

小儿神经系统疾病

左启华 主编



小儿神经系统疾病

左 启 华 主 编

编 者

左启华	卜定方	林 庆
姚岫岚	吴希如	吴沪生
叶其芬	刘慎如	左素勤

人 民 卫 生 出 版 社

内 容 简 介

本书是作者们根据自己的临床经验并参考国内、外有关文献进行编写的。在编写内容上力求从临床实际出发，结合必要的基础理论加以阐述。

本书共分20章，分别介绍了五个方面的内容：小儿神经系统疾病的病史、体检和实验室检查特点；在常见病方面有小儿惊厥性疾病和中枢神经系统感染、多发性神经根炎；在小儿特有的疾病方面有小儿急性偏瘫、急性小脑性共济失调综合征、脑病合并内脏脂肪变性、锥体外系疾病等；在遗传性、代谢性疾病方面，重点阐述了先天性代谢异常、神经皮肤综合征及肌肉疾病；此外，对新生儿期的神经系统疾病也做了专门介绍。各章之末均列出主要参考文献以供读者深入钻研时参考。

本书可供儿科医师、小儿神经专业医师在医疗、教学、科研工作中作为参考之用。

小儿神经系统疾病

左 启 华 主 编

人 民 卫 生 出 版 社 出 版
(北京市崇文区天坛西里10号)

北 京 通 县 印 刷 厂 印 刷
新 华 书 店 北 京 发 行 所 发 行

787×1092毫米16开本 31印张 6插页 722千字

1981年2月第1版第1次印刷

印数：1—9,750

统一书号：14048·3941 定价：3.00元

序

《小儿神经系统疾病》是一本专业参考书，内容相当丰富，既有科学理论，又有实践经验，详述了多种小儿神经疾患的病因、病理、临床表现、诊断方法以及防治措施，有的章节还分析了近年来小儿神经疾病的研究进展，不但能使读者了解不少复杂问题，还对今后研究方向有所启发。

癫痫是小儿常见病之一，作者对此作了深入的记述。高热惊厥也是此书重点部分。经过长期随访观察和分析研究，说明相当一部分病例最后转为癫痫，这一经验总结可使儿科工作者今后对之加以警惕。婴幼儿惊厥可致严重脑损伤，前人虽曾注意，但防治措施尚嫌不足。作者在书中特设专章，详述惊厥所致的全身性代谢变化，并着重提出脑惊厥性放电活动本身就可使脑代谢的需要激增。有关这些发病机制的阐述有助于儿科工作者能及时地和较长期地进行治疗，更好地预防后遗症。

医学中一个新兴领域是先天性代谢异常，其中很多病种出现神经症状。由于病种繁多，原因复杂，往往不易深入了解，作者介绍了不同年龄组的特征，列出产前可以作出正确诊断的代谢病，对今后预防此类病症，开展遗传咨询工作，提高下一代健康水平，大有裨益。

此书分析各种小儿常见的感染性神经疾患，对较新专题如小儿急性偏瘫、小脑性共济失调、急性脑病合并内脏脂肪变性综合征等，均作了较全面的阐述。把国内外有关的重要文献附列章末，并在文中用括号指出原作者及其发表年份，可使读者易找原著，便于深入钻研。

小儿神经病专业比较难于学习，是众所周知的。作者经过长期研究和经验积累，写出较高水平的著作，这是难能可贵的。我国小儿神经专业与国外先进水平相比，还有一定的距离，希望本书的出版对于推动我国小儿神经学科的发展和专业队伍的壮大，能起到促进的作用。

诸 福 棠

1980年秋

前 言

小儿的中枢神经系统处于不断发育之中,小儿神经系统疾病与成人相比,无论在病因、发病机制或临床表现、防治方法等方面,都有明显的特点。近年来,小儿神经病学已成为一门独立的医学分科,并有了很大的发展。特别是自1975年第一次国际小儿神经病学学术会议以来,这门学科在临床实践和基础理论方面的进展更为显著。各门基础医学、生物学、遗传学、心理学等已广泛渗透到小儿神经病学的范畴之内,并在疾病的诊治和预防工作中日益发挥理论上的指导作用。

为了适应这一形势的发展,北京医学院第一附属医院小儿科神经专业组与国内兄弟单位一道,为填补我国这一空白做了一些初步工作。为了进一步推进我国小儿神经专业的发展,我们在总结自己的临床经验的基础上,广泛参考了国内、外研究资料,本着临床实践与基础理论相结合的精神编写了这本书,作为反映当前这门学科某些新进展的尝试,以期能为一般儿科医师和小儿神经专业医师在医疗、教学和科研工作中作为参考。同时希望本书能起到抛砖引玉的作用,使我国的小儿神经专业更加蓬勃地发展起来。

由于我们的经验有限,本书未能包括小儿神经系统疾病的全部内容。我们选择了小儿惊厥性疾病(包括小儿癫痫和高热惊厥)以及与其相关的惊厥性脑损伤和抗癫痫药物的应用等内容作为重点题目,力求使其较为全面和深入。由于遗传性和代谢性疾病在儿科的重要性越来越明显,故也列为本书另一重点,以补充国内一般儿科教科书在这方面的不足。此外,对于新生儿期的神经系统疾病也做了专题叙述。

本书各专题均由对该题较熟悉的同志担任编写。在全书统一的原则下,各个题目的写作风格、叙述方式、内容分量和深入程度等方面适当地保留了各自的特点。同时,为了保持各专题的完整性和系统性,本书保留了一些必要的重复。

