



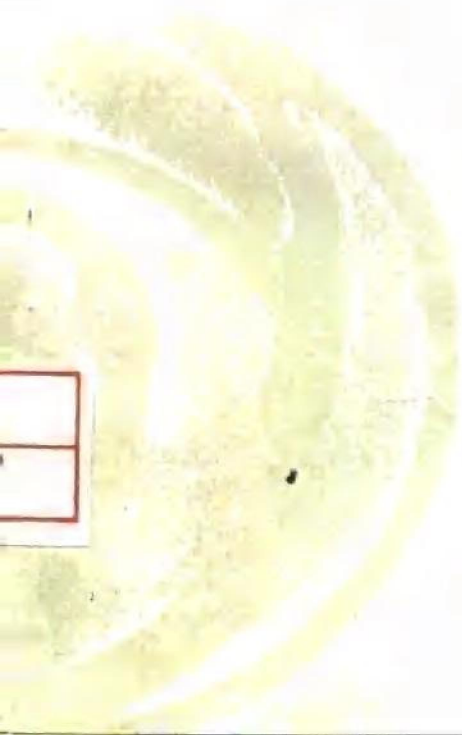
ERKESHAOJIANBING

JINANCHUBANSHE

儿科少见病

左继统 曹秀英 徐霖 主编

济南出版社



儿科少见病

王继统 曹秀英 徐霖 主编

济南出版社

前 言

少见病与常见病之间的关系是辩证统一的关系,无“少见”即无所谓“常见”,反之亦然。诊断时不排除类似的少见病,就无法确诊为常见病。作为人群发病,可有常见、少见之别。作为个别人体如患一种病的话,只能100%是一种少见病或常见病,而不能5%患少见病,95%患常见病。因此,医生在诊断疾病时,常见与少见绝无重要与次要之分,仅有可以先考虑与后考虑之别。此外,另一辩证统一的特点即随着环境变化及科学进展,常见病可能减少甚至消灭,而原谓的少见病则有可能增多成为常见病。

重要的一点在于专家与一般医生之间的专业水平差别常常不在于常见病、多发病,而在于对少见病的认识。因此,提高一般医生,特别是基层年轻医生对少见病的认识,应该成为提高医生诊治水平的重要课题。

由于常见病和少见病之间并无精确的划分,少见病中也有更少见或罕见之别,少见病种类繁多,本书又不可能包容一切。因此,本书所选载的100余种少见病,是以大学本科儿科教材来选录者为主。限于篇幅对每一疾病也难以作专业性深入综合的探讨,仅供医生在临床诊断思考时参考。这是一种尝试,愿得到同道们支持与斧正。

编 者

1997年10月

主 编	左继统	曹秀英	徐 霖	
副主编	孙玉忠	刘秀琴	邵宝云	乔文荣
编 著	(以姓氏笔画为序)			
	孔 丽	孔令芬	左忆锋	左继统
	孙玉忠	刘秀琴	庄茂娟	乔文荣
	仲昭荣	吴 起	宋秀玲	邵宝云
	苑修太	郭玉环	郭鲁红	姜文东
	倪金平	徐 文	徐 霖	曹秀英
	强惠玲	靳宪莲		

目 录

第一章 新生儿疾病	(1)
一、母乳性黄疸.....	(1)
二、新生儿产前失血.....	(3)
三、持续胎儿循环.....	(7)
四、晶体后纤维增生症.....	(9)
五、先天性肾上腺皮质增生症	(10)
六、先天性食管气管瘘	(13)
七、新生儿红细胞增多症	(15)
八、先天性甲状腺功能减低症	(18)
九、新生儿血小板减少性紫癜	(20)
第二章 呼吸系统疾病	(23)
一、肺隔离症	(23)
二、急性喉、气管、支气管炎	(25)
三、肺性肥大性骨关节病	(28)
四、特发性弥漫性肺间质纤维化	(29)
五、先天性肺囊肿	(33)
六、肺泡微石症	(35)
七、特发性肺含铁血黄素沉着症	(36)
八、泡性肺气肿	(39)
第三章 消化系统疾病	(42)
一、先天性胃壁肌层缺损	(42)
二、非特异性溃疡性结肠炎	(44)
三、克隆病	(48)
四、原发性肠吸收不良	(51)
五、色素沉着息肉综合征	(53)

