

加拿大皇家内科医师学会 权威编著
美国儿科学会向所有父母 强烈推荐

儿童健康 实用手册

下

[加拿大] 杰里米·弗里德曼 / 诺曼·桑德斯 著

提前发现孩子的疾病

及时处理意外的伤害

让孩子健康从头到脚

你可以比医生做得更好



中国疾病预防控制中心
国家卫生健康委

儿童健康 实用手册

国家卫生健康委
中国疾病预防控制中心

国家卫生健康委
中国疾病预防控制中心

国家卫生健康委
中国疾病预防控制中心

国家卫生健康委
中国疾病预防控制中心



[加拿大] 杰里米·弗里德曼 诺曼·桑德斯 著

徐建萍 赵晨光 译



儿童健康

实用手册



陕西师范大学出版社

第 11 章 遗传病和代谢病

概述

什么是基因和基因组？人体的每一个细胞中都含有可以决定人特征的结构蓝图，这就是基因组。基因组存在于 DNA 上，基因是指携带有遗传信息的 DNA 序列。每一个基因都会指导一个特定的蛋白合成，这些蛋白有着双重的作用：他们是构建细胞结构的材料，是化学反应的催化剂。每个细胞中都有成千上万的基因，它们存在于细胞内的 46 条染色体上。

你曾经想过为什么双胞胎长得就像一个豆荚里的豌豆那么像吗？这是因为双胞胎是由一个相同的基因组发育而来的，他们的遗传密码相同。更难一点的问题不是为什么一个豆荚中的两个豌豆相像，而是为什么两种豌豆是有区别的。孟德尔是一个全职的修道士，业余的园丁，他对于豌豆经过细心的观察，得出了孟德尔遗传定律 (Mendelian Inheritance)。有时候，事实表明，人类的遗传情况要比豌豆复杂一点，但是孟德尔的基本思想是正确的。

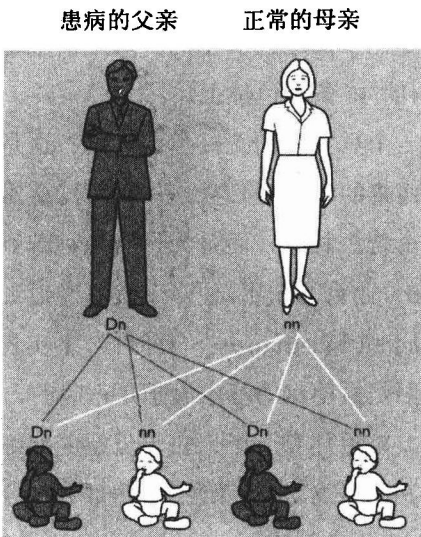
孟德尔总结出每一个基因都有两种。染色体有一半来自于母亲的卵细胞，另一半来自于父亲的精子。卵细胞和精子各含 23 条染色体，两部分结合在一起就形成了我们每个人的细胞中的 46 条染色体。

两个基因中有一个是显性的，另一个则是隐性的。拿眼睛的颜色来说，如果两个决定眼睛颜色的基因都是蓝色的，那么这个人的眼睛就是蓝色的。如果两个基因都是褐色的，那么眼睛的颜色就是褐色的。但也会发生褐色眼睛的基因相对于蓝色眼睛的基因是显性的情况，因此，如果孩子从一个家长那里获得了褐色基因，而从另一个家长那里获得了蓝色基因的话，孩子的眼睛就会是褐色的。但是孩子仍然有蓝色眼睛的基因，因此孩子是蓝色眼睛基因的携带者，并可以最终将此基因传给下一代。这样说来，如果父母都是褐色眼睛，但是蓝色眼睛基因携带者的话，一般来说，孩子生下来是蓝色眼睛

的机率为四分之一。

基因是如何出错的?遗传疾病出现的方式很多。每位家长都可能携带异常的隐性基因。因为此异常基因是隐性的,所以父母都是健康的,但是他们的孩子从每个人那里获得一个异常基因的机率是四分之一,这时就出现了错误的遗传密码,导致细胞功能异常,也就是所说的遗传疾病。

