

姜泗长 牟善初 黄志强 朱士俊 总主编



临床病案分析丛书

儿科疾病

病案 分析

唐锁勤

主编

典型病例集萃

临床思维展示

误诊原因剖析

专家精彩点评



科学出版社

www.sciencep.com

临床病案分析丛书

姜泗长

牟善初 黄志强 朱士俊 总主编

儿科疾病病案分析

唐锁勤 主编

科学出版社

北 京

内 容 简 介

本书精选多例有关儿科疾病的病案,详细介绍了儿科常见病、多发病及部分疑难病的临床表现、诊断与鉴别诊断、治疗及最新进展。对每一病例,均给予详细的点评,有助于儿科医师掌握正确的临床思维方法。本书内容丰富,实用性强,可供儿科医师及相关人员参考使用。

图书在版编目(CIP)数据

儿科疾病病案分析/唐锁勤主编. —北京:科学出版社,2006.1

(临床病案分析丛书/姜泗长等总主编)

ISBN 7-03-012346-8

I. 儿… II. 唐… III. 小儿疾病-病案-分析 IV. R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2003)第 095994 号

责任编辑:康 蕾 黄 敏 / 责任校对:宋玲玲

责任印制:刘士平 / 封面设计:卢秋红

科学出版社 出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

新蕾印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

2006年2月第 一 版 开本:B5(720×1000)

2006年2月第一次印刷 印张:26

印数:1—3 000 字数:503 000

定价:49.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换〈环伟〉)

姜泗长 简历



姜泗长 主任医师,教授,中国工程院院士,博士研究生导师。1913年9月15日生于天津。中国共产党党员。中华医学会理事,中华医学会耳鼻咽喉头颈外科学会名誉主任委员,全军医学科学技术委员会副主任委员及总后卫生部专家组组长。曾任解放军总医院副院长。第四、五、六届全国人大代表。20世纪50年代,在国内首先开展内耳开窗术、镫骨底板切除术治疗耳硬化症聋,为中国的耳科学发展做出了开创性的工作。在他的主持下,在国内首先开展了AP调谐曲线、耳声发射、耳蜗微循环、毛细胞离子环境与聋病关系等一系列课题研究。荣获国家科技进步二等奖2项,国家科技大会奖3项,荣获军队教学成果一等奖1项,军队科技进步一等奖1项、二等奖9项。编写了我国第一部《临床耳鼻咽喉科学》等8部专著,发表学术论文130余篇。长期担任党和国家领导人的医疗保健任务。医、教、研成就突出,荣立二等功3次、三等功4次。1990年7月起享受国务院特殊津贴。培养造就了大批耳鼻咽喉科专业人才,培养博士后、博士、硕士研究生和专科医师400余名。1993年9月4日,中共中央总书记、中央军委主席江泽民同志为**姜泗长**题词“技术精益求精,海人桃李天下”。

牟善初简历



牟善初 主任医师,教授,硕士研究生导师。1917年11月生于山东日照。中国共产党党员。1937年10月考入南京中央大学医学院,1943年7月毕业并获医学学士学位。1949年5月任第二野战军医科大学讲师。1956年7月参加中国人民解放军。历任第二军医学院内科教授,第四军医大学内科主任、教授,解放军总医院临床三部副主任。1979~1987年,任解放军总医院副院长。1987年2月起任解放军总医院第三届至第六届医学科学技术委员会委员。主持完成的研究课题“老年人心肌梗死的临床及实验研究”获军队科学技术进步二等奖。主编、参编学术专著11部。长期负责党和国家领导人的医疗保健工作,功绩卓著。3次荣获中央保健委员会颁发的医疗保健特殊贡献奖,荣立一等功1次、二等功1次、三等功5次。1998年,获得中国工程技术奖,并被解放军总后勤部评为“一代名师”。1999年,荣获中国人民解放军专业技术重大贡献奖。

