

小儿内科 临床诊断治疗丛书

小儿 消化系统疾病

XIAOER XIAOHUA XITONG JIBING

● 主编 许春娣

 科学技术文献出版社

小儿内科临床诊断治疗丛书

小儿消化系统疾病

主 编 许春娣

科学技术文献出版社

Scientific and Technical Documents Publishing House

北 京

(京)新登字 130 号

内 容 简 介

本书内容主要有三部分,前半部分是儿科胃肠病解剖生理特点及诊断技术进展。中部以儿科常见病、多发病为基础,结合近年医学的发展,重点介绍胃肠领域器质性与功能性胃肠疾病诊断治疗的新概念、新方法,强调理论与实践相结合,指导临床医师工作。后半部分重点介绍儿科胃肠领域内新的研究进展,显示近年医学发展的新理论、新成果,力求启发临床新思维和创造性,从而帮助提高临床医师,尤其是青年医生的学术研究水平。

科学技术文献出版社是国家科学技术部系统唯一一家中央级综合性科技出版机构,我们所有的努力都是为了使您增长知识和才干。

编 委 会

江米足 浙江大学医学院附属儿童医院
蒋丽蓉 周 莎 上海交通大学医学院新华医院儿童医学中心
蔡 威 汤庆娅 闵 琛 上海交通大学医学院新华医院
沈 鸣 胡志红 张育才 上海交通大学上海儿童医院
朱启镕 王建设 王小卉 复旦大学附属儿科医院
钟雪梅 首都医科大学儿科研究所
董 梅 北京协和医院
肖丽萍 复旦大学第五人民医院
林晓林 蒋 莹 孙 菁 许 斌 邵 洁 苏 林
邓朝晖 刘 伟 许春娣 张 寅 陈舜年
上海交通大学医学院瑞金医院
麦 隽 中山大学附属汕头医院
王宝西 张 兵 第四军医大学唐都医院
赵亚玲 戚 勤 黄永坤 昆明医学院第一附属医院儿科
王 平 张珣仙 晋中市第一人民医院

前 言

消化系统疾病是小儿的常见病,早年危害儿童健康的主要消化系统疾病是腹泻病,该病也是我国婴幼儿死亡的主要原因之一。为此,我们老一辈的医学工作者在小儿腹泻病的发病机制、治疗与预防等方面做了大量基础与临床工作。使我国小儿腹泻病的发生率与死亡率得到有效控制。由腹泻病造成的营养不良发生率也明显减少,儿童的生命和生活质量得到了显著的提高。

近 20 多年来,随着社会的发展与进步,人类的疾病谱逐渐发生了变化,成人的疾病在小儿中出现,新的疾病种类也为临床所认识,在过去儿科学教科书中极少提起的小儿胃肠道疾病,如消化性溃疡、反流性食管炎、溃疡性结肠炎、克罗恩病等,随消化内镜在儿科应用的普及,其发现率逐年增加。再之来源于社会的竞争、压力、独身子女生活的特殊性与饮食结构的变化,青少年中功能性胃肠病与动力性胃肠疾病也被临床医师所发现与认识,过去认为原因不明的腹痛,现被认为部分是功能性胃肠病所致。所以,功能性胃肠病和胃肠动力性疾病作为胃肠领域内的重要分支,目前备受各国儿科医师的重视,也是近年来国际儿科会议中不可缺少的内容。虽然国内的一些儿童医院和综合性医院的儿科也已相

继开展了儿科胃肠器质性疾病与功能性疾病的研究,但临床上仍有许多儿科医师对此类疾病不十分了解,也未加以重视。为此,我们邀请部分儿内科消化专业医师与研究工作者编写了此书。

本书在编写方式上不同于一般的参考书,不强求系统性,以不同类型的专题形式介绍消化病学的新理论和新技术,虽然内容不是面面俱到,书写格式也不强求统一,但考虑到读者需要,所以内容上虽求新但不脱离实际,是一本十分有用的儿科医师参考书籍。

