

临床疑难重症解析丛书



儿科

疑难重症 百例

樊寻梅 陆华 主编

北京出版社

FXM

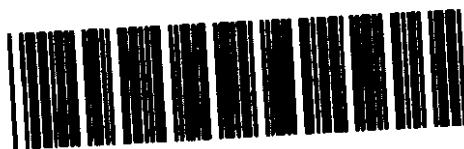
临床疑难重症解析丛书

儿科 百例 疑难重症



樊寻梅 陆华 主编

北京出版社



A0291414

图书在版编目(CIP)数据

儿科疑难重症百例/樊寻梅、陆华主编. —北京:北京出版社,
1997.12
ISBN 7-200-03322-7

I. 儿… I. 樊… III. 小儿疾病:疑难病-诊疗 IV. R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字(97)第 20036 号

儿科疑难重症百例

ERKE YINANZHONGZHENG BAILI

樊寻梅 陆华 主编

*

北 京 出 版 社 出 版

(北京北三环中路 6 号)

邮政编码: 100011

北 京 出 版 社 总 发 行

新华书店北京发行所经销

北京市朝阳北苑印刷厂印刷

*

850×1168 毫米 大 32 开本 20.5 印张 487 000 字

1998 年 8 月第 1 版 1998 年 8 月第 1 次印刷

印数 1—5 000

ISBN 7-200-03322-7/R · 156

定 价: 31.00 元

前 言

北京儿童医院自 1955 年建院以来, 每年收治大量病人, 病情复杂, 病种繁多, 疑难重症更占相当比例。长期以来北京儿童医院的专家们在临床工作中, 积累了丰富的经验, 包括对各种疾病全面的检查诊断; 对疑难重症的正确急救及处理等。这无疑是众多儿科医生付出心血的结晶, 也是对儿科医学的有益贡献。

为使全国各地儿科医生分享我们的劳动成果, 特编辑出版《儿科疑难重症百例》一书, 拟通过介绍病历、分析病例特点、介绍鉴别方法、总结经验教训等内容, 使广大儿科医生得以了解更多病种, 开扩视野, 扩大知识面, 进而训练临床思维方法及提高解决实际问题的能力。本书所介绍的一些先进诊断、治疗技术, 也将对广大儿科医生有所裨益。

由于本书撰稿人较多, 涉及学科广泛, 加之编写水平有限, 疏漏及谬误之处在所难免, 敬请各位同道赐教、斧正。

北京儿童医院 樊寻梅

1997 年秋

目 录

1. 新生儿发热、拒奶——败血症、化脓性脑膜炎 (1)
2. 发热、咳嗽——浸润型肺结核 (8)
3. 发热、咳嗽、淋巴结肿大——霍奇金病 (14)
4. 发热、咳嗽、嗜睡——病毒性肺炎 (21)
5. 发热、咳嗽、肝肾功能及心电图异常——支原体肺炎并发多脏器损害 (27)
6. 发热、咳嗽、左膝关节肿痛——X-链锁低丙种球蛋白血症 (33)
7. 发热、关节痛、皮疹——血管免疫母细胞淋巴结病 (40)
8. 发热、关节疼痛——幼年型类风湿关节炎(全身型) (47)
9. 发热、下肢痛、跛行——不明部位型成神经细胞瘤 (54)
10. 发热、胸闷、喘憋——左房粘液瘤并发心力衰竭 (62)
11. 发热、皮疹、肝脾大——恶性淋巴瘤 (68)
12. 发热、反复皮疹、呼吸急促——川崎病、冠状动脉瘤破裂 (75)
13. 发热、腹痛——川崎病 (81)
14. 反复发作性发热、呕吐——良性复发性无菌性脑膜炎 (89)

