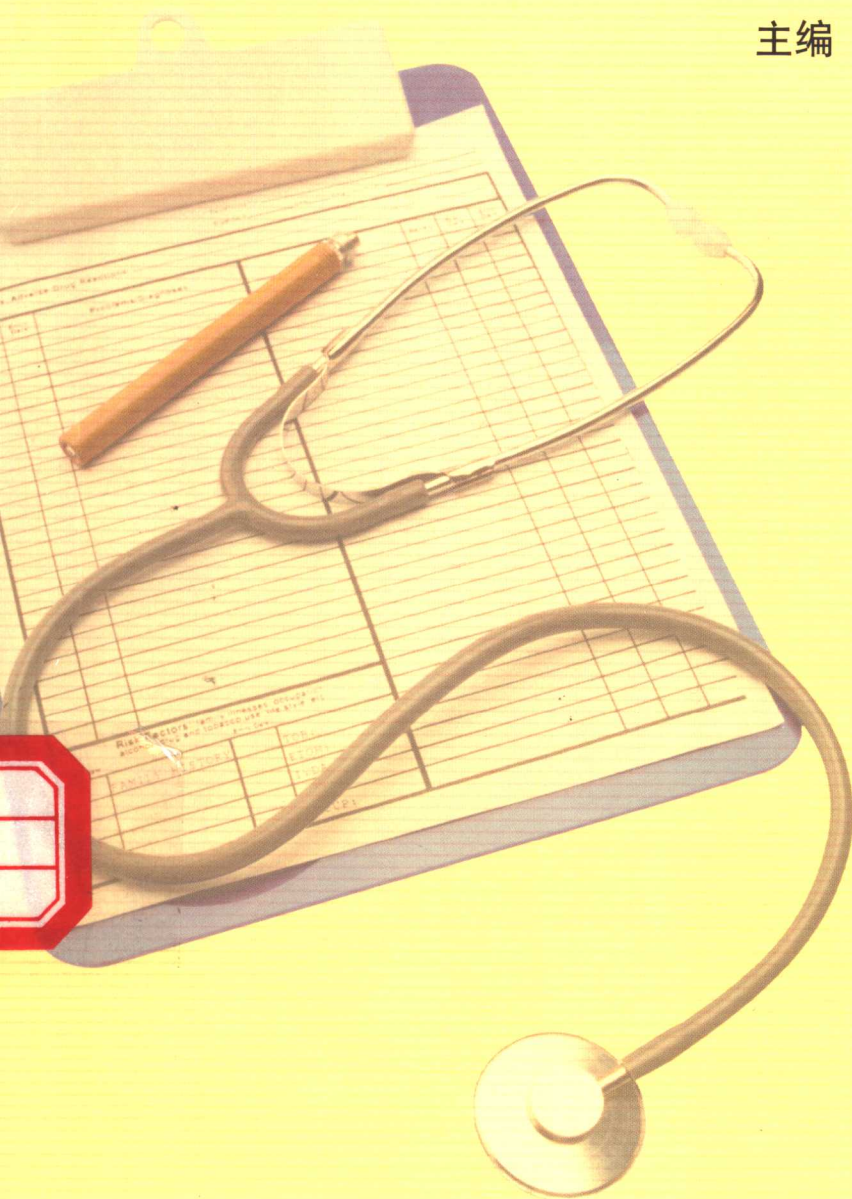


高 等 学 校 教 材

供临床医学专业用

临床病例诊疗剖析 儿科学分册

主编 陈吉庆 曹兰芳



人民卫生出版社



高等学校教材

供临床医学专业用

临床病例诊疗剖析

儿科学分册

主编 陈吉庆 曹兰芳

编者 (以姓氏笔画为序)

于 清 (上海第二医科大学附属仁济医院)
毛海英 (上海第二医科大学附属仁济医院)
卢燕鸣 (上海第二医科大学附属仁济医院)
张 瑛 (上海第二医科大学附属仁济医院)
张少明 (上海第二医科大学附属第九人民医院)
张炜奇 (上海第二医科大学附属仁济医院)
杨 莉 (东南大学附属中大医院)
陆钦池 (上海第二医科大学附属仁济医院)
陈吉庆 (南京医科大学第一附属医院)
周 艳 (南京医科大学第一附属医院)
姚培元 (上海第二医科大学附属仁济医院)
查健忠 (上海第二医科大学附属第九人民医院)
夏 敏 (上海第二医科大学附属仁济医院)
钱耀琴 (上海第二医科大学附属第九人民医院)
顾洪亮 (上海第二医科大学附属第九人民医院)
高燕勤 (南京医科大学第三附属医院)
曹兰芳 (上海第二医科大学附属仁济医院)
龚海红 (南京医科大学第一附属医院)

人 民 卫 生 出 版 社

图书在版编目(CIP)数据

临床病例诊疗剖析. 儿科学分册/陈吉庆等主编.
北京:人民卫生出版社,2005.2

ISBN 7-117-06599-0

I. 临… II. 陈… III. 小儿疾病-诊疗 IV. R4

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2004)第 140538 号

临床病例诊疗剖析 儿科学分册

主 编: 陈吉庆 曹兰芳

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 67616688)