六、周期性呕吐	(55)
七、儿童复发性腮腺炎	(58)
八、小儿隐孢子虫肠炎	(60)
九、先天性膈疝	(61)
十、消化道重复畸形	(64)
十一、小儿应激性溃疡	(66)
第四章 循环系统疾病	(69)
一、Q—T 间期延长综合征	(69)
二、病态窦房结综合征	(72)
三、主动脉—肺动脉间隔缺损	(74)
四、三尖瓣下移畸形	(76)
五、右心室双出口	(78)
六、大动脉转位	(80)
七、永存动脉干	(83)
八、肺静脉异位引流	(85)
九、左心室发育不良综合征	(88)
十、单心室	(90)
第五章 肝、胆、胰疾病	(92)
一、先天性肝内胆管发育不全	(92)
二、先天性非溶血性黄疸	(94)
Gilbert 综合征	(94)
Crigler—Najjar 综合征	(96)
三、家族性遗传性胰腺炎	(97)
四、药源性肝炎	(99)
五、肝肾综合征	(101)
六、环状胰	(103)
第六章 泌尿系统疾病	(106)
一、遗传性肾炎	(106)
二、家族性再发性血尿	(108)
三、肾性尿崩症	(109)

四、范可尼综合征	(111)
五、肾小管性酸中毒	(113)
六、溶血尿毒综合征	(116)
七、肺出血肾炎综合征	(119)
八、狼疮肾炎	(121)
九、良性再发性血尿	(125)
第七章 神经、肌肉系统疾病	(128)
一、瑞氏综合征	(128)
二、急性小脑性共济失调	(131)
三、先天性皮毛囊	(133)
四、进行性脊肌萎缩症	(135)
五、先天性肌弛缓综合征	(137)
六、共济失调毛细血管扩张症	(139)
七、脑面血管瘤	(142)
八、急性播散性脑脊髓炎	(145)
九、头小畸形	(148)
第八章 血液系统疾病	(150)
一、原发性血小板增多症	(150)
二、遗传性椭圆形红细胞增多症	(152)
三、遗传性球形红细胞增多症	(153)
四、幼儿型恶性贫血	(155)
五、铁粒幼细胞性贫血	(157)
六、血小板无力症	(160)
七、先天性再生障碍性贫血	(163)
八、原发性骨髓纤维化症	(165)
九、血色病	(168)
第九章 代谢性疾病	(171)
一、糖原累积病	(171)
二、苯丙酮尿症	(174)
三、半乳糖血症	(177)

四、果糖代谢缺陷	(179)
五、黑酸尿症	(181)
六、先天性高铁血红蛋白血症	(184)
七、枫糖尿症	(187)
八、先天性高氨血症	(189)
九、高甘氨酸血症	(192)
第十章 内分泌疾病	(196)
一、甲状旁腺功能亢进症	(196)
二、甲状旁腺功能减低	(198)
三、原发性醛固酮增多症	(201)
四、周期性促肾上腺皮质激素、抗利尿激素分泌过多症	(203)
五、先天性胸腺发育不全	(206)
六、Bartter 综合征	(208)
第十一章 遗传性疾病	(211)
一、18-三体综合征	(211)
二、13-三体综合征	(213)
三、猫叫综合征	(215)
四、先天性卵巢发育不全综合征	(216)
五、先天性睾丸发育不全症	(218)
六、粘多糖病	(220)
第十二章 其他	(225)
一、性幼稚症	(225)
二、慢性肉芽肿病	(227)
三、类结节病	(230)
四、组织细胞增生症 X	(233)
五、肝豆状核变性	(237)
六、石骨症	(239)
七、先天性成骨不全	(241)
八、 α -抗胰蛋白酶缺乏症	(243)
九、胰腺囊性纤维变性病	(245)

