzfeldt-Jakob Disease)	310
猫叫综合征(Cri du Chat Syndrome)	312
Crouzon 综合征(Crouzon Syndrome)	313
癫痫(Epilepsies)	314
胎儿面综合征(Fetal Face Syndrome)	318
舌咽神经痛(Glossopharyngeal Neuralgia)	318
Goldenhar 综合征(Goldenhar Syndrome)	319
Gorlin 综合征(Gorlin Syndrome)	320
Hallermann-Steriff 综合征(Hallermann-Steriff Syndrome)	321
快乐木偶综合征(Happy Puppet Syndrome)	322
遗传性共济失调(Hereditary Ataxia)	323
面部偏侧萎缩(Hemiatrophia Facialis)	324
前脑无裂畸形(Holoprosencephaly)	325
慢性进行性舞蹈病(Huntington Disease)	326
歌舞伎面容综合征(Kabuki Make-Up Syndrome)	328
Klippel-Trenaunay-Weber 综合征(Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome)	328
Larsen 综合征(Larsen Syndrome)	330
Marchesani 综合征(Marchesani Syndrome)	331
Marcus Gann 综合征(Marcus Gann Syndrome)	332
Moebius 综合征(Moebius Syndrome)	333
烟雾病(Moyamoya Disease)	334
多发性硬化症(Multiple Sclerosis)	335
多系统萎缩症(Multiple System Atrophy)	337
Nager 综合征(Nager Syndrome)	340
Noonan 综合征(Noonan Syndrome)	341
Riley-Day 综合征(Riley-Day Syndrome)	342

Opitz 三角头畸形综合征(Opitz Trigenocephaly Syndrome)	343
帕金森病(Parkinson Disease)	344
Pfeiffer 综合征(Pfeiffer Syndrome)	346
Pierre Robin 综合征(Pierre Robin Syndrome)	347
进行性核上性麻痹(Progressive Supranuclear Palsy)	348
Rett 综合征(Rett Syndrome)	349
Russel-Silver 综合征(Russel-Silver Syndrome)	350
精神分裂症(Schizophrenia)	351
Seckel 综合征(Seckel Syndrome)	354
Sotos 综合征(Sotos Syndrome)	355
痉挛性斜颈(Spasmodis Torticollis)	356
Stürge-Weber 综合征(Stürge-Weber Syndrome)	357
扭转痉挛(Torsion Spasm)	359
Treacher Collins 综合征(Treacher Collins Syndrome).....	360
von Hippel-Lindau 病(von Hippel-Lindau Disease)	361
Wallenberg 综合征(Wallenberg Syndrome)	361

第九章 脊柱、四肢及周围神经系统疾病

肌萎缩侧索硬化症(Amyotrophic Lateral Sclerosis)	368
先天性多发性关节挛缩症(Arthrogryposis Multiplex Congenital)	369
Beals 综合征(Beals Syndrome)	370
Charcot-Marie-Tooth 病(Charcot-Marie-Tooth Disease)	371
先天性软骨发育不全(Congenital Achondroplasia)	373
脊髓纵裂(Diastatomyelia)	374
Engelmann 综合征(Engelmann Syndrome)	375
Forestier 病(Forestier Disease)	376
Guillain-Barre 综合征(Guillain-Barre Syndrome)	377
Jarcho-Levin 综合征(Jarcho-Levin Syndrome)	379
Kaschin-Beck 病(Kaschin-Beck Disease)	379
Kennedy-Alter-Sung 病(Kennedy-Alter-Sung Disease)	380
Klippel-Feil 综合征(Klippel-Feil Syndrome)	381
Kugelberg-Welander 病(Kugelberg-Welander Diease)	382
Lobstein 综合征(Lobstein Syndrome)	383
神经纤维瘤病(Neurofibromatosis)	385
变形性骨炎(Osteitis Deformans)	386

Rubinsten-Taybi 综合征(Rubinsten-Taybi Syndrome)	388
Sprengel 综合征(Sprengel Syndrome)	389
直背综合征(Straight Back Syndrome)	390
亚急性脊髓联合变性(Subacute Combined Degeneration of Spinal Cord)	391
脊髓空洞症(Syringomyelia)	392

第十章 肌肉疾病..... 396

中央轴空病(Central Core Disease)	396
先天性终板乙酰胆碱酯酶缺乏症(Congenital End-Plate AchE Deficiency)	397
Eaton-Lambert 综合征(Eaton-Lambert Syndrome)	398
线粒体肌病(Mitochondrial Myopathy)	400
重症肌无力(Myasthenia Gravis)	402
先天性肌肉强直(Myotonia Congenital)	405
杆状体肌病(Nemaline Myopathy)	407
周期性瘫痪(Periodic Paralysis)	408
进行性肌营养不良(Progressive Muscular Dystrophy)	410
进行性骨化性肌炎(Progressive Myositis Ossificans)	414

相关问题 418

麻醉方法的选择	418
围手术期药物治疗与麻醉	422
困难气道的处理	438
饱胃患者的麻醉处理	447
恶性高热	454

中文索引 459

英文索引 474

第一章

皮肤与结缔组织疾病

无汗性外胚叶发育不良症 (Anhidrotic Ectodermal Dysplasia)

麻醉管理所面临的主要问题

无汗
体温调节差
气管插管困难
呼吸道干燥

【病名】

无汗性外胚叶发育不良症(Anhidrotic ectodermal dysplasia),又称遗传性外胚叶发育不全症、Christ-siemann 综合征、Sieman-Wedderburn 综合征、Sieman 综合征等。

【病理与临床】

1. 本病是一种先天性外胚叶发育障碍所致的遗传性疾病,其遗传方式尚不完全清楚,可能为性染色体或常染色体显性遗传,90%为男性。

2. 临床表现

(1)汗腺完全或部分缺如。少汗或无汗,耐热差,体温调节能力减弱。

(2)口、鼻、呼吸道及胃肠道腺体发育不良。可出现口干、口腔炎、吞咽困难及腹泻。此类患者极易发生呼吸道感染。

(3)牙齿完全或部分缺如,牙齿呈锥形。

(4)特殊面容:马鞍鼻,颧骨高且宽,下颌小,厚口唇。

(5)毛发稀少。

(6)其它:部分患者有弱智或神经精神障碍,性腺发育不良等。

3. 有汗性外胚叶发育不良症(Hidrotic ectodermal dysplasia)是一种常染色体显性遗传性疾病,与无汗性外胚叶发育不良症的区别是其汗腺发育基本正常,无特殊面容。

【麻醉管理】