

现代儿科难症

主编 李炳照 王革生 马树林

主审 刘一平

中国医药科技出版社

现代儿科难症

主编 李炳照

王革生

马树林

主审 刘一平

中国医药科技出版社

内 容 提 要

本书收集二十世纪末全国各重点医院儿科 97 例疑难病例资料,按系统分为 11 部分,逐一·对每一·病例从临床资料、诊断、鉴别诊断病理报告等进行分析,用排除法进行诊断,然后对该类疾病从现代医学的高度进行点评,指出其临床误漏诊的教训,阐明该病现代医学的完整概念、病因、诊断及治疗的新进展,从而开阔了儿科医生的思路,提高了儿科医生分析问题、解决问题的能力及学术水平。该书适合于中高级儿科医生,尤其适合于具有高学位和高职称而临床经验不足的年轻儿科医生阅读。

图书在版编目(CIP)数据

现代儿科难题/李炳照等主编. - 北京:中国医药科技出版社,2000.4

ISBN 7-5067-2020-5

I. 现… II. 李… III. 小儿疾病;疑难病-病案 IV. R656

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2000)第 04765 号

中国医药科技出版社出版

(北京市海淀区文慧园北路甲 22 号)

(邮政编码 100088)

(发行部电话 62271724 62215131)

北京市友谊印刷经营公司 印刷

全国各地新华书店 经销

*

开本 850×1168mm $\frac{1}{32}$ 印张 12 $\frac{3}{4}$

字数 350 千字 印数 1-4000

2000 年 7 月第 1 版 2000 年 7 月第 1 次印刷

定价:24.00 元

《现代儿科难症》编委会名单

主 编 李炳照 王革生 马树林

主 审 刘一平

常务主编 王晓蕴 刘四新

副 主 编 (以下所有人员均以姓氏笔画为序)

于 静 于海梅 王立新 宋淑敏

张士表 张俊荣 周晓燕 梁淑华

编委主任委员 王维新 刘艳华 苑淑华

胡秀英 郭文茹

编委委员 马月娟 马建新 戈杰英 王玉梅

王红玉 任 雯 刘金云 刘江梅

刘德芬 孙秀云 李永贞 李风荣

李培新 陈海霞 吴振蒲 赵风珍

杨锦昌 郭继同 贾陈华 扈友琴

韩洪奎

秘 书 李春蕾 张东钢

前 言

由于现代基础医学及医疗设备水平的提高,把儿科临床医学也推向一个新水平。90年代,许多未被认识的疾病逐渐被发现,认识错误的被纠正,不少不治之症也有了新的疗法,但随之而来的又有一大批新的疾病需要我们去认识,去攻克。改革开放后,儿科医疗队伍不断壮大发展,呈现出一派欣欣向荣的景象,但随着儿科年轻科研人才的诞生,高学位、高职称、高理论水平与其临床经验、实际能力便产生了差距。为此,国内不少重点医院已把培养人的重点向实际工作能力方面转移,只有既具有高理论水平又具有实际工作能力的人才能肩负攻克21世纪医学难关的重任。因此,从开阔思路、提高儿科临床医生分析问题和解决问题的能力观点出发编写了《现代儿科难症》一书。

本书收集了20世纪末全国各重点医院儿科疑难病例97例,并借阅了诸福棠等主编的《实用儿科学》,廖清奎主编的《儿科症状鉴别诊断学》以及近10年来的《中华儿科杂志》、《中国实用儿科杂志》等儿科类核心期刊,力求使临床资料更丰富,学术上更接近于现代水平。所谓难症,一是由于发病少,临床罕见,人们还未能总结出它的基本规律,难以认识;二是一种疾病发生多系统、多器官损害,临床表现多样、复杂,出现很多假阳性或假阴性体征或辅助检查结果,难辨真伪,抓不住原发疾病;三是一个病人同时存在着多种疾病,各种原发疾病的症状、体征交织在一起,互相干扰掩盖、又互相加重使某一症征更加突出,单纯用“一元化”理论根本无法分析;四是难治,用常规的思维方法和治疗方法根本无法控制,需

