

erkeyinanbing

儿科疑难病

主编 杨于嘉 曹励之



人民卫生出版社

儿 科 疑 难 病

主 编
杨于嘉 曹励之

人 民 卫 生 出 版 社

编者

(以姓氏汉语拼音为序)

曹励之	中南大学湘雅医院	副教授
陈克正	广州市儿童医院	教授
陈 翔	中南大学湘雅医院	副教授, 医学博士
黄荷清	广州市儿童医院	副教授
黄 榕	中南大学湘雅医院	副教授, 医学博士
黄志强	中南大学湘雅医院	副教授, 医学硕士
金立明	中南大学湘雅医院	教授
李 云	湖南省人民医院	主任医师
梁 莉	中南大学湘雅医院	副教授
刘 丽	广州市儿童医院	副教授, 医学硕士
陆 玲	广州市儿童医院	副教授
吕 回	广州市儿童医院	副教授, 医学硕士
宁来忠	中南大学湘雅医院	副教授
宋元宗	中南大学湘雅医院	主治医师, 博士生
苏燕莉	广州市儿童医院	副教授
肖政祥	中南大学湘雅医院	副教授, 医学博士
杨于嘉	中南大学湘雅医院	教授, 医学博士
杨作成	中南大学附三医院	教授, 医学博士
尹 飞	中南大学湘雅医院	教授, 医学博士
于明华	广州市儿童医院	副教授
俞 燕	中南大学湘雅医院	主治医师, 医学博士
岳少杰	中南大学湘雅医院	副教授, 医学博士
张国元	中南大学湘雅医院	主治医师, 医学硕士
张 喆	广州市儿童医院	副教授

前言

关于疑难病，尚无确切定义。所谓疑难，只是因地、因时、因人而异。尽管现代医学发展迅猛，检测技术日新月异，疑难病仍将继续存在。我们在临床工作中，每解决一位疑难病人的诊断，就是一次提高，而借鉴他人诊断疑难病的经验，无疑也是提高诊疗水平的另一重要途径。因此，如果能将临床工作中所遇到的疑难病例加以总结整理，汇集成册，相互交流，则对于广大临床医生、尤其是年轻医生将大有裨益。疑难病容易被误诊，解决不好很容易引发医疗纠纷。提高对疑难病的认识，降低误诊率是促使我们编写本书的又一个原因。

本书收入疑难病的标准为：①少见病，如石骨症、左心发育不良综合征等；②常见病表现不典型者，如以昏迷抽搐起病的伤寒副伤寒，以杵状指趾为主要表现的小儿结核病；③无特异性表现、临床诊断而又十分困难的疾病，如小儿曲菌病；④有特异性表现但不常见而不为人们所认识的疾病，如新生儿大疱表皮松解症等；⑤地区性疾病，在某地区有，但其他地区则难以遇到，如广州管圆线虫病。

本书在内容编排上有个案，也有病例分析综合，大多数病例提供了重要的图片资料。由于这些病例均为作者所亲身经管过的，因此在描述该病的诊断思维时比较生动，能够起到举一反三的作用。编写过程中作者还参考了近期国内外文献，介绍疾病有关的诊断与治疗，使临床医生在解决实际问题时能够便捷地从本书中得到有用的资料，免去在繁忙的工作中东查西找之苦。附录中将每一疑难病的症状、体征、重要检查内容和少数特殊治疗药物编制成中英文索引，便于读者从不同途径查阅，同时也可起到鉴别诊断的作用。每节后均附有重要参考文献，以供进一步查阅。

增删数载，始成此书。在本书的编写过程中得到人民卫生出版社的大力支持；病理学内容由中南大学湘雅医学院程瑞雪教授、冯德云副教授和黎岳南副教授审阅，放射影像学内容由白先信教授审阅；谢岷、王颖超医师参加了本书部分章节的编写工作；刘丽旭、汪薇、彭涛医师为本书的图片、稿件整理等方面做了大量工作；李清香同志为本书编制了索引。对于他们的辛勤劳动，在此表示衷心的感谢。

本书在编写格式和疾病的归类方面与一般专业书籍不尽相同，主要是为临床医师便于从主诉着手查阅，这一尝试是否能够达到我们编著的初衷还有待于实践检验。限于我们的学识和经验，本书的内容中一定存在不少问题，恳请广大读者批评指正。

杨于嘉

中南大学湘雅医院

2000年12月

目 录

一、新生儿疾病.....	(1)
1. 剖宫产儿综合征	(1)
2. 新生儿急性胰腺炎	(3)
3. 新生儿郎格罕细胞组织细胞增生症	(9)
4. 先天性膈疝	(13)
5. 新生儿大脑镰脂肪瘤	(17)
6. 莓状毛细血管瘤	(21)
7. 石骨症	(23)
8. 新生儿剥脱性皮炎	(26)
9. 先天性梅毒	(28)
10. 大疱性表皮松解症	(33)
11. 皮-罗氏综合征	(37)
12. 左心发育不良综合征	(40)
二、感染性疾病	(43)
13. 伤寒、副伤寒	(43)
14. 血行播散性全身结核	(45)
15. 肝结核	(49)
16. 暴发性紫癜综合征	(52)
17. 华佛氏综合征	(55)
18. 小儿播散性隐球菌病	(58)
19. 小儿曲菌病	(66)
20. 毛霉菌病	(70)
21. 放线菌病	(76)
22. 巨细胞包涵体病	(79)
23. 广州管圆线虫病	(85)
三、结缔组织病	(87)
24. 全身型幼年类风湿性关节炎	(87)
25. 多发性大动脉炎	(93)

