

临床儿科疾病 诊治与康复 (下)

任雪云等◎主编

临床儿科疾病诊治与康复

(下)

任雪云等◎主编

图书在版编目 (C I P) 数据

临床儿科疾病诊治与康复 / 任雪云等主编. -- 长春:
吉林科学技术出版社, 2017.9
ISBN 978-7-5578-3270-4

I. ①临… II. ①任… III. ①小儿疾病—诊疗②小儿
疾病—康复 IV. ①R72

中国版本图书馆CIP数据核字(2017)第234064号

临床儿科疾病诊治与康复

LINCHUANG ERKE JIBING ZHENZHI YU KANGFU

主 编 任雪云等
出 版 人 李 梁
责任编辑 许晶刚 陈绘新
封面设计 长春创意广告图文制作有限责任公司
制 版 长春创意广告图文制作有限责任公司
开 本 787mm×1092mm 1/16
字 数 500千字
印 张 37.5
印 数 1—1000册
版 次 2017年9月第1版
印 次 2018年3月第1版第2次印刷

出 版 吉林科学技术出版社
发 行 吉林科学技术出版社
地 址 长春市人民大街4646号
邮 编 130021
发行部电话/传真 0431-85635177 85651759 85651628
85652585 85635176
储运部电话 0431-86059116
编辑部电话 0431-86037565
网 址 www.jlstp.net
印 刷 永清县晔盛亚胶印有限公司

书 号 ISBN 978-7-5578-3270-4
定 价 150.00元 (全二册)

如有印装质量问题 可寄出版社调换
因本书作者较多,联系未果,如作者看到此声明,请尽快来电或来函与编辑
部联系,以便商洽相应稿酬支付事宜。
版权所有 翻印必究 举报电话: 0431-85677817

目 录

第一章 新生儿危重症	(1)
第一节 胎粪吸入综合征	(1)
第二节 新生儿呼吸窘迫综合征	(3)
第三节 早产儿呼吸暂停	(9)
第四节 新生儿肺出血	(11)
第五节 新生儿心力衰竭	(14)
第六节 新生儿心律失常	(19)
第七节 新生儿持续肺动脉高压	(31)
第八节 新生儿急性肾衰竭	(34)
第九节 新生儿缺氧缺血性脑病	(37)
第十节 新生儿颅内出血	(44)
第十一节 新生儿高胆红素血症	(51)
第二章 小儿危重症	(66)
第一节 严重急性呼吸综合征	(66)
第二节 重症肺炎	(69)
第三节 哮喘持续状态	(74)
第四节 急性贫血危象	(80)
第五节 急性溶血性贫血	(82)
第六节 溶血危象	(84)
第七节 弥散性血管内凝血	(85)
第八节 危重败血病	(88)
第九节 癫痫持续状态	(90)
第十节 糖尿病昏迷	(95)
第十一节 肾上腺危象	(99)
第十二节 低血糖	(101)
第三章 小儿神经系统疾病	(104)
第一节 小儿癫痫	(104)
第二节 注意缺陷与多动障碍	(113)
第三节 急性感染性多发性神经根神经炎	(116)
第四节 化脓性脑膜炎	(118)
第五节 病毒性脑炎	(122)
第六节 重症肌无力	(125)

第七节	肝豆状核变性	(128)
第八节	脑性瘫痪	(131)
第四章	小儿心血管系统疾病	(136)
第一节	先天性心脏病	(136)
第二节	病毒性心肌炎	(141)
第三节	原发性心肌病	(144)
第四节	高血压	(146)
第五节	心力衰竭	(152)
第五章	小儿呼吸系统疾病	(158)
第一节	急性上呼吸道感染	(158)
第二节	反复呼吸道感染	(161)
第三节	急性支气管炎	(170)
第四节	急性毛细支气管炎	(171)
第五节	腺病毒肺炎	(174)
第六节	金黄色葡萄球菌肺炎	(176)
第七节	衣原体肺炎	(177)
第八节	支原体肺炎	(187)
第九节	支气管哮喘	(194)
第六章	小儿消化系统疾病	(200)
第一节	口炎	(200)
第二节	胃食管反流病	(201)
第三节	胃炎	(207)
第四节	消化性溃疡	(209)
第五节	先天性肥厚性幽门梗阻	(215)
第六节	肠套叠	(217)
第七节	婴幼儿腹泻	(221)
第八节	肠痉挛	(227)
第九节	急性胰腺炎	(228)
第十节	肝脓肿	(230)
第十一节	急性阑尾炎	(231)
第十二节	上消化道出血	(234)
第七章	小儿内分泌系统疾病	(244)
第一节	先天性甲状腺功能减退症	(244)
第二节	生长激素缺乏症	(246)
第三节	儿童糖尿病	(248)
第四节	性早熟	(254)