地 址: (100078)北京市丰台区方庄芳群园3区3号楼

网 址: <http://www.pmph.com>

E-mail: pmph@pmph.com

印 刷: 北京人卫印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 18.5

字 数: 421 千字

版 次: 2005年3月第1版 2005年3月第1版第1次印刷

标准书号: ISBN 7-117-06599-0/R·6600

定 价: 26.00 元

著作权所有,请勿擅自用本书制作各类出版物,违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

出版说明

为加强长学制临床医学专业学生和各临床专业研究生的临床专业实践,在人民卫生出版社的支持下,南京医科大学联合华中科技大学(同济医学院)、中南大学(湘雅医学院)、上海第二医科大学、西安交通大学(医学院)、首都医科大学、哈尔滨医科大学等院校的数十位临床医学专家,共同编写了这套《临床病例诊疗剖析》系列教材。

2003 年底,我们成立了《临床病例诊疗剖析》系列教材编写委员会。编委会成立以来,进行了大量的调研与论证工作,反复讨论了本套教材的编写思想、各分册的编写内容与体例等。本次编写《内科学分册》、《外科学分册》、《妇产科学》、《儿科学分册》和《皮肤性病学与眼耳鼻咽喉科学分册》5 种教材。

本套教材除供长学制临床医学专业学生和各临床专业研究生使用外,也可供五年制临床医学专业学生选用,中初级临床医生亦可作为继续医学教育教材阅读。

《临床病例诊疗剖析》系列教材品种及主编

- | | |
|---------------------|----------------------------|
| 1.《内科学分册》 | 主 编 孔祥清 马爱群 陆惠华 肖 波 |
| 2.《外科学分册》 | 主 编 陈亦江 陈孝平
副主编 张必翔 沈历宗 |
| 3.《妇产科学分册》 | 主 编 刘嘉茵 张震宇 |
| 4.《儿科学分册》 | 主 编 陈吉庆 曹兰芳 |
| 5.《皮肤性病学与眼耳鼻咽喉科学分册》 | 主 编 骆 丹 原慧萍 林子萍 |

《临床病例诊疗剖析》系列教材编写委员会

2004 年 12 月

《临床病例诊疗剖析》系列教材编写委员会

总策划 王锦帆

主 任 王心如

副主任 季晓辉 王锦帆 孔祥清 马爱群 陆惠华 肖 波 陈亦江 陈孝平
刘嘉茵 张震宇 陈吉庆 曹兰芳 骆 丹 原慧萍 林子萍

前 言

本书系《临床病例诊疗剖析》系列教材之一。儿科学是一门专业性很强的临床学科,儿童疾病的发生、发展有其独特的规律,诊断与治疗也有其特有的复杂性。青年医师的基础理论知识虽较扎实,但缺乏临床实践经验,因此作为一名儿科医师要在这一高风险行业中提高诊断与治疗成功率,必须不断提高自身专业水平,积累临床经验,使其理论知识得到巩固。

本书在“精、新”的编写精神指导下,坚持教材的思想性、科学性、启发性和适用性的原则,力求反映儿科基础理论与诊断思路及治疗。本书在编写过程中遵守循证医学的基本原则,以真实病例为载体,以实际临床思路为导向。重点是从一个病例着手,根据病例主诉、现病史及实验室资料,系统性诊断、鉴别诊断及制定治疗原则,从而尽快巩固诊疗思维能力和增强临床经验。

本书的内容包括:营养与营养障碍性疾病,新生儿疾病,呼吸、消化、循环、血液、泌尿系统疾病,感染、遗传代谢、神经内分泌系统及结缔组织疾病。围绕各种疾病,在教材中各系统以典型病例为基础,例如通过对支气管肺炎疾病病例的了解,对小儿肺炎合并心力衰竭诊断治疗给以简捷适当的规范化诊断与治疗。

本书在编写过程中有以下特点:一是强调简明扼要,通过一个病例分析可举一反三。二是强调实用性,尽可能对诊疗的相对性、模拟性与医学概念性进行实际化。三是引用了许多新的诊疗方法,结合编者中的经验与体会,适当阐述。

本书的读者为儿科临床医师、研究生、儿科专业教师及其它学科青年医师。在病例讨论中以本书的内容作为依据,将使诊断疾病的逻辑能力更强,治疗更规范化。

在编写过程中,来自全国有关医药院校的编者团结协作,付出了较大的辛劳,经过了多次的讨论、修改、审校,但必然还会存在一些不足之处,热忱欢迎读者和各位同仁提出宝贵意见和建议,使本教材不断完善和提高。

陈吉庆 曹兰芳

2004年7月

目 录

第一章 营养障碍性疾病	(1)
病例一 蛋白质-能量营养不良	(1)
病例二 小儿肥胖症.....	(4)
病例三 维生素 D 缺乏性佝偻病	(8)
病例四 维生素 D 缺乏性手足搐搦症	(11)
第二章 新生儿疾病	(14)
病例一 新生儿缺氧缺血性脑病	(14)
病例二 新生儿颅内出血	(17)
病例三 新生儿胎粪吸入综合征	(19)
病例四 新生儿肺透明膜病	(21)
病例五 新生儿肺炎	(25)
病例六 新生儿败血症	(27)
病例七 新生儿寒冷损伤综合征	(30)
病例八 新生儿溶血病	(33)
病例九 新生儿坏死性小肠结肠炎	(35)
病例十 先天性梅毒	(38)
第三章 遗传代谢疾病	(42)
病例一 21-三体综合征	(42)
病例二 苯丙酮尿症	(44)
病例三 肝豆状核变性	(46)
病例四 Turner 综合征	(50)
第四章 结缔组织疾病	(53)
病例一 风湿热	(53)
病例二 幼年类风湿关节炎	(56)
病例三 皮肤粘膜淋巴结综合征	(60)
病例四 系统性红斑狼疮	(63)
病例五 过敏性紫癜	(69)
第五章 消化系统疾病	(73)

