

国内名院、名科、知名专家  
临床诊疗思维系列丛书

# 儿内科疾病 临床诊疗思维

主编 申昆玲



国内名院、名科、知名专家临床诊疗思维系列丛书

# 儿内科疾病 临床诊疗思维

人民卫生出版社

## 图书在版编目 (CIP) 数据

儿内科疾病临床诊疗思维 / 申昆玲主编. —北京:  
人民卫生出版社, 2009. 9

ISBN 978-7-117-11507-0

I. 儿… II. 申… III. 儿科学: 内科学 IV. R725

中国版本图书馆CIP数据核字 (2009) 第131423号

门户网: <a href="http://www.pmph.com">www.pmph.com</a>	出版物查询、网上书店
卫人网: <a href="http://www.hrhexam.com">www.hrhexam.com</a>	执业护士、执业医师、 卫生资格考试培训

## 儿内科疾病临床诊疗思维

主 编: 申昆玲

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

E - mail: [pmph@pmph.com](mailto:pmph@pmph.com)

购书热线: 010-67605754 010-65264830

印 刷: 北京蓝迪彩色印务有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 33.75 插页: 2

字 数: 847千字

版 次: 2009年9月第1版 2009年9月第1版第1次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-11507-0/R·11508

定 价: 66.00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)

<b>第一章 营养障碍性疾病</b> .....	1
病例 1 进行性肥胖1年伴头晕、头痛、胸闷1个月.....	1
病例 2 间断抽搐10天.....	7
<b>第二章 新生儿疾病</b> .....	12
病例 3 生后易惊36小时，呼吸急促24小时.....	12
病例 4 生后气促、青紫1天.....	18
病例 5 呻吟14小时，口唇青紫进行性加重10小时.....	24
病例 6 发热2天.....	29
病例 7 发热2天，抽搐1天.....	34
病例 8 口吐沫、呛奶4天，伴皮肤黄染加重1天.....	39
病例 9 皮肤黄疸26小时.....	44
病例 10 呕血、便血12小时.....	48
病例 11 呕吐伴腹泻4天.....	53
<b>第三章 遗传代谢疾病</b> .....	59
病例 12 生长发育迟缓7个月.....	59
病例 13 自幼身材矮小.....	63
病例 14 阴茎小，无青春期发育.....	67
病例 15 间断抽搐、皮肤毛发色淡1年半.....	70
病例 16 动作笨拙2年余，说话不清1年.....	74
病例 17 自幼生长缓慢.....	79
病例 18 生长迟缓3年.....	84
<b>第四章 免疫缺陷病</b> .....	88
病例 19 发热、咳嗽21天，伴抽搐1次.....	88
病例 20 发现左锁骨上、左腋下肿块3周，发热2周.....	92
病例 21 发热伴腹泻22天.....	96
病例 22 间断发热、咳嗽2年，消瘦伴间断腹泻9个月.....	100
病例 23 反复腹泻，伴进行性消瘦3月余.....	105

<b>第五章 风湿性疾病</b> .....	<b>109</b>
病例 24 尿色加深半年, 乏力4天 .....	109
病例 25 周身乏力、面色苍白2个月, 双眼睑水肿10天 .....	114
病例 26 发热20天, 伴手足关节肿胀、疼痛 .....	119
病例 27 反复左膝关节肿痛1年 .....	125
病例 28 双下肢皮疹4天 .....	129
病例 29 间断发热, 双膝关节肿痛1年5个月 .....	133
病例 30 间断咳嗽2个月, 四肢无力1个月 .....	138
病例 31 间断多关节肿痛2个月 .....	142
<b>第六章 感染性疾病</b> .....	<b>146</b>
病例 32 发热咳嗽5天, 皮疹2天 .....	146
病例 33 发热5天伴咽痛 .....	151
病例 34 发现皮肤黄染2月余 .....	156
病例 35 发热1个月 .....	161
病例 36 发热1个月, 伴头痛、呕吐半个月, 咳嗽3天 .....	166
病例 37 发热40天 .....	173
病例 38 发热19天 .....	178
病例 39 发热16天, 嗜睡2天, 抽搐1次 .....	184
<b>第七章 消化系统疾病</b> .....	<b>190</b>
病例 40 反复咳嗽2年余, 加重20天 .....	190
病例 41 腹痛6小时伴血便3次 .....	195
病例 42 发热3天, 腹泻2天 .....	200
病例 43 黄疸4个月余 .....	204
病例 44 腹泻7个月 .....	210
病例 45 间断腹痛、腹泻10个月 .....	215
<b>第八章 呼吸系统疾病</b> .....	<b>220</b>
病例 46 咳嗽、声音嘶哑并伴喘息1天 .....	220
病例 47 咳喘3天 .....	224
病例 48 发热咳喘7天, 加重伴呼吸困难2天 .....	230
病例 49 间断发热咳嗽12天, 气促2天 .....	236
病例 50 发热、咳嗽10天 .....	242
病例 51 咳嗽、发热7天 .....	247
病例 52 发热、咳嗽1周 .....	253
病例 53 间断发作性喘息、气促6个月, 加重1天 .....	258
病例 54 入睡打鼾2年 .....	263