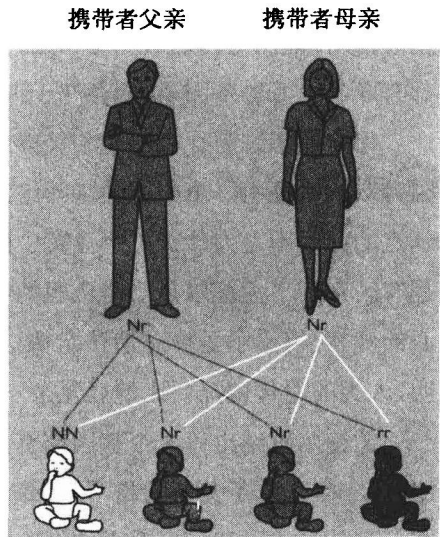
疾病也可能是由孩子从一位家长那里获得的显性异常基因导致的。就像褐色眼睛的基因相对于蓝色是显性一样,一个非健康的基因相对于健康的基因可能是显性的。在这种情况下,健康的基因并不总是足以抵抗异常的



患病的 正常的 患病的 正常的

显性遗传

一个患病的家长有一个异常基因(D),此基因相对正常基因(n)呈显性。每个孩子从患病的家长身上遗传到D或n的机率都是50%。



正常的 携带者 携带者 患病的

隐性遗传

两个家长(通常是不患病的)都带有一个正常的基因(N)和一个异常基因(r),正常基因相对异常基因呈显性。每个孩子出现病症的机率为:

1. 孩子有 25%的机率会遗传到两个 r 基因,结果患有遗传病。
2. 孩子有 25%的机率会遗传到两个 N 基因,不患病。
3. 孩子有 50%的机率是携带者。

基因(健康基因相对于异常基因是隐性),所以再一次会由错误的遗传密码引发疾病。

遗传疾病可以是和性别相关的,也可以是出现在常染色体上(和性别无关)。在我们的 46 条染色体中,有两条是决定性别的,如果两条都是 X 染色体的话,孩子的性别就是女性;如果一个是 X,一个是 Y 的话,孩子的性别就是男性。X 染色体上携带的隐性基因可能只会导致男性出现疾病,因为男性没有另一条正常的 X 染色体来抑制这种隐性的有害基因。因此,伴 X 隐性遗传病指的是那种几乎只导致男性发病的病症,红绿色盲就是其中一个例子。患红绿色盲的人无法区分红色和绿色,异常基因存在于 X 染色体上,因此男性更易患此病。女性只有在获得了两个异常基因的情况下才会患此病,而男性只要遗传了一个异常基因就会患病。

什么是“代谢病(Metabolic Disease)”? 基因不但控制人体的组织结构,也控制人体的功能。控制生物化学功能的基因异常就会导致代谢病,不同的基因决定合成不同的蛋白。像前面讲过的,许多蛋白都是我们人体中化学反应的催化剂。如果新陈代谢存在先天性障碍的话,异常的化学反应就会导致某个化学产物的缺损,或是某种化学产物过多,又或是两者同时出现。

苯丙酮尿症(PKU, Phenylketonuria)就是代谢病的一个例子,在这种病症中,一种异常的基因合成了异常的蛋白,导致化学反应进程受阻,从而使得化学前驱物(Precursor Chemical)在脑中堆积过多。如果这种情况没有得到治疗的话,孩子将会发生显著的脑部损伤以及发育迟缓。

一种叫做先天性肾上腺增生的症状就是遗传疾病的典型例子,这种疾病会导致结构异常和代谢异常。发生在肾上腺的化学反应主要功能是将一种相当于男性激素的化学物质转化为另外一种负责盐分、钾和水平衡的化学物质。异常的基因干扰了这一反应,结果导致男性激素增加和控制盐分、钾和水平衡的蛋白缺失,之后,这种蛋白的缺失就会刺激身体产生这种物质,于是,作为补偿,肾上腺开始变大,导致增生,这样,就既出现结构异常,又会出现代谢异常。患此病的女孩在出生时可能长得像男孩,因为她们体内的雄性激素过多,并且她们的肾上腺也会增大(结构异常),体内也可能出现