黄志强简历



黄志强 主任医师,教授,中国工程院院士,博士研究生导师。

1922年1月生于广东。中国共产党党员。现任军医进修学院学位委员会主席,解放军总医院普通外科研究所所长,中华医学会资深会员,国际外科学会会员,《中华外科杂志》编辑委员会顾问,中华外科学会顾问,中华外科学会胆道外科学组顾问,《美国医学杂志》(JAMA)中文版总编辑,中国医学基金会理事。1948年,在国内首次报道了应用迷走神经切断术治疗消化性溃疡的经验。

1958年,在临床首次应用肝叶切除术治疗肝内胆管结石。1963

年,组织创建我国第一个集医疗、教学、科研于一体的肝胆外科专业;首次实施脾-下腔静脉端侧吻合术、肠系膜上-下腔侧侧吻合术进行门静脉高压的外科治疗。1985年,首次组织进行全国性胆结石和肝内胆管结石流行病学调查分析。1990年,在国内首先报道了肝门部胆管癌的扩大根治术。“肝胆管结石及其并发症的外科治疗与实验研究”荣获2001年国家科技进步一等奖。相继出版了17部著作,共计1200余万字。荣立二等功2次、三等功2次。迄今,已培养博士后、博士、硕士及高级研修人员300余名。被评为全军优秀教师,并被总后授予“一代名医”称号。

朱士俊简历



朱士俊 主任医师,教授,硕士研究生导师。1944年7月生

于江苏扬州。1967年,毕业于第二军医大学医疗系。现为解放军总医院、军医进修学院院长。中国共产党十五大、十六大代表。中央保健委员会委员。中华医院管理学会副会长,北京市医院协会副会长,中华医院管理学会医院感染专业委员会主任委员。全军医院管理学术委员会副主任委员,全军医学科学技术委员会常委。第二军医大学医院管理学教研室兼职教授,美国南加利福尼亚州立大学医学院名誉教授。《中华医院感染学杂志》总编辑,《中华医

院管理杂志》常务编委,《中国医院杂志》副主任编委,主持完成军队“八五”、“九五”攻关课题各1项,承担国家自然科学基金课题1项。获军队教学成果一等奖1项,军队科技进步二等奖1项、三等奖1项。获国家卫生部科技进步三等奖1项。主编、参编专著7部,发表论文60余篇。1997年,被北京市医院管理协会评为“优秀中青年医院管理专家”。1999年,被中华医院管理学会、健康报社评为“全国百名优秀院长”。2001年,被北京医院协会评为优秀医院管理干部。

临床病案分析丛书编辑委员会

总 主 编 姜泗长 牟善初 黄志强 朱士俊

副总主编 卢世璧 王士雯 盛志勇 王晓钟 秦银河 苏元福

编 委 (按姓氏拼音排序)

蔡金华 柴家科 陈香美 程留芳 段国升 费也淳

盖鲁粤 高长青 韩东一 洪 民 洪宝发 黄 烽

黄大显 黄志强 江朝光 姜泗长 蒋彦永 焦顺昌

匡培根 李 荣 李功宋 李贺栓 李天德 李小鹰

刘洪臣 刘又宁 刘振立 卢世璧 陆菊明 马 林

马望兰 牟善初 潘长玉 蒲传强 秦银河 沈 洪

盛志勇 施桂英 宋 磊 苏元福 孙玉鹗 唐锁勤

田 慧 王 岩 王福根 王继芳 王建荣 王鲁宁

王孟薇 王士雯 王晓雄 王晓钟 王玉堂 夏 蕾

许百男 杨明会 杨伟炎 杨云生 姚 军 姚善谦

张伯勋 张黎明 张玲霞 张卯年 周定标 周乃康

周宁新 朱 克 朱宏丽 朱士俊

编辑办公室

主 任 姚 军 夏 蕾

成 员 孙 宏 卢光明 吴佳佳 郭建刚

《儿科疾病病案分析》编写人员

主 编 唐锁勤

副主编 王航雁 黄东生

编 委 (按姓氏拼音排序)