第五节 中枢性尿崩症	(257)
第八章 小儿泌尿外科疾病	(260)
第一节 肾及输尿管异常	(260)
第二节 原发性膀胱输尿管反流	(268)
第三节 先天性膀胱疾病	(269)
第四节 神经源性膀胱	(272)
第五节 尿道上裂	(274)
第六节 尿道下裂	(275)
第七节 阴茎异常	(277)
第八节 隐睾	(279)
第九节 阴囊疾病	(280)
第十节 两性畸形	(284)
第十一节 女孩外生殖器发育异常	(286)
第十二节 小儿尿路结石	(289)
第十三节 泌尿生殖系统损伤	(291)
第九章 小儿血液疾病	(296)
第一节 营养性贫血	(296)
第二节 溶血性贫血	(300)
第三节 急性白血病	(312)
第四节 恶性淋巴瘤	(320)
第五节 血友病	(327)
第六节 特发性血小板减少性紫癜	(329)
第七节 弥散性血管内凝血	(331)
第十章 小儿感染性疾病	(335)
第一节 病毒感染性疾病	(335)
第二节 细菌感染性疾病	(344)
第三节 真菌感染性疾病	(348)
第四节 结核病	(350)
第五节 寄生虫病	(359)
第十一章 小儿营养性疾病	(362)
第一节 营养不良	(362)
第二节 维生素 A 缺乏症	(363)
第三节 维生素 B ₁ 缺乏症	(366)
第四节 烟酸缺乏病	(367)
第五节 核黄素缺乏病	(368)
第六节 维生素 B ₆ 缺乏及依赖病	(369)

第七节 维生素 C 缺乏病	(370)
第八节 维生素 D 缺乏性佝偻病	(371)
第九节 维生素 D 缺乏性手足搐搦症	(373)
第十节 维生素 E 缺乏症	(373)
第十一节 小儿肥胖症	(375)
第十二节 微量元素缺乏	(376)
第十二章 儿科护理	(380)
第一节 急性上呼吸道感染的护理	(380)
第二节 急性感染性喉炎的护理	(382)
第三节 急性支气管炎的护理	(384)
第四节 肺炎的护理	(386)
第五节 口炎的护理	(391)
第六节 腹泻的护理	(393)
第七节 化脓性脑膜炎的护理	(400)
第八节 病毒性脑炎和病毒性脑膜炎的护理	(403)
第九节 脑性瘫痪的护理	(406)
第十节 麻疹的护理	(407)
第十一节 水痘的护理	(411)
第十二节 流行性腮腺炎的护理	(413)
第十三节 中毒型细菌性痢疾的护理	(416)
第十四节 结核病的护理	(418)
第十五节 小儿惊厥的护理	(423)
第十六节 急性呼吸衰竭的护理	(428)
第十七节 充血性心力衰竭的护理	(431)
第十八节 急性肾小球肾炎的护理	(435)
第十九节 肾病综合征的护理	(439)
第二十节 泌尿系感染的护理	(445)
第二十一节 生长激素缺乏症的护理	(449)
第二十二节 性早熟的护理	(451)
第二十三节 先天性甲状腺功能减低症的护理	(454)
第二十四节 小儿糖尿病的护理	(457)
第十三章 儿童康复治疗	(463)
第一节 小儿脑瘫的评定与康复治疗	(463)
第二节 智力障碍的康复治疗	(476)
第十四章 血液检验	(479)
第一节 血液一般检验	(479)

第二节	网织红细胞计数	(493)
第三节	红细胞沉降率测定	(495)
第四节	骨髓细胞形态学检验	(497)
第五节	血栓与止血一般检验	(513)
第十五章	尿液检验	(523)
第一节	尿液的生成及主要成分	(523)
第二节	尿液检验的适应证	(523)
第三节	尿液标本采集及保存	(524)
第四节	尿液的一般检查	(525)
第五节	尿液的化学检查	(529)
第六节	尿液沉渣检查	(540)
第七节	尿液沉渣组化定位的进展	(548)
第十六章	粪便检验	(551)
第一节	概述	(551)
第二节	粪便的一般性检查	(552)
第三节	粪便的化学检查	(554)
第四节	粪便的显微镜检查	(558)
第十七章	临床常见标本的细菌学检验	(564)
第一节	血液及骨髓标本的细菌学检验	(564)
第二节	化脓及创伤感染标本的细菌学检验	(566)
第三节	上呼吸道标本的细菌学检验	(579)
第四节	下呼吸道分泌物标本的细菌学检验	(583)
第五节	鼻、咽、眼、耳拭子标本的细菌学检验	(586)
参考文献		(589)