第一章 新生儿疾病

一、母乳性黄疸

【命名及概念】 母乳性黄疸(breast milk jaundice)是一种新生儿迁延性黄疸,与母乳喂养有关,由 Arias 于 1960 年首先报道。随着认识的提高,本病发生率有增高趋势,有人报道占新生儿黄疸的 82.7%。本病特点为正常足月儿,于母乳喂养后不久出现黄疸,高峰在 2~3 周,无其他全身症状。

【病因及发病机制】 母乳性黄疸病因不明。有人提出母乳中不饱和脂肪酸与胆红素争夺白蛋白载体,可能影响胆红素代谢。但目前认为本病主要是因新生儿小肠对胆红素回吸收增加,即胆红素的肠-肝循环增加所致。

新生儿胆红素的肠-肝循环增加的原因与以下有关:①葡萄糖醛苷酶含量增多,新生儿小肠内 β -葡萄糖醛苷酶(β -GD)含量丰富,其主要来源于母乳;②新生儿小肠中 β -GD 不仅含量丰富,且活性也高;③当新生儿摄入热量不足时,肠蠕动减少或因开奶延迟,肠道正常菌群建立延迟,均可使肠道结合胆红素排泄减少。又因 β -GD 能分解结合胆红素(CB)还原成未结合胆红素(UCB),UCB 为脂溶性物质,易被小肠重吸收进入血循环,致使胆红素的肠-肝循环增加。

【临床表现】 母乳性黄疸目前可分早发型与迟发型二类,见表 1-1。

表 1-1 新生儿母乳性黄疸分型

	早 发 型	迟 发 型
喂哺养	母乳	母乳
黄疸出现时间	生后 3~4 天	生后 6~8 天
黄疸高峰时间	生后 5~7 天	生后数周~数月
黄疸消退时间	停母乳后或换牛奶	停母乳后或换牛奶

不论早发型或迟发型母乳性黄疸发病只和母乳喂养有关。喂母乳时黄疸出现,断奶后黄疸消退。一般断奶或其他人工喂养后 6~9 天血清胆红素浓度可恢复正常。新生儿母乳性黄疸临床除表现黄疸外无其他特殊症状及体征,未见出现核黄疸者。

【辅助检查及特检】 目前尚缺乏特殊实验室检测手段,亦有人提出在体外用乳汁使葡萄糖醛酰转移酶受到抑制以助诊断。有人提出试验性诊断,对 3 天后的新生儿黄疸,监测血清胆红素,若超过 $205.2 \sim 256.5 \mu\text{mol/L}$ 者,可试停母乳,改喂牛奶或其他人工喂养 3~5 天后黄疸消退,胆红素降低到原来水平的 50% 以上。

【诊断要点】 新生儿哺乳后发现黄疸,早发型者黄疸发生时间与生理性黄疸相似,迟发型者多出现较晚,停母乳后 48 小时黄疸消退,再哺母乳再次明显,结合上述试验可以诊断。

【易混淆及误诊的疾病】 早发型者应与生理性黄疸相鉴别,生理性黄疸在出生后 2~3 天出现,4~5 天明显,一般 7~10 天消退,且黄疸程度较轻。而母乳性黄疸属中、重度黄疸,且与喂母乳有关,停母乳后黄疸迅速减轻。ABO 溶血性黄疸,大多在出生后 24 小时出现黄疸,且进展快,黄疸较重呈橘黄色,查血胆红素浓度明显增高,极易并发核黄疸,同时伴全身症状,吃奶差、贫血等。化验检查母子血型不合,抗人体球蛋白试验阳性可资鉴别。新生儿败血症多在出生 3 天后发病,中毒症状重,除黄疸外可有高热、肝脾大,实验室查白细胞增高,血培养阳性可助诊断。还需与婴儿固

