

## 知识点：维生素 D 缺乏性佝偻病

### 1. 病因

- ①围生期维生素 D 不足；②日光照射不足：冬春季易发病；③维生素 D 摄入不足；④食物中钙磷比例不当：人工喂养者易发病；⑤维生素 D 需要量增加：生长过快；⑥疾病或药物的影响导致  $1, 25-(\text{OH})_2\text{D}_3$  不足。

### 2. 临床特点

**初期**——神经兴奋性增高：易激惹，烦躁，睡眠不安，夜惊，枕秃，无明显骨骼改变，X 线大致正常；

**激期**——骨骼改变和运动功能发育迟缓。

**颅骨软化**；**方颅**；前囟增大及闭合延迟；出牙延迟；

**胸廓肋骨串珠**（好发于 1 岁左右，以 7~10 肋最明显），肋膈沟；**鸡胸或漏斗胸**；

**四肢手镯或脚镯**；**O 形腿或 X 形腿**；

**恢复期**——碱性磷酸酶 4~6 周恢复正常，X 线表现于 2~3 周后即有改善，临时钙化带重新出现，逐渐致密并增宽，骨质密度增浓，逐步恢复正常。

**后遗症期**——多见 3 岁后小儿，临床症状消失，血生化及骨骼 X 线检查正常，仅遗留不同程度的骨骼畸形，见于重度佝偻病患儿。

3. 治疗：补充维生素 D 制剂，补充钙剂，多晒太阳；**激期勿使患儿多坐、多站，防止发生骨骼畸形。**

4. 预防：多晒太阳是预防佝偻病简便有效的措施。

需要给大家强调的是：

诊断需解决三个问题：首先，是否有佝偻病；其次，属于哪个期；再次，是否需要治疗。正确的诊断必须依据维生素 D 缺乏的病因、临床表现、血生化及骨骼 X 线检查。应注意早期的神经兴奋性增高的症状无特异性，如多汗、烦闹等，仅依据临床表现的诊断准确率较低；骨骼的改变可靠；**血生化与骨骼 X 线的检查为诊**

断的“金标准”。

习题：

维生素 D 缺乏性佝偻病后遗症期的临床特征是

- A. 骨骼畸形
- B. 长骨干骺端异常
- C. 血磷、钙降低
- D. 血碱性磷酸酶升高
- E. 易激惹、烦闹、多汗

答案：A

【答案解析】维生素 D 缺乏性佝偻病后遗症期仅有骨骼畸形，其余均正常。

## 蛋白质能量营养不良

1. 临床表现

体重不增是营养不良的早期表现。

随营养失调日久加重，体重逐渐下降，患儿主要表现为消瘦，皮下脂肪逐渐减少以至消失。

皮下脂肪层消耗的**顺序**首先是**腹部**，其次为躯干、臀部、四肢、**最后为面颊**。

**皮下脂肪层厚度**是判断营养不良程度的重要指标之一。

2. 分度分型标准（适用于**5岁以下**儿童）

- (1) 体重低下：反映慢性或急性营养不良。
- (2) 生长迟缓：反映慢性营养不良。

(3) 消瘦：反映近期、急性营养不良。

### 3. 诊断与并发症

(1) 诊断：结合病史、临床表现，并进行有关体格测量和相关辅助检查，可诊断本病。

(2) 并发症：**营养性贫血（最常见）**；各种维生素缺乏；感染；自发性低血糖。

### 4. 治疗

(1) 轻度营养不良：热量自  $80\sim 100\text{kcal}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ ，蛋白质自  $3\text{g}/(\text{kg}\cdot\text{d})$  开始。

(2) 中度营养不良：热量自  $60\sim 80\text{kcal}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ ，蛋白质自  $2\text{g}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ ，脂肪自  $1\text{g}/(\text{kg}\cdot\text{d})$  开始，逐渐增加。

(3) **重度营养不良：热量自  $40\sim 60\text{kcal}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ ，蛋白质自  $1.5\sim 2\text{g}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ ，脂肪自  $1\text{g}/(\text{kg}\cdot\text{d})$  开始，首先满足患儿基础代谢需要，以后逐渐增加。**

需要给大家强调的是：

该知识点治疗考察较少，考试多集中在**特征性的临床表现和分度**，题型多为 A 型题。

试题：

营养不良患儿皮下脂肪消减的顺序是

- A. 躯干→臀部→四肢→腹部→面颊
- B. 腹部→面颊→躯干→臀部→四肢
- C. 腹部→躯干→臀部→四肢→面颊
- D. 四肢→躯干→腹部→面颊→臀部
- E. 躯干→臀部→腹部→面颊→躯干

