



医学

金英杰医学  
JINYINGJIE.COM

# 遗传代谢性疾病

## 第一节 21-三体综合征

- 1、特点：染色体畸变。 $47, xx (xy) +21$
- 2、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）
- 3、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**

**$46, XX (XY) -14+ (14q21q)$**

**$47, XX (XY) -21+ (21q21q)$**

4、治疗：无

5、产前筛查=唐氏筛查（18-20周，抽血三联筛查，危险性）

抽羊水作染色体核型分析以确诊，并确定型别。

## 第二节 苯丙酮尿症（常染色体隐性遗传）

1、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

2、临床表现：a. 智力**低**下（最突出）

B. 皮肤**白**

C. **鼠**尿味（怪臭味）

3、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

4、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

5、确诊：血氨基酸分析

6、鉴别：尿蝶呤分析

**※记忆：三年，新股见非碟**

7、治疗：低苯丙氨酸

记忆口诀：笨蛋来宿舍凉一凉足鞋！ 亚油、亚麻、花生四烯酸

## 第三节 先天性甲状腺功能减低症

1、病因及分类

①散发性：**甲状腺不发育、发育不全或异位**

②地方性：孕妇饮食**缺碘**

2、临床表现：在生后**3~6个月**时出现。

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)

### (1) 新生儿期的表现

非特异性生理功能低下表现

**三超** 过期产、巨大儿、

**三少** 少吃、少哭、少动

**五低** 体温低、哭声低、血压低、反应低、肌张力低

胎便排出延迟，生后常有**腹胀，便秘，脐疝**

易误诊先天性巨结肠；

### (2) 出生半年后（6月）出现典型症状：

1) 特殊面容和体态：头大、颈短、**皮肤粗糙**、面色苍黄，毛发稀疏、无光泽，**面部粘液水肿、眼睑浮肿**，眼距宽，**身材矮小**，躯干长而四肢短小，**腹部膨隆**，常有**脐疝**。

2) 神经系统症状：**智能发育低下**，表情呆板、**淡漠**，神经反射迟钝；

3) **生理功能低下**：精神差，脉搏、**呼吸缓慢**，**心音低钝**，**肌张力低**、**肠蠕动慢**，**腹胀，便秘**。

## 特别提醒

患儿腹胀、便秘有脐疝，但哭声、反应、面容均低下=先天性甲减。

患儿腹胀、便秘有脐疝，但哭声、反应、面容正常=先天性巨结肠。

### 3、新生儿筛查

生后 2~3d，新生儿干血滴纸片，检测 TSH 浓度 $>15\sim 20\text{mU/L}$  时，再检测血清 T4、TSH 以确诊

抽血：T4 降低、TSH 明显升高

4、治疗：一旦诊断确立，应终身服用甲状腺制剂

甲状腺制剂有两种：

①L 一甲状腺素钠（优甲乐）

②干甲状腺片：开始剂量  $5\sim 10\text{ (mg/d)}$  直至临床症状改善，血清 T4、TSH 正常，即作为维持量使用。维持剂量  $15\text{—}30\text{ (mg/d)}$

2. 学会观察疗效

## 第四节 免疫性疾病

（一）川崎病（皮肤黏膜淋巴结综合征）

1、病理：好发于冠状动脉

2、主要表现：①发热，抗生素无效

②球结合膜充血

### ③草莓舌

### ④硬性水肿，掌跖红斑、指趾端膜状脱皮

### ⑤皮斑和猩红热皮疹

### ⑥淋巴结肿大

## 3、多形性红斑-川崎病

### 环形性红斑-风湿热

## 4、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）

## 5、诊断：B超（首选）

## 6、鉴别：※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。

## 6、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

## 第五节 三、感染性疾病

### （一）麻疹

#### 1、病因：麻疹病毒

#### 2、特征病变：麻疹粘膜斑（Koplik斑）24—48小时出现

## 典型表现：潜伏期

前驱期（卡他期）Koplik 斑—**传染性最强，发热、结膜充血、流泪、畏光及眼睑水肿**

出疹期：体温更高（ $40^{\circ}\text{C}\sim 40.5^{\circ}\text{C}$ ）

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，呈“F”型**

3、并发症：脑（**腹膜刺激征阳性**），喉，心，肺炎（**最常见，最严重**）

4、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）

## （二）风疹（全身情况轻）

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**

3、出疹：1~2天

隔离期：出疹后5~7天

## （三）幼儿急疹

1、病因：**疱疹病毒6型**

2、特征：**热退疹出，无色素沉着**

## （四）水痘（**接触或飞沫传染**）



- 1、病因：带状疱疹病毒（VZV），人类疱疹病毒 3 型
- 2、典型水痘：**四世同堂（丘疹，斑疹，水痘，结痂）**，  
顺序：头皮（开始）-面-躯干-腰部
- 3、并发症：**皮肤感染**
- 4、隔离至**全身皮疹结痂为止**，对接触者隔离**3 周**
- 5、治疗：**阿昔洛韦（无环鸟苷）**，越早越好，不宜使用皮质激素

#### （五）手足口病（发疹性水疱性口腔炎）

- 1、病因：**柯萨奇病毒 A16 型（CoxA16）**，最常见  
**肠道病毒 71 型（EV71）**，最严重
- 2、传播途径：密切接触
- 3、临床表现：发热+**手足口臀出疹**（“四不”不痛不痒不结痂）
- 4、治疗：**阿昔洛韦**

#### （六）猩红热

- 1、病因：**A 组乙型溶血性链球菌**
- 2、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

**发热+咽红/咽痛+皮疹+帕氏线+wbc ↑+草莓舌=猩红热**

- 4、并发症：肾炎



5、治疗：**首选-青霉素**，（过敏用红霉素），隔离至咽试子 3 次阴性

※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

### （七）传染性单核细胞增多症（助理不考）

1、病因：**EB 病毒感染**，（自限性）

2、临床表现：**发热，咽峡炎，淋巴结肿大**

3、传播：**咀嚼食物喂食婴儿**

4、并发症：**神经系统（脑炎，脑膜炎）-首要死因**

5、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）

### （八）结核病

1、病因：**抗酸性**，染色呈**红色**

2、传染源：**开放性肺结核患者**。

途径：**呼吸道**为主要传染源，飞沫传染

3、**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，重度营养不良

※※三病（危重结核、传染病、免疫缺陷病）

两药（激素、免疫抑制剂）

一体质（体质及其虚弱）

4、治疗：①、标准疗法：用 INH, RPF 和/或 EMB, 9~12 个月

两阶段治疗：强化治疗+巩固治疗

②、原则：早期，规律，联合，适量，全程

5、预防(助理不考)

预防性化疗 方法: INH 每日 10mg/kg (s300mg/d), 疗程 6-9 个月。

①隔离②接种卡介苗③药物预防

6、结核病的发生与发展：原发性（儿童）：原发型：原发综合征，

①支气管淋巴结核②急性粟粒型肺结核③结核性脑膜炎

7、继发性（成人）：①浸润性肺结核②空洞性肺结核③结核球④干酪样肺炎⑤慢性纤维空洞性肺结核

8、病理：典型的原发综合征呈“双极”病变

基本病变为渗出、增殖、坏死。坏死特征是干酪样坏死。

9、临床表现：婴幼儿结核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

10、胸淋巴结肿大时：1. 压迫气管分叉→百日咳样痉挛性咳嗽

11、鉴别诊断：早期：X线

最特异：PDD

金标准：痰菌阳性



医



金英杰直播学院  
JINYINGJIE.COM



金英杰医学



金

JINYINGJIE.COM