缩红细胞增多症相鉴别,此病生后1周内出现黄疸,但伴贫血、肝脾大,红细胞小而染色深,约50%的红细胞边缘有棘状突起。具上可助鉴别。

【治疗原则】

1. 应多次少量喂母乳。

2. 及时测血清胆红素,一旦高达 $256.2\mu\text{mol/L}$ 以上时,停母乳改喂牛奶3天以上黄疸消退,胆红素降低到原来水平的50%以下,则可复喂母乳,胆红素浓度可轻度升高,但不会超过原来浓度,随后日渐消退。有人主张无需停母乳。

【预后】 预后良好。至今未见报道因母乳性黄疸致胆红素脑病。

(强惠玲)

二、新生儿产前失血

【命名及概念】 新生儿产前失血(antenatal blood loss)是一种新生儿出生前或出生时的隐性失血,亦即经胎盘失血。包括胎儿—母体间输血、双胎之间输血及胎儿—胎盘输血。

【病因及发病机理】

1. 胎儿—母体间输血(fetomaternal ftansfusion) 胎儿血经胎盘至母体。其机理是:脐动脉和绒毛间隙存在压力差,特别是绒毛有破损时,血可直接到母体血循环;另一种失血是因经腹羊膜穿刺,针头损伤胎盘引起胎儿血进入母体;另外前置胎盘、胎盘早剥、胎盘绒毛膜血管瘤等胎儿血可进入母体。

2. 胎儿与胎儿之间输血(fetofetal transfusion) 仅见于单卵单绒毛双胎,因其胎盘有共同的胎儿血管床,在胎盘循环中几乎都存在着血管吻合,即动脉—静脉、动脉—动脉或静脉—静脉吻合。而造成一个胎儿(供血者)为失血性贫血,另一个胎儿(受血者)为

多血症。特别是当动脉—静脉之间有血液分流时更易发病。因脐动脉压力高于脐静脉,由于这种压力差,脐动脉血由其中一胎通过血管吻合进入另一胎脐静脉。

3. 胎儿—胎盘输血(fetoplacental) 指胎儿出血至胎盘内。如脐带在产程中受压时,由于脐静脉比脐动脉受阻早,故胎儿血可从脐动脉泵入胎盘,引起胎儿失血。另外当剖宫产时,取出的胎儿位置若高于胎盘,则脐动脉可从高处流到低处的胎盘而引起失血。

【临床表现】 胎—胎盘失血与胎—母失血临床症状大致相同。临床表现取决于失血时间长短及失血量多少以及失血缓急,胎内失血发生较早而能得到代偿者,临床表现可不严重,小量失血可无症状。急性失血时可见面色苍白,烦躁不安,肌张力减低,体温过低,呼吸浅快,心率快,脉搏无力或消失,血压下降或测不出,毛细血管充盈时间延长。如急性失血量约达 50ml(20%)时,可出现失血性休克或心力衰竭等症状。小量慢性失血者,即使血红蛋白降至中度贫血水平,亦仅有苍白而无其他表现,偶可肝脾肿大。长期重度贫血可有浮肿。如分娩前在宫内失血重者生时可死胎。

胎—胎输血多数出生时常为死胎,少数在新生儿期死亡。急性大量失血时,供血胎儿有失血性休克表现,50%的胎儿因水肿体重反较受血者高,供血儿则胎盘色苍白,含血量少;受血儿接受供血儿含氧量很低的脐动脉血,在宫内长期处于缺氧状态,因而发生多血症量多血质貌,常有高粘滞血症、高胆红素血症及 DIC 症状。慢性失血时双胎之间区别较大,其鉴别点见表 1-2。