-
15. 反复发热、咳嗽、步态不稳、智力障碍——共济失调毛细血管扩张症 (95)
 16. 反复发热、咳喘、皮疹伴嗜酸细胞增多——播散性嗜酸细胞结缔组织病 (103)
 17. 反复发热、关节痛伴皮肤感染——周期性粒细胞减少症 (111)
 18. 间断发热——骨髓增生异常综合征 (118)
 19. 间断发热、伴咳、哭声似猫叫——猫叫综合征(5P-综合征) (125)
 20. 颌下淋巴结肿大、间断高热——结核性脑膜炎 (130)
 21. 颌下肿痛伴高热——血管免疫母细胞淋巴结病 (138)
 22. 不规则发热、头痛、呕吐——新型隐球菌脑膜炎 (143)
 23. 咳喘、发憋——先天性肺囊肿 (149)
 24. 咳喘、发热——金黄色葡萄球菌肺炎 (155)
 25. 咳嗽、气短、浮肿、尿少——胱氨酸病(肾病变型) (162)
 26. 咳喘、发憋伴浮肿——非霍奇金氏淋巴瘤 (169)
 27. 咳喘、发绀、呼吸困难——哮喘伴哮喘持续状态 (175)
 28. 气促、进行性呼吸困难——急性呼吸窘迫综合征 (182)
 29. 早产儿呼吸困难——Wilson Mikity 综合征 (189)
 30. 新生儿发憋、发热、胸腔积液——消化道重复畸形 (195)
 31. 新生儿喘憋——巨细胞病毒感染 (201)
 32. 新生儿阵发性发憋、发绀——病毒性心肌炎 (208)
 33. 新生儿阵发性喘憋——Klippel-Feil 综合征 (214)

-
34. 喘憋——先天性气管狭窄 (222)
35. 反复咳嗽——特发性肺纤维化症 (228)
36. 反复咳嗽、发热 3 年——肺隔离症 (235)
37. 反复咳嗽、发热、肝脾大、贫血、毛发灰白——
Chediak-Higashi 综合征 (241)
38. 食欲差、乏力、间断咳嗽——单纯性肺嗜酸粒细
胞增多症 (247)
39. 间断咳嗽、气短——乳糜胸 (253)
40. 间断咳嗽、咯血、蛋白尿——韦格氏肉芽肿 (259)
41. 咳嗽、间断咯血——支气管扩张症 (266)
42. 咯血——先天性右肺动脉起源异常 (273)
43. 唇及肢端紫绀——先天性肺动静脉瘘 (278)
44. 新生儿呕吐、抽搐——枫糖尿病 (285)
45. 呕吐、发憋、昏迷——糖尿病酮症酸中毒 (291)
46. 呕吐、腹痛——克隆氏病 (298)
47. 腹痛、呕吐、黑便——克隆氏病 (303)
48. 腹泻——呼碱型三重酸碱紊乱 (309)
49. 新生儿腹泻、呼吸急促——呼酸型三重酸碱紊乱
..... (318)
50. 腹大——糖原累积病 (I 型) (323)
51. 便血——肠重复畸形 (329)
52. 心脏扩大、贫血、间断黑便——食道重复畸形 (335)
53. 新生儿腹水——胎儿自发性胆总管穿孔 (341)
54. 乏力、食欲差、丙氨酸转氨酶异常——肝炎后肝
硬变 (346)
55. 肝大、浮肿——限制型心肌病 (双室型) (352)
56. 全身浮肿、多浆膜腔积液——上、下腔静脉阻塞综
合征 (358)

57. 浮肿、尿少、呼吸困难——肾病综合征，卡氏肺
囊虫肺炎 (364)
58. 间断浮肿——乙型肝炎病毒相关性肾小球肾炎
..... (372)
59. 血尿、蛋白尿——溶血性尿毒综合征 (378)
60. 血尿——左肾静脉压迫综合征 (386)
61. 血尿、眼睑浮肿——膀胱异物、膀胱炎 (392)
62. 间断血尿——右肾发育不良、右肾盂结石 (398)
63. 反复血尿、蛋白尿——IgA 肾病 (404)
64. 无尿、呕吐、腹泻——急性汞中毒致肾功能衰竭
..... (411)
65. 新生儿黄疸、皮肤出血点及黑便——母子 ABO
血型不合溶血病 (417)
66. 新生儿黄疸——母子 Rh 血型不合溶血病（附换
血疗法） (423)
67. 皮肤黄染、颈蹼、心脏杂音——Noonan 综合征
..... (431)
68. 面黄、生长发育停滞——遗传性铁粒幼细胞贫血
..... (437)
69. 面色黄、浮肿——甲状腺功能减低症 (444)
70. 面色苍黄、溶血性贫血——先天性葡萄糖磷酸异
构酶缺乏症 (451)
71. 面色苍白、贫血——遗传性红细胞嘧啶 5'-核苷
酸酶缺乏症 (457)
72. 反复牙龈出血、间断腹痛——原发性血小板增多
症 (464)
73. 白细胞增多——慢性粒细胞性白血病（成人型）
..... (470)