四、呼吸系统疾病	(97)
26. 特发性肺含铁血黄素沉着症	(97)
27. 肺泡蛋白沉积症	(101)
28. 脱屑性间质性肺炎	(105)
29. Kartagener 综合征	(107)
30. 肺动静脉瘘	(110)
31. 小儿支气管肿瘤	(113)
五、消化系统疾病	(117)
32. 食道裂孔疝	(117)
33. 布一加氏综合征	(119)
34. 先天性非溶血性黄疸	(122)
六、循环系统疾病	(128)
35. 心内膜弹力纤维增生症	(128)
36. 先天性 Q-T 间期延长综合征	(132)
37. 感染性心内膜炎	(136)
38. 双腔心	(143)
39. 纠正型大动脉转位	(146)
40. β -受体功能亢进症	(149)
41. 主动脉夹层动脉瘤	(152)
42. 运动诱发室性心动过速	(156)
七、泌尿系统疾病	(161)
43. 薄基底膜肾病	(161)
44. 特发性高钙尿症	(164)
45. 左肾静脉压迫综合征	(169)
八、血液系统疾病	(172)
46. 血小板无力症	(172)
47. 血管瘤-血小板减少性紫癜综合征	(176)
48. 范可尼贫血	(180)
49. 海蓝组织细胞综合征	(183)
50. 反应性组织细胞增生症	(185)
51. Castleman 病	(188)
52. 恶性组织细胞增生症	(191)
53. T 细胞淋巴瘤性红皮病	(196)
54. 结外淋巴瘤	(199)

九、神经系统疾病	(209)
55. 结核性脑膜炎	(209)
56. 肺吸虫脑病	(216)
57. 弓形虫脑炎	(220)
58. 小儿颅内肿瘤	(225)
59. 小儿脊髓性肌萎缩	(228)
60. 共济失调毛细血管扩张症	(233)
61. 结节性硬化症	(238)
62. 神经母细胞瘤	(241)
63. Dandy—Walker 综合征	(250)
64. 外部性脑积水	(251)
十、内分泌、代谢、遗传性疾病	(254)
65. Bartter 综合征	(254)
66. 先天性肾上腺皮质增生症	(257)
67. 先天性卵巢发育不全综合征	(264)
68. 假性软骨发育不良	(268)
69. 生长激素缺乏症	(271)
70. 家族性高脂蛋白血症	(275)
71. Prader—Willi 综合征	(277)
72. 染色体部分三体并部分单体综合征	(280)
73. 小儿多囊病	(284)
十一、其他疾病	(290)
74. X 连锁低丙种球蛋白血症	(290)
75. 高 IgE 综合征	(292)
76. 成骨不全	(296)
77. 先天性角化不良综合征	(301)
78. 色素性荨麻疹	(303)
79. 结节病	(305)
附录 索引	(311)

彩图

一、新生儿疾病

1. 剖宫产儿综合征

剖宫产儿综合征 (baby by caesarean section syndrome, BCSS) 是指剖宫产的新生儿由于滞留在肺泡内的过多液体吸收蒸发后在肺泡表面形成透明膜、而不是缺乏肺表面活性物质所致的新生儿呼吸窘迫综合征, 表现为出生后短时期内出现发绀、呼吸困难、肺透明膜病等严重缺氧的综合征。对于剖宫产儿综合征这一名词尚有争议, 但从剖宫产儿与正常儿分娩生理上的差异, 提示本综合征确实存在, 实际上 BCSS 是一种特殊原因 (剖宫产) 引起的新生儿呼吸窘迫综合征。广义的 BCSS 还包括所有仅出现于剖宫产儿、而不会出现于经产道分娩儿的特有症状。

【诊断要点】

- 足月剖宫产儿。
- 生后不久即出现发绀、呼吸困难等呼吸窘迫综合征的临床表现。

【概述】

发病机制 ①胎儿宫内缺氧: 剖宫产时硬膜外麻醉或全麻使产妇血压下降, 子宫胎盘血流灌注减少而导致胎儿宫内缺氧。产妇取仰卧位时、特别是为双胎或巨大儿时易发生仰卧位低血压综合征, 使血压下降, 影响子宫胎盘血供, 导致胎儿宫内缺氧加重。②肺透明膜的形成: 择期剖宫产时, 由于子宫尚未出现收缩, 胎儿胸壁未受盆腔挤压, 肺野面积小, 胸腔负压形成较阴道分娩儿差, 使胎肺组织含水量较多。由于肺内水分过剩, 出生后肺组织扩张程度较差。呼吸开始后滞留在肺泡内的液体迅速吸收和蒸发, 而不能吸收的纤维蛋白类物质等粘附在肺泡及支气管壁上, 形成嗜伊红的透明膜。且剖宫产儿纤溶酶活性缺乏, 不能溶解纤维蛋白。③呼吸中枢抑制: 剖宫产儿在宫内未经过头盆碰撞, 没有阴道产儿的头颅充血及受阻后的一过性缺氧所致反射性地引起呼吸中枢兴奋状态、容易发生呼吸抑制, 不利于正常呼吸反射的建立。手术时麻醉剂的影响也加重了呼吸中枢的抑制状态。④缺乏应激刺激: 剖宫产儿心、肺、脑等重要器官未经受产时的应激代偿阶段, 致使生后代谢障碍, 反应低下。

临床表现 主要表现为: ①呼吸障碍: 剖宫产儿生后最初 3 分钟的呼吸量仅为 1 080ml/min, 而阴道分娩儿可达 1 530ml/min。患儿在出生后不久出现呼吸抑制、呼吸困难、气促、呻吟、发绀等呼吸窘迫综合征的表现, 胸部 X 片表现如同肺透明膜病。②反应低下、呕吐。③血气分析低氧血症和二氧化碳潴留。④纤溶酶活性低下、外周血中红细胞、白细胞数及血清中皮质激素和生长激素水平均低于阴道分娩儿。⑤病情凶险。

诊断 剖宫产儿生后不久即出现发绀、呼吸困难, 虽及时处理但无好转, 病情呈进

行性加重,临床表现似呼吸窘迫综合征者即可诊断。

防治 剖宫产儿综合征的防治重在预防:①严格掌握剖宫产指征,杜绝社会因素的剖宫产。②尽可能使产妇经受宫缩、试产过程。选择性剖宫产时,在有宫缩时施行为好,用小剂量催产素有利于刺激胎儿的适应调节。③把握手术时机,提高手术产的质量。④对医源性早产者应提前促胎肺成熟。⑤注意产妇手术时体位,以左侧15度卧位为好。⑥加强剖宫产儿后护理,严密观察3天,保持呼吸道通畅,供给充分的液体和营养物质。当出现呼吸窘迫综合征的临床表现时,按新生儿呼吸窘迫综合征的治疗方案进行处理。