含钾量过多,进而危及到生命。

如何治疗代谢异常?如果可以改变异常基因的话,是最理想的状态。目前为止,基因治疗是很有希望的,但只是处于试验阶段,基因治疗的研究方面取得的成功很有限。目前,我们只能治疗基因异常导致的疾病。对于先天性肾上腺增生来说,可以通过补充缺少的激素来治疗,如补充皮质醇;对于苯丙酮尿症来说,可以通过改变食谱来治疗。家长应该接受遗传方面的咨询,了解生出患同样疾病的孩子,其机率有多大以及现在患病的孩子今后的恢复情况怎样。

囊肿性纤维化(Cystic Fibrosis)

什么是囊肿性纤维化?囊肿性纤维化是一种遗传疾病,患者会产出异常的分泌物。这些粘稠状的分泌物易于阻塞人体内关键区域的通道:最重要的是肺部和胰脏。肺部的分泌物不易清除,因此吸入的细小碎屑以及细菌也不容易清除。尽管使用抗生素,患囊肿性纤维化的孩子还是会出现慢性的感染,造成进一步的肺部损伤。

黏稠的分泌物还会阻塞连接胰腺和肠的管道。胰腺有两个主要功能:一个是产生消化食物的酶,另一个是产生胰岛素,胰岛素是调节糖代谢方面很重要的一种激素。胰脏管道阻塞会导致消化酶无法到达肠道,所以人体摄入的食物,尤其是脂肪和某些维他命,都不能被适当地吸收。如果不接受治疗的话,患囊肿性纤维化的孩子就会出现营养不良。

囊肿性纤维化是一种遗传病,是一种常染色体的隐性遗传病,这就意味着患此病的孩子家长都会有一个正常的囊肿性纤维化基因和一个非正常的囊肿性纤维化基因。因为他们每个人都有正常的基因,所以他们不会患病,然而,当家长把基因遗传给孩子时,孩子就获得了两个非正常基因,所以会患有囊肿性纤维化疾病。

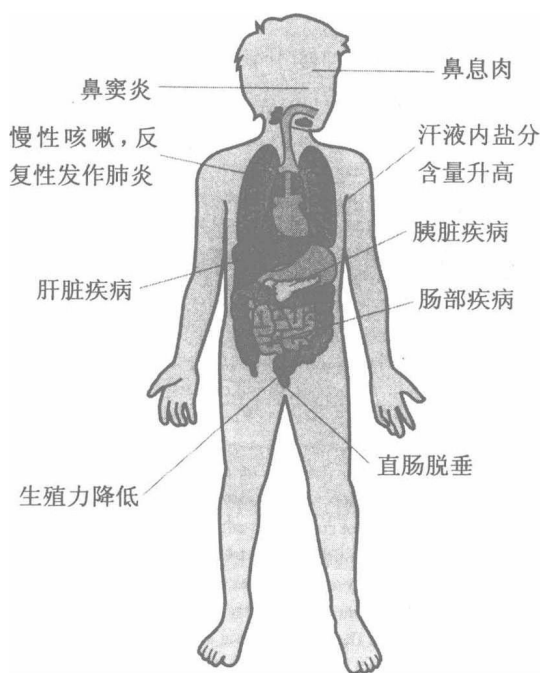
实际上,有几种囊肿性纤维化基因,如果其中的任何一种和另一种配对的话,都会引发疾病。来自多伦多儿童医院的研究者于1989年,发现了第一个囊肿性纤维化基因,这个异常的囊肿性纤维化基因位于7号染色体上的

一个特殊位置。囊性纤维化基因是最常见的一种引发严重慢性疾病的隐性基因,大约有三分之一具有欧洲血统的人携带有囊性纤维化基因,但这种基因在非洲和亚洲血统的人中不常见。

囊性纤维化有什么症状?有一些孩子受此疾病影响比其他人严重。在那些患病不太严重的人群中,症状要到青少年期才会表现出来。对于大多数人来说,症状在婴儿期就会表现出来。许多孩子是在由于胰脏发生故障,而导致腹泻

和体重增长缓慢之后,家长带他们去看医生时,才被诊断出患有囊性纤维化。而另一些孩子首先出现的症状则是和呼吸有关,他们会出现慢性咳嗽,反复发作的肺炎和鼻窦炎。孩子身体的其他机能也会受到影响。一些新生儿由于体内出现黏稠的分泌物,而导致第一次排便时出现困难。大一些的孩子可能由于被阻塞的胰脏受到损伤,而出现糖尿病。慢性的肺部疾病会导致心脏疾病。