由于时间有限,尽管许多编者都是在百忙之中认真编写完成,但限于作者理解和编写水平,本书内肯定存在不足之处,敬请同道赐教指正。

许春娣

目 录

第一章 儿童消化系统解剖和生理特点	(1)
第二章 肠发育与糖消化、吸收的分子学研究进展	(6)
第三章 消化内镜检查在儿科胃肠病中诊断应用进展	(12)
第一节 胃镜检查进展	(12)
第二节 结肠镜的应用进展	(15)
第三节 小肠镜检查	(17)
第四节 超声内镜在胃肠道疾病中的应用	(20)
第五节 逆行胰胆管造影检查	(23)
第六节 胶囊内镜在小肠疾病中的应用	(26)
第四章 消化内镜治疗在儿科的应用进展	(30)
第一节 食管静脉曲张硬化剂注射治疗	(30)
第二节 食管静脉曲张套扎疗法	(32)
第三节 上消化道异物取出术	(34)
第四节 消化道息肉电凝切除术	(36)
第五节 食管扩张术在儿科的应用	(38)
第五章 小儿胃肠道病变的影像学诊断进展	(41)
第一节 腹部 CT	(44)
第二节 磁共振胰胆管成像	(45)
第六章 超声检查在儿童的应用进展	(48)
第一节 小儿肝脏肿瘤的超声诊断	(48)
第二节 小儿脂肪肝的超声诊断进展	(51)

第三节	小儿腹部血管病变的超声应用	(52)
第四节	小儿胃肠疾病的超声应用与进展	(54)
第七章	消化道出血的诊断与治疗进展	(60)
第八章	再发性腹痛	(69)
第九章	周期性呕吐	(78)
第一节	周期性呕吐的研究史	(78)
第二节	流行病学	(79)
第三节	病因和发病机制	(79)
第四节	临床表现	(80)
第五节	诊断和鉴别诊断	(81)
第六节	治疗	(84)
第七节	病程和预后	(86)
第十章	返流性食管炎	(88)
第十一章	贲门失弛缓症	(100)
第十二章	幽门螺杆菌研究进展	(106)
第十三章	幽门螺杆菌感染与胃肠外疾病	(118)
第十四章	小儿慢性胃炎	(128)
第十五章	消化性溃疡病诊断治疗进展	(137)
第十六章	功能性消化不良	(147)
第十七章	胃轻瘫研究进展	(159)
第一节	流行病学	(159)
第二节	病因和发病机制	(159)
第三节	临床表现	(161)
第四节	辅助检查	(162)
第五节	治疗	(163)
第十八章	青少年儿童肠易激综合征	(168)
第十九章	婴儿肠痉挛	(177)
第二十章	小儿肠道微生态研究进展	(180)
第一节	婴幼儿肠道微生态演变	(180)

第二节 肠道微生态生理意义	(184)
第三节 抗生素与肠道微生态	(189)
第二十一章 小儿腹泻病诊断与治疗进展	(195)
第二十二章 小儿轮状病毒性肠炎诊治进展	(203)
第二十三章 慢性腹泻与营养不良	(212)
第二十四章 乳糖酶缺乏症	(221)
第二十五章 乳糜泻	(227)
第二十六章 食物过敏和过敏性胃肠炎诊治进展	(241)
第一节 食物过敏	(241)
第二节 嗜酸细胞胃肠炎	(248)
第二十七章 炎症性肠病	(251)
第一节 溃疡性结肠炎	(251)
第二节 克罗恩病	(259)
第二十八章 小儿便秘	(266)
第二十九章 胰腺炎	(278)
第三十章 病毒性肝炎的诊断与治疗进展	(289)
第一节 慢性乙型肝炎	(290)
第二节 丙型肝炎	(297)
第三十一章 门脉高压症	(305)
第三十二章 肝移植在儿童终末期肝病中的应用	(314)
第三十三章 儿科病人的营养治疗进展	(320)
第一节 肠道内营养支持	(320)
第二节 肠道外营养支持	(324)
第三十四章 药源性消化系统疾病研究进展	(335)
第三十五章 HIV 感染的消化道表现及治疗进展	(339)
第三十六章 表皮生长因子与胃肠道	(349)
第三十七章 三叶因子与胃肠道	(355)
第三十八章 生物芯片及其在消化系统疾病中的应用	(361)
第三十九章 5-羟色胺与胃肠道疾病	(366)