病例 55	发热、咳嗽9天, 颈部肿胀3天 .....	268
病例 56	间断咳嗽喘息10个月 .....	274
<b>第九章</b>	<b>循环系统疾病.....</b>	<b>280</b>
病例 57	气促5个月, 咳嗽11天, 发现心大2天 .....	280
病例 58	腹痛伴呕吐1天半, 晕厥4次 .....	285
病例 59	间断心慌9个月 .....	291
病例 60	自觉心前区痛16小时 .....	297
病例 61	发热伴颈部肿物8天, 关节疼痛1天 .....	303
病例 62	腹痛6天, 发现心大、心律失常3天 .....	309
病例 63	心慌、乏力1周, 加重并发现心大4天 .....	315
<b>第十章</b>	<b>泌尿系统疾病.....</b>	<b>321</b>
病例 64	颜面水肿9天, 尿检异常8天 .....	321
病例 65	全身水肿伴少尿1周 .....	326
病例 66	洗肉水样尿伴眼睑水肿23天 .....	330
病例 67	发热3天 .....	335
病例 68	水肿、血尿6天, 少尿4天, 无尿1天 .....	340
病例 69	发热3天, 血尿、少尿、无尿1天 .....	345
病例 70	腹泻3天, 少尿2天, 无尿1天 .....	349
病例 71	腹泻、茶色尿、皮肤出血点4天, 水肿、黄疸2天 .....	353
病例 72	间断肉眼血尿2年 .....	358
<b>第十一章</b>	<b>造血系统疾病.....</b>	<b>363</b>
病例 73	头晕1周, 腹痛伴呕吐1次 .....	363
病例 74	面色苍白伴间断面黄4年 .....	368
病例 75	发现皮肤出血点10个月 .....	373
病例 76	右下腹痛2天, 阑尾炎术后面色苍白、意识不清2小时 .....	378
病例 77	皮肤出血点5天 .....	383
病例 78	面色苍白15天 .....	388
病例 79	间断咳嗽9个月, 加重伴喘息及发热10余天 .....	393
病例 80	左颈部肿块伴间断发热20天 .....	399
<b>第十二章</b>	<b>神经肌肉系统疾病.....</b>	<b>404</b>
病例 81	间断抽搐半年 .....	404
病例 82	腹泻3天, 间断抽搐3次 .....	411
病例 83	发热3天, 频繁抽搐、昏迷5小时 .....	415
病例 84	发热嗜睡5天, 抽搐1次 .....	422

病例 85	进行性四肢无力3天, 不能行走1天 .....	428
病例 86	四肢无力1天 .....	433
病例 87	咳嗽伴吃奶差9天, 发热3天 .....	438
病例 88	19小时前抽搐1次, 左侧肢体活动障碍12小时 .....	444
病例 89	进行性四肢无力, 走路姿势异常4年 .....	450
病例 90	多动, 注意力不集中, 易发脾气3年 .....	454
<b>第十三章</b>	<b>内分泌疾病 .....</b>	<b>459</b>
病例 91	多饮多尿2年余 .....	459
病例 92	生长缓慢3年 .....	463
病例 93	反复呕吐、拒乳1个半月 .....	467
病例 94	生长迟缓8年余 .....	472
病例 95	多饮、多尿、消瘦20天, 腹痛3天 .....	477
病例 96	发现双侧乳房出现硬结24天 .....	482
病例 97	多饮、多尿、生长发育迟缓11年, 双下肢弯曲9年 .....	487
<b>第十四章</b>	<b>小儿常见危重症 .....</b>	<b>491</b>
病例 98	反复咳嗽、喘息3年, 加重伴全身青紫40分钟 .....	491
病例 99	发热、腹痛2天, 嗜睡1小时 .....	496
病例 100	发热、咳喘3天, 加重伴呼吸困难1天 .....	501
病例 101	发热、咳嗽6天, 呼吸困难2天, 加重1天 .....	506
病例 102	间断腹痛4天, 加重伴精神弱半天, 呼吸浅慢20分钟 .....	512
病例 103	恶心、呕吐4小时, 谵语1小时 .....	517
病例 104	发热、腹泻3天, 无尿12小时 .....	521
附	病例诊断结果 .....	527



