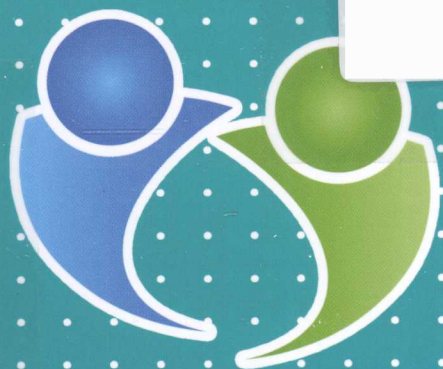


儿科 临床诊疗误区

ERKE LINCHUANG ZHENLIAO WUQU

主编 文飞球 王天有



CMS
PUBLISHING & MEDIA
中南出版传媒

湖南科学技术出版社

单告会委编《国医书金和部医儿》

王天有 编 文 飞 球 主 编

何颜霞 郑跃杰 廖建湘 胡 雁

（儿科学）

儿科学

儿科学

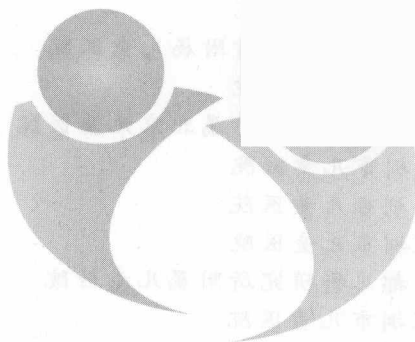
儿科学

儿科 临床诊疗误区

ERKE LINCHUANG ZHENLIAO WUQU

主 编 文飞球 王天有

副主编 何颜霞 郑跃杰 廖建湘 胡 雁



CMS
PUBLISHING & MEDIA
中南出版传媒

湖南科学技术出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

儿科临床诊疗误区 / 文飞球, 王天有主编. -- 长沙: 湖南科学技术出版社, 2015. 6

ISBN 978-7-5357-8245-8

I. ①儿… II. ①文… ②王… III. ①小儿疾病—诊疗
IV. ①R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2015) 第 098728 号

儿科临床诊疗误区

主 编: 文飞球 王天有

责任编辑: 李 忠

出版发行: 湖南科学技术出版社

社 址: 长沙市湘雅路 276 号

<http://www.hnstp.com>

邮购联系: 本社直销科 0731-84375808

印 刷: 湖南天闻新华印务邵阳有限公司

(印装质量问题请直接与本厂联系)

厂 址: 邵阳市东大路 776 号

邮 编: 422001

出版日期: 2015 年 6 月第 1 版第 1 次

开 本: 710mm×1020mm 1/16

印 张: 37.75

字 数: 630000

书 号: ISBN 978-7-5357-8245-8

定 价: 78.00 元

(版权所有·翻印必究)

前言

P R E F A C E

临床医学具有一定程度的不确定性，如何处理这种不确定性体现了医生的专业水平。儿童是一个处于不断生长发育的机体，并非成人的缩小版，病种有特异性，各个系统疾病表现多样，各年龄组临床表现也有特殊性，加之儿科是“哑科”，诊疗过程中的不确定性更显突出。儿科医生每天都要做出诊疗决定，有时甚至需要在信息不充分的情况下，做出事关生死的重大决策。在临床诊疗过程中，可能出现资料收集不全或缺乏特异性的诊断依据等情况，常常使认识思维不够全面。这就要求儿科医生反复思考，反复询问病史，观察体征的变化，及时进行有针对性地辅助检查，谨慎细致，时刻警惕自己的判断是否正确、措施是否得力以及是否有疏漏或缺失，不断修正对疾病发生发展的认识。既要注意疾病的典型性，也不能忽略对疾病的全面分析，否则就容易出现误诊误治。

每一位医生在决策的过程中都难免经历过误区，只有分享经验，不断积累，才能精益求精，臻于至善。基于这一理念，本书汇聚了深圳市儿童医院和首都医科大学附属北京儿童医院等单位众多儿科医生的经验，将各自亲身诊疗的案例进行总结，分不同系统列举大量的具有代表性的临床病例，逐步展开，呈现诊断和处理的整个思维过程，深入浅出地剖析了一些临床诊疗误区产生的原因，启发和引导读者建立起科学缜密的临床思维。本书是立足临床的综合性参考书，力求内容丰富、新颖，概念准确，科学循证，文简意赅，充分体现“现代”、“实用”、“综合”的特色，着眼于知识性、针对性和可操作性，通过倾

