

北京协和医院

单渊东 曾学军 黄晓明 刘晓红 主编

内科疑难病诊断

——协和医生临床思维例释

第2集



中国协和医科大学出版社

内科疑难病诊断

——协和医生临床思维例释

(第2集)

北京协和医院

单渊东 曾学军 主编
黄晓明 刘晓红

主编

开 本: 850×1168 毫米 1/32 开
印 张: 14.75
字 数: 350千字
版 次: 2007年2月第1版
印 次: 1-2000
定 价: 20.00元

中国协和医科大学出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

内科疑难病诊断 / 单渊东、曾学军、黄晓明、刘晓红主编.
—2 版. —北京: 中国协和医科大学出版社, 2007. 5
ISBN 978 - 7 - 81072 - 882 - 9

I. 内… II. 单… III. 内科 - 疑难病 - 诊断 IV. R504

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2007) 第 011219 号

内科疑难病诊断 (第 2 集)

——协和医生临床思维例释

主 编: 单渊东 曾学军 黄晓明 刘晓红
责任编辑: 吴桂梅

出版发行: 中国协和医科大学出版社
(北京东单三条九号 邮编 100730 电话 65260378)

网 址: www.pumcp.com
经 销: 新华书店总店北京发行所
印 刷: 北京丽源印刷厂

开 本: 850 × 1168 毫米 1/32 开
印 张: 14.75
字 数: 350 千字
版 次: 2007 年 5 月第一版 2007 年 5 月第一次印刷
印 数: 1—5000
定 价: 50.00 元

ISBN 978 - 7 - 81072 - 882 - 9/R · 875

(凡购本书, 如有缺页、倒页、脱页及其他质量问题, 由本社发行部调换)

中国医学科学院
中国协和医科大学 北京协和医院

主编：单渊东 曾学军 黄晓明 刘晓红

编写委员会（按拼音顺序排序）

陈嘉林 方卫纲 黄晓明 李 剑 李雪梅
刘晓红 刘晓清 单渊东 王 玉 邢小平
许文兵 严晓伟 曾学军

参 编 人 员

张之南	血液内科	教授	周宝桐	感染内科	主治医师
单渊东	血液内科	教授	伍东升	消化内科	主治医师
沈 悌	血液内科	教授	严雪敏	消化内科	主治医师
许文兵	呼吸内科	教授	曹 彬	呼吸内科	主治医师
陈 琳	神经内科	教授	温小恒	消化内科	主治医师
邢小平	内分泌科	教授	孙晓红	消化内科	主治医师
曾小峰	风湿免疫科	教授	吕 红	消化内科	主治医师
严晓伟	心内科	教授	许大波	消化内科	主治医师
刘晓红	消化内科	教授	王 鸥	内分泌科	主治医师
曾学军	普内科	教授	庄俊玲	血液内科	主治医师
崔全才	病理科	教授	葛 璞	感染内科	主治医师
李雪梅	肾内科	副教授	黄晓明	普内科	主治医师
刘晓清	感染内科	副教授	王 玉	普内科	主治医师
陈嘉林	普内科	副教授	蔡建芳	肾内科	主治医师
方理刚	心内科	副教授	童安莉	内分泌科	主治医师
王焕玲	感染内科	主治医师	黎 波	急诊科	主治医师
焦 力	血液内科	主治医师	姜 艳	内分泌科	主治医师
范洪伟	感染内科	主治医师	李乃适	内分泌科	主治医师
李文慧	内分泌科	主治医师	舒慧君	消化内科	主治医师
李 梅	内分泌科	主治医师	黄程锦	普内科	主治医师
潘 慧	内分泌科	主治医师	李 剑	血液内科	主治医师
韩 冰	血液内科	主治医师	朱燕林	心内科	主治医师
方卫纲	普内科	主治医师	李孝远	肿瘤科	主治医师

贾 宁	肿瘤科	主治医师
陈 华	风湿免疫科	主治医师
林 雪	心内科	主治医师
王 迁	内科	住院医师
沈 敏	内科	住院医师
吴 东	内科	住院医师
朱鸣雷	内科	住院医师
王秋梅	内科	住院医师
杨 明	内科	住院医师
樊晓红	内科	住院医师
朱 岩	内科	住院医师
裴丽坚	内科	住院医师
陈 苗	内科	住院医师
郑 可	内科	住院医师
赵 华	内科	住院医师
戴 毅	神经内科	住院医师
陈 适	内科	住院医师
王 立	内科	住院医师