第九章 小儿血液疾病

第九章 小儿血液疾病

第一节 营养性贫血

一、缺铁性贫血

缺铁性贫血是由于体内贮铁不足致使血红蛋白合成减少而引起的一种低色素小细胞性贫血,又称为营养性小细胞性贫血。这是小儿时期最常见的一种贫血,多见于6个月至2岁的婴幼儿。

(一)病因及发病机制

1. 铁在体内的代谢 铁是合成血红蛋白的重要原料,也是多种含铁酶(如细胞色素C、单胺氧化酶、琥珀酸脱氢酶等)中的重要物质。人体所需要的铁来源有两个:①衰老的红细胞破坏后所释放的铁,约80%被重新利用,20%贮存备用。②自食物中摄取:肉、鱼、蛋黄、肝、肾、豆类、绿叶菜等含铁较多。食物中的铁以二价铁形式从十二指肠及空肠上部被吸收,进入肠黏膜后被氧化成三价铁,一部分与细胞内的去铁蛋白结合成铁蛋白,另一部分通过肠黏膜细胞入血,与血浆中的转铁蛋白结合,随血液循环运送到各贮铁组织,并与组织中的去铁蛋白结合成铁蛋白,作为贮存铁备用。通过还原酶的作用,铁自铁蛋白中释出,并经氧化酶作用氧化成为三价铁,再与转铁蛋白结合,转运至骨髓造血,在幼红细胞内与原卟啉结合形成血红素,后者再与珠蛋白结合形成血红蛋白。正常小儿每日铁的排泄量极微,不超过 $15\mu\text{g}/\text{kg}$ 。小儿由于不断生长发育,铁的需要量较多,4个月至3岁每日约需由食物补充元素铁 $0.8\sim 1.5\text{mg}/\text{kg}$ 。各年龄小儿每日摄入元素铁总量不宜超过 15mg 。

2. 导致缺铁的原因

(1)先天贮铁不足:足月新生儿自母体贮存的铁及出生后红细胞破坏释放的铁足够出生后3~4个月造血之需,如因早产、双胎、胎儿失血(如胎儿向母体输血,或向另一孪生胎儿输血)以及母亲患严重缺铁性贫血均可使胎儿贮铁减少。出生后延迟结扎脐带,可使新生儿贮铁增多(约增加贮铁 40mg)。

(2)食物中铁摄入量不足:为导致缺铁的主要原因。人乳、牛乳中含铁量均低(小于 $0.2\text{mg}/\text{dL}$)。长期以乳类喂养、不及时添加含铁较多的辅食者,或较大小儿偏食者,易发生缺铁性贫血。

(3)铁自肠道吸收不良:食物中铁的吸收率受诸多因素影响,动物性食物中铁约10%~25%被吸收,人乳中铁50%、牛乳中铁10%被吸收,植物性食物中铁吸收率仅约1%。维生素C、果糖、氨基酸等有助于铁的吸收。但食物中磷酸、草酸、鞣酸(如喝浓茶)等可减少铁的吸收。此外,长期腹泻、呕吐、胃酸过少等均可影响铁的吸收。

(4)生长发育过快:婴儿期生长快,早产儿速度更快,随体重增长血容量也增加较快,较易出现铁的不足。

(5)铁的丢失过多:如因对牛奶过敏引起小量肠出血(每天可失血约 0.7mL),或因肠息肉、膈疝、肛裂、钩虫病等发生慢性小量失血,均可使铁的丢失过多而导致缺铁(每失血 1mL

损失铁 0.5mg)。

(6)铁的利用障碍:如长期或反复感染可影响铁在体内的利用,不利于血红蛋白的合成。

3. 缺铁对各系统的影响

(1)血液:不是体内一有缺铁即很快出现贫血,而是要经过 3 个阶段:①铁减少期(ID):体内贮铁虽减少,但供红细胞合成血红蛋白的铁尚未减少。②红细胞生成缺铁期(IDE):此期红细胞生成所需铁已不足,但血红蛋白尚不减少。③缺铁性贫血期(IDA):此期出现低色素小细胞性贫血。

(2)其他:肌红蛋白合成减少。由于多种含铁酶活力降低,影响生物氧化、组织呼吸、神经介质的分解与合成等,使细胞功能紊乱,引起皮肤黏膜损害、精神神经症状以及细胞免疫功能降低等。

