

ERKE
儿科
ZHENGZHUANG
症状
JIANBIE
鉴别
ZHENDUAN
诊断

主编 郭 迪 • 副主编 汪梅先 • 上海科学技术出版社

P-20-4
D

2

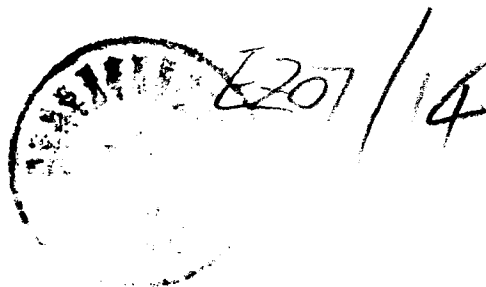
39816

儿科症状鉴别诊断

郭迪 主编
汪梅先 副主编



上海科学技术出版社



儿科症状鉴别诊断

郭迪 主编

汪梅先 副主编

上海科学技术出版社出版
(上海瑞金二路450号)

新华书店上海发行所发行 上海新华印刷厂印刷

开本 787×1092 1/16 印张 18.75 字数 430,000

1983年10月第1版 1983年10月第1次印刷

印数: 1—37,600

统一书号: 14119·1602 定价: (科五)2.15元

前 言

诊断和鉴别诊断是临床工作的首要一环,不能想象未经正确诊断的病人能够获得有效的治疗。

进行鉴别诊断既需要丰富的疾病学知识,也需要广阔的思路和正确的分析方法。分析、思考能力是随个人临床经验的积累而增加的,但也可从别人的经验得到启发和帮助。本书目的是综合作者和书本经验,供有一定临床工作经验的儿、内科医师参考。

本书分三部分。第一部分阐述各种症状发生机理与原因和鉴别诊断的步骤与方法;第二部分扼要介绍第一部分所提及的比较少见和特殊疾病的临床特点和诊断要点;第三部分介绍一些有关的检查及化验的原理、指征、判断或技术。第一部分病名后括号内数字表示在第二部分内病名前的序数。这样编排的目的是使读者对症状的发生机理能更好地理解,对鉴别诊断的思考能更有逻辑性。疾病及检验的内容更供读者有选择地翻阅,也可节省读者的时间。

为有一定临床经验的读者所非常熟悉的一些疾病及检查、化验,我们不要求全面收罗入第二或第三部分,也是为了节约篇幅,请读者谅解。

这是一个尝试,不一定符合广大读者的期望。而且由于能力的限制,客观现实与我们主观想法也必有不相符合之处,望读者指正。

本书的编写是在新华医院全体儿科医务人员的支持和帮助下完成的。

编 者 1982年7月

目 录

I 症状鉴别

I·1 超高身量	1	I·23 白细胞数量异常	89
I·2 生长障碍和侏儒症	2	I·24 嗜酸性粒细胞增多	93
I·3 小儿肥胖	7	I·25 水肿	95
I·4 智能落后	9	I·26 高血压	97
I·5 长期发热	15	I·27 多尿	101
I·6 婴儿啼哭	18	I·28 尿少和尿闭	104
I·7 新生儿呕吐	21	I·29 性早熟	106
I·8 黄疸	23	I·30 男女难辨	109
I·9 腹痛	30	I·31 头痛	112
I·10 腹泻	32	I·32 眩晕与头晕	115
I·11 便血	37	I·33 惊厥	117
I·12 咳嗽	40	I·34 昏迷	120
I·13 咳血	43	I·35 瘫痪	123
I·14 呼吸困难	45	I·36 不自主动作	129
I·15 紫绀	49	I·37 共济失调	131
I·16 心律失常	53	I·38 松软婴综合征	133
I·17 纵隔增宽	57	I·39 眼球震颤	135
I·18 腹部肿块	60	I·40 眼球突出	137
I·19 肝脾大	62	I·41 尿色异常	138
I·20 淋巴结肿大	66	I·42 血尿	139
I·21 出血	69	I·43 蛋白尿	141
I·22 贫血	78	I·44 低糖血症	144

II 疾病简释

II·1 垂体性巨人症	147	Wiedemann 综合征)	149
II·2 甲状腺功能亢进	147	II·11 大脑性巨人症	150
II·3 生殖腺发育不良(Turner 综合征)	148	II·12 多发性纤维性骨发育不良(Mc Cune-Albright 综合征)	150
II·4 蜘蛛样指趾综合征(Marfan 综合征)	148	II·13 糖元代谢病	150
II·5 同型胱氨酸尿症	148	II·14 假性垂体性侏儒症(Laron 综合征)	151
II·6 先天性全身性脂肪营养不良	149	II·15 三倍体症	151
II·7 XXY 综合征(Klinefelter 综合征)	149	II·16 小样儿	152
II·8 47, XYY 综合征	149	II·17 先天性佝偻病	153
II·9 黑棘皮病	149	II·18 软骨营养不良	153
II·10 凸脐大舌巨人综合征(Beckwith-			

