

 检验与临床诊断丛书

组 编 中国医师协会
检验医师分会
总主编 丛玉隆

检验与临床诊断 儿科学分册

主 编 张美和



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

✻ 检验与临床诊断丛书 ✻

检验与临床诊断

——儿科学分册

JIANYAN YU LINCHUANG ZHENDUAN

——ERKEXUE FENCE

组 编 中国医师协会
检验医师分会

总主编 丛玉隆

主 编 张美和



人民军医出版社

People's Military Medical Press

北 京

图书在版编目(CIP)数据

检验与临床诊断——儿科学分册/张美和主编. —北京:人民
军医出版社, 2006. 9

ISBN 7-5091-0458-0

I. 检… II. 张… III. ①临床医学—实验室诊断②小儿疾
病—实验室诊断 IV. ①R446.1②R720.4

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2006)第 076161 号

策划编辑:秦素利 文字编辑:胡力平 责任审读:黄栩兵

出 版 人:齐学进

出版发行:人民军医出版社 经销:新华书店

通信地址:北京市 10036 信箱 188 分箱 邮编:100036

电话:(010)66882586(发行部)、51927290(总编室)

传真:(010)68222916(发行部)、66882583(办公室)

网址:www.pmmp.com.cn

印刷:京南印刷厂 装订:桃园装订有限公司

开本:850mm×1168mm 1/32

印张:18.75·彩页 9 面 字数:468 千字

版、印次:2006 年 9 月第 1 版第 1 次印刷

印数:0001~4000

定价:49.00 元

版权所有 侵权必究

购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换

电话:(010)66882585、51927252



总主编简介

丛玉隆，男，1947年生于北京，籍贯山东。1982年毕业于山东医科大学医疗系血液病专业，并获硕士学位。现任解放军总医院临床检验科主任、主任医师、教授、博士研究生导师；兼任中华医学会检验分会主任委员、《中华检验医学杂志》主编、中国国家实验室认可委员会技术委员会医学分会主任委员、中国医师协会检验医师分会主任委员、全国医学实验室及体外诊断系统标准化委员会主任委员、中国国家实验室认可委员会技术委员会副主任委员、解放军医学检验学会主任委员、北京医学会检验分会主任委员等职。

主要从事实验诊断学、实验血液学及血液病实验诊断方面的医疗、教学和研究工作，至今在各种检验专业杂志发表论文百余篇（第一作者），主编专著20部，参编8部。

在学科的标准化、规范化、信息化、网络化管理方面开展了许多开创性工作，他领导的解放军总医院检验科在2005年首家（大陆）通过医学实验室国际质量ISO15189认可。主编的管理类专著《现代医学实验室管理与实践》由人民军医出版社出版后很快被台湾省引进版权，作为大陆和台湾省等华人地区检验学科质量管理的范本加以推广。在国内首创与国际互联网连通，使实验室结果随时进入WHO参考实验室。

先后获全军医疗成果二等奖和军队科技进步二等奖等奖项近10项。1997年获总后系统优秀教师奖。1999年获中国国际交流基金会颁发的“林宗杨医学教育奖”。荣立三等功2次。

主编简介



张美和，女，1945年9月生，1969年毕业于首都医科大学儿科系。现任北京儿童医院临检中心主任、输血科主任，儿科主任医师，首都医科大学儿科学院兼职教授；兼任中华医院管理学会临床检验专家委员会委员，中华医学会北京分会科技开发咨询工作委员会委员。

长期从事儿科临床检验与教学、科研工作，积累了丰富的实践经验。1996～1997年曾赴日本川琦医科大学中央检查部作访问学者。

发表的主要专业论文有：醋酸甲羟孕酮和醋酸亮丙瑞林治疗女性性早熟的疗效观察；单纯性肥胖儿童的黑色棘皮症和胰岛素抵抗性、细胞因子的关系；加强检验与临床联系的体会；成分输血在儿科疾病治疗中的应用前景；北京市幼儿饮食生活习惯和肥胖症之间关系的探讨；在职医学检验人员继续教育问题探讨；蛋白糖化终产物与糖尿病慢性并发症；果糖胺与糖化血红蛋白测定；监测轻度高血糖变化的新指标——脱水山梨糖醇；家族性高脂血症等。