答案：C

皮下脂肪逐渐减少或消失，首先为腹部，其次为躯干、臀部、四肢，最后为面颊部。

## 苯丙酮尿症

### 1. 临床表现

患儿通常在3~6个月时初现症状，1岁时症状明显。属常染色体隐性遗传。

- (1) 神经系统：以智能发育落后为主，惊厥。
- (2) 外观：毛发、皮肤、虹膜色浅。
- (3) 其他：湿疹，尿和汗液有鼠尿臭味。

### 2. 发病机制

典型 PKU：苯丙氨酸羟化酶（PAH）。

非典型 PKU：鸟苷三磷酸环化水合酶(GTP-CH)；6-丙酮酰四氢蝶呤合成酶(6-PTS)或二氢生物蝶呤还原酶（DHPR）缺乏所致。

### 3. 诊断

- (1) 新生儿期筛查：Guthrie 细菌生长抑制试验（干血滴纸片）。
- (2) 尿三氯化铁试验和 2, 4-二硝基苯肼试验：用于较大儿童初筛。
- (3) 血浆游离氨基酸分析和尿液有机酸分析：提供诊断依据。
- (4) 尿蝶呤分析：鉴别三种非典型 PKU。
- (5) DNA 分析：苯丙氨酸羟化酶编码基因位于 12 号染色体长臂，产前诊断。

### 4. 治疗：饮食控制

限制苯丙氨酸摄入，提供低苯丙氨酸饮食；

---

由于苯丙氨酸是合成蛋白质的必需氨基酸，不能无苯丙氨酸饮食。  
值得注意的是：

苯丙酮尿症与其他遗传性疾病不同，如果能得到早期诊断和早期治疗，则临床表现可不发生，智力正常，脑电图异常也可得到恢复。

例题：

男，1岁。头发稀黄，皮肤白嫩，头不能竖起，间断抽搐。尿有鼠尿味。该患儿的诊断是

A. 先天愚型

B. 呆小病

C. 先天性脑发育不全

D. 苯丙酮尿症

E. 脑性瘫痪

答案：D

解析：苯丙酮尿症主要表现：①神经系统损害；②黑色素缺乏；③鼠尿样体臭。本例符合主要诊断条件。

### 感染性疾病的麻疹、风疹及幼儿急疹

#### 1. 麻疹

(1) 病因：麻疹病毒引起的急性发疹性传染病，麻疹患者是唯一的传染源，在出疹前、后5天均有传染性，如并发肺炎等并发症，则传染性可延至出疹后10天。飞沫传播为主。

(2) 临床表现：冬春好发，典型麻疹可分为以下四期

1) 潜伏期：平均10天左右，最长可4周。

2) 前驱期: 一般为 3~4 天。特点: ①发热, 热型不定 ②上感症状 ③麻疹黏膜斑 (又称 Koplik 斑)。

3) 出疹期: 多在发热后 3~4 天出现皮疹 (疹出热盛), 皮疹先见于耳后、发际, 渐及额部、面部、颈部, 然后自上而下延至躯干和四肢, 最后达手掌和足底。

4) 恢复期: 出疹 3~4 天后, 皮疹开始消退, 消退顺序与出疹顺序相同。

(3) 治疗及预防: 加强护理, 对症治疗, 预防感染, 一般患者隔离至出疹后 5 天, 合并肺炎者延长至出疹后 10 天。对接触麻疹的易感者应隔离检疫 3 周, 接受过被动免疫者可延至 4 周。

## 2. 风疹

(1) 病因: 风疹病毒。

(2) 临床特征: 持续 3 日斑丘疹, 枕后、耳后、颈后淋巴结肿大; 冬春好发。

症状: 低热、喷嚏、流涕、咽病、咳嗽。

出疹: 发热第 2 天出疹, 自面部一天内蔓延至全身, 猩红热样斑疹, 3 天内消退。无色素沉着, 多无并发症。

(3) 治疗及预防: 无需特殊治疗。

## 3. 幼儿急疹

(1) 病因: 疱疹病毒 6 型。

(2) 临床特征: 冬春好发; 热退疹出, 皮疹主要见于躯干、颈部、上肢。

此处重点提示:

虽麻疹是重要考核点, 但必须要掌握麻疹、风疹及幼儿急疹的鉴别, 否则后续会影响正确答案的判断。

麻疹: 疹出热盛。幼儿急疹: 疹出热退。

例题:

2岁患儿，发热1天出现皮疹，为红色斑丘疹。由面部开始1日遍及全身，伴枕部、耳后及颈部淋巴结肿大。诊断最可能为

- A. 麻疹
- B. 风疹
- C. 幼儿急疹
- D. 猩红热
- E. 荨麻疹

答案：B

解析：风疹的特点是全身症状较轻，仅低热或中度发热，在耳后，颈部及枕后出现淋巴结肿大，可触摸到豆粒大小的淋巴结（1天出完），疹子不像麻疹那样密，常伴有瘙痒，早期无口腔黏膜斑，退疹后不留痕迹。不少风疹患儿常无病状、饮食玩耍如常。