II·19 眼脑肾营养不良(Lowe 综合征)·····	153	II·58 类风湿性关节炎·····	168
II·20 甲状腺功能减退·····	153	II·59 结节性多发性动脉炎·····	169
II·21 早老症·····	154	II·60 全身性红斑狼疮·····	169
II·22 胱氨酸病·····	154	II·61 内脏幼虫移行症·····	170
II·23 酪氨酸病·····	155	II·62 药物热·····	170
II·24 肝豆状核变性·····	155	II·63 变应性亚败血症·····	170
II·25 粘多糖代谢病·····	156	II·64 结节性脂膜炎·····	170
II·26 范可尼综合征(Fanconi 综合征)·····	156	II·65 恶性淋巴瘤·····	171
II·27 肾小管性酸中毒·····	157	II·66 慢性非特异性感染性淋巴细胞增多症·····	171
II·28 巴特综合征(Bartter 综合征)·····	158	II·67 间脑综合征·····	172
II·29 垂体性侏儒症·····	158	II·68 结节病·····	172
II·30 劳-蒙-毕综合征(Laurence-Moon-Biedl 综合征)·····	159	II·69 家族性地中海热·····	172
II·31 贝-韦综合征(Prader-Willi 综合征)·····	159	II·70 弓形虫病·····	172
II·32 假性甲状旁腺功能减退·····	159	II·71 皮炎及多发性肌炎·····	173
II·33 糖尿病·····	160	II·72 恶性组织细胞病·····	173
II·34 柯兴综合征(Cushing 综合征)·····	160	II·73 组织胞浆菌病·····	173
II·35 Noonan 综合征·····	161	II·74 甲状旁腺功能亢进·····	174
II·36 弗罗里茨综合征(Fröhlich 综合征)·····	161	II·75 新生儿红细胞增多症·····	174
II·37 颅咽管瘤·····	161	II·76 维生素D中毒·····	174
II·38 肥胖症伴心肺功能衰竭(Pickwickian 综合征)·····	161	II·77 肢痛症·····	175
II·39 头小畸形·····	162	II·78 肾性尿崩症·····	175
II·40 先天性脑积水·····	162	II·79 碱性磷酸酶低下症·····	175
II·41 颅缝早期闭合·····	162	II·80 婴儿骨髓增生症·····	175
II·42 结节性硬化症·····	163	II·81 肥大性幽门狭窄·····	176
II·43 脑-面血管瘤病(Sturge-Weber 综合征)·····	163	II·82 先天性肠旋转不良·····	176
II·44 巨细胞包涵体病·····	163	II·83 先天性巨结肠·····	176
II·45 婴儿特发性血糖过低症·····	163	II·84 膈疝·····	176
II·46 半乳糖血症·····	164	II·85 食管失弛缓症·····	177
II·47 胆红素脑病(核黄疸)·····	164	II·86 消化道重复症·····	177
II·48 苯丙酮酸尿症·····	165	II·87 环状胰腺·····	177
II·49 高雪病(Gaucher 病)·····	165	II·88 分流性高胆红素血症(Israel 综合征)·····	177
II·50 尼曼-匹克病(Niemann-Pick 病)·····	165	II·89 溶血性尿毒综合征·····	178
II·51 异染性脑白质营养不良·····	166	II·90 血栓性血小板减少性紫癜·····	178
II·52 原发性高钙血症·····	166	II·91 先天性家族性非溶血性黄疸(Crigler-Najjar 综合征)·····	178
II·53 枫糖浆尿症(支链酮酸尿症)·····	167	II·92 母乳性黄疸·····	178
II·54 亮氨酸敏感性低糖血症·····	167	II·93 家族性暂时性新生儿高胆红素血症(Lucey-Driscoll 综合征)·····	179
II·55 先天性无汗型外胚层发育不良·····	168	II·94 慢性间歇性幼年性黄疸(Gilbert 综合征)·····	179
II·56 家族性植物神经功能障碍症(Riley-Day 综合征)·····	168	II·95 胆管闭锁·····	179
II·57 维生素A中毒·····	168	II·96 慢性非溶血性高直接胆红素血症·····	179
		II·96·1 Dubin-Johnson 综合征·····	179

II·96·2 Roter 综合征	179	II·135 Nezelhof 综合征	191
II·97 先天性胆总管囊肿	179	II·136 先天性胸腺不发育症(Di George 综合征)	192
II·98 胆囊炎	180	II·137 Wiskott-Aldrich 综合征	192
II·99 果糖血症	180	II·138 选择性 IgA 缺乏	193
II·100 α_1 抗胰蛋白酶(α_1 AT)缺乏症	180	II·139 严重联合免疫缺陷病	193
II·101 胰腺囊肿性纤维化病	181	II·140 肠激酶缺乏症	193
II·102 高甲硫氨酸血症	181	II·141 Whipple 病	194
II·103 Wolman 综合征	181	II·142 免疫缺陷伴短肢侏儒	194
II·104 脑肝肾综合征(Zellweger 综合征)	182	II·143 共济失调毛细血管扩张症	194
II·105 脑病内脏脂肪变性(Reye 综合征)	182	II·144 X 联无 γ -球蛋白血症(Bruton 病)	195
II·106 胰腺炎	182	II·145 食管贲门粘膜撕裂症	195
II·107 癫痫	183	II·146 黑色素斑-胃肠息肉病	195
II·108 卟啉病群	183	II·147 小肠血管瘤	195
II·109 美克耳憩室	184	II·148 遗传性出血性毛细血管扩张症	196
II·110 局限性肠炎	184	II·149 流行性出血热	196
II·111 溃疡性结肠炎	184	II·150 流行性喘憋性支气管炎	196
II·112 胰腺假囊肿	185	II·151 支气管扩张症	197
II·113 溃疡性胰岛细胞瘤(Zollinger-Ellison 综合征)	185	II·152 先天性肺囊肿	197
II·114 复发性轻性腹泻(刺激性结肠综合征)	185	II·153 慢性缩窄性心包炎	197
II·115 粥样泻	185	II·154 过敏性肺炎(Löffler 综合征)	198
II·116 先天性氯化物泻	186	II·155 维生素 A 缺乏症	198
II·117 成神经细胞瘤	186	II·156 习惯性痉挛	198
II·118 短肠综合征	186	II·157 肺弥散性间质性纤维化	198
II·119 无 β -脂蛋白血症	187	II·158 原发性肺含铁血黄素沉着症	199
II·120 乳糖酶缺乏症	187	II·159 新生儿肺出血	199
II·121 牛乳蛋白不耐受症及婴儿难治性腹泻	187	II·160 Kartagener 综合征	199
II·122 耶尔辛菌感染	188	II·161 艾森门格复征	199
II·123 新生儿坏死性肠结肠炎	188	II·162 肺动脉瘘	200
II·124 蔗糖酶-异麦芽糖酶缺乏症	188	II·163 肺栓塞	200
II·125 葡萄糖-半乳糖吸收不良症	188	II·164 肺出血-肾炎综合征(Goodpasture 综合征)	200
II·126 叶酸缺乏症	189	II·165 维生素 C 缺乏	200
II·127 肠病性肢端皮炎	189	II·166 放射性肺	201
II·128 肠淋巴管扩张症	189	II·167 Pierre-Robin 综合征	201
II·129 蛋白丢失性肠病	190	II·168 颅骨面骨发育不全(Crouzon 病)	201
II·130 紫癜	190	II·169 急性感染性多发性神经根炎(Guillain-Barré 综合征)	202
II·131 肠系膜动脉栓塞	191	II·170 重症肌无力	202
II·132 先天性胰腺功能不足伴骨髓衰竭(Shwachman-Diamond 综合征)	191	II·171 进行性脊髓肌萎缩症	202
II·133 热带斯泼卢	191	II·172 先天性喉蹼	203
II·134 大豆蛋白过敏症	191	II·173 喉骨软化症(先天性喉鸣)	203
		II·174 热带性嗜酸性粒细胞增多症	203