检验与临床诊断丛书编委会

总主编 丛玉隆

各分册及第一主编

- | | | |
|---------------|------|--------------|
| 1 质量管理和常规检验分册 | (丛玉隆 | 解放军总医院) |
| 2 血液病分册 | (王建中 | 北京大学附属一院) |
| 3 围手术期分册 | (张远春 | 卫生部中日友好医院) |
| 4 骨质疏松与骨关节病分册 | (王学谦 | 天津医院) |
| 5 肿瘤分册 | (齐 军 | 中国医科院肿瘤医院) |
| 6 肝病分册 | (毛远丽 | 解放军 302 医院) |
| 7 内分泌和代谢病分册 | (郭 健 | 卫生部北京医院) |
| 8 心血管疾病分册 | (鄢盛凯 | 北京协和医院) |
| 9 分子诊断学分册 | (李金明 | 卫生部临床检验中心) |
| 10 男科疾病分册 | (黄宇烽 | 南京军区南京总医院) |
| 11 免疫性疾病分册 | (杨道理 | 济南军区总医院) |
| 12 急诊医学分册 | (崔焱维 | 解放军 202 医院) |
| 13 肾病分册 | (王传新 | 山东医科大学齐鲁医院) |
| 14 寄生虫病分册 | (张进顺 | 河北北方学院) |
| 15 细菌学与细菌耐药分册 | (徐英春 | 北京协和医院) |
| 16 病毒学分册 | (张 正 | 北京大学人民医院) |
| 17 骨髓检验分册 | (卢兴国 | 浙江大学医学院附属二院) |
| 18 输血分册 | (胡丽华 | 武汉同济医学院协和医院) |
| 19 妇产科学分册 | (吕时铭 | 浙江大学医学院妇产医院) |
| 20 儿科学分册 | (张美和 | 北京儿童医院) |

儿科学分册

编著者名单

总主编 丛玉隆
主 编 张美和
副主编 宋文琪 申阿东
学术秘书 吴玉筠
编 者 (以姓氏笔画为序)

巩文玉	靳剑云	李 蓓	李 彬
李 刚	李 奕	李志刚	李爱华
刘 怡	马金元	任 娜	宋文琪
滕 庆	童乐燕	王 艳	王 燕
吴玉筠	熊珍谊	杨 静	张 辉
张 雪	张美和	张春花*	赵德环
赵 玮	甄景慧		

* 日本敏路思先天性代谢病实验室 医学博士

内 容 提 要

本书分 10 章,重点介绍了小儿染色体病、内分泌疾病、病毒性疾病、细菌感染性疾病、自身免疫性疾病、结核病、消化系统、呼吸系统、泌尿生殖系统、血液系统等疾病的实验室检查特点、选择和临床意义,并论述了小儿体液平衡和失衡的实验室诊断,小儿常见疾病组合检查建议等。全书撰写思路是以检验医学为主线,佐以发病机制、临床表现,并重点介绍诊断、鉴别诊断及治疗中实验室数据的变化,籍以达到检验和临床诊断互为借鉴的目的。内容丰富翔实,适合儿科医生和医学生阅读参考。

责任编辑 秦素利 胡力平

总 序

进入 21 世纪, 检验医学飞速发展, 检测技术日新月异。新技术、新方法、新思维、新理念必须得到临床应用才能使检验医学不断发展, 临床医生只有将诊疗实践与检验医学相结合, 才能提高学术水平。因此, 加强临床实验室与不同临床科室交流, 促进检验科与临床科室工作的结合, 是提高医疗质量的重要环节, 也是促进学科发展的双赢之举。