# 1 第一章 营养障碍性疾病

## 病例1 进行性肥胖1年伴头晕、头痛、胸闷1个月

患儿，男，14岁，于2007年6月15日入院。

### 一、接诊时家长主诉

进行性肥胖1年伴头晕、头痛、胸闷1个月。

### 二、病史询问

对于一个肥胖儿童首先要考虑是单纯性肥胖还是病理性肥胖。单纯性肥胖是由于能量摄入长期超过人体的消耗，使体内脂肪过度积聚，体重超过了一定范围的一种慢性营养障碍性疾病。病理性肥胖是继发于其他疾病的肥胖，常见于其他内分泌、遗传代谢疾病，如皮质醇增多症、原发性甲状腺功能减退症及伴有肥胖的遗传综合征等。患儿头晕、头痛需注意有无儿童高血压。高血压也要考虑是原发性还是继发性的。原发性高血压病因未明，与遗传、肥胖、膳食、情绪等因素有关。家族成员中常有患肥胖、高血压、冠心病、脑卒中、糖尿病、肾脏疾病等。继发性高血压病因多为肾脏疾病、血管病变、内分泌疾病、颅脑病变、中毒及药物等。

#### (一) 进一步询问内容及目的

1. 病程长短 病理性的肥胖一般较快发生，单纯性病史长，起病缓慢。
2. 家族史 父母双方是否肥胖。因肥胖有家族发病倾向，有研究指出父母双方肥胖者，子女发生肥胖的几率大约有70%~80%；父或母单方肥胖者，子女发生肥胖的几率大约有40%~50%。故需询问有无高血压、冠心病、脑卒中、糖尿病、肾脏疾病等疾病家族史。
3. 饮食习惯 家庭饮食是否以高脂饮食、肉食为主，有无食量大、喜食肉类、甜食、饮料和油炸食品。摄入过多高糖、高热量食物，或进食过快等都是导致肥胖的原因。
4. 生活方式 是否不爱运动，长时间学习、看电视和玩电脑游戏。体力活动少，久坐不活动的不健康的生活方式是肥胖发生的另一重要因素。
5. 有无生长减慢、智力低下、长期服用皮质激素史。以鉴别继发于其他疾病的病理性肥胖。
6. 需注意询问有无多汗、面色潮红、心悸、头晕、头痛、视物模糊、嗜睡、惊厥、意识障碍、水肿、血尿，以协助诊断有无高血压及其病因。
7. 有无多饮多尿伴体重减轻、有无呼吸困难、睡眠打鼾、夜间不能平卧入睡等，以协助诊断有无糖尿病、肥胖肺换气不良综合征等肥胖并发症。

## (二) 询问结果 (病史)

现病史: 患儿于一年前出现食量增加, 喜食肉食、油腻、油炸、甜食, 每餐约食8两米饭, 每日三餐, 无额外零食, 活动量小, 随即出现体重增加 (未监测体重), 家长未重视, 未曾就诊。于入院前一个月出现头晕、头痛, 胸闷、乏力, 视物模糊, 无恶心、呕吐, 无心慌、心悸, 无多汗、嗜睡、惊厥、意识障碍, 在我院门诊就诊, 考虑“高血压原因待查, 肥胖症”, 予呋塞米60mg, 静推, 卡托普利25mg, 每8小时1次口服, 血压波动在(133~160)/(80~90) mmHg之间, 头晕、头痛、胸闷等症状有缓解。为进一步诊治, 今门诊以“肥胖、高血压原因待查”收入病房。自发病以来, 患儿精神、食欲可, 睡眠时偶有打鼾, 无多饮、多尿, 无水肿、血尿, 二便正常。

家族史: 父亲肥胖, 有2型糖尿病史3年。母亲体健。无高血压、冠心病、脑卒中、肾脏疾病等疾病家族史。

既往史: 体健。无肾脏、心血管、内分泌及颅脑疾病史, 无长期服用皮质激素史, 无铅、汞等毒物接触史。

询问结果 (病史) 分析: ①患儿有摄入过多高糖、高热量食物不良饮食史, 运动量小, 且有父亲肥胖家族史, 均支持单纯性肥胖。②患儿有肥胖且有2型糖尿病家族史, 故需注意有无合并2型糖尿病, 但患儿无多饮、多尿、近期体重减轻等, 不支持。③患儿既往无长期服用皮质激素史。药物引起皮质醇增多症可除外。④患儿既往体健。无肾脏、心血管、内分泌及颅脑疾病史, 无铅、汞等毒物接触史。无水肿、血尿, 无心悸, 无嗜睡、惊厥、意识障碍。故不支持肾脏疾病、心血管病变、内分泌疾病、颅脑病变、中毒及药物等继发性高血压。

