****

**金英杰直播学院**

**临床重点学科**

**整理教辅：独活老师**

**2019 年 11月 08 日**

一．21-三体综合征

特点：染色体畸变。47，xx（xy）+21

临床表现:a.智能落后（最突出，最严重）

b.特殊面容（双眼裂外上斜）

c.生长发育迟缓

d.多种畸形：先心（最常见）

诊断：智能低下+通贯手/先心/皮肤细腻/眼裂斜=21-三体

染色体核型分析--确诊（唯一方法）

a.标准型最常见（总数多一条）

b.易位型：（14号在D组，21号在G组）

d-g易位 xx（xy），-14，+t（14q21q）母亲风险10%，父亲4%

g-g易位，XX(XY)，-21，+t（21q21q）母亲风险100%

易位型记忆技巧：D=14q G=21q

1. XX(XY)-14+t（14q21q）
2. XX(XY)-21+t（21q21q）

治疗：无

二.苯丙酮尿症（常染色体隐性遗传）

特点：经典：PAH(苯丙氨酸羟化酶）缺乏

非经典：凡与嘌呤、蝶呤有关的酶

临床表现：a.智力低下（最突出）

1. 皮肤白
2. 鼠尿味（怪臭味）

诊断：智力低下+鼠尿味（怪臭味）/皮肤白/精神行为异常=苯丙酮尿症

筛查：Guthri细菌生长抑制试验（新生儿）

尿三氯化铁试验（儿童）

2,4-二硝基苯肼试验

确诊：血氨基酸分析

鉴别：尿蝶呤分析

※记忆：三年，新股见非碟

治疗：低苯丙氨酸饮

1. 先天性甲状腺减低症

病因及分类：1.散发性（最常见）：甲状腺发育不良

1. 地方性：孕妇缺碘

临床表现：出生3-6个月出现

1. 智力落后
2. 生长发育迟缓
3. 基础代谢率低下（生理功能低下）

新生儿期表现：三超：过期产，巨大儿，生理性黄疸延迟

三少：少吃，少哭，少动

五低：体温低，哭声低，血压低，反映低，肌张力低

胎便排除延迟，对外界反映差，腹胀，便秘，脐疝（误诊先天巨结肠），

典型表现（6个月后）：（1）特殊面容和体态：皮肤粗糙，面部粘液水肿，眼睑水肿。身材矮小，躯干长而四肢短小

1. 神经系统症状：智能低下，淡漠
2. 生理功能低下：呼吸缓慢，心音低钝，肌张力低，肠 蠕动慢，腹胀，便秘

※患儿腹胀，便秘有脐疝，但哭声，反映，面容均低下=先天性甲减

患儿腹胀，便秘有脐疝，但哭声，反映，面容均正常=先天性巨结肠

新生儿筛查：2~3天，新生儿干血滴纸片，TSH＞15~20mU/L时，再检测血清T4

治疗：终身服用甲状腺制剂

2.学会观察疗效：（1）用量适宜时，大便次数正常，食欲好转，腹胀消失，心率正常，智力发育正常

（2）用量不足时，身高增长及骨骼生长迟缓

（3）用量过大是，烦躁，多汗，消瘦，腹痛，腹泻和发热等症状

※智力低下+表情呆板/淡漠/粘液水肿/皮肤粗糙=先天甲减

1. 免疫性疾病

川崎病（皮肤黏膜淋巴结综合征）

病理：好发于冠状动脉

主要表现：1.发热，稽留热或弛张热，抗生素无效

2.球结合膜充血 无脓性分泌物，

3.草莓舌

4.手足症状：硬性水肿，掌跖红斑

指趾端膜状脱皮

5.皮肤表现：多形性皮斑和猩红热皮疹

6.淋巴结肿大，表面不红，无华农

※多形性红斑-川崎病

环形性红斑-风湿热

1. 心脏表现：冠状动脉损害发生于病程2~4周

心肌梗塞和冠状动脉瘤破裂可致心源性休克甚至猝死（死亡主要原因）

诊断：B超

※皮肤，黏膜，淋巴结+草莓舌/多形性红斑=川崎病

※原发性肺结核：眼疱疹性结膜炎，皮肤结节性红斑，多发性一过性关节炎等。

治疗：阿司匹林：6~8周，服用到扩张的冠脉正常为止

首选丙球+APC（阿司匹林） （用丙球后9个月内不能打疫苗）

IVIG（丙球）治疗无效，考虑用糖皮质激素