然而, 迄今介绍“检验”与“临床”两个学科交叉知识的书籍尚少, 因此使临床医生更多地了解检验医学的内涵, 合理地选择检验项目, 正确地分析数据, 准确地使用检验报告, 也为了使检验科的技术人员有较扎实的临床知识, 更好地了解病理状态对检验结果的影响, 做好分析前的质量控制工作, 了解疾病与检验结果的关系, 做好分析后的报告确认, 并能为临床提出进一步的咨询建议, 成为检验科医师和临床医师共同期盼的事情。有鉴于此, 中国医师协会检验医师分会汇集各大医院检验科和临床各科专家的经验 and 体会, 结合国内外有关文献资料编写了此套《检验与临床诊断》系列丛书。

本书的编写突出“全面、创新、务实”的特点, 力求贯穿理论联系实际(尤其偏重于实用), 坚持临床诊治与实验技术相结合, 国外新技术发展动态与国内具体实际相结合的宗旨, 使广大临床医师、护理人员、医科大学医疗系和检验系的师生, 以及从事医学检验工作的技术人员、检验医师, 可从不同病种、不同层次、不同角度学习到相关的知识和信息。

本丛书各分册主编均为相应领域的国内知名专家。这套

丛书作者阵容强大,医院层次高,写作角度独特,涵盖热门学科。本丛书的宗旨是:“以检验为主线,以临床为目标,以疾病为中心”,读者定位是检验科医师、临床医师和患者。价格、篇幅适中,既可以分册购买,也可以成套购买,具有较高的实用价值和科学价值。丛书的作者来自全国各地,有其各自的专长和体会,为保持各自的特点和风格,可能在每本书的体例上有所差异,尽管我们在编写中尽了最大的努力,但书中难免有不足之处,敬请同道们批评指正。

总 主 编 丛玉隆
解放军总医院 检验科

序

检验与临床诊断系列丛书之 20 分册——儿科分册即将问世。此书是一部集检验医学与儿科临床密切结合的儿科学著作,是检验技师和儿科医生的良书益友,对提高检验技师的临床知识及儿科医生的检验常识有极大的裨益。近年来,检验医学的进步突飞猛进,大量全自动分析仪器的投入实用,使检验医学一直快步走在医学的前沿,尤其是分子生物学、免疫及先天性遗传代谢病的实验室诊断方法更是成为儿科临床医生不可缺少的诊疗手段。不断发展中的检验医学使某些检验项目被废除,也使不少项目富含新的临床意义后而再次推广,越来越多的新实验室诊断方法、诊断项目的建立,为儿科临床医生拓宽了选择的思路,因此,使得一些过去不被认识的疾病找到试验方法、迎刃而解。

检验与临床诊断系列丛书儿科分册凝聚了北京儿童医院检验专业技术人员多年来对检验工作经验的积累,汲取了国内外检验医学的新进展,恰当的把握好儿科学的特点,将儿童期特有的疾病及临床检验项目进行了详细分析。

全书撰写思路清晰,以检验医学为主线、佐以简要介绍疾病发病机制、临床表现、诊断及鉴别诊断,重点在于将多年工作积累与现代新理论结合分析实验室数据的变化,使检验项目受控于标准化质量管理活动中,意图寻找检验服务于临床的切入点,达到检验、临床互为借鉴、紧密联系的目的。

中国工程院院士

胡亚美

前 言

“检验与临床诊断”系列丛书中的儿科学分册,保留了其他分册的特点,并着重将具有儿科学特色的内容做了详尽的阐述,希望能借此书中检验医学与儿科临床医学的紧密联系,成为医生及检验技师的书中朋友。

儿童绝不是体形缩小了的成人。小儿时期几乎涵盖了成人所有的疾病种类,同时又有着成人时期所不具备的疾病类型,加之儿科通常被称为“哑科”,祖国医学也把小儿称为“稚阳之体”,因此,小儿疾病比起成人疾病更为复杂,涉及范围更广,诊治更加困难。新生儿期至青春期是从幼儿发育到成人的特殊阶段,其发病特点、疾病种类与成人不同,而且幼儿乃至儿童对疾病的表述能力近乎为零,需要儿科医生必须具备足够的临床经验去面对,同时此阶段的物理诊断和实验室诊断尤显重要,对临床检验的要求也更加严格。为此儿科学分册将儿童期特有的疾病及临床检验项目进行了详细分析。