另辟蹊径;五是某一疾病没按一般规律表达,而是以一种特殊现象表达,仅一般思维不能认识而必须超常思维。把这些难症摆在儿科医生面前,每认识一个难症就是一次进步,思路就会更开阔一步,克服一个难题,就是一次飞跃,解决实际问题的能力就会增加一筹。

编写过程中,本书对每一难症均做了临床特点归纳。举出4~7种十分接近、容易混淆的疾病分别鉴别分析,用排除法做出临床诊断,然后摆出病理等检查结果,最后对该难症进行重点评述,力求给读者一个现代的完整的概念,某些常见的非本例重点解决的诊断、分析和治疗,编写中用墨甚少,甚而未用笔墨赘述,只是对重点问题进行阐述和评说,以节省篇幅和读者的时间。编写中均采用国家法定计量单位,各种辅助检查名称尽力用中文表达,仅个别者用英文缩写。

读者阅读时可先看病历摘要去独立归纳分析,然后把自己对该病的分析、诊断以及对该病的基本情况了解程度与本书的相关内容对照,对自己的水平进行评估。

由于编者水平所限,编写过程中误漏之处在所难免,恳请读者指正。

编者
2000年元旦

目 录

一、新生儿难症..... (1)

- (一)尖叫、惊厥 (1)
- (二)生后进行性呼吸困难 (5)
- (三)发热、肢体瘫痪..... (9)
- (四)青紫、腹部肿块..... (13)
- (五)血尿、肾功能衰竭..... (17)
- (六)呕吐、抽搐、呼吸困难 (22)
- (七)进行性呼吸困难、生长停滞..... (25)
- (八)发绀、呼吸困难、咯血 (30)
- (九)黄疸、进行性肝脾肿大..... (34)
- (十)硬肿、糖尿、抽搐 (38)
- (十一)黄疸、肝脾肿大..... (41)
- (十二)高热、抽搐..... (45)

二、呼吸系统难症..... (48)

- (一)反复咳嗽 5 年 (48)
- (二)咳嗽半年、杵状指 5 个月..... (53)
- (三)咳喘、纵隔摆动..... (57)
- (四)间断胸痛 5 个月 (61)
- (五)反复患“肺炎”3 年 (66)
- (六)贫血、肺水肿..... (70)
- (七)指趾发绀、杵状指趾..... (74)
- (八)反复咳嗽、气胸..... (79)
- (九)间断咳嗽 3 年 (83)

(十)咯血、肺动脉区杂音·····	(86)
(十一)发热、气短·····	(90)
(十二)咳嗽、喘息·····	(95)
(十三)骤起发热、咳嗽、腹部肿块·····	(98)
(十四)发热、胸腔积液·····	(101)
(十五)咳嗽、气促·····	(105)
(十六)间断发热、咳嗽·····	(110)
(十七)腹胀、全身浮肿·····	(113)
(十八)反复发热一年·····	(117)

三、循环系统难症····· (121)

(一)肝脾肿大、腹水·····	(121)
(二)反复晕厥、抽搐·····	(125)
(三)咳嗽、高血压·····	(129)
(四)声嘶、青紫·····	(133)
(五)咳嗽、气促·····	(137)
(六)发热、咳嗽、腹泻·····	(141)
(七)紫癜、血胸、血小板减少·····	(144)
(八)发热、颌下肿胀、腹痛·····	(148)

四、消化系统难症····· (153)

(一)高热、寒战、肝肿大·····	(153)
(二)黄疸、肝脏肿大·····	(159)
(三)腹痛、腹胀、呕吐·····	(163)
(四)反复呕血、黑便·····	(167)
(五)反复呕吐·····	(171)
(六)腹部膨隆·····	(175)
(七)发热、腹部肿块·····	(179)
(八)反复腹痛、呕吐·····	(183)

(九)黄疸、出血	(186)
(十)便血、血性腹水	(190)
(十一)腹泻、便血	(196)

五、泌尿系统难症 (199)