病例一	疱疹性口炎	(73)
病例二	胃食管返流	(75)
病例三	浅表性胃炎	(78)
病例四	十二指肠溃疡	(80)
病例五	轮状病毒肠炎	(83)
病例六	急性细菌性痢疾	(86)
病例七	大肠杆菌性肠炎	(89)
病例八	小儿腹泻	(92)
第六章 呼吸系统疾病		(96)
病例一	疱疹性咽峡炎	(96)
病例二	急性支气管炎	(99)
病例三	肺炎支原体肺炎	(102)
病例四	金黄色葡萄球菌肺炎	(105)
病例五	支气管哮喘	(108)
病例六	咳嗽变异性哮喘	(113)
病例七	肺炎链球菌肺炎合并心力衰竭	(115)
病例八	腺病毒肺炎合并呼吸衰竭	(119)
第七章 循环系统疾病		(124)
病例一	房间隔缺损	(124)
病例二	室间隔缺损	(127)
病例三	动脉导管未闭	(131)
病例四	法洛四联症	(134)
病例五	病毒性心肌炎	(137)
病例六	室性早搏	(141)
病例七	房室传导阻滞	(145)
病例八	感染性心内膜炎	(149)
第八章 泌尿系统疾病		(154)
病例一	单纯性肾病	(154)
病例二	急性肾小球肾炎	(157)
病例三	肾小管酸中毒	(161)
病例四	急性肾功能衰竭	(165)
病例五	泌尿道感染	(170)
病例六	溶血尿毒综合征	(173)
第九章 造血系统疾病		(178)
病例一	营养性缺铁性贫血	(178)

病例二	营养性巨幼红细胞性贫血	(182)
病例三	再生障碍性贫血	(185)
病例四	特发性血小板减少性紫癜	(190)
病例五	血友病	(193)
病例六	急性淋巴细胞性白血病	(197)
第十章	神经系统疾病	(203)
病例一	化脓性脑膜炎	(203)
病例二	病毒性脑炎	(206)
病例三	急性炎症性脱髓鞘性多神经根神经病	(210)
病例四	癫痫	(213)
第十一章	内分泌系统疾病	(218)
病例一	先天性甲状腺功能减低症	(218)
病例二	甲状腺功能亢进症	(221)
病例三	先天性肾上腺皮质增生症	(224)
病例四	生长激素缺乏症	(227)
病例五	儿童糖尿病	(229)
病例六	儿童性早熟	(232)
病例七	尿崩症	(235)
第十二章	感染性疾病	(239)
病例一	麻疹	(239)
病例二	传染性单核细胞增多症	(241)
病例三	流行性腮腺炎	(245)
病例四	获得性免疫缺陷综合征	(247)
病例五	猩红热	(250)
病例六	原发综合征	(252)
病例七	急性粟粒性肺结核	(257)
病例八	结核性脑膜炎	(260)
病例九	脑囊虫病	(264)
病例十	胆道蛔虫病	(268)
病例十一	蛲虫病	(271)
病例十二	急性血吸虫病	(274)
参考文献		(279)
中文索引		(280)
英文索引		(284)

第一章 营养障碍性疾病

病例一 蛋白质-能量营养不良

【病史】

1. 病史概要 杨××,女,10个月,因生长缓慢体重不增2个多月就诊,近三月来反复腹泻,大便稀水样或蛋花样,每日十余次,病初有呕吐,治疗后好转,食欲尚可,进食即泻,小便多,明显消瘦,无抽搐。近2个月主要以米粉喂养,第一胎,第一产,足月顺产,出生体重3.5kg,母乳喂养至4个月,添加牛奶及米粉。

2. 病史分析

(1)患儿系婴儿,出生时生长发育正常,病程近2月,生长缓慢,体重不增,病史中有反复腹泻,食欲尚可,但主要以米粉喂养,考虑蛋白质-热能营养不良,应重点询问出生史,喂养史,了解辅食添加情况,如饮食的种类,数量,分析一天内热量、蛋白质、脂肪和碳水化合物摄入量;询问饮食习惯,有无偏食挑食等;了解伴随疾病及治疗的情况,寻找诱因和病因。