罗金梅	内科	住院医师
赖晋智	内科	住院医师
郭潇潇	内科	住院医师
余国攀	内科	住院医师
叶秋月	内科	住院医师
孙 静	内科	住院医师
张雪晗	内科	住院医师
叶益聪	内科	住院医师
曹欣欣	内科	住院医师
王 辉	内科	住院医师
张月宁	消化内科	博士研究生
宋志强	消化内科	博士研究生
丁召路	消化内科	博士研究生
管文娟	心内科	博士研究生
蔡华聪	血液内科	博士研究生
尹 雷	风湿免疫科	博士研究生
刘冬梅	内分泌科	硕士研究生

序

内科疾病的诊断依靠细致的观察检查和缜密的临床思维。临床思维的依据是对患者的观察所见，方法是运用已有的知识和经验，对病情进行分析归纳，找到解释，做出诊断，确定治疗措施。临床诊断思维需要遵循思维逻辑准则和疾病发生发展规律。

患者的疾病表现可能比较简单、典型、常见或多发，具有明显特点，诊断较易；也可能表现比较复杂、不典型、几种病情交织、少见或罕见，诊断困难。内科疑难病的诊断思维也需遵循一般内科病的诊断思维规律，但还要想到疾病的不典型的一面、曲折变化和交错复杂的一面，并且还需考虑不曾见过甚至未曾发生过的病。疑难病虽然难于诊断，但多数情况下，经过层层剥离、步步深入的分析、归纳、推理，最终还是可以得到确诊的。不过，疑难病的诊断思维需要培养、训练，才能达到敏捷、熟练、高效、准确。

北京协和医院是全国疑难病诊治中心，多年来，收治了大量来自各地的疑难病患者。注意培养训练内科病的诊断思维是协和内科的传统特色之一。本书收集了近几年经内科特别是普内科收治的一些疑难病，对一部分病例采用循序渐进的分析方法，从病情表现和观察所见出发，进行思考，然后再做进一步观察和检查，再行分析思考，步步接近，最终明确诊断，是一种纵向连贯的思维模式，真实反映出临床思维程序和操作步骤；对另一部分病例则沿用多科、多人、多视角的讨论方式，精选一些近年的内科临床病例或临床病理讨

论的内容,展示一种横向扩展的思维方式。另外,本书还收录了一些内科罕见病和近年认识的新综合征,以开拓视野,扩大思考范围。全书涉及病种较多,还连带介绍了近年涌现的一些新概念、新的检查方法和手段。

本书的特点是其真实性,真实的病例、主管医生的实时想法、正确与错误都有证据,由于其真实,所以有更强的示范性和可仿效性,有较大的实用价值。此外,本书还可作为自我培养临床思维方法的读本。总之,本书适合不同年资的内科医生阅读,经验少的可以学到一些自己未掌握的思维和方法,已有一定临床经验的医生也许读后会有共鸣或引发新的感悟。

这是一本值得向内科医生推荐的好书。

张之南

2007年3月

前 言

疑难病的诊断是每一位临床医师，特别是内科医师经常面临的挑战。

正确地诊断疑难病例要求很多条件，包括详细、准确的病史，全面的体格检查，先进的诊断技术，系统的临床观察等，在诊断过程中，贯彻始终的一个重要因素是正确的临床思维。即使是在科技发达的今天，各种辅助检查日新月异、层出不穷，也需要临床医生冷静地分析、正确地判断、恰当地选择辅助检查，才能“事半功倍”，惠及患者；过分地依赖仪器设备、化验结果，或不加考虑的“大撒网”式检查，皆不可取。

有鉴于此，北京协和医院内科历来重视疑难病例的搜集、整理与分析，探讨释疑谜团的思维规律。近廿余年先后出版了《内科疑难病例》（1981）、《内科疑难病例百例》（1989）、《内科疑难病诊断——协和医生临床思维例释》（1997）等三部有关专著，分别由王爱霞、吴铁镛、陈元方、纪宝华、张之南、单渊东等临床经验丰富的知名专家担任主编，在内科学界独树一帜，影响甚广。今天，“协和”内科仍然继承了这一优良传统，本书的出版就是例证。