表 1-2 供血儿与受血儿的鉴别

供血儿	受血儿
羊水过少	羊水多
小早产儿	大早产儿
营养不良	营养良好
苍白	多血
血容量少	血容量增多
休克	心衰

【辅助检查及特检】

1. 胎—母输血

(1)实验室检查 呈细胞正色素性贫血,网织红细胞增高,血清铁正常。宫内慢性失血者血红蛋白减少,呈低色素性小细胞性贫血,血清铁低,血胆红素正常。

(2)其他检查 母血循环中找到胎儿红细胞,甲胎蛋白值增加。

2. 胎—胎输血

(1)实验室检查 与以上相同外,查受血儿血红蛋白可高达200~300g/L,血清胆红素升高,两胎儿间血红蛋白相差50g/L。

(2)其他检查 B超示羊水过多,并可见双胎发育尚有差距。

3. 胎—胎盘输血

(1)实验室检查 表现同胎—母失血。

(2)其他检查 可做胎盘血的血红蛋白洗脱染色法查胎儿红细胞。

【诊断要点】 应首先查问有无产前出血病史。根据出血量及出血急缓、临床表现、不同程度贫血,结合特殊化验检查及实验室检查,可做B超综合分析作出诊断。

【易混淆及误诊的疾病】 由于新生儿贫血的临床特点为苍

白,故应与新生儿苍白窒息、新生儿溶血症引起的贫血相鉴别(表1-3)。

表1-3 新生儿失血性贫血与其他贫血的鉴别

	新生儿失血性贫血	新生儿苍白窒息	新生儿溶血症引起的贫血
病史	各种失血史	窒息史	母子血型不合
皮肤	苍白、给氧无效	苍白、给氧后好转	进行性黄疸,重者呈苍白水肿
呼吸	浅快、无三凹症	几乎无或缺如	重者呼吸急促
心率	心动过速	心动过缓或不规则	重者心动过速
血红蛋白	<130g/L	正常	进行性下降
其他特点	血压减低,排尿少	反射减低或消失,肌张力低或消失	肝脾肿大, Coomb 试验(+)

【治疗原则】 生后仅有轻度症状,只需口服铁剂治疗。可用5%~10%枸橼酸铁铵,0.1g/kg·d,分3次服,同时服维生素C。对出现严重贫血或低血容量休克时,如来不及配血,可给输血浆或4%~5%白蛋白以扩血容量,然后尽快输血。为避免负荷过重,可用浓缩红细胞(红细胞压积为0.66kPa)。受血儿如有红细胞增多症,并出现临床症状者,可给予血浆部分换血治疗。对严重贫血或伴失血性休克者,应注意一般护理,保持呼吸道通畅,注意纠酸。心衰者应用利尿剂及毛地黄、高胆红素给光疗。

【预后】 正确诊断,及时对症治疗,一般预后尚好。

(强惠玲)

三、持续胎儿循环

【命名及概念】 持续胎儿循环(persistent fetal circulation, PFC), 是指出生后新生儿较长时间保持从胎儿型到成人型的过渡血循环, 有自右向左分流现象。但此时脐血管已失去功能, 故又不是完全的胎儿型血循环, 故亦称持续过渡性血循环、进行性肺动脉高压、早期呼吸窘迫综合征。

【病因及发病机理】 胎儿一经娩出, 随着脐血温度的降低以及第一次呼吸, 卵圆孔功能性关闭后, 动脉导管即迅速收缩, 在生后最初几个小时内流经动脉导管的血流可呈双向, 以后几个小时内则大多自左向右分流, 直至 15 小时左右, 动脉导管即呈功能性关闭。若由于某种原因造成生后肺动脉高压和肺血管高阻持续存在, 使生后继续右向左分流。引起患儿青紫, 即发生持续胎儿循环。造成肺动脉高压的原因有: ①宫内缺氧, 肺小动脉痉挛, 肺小动脉肌层肥大; ②原发性肺小动脉松弛不良; ③肺实质疾病, 如继发于缺氧, 酸中毒的血管痉挛; ④心肌功能不良可伴发持续胎儿循环; ⑤药品及化学物质作用, 如乙酰胆碱组织胺、妥拉苏林、前列腺素 E 等。

【临床表现】 持续胎儿循环大多发生于足月新生儿或过期儿, 在生后 24 小时内即出现症状, 持续而明显的青紫, 如有呼吸窘迫, 也不与低氧血症平行。心脏听诊杂音可有可无, 多为收缩期杂音。

【辅助检查及特检】

1. 超声心动图彩色血流显像可示卵圆孔处有右向左的分流。
2. X 线表现不定, 无原发肺部疾病者, 肺血管影减少, 有原发疾病者各有其相应心肺疾病特征。
3. 心电图除具新生儿期特点外, 如有心肌损害可表现 ST 及