## 三、体格检查

### (一) 初步体格检查内容及目的

测定身高、体重以计算体脂指数, 当体脂指数 $\geq$ 同年龄、同性别的儿童体脂指数95百分位线为肥胖; 测定腰围、臀围, 计算腰围臀围比值, 比值增大为中心性肥胖。注意有无皮下脂肪增多, 分布是否均匀, 有无满月脸、水牛背、有无多血质面容和特殊面容, 有无皮肤白纹和紫纹, 以鉴别皮质醇增多症等病理性肥胖, 注意颈部、腋下、肘后及鼠蹊部有无棕褐色色素沉着, 皮肤增厚, 毛囊角化过度, 绒毛样疣状增生的黑棘皮病。黑棘皮病与胰岛素抵抗密切相关。注意性器官的发育, 以鉴别肥胖生殖无能等肥胖综合征。测定血压需选择适宜的袖带宽度, 应常规测四肢血压。注意腹部、锁骨上、股部等有无血管杂音, 注意周围血管搏动情况 (足背动脉) 及“无脉症”体征, 有无水肿等除外继发性高血压。注意寻找高血压对靶器官损害的证据, 如心、脑、眼、肾等。

### (二) 体格检查结果

体温 36.9℃, 呼吸 19次/分, 脉搏 90次/分, 双上肢血压 160/100mmHg, 双下肢血压 180/120mmHg, 体重 89.5kg, 身高 176cm, 腰围 98.5cm, 臀围 107.4cm, 神志清楚, 体型肥胖, 全身皮下脂肪厚, 无满月脸、水牛背, 无多血质、鲤鱼嘴、小下颌等特殊面容, 双眼睑无水肿, 无突眼, 双瞳孔等大等圆, 对光反射灵敏。双眼集合反射、调节反射正常。无舌颤, 颈部、双腋下可见黑棘皮, 甲状腺不大, 双肺呼吸音清, 心率 98次/分, 心律齐, 心音有力, 各

瓣膜听诊区未闻及病理性杂音。腹软，腹部可见散在白纹，长1~2cm，无紫纹，肝脾肋下未及，腹部、锁骨上、股部等无血管杂音，双肾区无叩痛，双下肢无水肿。下肢足背动脉搏动对称明显，四肢末梢皮温无降低，四肢肌力、肌张力正常，无多指（趾）畸形，无手颤。神经系统查体未见异常。阴毛Tanner I期，阴茎长6.5cm，周径6.5cm，睾丸容积10ml。

体格及目前检查结果分析：①患儿体脂指数[体重(kg)/身高(m<sup>2</sup>)]为28.9，大于同年龄、同性别儿童青少年97%，肥胖诊断成立。②患儿腰围臀围比值为0.92(>0.9)，提示中心性肥胖或腹部脂肪增多，两者是胰岛素抵抗、心血管疾病、2型糖尿病和血脂紊乱的危险因素，颈部、腋下的黑棘皮也与胰岛素抵抗、2型糖尿病密切相关。③患儿无满月脸、水牛背、无多血质面容，皮肤无紫纹，皮质醇增多症可能性不大。④患儿无鲤鱼嘴、小下颌等特殊面容，四肢肌力肌张力正常，无多指（趾）畸形，睾丸已发育故不支持伴有肥胖的综合征。⑤患儿无突眼，双眼集合反射、调节反射正常。无舌颤、无手颤，甲状腺不大，故甲亢致高血压可除外。⑥双眼睑无水肿，心率98次/分，心律齐，心音有力，各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音，腹部、锁骨上、股部等无血管杂音，双肾区无叩痛，双下肢无水肿。下肢足背动脉搏动对称明显，四肢肌力、肌张力正常，神经系统查体未见异常不支持肾脏疾病、心血管病变、神经系统疾病致高血压。

#### 四、门诊及外院检查结果

1. 甲状腺功能三项正常。
2. 心电图、心脏彩超未见异常。
3. 血、尿、便常规无异常，CRP < 1mg/L。
4. ASO、MP、乙肝五项均阴性。

目前检查结果分析：甲状腺功能三项正常可除外甲状腺功能亢进症，心电图、心脏彩超未见异常不支持心脏疾病，尿常规正常不支持肾脏疾病。

#### 五、初步诊断

1. 单纯性肥胖症。
2. 原发性高血压。

#### 六、初步治疗

1. 一般性治疗 控制理想体重，加强饮食指导，限制盐摄入量2g/d，加强有氧运动，生活规律，消除紧张因素，保证充足睡眠。

2. 调整饮食 首先了解患儿在家三天的饮食情况，计算出每天平均摄入的总热量，然后制订全日的总热量，在减肥期开始减少总热量的1/5或1/4，在满足生长发育需要的前提下，循序渐进。因患儿在家每天平均摄入的总热量约8400kJ/d(2000kcal/d)故每日起始热量定为6700kJ/d(1600kcal/d) 膳食原则：应多摄入蔬菜、高纤维素和水分多的食物以增加饱腹感；每日应保证1个鸡蛋，250ml牛奶，2~3两鱼肉、鸡肉或其他瘦肉；严禁油炸、