1. 感染性疾病

麻疹

病因：麻疹病毒

途径：上呼吸道

临床分期：4期，前驱期（传染性最强）

特征病变：麻疹粘膜斑（Koplik斑）24~48小时出现

典型表现：1潜伏期

2.前驱期（卡他期）Koplik斑

3.出疹期：体温更高（40C~40.5C）

4.恢复期：皮肤脱屑，色素沉着

顺序：耳后-发际-头面，颈-躯干腹部四肢

并发症：脑，喉，心，肺，炎

肺炎（最常见，最严重）

更易感染结核（VitA减少）

被动免疫和主动免疫：一般隔离至出疹后5天。

合并肺炎这延长至出疹后10天。

接触麻疹的易感者应检疫观察3周，并与被动免疫（注射免疫球蛋白，5天内）

风疹（全身情况轻）

临床特征：枕后，耳后，颈后淋巴结肿大

出疹：1~2天

隔离期：出疹后5~7天

幼儿急疹

病因：疱疹病毒6型

特征：热退疹出

水痘

病因：带状疱疹病毒（VZV），人类疱疹病毒3型

1典型水痘：四世同堂（丘疹，斑疹，水痘，结痂），

皮疹的变化：红斑疹-丘疹-水疱-破溃-结痂-脱落

瘙痒的水痘痘

顺序：头皮（开始）-面-躯干-腰部

并发症：皮肤感染

隔离至全身皮疹结痂为止，对接触者隔离3周

治疗：阿昔洛韦（无环鸟苷）

手足口病（发疹性水疱性口腔炎）

病因：柯萨奇病毒A16型（Cox A16）,最常见

肠道病毒71型（EV71），最严重

传播途径：密切接触

临床表现：出疹：手足口臀（不痛不痒不结痂）

治疗：阿昔洛韦

二。细菌感染所致皮疹 猩红热

病因：A组乙型溶血性链球菌

上感史+猩红热接触史

临床表现：24小时内出疹：颈-腋窝-腹股沟（密集）-全身。针尖大小

皮肤皱褶地方出现帕氏线

7天脱皮

※咽红+出疹

并发症：肾炎

治疗：首选-青霉素，（过敏用红霉素）

※新红热草莓舌，皮肤红疹摩擦多。早起诊断帕氏线，治疗链球青霉素

隔离至咽试子3次阴性

传染性单核细胞增多症

病因：EB病毒感染，（自限性）

临床表现：发热，咽峡炎，淋巴结肿大

传播：咀嚼食物喂食婴儿

并发症：神经系统（脑炎，脑膜炎）-首要死因

治疗：对症治疗，休息。抗病毒用阿昔洛韦，避免剧烈运动（防止脾破裂）

# 结核病

病因：抗酸性，染色呈红色

1. 传染源：开放性肺结核患者
2. 途径：呼吸道为主要传染源，飞沫传染

结核菌素试验（PPD），4~8周后，迟发型变态反应（4型），皮内注射，6~10mm的皮丘，48~72小时后观察 （判断只看硬结的直径）

PDD（+）：＜3岁：打过卡介苗→（+）→正常

未打过卡介苗→（+）→活动性感染

＞3岁：(+)~（++）→曾经感染

（+++）~（+++++）→活动性感染

PDD（-）：未感染，初次感染4~8周内，技术误差

假阴性（机体免疫反应受抑制）：如危重结核，急性传染病（麻疹，水痘，风疹，百日咳），使用激素和其他免疫抑制剂，免疫缺陷病，中毒营养不良

三病，两药，一体质

1. 治疗：标准疗法：无明显症状者：用INH,RPF和/或EMB,9~12个月

两阶段治疗：强化治疗+巩固治疗

原则：早期，规律，联合，适量，全程

结核病的发生与发展：原发性（儿童）：原发型：原发综合征，支气管淋巴结核

急性粟粒型肺结核

结核性脑膜炎

继发性（成人）：浸润性肺结核

空洞性肺结核

结核球

干酪样肺炎

慢性纤维空洞性肺结核

病理：典型的原发综合征呈“双极”病变

临床表现：婴幼儿：干咳和轻度呼吸困难最常见

部分出现变态反应：眼疱疹性结膜炎，皮肤结节性红斑，多发性一过性关节炎

胸淋巴结肿大时：1.压迫气管分叉→百日咳样痉挛性咳嗽

诊断和鉴别诊断：早期:X线

最特意：PDD

金标准：痰菌阳性