【病例】

男,4小时30分钟。因发绀、呻吟3小时由产科转入我科。患儿系第1胎,第1产,孕38⁺₂周,因中央性前置胎盘行择期剖宫产。出生时羊水清亮,Apgar评分1'-8分,5'-10分,出生体重3050g。出生1小时30分钟后患儿出现面色青紫,唇周及全身皮肤发绀,同时伴有呻吟。在产科给予输氧、保温,并用氨苄青霉素及地塞米松肌注等治疗,病情无明显好转而转入我科。生后未开奶,未解大小便。父母非近亲结婚,家中无遗传病史,母孕期体健,无高血压、糖尿病史。父体健。入院体查:体温35.8℃,脉搏150次/分,呼吸60次/分,血压54/30mmHg,体重3050g。发育正常,反应差,哭声弱,有呻吟,全身皮肤青紫,头颅无畸形,前囟1cm×1cm,平软,鼻翼扇动,口腔粘膜正常,胸廓对称无畸形,双肺呼吸运动弱,呼吸音低,双肺底部可闻及少许湿啰音。胸前区无隆起,心率150次/分,律齐,无杂音。腹平软,脐未脱无渗血,脐轮不红。肝肋下1cm,脾未扪及。肛门外生殖器无畸形,双侧睾丸已降,阴囊皱襞少,四肢肌张力稍弱,拥抱反射、吸吮反射、握持反射、觅食反射均未引出。入院诊断:湿肺,肺透明膜病?入院后立即给予面罩加压给氧、纳洛酮改善呼吸,并用4% NaHCO₃ 6ml/kg 纠酸,经处理后,患儿面色转红,SaO₂由2%逐渐上升致100%。病情稳定后改简易CPAP上氧、保温、补充足够的能量供给、抗生素抗感染及对症支持等处理,并抽血查血气、血常规及血培养,同时进行胸片检查。结果:血气分析:pH 7.198,PCO₂ 57.8mmHg,PO₂ 63.8mmHg,SBC 19.9mmol/L;血常规:白细胞36.6×10⁹/L,中性0.86,淋巴0.14,血红蛋白256g/L,血小板141×10⁹/L;胸片正常。入院后第1天在简易CPAP上氧下,面色红润,经皮SaO₂维持在95%以上,但患儿有阵发性的哭吵、激惹,前囟张力稍高,考虑为缺氧所致新生儿缺血缺氧性脑病,立即给予白蛋白、速尿、地塞米松脱水、降颅压治疗。因双肺呼吸音仍低,可闻及少量的干湿啰音,加用凯福隆加强抗感染治疗,继续简易CPAP上氧。入院后第2天(生后42小时)复查胸片,发现两肺纹理增多,结构模糊,似有少许点片状模糊阴影。生后51小时患儿出现抽搐、呼吸困难、抽泣样呼吸,经多方抢救无效,于生后75小时因呼吸衰竭死亡。死亡诊断:①剖宫产儿综合征;②新生儿缺血缺氧性脑病;③脑水肿;④呼吸衰竭。尸体解剖发现:①肺透明膜病,肺瘀血,肺水肿,肺出血,局灶性肺不张。②脑水肿,部分神经元变性,部分区域胶质细胞轻度增生,无颅内出血,无明显的脑疝形成。③心脏间质高度水肿、充血并有出血。病理诊断:肺透明膜病。致死原因:呼吸衰竭。

【诊断思维】

该患儿为足月择期剖宫产儿,出生体重3050g,出生时羊水清亮,Apgar评分正

常。生后不久(1小时30分钟)即出现呼吸困难、呻吟、全身皮肤发绀,给予保温、吸氧治疗后无明显好转。首先要考虑湿肺:本病多见于足月剖宫产儿。一是足月儿肺液体量较多,二是由于经剖宫产娩出的胎儿胸部缺少经产道分娩时受到的挤压,使肺内残留较多的液体。患儿出生呼吸大多正常,约在生后2~5小时出现呼吸急促。如在出生时有窒息者,多在抢救复苏后即出现呼吸急促,每分钟达60次以上,严重时可超过100次。全身青紫、反应差。肺部听诊呼吸音减低或出现粗湿啰音。X线胸片可见肺野斑片状、云雾状或网状条纹状影。血气分析多在正常范围内,严重者可表现为轻度低氧血症和高碳酸血症、酸中毒。但本病随着肺液的吸收,症状很快可好转,本病预后一般良好,病程短者24小时呼吸正常,长者4~5天恢复。然而本病例病情凶险,低氧血症和高碳酸血症难以纠正,显然不符湿肺诊断。肺透明膜病:是指由于缺乏肺表面活性物质引起的呼吸窘迫综合征。患儿在出生时呼吸正常,6~12小时内出现呼吸困难、呻吟,逐渐加重,面色青紫、肌张力低下、三凹征,听诊肺部呼吸音减低、吸气时可闻及细湿啰音,血气分析改变明显,X线胸片可见两侧肺野普遍透亮度降低,严重时整个肺野呈毛玻璃状。但本病主要见于早产儿,足月儿虽然也可发生呼吸窘迫综合征,但并非缺乏肺表面活性物质所致,因此不属于肺透明膜病。宫内肺炎:大多有出生窒息史,经复苏后出现呼吸困难,在生后2~3日内逐渐加重,可伴有吸气性呻吟,临床与肺透明膜病十分相似。本病多有胎膜早破、急产时产道未经消毒或滞产时有多次经产道检查史。X线胸表现为不对称的小斑点状或片状影,伴有代偿性肺气肿,而肺透明膜病无肺气肿,以此可鉴别。本患儿在分娩过程中不存在严重缺氧和创伤,基本可予排除。除内科病外,还要排除膈疝和食管气管瘘等外科情况。膈疝:巨大膈疝者生后即可出现呼吸困难,较小的膈疝可在生后数日或数周出现。一侧(多为左侧)肺可听不到呼吸音,偶可听到肠鸣音,确诊依靠X线胸片。食管气管瘘:在生后不久出现呼吸困难,同时可见大量泡沫及粘液自口鼻溢出,进食后即吐并可使呼吸困难加重,胃管不能插入胃内,注入少量碘油行造影便可确诊。充分排除上原因后,最后要考虑剖宫产儿综合征。