II·175 乳糜胸	204	II·216 先天性斜颈	217
II·176 肺发育障碍综合征	204	II·217 Ehlers-Danlos 综合征	217
II·177 原发性呼吸窘迫综合征	204	II·218 骨酪石化病	217
II·178 新生儿一过性呼吸增快	204	II·219 骨髓纤维化	218
II·179 先天性肺大叶气肿	205	II·220 巨型血管瘤病	218
II·180 肺泡蛋白沉着症	205	II·221 血管性假血友病	218
II·181 高铁血红蛋白血症	205	II·222 Evans 综合征	218
II·182 血栓性静脉炎	206	II·223 血小板生成素缺乏症	219
II·183 完全性大血管错位	206	II·224 周期性血小板减少症	219
II·184 法洛四联症	206	II·225 阵发性睡眠性血红蛋白尿	219
II·185 单纯肺动脉瓣狭窄	207	II·226 地中海贫血	219
II·186 三尖瓣下移畸形(Ebstein 畸形)	207	II·227 血红蛋白病	220
II·187 原发性肺动脉高压	207	II·228 Felty 综合征	221
II·188 完全性肺静脉异位引流	208	II·229 新生儿免疫性中性粒细胞减少症	221
II·189 永存动脉干	208	II·230 婴儿遗传性粒细胞缺乏症	221
II·190 右室双流出道伴肺动脉瓣狭窄	208	II·231 儿童期慢性良性粒细胞减少症	222
II·191 多发性大动脉炎(Takayasu 综合征)	209	II·232 周期性中性粒细胞减少症	222
II·192 左心发育不良综合征	209	II·233 甲基丙二酸血症	222
II·193 三尖瓣闭锁	209	II·234 异戊酸血症	222
II·194 预激综合征(Wolff-Parkinson-White 综合征)	210	II·235 先天性白细胞缺乏	223
II·195 嗜铬细胞瘤	210	II·236 懒白细胞综合征	223
II·196 阵发性室上性心动过速	210	II·237 哮喘性肺嗜酸性粒细胞增多症	223
II·197 完全性房室传导阻滞	211	II·238 家族性嗜酸性粒细胞增多症	223
II·198 心源性脑缺血综合征(Adams-Stokes 综合征)	211	II·239 特发性嗜酸性粒细胞过多综合征	223
II·199 胸腺瘤	211	II·240 肾发育不全	224
II·200 神经管闭合不全	211	II·241 肾静脉血栓形成	224
II·201 畸胎瘤	212	II·242 原发性醛固酮增多症	224
II·202 皮样囊肿	212	II·243 先天性肾上腺皮质增生症	225
II·203 肾胚细胞瘤(Wilm's tumor)	212	II·244 渗出性多形红斑	226
II·204 先天性肝纤维化伴多囊肾	213	II·245 垂体性尿崩症	226
II·205 肠系膜囊肿	213	II·246 家族性肾髓质囊性病	227
II·206 组织细胞增生症	213	II·247 家族性肾炎	227
II·207 淀粉样变性	214	II·248 神经纤维瘤病	227
II·208 恙虫病	214	II·249 Silver 综合征	228
II·209 门静脉高压	215	II·250 蛛网膜下腔出血	228
II·210 良性窦性组织细胞增生症	215	II·251 颅内静脉窦血栓形成	228
II·211 亚急性细菌性心内膜炎	215	II·252 非特异性闭塞性脑动脉炎	228
II·212 低丙种球蛋白血症	216	II·253 偏头痛	229
II·213 猫抓病	216	II·254 紧张性头痛	229
II·214 粘膜皮肤淋巴结综合征	216	II·255 颅底压迹	229
II·215 腮裂囊肿	217	II·256 脑疝	229
		II·257 迷路炎	230
		II·258 前庭神经元炎	230