力分享我们的临床经验，希望对中青年儿科医生拓展临床思维、更新医学知识、提高专业技能起到良好的指导作用，对临床诊疗思维亦有所启迪。

在成书过程中，每一个章节参阅了国内外大量书刊和文献，因篇幅所限，参考文献未能一一列出，特此说明。由于水平有限，书中难免有错漏和不足之处，恳请儿科同道们批评指正。

文飞球 王天有

于深圳市儿童医院

首都医科大学附属北京儿童医院

目录

CONTENTS

第一章 新生儿疾病----- 001

第一节 顽固性低血糖——弥漫性胰岛细胞增生症 | 002

第二节 痉挛性咳嗽——百日咳 | 008

第三节 早期肌张力低下——脊髓性肌萎缩 | 013

第四节 反复青紫——持续肺动脉高压 | 018

第五节 多部位血肿伴血小板减少——Kasabach-Merritt 综合征
| 021

第二章 遗传代谢性疾病----- 031

第一节 黄疸——Citrin 蛋白缺乏症 | 032

第二节 精神运动障碍——高苯丙氨酸血症 | 041

第三节 少见不同器官受累——肝豆状核变性 | 045

第四节 意识障碍——甲基丙二酸血症 | 051

第五节 新生儿拒乳、反应差——异戊酸血症 | 055

第三章 免疫、变态反应、结缔组织病----- 059

第一节 关节肿痛伴发热——X-连锁无丙种球蛋白血症合并幼年特
发性关节炎 | 060

第二节 肺部病变起病到多系统受累——系统性红斑狼疮 | 063

第三节 溶血性贫血起病到多系统受累——系统性红斑狼疮
| 067

第四节 骨关节疼痛伴脱屑——银屑病关节炎 | 070

第五节 多发淋巴结肿大——慢性肉芽肿病 | 073

- 第六节 急性坏死性脑病——巨噬细胞活化综合征 | 078
- 第七节 腹痛后皮疹——过敏性紫癜 | 086
- 第八节 反复肺部感染——免疫缺陷病 | 091

第四章 感染性疾病----- 101

- 第一节 重症手足口病——脑干脑炎 | 102
- 第二节 极易被漏诊的疾病——无皮疹的 EV71 感染 | 106
- 第三节 常被忽略的疾病——儿童结核核 | 111
- 第四节 经常过度诊治的疾病——婴儿巨细胞病毒感染 | 116
- 第五节 发热伴皮肤焦痂或溃疡——恙虫病 | 120
- 第六节 以脑病为主的表现——流行性感冒 | 124
- 第七节 严重脓毒症——链球菌中毒性休克综合征 | 129
- 第八节 常被误诊的疾病——结核性腹膜炎 | 135

第五章 消化系统疾病----- 141

- 第一节 长期腹泻伴水肿——小肠淋巴管扩张症 | 142
- 第二节 肝大并顽固性腹水——肝小静脉闭塞病 | 147
- 第三节 持续性上腹痛——慢性胰腺炎 | 152
- 第四节 慢性腹泻和反复咳嗽——囊性纤维化 | 155
- 第五节 反复呕吐并吞咽困难——贲门失弛缓症 | 158
- 第六节 反复呕吐并腹痛——肠系膜上动脉综合征 | 161
- 第七节 胸痛——食管炎 | 166
- 第八节 腹泻并间断便血——食物过敏性直肠结肠炎 | 169
- 第九节 表现多样——嗜酸性粒细胞胃肠炎 | 173
- 第十节 门静脉高压——先天性肝纤维化 | 176
- 第十一节 长期腹痛腹泻——克罗恩病 | 179
- 第十二节 反复咳喘——胃食管反流 | 181
- 第十三节 危及生命的急症——消化道出血 | 184
- 第十四节 顽固性腹泻——节细胞神经瘤引起的慢性腹泻 | 189