由于我们水平有限,编写时间仓促,致使本书内容难免有不少缺点和错误,恳切希望读者提出批评、指正,以便今后不断进行修改。

在编写过程中承蒙许多医学界老前辈和各地的同志们给予很大的支持和鼓励。诸福棠教授从五十年代起就十分关心小儿神经专业的建立和发展,在过去的二十余年中,他对于专业工作给以不断的指导和帮助,这次又在百忙之中为本书作序,热情地鼓励了我们的工作,指出了努力的方向,提出了专业进一步发展的希望,我们对此表示衷心感谢。

本书中末梢神经和肌肉疾病两章由北京儿童医院叶其芬和吴沪生两位医师参加编写,她们的宝贵经验丰富了本书内容;卜定方医师对全书做了细致的审阅;林庆医师绘制了本书全部插图,在此一并表示衷心的感谢。

编 者

1980年6月

目 录

第一章 小儿神经系统疾病的病史

和检查法 1

第一节 病史的采集 1

第二节 神经系统检查 3

一、小儿神经系统检查用具 3

二、一般检查 3

三、颅神经检查 7

四、姿势和步态 12

五、运动检查 13

六、感觉检查 14

七、反射检查 14

八、脑膜刺激征 20

九、植物神经功能检查 20

十、一岁以内小儿的神经系统

检查 21

十一、智力评价 23

第三节 各种穿刺检查 24

一、腰椎穿刺 24

二、小脑延髓池穿刺 26

三、硬膜下穿刺 26

第四节 脑电图检查 27

一、常见的几种脑电图波形 27

二、不同年龄小儿脑电图特点 28

三、小儿脑电图检查技术的特

点 28

四、小儿正常脑电图诊断标准 28

五、异常脑电图诊断标准 29

六、各种疾病的脑电图 29

第五节 小儿头颅X线检查特点 35

一、正常颅骨X线平片所见 35

二、颅内钙化影 37

三、颅内压增高 38

四、限局性骨缺损 39

第六节 脑扫描 39

一、原理 39

二、适应证 39

三、脑扫描方法 39

四、正常脑扫描图形 39

五、各种疾病的脑扫描表现 40

第七节 电子计算机X线体层脑

扫描 42

一、原理 42

二、正常表现 42

三、临床应用 43

第二章 小儿癫痫 46

第一节 癫痫总论 46

一、概念 46

二、发病率 47

三、遗传学 47

四、起病年龄及性别 48

五、病因 50

六、病理 54

七、癫痫的生理机制 55

八、癫痫的生化机制 58

九、癫痫的分类 66

十、诊断 75

十一、鉴别诊断 78

十二、治疗 80

十三、预后 80

十四、国内研究概况 84

第二节 癫痫各论 85

一、大发作 85

二、失神小发作 89

三、小运动型发作 92

四、婴儿痉挛症 96

五、精神运动性癫痫 100

六、限局性运动性癫痫 105

七、植物性发作 110

八、反射性癫痫 114

九、癫痫持续状态 117

第三章 抗癫痫药物的临床应用	134
一、概述	134
二、抗癫痫药物的临床药理学	135
三、抗癫痫药物的作用机制	138
四、小儿常用的抗癫痫药物	140
(一)苯巴比妥	140
(二)扑痫酮	143
(三)苯妥英钠	144
(四)丙戊酸(二丙基乙酸)	146
(五)乙琥胺	148
(六)安定	149
(七)硝基安定	150
(八)氯硝基安定	151
(九)酰胺咪嗪	152
(十)其它抗癫痫药物	154
(十一)抗癫痫中药	156
(十二)其它有抗癫痫作用的药物	156
五、抗癫痫药物治疗原则	157
六、小儿各型癫痫的药物选择	158
七、抗癫痫药物的互相作用	160
八、抗癫痫药物的毒性反应	161
九、抗癫痫药物血中浓度的测定	199
第四章 高热惊厥	171
第五章 惊厥性脑损伤	197
一、严重惊厥造成脑损伤的原因	197
二、惊厥的持续时间与脑损伤的关系	201
三、惊厥性脑损伤与年龄的关系	201
四、惊厥性脑损伤的病理	203
五、临床表现	204
六、预防	206
第六章 影响神经系统的先天性代谢异常总论	209
一、先天性代谢异常的发病率	209
二、生化特点	210
三、酶缺陷引起的后果	210

四、先天性代谢异常对脑的影响	211
五、诊断	212
(一)临床症状诊断	212
(二)简单过筛检查	216
(三)其它实验室检查	218
六、杂合子的检出	219
七、治疗原则	220
八、预防	221
第七章 先天性氨基酸代谢异常	225
一、概述	225
二、特殊治疗方法	227
三、维生素治疗	229
四、苯酮尿症	233
五、含硫氨基酸的先天代谢异常	242
(一)同型胱氨酸尿	242
(二)胱硫醚尿症	245
(三)高蛋氨酸血症	245
(四)亚硫酸氧化酶缺乏症	246
(五)蛋氨酸吸收不良综合征	246
六、分支氨基酸的先天代谢异常	247
(一)枫糖尿症	248
(二)甲基丙二酸血症	250
(三)丙酸血症	253
(四)异戊酸血症	254
(五) β -甲基丁烯酰甘氨酸尿症	256
(六) α -甲基- β -羟丁酸尿症	256
(七)高缬氨酸血症	256
七、其它氨基酸的先天代谢异常	257
(一)组氨酸血症	257
(二)酪氨酸代谢异常(胞液酪氨酸转氨酶缺乏症 新生儿酪氨酸血症 遗传性酪氨酸血症)	259
(三)色氨酸转运异常	261
(四)赖氨酸代谢异常(高赖氨酸血症 高六氢吡啶羧酸血症 酵母氨酸尿症 戊二酸尿症)	262
(五)高脯氨酸血症	263