-
74. 血小板增多——早期有血小板增多症的慢性粒细胞性白血病 (476)
75. 反复皮疹——特发性冷球蛋白血症 (482)
76. 面颊反复皮疹、走路不稳——Cockayne 综合征
..... (488)
77. 颜面青紫斑块——皮肤型 T 细胞淋巴瘤 (494)
78. 颈部肿物——甲状腺乳头状腺癌、颈淋巴结转移
..... (498)
79. 头痛、视物模糊、四肢无力——支原体肺炎合并
视神经脊髓炎 (503)
80. 头痛、抽搐——多发性大动脉炎、继发高血压脑
病 (510)
81. 头痛、呕吐——慢性粒细胞白血病急淋变、早期
脑膜白血病 (517)
82. 下肢无力、走路不稳——Fisher 综合征 (523)
83. 下肢疼痛、畸形——甲状旁腺腺瘤 (529)
84. 双下肢阵发性疼痛——椎管内皮样囊肿 (537)
85. 双下肢瘫痪——Burkitt 淋巴瘤 (542)
86. 交替性偏瘫——多发性硬化症 (549)
87. 间断无力、吞咽及呼吸困难——重症肌无力 (555)
88. 间断抽搐——胰岛细胞瘤 (561)
89. 昏迷——类固醇样糖尿病 (568)
90. 学习成绩下降、语言障碍、构音不清——Wilson
氏病 (脑型) (575)
91. 智力低下、多发畸形——浓眉、小头、短肢综合征
..... (580)
92. 生长缓慢——垂体性侏儒症 (585)
93. 多饮、多尿——肾小管酸中毒 (591)

-
94. 多饮、多尿伴消瘦——原发性中枢性尿崩症 (598)
95. 多饮、多尿伴双下肢无力——特发性醛固酮增多症
..... (606)
96. 肥胖——皮质醇增多症 (613)
97. 肤色黑、外阴发育异常——女性假两性畸形，先
天性肾上腺皮质增生症 (621)
98. 胸骨下段凹陷——先天性中位核肌病 (628)
99. 骨折、骨质疏松——Wilson 氏病 (634)
100. 骨组织包块、右眼突出——骨纤维异常增殖症
(多骨型) (640)

1. 新生儿发热、拒奶—— 败血症、化脓性脑膜炎

病 历 摘 要

患儿，男，7天。因发热、拒奶1日，于1992年1月6日入院。

患儿系第1胎，足月顺产，无羊膜早破，生后无窒息，发现脐带绕颈1周，出生体重不详。母孕期体健，家族无遗传病史。生后第6日发热，体温38℃，精神反应差，拒奶，口吐沫，无惊厥，于第7日收入北京儿童医院。

体格检查：体重3.2 kg，头围33 cm，呼吸40次/min，脉搏137次/min，体温38℃，精神反应差，哭声尖直，口周青。皮肤轻至中度黄染。前囟2 cm×2 cm，张力不高，双侧瞳孔等大等圆，对光反应灵敏，颈无抵抗，咽充血。心音有力，心率130次/min，律正，未闻及杂音，双肺可闻及散在痰鸣音。腹软，脐带已脱，脐轮红肿，脐窝有分泌物，肝肋下3 cm，剑下2 cm，脾未触及。四肢肌张力正常。新生儿生理反射正常，检查颅神经未见异常。

实验室检查：白细胞总数 $23.3 \times 10^9/L$ ，中性粒细胞0.79，淋巴细胞0.2，单核细胞0.01，血红蛋白237 g/L，红细胞 $7.49 \times 10^{12}/L$ ，红细胞压积0.404，血型“O”型，网织红细胞0.06，血糖4.3 mmol/L，血钙2.65 mmol/L，血钠136 mmol/L，

血钾 4.3 mmol/L, 肝功能正常, HBsAg 阴性, 血清胆红素 213.8 mmol/L (12.5 μ g/dl), 直接胆红素 0, C 反应蛋白 43 μ g/ml, 血培养阴性。脐分泌物培养: 1 次有洛菲不动杆菌, 1 次有表皮葡萄球菌, 凝固酶 (-)。胸部 X 线片检查: 左肺小片影。