第六章 呼吸系统疾病----- 195

- 第一节 致死性医院内感染——铜绿假单胞菌感染 | 196

- 第二节 持续不愈的麻疹后肺炎——闭塞性细支气管炎 | 199
- 第三节 肺部多发空洞——坏死性肺炎 | 205
- 第四节 儿童反复咳喘——闭塞性细支气管炎 | 211
- 第五节 肺部包块——肺部脂肪瘤 | 216
- 第六节 反复喘息——支气管囊肿 | 220
- 第七节 顽固性咳喘——血管环畸形 | 226
- 第八节 弥漫性肺疾病——肺泡蛋白沉积症 | 232
- 第九节 表现多样——气管支气管异物 | 239
- 第十节 “反复吸入”——H型气管食管瘘 | 244
- 第十一节 严重的肺炎——耐药的金黄色葡萄球菌肺炎 | 247
- 第十二节 反复喘息——气管支气管软化 | 253
- 第十三节 严重的呼吸困难——塑型性支气管炎 | 260
- 第十四节 少见的肺水肿——负压性肺水肿 | 267

第七章 循环系统疾病 ----- 273

- 第一节 呻吟气促——病毒性心肌炎 | 274
- 第二节 长期发热——感染性心内膜炎 | 280
- 第三节 甲状腺功能减退症——心包积液 | 286
- 第四节 甲状腺功能亢进症——心脏病伴甲状腺危象 | 290
- 第五节 易误诊为限制型心肌病——缩窄性心包炎 | 294
- 第六节 心脏扩大——易误诊为心内膜弹力纤维增生症的先天性心脏病 | 298
- 第七节 心动过速性心肌病 | 302
- 第八节 长QT间期综合征伴尖端扭转型室性心动过速 | 312

第八章 泌尿系统疾病 ----- 317

- 第一节 生长发育迟缓——Bartter综合征 | 318
- 第二节 肾外症状肾炎——不典型急性链球菌感染后肾小球肾炎 | 322
- 第三节 血尿、蛋白尿伴心脏增大——感染性心内膜炎合并肾损害 | 327

第四节 发热伴排尿异常——急性局灶性细菌性肾炎 | 332

第五节 发热伴眼睑水肿——巨细胞病毒相关肾炎 | 337

第六节 水肿伴血尿——显微镜下型多血管炎 | 340

第七节 高血压——肾动脉瘤 | 344

第九章 血液系统疾病----- 347

第一节 不伴出血表现的“血小板减少”——EDTA 依赖性假性血小板减少症 | 348

第二节 生长发育落后——Shwachman-Diamond 综合征 | 352

第三节 早期血小板减少——X 连锁血小板减少症 | 355

第四节 发热伴白细胞和血小板减少——恶性组织细胞病 | 360

第五节 发热伴全血细胞减少——内脏利什曼病相关性嗜血细胞性淋巴组织细胞增生症 | 365

第六节 皮肤瘀斑伴血小板减少和脾大——巨大血管瘤-血小板减少综合征 | 366

第七节 反复发热——非霍奇金淋巴瘤 | 370

第八节 发热伴肤色浅和畏光——先天性白细胞颗粒异常综合征 | 373

第九节 血小板减少伴甲营养不良和黏膜白斑——先天性角化不良 | 378

第十节 颅内出血——血友病 A | 382

第十一节 感染继发的嗜血细胞性淋巴组织细胞增多症 | 387

第十二节 反复咯血——特发性肺含铁血黄素沉着症 | 395

第十三节 造血干细胞移植术后出现头痛和视物模糊——大脑后部可逆性脑病 | 399

第十四节 HLA 全相合同胞骨髓移植术后溶血性贫血——自身免疫性溶血性贫血 | 403

第十五节 关节肿痛——急性淋巴细胞白血病 | 407

第十章 神经肌肉系统疾病----- 413

第一节 面瘫——川崎病 | 414

第二节 癫痫持续状态伴偏瘫——抗 N-甲基-D-门冬氨酸受体脑

- 炎 | 416
- 第三节 不自主运动——神经母细胞瘤合并眼阵挛-肌阵挛综合征 | 420
- 第四节 反复“脑炎”——线粒体脑肌病伴乳酸酸中毒和卒中样发作 | 422
- 第五节 运动发育迟缓——非经典型婴儿型糖原贮积症Ⅱ型/Pompe 病 | 426
- 第六节 反复抽搐——结节性硬化症 | 430
- 第七节 肌无力——先天性肌营养不良 | 435
- 第八节 遗传性运动感觉神经病合并急腹症 | 438
- 第九节 频繁抽搐——婴儿神经元蜡样质脂褐质沉积症 | 442
- 第十节 长期发热——颅咽管瘤 | 447
- 第十一节 高热频繁抽搐——发热性感染相关癫痫综合征 | 452
- 第十二节 生酮饮食疗法治疗误区 | 456
- 第十三节 腹肌紧张——Duchenne 型肌营养不良 | 459