(六)高羟脯氨酸血症·····	264	(八)粘多糖病Ⅶ型·····	299
(七)非酮病性高甘氨酸血症·····	264	(九)粘多糖病Ⅷ型·····	300
(八)高肌氨酸血症·····	265	四、粘脂病·····	300
(九)高丙氨酸血症·····	265	(一)概述·····	300
(十)肌肽血症·····	265	(二)粘脂病Ⅰ型·····	300
八、先天性高氨血症·····	266	(三)粘脂病Ⅱ型·····	300
(一)尿素循环·····	266	(四)粘脂病Ⅲ型·····	302
(二)尿素循环的先天性异常·····	267	(五)粘脂病Ⅳ型·····	302
(三)高氨血症Ⅰ型·····	268	(六)岩藻糖苷病·····	302
(四)高氨血症Ⅱ型·····	270	(七)甘露糖苷病·····	302
(五)瓜氨酸血症·····	270	(八)Austin 型婴儿脑硫脂病·····	302
(六)精氨酸琥珀酸血症·····	270	(九)GM ₁ 神经节苷脂病·····	303
(七)精氨酸血症·····	271	五、糖原病Ⅱ型·····	303
(八)鸟氨酸血症·····	271	六、其它溶酶体病和脂类代谢	
(九)先天性赖氨酸不耐症·····	272	病·····	304
(十)酮病性高甘氨酸血症·····	272	(一)Wolman 氏病·····	304
(十一)家族性蛋白不耐症伴氨基二		(二)蜡样质脂褐质沉积病·····	304
羧酸尿症·····	272	(三)肾上腺脑白质营养不良·····	305
第八章 溶酶体病·····	275	(四)嗜苏丹性白质营养不良·····	306
一、溶酶体病的概念、分类和		(五) Cockayne 氏综合征·····	307
临床特点·····	275	(六)中枢神经系统海绵样变性·····	307
二、脑脂质沉积病·····	279	(七) Alexander 氏病·····	308
(一)概述·····	279	第九章 先天性糖代谢异常·····	310
(二)GM ₁ 神经节苷脂病·····	282	一、半乳糖血症·····	310
(三)GM ₂ 神经节苷脂病·····	283	二、遗传性果糖不耐症·····	312
(四)GM ₃ 神经节苷脂病·····	284	三、糖原病·····	314
(五)乳糖酰神经酰胺沉积病·····	285	四、低血糖·····	315
(六) Fabry 氏病·····	285	第十章 肝豆状核变性·····	317
(七)异染性脑白质营养不良·····	286	第十一章 中枢神经系统病毒性感	
(八)球形细胞脑白质营养不良·····	288	染·····	328
(九)葡糖脑苷脂沉积病(高雪氏		一、概述·····	328
病)·····	288	二、乙型脑炎·····	331
(十)鞘磷脂沉积病(尼曼-皮克氏		三、肠道病毒感染·····	333
病)·····	291	四、单纯疱疹病毒感染·····	336
三、粘多糖病·····	292	五、其它病毒的感染·····	338
(一)概述·····	292	(一)淋巴脉络丛脑膜炎·····	338
(二)粘多糖病 IH 型·····	296	(二)腺病毒脑膜脑炎·····	338
(三)粘多糖病 IS 型·····	298	(三)传染性单核细胞增多症·····	338
(四)粘多糖病 IH-S 型·····	298	(四)“散发性病毒性脑炎”·····	339
(五)粘多糖病Ⅰ型·····	298	六、继发于病毒感染后的脑脊	
(六)粘多糖病Ⅱ型·····	299	髓炎·····	339
(七)粘多糖病Ⅳ型·····	299		

(一)麻疹脑炎·····	340	(三)震颤麻痹综合征·····	403
(二)腮腺炎脑炎或脑膜炎·····	341	(四)家族性进行性慢性舞蹈病·····	405
(三)水痘脑炎·····	342	(五)手足徐动·····	407
(四)风疹脑炎·····	342	(六)药物引起的运动障碍·····	407
(五)种痘后脑炎·····	342	四、锥体外系统疾病的药物治	
七、慢病毒感染·····	342	疗·····	408
(一)慢病毒感染的概念·····	342	第十七章 神经皮肤综合征 ·····	410
(二)亚急性硬化性全脑炎(SSPE)·····	343	一、神经纤维瘤病·····	410
(三)进行性多灶性白质脑炎(PML)·····	346	二、结节性硬化症·····	412
第十二章 中枢神经系统细菌及其		三、脑三叉神经血管瘤病·····	414
它病原体的感染 ·····	349	四、共济失调毛细血管扩张症·····	414
一、化脓性脑膜炎·····	349	五、色素失禁症·····	415
二、结核性脑膜炎·····	362	六、伊藤氏色素减少症·····	416
三、新型隐球菌性脑膜炎·····	365	七、神经皮肤鱼鳞病·····	416
四、钩端螺旋体病·····	366	八、其它·····	417
五、阿米巴性脑膜脑炎·····	368	第十八章 急性感染性多发性神经	
六、其它寄生虫的感染·····	369	根神经炎 ·····	419
第十三章 小儿急性偏瘫 ·····	371	第十九章 肌肉疾病 ·····	428
第十四章 急性小脑性共济失调综		一、概述·····	428
合征 ·····	381	二、重症肌无力·····	429
一、急性小脑性共济失调·····	381	三、进行性肌营养不良·····	436
二、先天性代谢异常引起的共		四、家族性周期性麻痹·····	441
济失调 ·····	385	(一)家族性低血钾性周期性麻痹·····	441
(一)高丙氨酸血症·····	386	(二)高血钾性周期性麻痹·····	444
(二)间歇性枫糖尿症·····	386	(三)正常血钾性周期性麻痹·····	444
(三)色氨酸运转异常·····	387	五、先天性肌强直·····	444
(四)先天性高氨血症·····	387	第二十章 新生儿神经系统疾病 ·····	448
(五)植烷酸沉积病·····	387	一、新生儿神经系统检查的特	
(六)无 β 脂蛋白血症·····	387	点 ·····	448
(七)异染性脑白质营养不良·····	387	二、新生儿的神经系统感染·····	453
(八)少年型 Sandhoff 氏病·····	388	(一)新生儿化脓性脑膜炎·····	454
第十五章 急性脑病合并内脏脂肪		(二)病毒性感染·····	456
变性综合征 ·····	389	(三)弓形体感染·····	461
第十六章 锥体外系统疾病 ·····	398	三、新生儿惊厥发作·····	462
一、锥体外系统的解剖、生理		四、新生儿期先天性代谢异常·····	470
和病理特点·····	398	(一)急性或复发性脑病·····	471
二、锥体外系统疾病的症状·····	400	(二)慢性进行性脑症状·····	474
三、常见的锥体外系统疾病·····	401	(三)新生儿期先天性代谢病的治疗·····	475
(一)扭转痉挛·····	401	五、新生儿颅内出血·····	476
(二)进行性抽搐·····	402	六、新生儿缺氧缺血性脑损伤·····	480