油脂食物和甜食。

3. 运动治疗 运动可增加机体热能的消耗，促使体重减轻。该患儿每日运动1小时，选择快步走。运动强度因人而异，要观察运动过程中有无不良反应如呼吸困难，面色苍白，恶心呕吐等。

4. 药物治疗 血管紧张素转换酶抑制剂：卡托普利（开搏通）25mg，每8小时1次口服降压。

## 七、进一步实验室检查

### （一）进一步检查内容及目的

1. 口服葡萄糖耐量试验（OGTT）和糖化血红蛋白协助诊断有无糖代谢异常。
2. 血生化 肝肾功能、电解质、心肌酶谱除外心、肝、肾脏等疾病。
3. 血脂四项 协助除外有无高脂血症。
4. 眼科会诊 除外高血压眼底改变。
5. 腹部彩超 了解有无脂肪肝和肾脏情况。
6. 血皮质醇、ACTH 协助除外皮质醇增多症和肾上腺皮质增生症。
7. 肾上腺B超 除外肾上腺皮质增生症所致高血压。
8. 腹部彩超、腹主动脉、双肾动脉、颈部血管、上下肢血管彩超 协助排除心血管、肾脏病变所致高血压。
9. 脑血流图、头颅MRI+MRA+MRV 可协助除外中枢神经系统疾病致高血压。
10. 24小时尿儿茶酚胺 协助除外嗜铬细胞瘤致高血压。
11. 立卧位肾素-血管紧张素-醛固酮 可协助排除原发性醛固酮增多症。

### （二）检查结果

#### 1. 糖耐量结果如下

时间（分钟）	血糖（mmol/L）	C肽（ng/ml）	胰岛素（ $\mu$ IU/ml）
0	5.73	2.9	22.1
30	9.6	8.6	91.7
60	11.9	11.1	175
120	8.62	9.4	110
180	4.8	3.9	31.5

2. 糖化血红蛋白 4.8%，正常范围。
3. 血生化 肝肾功能、电解质、心肌酶谱无异常。
4. 甘油三酯 1.8mmol/L，高于正常。胆固醇、高密度和低密度脂蛋白均在正常范围。
5. 眼科会诊 视力0.8，正常眼底，未见高血压眼底改变。
6. 腹部彩超 脂肪肝，双肾实质回声及结构未见异常，余腹部实质脏器未见异常，未见肿大明显的淋巴结。
7. 腹主动脉、双肾动脉、颈部血管、上下肢血管彩超 均示无明显异常。
8. 脑血流图 ①右侧MLA、ILA、ALA、PLA流速略低于正常。②双侧VA流速轻度减低，频谱正常。③双半球脑血管搏动指数均为正常高限水平，与其高血压后脑血流继发性

改变有关。

9. 头颅MRI+MRA+MRV 示无异常。

10. ACTH节律 8am 29.50 $\mu$ g/dl, 4pm 13.80 $\mu$ g/dl, 11pm 22.30 $\mu$ g/dl。

11. 皮质醇节律 8am 13.60 $\mu$ g/dl, 4pm 11.50 $\mu$ g/dl, 11pm 5.70 $\mu$ g/dl。

12. 24小时尿儿茶酚胺 6.6mg, 正常范围。

13. 立卧位肾素-血管紧张素-醛固酮 正常范围。

14. 过夜地塞米松抑制试验 皮质醇: 第1日8am 19.60 $\mu$ g/dl, 11pm口服地塞米松1mg后, 第2日8am 16.00 $\mu$ g/dl。

15. 小剂量地塞米松抑制试验 抑制前血清皮质醇12.80 $\mu$ g/dl, 抑制后血清皮质醇5.4 $\mu$ g/dl, 较试验前降低50%以上。

实验室检查结果分析: ①腹部彩超、腹主动脉、双肾动脉、颈部血管、上下肢血管彩超、心电图、心脏彩超示无异常。目前可排除心脏疾病、肾脏疾病所致高血压。②脑血流图、头颅MRI+MRA+MRV示无异常, 可除外中枢神经系统疾病致高血压。③24小时尿儿茶酚胺正常, 不支持嗜铬细胞瘤致高血压。④立卧位肾素-血管紧张素-醛固酮正常, 可排除原发性醛固酮增多症。⑤皮质醇节律提示皮质醇升高和过夜地塞米松抑制试验皮质醇未被抑制, 需除外皮质醇增多症的可能。但小剂量地塞米松抑制试验, 抑制后血清皮质醇较试验前降低50%以上, 可除外皮质醇增多症。结合病史和查体继发性高血压可除外, 考虑为原发性高血压。