第十一章 内分泌疾病----- 465

- 第一节 呕吐——1 型糖尿病及糖尿病酮症酸中毒 | 466
- 第二节 新生儿糖尿病 | 471
- 第三节 间断肌无力——甲状腺功能亢进症 | 474
- 第四节 顽固性便秘——先天性甲状腺功能减退症 | 478
- 第五节 乏力——桥本甲状腺炎 | 484
- 第六节 反复抽搐——甲状旁腺功能减退症 | 488
- 第七节 多饮多尿——中枢性尿崩症 | 496
- 第八节 抽搐——垂体柄阻断综合征 | 500
- 第九节 身材矮小——生长激素缺乏症 | 504
- 第十节 生长迟缓——先天性卵巢发育不全综合征 | 508
- 第十一节 性征过早发育——性早熟 | 514
- 第十二节 阴蒂肥大——先天性肾上腺皮质增生症 | 519

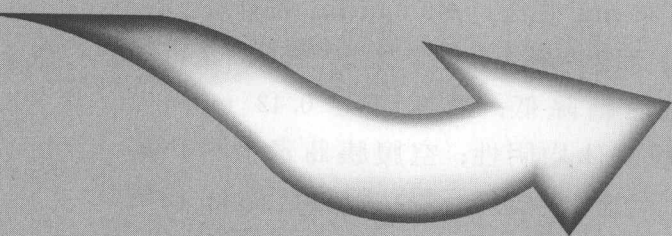
第十二章 危急重症----- 527

- 第一节 腹痛、黄疸——暴发性心肌炎 | 528

- 第二节 哮喘持续——塑型性支气管炎 | 536
- 第三节 吸气性呼吸困难——急性上呼吸道梗阻 | 542
- 第四节 女性婴儿嵌顿性腹股沟斜疝 | 546
- 第五节 发热咳嗽伴气促——糖尿病酮症酸中毒 | 548
- 第六节 发热伴脓疱性皮损——Sweet 综合征 | 551
- 第七节 排尿困难——急性阑尾炎 | 555
- 第八节 腹痛伴发热——小儿梅克尔憩室 | 559
- 第九节 意识障碍患儿并发应激性溃疡穿孔 | 562
- 第十节 婴幼儿铜绿假单胞菌脓毒症 | 565
- 第十一节 急性呼吸道梗阻——肺横纹肌肉瘤 | 570
- 第十二节 ECMO 抢救治疗——暴发性心肌炎 | 575
- 第十三节 哭声低弱伴肌力异常——脊髓性肌萎缩伴呼吸窘迫 1 型 | 583
- 第十四节 膈疝并发大量胸腔积液 | 589

第一章

新生儿疾病



PART 1

第一节 顽固性低血糖——弥漫性胰岛细胞增生症

先天性高胰岛素血症是婴儿持续性低血糖的重要原因，其特点为胰岛素分泌调节异常，从而导致严重而持续的低血糖，造成永久性脑损伤，遗留神经系统后遗症，儿科医生应当争取早期诊断及治疗，尽量减少低血糖的神经系统损伤。

患儿，女，25天。因“肢体抖动、发现低血糖25天”入院。患儿为第3胎第3产，孕36周因“瘢痕子宫”行剖宫产娩出，出生体重4720g，否认宫内窘迫及生后窒息、抢救病史，Apgar评分均为10分，生后人工喂养。生后24小时内患儿经常出现肢体抖动，容易激惹，哭闹，就诊于当地医院，查血糖1.8 mmol/L，患儿无发热，无咳嗽及呛吐奶，每2小时喂奶1次，纳奶量可，无明显面色苍白、大汗，无抽搐，无哭声尖直，睡眠偏多，其间反复就诊于多家医院，住院期间正常人工喂养，经外周持续给予高浓度葡萄糖，糖速维持在12 mg/(kg·min)，血糖方可维持正常。入院前8天给予氢化可的松静脉滴注2天后改为泼尼松口服，加用二氮嗪10 mg/(kg·d)口服，监测血糖波动在0.42~3.5 mmol/L，为进一步治疗转入我科。患儿自发病来，精神反应稍弱，偶有呛奶，大小便未见明显异常，体重增长良好。母亲孕产史：孕3产3，第1胎女婴，生后3天不明原因夭折；第2胎为男孩，13岁，体健；第3胎为本患儿，母孕期无特殊用药史，分娩前2天发现血糖高（具体不详），未给予特殊治疗，分娩后监测血糖正常。家族其他成员身体健康。入院时体格检查：体重5020g，头围36cm，血压80/46 mmHg；精神反应弱、易惊，肢体抖动明显，皮下脂肪厚，面色略苍白，四肢肌张力降低，余查体无特殊。辅助检查：多次监测血糖降低，最低可至0.42 mmol/L (7.56 mg/dL)，低血糖时，血、尿酮体均阴性；空腹胰岛素水平升高99.56 mU/L，胰岛素/血糖>0.3。代谢水平检查示甲状腺功能正常；皮质醇、生长激素、ACTH水平正常；乳酸、丙酮酸、 β -羟丁酸大致正常；血、尿筛查无特殊提示。影像学检查示腹部超声、CT均正常。头颅MRI示枕叶