患有囊性纤维化的孩子也会出现汗液异常现象,汗液里面含有更多的氯化钠成分,也就是盐。事实上,在发现囊性纤维化基因之前,唯一能够诊断出囊性纤维化的办法就是汗液的氯离子检测。这种检测是将一种化学制品涂在一小块皮肤上,目的是让身体排汗,然后将汗液收集起来,以此检测其中的盐分含量。现在,如果怀疑某人患囊性纤维化的话,汗液氯离子检测仍然是一项常规检查,如果这个检查结果不完全正常的话,就需要做进一步的基因检测。



囊性纤维化

囊性纤维化的典型特征。

囊肿性纤维化这种疾病是会对人造成重创的。首先,家长和孩子必须面对确诊后的事实,接下来就要开始应对这种慢性疾病的漫漫征程。患此病孩子还可能出现精神问题,他们会感到,也会受到与其他同龄人不同的待遇。

如何治疗囊肿性纤维化?专门治疗患有囊肿性纤维化孩子的团队,将会给你和你的孩子提供指导和支持。

确诊以后,你必须特别关注孩子的营养。要在孩子进食的时候,同时给孩子服用消化酶,将此当作一种口服药,这样可以治疗胰脏酶缺失的症状。医生还会开据维他命,以保证孩子能够吸收足够的营养。

孩子的肺部问题还需要物理疗法,并且孩子需要吸入若干的药物。这些药物包括用来治疗慢性感染的抗生素喷雾,治疗发炎的皮质类固醇,以及用来打通可能被粘液阻塞的支气管的支气管扩张剂,其他的吸入药剂也可以帮助溶解粘液。

尽管存在着大量治疗囊肿性纤维化病症中出现的肺部疾病的方法,但一些孩子还可能由于持续的损伤而需要进行心脏和肺部移植手术。

还有一些有希望的疗法正在研制中。虽然将所有的希望都寄托在任何一种尚处于试验阶段的疗法还为时过早,但是现在患囊肿性纤维化的孩子的寿命已经逐渐延长了,这使得孩子们有机会在以后的时间里,获得某种有效的新式治疗。

唐氏综合症(三染色体 21)

什么是唐氏综合症(Down's Syndrome)? 综合症指的是某种疾病表现出来的一组症状,并且通常是由一种疾病发展而来的。唐氏综合症就是这样一种人们熟知的,由于多余的一条染色体而导致的疾病。在正常情况下,我们的基因蓝图储存在 23 对染色体之中,而在唐氏综合症这种疾病中,人体中有 3 条 21 号染色体,而不是 2 条。正是 21 号染色体上多余的遗传物质导致了所有的病症,最重要的包括脑部和心脏疾病。三染色体 21 (Trisomy 21)最初是由约翰·兰格·唐博士于 1866 年做出详细描述,因此又叫做唐氏综合症。

那条多余的染色体是如何出现的?三染色体 21 是由于“染色体不分离”导致的。在母亲的卵细胞形成过程中,正常状态下本应该是 46 条染色体平均分配到两个卵细胞中,每个卵细胞中含有 23 条,但是 21 号染色体的 2 条链并没有分开,结果同时进入到了一个卵细胞之中。那个缺失一条染色体的卵子是无法存活的,但是多了一条 21 号染色体的那一个卵细胞却可以。结果胎儿体中就出现了 47 条染色体,23 条来自于父亲,24 条来自于母亲,这时就多出来了一条 21 号染色体。

出现染色体不分离的机率是随着母亲年龄的增长而增加的。事实上,母亲 35 岁时出现这种特殊情况的机率是四百分之一;而当母亲 45 岁时,出现这种情况的机率就是三十五分之一了。唐氏综合症还可能是由于父亲的精子缺损而造成的,这种情况很少见,但是也有存在的可能性。

还有一种叫做“易位”的情况,在这种情况下,21 号染色体的一个片段会出现在一个卵细胞之中。发生易位时,21 号染色体的一部分移到了另外一条染色体上,然后搭便车进入了一个新的卵细胞之中,结果就是卵细胞中出现了由 21 号染色体上带来的多余遗传信息。另一种唐氏综合症的变异叫做“镶嵌现象”,这种情况下,仅仅是一些细胞含有多余的 21 号染色体的片段,而不是所有的细胞都有。“易位”和“镶嵌现象”都是很少见的引发唐氏综合症的情况,通常引发唐氏综合症的就是上述的“染色体不分离”现象。