T 波改变。

【诊断要点】 多发生于足月儿及过期儿, 生后 24 小时即出现持续而明显紫绀, 青紫与呼吸窘迫程度不相称, 用 100% 氧吸入试验青紫不能改善。常伴新生儿窒息、呼吸窘迫综合征、胎粪吸入综合征及颅内出血等缺氧病史, 应疑为本病。超声心动图等可助诊断。

【易混淆及误诊的疾病】

1. 青紫型先天性心脏病 多在母孕早期有病毒感染史或有缺氧及患其他疾病史, 出生后除有紫绀症状外, 呼吸困难较明显, 常伴有心力衰竭等症状及体征, 心脏听诊可据杂音的部位及性质判断先天性心脏病的类型, 结合 X 线、彩色多普勒超声检查可助诊断。

2. 新生儿呼吸窘迫综合征 本病多发生在早产儿, 体重小于 1500g, 发病时间在生后 6~12 小时内, 发病后呼吸困难与青紫呈进行性加剧, 呼吸困难较重伴呻吟, 重者可出现呼吸暂停。双肺听诊呼吸音低, 吸气时可听到湿啰音。X 线典型症状可助诊断。

【治疗原则】

1. 控制诱发因素及合并症, 对缺氧、酸中毒、体温过低、低血钙等应及时纠治, 如红细胞增多症应予换血。特发性呼吸窘迫综合征需供给足够的氧气, 可采用正压呼吸给氧以减轻肺动脉痉挛及促进右向左分流通道的关闭。

2. 控制心衰及降低肺动脉高压, 酌情应用洋地黄与利尿剂或血管活性药物, 必要时应用多巴胺。

3. 预防和控制感染, 加强护理如保暖等。

【预后】 此病多较严重, 病死率可高达 50%, 部分患儿有自然缓解趋势。关键是早期诊断, 及时治疗。有文献报道经治疗存活者, 病程大都为数天至半月, 无后遗症。

(强惠玲)

四、晶体后纤维增生症

【命名及概念】 晶体纤维增生症(retrolental fibroplasia)是一种纤维增生性视网膜病变,多发生于早产儿。体重低于1500g者尤易发病,故又名早产儿视网膜病变。

【病因及发病机理】 早产儿视网膜血管发育尚未完善,对高浓度氧极为敏感。若早产儿吸入氧的浓度过高($\text{PaO}_2 > 13.33\text{kPa}$)时,或用氧持续时间过长,刺激视网膜组织使视网膜血管收缩、扩张继而异常增生,最后发生机化形成瘢痕,在晶体后面形成一层灰白色不透明的结缔组织(膜),即晶体后纤维增生症。继而玻璃体混浊、全眼球萎缩、青光眼等。

【病理及病理生理】

1. 早期改变 由于视网膜血管痉挛、变细、变窄,内皮细胞损害而使视网膜缺血,视网膜产生过程中受影响。

2. 活动期 缺氧后视网膜开始发生病变,在视网膜颞侧无血管区和视网膜末梢部之间出现新生血管,毛细血管呈肾小球样增生和扩张。此期一般为3~5个月,逐渐进入疤痕期。

3. 疤痕期 活动期后出现不同程度的疤痕增殖。

【临床表现】 主要表现为:①视力障碍,甚至永久性失明。②眼底检查可见视网膜静脉怒张、动脉弯曲,随后出现视网膜周围水肿、视神经乳头模糊、视网膜出血、视网膜剥离等。③玻璃体混浊,并可有积血。④随着病变的发展,视网膜出现增生纤维束,并可伸入玻璃体内。这种纤维束和周边隆起的视网膜皱壁相汇合而形成晶状体后膜,在膜的表面出现新生血管。⑤瞳孔区呈现白色光反射。⑥严重病例可致全眼球萎缩、继发青光眼。

【治疗原则】 目前尚无特效疗法,关键在于早期预防,早产儿吸氧浓度不宜过高,一般控制在40%以下,且避免持续吸氧。对