第一节	5-羟色胺与胃肠运动、胃肠感觉研究进展	(366)
第二节	5-羟色胺与功能性胃肠道疾病治疗	(368)
第四十章	消化系疾病的遗传学研究进展	(378)
第四十一章	肠道菌群与肠道免疫	(383)
第四十二章	胃肠疾病的新药介绍	(390)
第四十三章	小儿功能性胃肠病与罗马Ⅱ标准	(407)
第四十四章	小儿功能性胃肠病与罗马Ⅲ共识	(418)
第四十五章	轮状病毒及其研究进展	(432)
第四十六章	胃肠功能衰竭研究进展	(456)
第四十七章	胃肠黏膜屏障研究新进展	(462)
第四十八章	口服补液疗法的进展	(469)

第一章

儿童消化系统解剖和生理特点

小儿处于生长发育期,消化系统的组织结构尚未成熟,生理功能也尚待完善,但已形成鲜明的发育期特点,以适应和满足儿童对营养物质的消化吸收以及胃肠保护的需要。了解小儿消化系统解剖学特点对研究儿童的消化系统疾病有重要的意义。

一、口腔

足月新生儿和小婴儿口腔容量小,口腔浅,唇肌和咀嚼肌发育良好,颊部具有坚厚的脂肪垫,因此出生时即已具备吸吮和吞咽功能,生后即可开奶,但早产儿发育较差,吸吮功能较弱。

新生儿和小婴儿口腔黏膜薄嫩、干燥,因此口腔擦洗时容易受伤。出生时唾液腺发育不够完善,除了分泌量少以外,唾液中淀粉酶的含量较低,至3~4个月时达到成人量的1/3,故3个月以下的小儿不宜喂淀粉类食物;随着唾液腺的发育,出生3~4个月时唾液分泌量开始增加,5~6个月时显著增多,由于口底浅、婴儿又不能及时吞咽所分泌的全部唾液,故常常发生流涎,称“生理性流涎”。

二、食管

食管管腔直径新生儿为5 mm,长100 mm,1岁直径为12 mm,长110~120 mm,学龄前直径为13~15 mm,长160 mm,学龄儿童直径为18~19 mm,长200~250 mm。据此可以选用相应尺寸的内镜。食管有三个生理性狭窄即位于环咽肌和环状软骨水平狭窄、由主动脉弓和左主支气管横跨压迫而成狭窄和位于膈裂孔处狭窄,这些狭窄处往往是儿童异物常见嵌顿所在处。

新生儿和婴儿食管壁黏膜纤弱,腺体缺乏,弹力组织和肌层尚不发达,食管下端括约肌比成人短,张力低,控制能力差,常发生胃食管返流,在吮奶时吞咽过多气体时也极易溢奶。

食管上段静脉汇流入甲状腺下静脉,中段静脉汇流入奇静脉,下段静脉先汇入胃左静脉再入门静脉,若有门脉高压,可因侧支循环而出现食管下段静脉曲张。

三、胃

婴儿胃呈水平位,当开始会走时,其位置逐渐变为垂直。胃容量出生时为 30~60 ml,以后随年龄递增而增大,1~3 个月时 90~150 ml,1 岁时 250~300 ml。哺乳时进入胃内的一部分乳汁可流入十二指肠,故每次哺乳量应当适当超过胃容量;由于胃容量有限,每日喂哺次数应当较年长儿为多。胃排空时间随食物种类而不同:水为 1.5~2 小时,母乳 2~3 小时,牛乳 3~4 小时,因此小儿喂哺的间隔时间也不宜过短,要符合食物从胃中排空的时间;早产儿胃排空慢,易发生胃潴留。

胃从形态学上分为胃底、贲门、胃体和胃窦,并有大弯和小弯。胃角或称角切迹是胃溃疡的好发部位。食管与胃的交界形成食管贲门角(His 角),该角可以防止胃食管返流和食管裂孔疝的发生,婴幼儿 His 角不明显,黏膜皱襞构成的防护瓣也不明显,因而易发生胃食管返流,使婴儿容易发生呕吐或溢乳。婴儿胃幽门括约肌发育良好,因自主神经调节功能差,易引起幽门痉挛而出现呕吐。

胃黏膜血管丰富,但腺体和杯状细胞较少,盐酸和各种酶的分泌较少,生后 1 个月盐酸分泌达成人水平,胃蛋白酶在胎儿 16 周时出现,4~6 个月时约为成人的 1/2,2 岁时达成人水平。胃液分泌及消化能力与食物种类及其成分密切相关,母乳喂养儿的胃酸酸度低于牛乳喂养儿,酶的活力较弱,人乳中含有脂肪酶,人乳中 50% 的脂肪在胃内被分解。