后方皮质及皮质下白质可见长 T_1 长 T_2 信号，符合低血糖脑损伤（图 1-1-1）。患儿转入我院后给予人工喂养，35~40 mL/次，1 次/h，全天奶量约 960 mL，相当于 190 mL/(kg·d)，同时持续 24 小时泵维持葡萄糖（10%~12.5%），速度 10~12 mg/(kg·min)，结合低血糖时无酮症及持续性空腹高胰

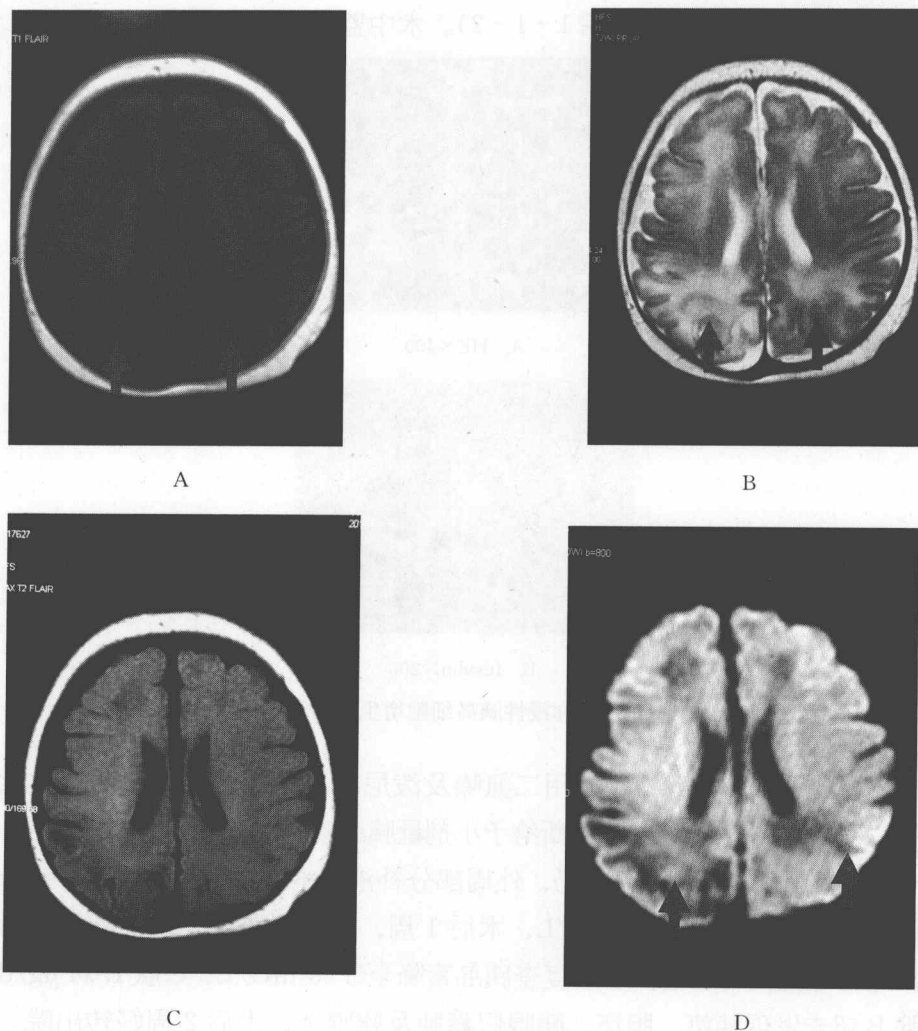
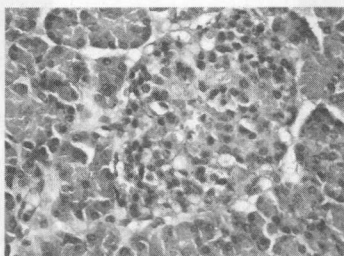


