

小儿神经系统疾病

第三版

主编 王卫平

人民卫生出版社

ISBN 7-114-04111-1

小儿神经系统疾病基础与临床

第 2 版

主 编 吴希如 林 庆

副主编 包新华 姜玉武

人 民 卫 生 出 版 社

图书在版编目(CIP)数据

小儿神经系统疾病基础与临床/吴希如等主编.

—2版.—北京:人民卫生出版社,2009.10

ISBN 978-7-117-11394-6

I.小… II.吴… III.小儿疾病:神经系统疾病-诊疗 IV.R748

中国版本图书馆CIP数据核字(2009)第057576号

门户网: www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网: www.hrhexam.com	执业护士、执业医师、 卫生资格考试培训

**小儿神经系统疾病基础与临床
第2版**

主 编: 吴希如 林庆

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-67616688)

地 址: 北京市丰台区方庄芳群园3区3号楼

邮 编: 100078

网 址: <http://www.pmph.com>

E-mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

印 刷: 北京人卫印刷厂(尚艺)

经 销: 新华书店

开 本: 889×1194 1/16 印张: 72.5 插页: 8

字 数: 2305千字

版 次: 2000年1月第1版 2009年10月第2版第3次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-11394-6/R·11395

定 价: 166.00元

版权所有, 侵权必究, 打击盗版举报电话: 010-87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)

本书主要编者 (以姓氏汉语拼音为序)



包新华	北京大学第一医院儿科	教授/主任医师
蔡方成	重庆医科大学儿童医院	教授
常杏芝	北京大学第一医院儿科	副主任医师
陈 彪	首都医科大学宣武医院	教授
戴耀华	首都儿科研究所	研究员
杜军保	北京大学第一医院儿科	教授/主任医师
顾卫红	中日友好医院神经内科	副研究员
关宏岩	首都儿科研究所儿童早期综合发展研究室	副研究员
胡树先	美国明尼苏达大学医学院神经免疫实验室	副研究员
黄尚志	中国医学科学院基础医学研究所中国协和医科大学医学遗传学系	研究员
黄绍平	西安交通大学医学院第二附属医院儿科	教授
黄 真	北京大学第一医院物理医学康复科	主任医师/副教授
贾少微	北京大学深圳医院核医学科	教授/主任医师
姜玉武	北京大学第一医院儿科	教授/主任医师
静 进	中山大学公共理学院妇幼卫生系	教授
李 明	北京大学第一医院儿科	副教授/副主任医师
李越星	北京大学第一医院神经内科	副研究员
李云林	北京市海淀医院功能神经科	副主任医师
梁卫兰	北京大学第一医院预防保健科	主任医师
林 庆	北京大学第一医院儿科	教授/主任医师
刘 靖	北京大学第六医院	主任医师/副教授
刘晓燕	北京大学第一医院儿科	研究员
刘智胜	武汉市儿童医院	教授/主任医师
栾国明	首都医科大学附属复兴医院、北京三博复兴脑科医院	教授
罗世琪	北京天坛医院神经外科	教授
潘 虹	北京大学第一医院儿科	研究员
潘中允	北京大学第一医院核医学科	教授
戚 豫	北京大学第一医院中心实验室	研究员
秦 炯	北京大学第一医院儿科	教授/主任医师
沈晓明	上海交通大学医学院附属新华医院	教授
王朝霞	北京大学第一医院神经内科	副主任医师
王国相	中日友好医院神经内科	主任医师
王静敏	北京大学第一医院儿科	副研究员



王 爽	北京大学第一医院儿科	副主任医师
王仪生	北京大学第一医院医学影像科	教授
王玉凤	北京大学第六医院	教授/主任医师
魏 珉	北京协和医院儿科	教授
吴家骅	河北省唐山市妇幼保健院	主任医师
吴希如	北京大学第一医院儿科	教授/主任医师
吴 晔	北京大学第一医院儿科	副教授/副主任医师
肖江喜	北京大学第一医院医学影像科	主任医师
熊 晖	北京大学第一医院儿科	副教授/副主任医师
徐 健	上海交通大学医学院附属新华医院	主治医师
颜崇淮	上海交通大学医学院附属新华医院	教授/研究员
杨艳玲	北京大学第一医院儿科	教授/研究员
袁 云	北京大学第一医院神经内科	教授/主任医师
张清友	北京大学第一医院儿科	副主任医师
张延峰	首都儿科研究所	副研究员
张月华	北京大学第一医院儿科	教授/主任医师
张致祥	北京大学第一医院儿科	主任医师
钟 南	北京大学医学部医学遗传学系及北京大学医学遗传中心 美国纽约州 IBR 分子遗传诊断实验室及发育遗传实验室	教授
周丛乐	北京大学第一医院儿科	教授/主任医师
周涌涛	首都医科大学宣武医院	主治医师
朱宗涵	首都儿科研究所	研究员