评论:本例涉及足月儿呼吸困难的鉴别诊断,要注意排除外科疾病,然后,在排除感染、缺氧等内科因素后,结合剖宫产分娩即可诊断为剖宫产儿综合征。

(岳少杰 杨于嘉)

参 考 文 献

- 程蔚蔚,张振钧.剖宫产对新生儿的影响.实用妇科与产科杂志,1990,6(1):6.
- 董立群,王德智.对选择性剖宫产的评价.中国实用妇科与产科杂志,1995,11(2):73.
- 林丽蓉,林文涛,余满松编著.医学综合征大全.北京:中国科学技术出版社,1994,731.
- 王文.剖宫产儿综合征的形成与防治.中国实用妇科与产科杂志,2000,16(5):276-277.

2. 新生儿急性胰腺炎

急性胰腺炎(acute pancreatitis)在成人多见、儿童少见、而在新生儿则更为罕见。

国内外文献报道,本病的高发年龄组为20~50岁的青壮年人,故在儿科对于急性胰腺炎的诊治通常参照成人的标准,由于儿童急性胰腺炎的临床表现不典型,极易造成误诊。

【诊断要点】

- 频繁呕吐、腹胀、黄疸。
- 血、尿淀粉酶增高。
- B超胰腺弥漫性肿大。

【概述】

急性胰腺炎系由胰酶激活后引起胰腺组织自身消化所致的急性化学性炎症。其临床特征为突发的上腹剧痛、呕吐和血清淀粉酶增高。病变轻重不等,按其病理变化分为水肿型、出血坏死型和化脓型。水肿型最常见,主要表现为胰腺水肿、充血、体积增大质硬。出血坏死型较少见,除胰腺水肿外,可见散在的或全胰变为赤褐色、黑绿色坏死灶,腹腔、小网膜腔内有大量血性渗液,胰腺周围大网膜、肠系膜上有多处灰色皂化点。化脓型除以上表现外,伴有化脓性感染。临床表现轻者,胰腺以水肿为主,呈自限性,数日后即可完全恢复;重者胰腺出血坏死,易并发休克、呼吸衰竭和腹膜炎及各种并发症,死亡率达25%~40%。死亡病例常伴有多器官损害。引起急性胰腺炎的病因很多,在成人主要是胆道疾病、酗酒和暴饮暴食,据1956年~1992年国内外11667例分析发现,胆道疾病、乙醇及其他因素各占1/3,其中约10%者原因不明。David(1989)指出,就世界各地而言,急性胰腺炎以胆源性最为常见,其次为酒精中毒,两者引起的急性胰腺炎占80%。在儿童则主要继发于流行腮腺炎、腹部钝性外伤、胆总管或胰胆管阻塞(如胆总管囊肿、胆道蛔虫等),偶见于药物性(如肾上腺皮质激素)及显性遗传性病例。Weizman等分析了61例小儿急性胰腺炎的病因,发现钝性腹部外伤占15%,先天或获得性结构异常占10%,代谢性疾病占10%,药物所致占3%,原因不明达25%。由于各种致病因素使胰腺腺泡细胞分泌增多,胰管内压力增加,并致胰小管和胰腺腺泡破裂,胰液外溢并与胰实质和胰外组织接触,各种酶被激活后产生自体消化作用,从而引起胰腺组织水肿、出血或坏死。当胰酶进入血液后可引起心、肺、肾、肝、脑等重要脏器损害,最终导致各脏器的功能衰竭。胰腺结构虽然在足月新生儿已发育成熟,但胰酶分泌量远低于年长儿及成人,平衡试验结果表明,正常婴儿的胰腺功能很低。生后2~3个月以前,胆囊收缩素或促胰液素并不能刺激胰腺分泌。2~3个月后胰腺虽对上述刺激有所反应,但其分泌量远低于年长儿及成人,故6个月以内的婴儿对食物中蛋白质的消化能力约为摄入量的2/3。由于在1岁以前,食物及促分泌剂不能引起胰酶分泌增加,因此,急性胰腺炎在儿童比较少见,婴儿更为少见,新生儿则为罕见,文献报道最小年龄为生后11天。本例为生后6小时即发病,从而导致临床上的漏诊。

临床表现 ①腹痛:腹痛为急性胰腺炎的主要症状,95%以上的病人均有不同程度的腹痛,多为突发的剑突下剧痛,呈持续性,疼痛可扩散致全腹并放射至背部。Weizman等分析发现儿童急性胰腺炎时典型的向背部放射的上腹疼痛并不多见。腹痛的性质和强度大多与病变的严重程度相一致。进食后因胰液大量分泌使腹痛加重。病后1至数日内腹痛可能出现缓解,但并不提示病变减轻或病情好转。②恶心及呕吐:恶心和呕吐是急性胰腺炎的特征性症状,80%的病人出现呕吐。恶心、呕吐和腹痛合称急性胰腺炎