II·259 低镁血症	230	II·295 婴儿阵发性斜颈	239
II·260 维生素 B ₆ 缺乏及 B ₆ 依赖症	230	II·296 家族性特发性震颤	239
II·261 特发性酮性低糖血症	230	II·297 脑性瘫痪	239
II·262 甲硫氨基酸吸收不良症	231	II·298 小舞蹈病	240
II·263 胱硫醚血症	231	II·299 家族性进行性舞蹈病	240
II·264 瓜氨酸血症	231	II·300 青年型震颤麻痹	240
II·265 β -丙氨酸血症	231	II·301 变形性肌张力障碍	240
II·266 非酮性高甘氨酸血症	231	II·302 Lesch-Nyhan 综合征	241
II·267 精氨基琥珀酸尿症	232	II·303 苍白球黑质色素变性	241
II·268 发作性睡病	232	II·304 Pelizaeus-Merzbacher 病	241
II·269 急性播散性脑脊髓炎	232	II·305 遗传性共济失调	241
II·270 亚急性硬化性全脑炎	232	II·306 Hartnup 病	242
II·271 脑穿通畸形	233	II·307 小脑发育不良	242
II·272 大脑基底异常血管网(Moya-moya 综合征)	233	II·308 Dandy-Walker 综合征	242
II·273 播散性脑硬化(Schilder 病)	233	II·309 青年型脊髓痨	242
II·274 亚急性坏死性脑脊髓炎	234	II·310 神经节苷脂病	242
II·275 进行性脑灰质营养不良(Alper 病)	234	II·311 脑白质海绵样变性	243
II·276 急性横贯性脊髓炎	234	II·312 轻微脑功能障碍综合征	243
II·277 脊髓硬膜外脓肿	235	II·313 先天性多关节弯曲症	243
II·278 小脑延髓下疝(Arnold-Chiari 畸 形)	235	II·314 成骨不全	244
II·279 家族性痉挛性截瘫	235	II·315 先天性眼球震颤	244
II·280 Troyer 综合征	235	II·316 海绵窦综合征	244
II·281 视神经脊髓炎(Devic 病)	235	II·317 先天性脑神经核发育不全综合征	244
II·282 肌萎缩性侧索硬化	235	II·318 Seckle 综合征	244
II·283 脊髓空洞症	236	II·319 Paget 病	245
II·284 腓肌萎缩症	236	II·320 蓝尿布综合征	245
II·285 Krabbe 白质营养不良症	236	II·321 尿黑酸尿症	245
II·286 Refsum 病	236	II·322 原发性高脂蛋白血症	245
II·287 肥大性间质性多发性神经炎	237	II·323 复发性血尿	246
II·288 慢性复发性神经病	237	II·324 直立性蛋白尿	246
II·289 家族性周期性麻痹	237	II·325 节段性肾发育不全	246
II·290 进行性肌营养不良	238	II·326 草酸病与草酸尿症	246
II·291 先天性肌强直	238	II·327 Fabry 病	247
II·292 强直性肌营养不良	238	II·328 Cockayne 综合征	247
II·293 良性先天性肌病	239	II·329 肾淀粉样变	247
II·294 婴儿点头痉挛	239	II·330 指甲-髌骨综合征	247
		II·331 窒息性胸廓发育不良	247
		II·332 果糖-1,6-二磷酸酶缺乏症	248

III 辅助检查

III·1 智能测查	249	III·4 尿 17-酮皮质类固醇(17-酮)测定	255
III·2 骨龄	251	III·5 尿 17-羟皮质类固醇(17-羟)测定	255
III·3 甲状腺功能检查	252	III·6 地塞米松抑制试验	256

III·7	尿香草基杏仁酸(VMA)测定	256	III·35	脾穿刺术	273
III·8	性腺活组织检查	257	III·36	肝放射性同位素扫描	274
III·9	口腔粘膜性染色质检查	257	III·37	脾动脉造影	274
III·10	染色体核型分析	258	III·38	腹膜后空气造影术	275
III·11	骨髓穿刺及活组织检查	259	III·39	静脉尿路造影(静脉肾盂造影)	275
III·12	淋巴结穿刺及活组织检查	260	III·40	逆行肾盂造影	275
III·13	白细胞碱性磷酸酶(Akp)检查	261	III·41	肾动脉造影	276
III·14	⁵¹ Cr 脾脏体表测定(脾内溶血指标)	261	III·42	肾超声波检查	276
III·15	鼻咽镜检查	262	III·43	同位素肾图	276
III·16	胸腔穿刺术	262	III·44	肾放射性同位素扫描	276
III·17	气管镜检查	263	III·45	肾穿刺术	276
III·18	支气管碘油造影术	263	III·46	内生肌酐清除率	277
III·19	肺功能检查	264	III·47	心电图	277
III·20	肺超声波检查	264	III·48	心电向量图	280
III·21	肺血管造影	265	III·49	心导管检查	281
III·22	肺放射性同位素扫描	265	III·50	心血管造影检查	282
III·23	肺穿刺术	266	III·51	超声心动图	282
III·24	胸膜活组织检查	266	III·52	脑电图	283
III·25	十二指肠液引流术	266	III·53	脑血管造影	284
III·26	钡剂灌肠	267	III·54	气脑造影	284
III·27	乙状结肠镜检查术	267	III·55	脑室穿刺及造影	285
III·28	胃及十二指肠纤维内窥镜检查术	268	III·56	脊髓腔造影	286
III·29	结肠纤维内窥镜检查术	269	III·57	颅脑超声波检查	286
III·30	肠活组织检查	270	III·58	脑放射性同位素扫描	287
III·31	肠消化吸收功能试验	270	III·59	电子计算机X线断层扫描(CT)	287
III·32	肝功能试验	270	III·60	肌电图	287
III·33	肝超声波检查	272	III·61	血吸虫病皮内试验	288
III·34	肝穿刺术及肝活组织检查	273	III·62	肺吸虫病皮内试验	289
			III·63	先天性代谢病的筛查	289

I 症状鉴别

I.1 超高身量

I.1.1 概述

身高过人在小儿期一般不引人注意,甚或被认为是健康的表现;只有青春期女孩身量特高可能是例外。身高的正常限度在不同民族、不同地区应有不同的标准。超过该地区人群平均身高二个标准差以上(或第97百分位)可认为是身量超高。

影响体格生长的因素很多,计有遗传性种族特点,地区特点(我国北方人比南方人高,可能与青春期发育稍晚有关),家族遗传体质,垂体、甲状腺、生殖腺、肾上腺皮质等激素,营养,锻炼等。某些中枢神经系统疾病(炎症、损伤等)也可能通过垂体等内分泌作用而影响生长。在一切引起身量过高的因素中,主要的是家族遗传体质,内分泌腺(尤其是垂体)以及某些染色体异常。

一、家族遗传体质 一般说,父或母身量高的,子女也较高;双亲都高,子女身量高的可能性更大。

二、内分泌 在小儿骨骼未闭合之前,垂体生长素是促使长骨增长的主要激素(促使软骨生长),但其作用受性激素的制约,后者促进骨骼成熟和骨骼闭合,使长骨不能进一步沿长轴发展。甲状腺素促进组织的新陈代谢,对骨骼的成熟也起一定作用。肾上腺雄激素及男女性激素促进蛋白质的合成,故在骨骼未闭合前对软骨及骨的生成有积极作用,但性激素加速骨骼的闭合。这几种激素