主编简介



吴希如 1933 年出生,1955 年毕业于北京医学院医疗系,1979 ~ 1981 年为美国明尼苏达大学医学院小儿神经临床及实验研究访问学者,1990 年为美国国立卫生院儿童发育研究所发育神经生物学实验室访问学者。现为北京大学第一医院儿科教授,及该院学术委员会委员,博士生导师。

曾任北京大学第一医院儿科主任(1985 ~ 1999),中华医学会儿科分会主任委员(1997 ~ 2002),中华儿科杂志总编(1997 ~ 2003),国际小儿神经学会执行委员(1994 ~ 2006),亚大小儿神经学会主席(2002 ~ 2004),中国神经科学学会常务理事(1996 ~ 2003)。从事儿科及小儿神经临床医疗、教学、科研工作数十年,有丰富的儿科及小儿神经临床与教学经验,并十分重视临床与基础研究相结合。主持并完成国家高技术研发计划及国家自然科学基金等研究项目 22 项。主要研究方向是小儿惊厥性疾病及相关神经遗传病的临床与机制研究。获国家级科技进步三等奖,教育部科技进步一、二等奖,中华医学科技一等奖等 8 项,2006 年获亚洲杰出儿科医生奖及中国内藤国际育儿奖。已培养出多名博士及博士后研究生。主编医学参考书有《神经系统疾病的分子生物学基础》、《脑发育异常及发育中的脑损伤》、《临床儿科学》等 6 种;参编书籍有《神经科学纲要》等 11 种。以第一、二作者或通讯作者在我国及国际杂志发表学术论文 170 多篇(Sci 收录 36 篇)。

主编简介



林庆 北京大学第一医院儿科教授,主任医师。1934 年出生,1957 年毕业于北京医学院。自 1961 年以来从事小儿神经专业的临床、教学及科研工作。1980 ~ 1981 年在美国奥克兰北加州小儿医学中心进修小儿神经及发育医学,1989 年赴日本北九州等 10 余个城市考察研修残疾儿康复工作。现担任中华儿科学会神经学组顾问、中国残疾人康复协会副理事长、中国抗癫痫协会资深顾问,《中华儿科杂志》学术指导委员会副主任委员、《实用儿科临床杂志》副总编辑,北京大学第一医院癫痫中心副主任。现为国际小儿神经学会会员及亚太地区国际小儿神经学

会会员。曾著有《婴幼儿发育医学》、《小儿癫痫》、《婴幼儿发育月月观》,主编了《小儿癫痫的现代诊断和治疗》、《实用小儿癫痫病学》、《小儿脑性瘫痪》、《小儿瘫痪》等专著,参加编写了《小儿神经系统疾病》、《实用儿科学》、《实用优生学》、《儿科诊断治疗学》、《临床儿科学》、《现代儿科学》、《癫痫和发作性疾病》、《神经系统临床诊断学》等专业书籍的部分章节。曾承担国家“九五”攻关项目。参加的科研项目曾多次获得国家科技进步奖及卫生部奖。

再版前言

本书从第1版问世以来已经过去8年多了,在这段时间里,随着分子生物学与神经影像学的飞速发展,人类基因组项目的完成,小儿神经领域也有了巨大进步;表现在神经发育与功能、疾病的遗传基础、发病机制及临床诊断和治疗等方面,都有许多新进展。大量的新知识在等待我们去学习,小儿神经专业工作者正面临着更大的挑战。为了适应新的形势,我们决定对第1版进行较大范围的修改。