(二)临床表现

1. 一般表现 起病缓慢。逐渐出现皮肤黏膜苍白,甲床苍白,疲乏无力,不爱活动,年长儿可诉头晕、耳鸣。易患感染性疾病。

2. 髓外造血表现 常见肝、脾、淋巴结轻度肿大。

3. 其他系统症状 食欲减退,易有呕吐、腹泻、消化功能不良,可有异嗜癖(如喜食泥土、墙皮等)。易发生口腔炎。常有烦躁不安或萎靡不振,精力不集中,智力多低于同龄儿。明显贫血时呼吸、心率加快,甚至引起贫血性心脏病。

(三)实验室检查

1. 血象 血红蛋白降低比红细胞减少明显,呈小细胞低色素性贫血,血涂片可见红细胞大小不等,以小细胞为主,中心浅染区扩大。网织红细胞、白细胞、血小板大致正常。

2. 骨髓象 幼红细胞增生活跃,以中、晚幼红细胞增生为主。各期红细胞均较小,胞浆量少,染色偏蓝。其他系列细胞大致正常。

3. 铁代谢检查

(1)血清铁蛋白(SF):缺铁 ID 期即降低(小于 $12\mu\text{g/L}$, IDE、IDA 期更明显)。

(2)红细胞游离原卟啉(FEP):IDE 期增高(大于 $0.9\mu\text{mol/L}$ 或大于 $50\mu\text{g/dL}$)。

(3)血清铁(SI)、总铁结合力(TIBC):IDA 时 SI 降低(小于 $9.0\sim 10.7\mu\text{mol/L}$ 或小于 $50\sim 60\mu\text{g/dL}$),TIBC 增高(大于 $62.7\mu\text{mol/L}$ 或大于 350g/dL)。

(4)骨髓可染铁:骨髓涂片用普鲁蓝染色镜检,细胞外铁颗粒减少,铁粒幼细胞减少(小于 15%)。

(四)诊断

根据临床表现、血象特点结合喂养史,一般可做出诊断。必要时可做骨髓检查。铁代谢的生化检查有确诊意义。铁剂治疗有效可证实诊断。异常血红蛋白病、地中海贫血、铁粒幼红细胞性贫血等也可表现为低色素小细胞性贫血,应注意鉴别。

(五)治疗

1. 一般治疗 加强护理,改善喂养,合理安排饮食,纠正不合理的饮食习惯。避免感染,治疗引起慢性失血的疾病。

2. 铁剂治疗 为特效疗法。口服铁剂宜选用二价铁盐,因其比三价铁易于吸收。常用铁剂有硫酸亚铁(含元素铁 20%)、富马酸铁(含元素铁 33%)、葡萄糖酸亚铁(含元素铁 11%)等。每日口服元素铁 $4\sim 6\text{mg/kg}$,分 3 次于两餐之间口服。同时服用维生素 C 以促进铁的吸

收。一般于服药 3~4d 后网织红细胞上升,7~10d 达高峰,其后血红蛋白上升,约 3~4 周内贫血可望纠正,但仍需继续服药 2 个月左右,以补充贮存铁。

个别重症病例或由于伴有严重胃肠疾病不能口服或口服无效者可应用铁剂(如右旋糖酐铁、山梨醇枸橼酸铁复合物等)肌肉注射。总剂量按 2.5mg 元素铁/kg 可增加血红蛋白 1g/kg 计算,另加 10mg/kg 以补足贮铁量。将总量分次深部肌注,首次量宜小,以后每次剂量不超过 5mg/kg,每 1~3d 注射 1 次,于 2~3 周内注射完。

3. 输血治疗 重症贫血并发心功能不全或重症感染者可予输血。

(六)预防

缺铁性贫血主要预防措施如下。

1. 做好喂养指导,提倡母乳喂养,及时添加富含铁的辅助食品,纠正偏食习惯。
2. 对早产儿、低体重儿可自出生后 2 个月给予铁剂预防,约给元素铁 0.8~1.5mg/kg,也可食用铁强化奶粉。
3. 积极防治慢性胃肠病。

二、营养性巨幼细胞性贫血

营养性巨幼细胞性贫血又称营养性大细胞性贫血,主要是由于缺乏维生素 B₁₂ 或(和)叶酸所致。多见于喂养不当的婴幼儿。

(一)病因及发病机制

1. 发病机制 维生素 B₁₂ 和叶酸是 DNA 合成过程中的重要辅酶物质,缺乏时因 DNA 合成不足,使细胞核分裂时间延长(S 期和 G₁ 期延长),细胞增殖速度减慢,而胞浆中 RNA 的合成不受影响,红细胞中血红蛋白的合成也正常进行,因而各期红细胞变大,核染色质疏松呈巨幼样变,由于红细胞生成速度减慢,成熟红细胞寿命较短,因而导致贫血。粒细胞、巨核细胞也有类似改变。此外,维生素 B₁₂ 缺乏尚可引起神经系统改变,可能与神经髓鞘中脂蛋白合成不足有关。