(一)全身水肿、蛋白尿、咳喘	(199)
(二)发热、咯血、血尿	(204)
(三)尿糖阳性	(208)
(四)呕吐、腹泻、无尿	(212)
(五)腹泻、无尿、昏迷	(216)
(六)蛋白尿、感音性耳聋	(220)
(七)发热、蛋白尿	(225)
(八)肾病综合征并高度腹水	(229)
(九)咯血、蛋白尿	(233)

六、神经系统难症 (236)

(一)发热、抽搐、昏迷	(236)
(二)发热、骨痛	(240)
(三)反复发热、脑膜刺激征	(244)
(四)共济失调、颅神经麻痹	(248)
(五)发热、四肢软瘫	(252)
(六)步态蹒跚	(256)
(七)咳嗽、神志不清	(261)
(八)少尿、嗜睡、肝脾肿大	(265)
(九)胸痛、气促	(269)
(十)持续性颅压增高	(272)
(十一)吐泻、昏迷	(277)

七、血液系统难症 (282)

- (一)全身疼痛伴运动障碍..... (282)
- (二)肝脾肿大、贫血、出血..... (286)
- (三)发热、全血细胞减少 (290)
- (四)四肢瘫痪、尿便失禁 (293)
- (五)不规则发热、呼吸困难 (297)
- (六)低热、右胸腔积液 (301)
- (七)右眼上睑肿块..... (305)
- (八)反复发热、皮下结节 (308)
- (九)双下肢瘫痪..... (312)
- (十)发热、双目失明 (317)

八、代谢系统难症 (321)

- (一)四肢运动障碍伴多饮多尿 2 年..... (321)
- (二)咳喘、心脏肥大 (326)
- (三)发热、肝脾淋巴结肿大 (331)
- (四)进行性智能发育减退..... (335)
- (五)咳嗽、呼吸困难 (340)

九、内分泌系统难症 (344)

- (一)下肢痛伴跛行半年..... (344)
- (二)肥胖、生长障碍 (348)
- (三)生长迟缓、多饮多尿 (352)

十、免疫系统难症 (355)

- (一)发热、关节痛、尿少..... (355)
- (二)发热、关节肿痛、低丙种球蛋白血症..... (359)
- (三)发热、左膝关节肿痛 (363)

(四)发热、精神异常	(366)
(五)发热、白细胞减少	(370)
(六)气急、血性胸水	(374)
(七)发热、皮疹、咳嗽	(378)
(八)反复感染伴肝脾肿大	(383)
十一、其他难症	(388)
(一)颅骨缺损、突眼	(388)
(二)发热、皮疹、咽、眼疼痛	(392)

一、新生儿难症

(一) 尖叫、惊厥

病历摘要

患儿,男,15天。因左耳流脓血1天半、哭闹伴尖叫1天入院。孕周及出生体重不详,分娩顺利,母健康。母乳喂养。一天半前左耳流脓血,无发热。一天来哭闹伴尖叫,拒乳。无呕吐及惊厥。体检:体温 35.9°C ,呼吸 $54\text{次}/\text{min}$,脉搏 $151\text{次}/\text{min}$,血压 $10.5/6.0\text{kPa}$ 。体重 2550g ,身长 52cm ,头围 34cm 。反应差,面色灰白,无黄疸。双眼上翻,四肢肌张力高,前囟 $2.5\text{cm}\times 2.5\text{cm}$,饱满,紧张,瞳孔等大等圆,对光反应迟钝。左外耳道红肿,可见血性分泌物。心肺未见异常。肝肋下 2cm ,质稍硬,脾未及。颈无抵抗。入院后给予头孢菌素V和氨苄青霉素静脉滴注,镇静止惊。同时行腰穿,脑脊液压力高,外观血性。入院后4小时皮肤有出血点,取血部位渗血不止,肺内偶闻中小湿啰音,频繁惊厥。加用维生素 K_1 、潘生丁、氟美松、甘露醇及交替使用抗惊厥药,入院后9小时死亡。入院后曾查眼底,双角膜中心上皮剥脱,视乳头苍白,未见出血。实验室检查:脑脊液血样,潘氏反应(++++) ,细胞总数 $280\times 10^9/\text{L}$,白细胞 $3.3\times 10^9/\text{L}$,多核细胞 0.52 ,五管糖(-),蛋白质 $25.2\text{g}/\text{L}$,葡萄糖 $0.448\text{mmol}/\text{L}$,氯化物 $108\text{mmol}/\text{L}$;涂片未找到细菌;细菌培养(-);血培养(-)。血常规:血红蛋白 $49\text{g}/\text{L}$,红细胞数 $1.49\times 10^{12}/\text{L}$,白细胞数 $41.7\times 10^9/\text{L}$,杆状细胞 0.03 ,分叶细胞 0.18 ,嗜酸性细胞 0.01 ,淋巴细胞 0.76 ,单核细胞 0.02 ,血小板 $218\times 10^9/\text{L}$ 。