(2)本病例的病史特点:①女性,10月婴儿;②有反复腹泻基础病史及喂养不当,以淀粉喂养为主,每日能量摄入不足。

(3)营养不良是一个复杂的临床综合征,常伴有全身各系统的功能紊乱及多种营养素的缺乏,因此在体检和实验室检查中应着重检查。

3. 主诉 体重不增2月余。

【体格检查】

1. 结果:T 36.2℃,P 108次/分,R 28次/分,身高70cm,体重5kg。

精神欠佳,消瘦,皮下脂肪少,无水肿,皮肤松弛,弹性差,全身浅表淋巴结不肿大,前囟1cm×1cm稍凹陷,头发稀少,干枯,心音有力,无杂音,两肺呼吸音清,腹软,腹壁皮下脂肪0.2cm,肝脏肋下2.5cm,质软,脾脏肋下未及,肠鸣音亢进。

2. 体检分析

(1)本病特点:生长发育落后于同龄儿,明显消瘦,体重减轻,皮肤松弛,弹性差,有脱水貌,腹壁皮下脂肪少,肝脏偏大。应考虑有腹泻病,伴脱水及营养不良。

(2)本病例的阳性体征:消瘦,体重低,皮下脂肪少,皮肤弹性差,前囟凹陷。

【辅助检查】

1. 结果

(1)血常规:WBC $5.2 \times 10^9/L$, N 0.40, L 0.58, Hb 87g/L。

(2)大便常规:黄色稀便,余(-)。

(3)血生化:ALT 55.2IU/L, AST 58IU/L, GGT 87IU/L, LDH 619IU/L, HBDH 227IU/L, TP 49g/L, ALB 29g/L, 肾功能正常, 血 K^+ 3.5mmol/L, Na^+ 131mmol/L, Cl^- 96mmol/L, 空腹血糖 3.5mmol/L。

(4)乙肝两对半:阴性。

2. 辅助检查分析

本患者实验室检查显示血红蛋白 87g/L, 呈轻度贫血;生化示转氨酶等均有轻度升高,说明肝功能有损害,而乙肝两对半阴性排除乙型肝炎,总蛋白与白蛋白降低示有低蛋白血症,血糖偏低,提示存在营养不良;血电解质钾、钠、氯均为正常低值可能与反复腹泻有关。

【诊断与鉴别诊断】

1. 诊断 蛋白质-能量营养不良(protein-energy malnutrition)

2. 诊断依据

(1)生长迟缓,体重低下,较同龄儿平均体重低 $>40\%$;

(2)明显消瘦,腹壁皮下脂肪减少, $<0.4cm$;

(3)有反复腹泻病史,影响食物消化吸收;

(4)喂养史中,近2个月中主要以米粉喂养,有蛋白质热能不足;

(5)伴其他系统功能紊乱,有肝功能损害,低蛋白血症,贫血等。

3. 鉴别诊断

(1)慢性感染:丢失过多蛋白质,致低蛋白血症,常合并有不同程度的营养不良,治疗应着重抗感染,对原发病的处理。

(2)营养性贫血:缺乏铁、维生素 B_{12} 及叶酸,出现营养性贫血。常是营养不良的合并症,在检查和治疗过程中应值得注意。

4. 营养不良的分度标准

(1)临床分度标准

分 度	I 度	II 度	III 度
体重低于正常均值	15%~25%	25%~40%	$>40\%$
腹部皮下脂肪厚度	0.8~0.4cm	$<0.4cm$	消失
消 瘦	不明显	明显	皮包骨状
肌 张 力	基本正常	减低,肌肉松弛	肌肉松弛或萎缩
精 神 状 态	基本正常	不稳定,易疲乏	萎靡,反应低下
皮 肤 弹 性	正常	较差	极差

(2)根据蛋白质及热能缺乏情况,临床表现为3型:

1)消瘦型(marasmus):以热能缺乏为主,伴有蛋白质缺乏,特点为体重低下,消瘦明显。表现为皮下脂肪减少、肌肉松弛,皮肤干枯、多皱、失去弹性和光泽,呈老人脸,骨瘦如

柴貌。头发纤细而无光泽、干脆易脱落。体弱、乏力、神萎或烦躁不安。低血压、低体温、身材矮小等,无水肿。血浆总蛋白和白蛋白正常。

2)水肿型(kwashiorkor):以蛋白质缺乏为主,特点为低蛋白性水肿,水肿为凹陷性,皮下脂肪不减甚至增多,外观虚胖,表情淡漠,伴有毛发稀疏、干脆、枯黄、指甲薄脆有横沟,皮肤干燥,肝脏肿大,肌肉萎缩,肌张力低下,甚至不能站立或行走。血浆总蛋白和白蛋白明显降低,总蛋白 $<45\text{g/L}$,白蛋白 $<25\text{g/L}$ 。本型常见于低蛋白的淀粉类食物(如面糊)喂养婴儿。

3)混合型(marasmic kwashiorkor):兼有以上两型特征,患儿体重下降明显又有水肿。

(3)分型标准

1)体重低下(underweight):小儿年龄别体重低于同年龄、同性别参照人群值的中位数减2个标准差,但高于或等于中位数减3个标准差为中度;低于中位数减3个标准差为重度。此指标反映儿童过去和(或)现在有慢性和(或)急性营养不良,但不能区别急性还是慢性营养不良。

2)生长迟缓(stunting):小儿年龄别身高低于同年龄、同性别参照人群值的中位数减2个标准差,但高于或等于中位数减3个标准差为中度;低于中位数减3个标准差为重度。此指标主要反映过去或长期慢性营养不良。