的三大症状。呕吐多为顽固性，呕吐物为胃内容物或胆汁，且吐后腹痛无缓解。呕吐的频度常与病变的严重程度相一致，持续性呕吐常提示麻痹性肠梗阻可能。③发热：通常为持续热，一般不超过 39°C ，在发病后 7~10 天逐步降至正常。早期发热主要是由于炎症渗出物和坏死组织融化后毒素吸收，作用于体温调节中枢所致。若持续不退或降至正常后又回升，提示已转化为化脓性胰腺炎或出现胰腺脓肿、弥漫性腹膜炎等继发现状。重症坏死性胰腺炎体温可持续 39°C 以上。体温不升则提示病情严重。④腹部体征：起病的早期可出现轻度腹胀，严重或晚期由于胰腺周围炎性渗出液刺激腹腔神经丛以及肠系膜根部出血等，均可促使肠麻痹而出现腹胀。上腹部压痛、反跳痛及肌紧张、叩击痛、肠鸣音减弱或消失等，有腹水时可出现移动性浊音。⑤黄疸：20%~25% 急性胰腺炎病人出现黄疸，绝大多数为暂时性梗阻性黄疸。常在发病后 1~2 天出现，若病后 5~7 天出现，多提示有胰腺假性囊肿或脓肿形成压迫胆总管所致。黄疸进行性加重提示病情恶化。此外，重症胰腺炎还可出现肝细胞性黄疸，其黄疸的程度与肝损害的程度呈正相关。⑥低钙血症和低钙性抽搐：重度急性胰腺炎病人可出现持续性低钙血症和低钙性抽搐，轻度和中度的病人仅出现一时性的血钙降低，很少出现低钙血症及低钙性抽搐表现。若血清钙降至 2mmol/L 以下时，常提示病人预后不佳。⑦皮下瘀斑和结节：急性胰腺炎时激活的蛋白酶和血液可经筋膜间隙渗透至皮下出现蓝色、绿色或棕色瘀斑，在脐周皮下出现此斑，称 Cullen 征；在双侧腰部或左侧腰部以下出现此斑时称 Grey-Turner 征。此二征为坏死性胰腺炎的特征性体征，提示病情已入严重阶段，有确诊意义，但无早期诊断价值。急性坏死性胰腺炎的后期在四肢、背部、臀部皮下，及关节、骨骼、胸膜、神经系统等处可出现大小约 2cm 的硬结，系脂肪坏死钙化所致，提示病人已进入恢复期。

实验室检查 淀粉酶测定：血、尿淀粉酶为急性胰腺炎最常用的实验室指标。急性胰腺炎时胰淀粉酶吸收入血后，大部分从尿中排出体外。起病后 3~4 小时血清淀粉酶即升高，12~24 小时达到高峰，一般维持 48~72 小时。轻症者 24~72 小时即恢复正常，最迟不超过 3~5 天。若持续升高或出现反复，提示胰腺病变有反复或可能已形成胰腺脓肿、假性囊肿等并发症。尿淀粉酶升高较晚，一般发病后 12~24 小时开始升高或在血淀粉酶增高 2 小时后开始增高，但持续时间较长，约 1~2 周，血淀粉酶恢复正常后仍增高，适用于病后就诊较晚的病人。血、尿淀粉酶上升的程度与病情的严重程度不一致，出血坏死性胰腺炎时，由于胰腺广泛破坏，外分泌功能严重受损，血、尿淀粉酶可正常或低于正常。血清脂肪酶测定：急性胰腺炎时常明显升高，升高较血淀粉酶为晚，但持续时间较长。一般在发病后 72~96 小时始达高峰，持续约 7~10 天方恢复正常。对病后就诊较晚的病例有诊断价值。血清钙测定：起病 2~3 天后血清钙常轻度下降，病后第 6 天达最低水平。一般不需治疗，当血钙 $<1.9\text{mmol/L}$ 时常预示预后极差。低钙血症可能与胰高血糖素、降钙素及甲状旁腺素的分泌改变有关。坏死性胰腺炎时由于脂肪水解所释放的脂肪酸与钙结合也使血钙下降。腹部平片：急性胰腺炎时可见：①哨兵袢：左上腹出现一个扩张的小肠袢，示局部肠麻痹。②结肠切断征：表现为右半结肠、横结肠积气而左半结肠、降结肠萎缩，示小网膜腔大量积液。③胰腺阴影逐渐增大，示胰腺水肿或出血，胰腺中如含气泡，则提示胰腺有坏死。④胰腺钙化灶：见于病程后期。出现上述征象之一即具有诊断价值。B 超：水肿型胰腺炎时胰腺呈弥漫性均匀

肿大,前后径增大,回声减弱,界限模糊。有假性囊肿时可显示出液暗区,若有间隔或坏死组织存在,可在囊性暗区底部出现带状或散在的光点影像,由于受小肠气体干扰,早期的诊断率仅20%。CT:是诊断急性胰腺炎的标准方法,具有确诊、判断病情严重程度及有无严重局部合并症的价值。其主要改变可有以下4种表现:①局部或弥漫性胰腺肿大,胰周无病变;②胰腺肿大或内部异常并有胰周炎症;③胰腺肿大伴有胰周间隙积液;④胰腺肿大伴有2处或更多处的积液。

诊断 诊断标准:①急性发作性上腹痛伴上腹压痛或腹膜刺激征,顽固性呕吐;②血、尿或腹水淀粉酶增高;③影像学检查(B超、CT)或手术发现胰腺炎症、坏死等直接或间接的改变。具有第1项在内的2项以上的标准,并排除其他急腹症后可以诊断。由于新生儿的腹痛难以判断,因此,后两项标准尤为重要。

鉴别诊断 本病应当与先天性肠闭锁和肠狭窄;新生儿坏死性小肠结肠炎;新生儿胃穿孔和胎粪性腹膜炎鉴别。

治疗 国内外对急性胰腺炎一般主要采用药物和非手术治疗,通过减少胰腺分泌,维持水、电解质平衡和预防感染,从而控制胰腺炎的发展和防止坏死发生。当胰腺出现坏死时必须根据具体情况,采用坏死病灶清除或规则性胰腺炎切除术,以除去胰腺的坏死病灶。同时给予相应的内科治疗,以防止残胰继续坏死和继发细菌感染。