冯 晨 高 军 刘欢欢

刘立真 刘 英 龙 卉

王建文 王 静 王考庆

王 萍 王征军 魏晓军

徐 莹 薛 梅 杨 光

衣京梅 于 芳 赵艳梅

临床病案分析丛书

序

在临床医学领域,新的医疗设备的开发和利用,新的诊疗手段的应用和推广,为人类健康保健提供了可靠的保障,同时也对临床医师提出了更高的要求。面对这一发展形势,编写一套全面而系统的《临床病案分析》丛书来总结临床疾病诊治过程中的经验教训,提高临床诊治水平尤显必要。因此,解放军总医院及时组织编写了这套《临床病案分析》丛书。

《临床病案分析》丛书编辑委员会为这套丛书制定的编写方针是:各分册精选已经明确的较疑难的典型病例,在诊断与治疗方面有其特殊性,并完整地表达对本病的诊治思维过程;每一分册力求覆盖本学科大部分病种;所选病例患者均为真实住院患者,主编对每个病例的真实性均做了认真细致的核查。这套丛书中的每一分册,都是经过编审委员会组织有关专家、教授反复论证修改才得以完成的。本套丛书病例诊治具有一定的先进性、实用性,反映了当代临床医学前沿,并具有相对的系统完整性。参加《临床病案分析》丛书编撰工作的同志都是学有专长、术有所擅的临床医学专家,他们之中有姜泗长、黄志强、王士雯、盛志勇院士,有各临床科室主任、老专家和中青年业务骨干,不少同志在国内外享有盛誉。正是由于这一批临床医学专家无私奉献、通力合作和辛勤劳动,才使得这套高水平的《临床病案分析》丛书得以完稿和出版。深信《临床病案分析》丛书的问世,不仅能给广大的临床医师提供大量典型的临床病例,同时也为医学教育,特别是临床医学专业学位教育,提供丰富的临床案例教学资源。在此,谨对《临床病案分析》丛书的出版表示祝贺。

中国工程院院士

黄志强

2003年1月

临床病案分析丛书

前言

应用先进的技术和手段对各种临床疾患给予科学、合理、及时、有效的诊治,提高人民群众的健康水平是广大医务工作者的神圣使命。人类已进入新世纪,临床医学进展异常迅速,随着新理论、新技术、新设备、新方法的不断出现,临床疾病的诊断技术、治疗方法和治疗效果都有了很大的提高。

解放军总医院是全军规模最大的综合性医院,集医疗、保健、教学、科研于一体,负责军委和四总部的医疗工作,承担全军各大军区、军兵种疑难病的诊治,担负国家及军委领导人的医疗保健任务,同时也收治来自全国各地的地方病人。经过近 50 年的建设,已发展成为人才技术密集、临床学科齐全、仪器设备先进、整体医疗水平较高、在国内外享有较高声誉的现代化医院。解放军总医院同时又是军医进修学院,现有博士学位授权点 25 个,硕士学位授权点 38 个,博士后流动站 2 个,国家重点学科 3 个,每年培养博士、硕士研究生近 200 名。

在长期的临床、教学、科研实践中,我们积累了大量丰富的临床病例资料,这是医院的宝贵财富。为了充分发挥其作用,我们组织了该院及其他兄弟医院多名专家教授,精选了各学科的经典和疑难病例,并参阅了大量国内外文献,以病例形式精心编就此书,以期对各级临床医师、临床医学研究生、进修生、实习生的临床工作有所启示和指导。

编写这套丛书的指导思想是通过完整表现病例诊治的思维过程,充分反映临床医学的新进展、新成就。编写中,我们力求做到病例内容真实、新颖,编排系统、全面,临床实用、有效。