第一章 小儿神经系统疾病的病史和检查法

第一节 病史的采集

正确、全面、系统的病史，对神经系统疾病的定性、定位诊断起着重要的作用。在小儿，自己往往不能叙述病史，需要通过家长或周围的人了解发病情况。询问病史时，医务人员一定要耐心细致、准确、真实，不要主观臆断。在叙述病史时，尽量不要打断，不清楚的地方可以提问，但切忌暗示。对家长要富有同情心，也要注意有时家长因过于忧虑或恐惧而夸大了病状。查体以后，有时需再补充询问有关的病史。

1. 现病史：要能够反映出疾病的发生和发展，对症状要做客观的描述，不要笼统记载“昨天有一次小发作”或“瘫痪已半年”等。对家长叙述的医学术语要分析，如家长说“孩子昏迷已三天”，不能简单写成“三天来昏迷”，要通过询问判断是昏迷、嗜睡，还是精神萎靡。重要阴性症状也要询问。

正确描写起病情况对病因的判断有很大帮助。起病急骤的可能是炎症、外伤或血液循环障碍，起病缓慢的可能是肿瘤、变性疾病或发育异常。了解症状的先后次序，有助于病灶的定位诊断。

2. 过去史

(1) 母亲妊娠经过：母亲妊娠时的健康情况对小儿的发育有重要影响，尤其是妊娠最初三个月，是胚胎和器官发育最旺盛的时期，也是神经系统容易发生畸形的时期。妊娠三个月以内如有阴道流血史提示可能为先兆流产，对胎儿神经系统也可能致成持久性损伤。还要询问母亲有无感染史，尤其是在妊娠第一个月，这时期母亲若感染风疹，有可能使胎儿以后出现白内障、耳聋、心脏病、智力低下及惊厥。妊娠期患弓形体病及巨细胞病毒感染可致成胎儿脑损伤。妊娠期间接触放射线、有毒物质或药物均可对胎儿造成不良影响。母亲妊娠时有外伤、失血历史也可能造成胎儿神经系统损伤。一般妊娠4~5个月就可发现胎动。经产妇可以判断胎动的强弱，先天性脊髓性进行性肌萎缩症最早的一个表现就是胎动很弱。

(2) 出生时及新生儿期情况：要了解有无早期破水，产程是否正常，是否产钳助产，有无窒息，出生体重等情况，必要时需借助产科病历记录。

早破水超过24小时容易引起胎儿感染，产程过长可能造成胎儿缺氧或产伤。急产可能引起硬膜下血肿。臀产有增加胎儿缺氧或脊髓损伤的危险。

严重的新生儿窒息经过抢救复苏后，仍有可能引起神经系统后遗症，如脑性瘫痪、智力低下。生后数小时到数日的严重黄疸有可能引起核黄疸，出生一周后再出现的黄疸，一般不会引起核黄疸。

(3) 生长发育史：随着年龄的增长，运动、感觉、语言等功能逐渐成熟，对周围的反应能力日趋完善。医务人员需对正常不同年龄的小儿神经功能特点有所了解，才能判断被检查的小儿是否异常。2岁以内小儿神经功能主要发育如表1-1及图1-1所示。

在生长发育过程中，还要注意营养史，患过那些其他系统的疾病。学龄儿童要了解

表 1-1 2 岁以内小儿的发育程度 (Carter 等, 1977)

年龄	运 动	语 言	行 为
4~6周	俯卧位时能抬头, 转头	哭	微笑
4月	拉小儿从臥位到坐位时头不再向后垂 能试抓玩具	高兴时能发出声响	微笑, 大声笑, 对熟悉的人和物表示高兴
5月	可随意用两手握物 玩弄脚趾	发出简单的“啊”、“咕”等声音	朝着鏡中自己的影象笑
6月	用一手握物 从俯卧翻成仰臥 扶着能坐	发出更多的声音	表示不高兴 见到食物表示高兴
8月	独自坐 将玩具从一个手移到另一个手从 仰臥翻成俯卧	发出“爸爸”、“达达”、“妈妈”等双音节	表示“不”
10月	坐得很好 爬 扶着会站 用拇指及其他手指拾取较小物品		做再见、摆手的动作
12月	能独立站 扶着会走	说2~3个字	理解一些物品的名字, 能从画中指出
15月	独自走	说几个有意义的字	能用手指出想要的东西会模仿大人动作
18月	扶着能上下楼梯 脱衣服	说较多有意义的字	执行一些简单的命令
2岁	自己能上下楼梯	说2~3字的短句	搭积木玩 指出身体的某些部位