的相互作用,在良好的环境条件下,使小儿生长到遗传因素所制约的最高限度。

三、营养、锻炼等环境因素 良好的环境为生长创造条件;营养则更是生长必要的物质基础。

I.1.2 病因分类

一、家族性遗传体质 体质性超高身量。

二、内分泌疾病 垂体性巨人症(1),甲状腺功能亢进(2),性早熟(指出现于婴幼儿期的生长加速过程)。

三、先天性遗传性疾病 蜘蛛样指趾综合征(4),同型胱氨酸尿症(5),先天性全身性脂肪营养不良(6),XXY综合征(7),47, XYY综合征(8)。

四、其他 黑棘皮病(9),凸脐大舌巨人综合征(10),大脑性巨人症(11),多发性纤维性骨发育不良(12)。

I.1.3 诊断步骤

诊断身量超高应以本国及本地区的“正常”值为依据。身高超过该年龄平均值二个标准差者可诊断为超高。国内有关身高的平均值和标准差的资料只包括12岁以下的儿童。对于17~18岁的青年只有平均值而未见计算标准差。故若暂将11~12岁时的身高标准差移用到17~18岁时,(一般说来,越接近成人,身长标准差可能更大些)则我国北方与南方男孩的超高的标准可分别定为181和178厘米;女孩超高的标准则北、南方均为170厘米。在骨骼尚未闭合之前,除以一次测量的数值作为依据外,还应考虑每年身高

增长的速度,从而推算出预期的最终身高。

一、资料收集

(一) 病史 患者性别对诊断可能有帮助,例如纤维性骨发育不良症主要见于女孩,XXY 综合征的表现型是男性。

(1) 家族史 与遗传有关的超高身量多有家族史。

(2) 过去史 应了解有关神经系统损伤、感染等病史,有否新生儿期窒息,以及生长发育情况等。

(3) 现病史 身量过高何时开始受到注意对鉴别诊断很重要。出生时就巨大与青春前期才开始加速生长所提示的疾病是完全不同的。

其他症状随原发疾病而不同。对神经系统及内分泌系统方面的症状,以及智能发育状况等,都应一一提问。此外,有的疾病伴发血糖过低(如凸脐大舌巨人综合征),另外一些则有耐胰岛素糖尿病(如先天性全身性脂肪营养不良,黑棘皮病)。

(二) 体征 身高及上下部量当然是必须的检查项目。此外应观察小儿体型,有否特殊面貌或身体其他特征,皮肤有无色素沉着或皮疹,皮下脂肪多少,肝脾是否增大,外生殖器的发育及第二性征的出现等。

(三) X 线检查 X 线摄片对超高身量的鉴别诊断有较大意义,可观察蝶鞍有无破坏,成骨中心是否正常出现,骨骺是否延迟闭合,骨质有无异常等。

(四) 其他 染色体、性染色质的检查以及内分泌测定等,可根据需要有选择地进行。

二、分析

(一) 起病年龄 根据不同疾病,小儿开始加速生长的年龄也可不同,例如大脑性巨人症,凸脐大舌巨人综合征在出生时已明显超过正常;而 XYY 综合征及垂体性巨人症的大多数则在青春前期才开始加速生长。性早熟者相反,生长在青春前期较早停顿,最后身材可能较矮。

(二) 根据患儿体型、面貌及有无其他异常体征,可将超高身量分为二类:

(1) 体型正常无特殊异常体征者:家族性体质性超高身量,甲状腺功能亢进及某些性染色体异常者如XXY、XYY综合征。

(2) 其他伴有异常体征者。

(三) 根据骨骼发育情况

(1) 骨龄提前:性早熟,甲状腺功能亢进。

(2) 骨龄基本正常:家族性体质性超高身量。

(3) 骨龄较落后:垂体性巨人症。

(4) 骨骺闭合过早:性早熟。

(5) 骨骺闭合延迟:垂体性巨人症(颅骨摄片有时尚可见蝶鞍异常)。

(四) 蜘蛛样指趾综合征与先天性全身性脂肪营养不良有很多相似之处,其主要鉴别点如表 I-1:

表 I-1 蜘蛛样指趾综合征与先天性全身性脂肪营养不良之鉴别

	皮下脂肪	肌肉	肝脾	血脂	其他
蜘蛛样指趾综合征	少	发育不良	不大	正常	(一)
先天性全身性脂肪营养不良	无	发育正常	大	增高	可有糖尿病

(五) 多发性纤维性骨发育不良有时需与其他原因的性早熟鉴别。此症的特点是半身色素沉着及骨骼囊肿性变化,可伴自发性骨折。

(六) 超高身量绝大多数属于家族性体质性。怀疑其他疾病时可作有关检查。

(冯树模)

I.2 生长障碍和侏儒症

I.2.1 概述

生长障碍 (Growth retardation) 指体格生长明显落后,包括身量及体重二个方面。但

在婴儿期,体重较之身长更受到注意。凡身材特别短矮者,不论瘦胖,常称为侏儒症。“侏儒”无明确定义,一般指身高在同年龄平均值二个标准差以下或在第3百分位以下的儿童(及成人)而言。(但亦有人认为儿童期矮小应称为生长障碍,“侏儒症”只指成人期身量不足而言。)

阻碍小儿生长的因素,大致可归纳为以下几点:

一、遗传 各种族、地区、家族的生长有一定差异,这并不引起生长障碍及侏儒症。但有些遗传性疾病如先天性代谢障碍(Inborn errors of metabolism)则可严重地影响生长,如糖元代谢病(13)、假性垂体性侏儒症(14)。

二、染色体异常 如各种三倍体症(15)[47(+21),47(+18),47(+13)],Turner综合征(3)[45(XO)]等。

三、营养不足 营养物质的供应不足(包括胎儿期),消化、吸收、代谢障碍,及慢性感染、消化道瘘管或其他疾病引起的消耗过多。

四、缺氧 如因孕期在高原地带居住而不能适应,小儿先天性心脏病等。

五、内分泌紊乱 使小儿生长控制失调。

1.2.2 病因分类

各种对生长不利的因素可作用于包括胎儿期的不同年龄期。各年龄期的生长障碍略有不同,现分述如下,但这种区分并不是绝对的。

一、新生儿期生长障碍 常是胎儿期造成。

(一)小样儿(16) 最为多见。出生体重与胎龄不相称地低,比同胎龄小儿的平均体重低二个标准差;或足月产儿出生体重在2500克以下。他们生后可无生理性体重下降。生长曲线始终落后于正常儿而与之平行,青春期往往延迟。