全书以检验医学为主线,详细介绍疾病发病机制、临床表现、诊断、鉴别诊断及诊疗中实验室数据的变化,籍以达到检验、临床互为借鉴的目的。重点介绍小儿先天性疾病如先天性代谢异常及生长发育异常性疾病,而与成人相同的疾病不再做介绍,如仅在婴儿肝炎、新生儿黄疸等方面做了详细介绍。

由于撰稿时间紧、我们的水平有限,尤其涉及到临床知识有可能不谙深入,难免有疏漏之处,万望同行及前辈、广大读者不吝赐教,不胜感激!

主编 张美和

目 录

第1章 总论	(1)
第一节 小儿的生长发育及疾病特点	(2)
第二节 小儿营养及营养障碍的实验室指标	(3)
第三节 小儿体液平衡特点及血气分析	(6)
一、小儿体液酸碱平衡的调节	(7)
二、血气分析概述	(7)
三、血气分析常用参数介绍	(8)
四、血气分析仪的工作原理	(11)
五、血气分析技术的质量控制	(11)
六、血气分析在儿科临床的应用	(13)
第四节 小儿体液平衡的特点	(14)
一、小儿体液平衡的特点	(14)
二、新生儿的水、电解质平衡特点	(16)
三、小儿生理生化及临床特点	(17)
四、水、电解质平衡紊乱	(17)
五、电解质分析在儿科治疗中的重要性	(17)
第五节 小儿药物代谢特点及血液药物浓度分析	(17)
一、小儿药动学和药效学特点与 TDM 的关系	(18)
二、药物监测的对象	(19)
三、TDM 采血时间	(20)
四、有效血药浓度范围的概念	(22)
五、TDM 常用的仪器设备和方法	(23)

第2章 染色体实验室检查及染色体病	(25)
第一节 染色体检查及染色体病	(26)
一、遗传的基本概念	(26)
二、发展中的我国优生科学	(26)
(一)遗传医学方面的措施	(27)
(二)围生医学方面的措施	(27)
(三)生长发育期的措施	(28)
第二节 染色体核型分析技术	(28)
一、染色体制备及显带技术	(28)
二、外周血短期培养法	(28)
三、显带技术	(30)
四、人类染色体的命名和识别	(31)
第三节 染色体病	(35)
一、常染色体病	(36)
(一)21-三体综合征	(36)
(二)18-三体综合征	(37)
(三)13-三体综合征	(39)
(四)猫叫综合征	(40)
二、性染色体病	(40)
(一)Turner 综合征	(41)
(二)Klinefelter 综合征	(43)
(三)脆性 X 染色体综合征	(44)
第3章 先天性代谢异常检查方法及相关疾病	(45)
第一节 先天性代谢疾病的 GC/MS 尿筛查法	(47)
一、方法	(47)
二、尿液标本的 GC/MS 分析进样前处理	(48)
三、分析仪器和分析方法	(49)
四、数据判断系统	(49)
第二节 氨基酸代谢异常疾病	(49)