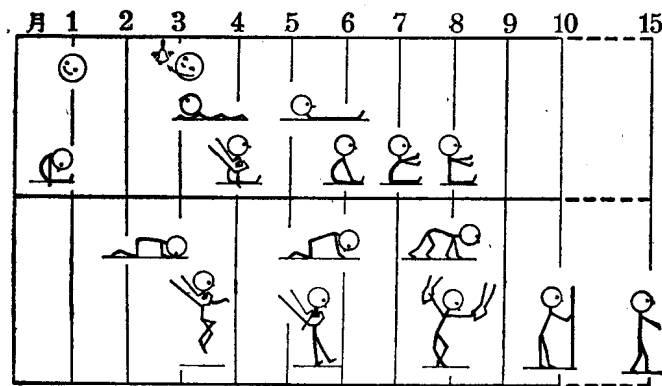


图 1-1 婴幼儿时期的运动发育 (仿 Mumenthaler, 1977)

在学校学习的情况, 有无智力障碍。

3. 家族史: 包括父母年龄, 是否近亲婚姻, 兄弟姐妹的健康情况, 家中有无类似病人, 有无与病儿疾病有关的病。

第二节 神经系统检查

小儿神经系统检查主要内容与成人大致相同，但由于小儿神经系统发育尚未成熟，所以不同年龄的正常标准不一样，检查方法也有其特点。

检查小儿时要尽量取得患儿的合作。有些检查可先在检查者自己身上做一下示范，以便模仿，并减少患儿的恐惧。有时为了避免患儿厌烦或过于疲劳，可分次检查。

一、小儿神经系统检查用具

应事先将检查所需要的用具准备妥当，但不要放置在患儿面前，以免影响小儿的注意力，妨碍检查。常用的物品有以下几种：

1. 叩诊锤：选用小巧的叩诊锤，前端橡胶头要小（图 1-2），检查腱反射时使用。
2. 软尺：测量头围、囟门大小、肢体周径时用。
3. 红色塑料圆环：直径 8~10 厘米，系有细绳以便悬垂时摆动，检查婴儿视力时用。
4. 手电筒：前端绕以海绵或胶皮圈，检查瞳孔时用，并可作颅透照检查。
5. 视觉运动带：用一宽 10~12 厘米，长 40 厘米左右纸带，隔相等距离绘有形象鲜明的图案，检查视动性眼震。（图 1-3）



图 1-2 叩诊锤



图 1-3 视觉运动带(箭头示拉动方向)

6. 音叉：测验听力及振动觉时应用。
7. 大头针：检查痛觉用。
8. 棉棒或消毒棉花：检查触觉及角膜反射时应用。
9. 玩具：逗引小儿、检查握力及上肢运动均可使用。
10. 日常用的小物品：钥匙、钮扣、别针、小钉子、瓶盖等物品，检查实体感时应用。
11. 铅笔或圆珠笔：检查小儿书写、绘画功能时应用。
12. 眼底镜：检查眼底时应用。

二、一般检查

（一）意识和精神状态：根据患儿对外界的反应来判断有无意识障碍。意识障碍的轻重程度可分为嗜睡、意识模糊、半昏迷、昏迷等。精神状态要注意有无烦躁不安、激惹、谵妄、迟钝、抑郁、幻觉，对人、地、时间的定向力有无障碍，对检查是否合作。还要注意有无过度兴奋或过分安静，二者常与智力低下同时存在。

（二）皮肤：许多先天性神经系统疾病常合并有皮肤异常。脑三叉神经血管瘤病（Sturge-Weber 综合征），在一侧面部三叉神经分布区域可见红色的血管痣。面颊部皮脂腺瘤是结节性硬化症的一个独特症状。神经纤维瘤病患者常在躯干或四肢发现多数浅褐

色界限清楚的“咖啡牛奶斑”，这是诊断该病的一个重要体征。检查皮肤时还要注意皮肤色素有无异常沉着或减少。色素失禁症有暗褐色的色素增生，分布呈片状、条状、漩涡状或其他特异的形状。全身皮肤、毛发色素消失见于白化病。苯酮尿症小儿皮肤色泽较淡。结节性硬化症时皮肤有散在色素脱失斑。还要注意球结膜及皮肤毛细血管有无扩张，在共济失调-毛细血管扩张症（Louis-Bar 综合征）时可有此表现。注意背部中线部位皮肤有无凹陷的小窝，有时还伴有异常毛发增生，见于隐性脊柱裂、皮样窦道或椎管内皮样囊肿。

还要注意头发的色泽。患苯酮尿症时头发呈黄褐色，Waardenburg 综合征常在前额有一撮白发。

（三）头颅：首先要观察头颅外形及大小，如额部留有前垂的头发，检查时需将头发推到后面去，以便能准确地判断头型。狭而长的舟状头见于矢状缝早闭；宽而短的头，见于冠状缝早闭，各颅缝均早闭引起塔形头畸形（图 1-4）。