临床分析

本例临床特点概括如下:①15天男婴,以左耳感染及中枢神经系统症征为主,无发热。②自发病到死亡仅2天时间,暴发起病。③头较小,体重低。④肝较硬、肺有炎症,加上耳、脑病变有多器官受累征象。⑤外周血示重度贫血、白细胞及中性粒细胞较高,血小板正常。⑥脑脊液压力高,血性,潘氏反应(++++) ,细胞总数 $28 \times 10^9/L$, 白细胞 $3.3 \times 10^9/L$, 蛋白 $25.2g/L$, 糖 $0.448mmol/L$, 氯化物 $108mmol/L$, 涂片未找到细菌,培养(-), 血培养(-)。

据以上特点,首先考虑出血型化脓性脑膜炎。该病具有化脓性脑膜炎的所有特点,脑脊液不仅呈脓性,而且还可发现新鲜的或皱缩的红细胞。本例外耳道流脓血,惊厥,前囟饱满紧张,脑脊液外观血性,故十分类似。但仔细推算脑脊液白细胞数并不高,又未找到细菌,故难以支持该病的诊断。其次,暴发型流行性脑脊髓膜炎(以下简称“暴发型流脑”);本例暴发起病,突然死亡,皮肤有出血点,取血部位渗血不止,中枢神经系统症状突出,故十分酷似暴发型流脑并发DIC,但该病在新生儿中十分罕见。本例无高热中毒症状,外周血小板正常,脑脊液无炎性改变,故不支持暴发型流脑的诊断。第三,新型隐球菌性脑膜炎:该病为亚急性或慢性肉芽肿性传染病,以侵犯中枢神经系统为主,可通过胎盘或产道感染,大多继发于血液系统恶性疾病,但本例暴发起病,虽有重度贫血,但其与中枢神经系统病征同时发生,且脑脊液也不支持该病的诊断。第四,颅脑静脉窦血栓形成:该病可见于急、慢性中耳炎,可有突然发热,白细胞增高,颅内压增高。如炎症未控制,血栓增大至阻塞窦腔,也可引起颅内出血。但本例始无发热,又无血栓检查的证据,故诊断难以成立。第五,患儿生后一直母乳喂养,有出血症状,贫血及颅内压高,血性脑脊液,应考虑新生儿晚发性维生素K

缺乏合并颅内出血。但该病用维生素 K 治疗效果好,而本例用药后病情未控制。第六,本例为多系统损害,突出的是中枢神经系统损害,伴有出血,肺部病变,肝肿大,稍硬,体重低,考虑有宫内感染的可能。特别是全身性巨细胞包涵体病应高度警惕,惜无相关证据。