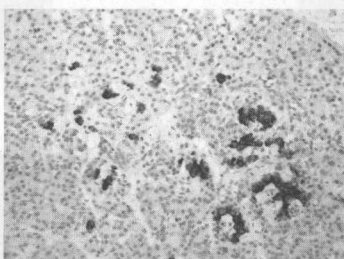
图 1-1-1 低血糖脑损伤头颅 MRI

A、B 双侧枕叶斑片状长 T_1 、长 T_2 信号灶，右侧为著；C. T_2 WI 加权水抑制反转恢复（T2FLAIR 序列）呈低信号；D. 磁共振弥散加权成像（DWI 序列）呈低信号，病变累及中央白质、皮质下白质及部分皮质

胰岛素水平，考虑患儿为先天性高胰岛素血症，继续口服二氮嗪 $15\text{ mg}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ ，泼尼松 $2\text{ mg}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ ，血糖仍不稳定，完善相关术前检查，于入院第4天在外科全身麻醉下，经腹腔镜行胰腺大部切除术（切除了胰腺90%），术中发现胰腺饱满，质地发硬，乳白色均匀一致，无局灶性增生结节，病理回报符合弥漫性胰岛细胞增生症（图1-1-2）。术中监测血糖升至 15 mmol/L ，术



A. HE $\times 400$



B. Insulin $\times 200$

图1-1-2 弥漫性胰岛细胞增生症病理学检查

后放置引流管，转入我科，停用二氮嗪及泼尼松，术后前3天出现一过性高血糖，为 $12\sim 20.5\text{ mmol/L}$ ，间断给予小剂量胰岛素泵维持，维持血糖水平，术后3天，拔出引流管，适当开奶，外周部分补液，维持糖速 $5\text{ mg}/(\text{kg}\cdot\text{min})$ ，可维持血糖在 $5.5\sim 6.0\text{ mmol/L}$ ，术后1周，正常喂养下，无需外周静脉补液，即可维持正常血糖。术后复查胰岛素降至 5.45 mU/L ，C肽 $1.94\text{ }\mu\text{g/dL}$ ，胰腺B超未发现胰痿、胆痿、胰腺假囊肿及胰腺炎，术后2周好转出院。术后半年随访，自行监测血糖大致正常，运动智力发育落后于同龄儿，结合患儿早期头颅MRI结果，考虑为低血糖脑损伤所致。

讨 论

葡萄糖是人体能量代谢的重要物质，几乎是新生儿脑有氧代谢的全部物质，由于生后第1年脑发育最快，葡萄糖的利用率最大，于生后第1年内发生低血糖时婴儿脑损伤的程度也最严重，月龄越小婴儿低血糖的危害性也越大。持续或反复低血糖可导致脑损伤或脑发育延迟，从而影响正常脑功能，造成神经系统的后遗症，严重者可危及生命。因此，对于新生儿、小婴儿的低血糖必须给予足够的重视，并积极寻找病因，及时对症治疗，维持正常的血糖水平。