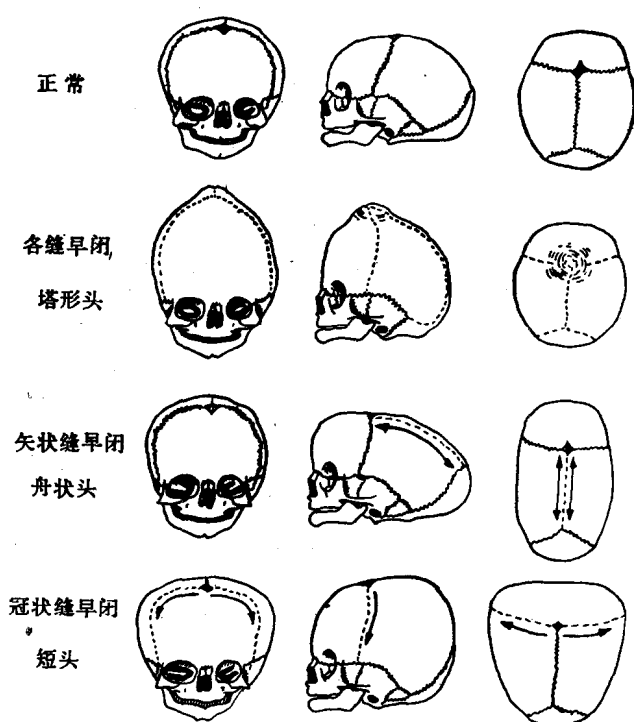


图 1-4 颅缝早闭引起的各种头颅畸形

每个小儿都要测量头围，沿枕外隆突及眉间水平测量头围周径（或测最大的额枕周径），为使测量准确，可重复测量 2~3 次。正常时初生约 34 厘米；生后半小时内增长最快，每月约增 1.5 厘米；后半年每月增长 0.5 厘米；第一年共增长约 12 厘米。一岁 46 厘米，2 岁时 48 厘米，5 岁时 50 厘米，15 岁时 53~54 厘米。

头围过小见于脑小畸形、脑萎缩、颅缝早闭，头围过大见于脑积水、慢性硬膜下血肿、脑肿瘤、巨脑症（Megalencephaly）以及某些进行性变性病。头围的个体变异较大，可与自身的胸围（平乳头处）比较，2 岁以前胸围与头围相近或略小，2 岁以后胸围超过头围。

还要观察头皮静脉是否怒张，头部有无肿物及瘢痕。

囟门大小及紧张程度可以判断颅内压是否增高。正常安静坐位时前囟略下凹，有微弱的搏动。紧张程度随体位而变化，卧位及哭闹时紧张度增加。颅内压增高时前囟饱满，膨隆，紧张。前囟应于一至一岁半时关闭。闭合过早见于脑小畸形、颅狭小症；闭合过晚或囟门过大见于脑积水、慢性硬膜下血肿或其他原因引起的慢性颅内压增高。要注意与佝偻病的囟门过大鉴别。

注意颅缝是否裂开。新生儿囟门附近的冠状缝可能宽达 4~5 毫米，但无临床意义，

若鳞状缝（顶颞缝）裂开，则需注意，这是脑积水的一个体征（Amiel-Tison 1976）。6个月以后颅缝即不易摸到。颅缝早期骨化时可扪及明显的骨嵴。颅内压增高使颅缝裂开时，叩诊可听到“破壶声”（Macewen 氏征），但正常婴儿因颅缝未闭也可有此征。颅骨重叠可见于正常新生儿，生后数周消失。以后数月内颅骨重叠见于严重脱水、脑萎缩。

头颅听诊应在一安静室内进行，用钟式听诊器头置于乳突后方、额、颞、眼窝及颈部大血管部位（图 1-5）。正常婴幼儿约有 50~70% 可听到收缩期血管杂音，6 岁以后不容易听到（Dodge, 1975）。若杂音粗糙响亮，收缩期及舒张期均可听到或明显不对称，应考虑可能有血管畸形，如动静脉瘘。有时呼吸的声音可以传到头部，在脑穿通性畸形时此音减弱。在小脑肿瘤时，有时在后枕部可听到杂音。

颅透照是一种适用于婴幼儿的检查方法，简便安全。检查时用一普通手电筒，前端围以海绵或胶皮圈，使电筒亮端能紧贴患儿头部不漏光（图 1-6）。在暗室中透照头颅各部位。

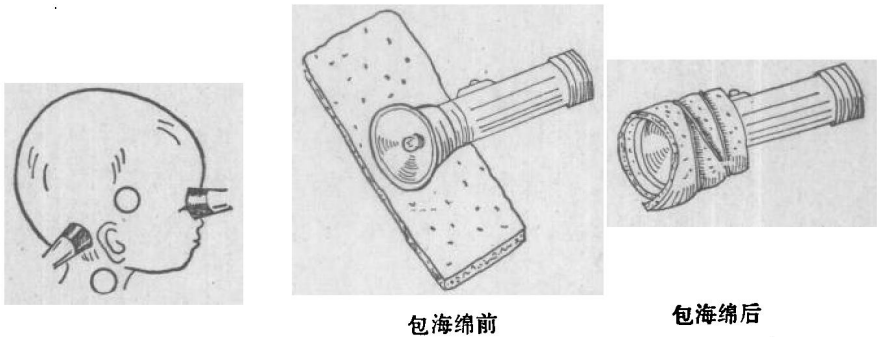


图 1-5 头颅听诊部位

图 1-6 颅透照检查电筒的制备

检查者应先在暗室内适应 1~2 分钟，正常情况下，沿胶皮圈外缘有一条 2 厘米左右宽的红色透光带，额部透光较宽，枕部较窄。硬膜下积液、硬膜下血肿时透光范围增大，边界不呈圆形（图 1-7）。若病变为一侧，颅透照可发现明显不对称。如有脑穿通性畸形，或重症脑积水皮质萎缩薄于 1 厘米时，照一侧时对侧也透光（图 1-8）。头皮水肿、头皮积液可呈假阳性。新生儿头颅骨膜下血肿及帽状腱膜下出血皆不透光。硬膜下