造成疑难病例的原因繁杂多变。有些是疾病本身所引起，如：以少见症状出现的常见病、多种疾病集于一身、新发生或新出现的疾病等；另一些则因医生的经验、学识不足，或诊断手段欠缺而造成；还有少数为错误的辅助检查结

果、医疗干预或伪造病史所误导。所谓“同病异征”和“异病同征”的现象，使得临床医生不能仅凭个人经验去诊断疑难病例，必须掌握正确的临床思维逻辑与方法，才能透过现象认识疾病的本质。适时地编纂、分析新的疑难病例，为读者提供很好的学习机会，实属必要。

在本书中，多数病例的讨论采取了当今流行的“step by step”（循序渐进）的形式，将临床医生在诊断一个具体病例时提出问题、解决问题的过程清晰地展现在读者面前。这实际上反映了“由表入里”、“由浅入深”的认识规律，既规范了临床思维方法，也引人入胜，提高了读者兴趣。这一方式尤其适用于临床教学。

应该说，本书是“协和”内科集体智慧的结晶，不但体现了已故张孝骞主任的临床思维理念，秉承了历代“协和”内科大家的传统，也反映了当今“协和”内科年轻医师的进取精神，因为与以往不同的是，此书的绝大部分内容由住院医师和主治医师完成。当然，作为主编的单渊东教授、曾学军教授给予的悉心指导，保证了本书的学术水平。

感谢内科各专科为本书提供了大量精彩的病例。

古人曰：“业精于勤荒于嬉，行成于思毁于随”，诊断疑难病时我们切忌先入为主、人云亦云，要在“思”上多下功夫。

沈 悌

2007年3月

目 录

第一章 内科疑难病的诊断思维	(1)
第二章 临床病例分析：循序渐进 (Step by step)	(15)
病例 1 发热，咳嗽，右上腹痛	(15)
病例 2 体位改变性胸痛	(21)
病例 3 发热、咳嗽、咯血、多脏器衰竭合并严重免疫缺陷	(27)
病例 4 急性腹痛、呕吐、腹泻	(38)
病例 5 闭经、多尿、多饮、意识障碍	(44)
病例 6 呕吐、腹泻、尿路刺激征、心悸、气短	(49)
病例 7 二尖瓣置换术后发热、二次“脑出血”	(55)
病例 8 双下肢麻木乏力、声音嘶哑、发热	(60)
病例 9 腹胀、进行性四肢无力	(67)
病例 10 腹腔积液、巨大腹块	(73)
病例 11 发作性头痛、血压升高	(81)
病例 12 多关节肿痛、肺部阴影	(87)
病例 13 呼吸困难、发热、双肺阴影	(92)
病例 14 腹泻、腹痛、发热	(99)
病例 15 皮疹、血细胞减少、发热、呼吸困难、	

黄疸	(105)
病例 16 发热、水肿、肾功能衰竭	(110)
病例 17 乏力、水肿、呼吸困难、昏迷	(115)
病例 18 发热,胸痛,呼吸困难	(119)
病例 19 雷诺现象、心包积液、肾功能衰竭	(127)
病例 20 口腔、外阴糜烂,纵隔肿物,呼吸 衰竭	(132)
病例 21 由腹泻所引发的系列并发症	(138)
病例 22 发热、骨髓噬血细胞增多	(142)
病例 23 反复腹胀、恶心、呕吐	(146)
病例 24 发热、血 IgG 升高、肾功能衰竭	(151)
病例 25 皮疹,发热,肺内阴影,嗜酸粒细 胞增多	(155)
病例 26 恶心、呕吐、消瘦、皮肤色素沉着	(163)
病例 27 呕吐、呃逆	(166)
病例 28 肢体疼痛、静脉血栓	(172)
病例 29 系统性红斑狼疮、血细胞多次异常	(178)
病例 30 低热,气短,皮下多发肿物并破溃	(183)
病例 31 急性腰腹痛	(187)
病例 32 血尿、黑便、关节腔出血	(193)
病例 33 肝功能异常、腹胀、发热	(199)
病例 34 发热、咳嗽、咳痰、肺内空洞	(204)
病例 35 胸腹腔积液、肝大	(211)
病例 36 食欲不振、呕吐、消瘦	(216)