## 八、诊断

代谢综合征 患儿有高血压, 血指示甘油三酯1.80mmol/L, 大于1.70mmol/L, 故存在高脂血症。OGTT试验空腹血糖 $>5.6$ mmol/L, 餐后两小时血糖 $>7.8$ mmol/L, 提示糖耐量降低。结合患儿腰臀比0.92, 存在单纯性中心性肥胖, 故考虑代谢综合征成立。

## 九、入院后情况

患儿入院后经过低盐减肥饮食治疗, 限制盐摄入量2g/d, 热量由入院时的6700kJ/d (1600kcal/d) 隔日减200kcal, 控制在5000kJ/d (1200kcal/d)。有氧运动坚持每日1小时以上。3周后患儿血压恢复正常, 头晕、头痛、胸闷消失。空腹血糖正常, 体重下降1kg。停用降压药物卡托普利。通过饮食和运动病情明显好转使患儿大大增强了战胜疾病的信心。

## 十、有关代谢综合征

代谢综合征是由于胰岛素抵抗引发的一系列临床、生化、体液代谢失常, 从而引起多种物质代谢失常的综合征, 常包括肥胖、高血压、高血糖、血脂异常等。目前认为是环境因素和遗传因素相互作用的产物。

### (一) 诊断标准

2005年4月国际糖尿病联盟(IDF)关于代谢综合征定义和诊断标准达成最新共识。根据新的IDF定义确诊代谢综合征必须为中心性肥胖(腰围男 $\geq 90$ cm, 女 $\geq 80$ cm)且具备以下四项指标的任两项即可确诊:

1. 甘油三酯 (TG)  $\geq 150\text{mg/dl}$  ( $1.7\text{mmol/L}$ )。
2. 高密度脂蛋白 (HDL) 男  $< 40\text{mg/dl}$  ( $1.0\text{mmol/L}$ ), 女  $< 50\text{mg/dl}$  ( $1.3\text{mmol/L}$ )。
3. 收缩压 (SBP)  $\geq 130\text{mmHg}$  或舒张压 (DBP)  $\geq 85\text{mmHg}$ 。
4. 空腹血糖 (FPG)  $\geq 100\text{mg/dl}$  ( $5.6\text{mmol/L}$ ), 或曾诊为2型糖尿病 (T2DM)。

#### (二) 代谢综合征的治疗

1. 一级预防 健康的生活方式; 中度热量限制; 体力活动中度增加; 改变饮食结构。
2. 二级预防 生活方式干预效果不好, 且具有高度心血管疾病 (CVD) 危险者应给予药物治疗。胰岛素抵抗是中心环节, 纠正胰岛素抵抗对这一代谢综合征有重要影响。
3. 代谢综合征中高血压的治疗 确诊糖尿病者 BP  $\geq 130/80\text{mmHg}$  应给予抗高血压治疗。尚未明确有药物优先用于代谢综合征。二甲双胍+降压药合用可在降压的同时改善血糖和血脂。

点评: 单纯性肥胖发病率高, 缺乏有效治疗, 故应以预防、教育为主。单纯性肥胖的重点是并发症的预防和筛查。因此对单纯性肥胖特别是伴皮肤黑棘皮病的儿童需高度注意代谢综合征的可能, 应定期监测血压、血脂和糖代谢。对于伴有高血压并发症者, 首先需除外肾脏疾病、心血管疾病、内分泌疾病、颅脑疾病、中毒及药物等继发性高血压。治疗应该全面考虑, 比如本患者因高血压, 运动强度受限制, 减肥速度必须放缓。

(梁学军)

## 病例2 间断抽搐10天

患儿，女，年龄2个月26天，于2008年2月8日入院。

### 一、接诊时家长主诉

间断抽搐10天。

### 二、病史询问

对于一个反复抽搐的小婴儿，首先需注意询问是否伴有发热。无热者常见于：①电解质紊乱疾病（如低钙、低钠、高钠、低钾、低镁等）；②低血糖症；③各种中枢神经系统病变（先天畸形、外伤、癫痫等）。此类疾病通常不发热，但有时因惊厥时间较长，也可以引起体温升高。发热者需考虑中枢神经系统感染性疾病。本患儿病程中无发热故按无热惊厥考虑。