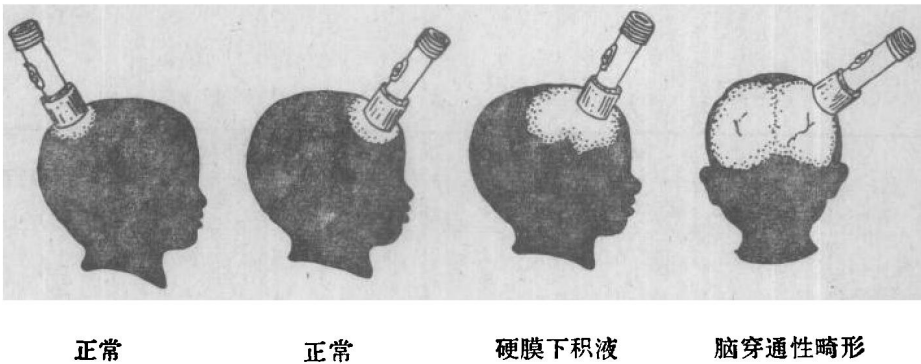


图 1-7 正常颅透照所见

图 1-8 异常颅透照所见

血肿，新鲜时不透光，液化后才透光。

(四) 眼、耳、口腔：眼的发育畸形与神经系统疾病常有密切关系。小眼球见于先天性风疹或弓形体感染及染色体 13~15 三体病等。无泪见于家族性植物神经功能紊乱症。青光眼见于 Lowe 氏综合征、脑三叉神经血管瘤病。球结膜毛细血管扩张见于共济失调-毛细血管扩张症。角膜混浊见于粘多糖病。角膜色素环见于肝豆状核变性。白内障见于先天性风疹综合征、先天性弓形体感染或半乳糖血症。

检查眼睛时还要注意两眼距离。判断眼距是否过远可参考“眼角指数”或“眶间距指数”：

$$\text{眼角指数} = \frac{\text{内眼角之距离 (厘米)} \times 100}{\text{外眼角之距离 (厘米)}}$$

$$\text{眶间距指数} = \frac{\text{内眼角距离 (厘米)} \times 100}{\text{头围 (厘米)}}$$

“眼角指数”大于 38 或“眶间距指数”大于 6.8 时可判断眼距过远 (Gädeke, 1976)。

注意耳的外形及耳之位置有无异常，如耳畸形及低位见于 18-三体综合征。

口腔的异常也要注意。上腭弓过高绝大多数为正常小儿，但可能与智力低下同时存在。舌大而厚见于呆小病、粘多糖病，舌宽而平见于先天愚型 (21-三体综合征)。牙发育不良可见于核黄疸后遗症、先天性色素失禁症等。出牙早晚与智力低下无明显关系。

(五) 脊柱：注意有无畸形、强直、异常弯曲，有无叩击痛，有无脊柱裂、脊膜膨出。

(六) 皮纹：皮纹 (Dermatoglyphics) 的检查对一些先天疾患有助诊断的意义，包括指纹、掌折纹、atd 角及足底的皮纹等。

指纹可分为拱形 (单纯拱形、帐篷拱形)、祥形及涡形 (对称型、漩涡型、双祥型)，如图 1-9 所示。

指纹与遗传、人种和性别有关，东方人种涡状纹比欧美人种要多，男性的涡状纹多于女性。我国正常小儿每种指纹出现频率如表 1-2、3 所示 (左素勤，1979)。

在示指、中指、无名指及小指基底部，各有一三叉状皮纹线 (图 1-10)，分别称为 a、b、c、d，在手掌近腕关节处也有一三叉状线，称之为 t 点，atd 连成的角称 atd 角 (图 1-10)。我国正常学龄儿童平均为 41.35° (李崇高，1979)，大多数在 55° 以内 (左素勤，1979)。

表 1-2 正常男孩 50 例每指各种指纹出现频率 (%)

指 纹	左 手 指					右 手 指					总平均率
	1	2	3	4	5	5	4	3	2	1	
涡状纹	50.0	52.0	52.0	70.0	42.0	46.0	84.0	48.0	56.0	60.0	56.0
尺侧袢状纹	48.0	30.0	46.0	30.0	52.0	48.0	12.0	44.0	28.0	38.0	37.6
桡侧袢状纹		10.0			2.0	2.0	4.0	8.0	6.0		3.2
拱形纹	2.0	8.0	2.0		4.0	4.0			10.0	2.0	3.2

表 1-3 正常女孩 50 例每指各种指纹出现频率 (%)

指 纹	左 手 指					右 手 指					总平均率
	1	2	3	4	5	5	4	3	2	1	
涡状纹	46.0	52.0	42.0	68.0	36.0	40.0	70.0	22.0	46.0	46.0	46.8
尺侧袢状纹	48.0	36.0	52.0	32.0	62.0	56.0	28.0	74.0	42.0	50.0	48.0
桡侧袢状纹	2.0	6.0	4.0			2.0			4.0	2.0	2.0
拱形纹	4.0	6.0	2.0		2.0	2.0	2.0	4.0	8.0	2.0	3.2