本丛书编写过程中,我们得到了科学出版社的热情鼓励和指导。对此,我们表示衷心的感谢。

由于本丛书涉及内容浩繁,加之时间仓促,错谬之处在所难免,敬请读者不吝赐教。

解放军总医院院长



2003 年 1 月

前 言

小儿内科学是一门综合学科,涉及新生儿、呼吸、心脏、消化、肾脏、神经、内分泌、血液病及肿瘤、免疫、急救、感染、保健等专业,作为一名合格的儿科医师,应该对上述知识有全面了解。由于专业领域较宽,儿科医师需要付出更多的精力去学习。医学是实践性很强的科学,如果结合具体病例,让医师首先了解疾病的自然过程,然后再进行分析及理论知识的传授,将能更好地帮助儿科工作者系统掌握知识,加深印象。

解放军总医院小儿内科自1953年建科以来,在几代医师的辛勤工作之下,收治了大量患者,不少为疑难杂症。这些病例从诊断到治疗经过比较曲折,诊断明确,治疗比较及时,是临床专业培训不可多得的资料。为使广大儿科医师分享这些宝贵财富,我们特将其中比较典型的59个病例做了全面、系统的分析,供广大儿科医师参考。限于水平,难免出现不当的地方,恳求批评指正。

编 者

2003年10月14日

目 录

第一章 新生儿疾病	1
病案 1 皮肤破损 1 天 (先天性大疱性表皮松解症)	1
病案 2 出生后即发现皮疹 2 天,伴右上肢阵发性抽搐 4 小时 (色素失禁症)	5
病案 3 巩膜黄染、面色暗黄 3 天,伴白陶土色粪便 2 天 (新生儿先天性胆管闭锁)	11
第二章 呼吸系统疾病	19
病案 4 发热 6 天,咳嗽 5 天 (肺炎支原体肺炎)	19
病案 5 乏力、气喘、进行性贫血 3 个月余 (特发性肺含铁血黄素沉着症)	23
第三章 循环系统疾病	34
病案 6 发热伴阵发性上腹部疼痛 3 天 (病毒性心肌炎)	34
病案 7 心悸 20 余天、憋气 10 余天 (风湿性心脏病)	42
病案 8 反复咯血 6 年,加重 10 天 (肺动静脉瘘)	49
病案 9 发作性晕厥 1 年—加重 1 周 (Q—T 间期延长综合征)	55
病案 10 喘憋伴呼吸困难 3 天,加重 1 天 (心内膜弹力纤维增生症)	60
第四章 消化系统疾病	67
病案 11 腹胀、肝脾大 2 年,伴反复皮肤出血点 1 年,低热 10 天 (儿童布—加综合征伴脾功能亢进)	67
病案 12 阵发性腹痛伴呕吐 36 小时 (Peutz-Jeghers 综合征)	72

病案 13	间断发热、腹泻、腹痛 1 年余,加重 1 个月 (克罗恩病)	79
第五章	泌尿系统疾病	87
病案 14	颜面浮肿、尿少 1 周 (急性肾小球肾炎)	87
病案 15	浮肿 7 天,肉眼血尿、少尿 1 天 (肾病综合征)	92
病案 16	双下肢瘀点、瘀斑 2 个月,血尿 2 周 (紫癜性肾炎)	100
病案 17	浮肿、少尿、血尿 3 周,呕吐、黄疸、全身出血点 1 周 (溶血尿毒综合征)	108
第六章	神经系统疾病	114
病案 18	间断反复扭动样发作 6 个月,伴发作时意识丧失 (Lennox-Gastaut 综合征)	114
病案 19	呕吐半个月 (结核性脑膜炎)	118
病案 20	四肢乏力 6 年 (进行性脊髓性肌萎缩)	127
病案 21	间断腹痛 2 年,发作频繁 4 个月 (局灶性感觉性癫痫)	133
病案 22	四肢无力,反复惊厥发作 3 年,智力减退伴视物模糊 2 个月 (线粒体脑肌病)	140
病案 23	进行性下行性全身肌肉僵硬 10 个月,伴下肢抽痛 1 个月,张口及行动困难 12 天 (小儿僵人综合征)	146
病案 24	偏头痛、恶心、呕吐间断发作 1 年,伴右侧肢体无力 2 个月 (烟雾病)	150
病案 25	全身褐色斑 11 年,多发性肿块 6 年 (神经纤维瘤病)	155
病案 26	间断性头痛视物模糊、双影 2 年半,进行性肥胖 1 年 (小儿颅咽管瘤)	159
第七章	内分泌系统疾病	166
病案 27	尿频 4 个月余,烦渴、多食、多尿、恶心、呕吐 20 天 (糖尿病)	166
病案 28	皮肤发黑 3 年 (艾迪生病)	174
病案 29	外阴畸形、高血压、低血钾 1 个月 (先天性肾上腺皮质增生症 17- α 羟化酶缺陷症)	179