病例 37	便血、失血性休克	(222)
病例 38	发热, 腹痛, 腹泻	(226)
病例 39	皮疹、发热、皮肤破溃、腹股沟包块	(233)
病例 40	发热、腹痛、意识障碍	(240)
病例 41	干咳、低热、纵隔淋巴结肿大	(247)
病例 42	发热、下肢肿痛、脾大、肝衰竭	(254)
病例 43	发热、鼻塞、脓涕、听力下降	(261)
病例 44	反复咳嗽咳痰, 憋气伴双下肢凉、水肿	(265)
病例 45	肝功能异常、视盘水肿	(272)
病例 46	肝脾大、发热	(279)
病例 47	骨痛、骨折、乏力、下颌肿物	(286)
病例 48	间断黑便、鲜血便 17 年	(291)
病例 49	双下肢水肿、低白蛋白血症	(299)
病例 50	顽固性胸腹腔积液	(304)
第三章	临床病理和临床病例讨论	(308)
病例 51	临床病理讨论: 发热、骨痛、全血细胞 减少	(308)
病例 52	临床病理讨论: 发热、血便、贫血	(314)
病例 53	临床病理讨论: 腹胀、肝脾大、水肿	(320)
病例 54	临床病理讨论: 咳嗽, 咳痰, 喘息, 猝死	(323)
病例 55	临床病例讨论: 低热、脊柱关节痛	(335)
病例 56	临床病例讨论: 多饮、多尿、生长发育 停滞、甲状腺肿大	(344)

病例 57	临床病例讨论：反复发热、咳嗽咳痰、肾功能不全	(350)
病例 58	临床病例讨论：突眼、视力下降、心悸	(359)
第四章	少见病	(365)
病例 59	Cronkhite - Canada 综合征	(365)
病例 60	Ehlers - Danlos 综合征	(372)
病例 61	多发性肌炎样综合征	(381)
病例 62	特发性系统性毛细血管渗漏综合征	(384)
病例 63	髂静脉压迫综合征 (May - Turner 综合征)	(392)
病例 64	感染性动脉瘤	(397)
病例 65	肝性脊髓病	(405)
病例 66	腹茧症	(408)
病例 67	毛霉菌脑脓肿	(413)
病例 68	广州管圆线虫病	(421)
病例 69	冷球蛋白血症	(428)
病例 70	先天性肾上腺皮质增生症 (CAH) —— 17α - 羟化酶缺乏症	(434)
病例 71	先天性肾上腺皮质增生—— 11β 羟 化酶缺陷症合并 Moyamoya 病	(438)
附录一	常用化验检查正常值	(444)
附录二	常用缩略词中英文对照	(449)

第一章 内科疑难病的诊断思维

一、何谓疑难病

• 疑是疑惑，不能决断确定；难是艰难，不容易，不好办。疑难病是指不易确定诊断、不易治疗处理的疾病。

• 疑难病有一个对何人而言的问题：对一个经验不足、学识尚少的人来说，疑难病就会多一些；同一个病人，在条件差、所见病人不多的基层医院可能被视为疑难病，但对设备条件较好、见识较多的三级甲等医院或医学教学医院而言，也许就不难作出诊断处理，算不上疑难病。所以不易诊断处理的疾病是绝对存在的，但就疾病本身而言，疑难不疑难是相对的，在不同医生之间比较而言，更是相对的。

• 疑难病的正确诊断处理要靠学识经验、设备条件，更重要的是看能否运用已有的学识经验和现有的客观条件去确定疑难病的诊断治疗，这就取决于是否具有正确的临床思维方法。

二、造成“疑难”的原因

• 临床经验不足，见识不多。过去见过则易想到，从来没见过就难。例如，我曾在香港地区见一病友，表现为反复发热及皮下结节，当地内科专家诊断不明，我提出复发性非化脓性脂膜炎（Weber - Christian disease）的可能，后得证实，不是我的知识渊博，而是因为我在作住院医师时见过一例。有一些疑难病例是由低年资医师诊断的，不是因为他们特别聪明，而是