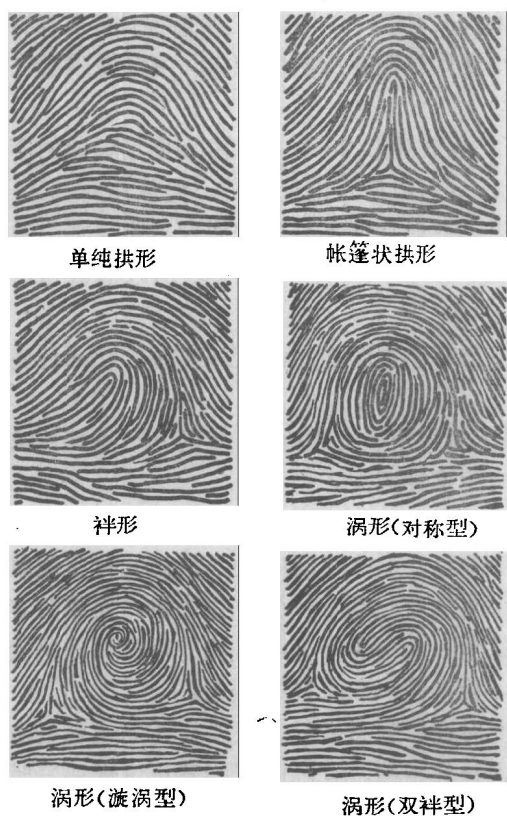


图 1-9 各种指纹示意图

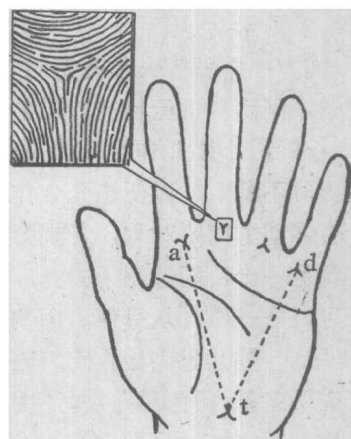


图 1-10 atd 角

某些先天异常疾患皮纹常有其特点。21-3 体综合征袢状纹增加、腕部的三叉线高位，atd 角度增大、通贯掌折纹增多。猫叫综合征涡形纹、拱形纹增加，腕部三叉状线高位，通贯掌折纹增多。

三、颅神经检查

(一) 嗅神经：出生后不久即有嗅觉。检查时利用牙膏、香精、桔子的香味，不用刺激三叉神经的物品，如氨水、浓酒精、胡椒、樟脑等。婴儿可通过其表情观察有无反应。

嗅觉减退或消失在小儿少见，可能由于局部原因（鼻炎等），也可由于筛板骨折、脑膜炎瘢痕、大脑前动脉附近的病变、铅中毒、脑积水、癫痫等引起，还可见于嗅球缺失

等先天疾患。

嗅觉过敏见于癫痫、脑外伤（特别是在海马回钩附近）。

幻嗅见于癫痫的先兆期或钩发作海马回钩、杏仁核的病变或颞叶内侧其他部位病变，精神病也可出现幻嗅。

（二）视神经

1. 视觉：检查小婴儿的视觉可用移动的光或物，看其有无注视。一个月的婴儿眼睛可随摆动的圆环（直径大于8厘米）移动 90° （左右各 45° ）。三个月婴儿可达 180° （左右各 90° ），并能注视自己的手。6个月婴儿可随意转动两眼至所视之物。

还可利用一视觉运动带（Opticokinetic tape）（图1-3）在患儿眼前拉动，观察有无视动性眼震（Opticokinetic nystagmus），如出现则说明有皮质性视觉。视动性眼震在不合作的小儿及癫痫时不易检出。

先天性及早年获得性视力减退或视力消失，在生后2~3月以内可见到眼球的不正常运动，为浮荡的、大幅度的不协调动作，2~3月以后可出现眼震。先天性有节律的眼震不论是跳动性或钟摆样，皆伴有视力减退，此时往往不易分辨原发异常是视力缺陷还是眼震。2~3岁以前（有时5~6岁以前）发生的失明常伴有眼震。所以眼震或眼球浮荡是早年发生视力缺陷或失明的线索。

单眼失明常引起盲眼向外侧移位，但需与不伴有弱视的斜视相鉴别。癫痫性失明皆为双侧，多见于女孩。

2. 视力：年龄较大小儿无明显智力低下者可用视力表检查。婴幼儿可用画片或小的实物放于不同距离进行检查。学龄前小儿有生理性远视。

3. 视野：小婴儿作视野检查比较困难，5~6月以后可做此项检查，但也是很粗略的。检查时不蒙眼，以便患儿合作。用两个颜色、形状相同的物品从患儿背后缓缓向前移，左右移动方向要对称，若视野正常，小儿就会先朝着一个物体去看，面露笑容，然后再去看另一个，同时用手去抓，若多次试验只向一侧凝视，可能为对侧视野缺损。在大孩子可以蒙一眼，从鼻侧、颞侧分别试，检查完一侧再换另一侧。

4. 眼底：婴儿眼底检查比较困难，必要时在扩瞳后进行。正常婴儿的视乳头由于小血管发育不完善，颜色稍苍白，不要误诊为视神经萎缩。有严重屈光不正（远视）时，视乳头边缘可稍模糊，易与视乳头水肿相混。视乳头水肿反映颅内压高，但在婴儿凶门未闭或骨缝裂开时常无乳头水肿。先天性代谢异常时黄斑部可有变化，如家族性黑蒙性痴呆的樱桃红斑点。新生儿头颅产伤，可见视网膜出血。视网膜血管瘤时提示可能为Von-Hippel-Lindau氏病。网膜色素改变见于先天性风疹、巨细胞病毒感染、Laurence-Moon-Biedl综合征等。

（三）动眼、滑车、外展神经：此三对颅神经支配眼球运动及瞳孔反射。检查时比较两侧眼裂、瞳孔大小、对光反应，注意眼球位置，有无外突或内陷，眼球能否向各方向运动，有无眼震、眼睑下垂。

1. 静止状态下眼球的位置：患儿向前直视，正常时在一定距离用手电筒自正中处照射，两眼的反光点皆在瞳孔的中心。Ⅲ神经麻痹时，患眼偏向外侧，轻度偏向下方。Ⅳ神经麻痹时，患眼在静止时位置不偏，或轻度偏上方，特别在眼内收时明显。Ⅵ神经麻痹时，患眼在静止时向内偏移，同时头略转向麻痹侧以减少复视，外观上两眼也近乎