初步诊断 新生儿败血症
新生儿肺炎
新生儿高胆红素血症 (感染)
新生儿脐炎

入院后用新青霉素 I 及菌必治控制感染, 并予脱水剂、止惊药、钙剂等处理, 但惊厥频繁发作且不易控制。次日见前囟饱满, 当即行腰椎穿刺, 脑脊液外观浅黄。常规检查: 定性为蛋白 (+), 葡萄糖 1~5 管 (+), 细胞数 166×10^6 /L ($166/\text{mm}^3$), 多核细胞 0.5, 淋巴细胞 0.5; 定量为蛋白 1.1 g/L, 葡萄糖 4.1 mmol/L, 氯化物 218 mmol/L, 考虑为化脓性脑膜炎, 改用水剂青霉素 160 万单位/(kg·d)、菌必治 100 mg/(kg·d) 治疗, 效果欠佳, 且病情逐渐加重, 头围增大, 骨缝裂开, 肌张力低下, 各种生理反射消失。头颅 B 超检查示颅内弥漫性病变, 沟回模糊呈团块样改变。第 3 日再次行腰椎穿刺, 脑脊液外观黄混, 蛋白定性 (+++), 定量 2.4 g/L, 细胞数 470×10^6 /L, 多核细胞 0.72, 单核细胞 0.28。两次脑脊液培养均无菌生长。血、尿及脑脊液抗原检测均为 B 族溶血性链球菌。血清 CMV IgM (+)。于入院第 5 日病情更加恶化, 由家长要求而自动出院。

病例分析

病例特点

1. 7 天新生儿, 有脐带绕颈史, 无窒息史。

2. 发热，拒奶 1 日，哭声尖直，入院后出现惊厥。

3. 口周青，口吐沫，皮肤黄染，前囟饱满，骨缝裂开，头围增大，双肺可闻及痰鸣音，脐轮红肿有分泌物，肝肋下 3 cm，剑下 2 cm，新生儿生理反射由正常至消失。

4. 白细胞及中性分叶核细胞增高；胆红素 213.8 mmol/L，直接胆红素 0；CRP 43 $\mu\text{g/ml}$ ；脑脊液呈化脓样改变，培养无细菌生长；血 CMV IgM (+)，血、尿及脑脊液抗原检测均为 B 族溶血性链球菌 (GBS)。头颅 B 超检查示颅内弥漫性病变，沟回模糊呈团块样改变。

患儿主要表现为发热、惊厥。根据上述病例特点，应考虑到下列疾病：

1. 新生儿败血症：新生儿败血症者一般表现为发热、拒奶、呕吐、黄疸、贫血及肝脾大，严重者出现皮肤发花、心音钝、惊厥等。该患儿临床表现与之相符，且白细胞及多核细胞增高，CRP 43 $\mu\text{g/ml}$ ，均支持重症感染。虽血培养阴性，但血液细菌抗原检测为 B 族溶血性链球菌 (GBS)。故新生儿败血症可确诊。患儿于生后第 6 日发病，考虑系产前或产时所致感染，属母婴垂直传播，为早发型。

2. 新生儿化脓性脑膜炎：新生儿化脓性脑膜炎是新生儿期的一种严重感染性疾病，常继发于败血症。该患儿有发热、惊厥、哭声尖直、前囟饱满、头围增大及骨缝裂开等典型临床表现，脑脊液细胞、蛋白增高，头颅 B 超检查示颅内呈弥漫性病变，沟回模糊呈团块样改变，虽脑脊液培养阴性，但该患儿有败血症，血液及脑脊液抗原检测均为 GBS (+)，考虑在败血症基础上并发化脓性脑膜炎，且合并室管膜炎及脑积水。

3. 新生儿缺氧、缺血性脑病：患儿脐带绕颈 1 周，精神反应欠佳，哭声尖直，入院后出现惊厥，应考虑为新生儿缺氧缺血性脑病。但根据患儿发病日龄，病史中有发热、病程进展较快

以及各生理反射由正常到逐渐消失,脑积液为化脑样改变,血、尿、脑脊液抗原检测均为B族溶血性链球菌,故该病可除外。

4. 新生儿核黄疸:患儿精神反应差,有拒食、哭声尖直、惊厥,皮肤黄疸,血清胆红素以未结合胆红素为主,大于205 mmol/L (12 mg/dl)应考虑该病。但该患儿无嗜睡、激惹、肢体内旋、落日眼等典型表现,且该患儿日龄已7日,黄疸不重,故该病可除外。

5. TORCH 感染:这些所谓TORCH感染系指下列病原微生物引起的先天性感染。即T: Toxoplasmosis 弓形体病;O: Others 先天梅毒及其他病毒感染;R: Rubella 风疹病毒;C: Cytomegalovirus 巨细胞病毒;H: Herpes simplex 单纯疱疹病毒。其临床表现复杂而多样化,轻者可为隐性感染,重者可导致患儿死亡或留下后遗症。这些病毒感染可通过母婴垂直传播,常为宫内感染。临床表现轻重不一,早期发病者病情严重,呈多脏器损害,死亡率高。脑脊液细胞数及蛋白增高,以淋巴细胞为主,经病毒检测CMV IgM (+)。该患儿脑脊液改变与上述情况显然不符,而且患儿出生时无临床表现及体征,故不考虑TORCH感染,而考虑为亚临床带毒者。