本书第2版的编写工作从2006年7月开始启动,这正处于我国“十一五”科学技术发展规划的开始。随着社会经济与科学技术的飞速发展,儿童疾病谱已经发生显著变化。从世界的发展规律来看,当一个国家或地区的婴儿死亡率降至40‰以下时(我国2004年农村为24.6‰,城市为10.1‰),出生缺陷和遗传性疾病就将成为公共卫生领域关注的重要问题,在这些疾病中有相当大的部分是小儿神经系统疾病,这也是促使我们编写本书第2版的重要原因之一。

本书第2版在一定程度上反映了近年来世界小儿神经领域的新进展,在神经影像、神经康复、神经发育、神经遗传等方面均有一定体现。本书除了引用国内、国际新的进展外,许多图片及资料也来自于我们自己临床与研究工作中积累的宝贵材料。对一些近年来国际国内关注较多或进展较快的专题或疾病,增加了专门的章节,如遗传病的生化与分子诊断和遗传咨询、X连锁智力低下、线粒体病、三联密码重复异常性疾病、癫痫遗传学、遗传性脑白质病、睡眠障碍、早期儿童发育等。

在小儿神经系统疾病的治疗方面,除有癫痫药物与外科治疗的专门章节外,还增加了“康复治疗”章及“小儿神经遗传疾病的治疗进展”章。并有一章“小儿晕厥”体现跨学科的专题。

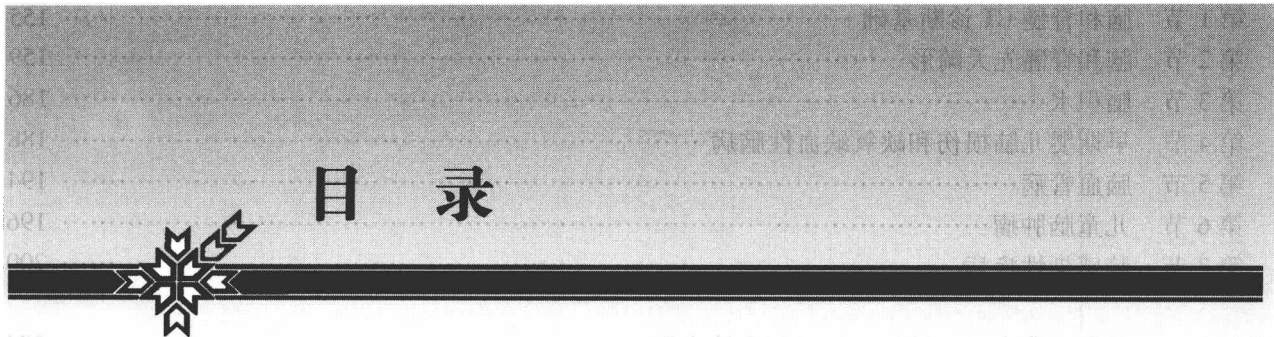
为了使这本书在未来许多年中能够继续为我们儿科与小儿神经工作者服务,我们从本书第2版开始增设两位副主编。即包新华与姜玉武教授。他们都是年富力强,具备扎实医学理论与丰富临床经验的小儿神经科医生,相信他们一定会不断继承创新。

编者中除有多位我院工作在第一线的小儿神经专业中青年医师及新生儿与心脏专业的知名教授外,还有多位北京大学医学遗传中心、第一医院及第六医院医学遗传、影像医学、神经内科、儿童保健、康复医学、精神病学等方面知名专家。我们还荣幸地请到国内其他院校知名的神经内科、神经外科、神经免疫、小儿神经及儿童保健等方面的专家为本书撰写有关章节。他们在百忙之中,热情认真,科学严谨的付出了大量心血。在此向他们表示衷心的感谢!北大医院儿科教研室全体同志及教学秘书王玉燕同志在稿件打印与管理等方面做了大量工作,在此一并致谢。

我们衷心希望这本书能对我国儿科与小儿神经的临床与科研工作者有一定帮助。限于我们的水平,本书内容肯定有一些不尽人意之处,诚心期盼听到读者们的批评指正!