3)消瘦(wasting):小儿身高别体重低于同年龄、同性别参照人群值的中位数减2个标准差,但高于或等于中位数减3个标准差为中度;低于中位数减3个标准差为重度。此标准主要反映儿童近期、急性营养不良。

该患儿为中至重度营养不良,以消瘦为主,伴低蛋白血症,但无明显水肿。

【治疗】

1. 治疗原则 采取综合措施,调整饮食,合理补充营养物质,祛除病因,治疗继发性疾病。营养增加应由少到多,根据患儿具体情况缓慢递增。

2. 治疗方案

(1)祛除病因:患儿营养不良是由于反复腹泻导致消化吸收障碍,加之喂养不当,仅以米粉喂养,故应首先调整饮食,改进喂养方法,因大便常规镜检无异常,以调整消化功能为主,可给予粘膜保护剂蒙脱石粉(思密达)及肠道微生态调节剂等,减少腹泻次数。

(2)调整饮食:根据患儿消化能力及临床表现逐步进行,中至重度营养不良补充热量每天从 $40\sim 60\text{kcal/kg}$ 开始,逐渐加至每天 $100\sim 150\text{kcal/kg}$,可以先增加稀释奶,或给予脱脂牛奶、腹泻奶粉等,少量多次喂哺;蛋白质量每天从 $1.5\sim 2.0\text{g/kg}$ 开始,逐渐加至每天 $3.0\sim 4.5\text{g/kg}$;除乳制品外,应适量添加蛋类、肝泥、肉末及鱼肉等优质高蛋白食物,将膳食中蛋白质、脂肪及碳水化合物比例分别供能为 $12\%\sim 15\%$ 、 $20\%\sim 30\%$ 及 $55\%\sim 68\%$,必要时可给予氨基酸混合液及要素饮食。

(3)促进消化改善消化功能:①药物:补充B族维生素及胃蛋白酶、胰酶等消化酶。②予肠道微生态调节剂调节肠道功能。

(4)纠正脱水、低血糖、电解质紊乱:补液,营养不良伴腹泻的患儿脱水程度容易估计过重,补液量为估计量的 $2/3$;脱水性质多为低渗性,补给液体的张力宜先用 $2/3$ 张,维持液用 $1/3$ 张。每日应补充钾、钠、氯、钙、镁等电解质。患儿有低血糖倾向,应注意静脉补

充葡萄糖,尤其在进食少的情况下,更要注意血糖的变化,防止发生低血糖。

(5)支持疗法:严重感染时应给予静脉输注丙种球蛋白、血浆每次 5~10ml/kg;低蛋白血症时给予输白蛋白每次 1g/kg、血浆等;严重贫血时可输红细胞悬液;必要时可静脉输注脂肪乳剂、多种氨基酸等。补充水溶性维生素及脂溶性维生素,补充矿物质及微量元素如铁、叶酸及锌等,可纠正贫血,提高食欲。

(6)蛋白同化类固醇激素的使用:苯丙酸诺龙能促进蛋白质合成,给予 10~25mg/次,肌肉注射,1~2 次/周,连用 2~3 周,同时供应足够的热量和蛋白质。

3. 治疗分析 患儿经补液,调整饮食及支持治疗后,腹泻减轻,体重增加。营养不良的治疗主要在于补充足够的能量,消除原发病,抗感染与饮食治疗同时进行,但患儿往往病程已较长或有消化系统合并症,消化功能差,菌群失调,故开始治疗时各种营养素的补充不宜过快。

【总结】

蛋白质-热能营养不良主要是由于能量摄入不足,消耗过多或机体对食物吸收利用差,导致机体不能维持正常的生理代谢,常是多种疾病的基础病或合并症。目前我国严重的营养不良已经很少见,多继发某些慢性疾病;但因为喂养不当或小儿饮食习惯不良如偏食及挑食等,造成轻至中度的营养不良发病率仍较高,且轻症及早期营养不良症状、体征不典型,易漏诊,必需通过详细询问病史,细致的体格检查结合实验室检查诊断。目前,一些代谢周期较短的血浆蛋白质如视黄醇蛋白、前白蛋白、甲状腺结合前白蛋白及转铁蛋白都具有早期诊断价值,胰岛素样生长因子 1(IGF1)亦是早期诊断营养不良的灵敏指标。一旦出现营养不良如果不能及时纠正,尤其是在小婴儿,则严重影响患儿的生长发育,智力发育及免疫功能,易患各种感染性疾病,应引起足够的重视;在积极治疗的同时,应指导家长合理喂养,嘱其定期测量身长、体重等进行生长发育监测,保证小儿体格和智力发育正常。

【思考题】

1. 结合病例分析蛋白质-热能营养不良的病因。
2. 根据该病例总结蛋白质-热能营养不良的临床表现和分度。
3. 归纳蛋白质-热能营养不良的治疗原则。

(龚海红)

病例二 小儿肥胖症

【病史】

1. 病史概要 李××,男,12岁,自幼较胖,近六年体重进行性增加,无多饮多尿,无头痛呕吐。学习成绩好,食欲好,喜荤甜饮食,少动好静,易疲劳,大小便正常,平时很少生病。出生体重 4.2kg。无脑炎及外伤史,无肝炎病史。父亲肥胖。