最后诊断 新生儿败血症 (GBS 感染)

新生儿化脓性脑膜炎

新生儿肺炎

新生儿CMV感染 (亚临床型)

讨 论

新生儿败血症之发病率,在足月儿及早产儿分别为0.1%及0.4%。应用抗生素治疗后,病死率虽有明显下降,但仍占婴儿死亡率的10%~20%。

本病于生后 3 天内发病者常为胎内或产程中感染所致，其病原菌以大肠杆菌及 B 族溶血性链球菌（国外）多见。而 3 天后发病者往往与环境污染有关，革兰氏阳性菌的比例明显增多，除金黄色葡萄球菌和表皮葡萄球菌外，尚有克雷白菌、变形杆菌、李司忒氏菌、流感杆菌以及致病力低的细菌如卡他球菌等，这些细菌均能引起新生儿发病。

本例患儿的血、尿及脑脊液，用 COA 法检测，为 GBS Ⅲ 型，证实为 B 族溶血性链球菌所致新生儿败血症，并发新生儿化脓性脑膜炎。该患儿生后第 6 日发病考虑为 GBS 感染早发型。

GBS 可引起产妇和新生儿感染，根据血清特异性荚膜多糖抗原物质不同分为 6 型，即 I_a、I_b、I_c、I、Ⅱ及Ⅳ。I_a和Ⅱ为主要致病血清型。在发达国家中以Ⅱ型为多，约占 2/3。

自 20 世纪 70 年代即认识到 GBS 是新生儿败血症、化脓性脑膜炎的重要病原菌之一。近年来 GBS 感染有增多趋势。有报道活产婴儿中的发病率为 0.07%~0.37%。

GBS 作为人类粘膜的腐生菌，以女性生殖系统带菌率最高，占 15%~20%。一般可引起产妇感染性疾病及新生儿严重感染，感染可发生在产前、产时及产后。新生儿 GBS 感染多为母婴垂直传播所致。早发型者多数生后数小时或数日内发病，以肺炎、败血症为主。晚发型者常于生后 1~12 周发病，主要引起脑膜炎，约占 60%。

早发型 GBS 感染者死亡率为 10%~40%，有严重并发症者或抗菌素使用过晚者病死率较高；而无合并症的早发及晚发型脑膜炎患者病死率略低，为 10%~20%。本症后遗症约占发病者的 20%~30%，包括智力低下、瘫痪、癫痫、脑积水、耳聋和语言学习障碍等。

诊断 GBS 感染依靠细菌培养、抗原及特异性抗体检测等方法。近年抗原检测法进展较快，常应用乳胶凝集试验（LA）、协

同凝集法 (COA)、对流免疫电泳 (CIE) 及酶联免疫吸附试验等方法。北京儿童医院细菌研究室用 COA 法对 1991 年 11 月~1992 年 11 月新生儿病房收治的 105 例肺炎、败血症及脑膜炎患儿进行检测的结果, 确定 GBS 感染 27 例, 占 25.9%, 充分说明 GBS 是新生儿感染的重要病原菌之一。

小 结

新生儿败血症是围产期新生儿常见感染性疾患之一, 可由各种致病菌侵入血循环, 造成菌血症或毒血症等全身性感染。本例患儿合并新生儿化脓性脑膜炎, 致使病情逐渐恶化。故凡疑有败血症者应及早做腰椎穿刺并积极治疗。

B 族溶血性链球菌为新生儿败血症、化脓性脑膜炎的重要病原菌之一。近年来 GBS 感染有逐渐增多的趋势。新生儿感染多为垂直传播所致, 以早发型者为多见。晚发型者多是由水平传播而致。由于本症患儿病情严重, 病死率高, 故凡临床有患败血症新生儿, 即应考虑 GBS 感染的可能。确诊则靠血液、脑脊液、肠腔液中检出病原菌抗原为依据。

(李民恕)

参考文献

1. Frank, et al. Principles and practices of Pediatrics JB Lippincott company, philadelphia, 1990, 423
2. Behrman, et al. Nelson Textbook of Pediatrics WB Saunders company philadelphia 1992, 514

-
3. 申阿东、杨永弘, 等。新生儿 B 族链球菌感染 27 例临床分析。中华儿科杂志。1993, 31 : 69