非手术治疗:①降温:当体温 $>38^{\circ}\text{C}$ 持续不退时可用物理降温,若不满意,在病人血容量基本补足后,可用解热镇痛药发汗散热。如体温持续在 40°C 左右,在无禁忌的情况下,也可用冬眠降温。②解痉、镇痛:剧痛时可用度冷丁50mg加阿托品0.5mg肌注。因剧痛可引起或加重休克,也可引起心跳骤停突然死亡,故解痉镇痛具有积极的作用。但在诊断尚未明确以前不应使用强有力镇痛药,以免掩盖病情的发展或延误诊断。③减少胰液外分泌:A.禁食和恢复进食的方法:食物能促使胃、十二指肠和胰腺的外分泌增加。因此,轻型病人在1周内、重型病人在2周内应完全禁食禁水,全静脉营养,使胃肠道得以休息。一般禁食7~10天,待病情好转,尿淀粉酶正常后,根据具体情况逐步进流食。进食后病情若无加重,可逐渐过渡到半流、低脂肪和低蛋白普食,最后才能恢复正常饮食。若进食后尿淀粉酶又增高,应立即恢复禁食,否则会复发,且来势更凶险。B.胃肠减压:持续胃肠吸引,以减少胃液进入十二指肠,缓解腹胀和腹痛。同时还可预防和治疗胃肠麻痹,并及时发现有无胃肠道出血。C.抗胆碱能药物:抑制胰酶的外分泌。常用的药物有阿托品、普鲁苯辛、东莨菪碱和654-2等。654-2每日1mg/kg,静脉滴注,待症状改善后可减为每日0.5mg/kg,肌注每日2次。D.抑制胃酸或胰酶液分泌的药物:甲氰咪胍、法莫替丁、醋氮酰胺、胰高血糖素、生长抑素。④抑制酶疗法:抑制胰酶活性的常用药物有:5-氟尿嘧啶、福埃注射剂、抑肽酶、Miraclid、FUT-175。抑肽酶每日1~2万U/kg,加入液体中静滴每日2次,连用7~9天。⑤营养支持:由于在急性坏死性胰腺炎时的高分解代谢,使机体处于严重负氮平衡和低蛋白血症状态,营养支持可补充机体的能量消耗,增强抗病能力,同时减少胰液分泌。临床治疗也发现静脉输注葡萄糖可抑制胰腺的外分泌,输注氨基酸和(或)脂肪酸并不增加胰腺的外分泌,从而使胰腺处于休息状态和减轻了胰腺的自体消化过程。Feller等指出营养支持使危重患儿总病死率下降。一般在禁食阶段用完全胃肠道外营养,进食后采用胃肠道营养。⑥抗生素:主要用于重症或接近重

症的急性胰腺炎和胆源性胰腺炎病人，应早期联合用药。起病1周内即开始使用，待全身和局部情况稳定或好转后即可停药。一般用药1~2周，主要选用抗革兰氏阴性和厌氧菌类抗生素。对于轻症病人不必常规应用。

手术治疗：①目的：去除病灶及可能存在的致病原因。即清除坏死的胰腺组织或切除广泛坏死部分的胰段，同时清除胰腺周围间隙的坏死和具有感染的组织。清除腹腔内的炎性渗出物，安置腹腔灌洗的管道系统，以备术后进行腹腔灌洗。处理可能存在的致病原因如胆管和胰管的结石、蛔虫以及 Oddi 括约肌狭窄等。②指征：急性胰腺炎经内科治疗24~48小时症状加重，出现弥漫性腹膜炎。胆源性胰腺炎需要外科手术解除梗阻时。急性出血坏死性胰腺炎的诊断不能肯定，又不能排除其他需手术的急腹症。并发胰腺炎脓肿或胰腺假囊肿直径>5cm，时间>6周，有逐渐长大、并有破裂或出血、脓肿形成的征象而需引流者。重症胰腺炎病人出现下列情况之一者：弥漫性腹膜炎经腹腔穿刺获血性渗液；持续高热无退热征象；白细胞持续升高达 $15 \times 10^9/L$ 以上，无下降征象；休克；肠麻痹不断加重；有明显呼吸衰竭；化脓性胰腺炎、胰腺脓肿或胰腺囊肿合并感染；胰腺脑病。③手术时机的选择：目前国内外对急性胰腺炎的手术时机看法并不一致，总的说来有早期、延期和“个体化”手术3种方案。大量的临床观察发现，病后早期手术的创伤大，继发感染的机会多，手术后总的病死率达40%左右，而因某些特殊情况未能早期手术甚至未能手术者的病死率却只有15%左右。Tayler 等也报道，一般急性胰腺炎病人早手术（发病3天以内）者病死率为2.4%；重症急性胰腺炎早手术者病死率高达48%，迟手术者为11%，故1995年以后国内外普遍认为能迟手术者不要早手术，能不手术者最好不手术。国内张圣道等在分析139例急性坏死性胰腺炎病人的治疗后提出，“个体化”治疗可明显地提高急性坏死性胰腺炎病人的治愈率。“个体化”治疗方案即：病人入院时已有感染或已有并发症者应早期手术，若无感染、并发症者和胰腺未显示坏死者可用非手术治疗或腹腔灌洗，使病人度过急性期，每7天左右复查1次CT，若发现病灶扩大、出现感染、病情恶化或并发症者再做晚期手术。

【病例】

男，1天。因皮肤硬肿1天入院。患儿系第2胎，第1产，孕35⁺4周，阴道自然分娩。出生时羊水清亮，Apgar评分1'-9分，5'-10分，出生体重2000g，出生6小时后开始喂牛奶，喂奶后患儿出现呕吐，呕吐物为胃内容物，同时发现患儿双下肢硬肿，逐渐发展至躯干。患儿生后已排大小便，无抽搐现象，但精神差，吸吮力弱。父母非近亲结婚，家中无遗传病史，母孕早期易患“感冒”，未服药治疗，孕母无高血压、糖尿病史。父体健。入院体查：体温36.5℃，脉搏120次/min，呼吸42次/min，体重2000g，面色红润，自然屈曲体位，哭声尚可，全身皮肤无黄染、出血点，脐以下躯干、臀部及双下肢皮肤发硬、水肿，面积约40%，左顶骨上方可见3cm×3cm大小骨膜下血肿，前囟2cm×2cm，平软，张力不高，双瞳孔等圆等大，对光反射存在。双耳廓软，紧贴颅骨，鼻翼无扇动，口唇红，唇周无发绀，口腔粘膜无溃疡及白膜。颈软，胸廓形态正常，双侧乳头结节刚可见。双肺清晰，心率120次/分，律齐，无杂音，心音有力。腹平软，脐轮不红，肝脾未扪及。肛门外生殖器无畸形，双侧睾丸已降，阴囊皱襞少，四肢肌张力稍弱，拥抱反射、吸吮反射、握持反射较弱。实验室检查：血红蛋