第八章 感染性疾病	186
病案 30 进行性肝脾大 8 个月余 (弓形虫病)	186
病案 31 血红蛋白减少 20 天,肝脾大 3 天 (巨细胞病毒感染)	192
病案 32 间断腰腿痛、发热 26 天,乏力 10 余天 (毛霉菌病)	199
第九章 免疫系统疾病	205
病案 33 发热 6 天,伴全身皮疹 3 天 (川崎病)	205
病案 34 反复多发性骨折 1 年,伴骨骼畸形、发育落后 (成骨不全症)	211
病案 35 不规则发热 3 周,口唇红肿 1 周 (系统性红斑狼疮)	217
病案 36 发热伴多关节肿痛 1 年 (幼年类风湿性关节炎)	227
第十章 血液病及肿瘤	236
病案 37 贫血 10 年,进行性肝脾大 9 年 (β -地中海贫血)	236
病案 38 皮肤出血点 2 个月余,伴间断发热 19 天 (再生障碍性贫血)	241
病案 39 反复皮肤出血点 4 年,加重 2 天 (血小板无力症)	254
病案 40 持续高热 15 天 (亚急性坏死性淋巴结炎)	259
病案 41 间断发热 40 天,腿痛 25 天,皮肤瘀点 8 天 (急性淋巴细胞白血病)	263
病案 42 右颈部肿物 1 年,增大半年 (恶性淋巴瘤)	268
病案 43 间断性发热、面色苍白 10 个月 (骨髓增生异常综合征)	281
病案 44 发热 20 天,皮疹 15 天 (朗格汉斯组织细胞增生症)	288
病案 45 渐进性黄疸伴发热 1 个月余 (横纹肌肉瘤)	295
病案 46 左侧阴囊肿大 1 个月 (卵黄囊瘤)	301

病案 47	左大腿下端肿胀、疼痛 4 周 (骨肉瘤)	306
病案 48	血尿 4 小时 (肾母细胞瘤)	314
病案 49	左大腿包块及术后 3 个月 (原始神经外胚层瘤)	320
病案 50	发热 1 个月,发现胸腔积液 20 余天 (儿童 Askin 瘤)	325
病案 51	腹部包块术后 1 个月 (神经母细胞瘤)	332
第十一章	遗传与代谢性疾病	347
病案 52	血尿 3 年半,双下肢疼痛 1 年 (肝豆状核变性)	347
病案 53	生长迟缓,四肢短小、畸形 5 年 (肾小管酸中毒)	354
第十二章	小儿急救	365
病案 54	呼吸困难 5 小时,意识不清、反复抽搐 10 小时 (气管、支气管异物)	365
病案 55	溺水 10 余分钟 (溺水)	370
病案 56	视物模糊半天 (食物中毒)	376
病案 57	腹痛、呕吐、呼吸急促、口唇青紫半小时 (亚硝酸盐中毒)	380
病案 58	误食鼠药 6 个小时 (鼠药中毒)	385
第十三章	其他	394
病案 59	呕吐、腹泻 20 余天 (恶性萎缩性丘疹病)	394

第一章 新生儿疾病

病案 1 皮肤破损 1 天

(先天性大疱性表皮松解症)