2. 维生素 B₁₂、叶酸缺乏的原因

(1)饮食中供给不足:动物性食物如肉、蛋、肝、肾中含维生素 B₁₂ 较多;植物性食物如绿叶菜、水果、谷类中含叶酸较多,但加热后被破坏。各种乳类中含维生素 B₁₂ 及叶酸均较少,羊乳中含叶酸更少。婴儿每日需要量维生素 B₁₂ 为 0.5~1μg,叶酸为 0.1~0.2mg。长期母乳喂养不及时添加辅食容易发生维生素 B₁₂ 缺乏;长期羊乳、奶粉喂养不加辅食易致叶酸缺乏。

(2)吸收障碍:见于慢性腹泻、脂肪下痢、小肠切除等胃肠疾病时。慢性肝病可影响维生素 B₁₂、叶酸在体内的贮存。

(3)需要量增加:生长发育过快的婴儿(尤其是早产儿),或患严重感染(如肺炎)时需要量增加,易致缺乏。

(二)临床表现

本病约 2/3 病例见于 6~12 个月,2 岁以上少见。急性感染常为发病诱因。临床表现特点如下。

1. 贫血及一般表现 面色蜡黄,虚胖,易倦,头发稀黄发干,肝脾可轻度肿大,重症可出现心脏扩大,甚至心功能不全。

2. 消化系统症状 常有厌食、恶心、呕吐、腹泻、舌炎、舌面光滑。

3. 神经系统症状 见于维生素 B₁₂ 缺乏所致者。表现为表情呆滞、嗜睡、反应迟钝、少哭不笑、哭时无泪、少汗、智力体力发育落后,常有倒退现象,不能完成原来已会的动作。可出现唇、舌、肢体震颤,腱反射亢进,踝阵挛阳性。

(三) 实验室检查

1. 血象 红细胞数减少比血红蛋白降低明显。红细胞大小不等,以大者为主,中央淡染区不明显。重症白细胞可减少,粒细胞胞体较大,核分叶过多(核右移),血小板亦可减少,体积变大。

2. 骨髓象 红系细胞增生活跃,以原红及早幼红细胞增多相对明显。各期幼红细胞均有巨幼变,表现如胞体变大,核染色质疏松,副染色质明显,显示细胞核发育落后于胞浆。粒细胞系及巨核细胞系也可有巨幼变表现。

3. 生化检查 血清维生素 B₁₂ 及叶酸测定低于正常含量(维生素 B₁₂ 小于 100ng/L,叶酸小于 3μg/L)。

(四) 诊断

根据贫血表现、血象特点,结合发病年龄、喂养史,一般不难做出诊断。进一步做骨髓检查有助于确诊。少数情况下须注意与脑发育不全(无贫血及上述血象、骨髓象改变,自出生后不久即有智力低下)及少见的非营养性巨幼细胞性贫血相鉴别。

(五) 治疗与预防

1. 加强营养和护理,防治感染。

2. 维生素 B₁₂ 及叶酸的应用 维生素 B₁₂ 缺乏所致者应用维生素 B₁₂ 肌注,每次 50~100μg,每周 2~3 次,连用 2~4 周,或至血象恢复正常为止。应用维生素 B₁₂ 2~3d 后可见精神好转,网织红细胞增加,6~7d 达高峰,约 2 周后降至正常。骨髓内巨幼红细胞于用药 6~72h 内即转为正常幼红细胞,精神神经症状恢复较慢。由于叶酸缺乏所致者给予叶酸口服每次 5mg,每日 3 次,连服数周。治疗后血象、骨髓象反应大致如上所述。维生素 C 能促进叶酸的利用,宜同时口服。须注意单纯由于缺乏维生素 B₁₂ 所致者不宜加用叶酸,以免加重精神神经症状。重症贫血于恢复期应加用铁剂,以免发生铁的相对缺乏。