四、肠

小儿肠道相对长于成人,新生儿肠管长度与身长的比例为 8.3 倍,1 岁为 6.6 倍,16 岁为 7.6 倍,成人为 5.4 倍,这一特点有利于小儿的消化和吸收;由于空、回肠系膜较长,黏膜下组织松弛,活动度大,容易发生肠扭转、肠套叠。

食物通过肠道时间一般在 12~36 小时,但个体差异较大,同食物种类也有关。早产儿肠蠕动慢,易发生粪便滞留,甚至功能性肠梗阻;母乳喂养儿食物通过肠道时间较快,人工喂养儿较慢,可延长至 48 小时。

婴儿肠黏膜对葡萄糖的转运能力稍差,但因奶中乳糖含量较低,仍可正常分解和吸收,但是乳糖酶的发育在胎儿 36 周开始达到最大活性,因而早产儿可发生乳糖吸收不良。1 岁以内的小儿小肠黏膜血管丰富和通透性高,这有利于营养物质的吸收,但也容易导致肠腔内的微生物、过敏原以及不完全分解产物可经肠黏膜进

人体内,引起全身感染或变态反应性疾病。

婴儿盲肠位置较高,发育不全。阑尾开口较宽大,阑尾腔的内容物容易排空,故阑尾炎的发病率较低;但因其壁薄,发炎时容易发生穿孔。4岁以内小儿升结肠比降结肠长,4岁以后才近于成人水平。乙结肠位置高,系膜过长可并发肠扭转。直肠相对较长,是小儿容易发生习惯性便秘的原因之一。

五、胰腺

胰腺组织结构包括内分泌部和外分泌部,分别分泌胰岛素和胰液。婴儿的胰腺组织发育不成熟,出生时胰液分泌量少,3~4个月增多。小于6个月婴儿胰淀粉酶活性低下,1岁后接近成人;新生儿胰脂肪酶活性很低,6~12个月才达到成人水平;出生时胰蛋白酶活性仅为成人的 $1/8 \sim 1/3$,1岁时达成人水平。小婴儿因胰腺酶活性都较低,故对脂肪和蛋白质的消化和吸收都不够完善。

六、肝脏

小儿肝脏相对较成人大。出生时新生儿肝脏重量约为120~130g,占体重4.4%,2岁时肝脏为出生时的2倍,5岁时为5倍,成人肝脏的重量为出生时的12~13倍;小儿肝脏较成人容易触及,其大小随年龄不同,初生儿至1周岁可在右锁骨中线肋缘下2~3cm触及,3岁以内1~2cm,3~7岁1cm,7岁以上肋缘下多不能触及;剑突下一般均可叩及肝浊音界,新生儿至3岁以内其上界于锁骨中线第四肋间隙,此后位于第五肋间。超过以上界限为肿大。小儿肝脏血管丰富,结缔组织少,肝实质分化不全,再生能力强,不容易发生肝硬化,肝细胞到8岁时才发育完善。小儿肝脏易在心力衰竭、传染病和中毒等情况时发生肝脏肿大或变性。婴儿期胆汁分泌较少,影响脂肪的消化和吸收。

七、肠道菌群

胎儿以及刚出生新生儿的胃肠道处于无菌状态。出生后数小时细菌即从空气、奶头和用具等经口、鼻和肛门等进入胃肠道,最后主要在结肠定居和繁殖,边繁殖边排出体外,形成一个复杂、恒定且不致病的生态系统,这些细菌称为正常菌群。正常菌群的细菌种类及其比例受饮食情况的影响,母乳喂养儿以双歧杆菌为主,人工喂养以大肠杆菌为主。正常菌群对肠黏膜的正常发育有显著影响;同时参与食物的消化和吸收过程,双歧杆菌能分泌各种酶,将不溶性蛋白、脂肪和糖变为可溶性,以利新陈代谢;双歧杆菌促进铁、钙和维生素D吸收,防止佝偻病;双歧杆菌和

大肠杆菌还可合成 B 族和 K 族维生素;正常菌群不仅是抗原,而且具有调节产生抗体的 B 细胞和 T 辅助细胞、巨噬细胞和肥大细胞的功能,产生特异和非特异性免疫功能,对侵入肠道的致病菌有一定的拮抗作用;当然在人体抵抗力下降或消化道功能紊乱时,菌群中许多致病菌大量繁殖进入小肠、胃或者肠管以外脏器,发生内源性感染。