2. 病史分析

(1)在肥胖者就诊时,病史中应重点询问饮食与生活习惯,平时活动量,是否摄入营养过多超过能量消耗,出生体重等;过去史中有无肝炎、脑炎、脑外伤等疾病史;有无服用皮质激素等药物史;家族中有无肥胖者,考虑有无肥胖遗传因素,单纯性肥胖症患者常有肥胖家族史。

(2)鉴别诊断应区别是单纯性肥胖还是由遗传及内分泌代谢紊乱或中枢神经系统疾病所致的继发性肥胖,应了解有无智力障碍及性器官发育不全、畸形等其他全身症状,有无特殊面容与体态,在下面的体检中注意身高、体重、血压及皮下脂肪分布情况。

(3)该病史特点:①男孩,12岁;②肥胖6年,多食,少动;③智力正常,无其他特殊症状。

3. 主诉 进行性肥胖6年余。

【体格检查】

1. 结果 T 36.2℃,P 75次/分,R 24次/分,BP 135/75mmHg,身高 155.5cm,体重 75kg。

神清,体型匀称,皮下脂肪厚,均匀分布于胸背、腹部及四肢,体毛较重,皮肤无紫纹及痤疮,无特殊面容。心率 82次/分,肺呼吸音清,腹软,无包块,肝脾肋下未及,外生殖器幼稚,无畸形,两侧睾丸 2.5ml,阴茎长 3.5cm,四肢无畸形,神经系统检查无异常。

2. 体检分析

(1)本病例的体检特点:①均称性肥胖;②血压偏高;③第二性征未发育。

(2)该患儿阳性体征不多,未发现先天畸形及向心性肥胖和其它特殊面容等体征,可排除库欣征及一些先天性遗传综合征所致肥胖。

【辅助检查】

1. 结果

(1)血常规:WBC $10.1 \times 10^9/L$,N 0.68,L 0.30,EOS 112个/ mm^3 。

(2)尿常规:pH 6.0,尿糖(-),尿比重 1.016。

(3)血生化:ALT 152IU/L,AST 139IU/L,GGT 53IU/L,TP 71g/L,ALB 42g/L,TG 1.93mmol/L,CHOL 4.52mmol/L,HDL-ch 69mg/dl,空腹血糖:4.9mmol/L,餐后2小时血糖:6.5mmol/L。

(4)空腹血胰岛素:18.8miu/L,餐后2小时胰岛素 111.4miu/L。

(5)24小时尿 17-KS 26.48 μ mol/24h,17-OH 32.86 μ mol/24h,24小时尿量 1060ml。

(6)血皮质醇(F):晨8点:0.39 μ mol/L,下午4点:0.26 μ mol/L,血 ACTH 晨8点:4.83pmol/L,下午4点:4.28pmol/L。

(7)血 FSH 3.7iu/L,LH 0.4iu/L,T 1.1nmol/L。

(8)脑电图:正常。

(9)蝶鞍片:正常,腕片及肘关节片骨龄正常。

(10)腹部B超:双侧肾脏,肾上腺未见异常,脂肪肝。

(11)乙肝两对半、甲肝丙肝及戊肝抗体均阴性。

2. 辅助检查分析

(1) 血糖正常, 尿糖阴性, 血胰岛素正常, 不考虑糖尿病;

(2) 血皮质醇、ACTH 检查及肾上腺 B 超正常, 24 小时尿皮质激素代谢产物正常, 除外皮质醇增多症;

(3) 生化显示有转氨酶升高, 提示肝脏功能受损, 血甘油三酯稍高, 胆固醇正常, 表示有脂代谢障碍, 通过各项肝炎抗体检查可排除肝炎, 考虑由肥胖、脂肪肝所致。

【诊断与鉴别诊断】

1. 诊断 单纯性肥胖症 (simple obesity)

脂肪肝 (fatty liver)

2. 诊断依据

(1) 患儿肥胖, 体重明显超过同年龄、同性别、同身高儿童正常体重的 20%;

(2) 有营养过剩、运动少、睡眠多及喜甜腻食物生活史;

(3) 有肥胖遗传家族史;

(4) 体态均称, 无异常体态及其他先天畸形;

(5) 有轻度高血压, 血脂增高, 血糖正常, 血皮质醇正常, 腹部 B 超有脂肪肝。

3. 鉴别诊断

(1) 皮质醇增多症: 肥胖伴高血压, 向心性肥胖, 满月脸, 水牛背, 皮肤薄有紫纹, 多毛可有痤疮, 检查皮质醇血浓度增高, 24 小时尿 17 羟及 17 酮类固醇增高可鉴别, B 超、CT、MRI 有助于肾上腺皮质增生或肿瘤的诊断。该患儿无类似症状及体征, 可排除。

(2) Lauunce-Moon-Bield 综合征: 周围性肥胖, 智能低下, 视网膜色素沉着, 常并有多指(趾)畸形, 性发育不全。患儿智力正常, 不考虑。

(3) 肥胖性生殖无能征: 肥胖伴生殖器不发育, 脂肪多分布于躯干。该患儿体态均称, 可排除。

(4) 下丘脑综合征: 由于下丘脑及附近病变所致中枢性肥胖, 有多食, 少动, 好睡, 常伴有智力低下, 脑电图异常。患儿与之不符。

(5) 肝糖原累积症: 由于糖原合成酶缺乏而使糖原不能合成并储存于肝脏, 自幼易发生低血糖, 可有脂肪肝, 生长发育落后, 肝脏大, 常伴智能障碍。患儿生长发育正常, 无低血糖, 可排除。