唐氏综合症有什么症状?每个患病的孩子表现出的症状都是不相同的。然而,患此疾病的人有着某些共同的身体特征和医学疾病。

患有唐氏综合症的孩子有着共同的面部特征,有经验的人立刻就能辨认出来。许多特征都可以在正常人的脸上看到,但是这些特征结合在一起,就最常出现在患有唐氏综合症的孩子的脸上。这些孩子的头稍微有些扁平、偏小,通常还会有眼内赘赘皮,一般来说,孩子的两外眼角上翘。他们的手指和脚趾较宽、且短,并且第一个脚趾和第二个脚趾之间距离较大。一般患此病的孩子会有一条很深的掌纹,叫做猿线(Simian Crease),而大多数人都至少有两条。

患有唐氏综合症的孩子达到预期发展里程碑的速度会比较缓慢,然而



唐氏综合症

唐氏综合症的一些典型特征。

他们仍然有多种能力。这些孩子平均的智商只有40到60。通常,患此病的成人需要生活在可以获得支援的社区中,除了智商方面的问题之外,他们还易患老年痴呆症。

听力问题和频繁出现的耳朵感染,对患唐氏综合症的孩子构成了更大的威胁。由白内障引发的视

力问题在患唐氏综合症的新生儿中出现得更加频繁。甲状腺疾病、睡眠呼吸暂停和其他睡眠问题一样。听力、视力、睡眠或是甲状腺疾病都会导致发育迟缓。尽管没有办法可以治疗孩子的智商问题,孩子易患的听力、视力、睡眠和甲状腺疾病都是可以治疗的,而且孩子应该接受这些方面的治疗,这样可以极大地减少发育迟缓的问题。

患有唐氏综合症的新生儿面临的最紧急威胁就是心脏畸形,也叫做心内膜垫缺损(Endocardial Cushion Defect)。这种疾病是由胎儿形成心瓣膜的组织异常引起的,心瓣膜是将心房和心室分开的结构。大约40%患有唐氏综合症的孩子都会出现这种心脏缺陷,通常只是一部分,如室间隔缺损或房间隔缺损。这种缺损的严重程度也有很大不同,许多患病的孩子都需要进行心脏手术来治疗这种缺损。

患有唐氏综合症的孩子可能生下来就伴有肠道闭锁的症状,这叫做十二指肠闭锁(Duodenal Atresia),这是一种不常见的情况,需要进行手术治疗。患唐氏综合症的孩子还更易患一种叫做巨结肠症(Hirschsprung's Disease)的肠道疾病,庆幸的是,这种疾病相当少见。大一些的孩子在进行运动前,应该接受检查,因为他们有患一种叫做寰枢椎间关节半脱位(Atlanto-Axial Subluxation)的颈部疾病,这种疾病在唐氏综合症患者中的发病率是1%,在这种情况下,颈部的前两块骨头可能是不牢固的,会损伤脊髓。患唐

氏综合症的孩子,在婴儿期患上暂时性白血病的风险也会更高,这种病会自行痊愈。这些孩子也更易患上其他类型的白血病,但是值得庆幸的是,现在患白血病的孩子基本上都可以治愈。

如何治疗唐氏综合症?要让孩子获得最好的治疗预后结果,家庭支持、教育和预防并发症可能是三个最重要的因素。孩子每次健康检查时,都应该接受彻底的身体检查和病史检查,并且要知道潜在的并发症。医生应该为孩子制定适合个人的治疗计划,然而,某些原则对于所有患唐氏综合症的孩子都是适用的。

尽管有经验的人一眼就可以通过症状判断出孩子患了唐氏综合症,医生仍然应该安排新生儿接受能够确诊的染色体检查,还应该进行一种专门的听力检测,可能需要一位哺乳顾问来帮助喂养孩子。常规的新生儿甲状腺检查是尤其重要的。