八、胃肠道免疫功能

胃肠道免疫组织包括黏膜上皮及其相关的淋巴组织。淋巴组织内含有 T、B 淋巴细胞及巨噬细胞、上皮内淋巴细胞、分泌 IgA 的 B 前体细胞、黏膜肥大细胞、嗜酸性粒细胞。在正常生理条件下,胃肠道局部免疫防御系统可对病原微生物等有害抗原产生免疫应答,最终排除之;正常菌群、食物抗原或自身抗原可诱导免疫耐受,维持肠道正常生理功能。胃肠道局部免疫应答或免疫耐受异常,可增加肠道内无关抗原的摄入,引起过度的免疫应答,造成免疫病理,诱发各种胃肠道疾病,如自身免疫性胃炎、食物过敏、乳糜泻和特发性炎性肠病。

九、胃肠道神经和内分泌功能

支配胃肠道的神经包括外来神经和内在神经。外来神经由躯体神经和自主神经组成,躯体神经支配口、咽、食管上 1/3 段和肛门外括约肌等骨骼肌。自主神经(交感和副交感神经)支配胃肠道其他部分的平滑肌。内在神经位于胃肠道壁内,组成壁内神经丛,主要包括肌间神经丛和黏膜下神经丛。壁内神经丛包含多种神经元类型,如肾上腺素能神经、胆碱能神经、肽能神经等。分泌神经递质有去甲肾上腺素、乙酰胆碱、血管活性肠肽、P 物质等。外来神经的传出冲动通过壁内神经丛传至管壁平滑肌和分泌腺,完成对胃肠功能的调节,壁内神经丛本身即能实现局部反射性调节作用。

胃肠道黏膜层内除了多种外分泌腺分泌消化液外,还有多种内分泌腺分泌各种胃肠激素,这些胃肠激素的主要功能与胃肠神经系统共同调节消化器官的运动、分泌和吸收等活动。胃肠激素主要有胃泌素、胆囊收缩素、促胰液素、抑胃肽、血管活性肠肽、胰高血糖素、P 物质、铃蟾肽、神经降压素和脑啡肽等。新生儿胃泌素水平约比成人高 4~5 倍,可刺激胃黏膜生长和胃的发育,但胃酸排出量低,这可能与泌酸细胞缺乏胃泌素受体有关。新生儿胆囊收缩素、促胰液素水平也很高,这对新生儿胰腺的发育和肠黏膜的保护具有一定意义。出生时抑胃肽浓度很低,以后 1 个月内逐渐升高,并出现餐后抑胃肽分泌反应,这种分泌反应是和餐后胰岛素释放

相伴随的,这对于维持新生儿血糖的稳定具有重要作用。新生儿神经降压素和胰高血糖素浓度较高,并都有餐后分泌反应,前者对新生儿适应肠道营养具有重要作用,后者对促进消化道成熟具有重要意义。

参 考 文 献

- 1 郭迪,李助萱. 基础儿科学. 北京:人民卫生出版社,1988,51~168
- 2 Bisset WM, Watt JB, Rivers RAP, et al. Ontogeny of fasting small intestinal regulatory peptides in human fetus. Gut, 1988,29:483~488
- 3 杜嗣廉,郑明新. 小儿胃肠病学. 北京:人民卫生出版社,1995,1~60

(许春娣)

第二章

肠发育与糖消化、吸收的 分子学研究进展

糖、蛋白质和脂类是人类不可缺少的三大食物营养素,而小肠是体内营养物质消化和吸收的主要场所。碳水化合物必须首先在胃肠道内经过消化酶的水解,成为较简单的分子物质才能被人体吸收利用。通过对不同发育阶段、不同肠段与碳水化合物消化和吸收有关的酶、载体的时间和空间分布特点和基因调控机制的研究,了解生理状态下肠道对于碳水化合物进行消化和吸收的情况,有助于更好地理解肠发育过程中与糖消化吸收有关基因的功能变化。