### 原发型肺结核

1. 为小儿时期患结核病最常见的类型
2. 典型的原发综合征：呈“双极”病变，典型哑铃“双极影”。
3. 压迫症状：淋巴结肿大压迫气管分叉处——痉挛性咳嗽；压迫支气管使其部分阻塞时——喘鸣；压迫喉返神经——声嘶；压迫静脉——颈静脉怒张。
4. 胸部X线检查

目前小儿原发性肺结核在X线胸片上呈现由原发病灶、病灶周围炎、淋巴管炎所组成的典型哑铃状双极影者已少见，而居首者是胸腔内淋巴结结核，以支气管淋巴结结核最为常见。

#### 5. 治疗

- (1) 无症状或症状不多的原发性肺结核：①杀死病灶中结核菌；②防止血行播

散。异烟肼配合利福平或乙胺丁醇，疗程 9~12 个月。

(2) 活动性原发型肺结核：异烟肼、利福平、吡嗪酰胺（或乙胺丁醇）应用 2~3 个月后以异烟肼、利福平或乙胺丁醇维持。

**重点提示：**

原发型肺结核指结核菌初次侵入肺部后发生的原发感染，是小儿肺结核的主要类型，原发性肺结核起病多比较缓慢，症状也不太明显。因此，其特征性的表现及治疗原则、方法为考核重点。

例题：

PPD 试验假阴性常见于

- A. 患麻疹 3 个月后
- B. 急性粟粒性肺结核
- C. 接种卡介苗 8 周后
- D. 患支气管肺炎时
- E. 未接种卡介苗

答案：B

解析：结核菌素试验假阴性常见原因：

- (1) 感染结核菌后 4~8 周内：变态反应前期，尚未产生变态反应与免疫反应。
- (2) 老年人：与免疫反应减弱有关。
- (3) 药物影响：使用皮质激素、抗癌药等免疫抑制剂。
- (4) 疾病影响：自身疾病过重，免疫反应差，如急性粟粒结核、结脑；其他严重疾病状态免疫反应差，如严重营养不良、麻疹、百日咳、癌症；淋巴免疫系统疾病免疫功能遭破坏，如艾滋病、淋巴瘤、结节病、白血病。

(5) 技术因素：放置过久，注射丢失，稀释度不准等。

## 结核性脑膜炎

### 1. 结核性脑膜炎临床表现

(1) 早期（前驱期）：1~2周。性格改变和结核中毒症状。

(2) 中期（脑膜刺激期）：1~2周。脑膜刺激征；颅内压增高表现头痛、呕吐、嗜睡、惊厥；颅神经障碍；烦躁嗜睡交替。

(3) 晚期（昏迷期）：1~3周。昏迷、惊厥频繁发作。

### 2. 结核性脑膜炎诊断

(1) 病史：结核接触史，卡介苗接种史，近期急性传染病史。

(2) 临床表现：性格改变，结核中毒症状，颅压高表现。

(3) 脑脊液检查：压力增高，外观毛玻璃样，可找到结核菌。白细胞（50~500） $\times 10^6/L$ ，分类淋巴细胞为主，糖氯化物降低，蛋白增高。

(4) X线检查：约85%的患儿胸片有结核病改变，90%为活动性病变，48%呈粟粒性肺结核。

(5) 脑CT扫描：基底节阴影增强，脑池密度增高、模糊、钙化、脑室扩大、结核瘤及其他脑实质改变等。

### 3. 结核性脑膜炎治疗

(1) 一般疗法：休息、护理、合理营养。

(2) 抗结核治疗

(3) 降低颅内高压

(4) 糖皮质激素：一般使用泼尼松1~2mg/(kg·d) (<45mg/d)，1个月后若病情好转逐渐减量，疗程2个月。急性期还可使用地塞米松，重症急性期或呕吐不能保证口服用药时，可用氢化可的松或甲泼尼龙静脉滴注，病情好转后改用泼

尼松口服。

**重点提示：**

结核性脑膜炎简称结脑，是小儿结核病中最严重的类型。**脑脊液中糖量和氯化物均下降为结脑的典型改变。**

例题：

小儿结核性脑膜炎早期主要临床表现是

- A. 脑膜刺激征阳性
- B. 急性高热伴剧烈呕吐
- C. 性格改变
- D. 出现惊厥
- E. 昏睡伴意识朦胧

答案：C

解析：结核性脑膜炎临床表现

- (1) 早期（前驱期）：1~2周。性格改变和结核中毒症状。
- (2) 中期（脑膜刺激期）：1~2周。颅内压增高表现头痛、呕吐、嗜睡、惊厥、颅神经障碍。
- (3) 晚期（昏迷期）：1~3周。昏迷、惊厥频繁发作。

