

· 临床研究报告 ·

小儿先天性甲状腺功能减退症 46 例临床分析

王军 张绍美

〔摘要〕 先天性甲状腺功能减退症在临床并不常见,是可以完全治愈的先天性疾病之一,但其表现缺乏特异性,易误诊。该文总结了 1980~1998 年收治的 46 例先天性甲状腺功能减退症患儿的常见临床症状、体征以及实验室检查的结果,对治疗情况进行了随访,结果表明早期诊断和治疗对其预后具有决定性意义,并对其误诊病例进行了原因分析,提出了避免误诊的措施。对早期诊断先天性甲状腺功能减退症防止出现神经精神发育障碍的可能进行了探讨,提出了早期诊断先天性甲状腺功能减退症的临床依据。

〔关键词〕 甲状腺功能减退症;先天性

〔中图分类号〕 R581.2 **〔文献标识码〕** B **〔文章编号〕** 1008-8830(2000)01-0040-01

小儿先天性甲状腺功能减退症是由于小儿时期甲状腺素缺乏引起的。以智能、体格发育障碍和生理功能低下为特征。若能早期诊断和治疗,预后较好。我院自 1980~1998 年共收治 46 例,其中 12 例曾被误诊,现分析如下。

1 临床资料

1.1 一般资料

男 17 例,女 29 例。年龄最小 32 d,最大 11 岁,其中 32 d~5 月 18 例,~1 岁 16 例,~3 岁 9 例,3 岁以上 3 例。

1.2 临床表现

喂养困难 28 例,生理性黄疸延迟消退 24 例,便秘 28 例,嗜睡、少哭少动 33 例,出生时为巨大儿 14 例,过期产儿 16 例,心率慢 15 例,体格发育迟滞 26 例,反应迟钝 40 例,声音低、嘶哑 16 例,出牙延迟 12 例,前囟门迟闭 13 例,肌张力低下 37 例,皮肤粗糙 19 例,皮肤水肿 9 例。X 线检查:全部作 X 线检查,均有骨龄延迟。甲状腺功能检查: $T_3 < 1.38$ mmol/L 17 例, $T_4 < 73.55$ mmol/L 35 例, $TSH > 14$ mU/L 42 例, $T_4 = 73.55$ mmol/L 伴 $TSH > 14$ mU/L 30 例,而正常参考值分别是: $T_3: 1.38 \sim 3.38$ mmol/L, $T_4: 73.55 \sim 154.84$ mmol/L, $TSH < 14$ mU/L。治疗:全部病例均予甲状腺片治疗,每日 5 mg 开始,1~2 周增加 1 次剂量,直至临床症状改

善, T_4 及 TSH 正常即作为维持量,随年龄增加有所调整。一般服药 3~5 d 后症状有所改善。部分患儿治疗后 6 月作智商测定,发病率年龄 4 月以内与同龄儿无异。发病年龄 4 月~1 岁有一定程度改善。14 例随访至今,其中发病年龄 4 月以下 9 例,至今 6~8 岁,学习成绩与同龄儿无异。发病年龄 1~3 岁 4 例,至今年龄 7~10 岁,学习成绩较差。发病年龄 3 岁以上 1 例,学习障碍,智力无明显改善。

1.3 误诊情况

12 例曾被误诊,误诊为先天性巨结肠、营养不良、贫血、肝炎、佝偻病、心肌炎、脑性瘫痪、先天愚型、舌系带过短、聋哑儿等。

2 讨论

先天性甲状腺功能减退症的早期表现主要为生理功能低下,缺乏特异性。经追问病史和总结误诊的教训,作者认为,在新生儿期出现下述任何两项应作 X 线检查和甲状腺功能测定:①出生时为过期产儿和/或巨大儿;②生理性黄疸延迟消退;③腹胀便秘;④喂养困难;⑤嗜睡、少哭、少动;⑥哭声低、嘶哑;⑦脐疝;⑧心率慢;⑨皮肤粗糙或水肿、肌张力低下、后囟大。

分析误诊原因:首诊时根本没有考虑这一诊断。大多数误诊病例表明其误诊的原因是临床医师根本

(下转第 42 页)