低血糖临床上多无症状，或仅仅有一些非特异性症状，如反应差、阵发性发绀、震颤、眼球不正常转动或伴有多汗、苍白及反应低下等。对于低血糖的定义及管理尚存在许多争议，空腹血糖低于2.8 mmol/L（新生儿不论胎龄及日龄，多主张低于2.2 mmol/L）诊断为低血糖症，新生儿通常以血糖 <2.6 mmol/L为临床需要处理的界限值。新生儿低血糖主要与母亲患糖尿病、患儿发生窒息、溶血或延迟开奶、败血症、低钙、低镁、先天性心脏病等有关，与原发病症状不易区分，易被忽视。低血糖比较容易纠正，通常补充糖速为6 mg/(kg·min)即可维持正常血糖。而新生儿或婴儿时期反复发作的严重低血糖，单纯以葡萄糖不能维持正常血糖或葡萄糖的需要量，超过12 mg/(kg·min)方能维持正常血糖，通常和先天性内分泌或代谢性疾病有关系。可伴有垂体发育不良、甲状腺功能低下、胰岛细胞腺瘤、半乳糖血症、糖原贮积症等，其中高胰岛素血症是新生儿、婴儿低血糖的常见原因，分为暂时性及持续性。暂时性常常继发于糖尿病母亲患儿，通常低血糖比较容易纠正。而先天性高胰岛素血症（持续性高胰岛素血症），伴有胰岛素的分泌调节异常，临床上可造成严重而持续性的低血糖，可能与遗传异质性有关，是一种异质性B细胞功能不全疾病。本病是MAcQuarrie于1954年首次描述，将生后不久发生的持续性高胰岛素血症称为CHI（congenital hyperinsulinism），是影响胰岛B细胞分泌的基因发生突变，导致其过度分泌胰岛素，从而引起低血糖。由于高胰岛素血症可以抑制酮体生成及脂肪分解，造成低酮体血症及低脂肪酸血症，抑制糖原和脂肪的分解，缺乏糖异生的基质，因而对脑损伤更为严重。CHI在有血缘关系的人群中，发病率为1/3000，主要的病理改

变为弥漫性的胰岛 B 细胞病变和局部胰腺小结的增生。

分子遗传学发现至少 7 种导致胰岛素分泌异常的突变基因，根据病理生理学可以分为“离子通道病”和“代谢病”两类。其中胰岛 B 细胞膜上的 ATP 敏感的钾离子通道是介导葡萄糖促胰岛素分泌的关键因素，ATP 是由 4 分子 KIR 6.2 和 4 分子 SUR1 共同构成。当编码钾离子通道的 ATP 的上述两个亚基的基因发生突变后，将导致 B 细胞膜上钾通道开放的受阻和胰岛素的持续分泌，它们的基因在 11 号染色体短臂上，其异常阻止钾通道的开放，使钾离子不能外流，胰腺 B 细胞膜去极化，电压依赖的钙离子通道持续开放，这样就使钙离子不断地内流，此过程为胰岛素分泌的重要步骤，故其变异导致自律性胰岛素分泌，其基因突变大多为隐性遗传。由于胰岛素促进糖原、脂肪、蛋白质合成，在宫内高胰岛素的环境，胎儿多为大于胎龄儿，所以非糖尿病母亲所生的巨大胎儿也常是高胰岛素的指标。本病多于新生儿期发病，通常为数天内即表现为严重而持续性的低血糖。一些代谢性疾病是指 β 细胞内信号分子浓度的改变，如 ATP/ADP 的改变或者中间代谢产物的堆积所导致的胰岛素分泌异常，如谷氨酸脱氢酶（glutamate dehydrogenase, GDH）和 B 细胞葡萄糖激酶（glucokinase, GA）等突变也会引起胰岛素的加工缺陷，然而仍有大概 50% 的病例遗传机制不明。

先天性高胰岛素血症的诊断，主要基于患儿存在症状性低血糖的同时伴有不恰当的胰岛素水平增高。实验室检查为：①严重的低血糖发作，血糖 <2.2 mmol/L，严重者可 <1 mmol/L。②存在绝对的或相对的持续性高胰岛素血症（低血糖时胰岛素水平 >10 mU/L；血糖 $0.6 \sim 0.8$ 时，血胰岛素 >5 mU/L）；血胰岛素（单位 $\mu\text{U/mL}$ ）/血葡萄糖（单位 mg/dL） >0.3 ；静脉注射胰高血糖素 1 mg 后 0.5 小时，血胰岛素水平 >80 U/L，都提示高胰岛素血症。③低血糖时无酮症。④静脉注射葡萄糖需要 $\geq 10 \sim 15$ mg/(kg·min) 时方可维持正常血糖，影像学检查无特殊发现。临床主要表现为难以纠正的持续性低血糖，严重者可出现休克、抽搐或昏迷，可以引起严重的神经系统损伤及神经系统后遗症。因此，需要做到早期的诊断及治疗。

结合本例患儿有低血糖的非特异性症状（为非酮症性低血糖）以及存在绝对或相对的高胰岛素血症，支持先天性高胰岛素血症诊断。因为胰岛素属于脉冲式分泌，需要多次检测，没有高胰岛素血症不能排除先天性高胰岛素