

参考文献

- [1] Escher M, Sappino AP. Primary care physicians' knowledge and attitudes towards genetic testing for breast - ovarian cancer predisposition [J]. Ann Oncol, 2000, 11(9): 1131 - 1135.
 - [2] Emery J, Walton R, Murphy M, Austoker J, Yudkin P, Chapman C, et al. Computer support for interpreting family histories of breast and ovarian cancer in primary care: comparative study with simulated cases [J]. BMJ, 2000, 321(7252): 28 - 32.
 - [3] Burke W, Acheson L, Botkin J, Bridges K, Davis A, Evans J, et al. Genetics in primary care: a USA faculty development initiative [J]. Community Genet, 2002, 5(2): 138 - 146.
 - [4] Burke W, Pinsky LE, Press NA. Categorizing genetic tests to identify their ethical, legal, and social implications [J]. Am J Med Genet, 2001, 106(3): 233 - 240.
 - [5] Carter MA. Ethical aspects of genetic testing [J]. Biol Res Nurs, 2001, 3(1): 24 - 32.
 - [6] Williams Jones B. Where there's a web, there's a way: commercial genetic testing and the Internet [J]. Community Genet, 2003, 6(1): 46 - 57.
 - [7] Lynch HT, de la Chapelle A. Hereditary colorectal cancer [J]. N Engl J Med, 2003, 348(10): 919 - 932.
 - [8] Nchped.org [homepage on the Internet]. VS: National Coalition for Health Professional Education in Genetics [cited 2004 Jun 30]. Available from: <http://www.nchpeg.org/> eds.
 - [9] Wylie B, Fryer Edwards K, Pinsky LE, eds. Genetics in primary care (GPC) training program curriculum materials [monograph on the Internet]. VSA: Genetics in Primary care (GPC); 2001 [cited 2004 Jun 30]. Available from: <http://genes2us.uthscsa.edu/resources/genetics/pdfs/gpc2completedoc.pdf>.
 - [10] Alrc.gov.au [homepage on the Internet]. Australia: Australian Government/ Australian Law Reform Commission [cited 2004, Jun 30]. Available from: <http://www.alrc.gov.au/>.
- (本文编辑:钟乐)

病例报告

特殊皮肤损害的非典型川崎病 1 例报道

李占忠

(新泰市第二人民医院小儿科, 山东 新泰 271219)

[中图分类号] R593.1 [文献标识码] E

患儿,男,9个月,因发热12 d,手指末端脓疱7 d入院。入院前12 d出现发热,体温波动于38~39℃之间,伴有轻咳及结膜一过性充血和口唇干红,于发病的第5天两手指端开始出现小脓疱,右手中指指端逐渐变成黑色。院外曾予以β内酰胺类药物治疗无好转。入院查体T 38.9℃,精神可,全身无皮疹,浅表淋巴结不肿大,双手指端见多个小脓疱,右手中指指端呈黑色,咽部充血,心肺腹部检查无异常。实验室检查:血常规WBC $7.1 \times 10^9/L$, N 0.43, L 0.45, M 0.12, HGB 99 g/L, PLT $304 \times 10^9/L$; ESR 32 mm/h; CRP 19 mg/L; 心肌酶谱肌酸磷酸激酶(CK) 513 IU/L, 肌酸磷酸激酶同工酶2MB(CKMB) 98 IU/L, 乳酸脱氢酶(LDH) 627 IU/L, α羟丁酸脱氢酶(HBDH) 510 IU/L, 肝功白蛋白(ALB) 38 g/L, 球蛋白(GLO) 47 g/L, 白/球(A/G) 0.81。脓疱穿刺液革兰染色检菌阴性,培养无菌生长。二维超声心动图(2DE)检查示双侧冠状动脉(CA)主干扩张,右侧达3.0 mm,左侧达3.2 mm。诊断为川崎病(KD)。给予静脉用丙种球蛋白(IVIG)每日400 mg/kg共5 d,及口服阿司匹林(ASA)等治疗。治疗1 d后体温降至正常,6 d后脓疱开始吸收,皮肤颜色逐渐恢复正常。8 d后指端出现大片脱皮,脓疱完全吸收。

讨论:KD病因不明,多认为本病系感染病原后触发的,

有免疫介导的全身性血管炎综合征,主要累及全身各系统的中小动脉,以皮肤、粘膜、淋巴结受累最常见。指端皮肤损害多发生在KD的急性期,手足皮肤广泛硬性水肿,指、趾呈梭形肿胀,体温渐降时,出现膜样脱皮。该例在KD发病急性期,出现指端特殊皮肤损害呈坏疽样改变,目前国内尚未报道。该患儿开始曾疑为指端坏疽、败血症,给予强有力抗生素治疗无明显疗效,在确诊为KD后给予大剂量IVIG及口服ASA,体温很快消退,指端坏疽约1周恢复正常,未遗留疤痕和功能障碍。KD诊断一般依据1984年日本川崎病(MCLS)研究委员会修订的诊断标准,但部分患儿常缺乏典型KD所有的主要的临床表现,这些非典型病例,约占KD的10%~20%,故目前国内外已广泛采用美国心脏病学会(AHA)1990年制定的诊断标准,即在不具备KD主要临床表现的情况下,经2DE检查,若有明确CA扩张,也可确定为KD。该例患儿除发热外,仅具备KD主要临床表现的3条,且指端特殊皮肤损害呈坏疽样改变,在KD主要临床表现中很罕见,这给早期诊断带来了困难。该例提示,KD的主要临床表现可有多样性,对于持续发热5 d以上的患儿,一旦有KD的部分表现,应尽早做2DE检查,以早期诊断早期治疗,减少冠状动脉的损伤。

[收稿日期] 2004-02-20; [修回日期] 2004-06-15

[作者简介] 李占忠(1973-),男,大学,住院医师,主攻方向:小儿心血管疾病。