白 258g/L, 白细胞 $40.5 \times 10^9/L$, 中性 0.45, 淋巴 0.54, 嗜酸性 0.02; 血培养阴性。入院诊断: ①新生儿硬肿症 (中度); ②早产儿 (SGA); ③头颅血肿。住院后立即给予保温及补充足够的能量, 并用抗生素抗感染、对症和支持治疗等处理。经上述处理后患儿于入院后第 1 天硬肿逐渐消退, 面积缩小, 但吐奶频繁。入院后第 2 天 (生后第 3 天) 患儿出现烦躁, 腹胀, 肝肋下 3cm, 质软, 脾肋下 2.5cm, 考虑有败血症的存在, 立即加强抗感染治疗、并给予胃肠减压。住院期间患儿排便正常, 大便常规及肝功能均正常。但病情呈进行性加重, 于入院后 77 小时 (生后第 4 天) 因呼吸衰竭死亡。尸体解剖发现: 胰腺表面充血, 有灶性出血, 部分区域有多量黄色脓性分泌物; 镜检胰腺毛细血管等高度充血, 灶性出血, 间质水肿, 大量中性粒细胞灶性浸润, 有小灶性坏死及脓液, 腹腔有脓血液体体积聚, 肺、肝、肾、脑、肠腔呈坏死及化脓性改变。病理诊断: 急性化脓性胰腺炎并腹膜炎, 急性肠炎。致死原因: 急性化脓性胰腺炎并腹膜炎, 急性肠炎。

【诊断思维】

该患儿为 35⁺4 周、出生体重 2 000g 的早产儿, 出生时羊水清亮, Apgar 评分正常, 生后 6 小时开奶, 开奶后出现吐奶, 同时发现双下肢出现硬肿。由于患儿系早产儿 (SGA), 入院时主要考虑为保温及能量供给不够所致的新生儿硬肿症。但患儿有频繁呕吐、腹胀需要与以下疾病鉴别: ①先天性肠闭锁和肠狭窄: 前者为完全性肠梗阻, 后者为不完全性肠梗阻, 皆为胚胎发育不良所致, 产妇常有羊水过多史。患儿生后即出现呕吐, 腹胀, 可见肠型及肠蠕动波。早期可闻及肠鸣音活跃、频繁, 高调的金属音及气过水音。立位 X 线腹部平片可见闭锁肠段上出现液平面, 梗阻近端肠管扩张; 或狭窄的上端肠管扩张, 下端仅有少量气体充盈。钡剂检查显示出闭锁或狭窄的部位即可确诊。②新生儿坏死性小肠结肠炎: 多见于早产儿、足月小样儿及围产期有明显缺氧史的新生儿。以腹胀为首发症状, 伴有腹泻、血便、呕吐。全身中毒症状重, 大便潜血实验阳性。立位 X 线腹部平片可见新生儿坏死性小肠炎的典型改变, 如小肠胀气、胀气的肠管外形僵硬、肠壁或门脉积气征等即可确诊。③新生儿胃穿孔: 早产儿多见, 多由先天性发育缺陷, 胃壁肌层薄弱或缺损所致。生后一般情况好, 无明显前驱症状。生后 3~5 天突然出现持续性进行性腹胀, 伴呕吐、呼吸困难和发绀, 肝浊音界和肠鸣音消失。直立 X 线腹部平片可见腹腔积气积液、膈下游离气体、胃泡影消失、肠充气少。④胎粪性腹膜炎: 生后即可出现严重的腹胀、呕吐, 排出 1~2 次胎便或粘液血便后即出现顽固性的便秘。X 线腹部平片出现多个钙化斑块阴影, 为本病特征性改变, 有诊断价值。本例患儿生后 6 小时即出现呕吐、腹胀, 但因胰腺炎在新生儿罕见、对这些症状认识不足, 故临床上未考虑胰腺炎及肠炎的诊断。

评论: 对于新生儿出现频繁呕吐及腹胀者, 要考虑急性胰腺炎的可能, 及时作血、尿淀粉酶, 作腹部 X 线摄片、B 超和 CT 等相关检查, 并注意与其他急腹症相鉴别, 以获早期诊断。

(岳少杰)

参考文献

徐克成. 急性重症胰腺炎治疗的若干问题. 胃肠道和肝病杂志, 1995, 4(2): 81~83.

- 秦保明. 急性胰腺炎的研究进展和现状. 胃肠道和肝病杂志, 1995, 4(2):84-92.
- 秦保明. 急性胰腺炎的研究进展和现状. 胃肠道和肝病杂志, 1995, 4(3):170-172.
- 秦保明. 急性胰腺炎的研究进展和现状. 胃肠道和肝病杂志, 1995, 4(4):243-249.
- 汪成友, 钱冬东, 汪漠庆, 等. 新生儿急性出血坏死性胰腺炎一例. 中华儿科杂志, 1991, 31(5):278.
- 王鸿学, 崔建华, 尚庆英, 等. 小儿急性出血坏死性胰腺炎的治疗. 中华小儿外科杂志, 1994, 15(5):282-283.
- Feller MM, Meguid MD. Nutritional support in surgical practice; Part II. Am J Surg, 1990, 159(4):427-443.
- Weizman Z, Durie PR. Acute pancreatitis in childhood. J Pediatr, 1988, 113(1):24-29.
- 钱礼. 我对急性胰腺炎诊治的几点看法. 中国实用外科杂志, 2000, 20(5):271-272.