〔作者简介〕 王军,男,1966 年出生,本科,主治医师,讲师。
〔作者单位〕 221002 江苏徐州,徐州医学院附属医院儿科

性LI, 婴儿迁延及慢性腹泻中有29.7%为本病。诱发该病的常是2~4个月婴儿的肠道感染, 尤其是秋季腹泻已为众所周知。不论何种原因引起的继发性LI症状的轻重与肠粘膜刷状缘受损的程度、受损的面积、乳糖负荷量及年龄有关。婴儿因肠内容物通过肠道时间短且乳糖负荷大故易腹泻, 而年长儿及成人腹泻轻或无。迁延及慢性腹泻的婴儿, 有继发性肠粘膜损伤病史者, 进食乳类发生腹泻而停用含乳糖食物则腹泻消失是婴儿LI重要的临床特点。因此, 在临床上遇到2~4月龄开始出现慢性迁延腹泻一般情况尚好的婴儿, 大便为水样便及镜检除脂肪球外无其他异常, 可暂停母乳12~24h腹泻常减轻或停止, 这样有助于初步临床诊断继发性LI。但需除外其它糖类代谢中的肠道缺陷。诊断本病时注意与生理性腹泻相鉴别, 后者暂停母乳并不能使腹泻停止, 故较易鉴别。原发性LI一般无诱发病史, 停乳类也可使腹泻停止, 但病情稳定2~3周后再喂母乳仍会腹泻。而继发性LI为肠粘膜受损暂时乳糖

酶缺乏。本组资料表明2周后再喂母乳大多数不再出现腹泻, 因乳糖酶活力恢复所需时间量有个体差异, 但多数为2~3周^[3]。治疗继发性LI只要暂停母乳喂养2~3周, 改用不降低营养的替代品。54例中曾有19例先给予减少母乳喂养次数, 虽可使腹泻减少, 观察1周并不使腹泻停止, 以后改为暂停母乳后腹泻停止, 可能是症状的轻重与乳糖负荷有关。

[参 考 文 献]

- [1] 林峰, 陈家洲. 儿科疾病诊断及治疗方案. 天津: 天津科学技术出版社, 1990, 72~73.
- [2] Carroccio A, Montalto G, Cavera G, et al. Lactose intolerance and self - reported mild intolerance: relationship with lactose maldigestion and nutrient intake. J Am Coll Nutr 1998, Dec; 17: 631~636.
- [3] 孙克武. 临床理论与实践. 儿科分册. 上海: 上海科学普及出版社, 1993, 196~199.

(收稿日期: 1999 - 09 - 24 修回日期: 1999 - 12 - 21)

(本文编辑: 吉耕中)

(上接第40页)

没有考虑到这一诊断; 先天性甲状腺功能减退症早期表现多样且缺乏特异性; 观察、综合分析不够。先天性甲状腺功能减退症临床表现多样, 临床医师只从一个症状出发而没有观察病人的其他表现而误诊。如腹胀便秘就考虑巨结肠, 黄疸就认为是婴儿肝炎; 忽视基本的辅助检查手段。因未考虑先天性甲状腺功能减退症的诊断, 从而未作X线检查。1例误诊为脑性瘫痪的患儿, CT检查诊断为脑发育不良, 未究其原因, 致误诊时间较长; 技术上的因素如1例因黄疸延迟消退就诊的患儿, 临床上符合先天性甲状腺功能减退症, 作X线筛查, 报告无异常, 经儿科医师阅片后, 发现骨龄延迟, 作甲状腺功能测定后确诊。

防范失误的对策: 正确认识先天性甲状腺功能减退症的危害。先天性甲状腺功能减退症是少数几种可完全治愈的先天性疾病之一, 一般认为在生后1~2个月开始治疗可不致造成神经系统损害^[1]。文献报道如在生后3个月开始治疗, 平均智商可达89, 6个月为70, 7个月为54^[2]。因此, 早期诊断和治疗对减少神经精神发育严重缺陷有很大益处; 掌握早期表现; 开展新生儿筛查, 采用生后2~3d的

新生儿干血纸片检测TSH浓度作为初筛, 如TSH > 20mU/L, 再作T₃, T₄检查以确诊。方法简便, 假阴性率和假阳性率较低, 是早期确诊避免神经精神发育缺陷, 减轻家庭、国家负担的极佳措施。杨凤英等用滤纸干血RIA法进行新生儿筛查取得满意效果^[3]; 进行必要的辅助检查。X线检查作为初步筛查, 简便易行。甲状腺功能检查不仅是确诊的直接依据, 还是观察疗效调整用药的依据, 文献报道PRL测定对新生儿先天性甲状腺功能减退症的价值较大^[4]。

[参 考 文 献]

- [1] 王慕逖. 儿科学. 第4版. 北京: 人民卫生出版社, 1996. 393~396.
- [2] 曹其湘. 新生儿筛查发现的非典型甲状腺功能减低症7例报告. 临床儿科杂志, 1993, 11: 301~302.
- [3] 杨凤英, 汤保德, 赵淮, 等. 用滤纸干血筛查昆明地区新生儿先天性甲状腺功能低下症. 中国地方病学杂志, 1994, 13: 239~240.
- [4] Mifchfl ML. Calactorrhea and primary hypothyroidism with high circulation leavels of prolactin. Clin Endocrinol, 1986, 24: 49~53.

(收稿日期: 1999 - 08 - 13 修回日期: 1999 - 09 - 27)

(本文编辑: 黄志强)