因为他们在实习阶段亲眼看过，这说明见识经历多么重要。

- 疾病有多种临床表现，而呈现的可能是不常见的表现形式。例如传染性单核细胞增多症可以表现为肝炎，血液学表现可以是白细胞增多、溶血、血小板减少，而且可以是急性的，也可以是慢性的。再如贝赫切特综合征（白塞病），据 522 篇文章的荟萃分析，我国贝赫切特综合征患者的临床表现可累及口腔、皮肤、生殖器、眼、关节、神经、肠道、血管、心脏、肺、血液、肾等。据我院 173 例分析，发现口腔溃疡、外阴溃疡、眼部受累是最常见的表现和首发表现；可累及重要脏器；可在起病 1 年后出现眼部病变，平均 4 年后中枢神经受累或消化道受累，平均 3 年后出现血管受累现象。由于不同的首发表现、几种表现的组合或先后出现，使病人临床表现多种多样，增加诊断难度。

- 集两种或几种疾病表现于一身。可为一病继发另一病；可原有一病，后有一病；也可能是一个综合征。如：骨髓纤维化和血行播散性结核可以互为因果；POEMS 综合征 [多发性神经病 (polyneur opathy)、脏器肿大 (organomegoly)、内分泌病 (endocrinopathy)、M 蛋白 (M - protein) 和皮肤改变 (skin - changes)] 可以表现为四联征或五联征。

- 疾病的发展和演变。不同时期的表现不一，或同时有几方面的异常，如：恶性组织细胞病，最初发热、肝脾大、全血细胞减少，后导致出血、感染、肝衰、肾衰等。

- 新发生及发现的疾病。如严重急性呼吸综合征 (severe acute respiratory syndrome, SARS, 我国称传染性非典型肺炎)、禽流感、猪链球菌感染。或是国内过去没人诊断过的病，如首次诊断艾滋病 (autoimmune deficiency syndrome, AIDS)、附红细胞体病等，会有一定困难。

- 检查错误、误差、医源性（如药物反应）或人为的因素造成的诊断困难，如药物引起的血小板减少、检验差错造成的

贫血、用自动血小板计数仪时因抗凝剂乙二胺四乙酸（EDTA）引起血小板聚集而减少、人为的假发热、假血尿等。

- 缺乏明显的突出的主观或客观表现，如隐蔽肿瘤的发热，还有中医说的“无证可辨，脉症不合”。

- 外国或外地人的病。不熟悉外国人（如非洲、东南亚）的常见病、地方病（如外宾门诊见到的镰形红细胞病引起的腹痛等）；或是不熟悉外地人的常见病、地方病，如肺吸虫病、肝吸虫病、疟疾等。

- 不擅学习，见闻不够，不悉动向，也不借鉴别人的学识、经验、报道。对疾病的特殊表现了解得太少，知识面太窄，所以面前的“疑难”就多。

三、疑难病的诊断思维

（一）诊断思维的两个前提

1. 准确、完整、动态的资料及其临床意义的正确判断

诊断分析的第一步是要发现线索。线索来自病人的主观感觉和客观检查所见。这就要求有扎实的临床基本功，重视多接触病人、观察病人、动态比较、发现变化，及时有目的地准确地挑选最有诊断价值的生物化学检查和其他必要的检查（包括各种影像检查、必要的介入检查等），并按循证医学的原则和方法给予正确的评价，结合病人具体情况给予合理的解释。例如，一29岁男性患者，因腹胀1个月来诊。入院查体发现肝大、胸腹腔积液。既往1年前曾发生急性主动脉骑跨血栓，行双股动脉双髂动脉取栓术。入院后先围绕肝大、胸腹腔积液检查，疑为心源性。再仔细听诊，心前区可闻收缩及舒张期杂音，做心脏彩超发现左心房实质性占位物，手术证实为左心房粘液瘤。动脉血栓是本病常见合并症，约半数病人听到心脏杂音。可见一个体征对诊断方向的影响。再如一中年男性患者，因肺部感染