吴希如 林 庆
2008 年





上篇 基础部分

第1章 神经系统发育及其相关疾病	3
第1节 神经胚胎学新概念.....	3
第2节 中枢神经系统畸形	23
第2章 神经病理基础	56
第1节 中枢神经系统病理改变	56
第2节 周围神经系统病理改变	65
第3节 骨骼肌疾病	66
第3章 神经系统疾病的免疫基础	70
第4章 医学遗传学的基本理论	80
第1节 遗传的分子基础	80
第2节 细胞周期及遗传的染色体基础	86
第3节 人类基因组的组织	89
第4节 突变和遗传性疾病	91
第5节 医学遗传学的原则	93
第6节 表观遗传学与人类疾病	98
第5章 遗传病的生化与分子诊断和遗传咨询	107
第1节 一般实验室检测.....	107
第2节 特殊检查.....	112
第3节 酶活性测定.....	121
第4节 分子遗传学诊断方法.....	125
第5节 遗传咨询及产前诊断.....	132
第6节 新生儿筛查.....	137
第6章 神经遗传病的细胞遗传学诊断	142
第1节 概论.....	142
第2节 染色体病.....	148
第7章 小儿神经系统疾病的 CT 诊断	155

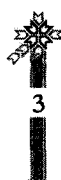
第1节	脑和脊髓CT诊断基础	155
第2节	脑和脊髓先天畸形	159
第3节	脑积水	186
第4节	早期婴儿脑损伤和缺氧缺血性脑病	188
第5节	脑血管病	194
第6节	儿童脑肿瘤	196
第7节	脑感染性疾病	200
第8章	磁共振成像在小儿神经系统疾病中的应用	204
第1节	磁共振成像的基本原理	204
第2节	正常脑白质的发育成熟	211
第3节	脑白质病变	227
第4节	灰质病变	246
第5节	缺氧缺血性脑损伤	266
第6节	脑血管病变	277
第7节	脑内感染	281
第9章	小儿脑电图及脑磁图	305
第1节	脑电图的基本概念	305
第2节	不同年龄阶段的正常脑电图	315
第3节	癫痫的脑电图	317
第4节	脑电图在其他小儿神经系统疾病中的应用	328
第10章	小儿诱发电位	334
第1节	脑干听觉诱发电位	334
第2节	躯体感觉诱发电位	342
第3节	视觉诱发电位	350
第4节	运动诱发电位	358
第5节	事件相关电位	365
第11章	小儿肌电图	369
第1节	同心圆针电极肌电图	369
第2节	神经电图	372
第3节	重复神经刺激	376
第4节	单纤维肌电图	377
第5节	运动单位计数	378
第12章	神经系统疾病SPECT与PET检查	380
第1节	概况	380
第2节	SPECT、PET与药物成瘾	382
第3节	SPECT、PET与网络和电子游戏成瘾	384
第4节	SPECT、PET与神经精神疾病	386
第5节	SPECT和PET的新进展	389



第13章 神经遗传病的治疗进展	393
第1节 遗传医学的基本概念	393
第2节 基因输入治疗	394
第3节 RNA 修饰治疗	395
第4节 体干细胞治疗	397
第5节 胚胎干细胞治疗	397
第6节 遗传医学治疗方法目前存在的问题	398
第7节 遗传医学的前景	399
第14章 小儿神经系统疾病的康复治疗	401
第1节 康复医学概况	401
第2节 神经系统疾病康复的相关基础理论	402
第3节 康复评定	407
第4节 康复治疗	409
第15章 婴幼儿神经精神行为的发育	414
第1节 发育的一般规律	414
第2节 粗大运动的发育	414
第3节 精细运动的发育	417
第4节 视觉的发育	419
第5节 听觉的发育	420
第6节 语言的发育	421
第7节 与周围人交往能力的发育	427
第8节 情感的发育	428
第9节 进食与穿衣能力的发育	428
第10节 控制大小便能力的发育	429
第16章 小儿神经系统体格检查	431
第1节 一般状况	431
第2节 皮肤	431
第3节 头颅和面部	432
第4节 脊柱	432
第5节 颅神经	432
第6节 躯体运动系统	434
第7节 躯体感觉系统	436
第8节 神经反射	436
第9节 脑膜刺激征	438