(二)染色体异常 可能因病毒感染、放

射线辐射、抗癌药、父母年老等因素影响了生殖细胞而引起。患儿多有不同的多发畸形或智力不足。

(三)骨骼畸形引起生长障碍 如先天性佝偻病(17)、软骨营养不良(18)及其他家族性遗传性或原因不明者。

(四)某些在新生儿期已有表现的先天性疾病,如脑肾营养不良症(19)。

二、婴儿期生长障碍

(一)同新生儿期各种疾病。

(二)先天性心脏病。

(三)先天性甲状腺功能减退(20)。

(四)营养不良,各种原因引起的佝偻病。

(五)慢性消化道疾病。

(六)慢性感染 如结核病、尿路感染等。

(七)早老症(21)。

(八)某些先天性代谢病 如胱氨酸病(22)、酪氨酸病(23)。

三、幼儿及儿童期(学龄前期及学龄期)生长障碍

(一)同新生儿、婴儿期生长障碍 当时未被发觉或病因未能被纠正者。

(二)慢性疾病影响生长。

(1)慢性肝病:长期胆汁性肝硬化、寄生虫病等。

(2)慢性肾脏病:长期蛋白尿、脓尿引起营养不足。

(三)先天性代谢疾病 代谢缺陷病常在这时期开始出现症状,主要是一些累及肝、肾的先天性代谢障碍病,如糖元代谢病(13)、胱氨酸病、肝豆状核变性(24)、粘多糖代谢病(25)、各种类脂质沉积病、各种氨基酸尿症、范可尼综合征(26)、肾小管性酸中毒(27) Bartter 综合征(28)等。

(四)各种垂体性侏儒症(29)

四、青春前期生长障碍

(一)同幼儿及儿童期的生长障碍 当

时原因未被纠正者或未认识者仍可在这时期引起注意。

(二) 内分泌-代谢障碍疾病在此时更为突出,除前述的各种疾病外,尚有下列一些应予以注意:

(1) 劳-蒙-毕 (Laurence-Moon-Biedl) 综合征(30)。

(2) 贝-韦(Prader-Willi)综合征(31)。

(3) 假性甲状旁腺功能减退(32)。

(4) 后天性甲状旁腺功能减退(20)。

(5) 糖尿病长期未控制(33)。

(6) 医源性皮质醇增多症(柯兴综合征(34)):由于各种慢性疾病在学龄期已开始增多,激素的应用较为广泛,可致柯兴综合征而使生长受到影响。

五、青春期生长障碍 青春期应伴有的第二次生长的飞跃,与性腺的发育有关。因此,这时期表现的生长障碍除以前的各种因素外,尚有因性发育障碍而引起的矮小现象。

(一) 儿童期的一些慢性疾病常引起性发育延迟而致身量矮短。

(二) 某些染色体异常疾病可在这时期才开始表现 如女性表现型的 Turner 综合征(3)。

(三) 先天-遗传性疾病 如单纯型侏儒(29)(生长素缺乏)的男、女,混合型垂体侏儒(29)(伴垂体促性腺激素缺乏,亦可散发)的男、女,家族性体质身量矮短伴性发育延迟。

(四) 内分泌障碍 真性性早熟(男、女),由于骨骺过早闭合而致最后身量不如常儿,这些小儿在青春前期已达最终身高。

(五) 原因不明者 如 Noonan 综合征(35)。

I-2.3 诊断

通过收集病史、体检及化验等资料,逐步进行分析。

一、病史

(一) 家族史 很多遗传性疾病伴有生长障碍。故应了解患儿上代的血缘关系和直

系亲属的体格特点以及有无遗传性疾病。

(二) 母妊娠史 母亲妊娠时的健康及营养情况,有无严重妊娠反应,服用过何种药物,分娩日期与预产期是否符合,过去流产史及妊娠情况。

(三) 围产期情况 胎盘情况、双胎、异常分娩,新生儿有无窒息,出生体重、身长及喂养情况。

(四) 生长发育史 身高体重增长的速度,神经精神发育情况。幼托机构及学校的学期报告单中的身长、体重记录可能有很大参考价值。有时还可利用旧时照片或与兄弟姐妹对照。亦可从鞋、帽、衣、裤尺寸变换的情况中略知生长的速度。

(五) 过去疾病史 消化道、心血管、肝、肾的慢性病以及长期不明热、结核病等。

二、体格检查 除一般体检外,应精确测量身长(高)、体重以判断两者之间的关系;并测上、下部量及指距、头围、胸围;以及皮肤、皮下脂肪的厚度,毛发等。重要的是多次的动态观察,绘制曲线,才能很好地判断生长速度有无加快趋势、逐渐落后、抑或稳步前进。

有很多生长障碍与先天性、遗传性因素有关,但在诊断时首先应排除营养不良及导致营养不良的后天性疾病,以便及早矫治。这些疾病一般有病史及临床表现可凭,病史中应特别注意对生长影响较大的婴儿早期喂养史,大多诊断困难不大。

排除后天因素后,则可根据发病的年龄,有无肝脾大及骨骼畸形,智力状况,睾丸及第二性征的发育,是否矮胖,以及有无其他头、面、四肢的畸形而分别考虑。表 I-2 是几种以骨骼畸形或矮小为特征的先天性疾病,表 I-3 所列的几种疾病是由顽固性、抗药性佝偻病影响骨骼发育而引起的生长障碍。

以肥胖为特征的生长障碍有下列一些:

(1) 甲状腺功能减退;(2) 假性甲状旁腺功能减退;(3) 劳-蒙-毕综合征;(4) 贝-韦综

表 I-2 以骨骼畸形为特征的几种伴有生长障碍的先天性疾病

疾 病	病 因	临 床 体 征 特 点	X 线 改 变 及 其 他
重型软骨营养不良 (Chondrodystrophy, achondroplasia)	显性遗传 男≡女	头大, 凶宽, 额前突, 鼻凹, 下肢粗短, 躯干相对正常, 胸廓狭(鸡胸), 肋骨外翻, 指短分开。新生儿期即可有症状	X线骨骼变化: 颅大, 蝶鞍扁宽, 长骨粗短, 骨端毛刺样变, (非杯状), 骨骼畸形随小儿成长而更为突出, 骨盆变宽, 腰椎前突等。智能正常, 性发育正常
轻型软骨营养不良 (Hypochondrodystrophy)	同上 (可能不是同一种遗传病的轻重关系)	基本同上, 症状轻。新生儿期不易诊断, 面貌基本正常, 凶宽, 肢短粗, 躯干长, 手足小, 指并拢, 较为正常	骨骼变化基本同上, 但胸廓畸形及腰椎前突不明显, 骨龄可能迟缓, 可有智能落后, 遗传: 轻传轻, 重传重
外胚层-软骨营养不良 (Ellis-Van-Creveld) 综合征	隐性遗传 男≡女	骨骼畸形同上, 新生儿期即有症状, 常伴有先天性心脏病(如室间隔缺损或房缺, 或联合缺损); 尺骨侧面多指或并指。指(趾)甲及头发发育不良	同上, 腕骨可能并合, 骨盆发育不良, 生活力弱, 可能早夭
先天性成骨不全	非遗传, 散发 成骨细胞活动障碍 原因不明	胎内骨折, 生下即可骨骼畸形, 肢短	X线: 骨皮质薄, 骨折, 结骨痂。早夭
Diastrophic Dwarfism (脊柱佝偻畸形)	隐性遗传 男≡女	新生儿矮小, 肢短, 指(趾)畸形, 拇(趾)指缩短, 通贯手, 手足内翻, 耳廓畸形; 可有腭裂; 脊柱弯曲	X线: 第一掌(跖)骨短, 智能正常
Seckel 综合征	隐性遗传 男≡女	小头, 面部小, 鼻尖, 手指弯曲, 通贯手, 眼缝下斜, 眼睑皮褶, 隐睾, 全血减少, 脊柱弯曲	上下颌骨发育差, 颅缝闭合, 并有缝间骨, 关节脱臼, 髌骨缺如
Bloom 综合征	隐性遗传 男≡女	出生矮短, 婴儿期后出现毛细血管扩张性皮疹, 面部较多, 对日光敏感	面部发育不全, 犹太人较多。染色体检查——染色体易分裂
范可尼再生障碍性贫血	隐性遗传	小头, 出生可矮小, 眼球小, 耳廓畸形。男性阴茎、睾丸小	
罗-施综合征 (Russell-silver Syndrome)	原因不明	出生矮小, 头顶两侧宽阔, 额角突出, 鼻尖, 下颌小, 口角下斜, 面呈倒置三角形; 上肢相对短, 小指端内弯; 头/胸周径不称, 管状胸廓, 轻度脊柱前突, 皮下脂肪少, 肌层菲薄	有时并发低血糖, 伴酮尿, 智能可以正常。可存活到成年
Cockayne 综合征	隐性遗传 男≡女	出生正常, 1~2岁后出现症状。头小, 眼凹, 耳稍大, 上肢较长, 关节拘束, 皮下脂肪消失, 毛发少, 肢端循环不良。白内障, 视网膜色素沉着, 视神经萎缩, 听觉不灵, 肝脾大, 暴露日光后出现皮疹、脱屑、结痂、色素沉着等	智能发育稍落后, 骨龄正常
Hallerman-Streiff综合征(眼下颌骨营养不良伴毛发稀少)	原因不明 男≡女	出生正常(?) 头小, 凶宽略饱, 眼球小, 鼻尖而狭, 下颌小, 头面部皮肤菲薄, 少毛, 内障, 斜视, 眼球震颤, 巩膜蓝色, 牙齿釉质发育不良	X线: 颧骨发育不良 骨质发育不良 智能可以正常, 可成长、发育并生育
粘多糖症 I, II	I 隐性 II 伴性遗传	1~2岁后症状渐出现; 头大, 凶宽, 鼻梁低, 面容粗呆, 爪形手, 肝脾大	X线: 长骨干宽, 掌骨近端稍尖, 额窦不发育
粘多糖症 IV	隐性遗传 男>女(?)	1~2岁后出现症状; 颈短, 肩耸, 背驼, 胸狭, 关节大, 髋关节畸形	X线: 长骨干阔, 骨端毛刷样, 椎体扁平

表 I-3 几种顽固性、抗药性佝偻病影响骨骼发育而引起的生长障碍

疾 病	病 因	体 征 及 临 床 特 点	X线改变及血生化
肾小管性酸中毒	肾小管不能分泌足够氢离子	骨骼畸形 肌无力,有时伴肾结石	低钾 X线:骨质脱钙,活动性佝偻病变化
范可尼综合征	隐性遗传或散发	乏力,肝、脾大	血磷降低,尿磷增多,尿糖(+),氨基酸尿
胱氨酸病(可能与范可尼综合征为同一种病)			组织内胱氨酸沉积,其他同范可尼综合征
低碱性磷酸酶血症	隐性遗传 男≡女	重症可在新生儿期出现骨缝宽、骨骼畸形、病理性骨折、喂养困难、易高热惊厥,儿童期牙齿脱落、肾结石	血 AKP 降低, Ca 正常或增高,磷正常 骨骼钙化不全,疏松,活动性佝偻病变化
假性低碱性磷酸酶血症	原因不明		AKP 正常,血钙、磷可以正常 X线:骨质疏松,轻度佝偻病变化
家族性佝偻病(低血磷症)	男性为主 伴性遗传	活动性佝偻病,起病缓慢	血钙正常,磷低, AKP 增高
特发性 D-依赖性佝偻病	显性遗传 男≡女 1-羟化维生素 D 障碍(?)	活动性佝偻病,起病缓慢	血钙低或正常,血磷低, AKP 增高 X线:活动性佝偻病
肝性或肾性佝偻病	长期肝病或肾脏疾病 25-,1-羟化维生素 D 障碍		血钙低或正常,磷低