一、糖的消化

在口腔和十二指肠的唾液淀粉酶和胰淀粉酶的作用下,糖分解为初级代谢产物麦芽糖、麦芽丙糖和 α -糊精。因为这两种酶只能水解 α -1,4糖苷键,而不能水解 α -1,6糖苷键,糖的初级代谢产物不能水解为终末消化产物——单糖。肠道内的双糖只有在小肠上皮细胞刷状缘上的寡糖酶如淀粉糖化酶、乳糖酶、蔗糖酶、异麦芽糖酶等的作用下分解为单糖,降解的单糖如葡萄糖、半乳糖、果糖经小肠细胞跨膜转运,由门静脉吸收入血。新生儿断乳后逐渐过渡到固体饮食,固体饮食中以 α -双糖为主,而蔗糖酶-异麦芽糖酶(SI)可水解 α -双糖。SI前体是蔗糖酶(sucrase)和异麦芽糖酶(isomaltase)的复合体,蔗糖酶、异麦芽糖酶和乳糖酶等在使碳水化合物在肠道生成最终消化产物——葡萄糖的过程中起重要作用。

二、肠道内双糖酶活性的分布及作用

双糖酶存在于小肠黏膜吸收细胞的刷状缘内,包括乳糖酶、蔗糖酶、麦芽糖酶、异麦芽糖酶及海藻糖酶。双糖的降解效率与双糖酶活性在肠道分布相一致,但不同的双糖酶在肠道内活性分布却不一致。乳糖酶在距Treitz韧带50~200 cm处

活性最高,在 Treitz 韧带处活性下降 25%;蔗糖酶-异麦芽糖酶活性分布于整个小肠,小肠中段活性最高;麦芽糖酶是双糖酶中惟一的在回肠远端活性最高的酶,其活性沿小肠逐渐增加;海藻糖酶同乳糖酶相似,活性在空肠近端最高。当刷状缘中的双糖酶缺乏时,未被吸收的双糖随着肠腔内容物到达结肠,在结肠内被细菌分解代谢,产生 CO_2 、 H_2 及其他气体和有机酸,随之出现腹胀、腹痛、腹泻、肠鸣、排气过多等临床症状,称为双糖酶缺乏症。按双糖酶缺乏种类的不同分为乳糖酶缺乏症(lactase deficiency, LD),蔗糖酶-异麦芽糖酶缺乏症(sucrase-isomaltase deficiency, SID)、麦芽糖酶缺乏症(maltase deficiency, MD)及海藻糖酶缺乏症(trehalase deficiency, TD)。

三、双糖酶缺乏的流行病学

乳糖酶缺乏症(LD)分为先天性、原发性(成人型)和继发性三类。先天性 LD 很少见,1959 年首次报道,病人多见于芬兰,总病例不超过 40 例。原发性 LD 于 1963 年首次报道,该病是随着年龄增长而发生的生理性乳糖酶下降。全世界各地区人群中都存在不同程度的 LD,而且有明显的种族差异。北欧、西欧发病率最低,丹麦和瑞典发病率为 1%~3%,北美洲、东南亚及大洋洲的土著人发病率最高,接近 100%。日本发生 LD 的年龄在 7~8 岁,非洲在 3~5 岁。我国对四大城市 1168 名健康儿童的调查发现:7~13 岁儿童乳糖酶缺乏发生率可达 87%,乳糖不耐受发生率为 30%左右。Kolho 等对 223 名小肠黏膜无病理改变的儿童及青少年(0~18 岁)进行双糖酶活性检测,发现芬兰血统的儿童乳糖酶、蔗糖酶、麦芽糖酶活性远高于非洲血统的儿童,差异有统计学意义,且乳糖酶活性随年龄增长而下降($P < 0.001$),但年龄增长对蔗糖酶、麦芽糖酶活性无显著影响。

蔗糖酶-异麦芽糖酶缺乏症(SID)于 1961 年首先报道,美国白人的发病率是 2%,格林兰岛(丹麦)的纽因特人的发病率为 10%。该病较为少见,尤其在成人更为少见。为了解慢性腹泻患儿小肠麦芽糖酶缺乏的流行病学情况,Lebenthal 等研究了 54 个医疗中心 511 名慢性腹泻儿童(1 月龄~9 岁)的小肠活检标本,其中 15 名有麦芽糖酶缺乏;6 名有显著的小肠黏膜损害和双糖酶缺乏,称为继发性麦芽糖酶缺乏;9 名黏膜形态正常,称为原发性麦芽糖酶缺乏。1971 年首次报道了 1 例 71 岁妇女的海藻糖酶缺乏(TD),1973 年报道了 1 例家族性海藻糖酶缺乏。海藻糖酶缺乏多发于格林兰岛,其发病率为 8%,其他地区仅有 3 例报道。