病理报告

本例尸检所见:角膜混浊,左耳道可见血性分泌物。肺呈暗紫色,肝呈土黄色。大脑右侧枕叶及颞叶交界处可见 $4\text{cm} \times 4\text{cm}$ 血肿,右侧脑室积血。延髓及小脑蚓部表面分别见 $1\text{cm} \times 1\text{cm}$ 出血区。在肺、肝、肾、胰腺、腮腺、颌下腺、甲状腺及左中耳、内耳等多数脏器内查见巨细胞,细胞体积大,为正常细胞的 2~5 倍,细胞核增大,核内可见包涵体。部分巨细胞胞浆内可见多数蓝染包涵体。肺、肾、肝均呈间质性炎症改变。胰腺、腮腺、颌下腺有大量单核细胞、淋巴细胞浸润,导管上皮细胞体积增大,包涵体形成。甲状腺发育不良,滤泡上皮细胞内可见包涵体,中耳及内耳粘膜呈慢性炎症,脑组织呈脑膜脑炎样改变,脑组织内神经胶质细胞弥漫性及局灶性增生,淋巴细胞浸润。病理诊断:全身性巨细胞包涵体病;脑出血继发侧脑室积血;各实质脏器缺氧、瘀血及变性。

点 评

新生儿因全身性巨细胞包涵体病死于脑出血。脑出血可能由下列因素所致:①巨细胞病毒对脑血管的直接破坏作用或病毒造成血管周围神经组织变性坏死对血管失去支持作用。②巨细胞病毒性肝炎,肝功能异常,凝血机制障碍。③间质性肺炎,肺出血造成全身缺氧,血管壁缺氧损伤。

巨细胞包涵体病病理诊断要点为:①多脏器损害。②巨细胞形成,核内及胞浆内出现包涵体。③以单核、淋巴、浆细胞浸润为

主的间质性炎症。由于肝肺有炎症,入院后曾考虑有宫内感染可能,但未认为是主要问题而漏诊。巨细胞病毒(CMV)是宫内和围产期感染的主要病原体之一,是智力低下、先天畸形及婴儿肝炎综合征的主要原因。CMV广泛存在于宿主体内,通过咽分泌物、尿、乳汁、眼泪及血液等排毒。新生儿感染主要通过母婴垂直传播,包括通过胎盘、产时或产后。新生儿宫内感染率约0.2%~2.2%。孕早期感染往往导致胎儿畸形、流产。后期可致早产及胎儿发育不良。母亲为原发感染者则患儿病情重,通常表现为全身包涵体病(CID)。先天性CID中90%~95%为亚临床型,其中5%~15%有中枢神经系统后遗症。有症状的CID约占5%~10%,临床症状轻重不一,其特征为多脏器损害,包括网状内皮系统、中枢神经系统感染、肝脾肿大、紫癜、黄疸、间质性肺炎、视网膜脉络膜炎、小眼球及白内障等。其中30%的患儿于生后数周内死亡。本例生后15天出现症状,迅速死亡。考虑为先天性CID,推测母亲可能为原发性感染。

今后凡在新生儿期遇到:①原因不明的多脏器功能损害、肝脾肿大、黄疸延迟、出血倾向者。②可疑感染性疾病,但病原菌不明,抗生素治疗无效,病程迁延,体重不增,疑似败血症者。③各种先天性畸形者。④早产儿,小于胎龄儿,应进一步做有关实验室检查(血清CMV特异性抗体,DNA斑点杂交试验,病毒分离等)以提高诊断率。本病尚无特效治疗。患儿直接死亡原因为颅内出血,其原因是CMV中枢神经系统感染,肝功能损害,又有母乳喂养因素导致维生素K缺乏,凝血因子合成减少。由于临床发病急,入院后很快死亡,未能来得及做各项凝血因子检查。当前CMV感染已成为新生儿宫内感染的主要病原,本病对优生优育影响较大,应引起重视,加强宣传,做好围产期保健工作,减少发病。孕妇有生殖道CMV感染者可考虑剖宫产。婴儿室发现CMV感染者,应加以隔离。输血时应事先筛查血源,减少获得性感染的机会。大剂量丙种球蛋白被动预防效果不肯定。疫苗预防尚处于研究阶段。