#### （一）进一步询问内容及目的

1. 有无导致电解质紊乱的病史 有无慢性呕吐、腹泻、进食少，小婴儿有无长期摄入过度稀释的奶病史，以除外电解质紊乱致抽搐。

2. 母孕期是否有双下肢抽筋史，是否为北方冬季、春季出生，是否为早产儿，若有需注意母孕期维生素D缺乏致胎儿储备不足。是否规律服用钙剂和鱼肝油，是否为人工喂养，日照是否充足，生长是否过速，需注意钙或维生素D摄入不足。

3. 是否有胃肠道或肝、肾疾病，是否有特殊服药史。慢性肝胆、胰腺、肾脏疾病影响维生素D代谢。抗癫痫药可使维生素D代谢加快。

4. 有无交感神经兴奋的临床表现 软弱无力，出汗，颤抖，心动过速，面色苍白，恶心，呕吐或嗜睡，烦躁等低血糖症状，以除外低血糖致抽搐。

5. 有无先天性代谢性疾病和癫痫等疾病家族史，有无各种中枢神经系统病变如先天畸形、外伤等病史。

#### （二）询问结果（病史）

现病史：患儿于入院前10天无明显诱因出现抽搐1次，抽搐时不伴发热，表现为全身大发作，双眼凝视，面色及口唇发绀，头后仰，双上肢屈曲抖动，双下肢僵直，持续1分钟后自行缓解，抽搐后反应弱，喜睡。30分钟后再次抽搐，表现同前，持续30秒左右缓解，间隔5~10分钟发作一次，共4次，每次发作体温均正常。到当地医院住院，查头颅CT未见异常，予地西洋、苯巴比妥、甘露醇及地塞米松等药治疗，3~4小时后患儿再次抽搐，表现为眼睑及口角抖动，四肢无强直，持续1分钟左右自行缓解，间隔30分钟发作一次，共7次，均不伴发热。于入院前9天转入当地市级医院ICU住院治疗，血生化示血糖、钾、钠、氯、镁均正常。骨代谢检查钙1.41mmol/L，磷1.69mmol/L，碱性磷酸酶1155U/L，诊断为“低钙血症”，给予静脉补钙治疗，抽搐好转，患儿于入院前1天，血气游离钙1.0mmol/L，门诊以“抽搐待查”收入院。患儿自发病以来精神食欲欠佳，睡眠可，尿量可。无软弱无力、出汗、颤抖，无咳嗽，无面色苍白、恶心、呕吐、嗜睡和烦躁等。

喂养史：母乳、奶粉混合喂养，未补钙及鱼肝油。

母生产史及新生儿情况：G<sub>5</sub>P<sub>1</sub>，本患儿，母孕期无病毒感染史，母孕6~7月曾有小腿

肌肉痉挛史，未规律补钙，孕36周因胎盘早剥而早产，出生体重2.5kg，生后无窒息、黄疸，新生儿期体健。

健康状况：既往体健，无慢性呕吐、腹泻史。无先天畸形、头颅外伤病史。

用药史：否认服用特殊药物史。

家族史：无先天性代谢性疾病、癫痫等疾病家族史。

询问结果（病史）分析：根据患儿年龄小，2个月女婴，急性起病。主要症状以无热惊厥为主要表现，抽搐时间短，发作较频繁，抽搐后无意识改变，多次查血总钙及游离钙明显降低，补钙后抽搐好转。分析原因如下：①低钙血症：根据起病年龄早，抽搐较频繁，多次查血钙均明显降低，故抽搐考虑为低钙血症所致。患儿为早产儿，出生体重仅2.5kg。患儿母孕期末规律补钙，曾有小腿肌肉痉挛史，患儿生后未服用钙及鱼肝油，外院查血钙低，血磷高，碱性磷酸酶明显增高，考虑低钙血症原因为维生素D缺乏性佝偻病或先天性甲状旁腺功能低下所致，待入院后查甲状旁腺素以协助诊断。②钾、钠、镁异常而致惊厥：患儿无慢性呕吐、腹泻史，无长期摄入过度稀释的奶病史，外院查血钾、钠、氯、镁均正常，可除外。③低血糖症：根据患儿起病年龄早，抽搐较频繁，应考虑本病可能，但其无软弱无力、出汗、颤抖，无面色苍白、恶心、呕吐、嗜睡和烦躁等。外院查血糖正常，不支持。④各种中枢神经系统病变：患儿无先天畸形、外伤等病史，无癫痫等疾病家族史。外院查头颅CT未见异常，可除外。

### 三、体格检查

#### （一）初步体格检查内容及目的

1. 注意神经兴奋性增高的体征 有无易激惹、烦躁、因多汗致枕秃，有无全身肌肉松弛，肌张力低下，腹部膨胀如蛙腹。注意有无声门及喉部肌肉痉挛而引起吸气困难。注意有无骨骼病变体征：①头部：颅骨软化，方颅等。②胸部：肋骨串珠，鸡胸及漏斗胸，肋膈沟等。③四肢：佝偻病手、足镯。④脊柱有无后凸畸形等以协助诊断有无活动性佝偻病。尚需注意咽有无充血、双肺呼吸音是否清晰、心音是否有力、肠鸣音是否活跃等征象，因佝偻病常易合并其他全身感染。