专家建议,孩子在6个月时再接受一次听力检测。如果家长担心孩子存在异常的眼部运动问题或视力问题时,在孩子6个月大或是6个月之前就应该带孩子去看眼科医生。甲状腺检查是孩子出生时就应该进行的,对于患有唐氏综合症的孩子,在6个月和12个月大的时候应该重复进行此项检查。医生应该将孩子的身高记录在专门的唐氏综合症身高图表上。

你的目标应该和所有的家长一样的。那就是努力帮助孩子发挥他们的最大潜能,将自己最大的能力发挥出来。由于患唐氏综合症的孩子一般脾气都很好,抚养这些孩子的家长都能感到是很值得的。

脆性 X 综合症(Fragile X Syndrome)

什么是脆性 X 综合症?有些孩子在达到预期的发育里程碑方面,表现得很缓慢或是存在学习障碍,但是其他方面都很健康,孩子在接受基因检测时,通常无法得到可以解释这种症状的答案,这种情况是很让人沮丧的。然而有时候,这种症状是有答案的,那就是引起孩子出现这些障碍的原因,可能是一种叫做“脆性 X 综合症”的遗传疾病。

要理解这种病症需要一点注意力,下面的解释将会帮助你理解。包含我

们遗传信息的染色体是由按一定序列排列的 DNA 链组成的。脆性部位是染色体上容易发生断裂的部位。在正常人体内, X 染色体的脆性部位存在于某一个遗传密码可进行自我复制高达 30 或 40 次的地方。在一些人体内, 由于某种并不明确的原因, 基因序列发生了变化, 这就导致密码复制更经常的出现, 这些人被称作有“前突变 (Premutation)”, 意思是他们本身是正常的, 但是却存在着过度复制的倾向。他们的孩子会出现更多遗传密码自我复制的现象, 事实上, 有上百次之多, 因此会出现脆性 X 综合症的症状。

脆性 X 综合症是引起孩子发育迟缓的最常见遗传疾病。此疾病主要发生在男性中, 发病率为四千分之一。

脆性 X 综合症有什么症状? 孩子出生时是很正常的。随着他们长大, 一些孩子可能会出现脸部稍长、下巴突出、耳朵大的特征。大一些的孩子可能会有比正常水平大的睾丸。体表显示出来的不同只是轻微的, 无法轻易地辨别出来。

由脆性 X 综合症带来的各方面障碍是很不相同的, 这些主要包括学习障碍和行为障碍。女孩也会受这种疾病的影响, 但是通常比较少见, 因为她们还有另外一条 X 染色体可以提供一些保护, 但是她们也有一半的几率会将这种疾病传给孩子。患有脆性 X 综合症的女孩易出现学习障碍, 并且三分之一的人会出现精神上的问题, 她们无法长时间的集中精力, 并且会表现的害羞、焦虑。

大多数患脆性 X 综合症的男性都会出现智力障碍, 他们习得言语的时间比同龄人要晚。他们容易出现行为异常, 大约四分之一的人会出现自闭的情况。他们不能很好的通过眼神交流, 社交能力差, 也不能很好地应对出现的变化。

而通过特定的血液实验可以确认多余的重复 DNA 链条, 从而确诊脆性 X 综合症。

如何治疗脆性 X 综合症? 像出现发育迟缓的孩子一样, 如果你的孩子患有脆性 X 综合症的话, 应该接受检查, 并且使用一组专门治疗孩子发育

迟缓的专家所提出的治疗方案进行治疗。专家提供的治疗方案可能包括以下提及的全部或某些方面：

- 婴儿疗育计划
- 言语治疗
- 职业治疗
- 行为改变
- 个性教育计划
- 针对你和你孩子的心理辅导

克兰费尔特综合症(Klinefelter Syndrome)

什么是克兰费尔特综合症？克兰费尔特综合症是一种相对常见的会导致男性不育症的遗传疾病，这是胎儿发育最初期出现的不分离问题所引起。在正常情况下，性染色体中的一个，X 或者 Y，进入每个卵细胞或精子。在出现不分离的情况时，一个卵细胞或精子会获得两个性染色体，而另一个则没有得到性染色体。如果一个 XX 的染色体被含有 Y 的精子受精，或是一个 X 的染色体被含有 XY 的精子受精，结果就导致孩子伴有非正常的 XXY 基因型，这与女性的 XX 基因型和男性的 XY 基因型不同。此时，每个细胞中含有 47 条染色体，而不是 46 条。这种 XXY 的基因型就导致了克兰费尔特综合症。出现这种基因的机率是五百分之一，在出现这种状况的人里面，有许多人一生都不知道自己患了此病。