**室间隔缺损**

是**最常见**的先天性心脏病，约占我国先心病的50%。

1. 病理生理

当右室收缩压超过左室收缩压时，左向右分流逆转为双向分流或右向左分流，出现紫绀，即**艾森曼格综合征**。当哭闹、肺炎等情况时，右心室压力暂时高于左心

---

室，血液暂时自右心室向左心室分流，临床出现青紫，称为潜伏青紫。分流使肺循环血量增多，主动脉及体循环血流减少。

## 2. 临床表现

**症状：**呼吸困难/哭闹时发绀/喂养困难/多汗/易疲劳

声音嘶哑/身高、体重增长缓慢反复呼吸道感染

**视诊：**心前区隆起、心间搏动弥散；

**触诊：**收缩期细震颤；

**叩诊：**心界扩大；

体检听到胸骨左缘第三、四肋间响亮的全收缩期杂音，常伴震颤，肺动脉第二音正常或稍增强。伴四周广泛传导。

## 3. 辅助检查

### (1) X线检查

中大型缺损时心外形中度以上增大，左、右心室增大，大型缺损时左心房往往也增大，肺动脉段突出明显，肺血管影增粗、搏动强烈，可有肺门“舞蹈”，主动脉结影缩小。

### (2) 超声心动图：无创，确诊。

## 4. 治疗

大中型缺损有难以控制的充血性心力衰竭者——手术修补或介入治疗。

室间隔缺损有自然闭合可能，小型缺损 75%在 2 岁内自然闭合。

**重点强调：**

**室间隔缺损有自愈可能性**，做题过程中注意题目所给出信息是否符合随访情况；其为最常见先心病，考核点多，特征性临床表现、体检和治疗均为重中之重。题型多为 A 型题。

例题：

室间隔缺损伴艾森曼格综合征的临床表现为

- A. 全身性青紫
- B. 暂时性青紫
- C. 持续性青紫
- D. 不出现青紫
- E. 差异性青紫

答案：C

解析：如先天性室间隔缺损持续存在，可由原来的左向右分流，由于进行肺性动脉高压发展至器质性动脉阻塞性病变，出现右向左分流，从无青紫发展至有青紫时，即称之为艾森曼格综合征。

### 急性肾小球肾炎

1. 急性肾小球肾炎病因：A 组  $\beta$  溶血性链球菌。

2. 急性肾小球肾炎临床表现：起病前 1~4 周常有呼吸道及皮肤等链球菌前驱感染史。

(1) 典型病例：急性期常有全身不适、乏力、食欲不振、发热、头痛头晕、恶心呕吐等。

①水肿：一般仅累及眼睑及颜面部，重者 2~3 天蔓延及全身，为非凹陷性水肿。

②血尿：50%~70% 的病例有肉眼血尿，持续 1~2 周后转为镜下血尿。

③蛋白尿：程度不等，20% 可达肾病水平。蛋白尿病理上常呈严重系膜增生。

④高血压：起病 1~2 周内发生，为轻~中度。

(2) 严重病例：少数在起病 1~2 周内，除上述典型表现外，发生以下一项或多

---

项表现：①严重循环充血；②高血压脑病；③急性肾功能不全，一般持续 3~5 日，不超过 10 日。

### 3. 诊断依据

(1) 皮肤或呼吸道链球菌感染史。

(2) 水肿、少尿、血尿、高血压等表现；尿常规有血尿伴蛋白尿，并可见颗粒或透明管型。

(3) 血补体 C3 下降，血沉快，伴或不伴 ASO 升高。

### 4. 治疗：本病为自限性疾病

(1) 休息：急性期需卧床休息 2~3 周，水肿消退、血压正常和肉眼血尿消失后可下床做轻微活动。血沉正常时可上学，但应避免剧烈活动。尿液 Addis 计数正常后方可参加体育活动。

(2) 饮食：限钠及水、蛋白质。

(3) 抗感染。

(4) 对症治疗：利尿、降压。

(5) 高血压脑病治疗：降压；止痉。

(6) 严重循环充血的治疗：严格限制水钠摄入，应以使用利尿剂和血管扩张剂为主，尽快利尿降压。

例题：

肾脏在胎儿期合成较多的激素是

A.  $1, 25-(OH)_2D_3$

B. 前列腺素

---

C. 促红细胞生成素

D. 肾素

E. 利钠激素

答案：C

解析：人体中的促红细胞生成素是由肾脏（主要）和肝脏分泌的一种激素样物质，能够促进红细胞生成，尤其在胎儿期分泌较多。