先天性大疱性表皮松解症(congenital epidermolysis bullosa, EB)是一组遗传性皮肤病,1879年,由 Fox 最先报道,故又称 Fox 综合征,我国 1955 年郭子英首先报道 2 例,之后时有报道。其主要症状为四肢关节、肢端等受力部位皮肤在受轻微外伤或摩擦后即可发生大疱。由于本病临床表现多样,并且各型之间有重叠,故易延误诊断。解放军总医院儿科临床中也时见该病,现将其较典型 1 例介绍如下。

一、病例介绍

(一) 主诉

皮肤破损 1 天。

(二) 病史

患儿,女孩,出生后 1 天,于 2000 年 7 月 31 日入院。系第 1 胎第 1 产,孕 37⁺2 周,宫内窘迫行剖宫产娩出。出生后 1 分钟 Apgar 评分 10 分,哭声响亮,出生体重 2700 克,脐带绕颈 1 周,羊水清,出生时即发现患儿右手有大片皮肤脱落,右下肢及耳郭、口腔黏膜亦有大小不等的皮损,故以“大疱性表皮松解症”转入解放军总医院儿科。出生后母乳喂养,吃奶好,吸吮有力,大小便正常。睡眠好。

(三) 入院查体

T 37.0℃, P 130 次/分, R 36 次/分, 头围 33.0cm, 体重 2700g。发育正常, 营养良好, 足月新生儿貌, 神志清楚, 呼吸平稳, 全身皮肤黏膜无黄染, 右手背部有大片糜烂面, 四肢伸侧及耳郭、口腔黏膜可见散在大小不等的水疱(直径约 0.2~0.5cm)及糜烂面, 浅表淋巴结无肿大。头颅无畸形, 前囟平软, 张力不高。双肺呼吸音清, 心界无异常, 心音有力, 心律齐, 心率 130 次/分。腹部软, 脐部无渗血, 肝肋下 2.0 cm, 质软, 脾未触及。肛周及外阴未见异常。

(四) 辅助检查

血常规: WBC $8.8 \times 10^9/L$, N 0.32, L 0.68, RBC $4.60 \times 10^{12}/L$, Hb 186g/L, PLT $250 \times 10^9/L$ 。粪常规: 褐色黏液便, 镜下未见异常。尿常规: 正常。血生化: K^+ 5.7mmol/L,

Na⁺ 133mmol/L, Cl⁻ 102mmol/L, CO₂CP 13mmol/L, GLU 27.0mmol/L, BUN 4.2mmol/L, Ca²⁺ 1.88mmol/L, CK 312U/L, CK-MB 42U/L。

(五) 住院经过

入院后给予头孢曲松钠(罗氏芬)抗感染、大剂量维生素 E、小剂量激素、丙种球蛋白、局部皮肤涂抹百多邦、暴露并保持干燥等综合治疗。原有水疱渐结痂,但易受摩擦部位皮肤仍有新的水疱出现。患儿在住院期间常呈烦躁、哭闹状态,考虑与皮损疼痛不适有关,经给予对症处理,随着皮损好转,一般状况趋于正常。复查血生化,血清白蛋白及总蛋白均正常,电解质正常,肾功能无异常,病情逐渐好转,但皮肤仍有少量水疱出现,体温正常,经住院观察 20 天,病情稳定出院。

二、诊治思维过程

(一) 病例特点

- (1) 女性,出生后 1 天。
- (2) 患儿系第 1 胎第 1 产,孕 37⁺₂周,因宫内窘迫行剖宫产娩出。出生时生命体征平稳。
- (3) 出生后即见右手皮肤有大片脱落,右下肢及耳郭皮肤、口腔黏膜亦有大小不等的水疱及表皮破损。
- (4) 出生后母乳喂养,吸吮有力,大小便正常,睡眠好,无发热。
- (5) 血常规及相关血生化值均在正常范围。