(二) 生后进行性呼吸困难

病历摘要

患儿,男,7小时。孕41周剖宫产分娩,生后1分钟Apgar评分9分,立即清理呼吸道,吸出含有胎粪的羊水后仍有呼吸困难和青紫,并呈进行性加重。给予口罩吸氧后情况无好转,于生后7小时由产科转入儿科。患儿父母平素体健,母孕34周患“先兆子痫”。体检:体温 36°C ,呼吸60次/min,脉搏160次/min,体重3350g。面色发绀,哭声微弱,呻吟,皮肤巩膜无黄染,前囟平坦,鼻翼扇动,口周发绀。颈软,胸部有三凹征。双肺呼吸音粗,可闻及干鸣音。心界不大,心音有力,律齐,未闻杂音。肝肋下约1.5cm,边锐,质软。四肢脊柱无畸形,肌张力正常。拥抱反射及握持反射存在,吸吮及觅食反射未引出。

患儿转儿科后即给面罩吸氧,抗感染治疗。血白细胞 $25.4 \times 10^9/\text{L}$,中性粒细胞0.77,淋巴细胞0.23,血小板 $140 \times 10^9/\text{L}$,出血时间30s,红细胞压积0.56,胆红素 $51.3\mu\text{mol/L}$,血糖 3.33mmol/L 。血气分析、pH 7.19, PO_2 5.93kPa, PCO_2 7.35kPa。胸片示双肺透亮度低,肺门不清,肺内可见斑片影。转儿科2小时青紫加重,即给CPAP治疗并监测血气。患儿持续存在低氧血症、呼吸性酸中毒(呼吸酸)及代谢性酸中毒(代酸)。生后15小时给气管插管,呼吸器人工通气治疗。呼吸器的条件为峰压1.96kPa,终末压0.29kPa,吸:呼为1:1.5,呼吸频率30次/min,氧浓度100%。用呼吸器后青紫逐渐改善,血气pH 7.40, PO_2 10.27kPa, PCO_2 4.67kPa。于第2天患儿胸骨左缘第三、四肋间出现收缩期杂音,皮肤发绀,即加大呼吸器峰压至

2.45kPa,静点妥拉苏林及多巴胺。经上述处理,次日心脏杂音消失,发绀改善,患儿曾出现烦躁,间断抽搐,用苯巴比妥和止血药物后症状得到控制。第6天复查胸片示肺部情况较前好转。第7天上午9时患儿一般情况好,面色红润。查血气 pH 7.38, PO_2 21.3kPa, PCO_2 5.60kPa, BE 0.7mmol/L。血白细胞 8.4×10^9 /L, 中性粒细胞 0.66, 淋巴细胞 0.34, 血小板 70×10^9 /L。上午10时将氧浓度由100%降至90%;峰压由2.45kPa降至2.26kPa,呼吸频率由29次/min降至27次/min;1.5小时以后,患儿突然出现青紫,心跳停止,经抢救无效死亡。

临床分析

概括以上病历有如下特点:①新生儿,男性,剖宫产,有羊水及胎粪吸入经过。②生后进行性呼吸困难,呻吟,胸部三凹征明显。③其母孕34周患“先兆子痫”,生后反应差。④生后7小时胸片示两肺透亮度低,可见片状阴影。⑤血气分析示代谢性和呼吸性酸中毒。⑥生后第二天于胸骨左缘第三肋间出现持续1天的收缩期杂音。⑦经加压给纯氧后病情一度好转,降低氧浓度后突然心跳停止、死亡。

据以上临床特点分析:第一,胎粪吸入综合征:患儿生后从气管内吸出含有胎粪污染的羊水,临床有呼吸困难、青紫、呻吟、三凹征表现,血气分析有低氧血症、呼酸和代酸,均符合该病特点。但胸片未见密集的斑片状或结节状阴影似不支持该病的诊断。第二,新生儿急性呼吸窘迫综合征(NARDS):患儿有进行性呼吸困难、体检见发绀明显、呼气性呻吟,三凹征(+),入院后的血气改变和胸片示双肺毛玻璃样改变及支气管充气征。经人工通气症状改善。患儿虽为足月,但由于有宫内窘迫、胎粪吸入史,低氧、代酸引