4. 肥胖症分度诊断标准

(1) 身高标准体重法 (weight-for-height): 是诊断 10 岁以下儿童肥胖的主要方法。

超重: 体重大于同年龄、同性别、同身高儿童均值的 10%~19%;

轻度肥胖: 体重大于上述均值的 20%~29%;

中度肥胖: 体重大于上述均值的 30%~49%;

重度肥胖: 体重大于上述均值的 50%。

(2) 体重指数法 (body mass index, BMI): 是诊断年长儿及成人肥胖的主要标准。

2003 年国际生命科学学会中国办事处/中国肥胖问题工作组提出中国成人的诊断指标 BMI $\geq$ 24 为超重; BMI $\geq$ 28 为肥胖。

BMI=体重(kg)/身高的平方(m²)

BMI 值在 17.5~23.9 为适宜范围;

BMI 值在 24~25.9 为超重;

BMI 值 ≥ 26 为肥胖。

该患儿体重明显大于均值,已达到了重度肥胖。

【治疗】

1. 治疗原则 主要采取综合措施加强运动,适当控制饮食,消除心理障碍,配合药物治疗。由于儿童处于生长发育阶段,不能短期内快速减肥使体重下降,只要能保持体重不增或缓慢增加,即达到治疗效果。

2. 治疗方案

(1)饮食疗法:控制饮食是肥胖治疗的重要步骤,首先要改变不良的饮食习惯,建立健康的饮食模式,控制好每日摄入热量,使热量摄入低于消耗,但又要满足小儿生长发育所需基本要求。

可采取的方法:①均衡膳食,避免摄入过量高热量的食物,少吃油炸及淀粉和含糖多的食物;②合理分配一日三餐,早餐为 35%,中餐为 45%,晚餐为 20%;③限制主副食入量;④控制零食及少吃快餐。

(2)运动疗法:适量的运动能促进热能消耗,在医生指导下制定运动处方。

运动强度:中等强度,运动时使脉搏达到 150 次/分较合适;

运动频率:每天 45~75 分钟,每周 5 天,最好分为早晚两次;

持续时间:长期坚持,2~3 个月以上有效,坚持一年以上;

运动方式:有氧运动,如长跑,游泳,上下楼梯,跳绳等。

(3)心理治疗:过度肥胖的患儿常伴有不同程度的心理障碍,影响正常的生活、学习。要在专职心理医生的指导下接受心理治疗,增加减肥自信,坚持控制饮食与运动。

(4)药物治疗:儿童肥胖症不适宜应用药物减肥,但可以对症治疗,如有脂肪肝及血脂异常者,可根据病情需要,适当给予保肝降脂药物。若有高胰岛素血症或糖耐量异常,亦可根据病情给予适量口服降糖药,并密切观察病情变化。

3. 治疗分析 儿童肥胖症的发生与家庭环境有密切的关系,治疗应得到家长的配合,以运动为主,控制饮食,配合药物治疗。重在预防,在儿童超重期,即应采取适当的饮食和运动措施控制体重。

【总结】

肥胖症是长期营养过剩致体内脂肪组织过度增生,目前国内外尚无统一的诊断指标,常用的有身高标准体重法、体重指数法以及测定皮褶厚度、体脂含量等,近年来随着生活水平提高,儿童肥胖症的发病率有逐年升高趋势。儿童肥胖可并发高血压,高血脂,高胰岛素血症,甚至胆石症及肺功能异常,已成为危害儿童健康的主要营养性疾病。而约 1/3 肥胖儿童将发展为成人肥胖,儿童肥胖症与成人冠心病、高血压、糖尿病等密切相关,应引起重视,对儿童肥胖就诊者,在排除遗传、内分泌代谢及中枢神经系统疾病后,要早期干预,在小儿体重正常及超重阶段应注意预防肥胖,控制饮食,增加运动,矫正不良的饮食及生活行为。

【思考题】

1. 单纯性肥胖的诊断标准是什么？
2. 结合本病例总结肥胖症的鉴别诊断。
3. 结合病例总结小儿肥胖症的治疗原则。

(龚海红)

病例三 维生素 D 缺乏性佝偻病**【病史】**

1. 病史概要 张××,男,8个月,近两月来睡眠不安,哭闹,易激惹,有惊跳,多汗,大小便正常,食欲正常。5个月后反复腹泻病3次,每次5~7天,无黄疸病史及特殊服药史。足月顺产,出生体重3.2kg,母乳与牛奶混合喂养,5个月后添加蛋黄米粉等,现每天喂少量蔬菜汁果汁,5个月前间断服用维生素D制剂,户外活动少。母孕期无疾病史,无下肢抽搐史。