(二) 诊断依据

(1) 根据患儿发病时间,出生后即存在皮损,表现为手部、四肢散在大小不等的水疱及糜烂面。

(2) 水疱特点为单纯水疱,多见于易受摩擦部位,周围无暗性红斑,无脓性液体,无发热等感染症状。

(3) 伴有口腔黏膜受累。

(4) 经综合治疗,皮损仍此起彼伏,难以痊愈。

综上所述,该患儿出生后即出现皮疹,出现于手足、四肢及口腔黏膜等部位,并且反复出现,时轻时重,经多种药物治疗效果不佳,符合先天性大疱性表皮松解症改变。

(三) 鉴别诊断

大疱性表皮松解症因其大疱和表皮大片脱落,需与新生儿脓疱疮和新生儿剥脱性皮炎相鉴别。新生儿脓疱疮是发生在新生儿中的一种以周围无红晕的薄壁水脓疱为特点的金黄色葡萄球菌感染,本病发病急骤,传染性强,多于出生后 4~10 天发病,在面部、躯干和四肢突然发生大疱,大小不等,疱液初呈淡黄色而清澈,以后脓液逐渐增多,

但整个大疱不完全化脓,因而出现水脓疱的特征。开始无全身症状,以后可有发热和腹泻,有的并发败血症、脑炎或脑膜炎等,本患儿出生后即有皮损,并且从皮损的形态看,也不符合本病。新生儿剥脱性皮炎多发生在出生后1~5周,发病突然,其主要特征为全身泛发性暗红色斑,其上表皮起皱,伴大片表皮剥脱,黏膜常受累,亦伴有发热等全身症状,故本患儿也不符合本病。

(四) 治疗

给予对症治疗。由于新生儿免疫力差,用抗生素预防感染,加强营养,促进伤口愈合。

三、点 评

本病十分少见,但临床表现独特,只要医师提高警惕,不难诊断。本病例在出生后遇到典型表现时即想到此病,诊断是及时的。

四、关于先天性大疱性表皮松解症

(一) 概述

先天性大疱性表皮松解症(congenital epidermolysis bullosa)是一种少见的遗传性疾病。至今分类尚不统一。近年来,根据临床症状、病理和遗传特征,分为非瘢痕性大疱性表皮松解症和瘢痕性大疱性表皮松解症两大类。

一般分为单纯型(SEB)和营养不良型(DEB)两型,后者根据其遗传形式的不同又分为显性遗传型(DDEB)和隐性遗传型(RDEB)。多在出生后不久或婴儿期发病,1岁以后一般不再发病,存活者至青春期时病情不再进展。以后随年龄增长病情逐渐减轻。主要症状是在轻微外伤或摩擦的皮肤发生大小不等的无菌性水疱,少数也可无外伤引起而发生水疱。水疱多发生在膝、足和手等处,婴儿的枕部和足跟是好发部位。水疱可发生在正常皮肤上,有时也可发生红斑,而后发生水疱。婴儿期易并发感染,足部可出现大疱性脓疱。水疱一般在2~10天后自行干燥而痊愈。少数患者黏膜受累,多发生在口腔,有时也侵及结膜或角膜引起角膜混浊或白斑。指(趾)甲少数受累,表现为出生时就发育不全、变厚,以后可脱落,重新萌出的新指(趾)甲仍呈萎缩状。牙齿受累时可表现为发育不全或龋齿脱落。

遗传学基础:两型DEB在皮肤致密板下的锚定原纤维数量和质量上都存在异常,而锚定原纤维的主要成分是Ⅶ胶原蛋白。20世纪90年代初的研究显示,编码Ⅶ型胶原蛋白的基因COL7A1定位在人类3号染色体3p21区域,DDEB和RDEB家系基因均与此区连锁。Christiano(1994年)已经证实COL7A1全条31.132kb,其中外显子118个共59kb。这是迄今为止发现的外显子最多的基因。利用PCR、异源双链(HA)、变性梯度凝胶电泳(DGGE)、单链构象多肽性(SSCP)和DNA直接测序等技术发现DDEB的基因突变仅发生在一条同源染色体上,某一碱基的错义突变导致Gly-X-Y三联体中