一、芳香族氨基酸代谢异常	(49)
(一)苯丙酮尿症	(49)
(二)四氢生物蝶呤缺乏症	(51)
(三)酪氨酸血症	(52)
(四)尿黑酸尿症	(55)
(五)白化病	(56)
(六)色氨酸尿症	(57)
(七)黄尿酸尿症	(57)
二、尿素循环障碍	(58)
(一)N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	(58)
(二)氨甲酰基磷酸合成酶 I 缺乏症	(59)
(三)鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	(59)
(四)瓜氨酸血症	(60)
(五)精氨酸琥珀酸尿症	(63)
(六)精氨酸血症	(63)
(七)高鸟氨酸血症并伴有回旋形脉络膜和视网膜萎缩症	(64)
(八)高鸟氨酸血症—高氨血症—高同型瓜氨酸尿综合征	(65)
三、支链氨基酸代谢异常	(66)
(一)缬氨酸血症	(66)
(二)亮氨酸, 异亮氨酸血症	(67)
(三)枫糖尿症	(68)
(四)二氢脂酰脱氢酶缺乏症	(69)
(五)异戊酸血症	(71)
(六)戊二酸尿症 II 型	(72)
(七)3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺陷症	(74)
(八)多种羧化酶缺乏症	(75)
(九)生物素激酶缺乏症	(76)

(十)3-羟基异丁酰辅酶 A 脱酰酶缺乏症	(78)
(十一)3-甲基戊二烯酸尿症	(78)
(十二)乙酰乙酰辅酶 A 硫解酶缺乏症	(79)
(十三)甲基丙二酸半醛氧化酶缺乏症	(80)
(十四)丙酸血症	(81)
(十五)甲基丙二酸血症 I	(83)
(十六)甲基丙二酸血症 II 和维生素 B ₁₂ 代谢障碍 ..	(84)
(十七)3-羟基-3-甲基戊二酸尿症	(87)
(十八)甲羟戊酸尿症	(89)
四、赖氨酸代谢异常	(89)
(一)戊二酸尿症 I 型	(89)
(二)α-酮己二酸尿症	(91)
(三)酵母氨酸尿症	(91)
(四)羟赖氨酸尿症	(92)
五、含硫氨基酸代谢异常	(92)
(一)高蛋氨酸血症	(93)
(二)同型胱氨酸尿症	(93)
(三)胱硫醚尿症	(93)
第三节 脂肪酸代谢异常	(94)
一、短链脂酰辅酶 A 脱氢酶缺陷症	(94)
二、中链脂酰辅酶 A 脱氢酶缺陷症	(95)
三、长链脂酰辅酶 A 脱氢酶缺陷症	(95)
四、极长链脂酰辅酶 A 脱氢酶缺陷症	(95)
五、长链 3-羟化脂酰辅酶 A 脱氢酶缺陷症	(96)
六、肉碱转运酶缺陷症	(96)
第四节 核酸代谢异常	(96)
一、腺苷脱氨酶缺陷症/嘌呤核苷磷酸酶缺陷	(97)
二、自毁症	(97)
三、次黄嘌呤鸟嘌呤转磷酸核糖激酶部分缺陷症	(97)

四、腺嘌呤磷酸核糖基转移酶缺陷症·····	(97)
五、黄嘌呤尿症·····	(98)
六、乳清酸尿症·····	(98)
七、胸腺嘧啶-尿嘧啶尿症·····	(98)
八、二氢嘧啶酶缺陷症·····	(98)
第五节 糖代谢异常·····	(100)
一、半乳糖血症·····	(100)
二、果糖-1,6 二磷酸酶缺乏症·····	(101)
三、果糖尿症·····	(101)
四、乳糖不耐症·····	(103)
第六节 其他代谢性疾病·····	(105)
一、焦谷氨酸尿症·····	(105)
二、 δ -羟基丁酸尿症·····	(105)
三、高甘氨酸血症·····	(107)
四、高脯氨酸血症·····	(107)
五、高肌氨酸血症·····	(109)
六、组氨酸血症·····	(109)
七、卡拿弯病·····	(109)
八、肝豆状核变性·····	(116)
九、黏多糖病·····	(119)
十、低碱性磷酸酶血症·····	(122)
第七节 肾小管转运功能异常·····	(123)
一、肾性尿崩症·····	(123)
二、抗维生素 D 性佝偻病·····	(124)
三、范可尼综合征·····	(126)
四、肾小管酸中毒·····	(126)
(一)发病机制·····	(126)
(二)远端肾小管酸中毒·····	(127)
(三)近端肾小管酸中毒·····	(129)