2. 病史分析

(1)6~8月以内的婴儿,夜间哭闹,睡眠差,易惊者,要考虑佝偻病,病史中重点询问母孕期有无缺钙致骨软化症,患儿的出生史,有否早产,出生体重,喂养史是否按时添加辅食及维生素D制剂,平时日光照射是否充足,有无腹泻等诱因,影响了维生素D及钙的吸收,有无肝胆疾病和服药等病史,影响维生素D的代谢。

(2)本病例的病史特点:①男性,8个月,夜惊;②未及时添加辅食及正规服用维生素D;③缺乏日照;④有反复腹泻史。应考虑有维生素D缺乏,在下面的体格检查中注意有无佝偻病体征,辅助检查中重点为血生化,血钙磷及骨骼X线等。

3. 主诉 睡眠欠佳易惊两月余。

【体格检查】

1. 结果 T 36.8℃,P 116次/分,R 28次/分,身高70cm,体重8.5kg,头围44cm。

神清,生长发育正常,体态匀称。皮肤不粗糙。前囟2.5cm×2.5cm,枕秃明显,方颅,无特殊面容,未出牙,胸廓无畸形,无赫氏沟,心肺检查未见异常,腹部膨隆柔软,肝脏肋下1.5cm,质软,脾脏肋下未及,无手镯及脚镯征。

2. 体检分析

(1)无特殊面容,无皮肤干燥,生长发育正常,甲减可排除;囟门大需排除佝偻病、甲状腺功能减低症、脑积水等疾病,应注意病儿的智力发育情况。

(2)本病例的阳性体征:枕秃,前囟大,方颅,出牙迟,提示佝偻病。

【辅助检查】**1. 结果**

(1)血常规:WBC $10.8 \times 10^9/L$,N 0.30,L 0.69,Hb 128g/L。

(2)血生化:肝肾功能正常,血电解质 Ca^{2+} 1.97mmol/L, Phos 1.0mmol/L, ALP 97IU/L, K^{+} 3.9mmol/L, Na^{+} 140mmol/L, Cl^{-} 101mmol/L。

(3)X线检查:腕骨骨化中心1枚,尺桡骨远端呈毛刷样及杯口样改变,干骺端骨皮质疏松,临时钙化带消失,软骨间隙增宽。

2. 辅助检查分析 血生化正常,钙、磷、碱性磷酸酶正常,X线有典型的佝偻病表现,骨龄落后符合佝偻病。

【诊断与鉴别诊断】

1. 诊断 维生素D缺乏性佝偻病(rickets of vitamin D deficiency)。

2. 诊断依据

(1)8个月为好发年龄;

(2)临床上有夜惊,激惹,睡眠不安,多汗及枕秃等症状;

(3)体检有前囟大,方颅,出牙迟等体征;

(4)X线检查有骨质疏松,临时钙化带消失,杯口样、毛刷样改变等典型表现。

3. 鉴别诊断

(1)先天性甲状腺功能减低症:生长发育迟缓,体格明显矮小不匀称,骨龄落后,出牙迟,前囟大而闭合晚,腹胀等,但患儿智力发育落后,有特殊面容,长骨干骺端无佝偻病改变,甲状腺功能测定可鉴别。该患儿无特殊面容及体态,皮肤不干燥,不考虑。

(2)软骨发育不良:是遗传性软骨发育障碍,头大,前额突出,长骨骺端膨出,胸部有串珠腹大等,但四肢及手指粗短,有腰椎前突,臀部后凸的特殊体形,骨骼X线有特征性改变可鉴别。患儿与之不符。

(3)脑积水:头围和前囟进行性增大,有落日貌,无骨骼改变头颅CT及B超可确诊。可排除。

(4)低血磷性抗维生素D佝偻病:为性连锁遗传病,系肾小管重吸收磷及肠道吸收磷障碍,佝偻病症状发生迟,多在一岁以后,血钙多正常,血磷降低,尿磷增高,一般治疗量维生素D无效,需同时补充磷制剂及大剂量维生素D。患儿年龄小,有明确维生素D缺乏病史,暂不考虑本病。

(5)远端肾小管酸中毒:远端肾小管泌氢障碍,从尿中丢失大量的钠、钾、钙等,继发性甲状旁腺功能亢进,骨质脱钙和佝偻病症状和体征,矮小,骨骼畸形,有代谢性酸中毒,碱性尿,有低钙、低磷及低钾血症。患儿电解质正常,暂不考虑。

(6)维生素D依赖性佝偻病:常染色体隐性遗传,分两型:I型为肾脏1-羟化酶缺陷,II型为靶器官1,25-(OH)₂D₃受体缺陷。两型均表现为重症佝偻病,血清钙、磷显著降低,碱性磷酸酶明显升高,继发性甲状旁腺功能亢进,I型有高氨基酸尿症,II型有脱发特征。患儿表现与之不符。

(7)肾性佝偻病:肾病疾病慢性肾功能障碍可致钙磷代谢障碍,血钙高,血磷低,继发性甲状旁腺功能亢进,使骨质脱钙,骨骼呈佝偻病改变。随年龄增长,症状明显,矮小。患儿无肾脏疾病,不考虑。

(8)Fanconi综合征:表现为佝偻病及生长发育障碍,婴儿可有呕吐,多尿和脱水热和代谢性酸中毒高氯性代谢性酸中毒,低血钾,低血磷,碱性磷酸酶增高,血糖正常,但有尿