3. 输血的应用原则同缺铁性贫血。

4. 预防措施主要是强调改善乳母营养,婴儿及时添加辅食,避免单纯羊奶喂养,年长儿要注意食物均衡,防止偏食习惯。

三、营养性混合性贫血

营养性缺铁性贫血与营养性巨幼细胞性贫血同时存在时称为营养性混合性贫血,较常见于婴幼儿期。

(一) 临床表现

具有两种贫血的混合表现,贫血程度一般较重。

(二) 实验室检查

1. 血象 血红蛋白及红细胞近于平行降低,红细胞大小不等更明显,大者大于正常,小者小于正常,大红细胞中央浅染区扩大为本病红细胞典型表现。白细胞、血小板常减少。

2. 骨髓象 红细胞系具有两种贫血的表现,例如可见巨幼红细胞而胞浆嗜碱性强,粒细胞、巨核细胞也可见巨幼细胞性贫血时的形态改变。

(三)治疗

需同时应用铁剂及维生素 B₁₂ 或叶酸治疗。

(李杰)

第二节 溶血性贫血

一、遗传性球形细胞增多症

遗传性球形细胞增多症(HS)是因红细胞膜有先天性缺陷,导致膜表面积减少,红细胞变为球形而引起的溶血性贫血。其临床特点为慢性溶血过程而有急性发作的溶血性贫血和黄疸,在循环血液中球形红细胞增多,红细胞渗透脆性增高,脾肿大。本病属常染色体显性遗传性疾病,其异常基因位于第 8 或第 12 号染色体上。但有 15%~20% 患者无家族史,可能与基因突变有关。

(一)诊断

1. 临床表现 贫血、黄疸和肝脾肿大是三大主要临床特征,且在慢性溶血性贫血过程中易有急性发作的溶血。发病年龄越早,症状越重。

(1)贫血:在慢性过程中,贫血多为轻至中度。当感染、劳累时可诱发溶血危象。溶血危象表现为发热、乏力、腹痛、贫血和黄疸加重。再生障碍性贫血危象多由于并发感染引起骨髓造血功能暂时性抑制所致。表现为贫血骤然加重,血像似再生障碍性贫血,因无溶血加重,临床一般不出现黄疸。

(2)黄疸:在疾病的慢性期,大部分患者有黄疸,多较轻,为间歇性,当出现溶血危象时黄疸可骤然明显。近半数患儿在新生儿期有高胆红素血症病史。

(3)肝脾肿大:为常见体征,脾在肋下 2~10cm 不等,多数为中度肿大,脾脏的大小与疾病的严重程度不成正比。肝肿大程度不如脾脏,如肝肿大较明显者则应考虑其他疾病或有并发症。

(4)其他表现:新生儿可出现畸形,如尖头、马鞍鼻、多或短指、趾等。年长儿可发生胆石症,原因可能与长期红细胞破坏及胆红素在胆道内沉积有关。

2. 实验室检查 除共同具有的实验室检查如贫血、网织红细胞增加、血清未结合胆红素增加等外,可有以下对诊断本病较特异的实验室检查。

(1)血常规:球形红细胞增多为本病血液形态的主要特征,球形红细胞增多,占红细胞 20%~40%,少数可高达 80% 以上。网织红细胞增多,常达 5%~20%,但发生再障危象时降低。

(2)红细胞渗透脆性增高:多数患者红细胞渗透脆性试验在 0.52%~0.72% 盐水内开始溶血,大多于 0.40% 盐水内全溶,有少部分患者用此方法无法检查出异常,需在孵育后(37℃, 24h)红细胞脆性显示明显增高。

(3)红细胞自溶试验:此法是检测 37℃ 无菌条件下,将去纤维蛋白血清温培 48h,离心后可发现溶血加重。正常人溶血低于 2%,本病患者可有 20%~30% 的红细胞发生溶解,加入葡萄糖后溶血可明显纠正。

(4)红细胞膜蛋白分析:应用 SDS 聚丙烯酰胺凝胶电泳进行红细胞膜蛋白分析,可见收缩

蛋白等膜骨架蛋白缺少。

3. 诊断标准

- (1)慢性过程伴急性发作的溶血性贫血、黄疸和脾肿大。
- (2)球形红细胞增多,超过正常值的 15%。
- (3)红细胞脆性增加,尤其孵育脆性增加。
- (4)脾切除疗效佳。
- (5)排除继发性球形红细胞增多,可确诊。阳性家族史有助于诊断。

4. 鉴别诊断 球形红细胞并非本病所特有,它可因外来因素损伤红细胞膜而产生,也可见于其他类型的溶血性贫血,如新生儿 ABO 溶血病、自身免疫性溶血性贫血、脾功能亢进症、溶血性输血反应、地中海贫血、G-6-PD 缺乏症以及化学物质、感染、烧伤等引起的溶血性贫血等。但上述疾病时,血片中除可见到球形红细胞外,常同时有多种红细胞形态异常,而本病血片中所见之球形红细胞形态及大小一致,分布均匀。