克兰费尔特综合症有什么症状？由于正常 Y 染色体的存在，新生儿表现的完全正常。一些孩子可能在出生之前，由于某些原因做羊膜穿刺术时，偶然发现了克兰费尔特综合症这一病症，而出生后不会表现出任何症状。另一些孩子，但绝不是全部，可能出现发育迟缓或学习障碍问题。多余的 X 染色体在以后可能会造成男孩出现一些女性特征，如髋部宽以及胡子较少，这些孩子又高又瘦、睾丸和阴茎略小。XXY 基因型无一例外的将导致不育。

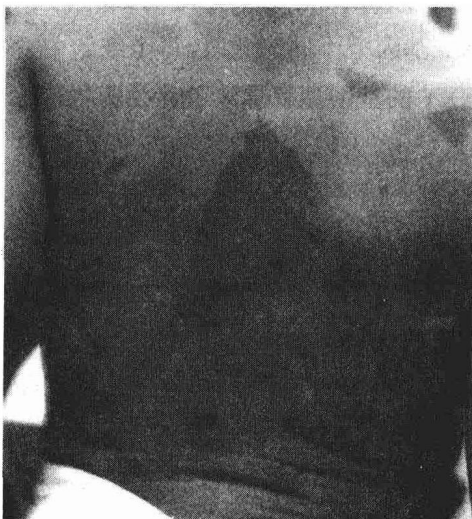
如何治疗克兰费尔特综合症？对于那些自己可以感觉到与其他同龄人

不同的男孩,给予精神上的支持是相当重要的。孩子需要被告知,他们有功能正常的 Y 染色体的存在,可以帮助他们长成男青年。睾丸素补充疗法对于患此病症的青少年很有帮助。如果你的孩子出现多余的乳房组织,这也叫做男性女乳症(Gynecomastia),可能需要整容手术。如果孩子的言语发育迟缓,采取早期的言语治疗,对孩子是有好处的。

对于家长来说,应该告诉你的儿子多少、什么时候告诉都是很难作出的决定。尤其是因为不育的症状,孩子早晚都需要了解。一些专家建议,每次告诉孩子一点儿信息,但是如果家长觉得自己进行起来有困难的话,可以通过咨询临床遗传学家以获得帮助。

神经纤维瘤(Neurofibromatosis)

什么是神经纤维瘤?神经纤维瘤有两种类型:神经纤维瘤 I 型和 II 型。它们有一些共同特征,包括神经细胞肿瘤,但是这两种类型在临床和遗传上都是两种不同的疾病。在大约一半的病例中,这种疾病是常染色体显性遗传,也就是说患此病的孩子的一位家长也患有此病。在另一半的病例中,新生儿的基因发生了突变,家长都是正常的。



神经纤维瘤

神经纤维瘤中出现的咖啡牛乳色斑的一个很好例子。

神经纤维瘤有什么症状?

神经纤维瘤 I 型。这是一种更常见的形式,孩子患此病的几率是三千分之一。神经纤维瘤 I 型的基因出现在 17 号染色体上。

患病的孩子会出现 6 块或更多的咖啡牛乳色斑,色斑呈咖啡色、平滑,幼儿身上的色斑直径至少 5 毫米,青少年身上的直径至少 15 毫米。孩子的腋下或腹股沟

也可能出现斑点；眼睛的虹膜上会出现良性的色素块，叫做虹膜色素缺陷瘤（Lisch Nodules），直到眼科医生进行检查时才可能发现；皮下会出现皮肤结节，这可以感觉得到，像是小小的隆起物。身体的其他地方也可能出现肿瘤，包括骨头和大脑，尤其是眼睛后面的神经（视神经胶质瘤）。这种瘤通常是良性的，但是在患有神经纤维瘤的孩子中，恶性肿瘤也较常见。患有神经纤维瘤 I 型的孩子还易于出现癫痫、学习障碍、视力问题或是这些症状的结合。