下篇 临床部分

第17章 新生儿神经系统疾病	441	目
第1节 颅内出血	441	
第2节 新生儿缺氧缺血性脑病	448	录
第3节 早产儿脑白质损伤	454	



第4节	新生儿脑梗死	458
第5节	新生儿低血糖与脑损伤	464
第6节	胆红素脑病	468
第18章	中枢神经系统感染	472
第1节	细菌性脑膜炎	472
第2节	结核性脑膜炎	477
第3节	中枢神经系统病毒感染概论	482
第4节	急性神经系统病毒感染	485
第5节	慢性神经系统病毒感染	486
第6节	胚胎脑病	489
第19章	小儿癫痫	491
第1节	小儿癫痫的病因	491
第2节	癫痫的发作类型	491
第3节	小儿癫痫综合征	496
第4节	小儿癫痫的诊断	511
第5节	癫痫的治疗	512
第6节	癫痫持续状态的治疗	514
第20章	癫痫及癫痫性脑损伤的发病机制	516
第1节	癫痫病因	516
第2节	癫痫的发生机制	518
第3节	癫痫性脑损伤	524
第4节	癫痫研究展望	525
第21章	癫痫的药物治疗与机制	528
第1节	抗癫痫药物的药代动力学与作用机制简述	528
第2节	癫痫药物治疗的基本原则	533
第3节	抗癫痫药物主要特点	538
第4节	遗传药理学在癫痫治疗中的作用	545
第22章	癫痫的遗传学研究	548
第1节	特发性癫痫	548
第2节	进行性肌阵挛癫痫	553
第3节	神经元移行障碍	554
第4节	伴有症状性癫痫的孟德尔遗传病	555
第5节	癫痫遗传学研究的主要方法	556
第23章	儿童癫痫外科治疗	561
第1节	概况	561
第2节	儿童癫痫外科治疗依据	561
第3节	癫痫外科的手术前评估	562
第4节	侵入性电极置入——脑电图评估技术	566

第5节	手术适应证和禁忌证	569
第6节	手术方式的选择和简介	570
第7节	儿童癫痫的特殊性小结	574
第24章	热性惊厥	576
第25章	新生儿惊厥	590
第1节	新生儿惊厥总论	590
第2节	维生素B ₆ 依赖症	598
第3节	1型葡萄糖转运体缺陷综合征	599
第26章	非癫痫性发作性疾病	602
第1节	儿童交替性偏瘫	602
第2节	阵发性运动障碍	603
第3节	周期性呕吐综合征	606
第27章	氨基酸代谢病	610
第1节	遗传性高苯丙氨酸血症	610
第2节	酪氨酸血症	615
第3节	组氨酸代谢障碍	617
第4节	赖氨酸代谢障碍	618
第5节	枫糖尿症	619
第6节	同型半胱氨酸血症	621
第7节	非酮症性高甘氨酸血症	623
第28章	有机酸代谢病	627
第1节	有机酸代谢病总论	627
第2节	甲基丙二酸血症	631
第3节	丙酸血症	633
第4节	生物素与生物素酶缺乏症	634
第29章	尿素循环障碍疾病	637
第1节	高氨血症	637
第2节	尿素循环障碍	641
第30章	糖原贮积症	644
第31章	溶酶体贮积病	651
第1节	概况	651
第2节	鞘脂类贮积病	653
第3节	粘多糖贮积病	661
第4节	寡聚糖/糖肽类贮积病	664
第5节	多种酶缺陷	666
第6节	脂类贮积病	668
第7节	单糖/氨基酸单体贮积病	669



第 32 章	过氧化物酶体病	672
第 1 节	过氧化物酶体形成障碍性疾病	673
第 2 节	单一过氧化物酶体酶缺陷疾病	675
第 33 章	线粒体病	681
第 1 节	总论	681
第 2 节	Leigh 综合征	690
第 3 节	MELAS 病	692
第 4 节	肉碱缺乏症与线粒体脂肪酸代谢障碍	693
第 5 节	Alpers 综合征	696
第 34 章	遗传性白质脑病	702
第 1 节	概况	702
第 2 节	X 连锁肾上腺脑白质营养不良	703
第 3 节	异染性脑白质营养不良	703
第 4 节	白质消融性白质脑病	704
第 5 节	PLP1 相关的遗传性髓鞘形成障碍	706
第 6 节	亚历山大病	707
第 7 节	伴皮层下囊肿的巨脑性白质脑病	708
第 8 节	Canavan 病	709
第 9 节	球形脑白质营养不良	710
第 35 章	神经元腊样质脂褐质沉积症	712
第 1 节	概况	712
第 2 节	分型	717
第 3 节	NCLs 的研究进展	729
第 36 章	铜代谢异常疾病	732
第 1 节	P 型铜转运 ATP 酶与铜代谢	732
第 2 节	肝豆状核变性	733
第 3 节	Menkes 病	738
第 37 章	三联密码重复异常性疾病	741
第 1 节	概况	741
第 2 节	多聚谷氨酰胺疾病	742
第 3 节	多聚丙氨酸疾病	750
第 4 节	非编码区三核苷酸重复疾病	753
第 38 章	离子通道病	758
第 1 节	离子通道的功能基础与分类	758
第 2 节	遗传性离子通道病	760
第 3 节	自家免疫离子通道病	766
第 39 章	糖基化障碍性疾病	769