合征; (5) 柯兴综合征; (6) 糖尿病未控制者。

对于体格始终匀称,上、下部量的比例与同龄儿相仿者,应考虑垂体性侏儒。他们的骨龄发育、囟门闭合及出牙时期可延迟,青春期发育亦较延迟,但智力多正常。

青春期延迟者可分成二类: (1) 性发育完全停滞,如混合型侏儒,表现为女性的 Turner 综合征。 (2) 性发育延迟但缓慢进行者,如慢性疾病所致的发育迟缓,单纯型侏儒, Noonan 综合征,家族性体质身材矮小伴性发育延迟。

总之,对于生长障碍的患儿,密切观察、长期随访比较至为重要。此外,有些实验室检查可为辅助。

三、实验室检查

(一) 常规化验 血常规可帮助发现或排除慢性贫血;尿常规有助于发现肾盂肾炎、肾炎、肾小管病;粪检验可发现寄生虫、隐血,并略助于了解消化、吸收功能;血沉增快可能

提示结缔组织病、慢性感染等。

(二) 一般血生化检查 电解质改变有助于发现肾上腺皮质功能减退、肾小管酸中毒等;尿素氮可反映肾功能。其他可根据临床需要。

(三) X线摄片 骨龄是判断生长的有效方法之一,但也需要随访观察其动态进展。骨骼摄片还可判断长骨粗细、骨质变化及软组织厚度。从X线摄片可明确脊椎形态。在头颅片中应注意蝶鞍改变,有无钙化斑,及头颅大小及形态等。

(四) 口腔粘膜涂片及染色体分析 疑及染色体异常或有先天性畸形者应作检查。

(五) 内分泌检查 甲状腺功能的试验及其他激素(如生长激素等)的测定。

(六) 血及尿氨基酸测定 对于先天性疾患而有智力低下者应检查是否先天性氨基酸代谢障碍。可参阅“1.4 智能落后”一章。

(冯树模)

1.3 小儿肥胖

1.3.1 概述

肥胖是指身体中脂肪的堆积使体重增加,成人通常以体重按正常身长标准多10~20%作为体重过重,超过20%为肥胖。小儿可以超过同年龄同身长平均体重2个标准差以上为肥胖。

人们常把小儿肥胖当作与健康无关而不加重视,所以无论在病因、机理、诊断、预防及治疗都很少观察研究。近年来由于发现成人一些慢性病如心脏病、高血压、糖尿病等可能均与肥胖有关,而成人肥胖可以起始于小儿时期,因此小儿肥胖在近年已得到了相应的注意。

一、正常小儿脂肪发育特点 婴儿期脂肪的发育,到1岁时其厚度绝对值已达最大限;男女几乎无甚差别。1岁以后,绝对值不论男女都稍有减少,女孩比男孩减少得慢一些。至6~7岁皮下脂肪又逐渐增厚,直至青春期,女孩皮下脂肪都较男孩丰满。检查活体皮下脂肪组织脂细胞的结果表明,胎儿30周开始脂细胞逐渐增大,数目增多,至生后9~12月时脂细胞的大小已趋稳定。此后数目也相对固定,到青春前期又渐增多。这些研究符合上述皮下脂肪厚度的观察。

从这些研究结果看,可以说“肥胖”是婴儿期的正常生理特点。

二、脂肪的新陈代谢、控制、调节和脂肪组织的形式 脂肪是一切动物贮存热能最好的物质基础,当摄入的热能多于消耗时,体内脂肪得以累积。食物除了其来源等条件以外,其摄入的控制和调节是受中枢神经及下丘脑的饥饱中枢主管;饥饿促使进食,饱胀就起负反馈作用。

与其他营养物质一样,脂肪的新陈代谢也是通过植物神经(交感和副交感神经)的作用和激素的参加。影响脂肪分解的有:去甲

肾上腺素、肾上腺素、生长激素、甲状腺素、胰高糖素及肾上腺皮质激素等。促进脂肪合成的主要是胰岛素,无论从脂蛋白经脂蛋白酶分解为脂酸进入脂细胞,或者从葡萄糖(部分可能从氨基酸分解而来)转变为脂酸而进入脂细胞,二种促进脂肪合成的途径都需胰岛素的参与。肾上腺皮质激素可对脂肪生成起作用,这是通过糖类的新生(gluconeogenesis),即将蛋白质、氨基酸代谢为葡萄糖,然后转化为热能加以利用,或者转化为甘油三酯进入脂细胞,或者变为糖元贮存起来。皮质激素还抑制各种组织中糖类物质的氧化,这也间接地促使脂肪的累积,但需在胰岛素相应的影响下起作用。女性激素对体型的影响是抑制身高发展而相对地增加骨盆宽度,脂肪也有相应的增多,但一般在青春期前稍有作用。

三、成人肥胖和小儿肥胖的关系 有文献报道,80%左右的成人肥胖或超重始于小儿肥胖,而大约50%的小儿肥胖或超重发展为成人肥胖或超重。然而小儿与成人肥胖有脂肪组织学上的差别,青春前的肥胖多属增殖型即脂细胞数量增多,而成人期发展起来的肥胖多属脂细胞肥大型,原有脂细胞的数目不变。后者多属病理性。

小儿肥胖绝大多数属增殖型,无任何内分泌异常。个别小儿肥胖为进行性,到儿童期已发展成为病理性肥胖,发生糖耐受性减低,血、尿17羟偏高,甚至出现糖尿病。有些病理性肥胖如贝-韦(Prader-Willi)综合征(31)可在儿童早期出现糖尿病。

1.3.2 分类

一、生理性肥胖

(一)家族性 包括遗传及体质性肥胖,在临床上明显与家族有密切关系。肥胖儿的家族成员有肥胖史者占很大比例。孪生儿体型的研究也说明肥胖症的遗传因素很突出,同卵双胞胎儿常同时有肥胖。但不能据此否定其他多种因素的作用。