神经纤维瘤 II 型。这种病症的异常基因存在于第 22 号染色体上，患病机率为四万分之一。将此种类型的神经纤维瘤和 I 型区分开来的是出现在内耳神经细胞上的肿瘤，叫做听觉神经瘤。其他出现在神经纤维瘤 I 型中的肿瘤，无论是良性的、还是恶性的，都可以在神经纤维瘤 II 型中发现。咖啡牛乳色斑在神经纤维瘤 II 型中不太常见。患此种疾病的孩子也会出现眼睛问题，通常晶状体后面会呈现不透明的状态。

如何治疗神经纤维瘤？对于这种病症知识的了解很重要，这样你和孩子的医生就可以预先估计孩子可能存在的问题，并且当孩子出现症状时，可以及时进行检查。孩子的疾病确诊后，脑部扫描不仅可以确定是第一种类型，还是第二种类型的神经纤维瘤，还可以观察肿瘤的大小，以便和以后可能需要进行扫描所观察到的大小作比较。关于重复进行的常规脑部扫描的作用是存有争议的。很重要的一点就是，家长需要记住神经纤维瘤 I 型中的肿瘤大部分都是良性的，不是癌症。每年进行的眼部检查和详细的身体检查也很重要。

治疗方法是根据症状采取的：如果有癫痫症状的话，就要治疗癫痫。孩子应该在早期接受关于学习能力方面的测试，并且接受有效的治疗。

特纳综合症(Turner Syndrome)

什么是特纳综合症？在正常情况下，女孩有着 46, XX 的基因型，也就是说，她们一共有 46 条染色体，其中的两个是决定性别的 X 染色体。患有特纳综合症的女孩只获得了一条正常的 X 染色体，仅仅有一条。她们只拥有 45 条染色体，因此，她们的基因型被认为是 45, XO 型。一些女孩有着特纳综

合征变异的症状,一些细胞是正常的 46,XX 基因型,而另一些是 45,XO 型。

要形成功能健全的女性生殖系统,需要两个 X 染色体同时存在。患有特纳综合症的女孩有着小的、无功能的,所谓条索状卵巢(Streak Ovaries)。其他的器官也可能受到影响,包括心脏和肾。

特纳综合症有什么症状?患有特纳综合症的女孩身材矮小。她们生长缓慢这一特征在 3 到 5 岁以后会变得越来越明显,最终导致孩子的平均身高只有 145 厘米(57 英寸)。通常,特纳综合症的诊断要等孩子由于身材矮小而接受检查,或是在青春期没有出现正常的发育症状(乳房不发育或是没有月经)时才能做出诊断。

患有特纳综合症的女孩更容易患有先天的心脏和血管异常。最常见的是主动脉瓣异常,一些人还会出现叫做主动脉缩窄的尤其严重的心脏疾病。如果及早发现的话,这种疾病很容易治愈。

特纳综合症也是和肾部的结构缺陷联系在一起的。可以提供早期迹象的其他特征包括孩子出生时,手脚浮肿或是虚胖,这种症状会慢慢地自动痊愈。一些患有特纳综合症的孩子会有轻微的蹠颈症状,颈部侧面有稍多的组织,这会产生松散的皮肤褶皱。大一些的女孩表现出矮小、颈后发际低、上睑下垂、胸部两乳头距离宽的症状。这些特征听起来都很让人吃惊,但是实际上是较轻微的,一般人的眼睛很难看出。如果某人注意到新生儿有这些特征,医生会立即安排孩子做心脏检查。大多数患特纳综合症的孩子智力正常,但是轻度的学习障碍很常见。如果孩子在上学方面存在困难,就应该接受听力和甲状腺方面的检查,这两个方面的疾病在特纳综合症中都很常见。

如何治疗特纳综合症?治疗中最重要的方面可能就是教育和心理辅导,女孩可以获得同龄人和家庭的支持。患此病的女孩还需要关于不育症方面的咨询。使用雌性激素治疗可以刺激出现青春期间的发育特征,同时还可以采用成长激素疗法来治疗身材矮小的问题。如果这种治疗开始得早的话,许多女孩都可以长到 150 厘米以上。然而,这需要每天进行注射,成本也是很昂贵的。任何严重的心脏和肾问题都需要进行治疗。