3. 新生儿郎格罕细胞组织细胞增生症

郎格罕细胞组织细胞增生症 (Langerhans cell histiocytosis, LCH) 旧称组织细胞增生症 X (HX), 包括勒雪氏病 (Letterer-Siwe disease, LSD)、韩薛柯病 (Hand-Schüller-Christian disease) 和嗜酸性肉芽肿。多在3个月至18个月时发病, 2岁以后减少。其中勒雪氏病多在1岁以内发病, 韩薛柯病发病高峰在3~5岁, 而嗜酸性肉芽肿发病高峰则在学龄期。LSD病有典型皮疹, 一般诊断并不困难, 但新生儿出生即有皮疹者较少见, 需与 AIDS 病人皮肤粘膜 Kaposi's 肉瘤相鉴别。

【诊断要点】

- 全身分布出血性、脱屑性、多形性皮疹, 脱痂后留有白斑或色素沉着。
- 肝、脾、淋巴结轻度肿大。
- 颅骨、骨盆等扁骨 X 线检查有溶骨性破坏。

【概述】

LCH 是一组以 Langerhans 细胞 (LC) 异常增生为特点的组织细胞增生症, 一般认为本症是一种免疫性疾病, 表现为非肿瘤性的 LC 增生, 这种增生可能由于内源或外源性刺激导致的免疫调节功能紊乱。本病新生儿少见, 而先天性的更少见, 可引起胎儿或新生儿死亡。国外有人报道 3 例, 其中有 1 例为出生时即有皮疹, 但生后即死亡。国内报道最小发病年龄为生后第 8 天出现皮疹。本例为国内报道年龄最小的 1 例。发病年龄据国内统计以 3 月至 1.5 岁为多见, 男女发病比例为 1.5~2:1。

病理 皮疹印片可找到成堆网状内皮细胞。皮肤病理活检以 LC 异常增生为特点, 组织化学染色 ATP 酶, S-100 蛋白, α -D-甘露糖酶和花生凝集素反应阳性。CD₁_a 单抗染色呈阳性。电镜检查可发现组织细胞胞浆内存在网球拍状或棒状的 Birbeck 颗粒, 可能是一种病毒颗粒。

临床表现 随受侵脏器数量与程度而异。目前, 除肾脏、膀胱、肾上腺和性腺尚无受累的报道以外, 其他器官均可受累。发热为常见症状, 患儿多表现为不明原因的长期不规则发热。皮疹是勒雪氏病患儿的常见体征, 主要分布于躯干, 初起呈淡红色粟粒状

小丘疹,直径约2~3mm。继后发展成出血性、湿疹样和脂溢性皮炎,部分结痂、脱屑,触摸时有刺样感,脱痂后留有色素脱失的白斑或色素沉着。皮疹反复交替出现和消退较长一段时间,各期可同时存在,呈多形性。皮疹也可见于头皮、耳后和会阴部。本例皮疹满布全身皮肤,包括手、足心,并侵犯口腔和阴蒂粘膜,造成溃疡实属少见。肺部浸润多见于婴儿。患儿常伴咳嗽、气促。当合并呼吸道感染时可使症状急剧加重,严重者可发生肺气肿、气胸或皮下气肿。肝、脾、淋巴结肿大:可致肝脾明显肿大,偶可发生门脉高压。耳道受侵呈耳道溢脓,对抗生素不敏感。骨骼破坏以扁平骨为主,常见头颅骨缺损,可用手触及。其他部位还可侵及股骨、骨盆、脊椎和锁骨等。若椎骨受损可导致截瘫,眼眶受侵可致眼球突出,齿槽骨受损使牙脱落。脑下垂体受侵可发生尿崩、生长障碍。其他脏器 中枢神经系统受侵可导致抽搐、颅神经麻痹、瘫痪、智力低下和脑积水等。甲状腺、胰腺受浸润时可不出现症状,仅在尸检时被发现。

实验室检查 血象变化不一,可表现为贫血,网织红细胞正常或轻度增高,白细胞数不定,血小板正常或降低。脾亢时全血细胞减少。骨髓可见各系统增生低下。约10%~15%的病例有组织细胞增生。其他化验:血沉可增快;免疫球蛋白IgM增高;肝功异常和高胆红素血症。X线骨片、胸片在无呼吸系统症状的患儿也常可见到病变,肺野呈毛玻璃状,网点阴影,与粟粒性结核十分相似,严重时可见弥漫性小囊肿、肺气肿、气胸、纵隔气肿和皮下气肿。骨病变特点为溶骨性破坏,尤其是在颅骨和骨盆等扁骨部位可见缺损。

诊断 临床诊断主要根据症状体征和X线表现作出初步诊断,若X线肺部和骨骼病变同时存在时,多可下此诊断,但要确诊须根据以下标准。

I 初步诊断 仅依据病理学光镜检查所见。

II 明确诊断 组化ATP酶,S-100蛋白, α -D-甘露糖酶和花生凝集素反应4项检查中有二项或二项以上阳性者。

III 最终诊断 光镜所见加电镜上发现组织细胞内有Birbeck颗粒和(或)CD_{1a}单抗染色呈阳性。

分期①Greenberger分期法(1981) 根据疾病受累系统、起病时间和特征分为V期(表3-1)。

表3-1 郎格罕组织细胞增生症分期与预后

分期	特 征	10 年生存率 (%)	附 注
I	单灶性骨病变或多灶性骨病变	90	相当于勒雪病
II	年龄大于2岁,侵犯1个或多个系统,肺部可受侵,但不影响肺功能	90	相当于韩薛柯病
III。	年龄小于2岁,特征同II期		
III _a	年龄大于2岁,肝、脾肿大,淋巴结明显大于5cm		相当于嗜酸性肉芽肿
IV	发热1个月以上,脾大于6cm,伴或不伴其他系统侵袭	0	相当于单一器官型
V	III或IV期伴有外周血中单核细胞增多占白细胞20%以上	2.5	