第 40 章 其他遗传代谢病	776
第 1 节 半乳糖血症	776
第 2 节 肌酸缺乏综合征	778
第 3 节 嘌呤和嘧啶代谢病	781
第 4 节 婴儿神经轴索营养不良	784
第 5 节 DNA 复制与修复性疾病	784
第 41 章 小脑性共济失调	789
第 1 节 概况	789
第 2 节 急性小脑性共济失调	791
第 3 节 遗传性共济失调	792
第 42 章 小儿运动障碍性疾病	801
第 1 节 概况	801
第 2 节 以舞蹈为主要表现的疾病	803
第 3 节 以肌张力不全为主要表现的疾病	808
第 4 节 以震颤为主要表现的疾病	816
第 5 节 以肌阵挛为主要表现的疾病	820
第 6 节 阵发性运动障碍性疾病	824
第 7 节 以抽动为主要表现的疾病	825
第 8 节 其他运动障碍性疾病	826
第 43 章 骨骼肌疾病	829
第 1 节 概况	829
第 2 节 先天性肌病	833
第 3 节 肌营养不良	842
第 4 节 内分泌性肌病	855
第 5 节 代谢性肌病	856
第 6 节 皮炎炎	862
第 7 节 肌强直性肌肉病	865
第 8 节 周期性瘫痪	868
第 9 节 神经-肌肉接头病	871
第 44 章 周围神经疾病	889
第 1 节 概况	889
第 2 节 遗传性运动感觉神经病	892
第 3 节 遗传性运动神经病	898
第 4 节 其他遗传性周围神经病	904
第 5 节 慢性炎症性脱髓鞘性多神经根神经病	908
第 45 章 吉兰-巴雷综合征	915
第 46 章 神经皮肤综合征	920
第 1 节 神经纤维瘤病	920
第 2 节 结节性硬化症	922



第3节	脑面血管瘤病	924
第4节	色素失调症	925
第5节	伊藤色素减少症	925
第6节	表皮痣综合征	926
第7节	面部半侧萎缩症	926
第8节	其他神经皮肤综合征	926
第47章	小儿脑性瘫痪	928
第48章	脑血管病	937
第1节	缺血性脑血管病	937
第2节	颅内出血	946
第49章	小儿头痛	950
第1节	概况	950
第2节	小儿偏头痛	951
第3节	紧张性头痛	953
第4节	丛集性头痛	954
第50章	儿童晕厥	955
第51章	中枢神经系统免疫性脱髓鞘病	965
第1节	概况	965
第2节	多发性硬化	965
第3节	急性播散性脑脊髓炎	969
第4节	急性横贯性脊髓炎	971
第5节	视神经炎	972
第52章	中枢神经系统肿瘤	974
第1节	概况	974
第2节	颅咽管瘤	975
第3节	髓母细胞瘤	977
第4节	小脑星形细胞瘤	978
第5节	室管膜瘤	979
第6节	大脑半球胶质瘤	980
第7节	脑干胶质瘤	981
第8节	生殖细胞肿瘤	982
第9节	脉络丛乳头状瘤	983
第10节	视觉通路和下视丘胶质瘤	984
第11节	结节性硬化合并室管膜下巨细胞星形细胞瘤	985
第12节	下丘脑错构瘤	986
第13节	颅内海绵状血管瘤	987
第14节	椎管内肿瘤	987
第53章	颅内压增高	992