2. 注意有无维生素D缺乏性手足搐搦症的隐性体征 ①面神经征（Chvostek sign）：用手指尖轻叩颧弓与口角间的面颊部，如果出现眼睑及口角抽动即为阳性；②腓反射：用叩诊锤击腓骨小头处的腓神经，足向外侧收缩为阳性；③陶瑟征（Trousseau sign）：使用血压计袖带绑住上臂并充气，使上臂血压维持在收缩压与舒张压之间，若在5分钟内出现手痉挛者为阳性。

#### （二）体格检查结果

体温36.2℃，呼吸24次/分，脉搏138次/分，血压80/50mmHg，体重2.5kg，身高52cm，头围36cm。一般情况：发育正常，营养中等，神志清楚，呼吸平稳，无吸气困难，无明显易激惹、烦躁，无颤抖。面色无苍白。全身皮肤光滑，无皮疹及出血点，弹性尚好，前囟平软，有枕秃，无颅骨软化、无方颅及小头畸形，双眼窝无凹陷，双瞳孔等大等圆，对光反射灵敏。耳鼻无畸形，外耳道无异常分泌物。口唇及舌黏膜光滑，咽无充血，气管居中，吸气时无喉鸣音，无肋骨串珠、鸡胸、漏斗胸及肋膈沟等畸形，双肺呼吸音清，未



闻干、湿啰音。心率138次/分，律齐，心音有力，腹稍胀，肝肋下2.0cm，边钝质软，未及包块，肠鸣音4次/分，双下肢无弯曲，无手、足镯，四肢肌力、肌张力正常。腓反射阳性，面神经征阳性，陶瑟征阳性。余神经系统查体无异常。

#### 四、门诊及外院检查结果

1. 骨代谢 血总钙1.41mmol/L，游离钙0.39mmol/L，血磷1.69mmol/L，碱性磷酸酶1155U/L明显升高。
2. 血、尿、便常规 未见异常。
3. 脑脊液常规、生化 大致正常。
4. 头颅CT、MRI 未见明显异常。
5. 胸片 未见明显异常。
6. 左腕骨片 部分长骨干骺端呈杯口状，临时钙化带消失，边缘可见毛刷样改变，印象：佝偻病。
7. 血乳酸、血氨 正常。

体格及目前检查结果分析：①低钙惊厥：患儿血总钙及游离钙均明显降低，可诱发惊厥，经补钙治疗后，抽搐症状缓解，故低钙惊厥诊断成立。腕骨片示：部分长骨干骺端呈杯口状，临时钙化带消失，边缘可见毛刷样改变，故诊为佝偻病成立，根据患儿为早产儿，出生体重仅2.5kg。患儿母孕期未规律补钙，曾有小腿肌肉痉挛史，患儿生后未服用钙及鱼肝油，有枕秃，多次查血钙均明显降低，血磷稍高，碱性磷酸酶明显升高，面神经征、陶瑟征和腓反射均阳性，故考虑为维生素D缺乏性手足搐搦症可能性大，需进一步除外肝、肾疾病及代谢性疾病所致佝偻病。②化脓性脑膜炎：根据患儿起病年龄小，生后2个月出现频繁抽搐，应考虑化脓性脑膜炎可能，但患儿无呼吸或消化系统症状，查体无呼吸或消化系统的阳性体征，神经系统体征阴性，化验血常规正常，胸片无异常，脑脊液常规、生化大致正常，头颅CT、MRI未见明显异常，单纯补钙治疗病情好转，故化脓性脑膜炎诊断可除外。③遗传代谢病：根据患者起病年龄小，生后2个月出现频繁抽搐，应考虑遗传代谢病可能，如氨基酸、糖类及脂类代谢异常，但其否认家族遗传病史，目前智力体力发育大致正常，血乳酸、血氨正常，考虑遗传代谢病可能性不大，待尿筛查结果回报以协诊。

#### 五、初步诊断

低钙血症，维生素D缺乏性手足搐搦症？

#### 六、初步治疗

1. 积极纠正低钙血症。补充钙剂：10%葡萄糖酸钙10ml加入10%的葡萄糖溶液20ml中滴入，需仔细观察滴入部位，严禁液体渗出，并需密切监测心脏情况。反复抽搐时可重复使用钙剂2~3次，直至抽搐停止。以后口服10%的氯化钙每次5ml，3次/日，但此药久用后易引起高氯性酸中毒。
2. 合理喂养，避免感染。