(二)治疗

目前虽无纠正 HS 基本缺陷的方法,但脾切除对纠正贫血及消除症状具有良好的治疗效果。脾切除后仍然存在红细胞膜的缺陷和球形细胞增多,红细胞渗透脆性仍然增高,但脾切除后临床症状和血常规改善明显。对于无明显症状、骨髓造血代偿良好、无危象发作史者,可暂时不做脾切除,继续观察。因脾切除后机体免疫功能下降,严重感染率明显增高,对幼儿的影响尤为严重,故脾切除以大于 6 岁时手术为宜,如病情许可,手术最好延迟至 10 岁以后。但如表现重度贫血,反复发生溶血危象和再障危象或有胆结石存在,则应及时手术,而不应该单纯考虑年龄。感染是脾切除术后的主要并发症,以肺炎链球菌感染居多,往往呈暴发性,进展迅速而险恶。术前应接种肺炎链球菌疫苗,术后应每月肌肉注射 1 次长效青霉素 60 万~120 万 U,至少应持续至青春期。

本病在慢性溶血过程中叶酸的需求增加,易出现叶酸缺乏,治疗中应注意补充叶酸。如发生溶血危象或再障危象,则予输血及控制感染等治疗。

二、遗传性椭圆形红细胞增多症

遗传性椭圆形红细胞增多症(HE)是一种因红细胞膜缺陷所致的溶血性疾病。其临床特征是外周血椭圆形红细胞增多。本病属常染色体显性遗传性疾病,杂合子可以发病,纯合子发病往往较重。椭圆形红细胞的控制基因位于第 1 染色体短臂 3 区 2 带(1p3.2),遗传基因与 Rh 基因相连。

(一)诊断

1. 临床表现 最常见的症状是贫血和黄疸。临床表现差异较大,轻者可无症状,严重者有明显溶血,但大多数患者表现为轻度溶血。

根据临床溶血程度,可分为 3 型:

(1) I 型(隐匿型):外周血中椭圆形红细胞增多,在 15% 以上但临床无明显症状,脾脏不大,无明显溶血的证据。

(2) II 型(溶血代偿型):患者红细胞寿命较短,有慢性溶血的表现,但骨髓红系细胞生成良好,能代偿而不发生明显的贫血,脾可轻度肿大,一般无黄疸。

(3) III 型(溶血性贫血型):纯合子易出现慢性溶血,由于红细胞破坏多于生成而发生贫

血。患者表现为全身乏力、头晕、头痛,可有黄疸、脾大。

2. 实验室检查 外周血片中椭圆形红细胞一般在 25% 以上,常达 50%~90%。椭圆形红细胞的轴率(短径/长径)低于 0.78,部分患者血片中可见少数球形、棒状或卵圆形红细胞等异形红细胞。渗透脆性、孵育脆性及自血溶解试验一般正常,只在溶血发作时增高。网织红细胞在贫血时可增高,骨髓涂片可见红系细胞增生活跃。

3. 诊断与鉴别诊断 本病的主要诊断依据是血片中发现较多椭圆形红细胞(25%以上),家族史阳性者更可确诊。需排除珠蛋白生成障碍性贫血、缺铁性贫血、巨幼细胞性贫血、骨髓纤维化、骨髓增生异常综合征及丙酮酸激酶缺乏症等可伴有少数椭圆形红细胞增多的疾病。

(二)治疗

无症状或仅有轻度贫血、对健康影响不大者不需特殊治疗,但要注意防治感染。对常有溶血发作者,可考虑做脾切除。

三、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症

(一)概述

红细胞内葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G-6-PD)缺乏症是一种常见的伴性不完全显性遗传性酶病。红细胞内 G-6-PD 缺乏时,还原型辅酶 II (NADPH)生成减少,不能维持生理浓度的还原型谷胱甘肽(GSH),在外源性药物、蚕豆、感染、酸中毒和内生性过氧化物等氧化应激作用下,损伤红细胞膜蛋白、血红蛋白和其他酶,使红细胞寿命缩短,出现溶血性贫血。

本病是遗传性疾病,目前无根治方法。治疗需去除病因对症处理:

1. 停用易导致溶血的药物,纠正缺氧、酸中毒及防治感染。

2. 控制高胆红素血症,方法与新生儿溶血病同。光疗时应补充维生素 B₂,因为维生素 B₂在光疗过程中降解,致谷胱甘肽还原酶活性降低,加重溶血。

3. 溶血性贫血 注意避免发生溶血危象,严重者应输洗涤红细胞。

4. 遗传咨询

(1) 夫妇双方或任一方为 G-6-PD 缺乏者的孕妇,于产前 2~4 周,每晚服鲁米那 0.03~0.06g,可减轻新生儿高胆红素血症或降低其发病率。

(2) 分娩时取脐血做常规筛选以发现 G-6-PD 缺乏新生儿;母产前及婴儿忌用氧化性药物或使用樟脑丸贮存衣服,母忌吃蚕豆及其制品。

(3) 积极防治新生儿感染。

(二)蚕豆病

蚕豆病是由于 G-6-PD 缺乏者食用蚕豆、蚕豆制品或接触蚕豆花粉后而发生的急性溶血性贫血。一般认为蚕豆中含有大量左旋多巴,在酪氨酸酶作用下,可变为多巴醌,后者可使 GSH 含量减少而发生溶血,与免疫等因素亦可能有关。该病国内多见于广东、四川等地,常发生于蚕豆成熟季节。常见于儿童,以 5 岁以下儿童为主。

1. 诊断

(1) 临床表现:多于吃蚕豆(量不定)后数小时至数天内发生急骤的血管内溶血性贫血,一般溶血为非自限性,溶血持续 1~2d 至 1 周。①前驱症状:全身不适、头晕、倦怠、乏力、纳差、恶心、呕吐、腹痛、发热等,持续 1~2d。②急性溶血性贫血:继前驱症状,出现急剧面色苍黄、黄疸,尿色深黄或酱油样尿,部分病例脾肿大。③严重病例:全身衰竭、重度贫血、嗜睡、休克、

惊厥、昏迷及急性肾功能衰竭。

(2)实验室检查:①血常规:血红蛋白下降,重者 $Hb < 30g/L$ 。网织红细胞升高可 > 0.20 , 可见有核红细胞。白细胞升高,达 $(10 \sim 20) \times 10^9/L$ 以上,甚至呈类白血病反应,血小板正常或增高。②骨髓象:粒细胞、红细胞系均增生,年龄愈小粒细胞系增生愈显著。③尿常规:肉眼观察呈酱油色、浓茶色、茶色、黄色,尿隐血阳性率 $60\% \sim 70\%$ 。肾功损害时出现蛋白、红细胞及管型,尿胆原和尿胆素增加。④血清游离血红蛋白增加,结合珠蛋白降低。⑤G-6-PD 活性的筛选试验及特异性试验与新生儿 G-6-PD 缺乏所致溶血性黄疸相同。

2. 防治

(1)对高发区应进行普查,G-6-PD 缺乏者应禁食蚕豆及其制品。

(2)输血: $Hb > 60g/L$ 可不输血,贫血重者均应输血 1~2 次。

(3)扩充血容量,纠正休克,纠正酸中毒,注意高血钾的处理。

(三)药物诱导的溶血性贫血

G-6-PD 缺乏患者服用某些药物后可出现药物诱导的溶血性贫血。具体某一药物对 G-6-PD 缺乏患者诱发溶血的作用不一致,如服用氯霉素可诱发地中海沿岸重度 G-6-PD 缺乏患者出现溶血,而对 A 型或广东型的 G-6-PD 缺乏患者则不引起溶血。药物诱导的溶血性贫血临床表现与蚕豆病相似。

1. 诊断

(1)临床表现:①服用诱发溶血的药物后 1~3d 内出现溶血性贫血。②急性溶血期:为 10~14d,1 周左右贫血最重,7~10d 开始好转,贫血减轻。③恢复期:为 20~30d,网织红细胞增多后渐降至正常,血红蛋白渐上升至正常。④血涂片:红细胞轻度大小不等,球形、碎片、多嗜性红细胞等。

2. 鉴别诊断

(1)不稳定血红蛋白病:包括 HbH 病,亦可因服用伯氨喹啉型药物诱发与 G-6-PD 缺乏症相似的急性溶血性贫血。但该病不稳定血红蛋白筛选试验阳性和血红蛋白电泳可见异常区带(如 HbH)等可资鉴别。

(2)免疫性溶血性贫血:某些药物(如奎宁等)可诱发免疫性溶血性贫血,但其直、间接 Coombs 试验阳性。

3. 治疗

(1)停止应用可诱发溶血的药物(见表 9-1、表 9-2)。

表 9-1 G-6-PD 缺乏者禁用的药物和化学品

乙酰苯胺	伯氨喹
呋喃唑酮	乙酰磺胺
甲基美蓝	磺胺甲基异噁唑
萘啶酮酸	对氨基苯磺酰胺
萘	磺胺吡啶
硝咪唑	噻唑砒
亚硝酸异丁酯	甲苯胺蓝
呋喃旦啶	三硝基甲苯
苯基偶氮二氨基吡啶	尿酸氧化酶苯肼