

# 耳鼻咽喉科综合症

资料汇编

700

本溪市科技情报研究所

## 前 言

综合症 (Syndrome) 系多科边缘医学, 目前国内比较全面介绍的资料尚不多见。为此, 本所特约请本溪市二医院李约伯副主任医师和江苏省盐城市一医院张伟中副主任医师从国内外报道中搜集有关资料, 共368个, 汇编成册, 可供耳、眼、口、儿、内、外、妇、皮肤等各科医师参考。

本资料汇编中的各综合症均按特征、病因、临床表现、治疗、预后等项进行编写, 其中对临床表现及治疗叙述较详。目录英、中对照, 但文内各综合症前只标明阿拉伯数而省去英文名。如欲查原名, 可按阿拉伯数于目录中查出。如书中156页: 183、卡塔格内氏综合症, 在目录中183, 即可查出原名为Kartagner's Syndrome。余类推。此外, 本资料所列各综合症均注明一二个主要外文参考书, 供查阅。

本资料经中国医科大学附属一院耳科金济霖教授审阅, 谨表谢意。本资料仅供参考, 如有缺点错误, 欢迎批评指正。

一九八四年五月

## 目 录

一九八四年九月一日

1. Aase Smith Syndrome  
艾斯 斯米芝 二氏综合症..... 1  
Abeta-Lipoproteinemia (见51)  
无  $\beta$ 脂蛋白血症..... 47
2. Abstinence Syndrome  
脱瘾综合症..... 1
3. Acatalasia  
无过氧化氢酶症..... 2
4. Achondroplasia syndrome  
软骨发育不全综合症..... 3  
Acrocephalosyndactyly (见31)  
尖头并指(趾)畸形..... 29  
Acute Febrile Pharyngitis (见7)  
急性发热性咽炎..... 6  
Acute Inflammatory Polyradiculoneuropathy  
急性感染性多数神经根神经炎(见163)..... 141
5. Acute Lymphonodular Pharyngitis  
急性淋巴结性咽炎综合症..... 4

6. Acute Radiation Syndrome	
急性放射性综合症.....	4
7. Acute Respiratory Disease of Recruits	
Syndrome	
新兵急性呼吸道综合症.....	6
Adair Dighton Syndrome (见201)	
阿德尔·戴通二氏综合症.....	171
Adamaantiddes- Behcets Syndrome (见54)	
阿答曼太德·贝切特二氏综合症.....	50
8. Adams -Stokes Syndrome	
亚德门·斯托克二氏综合症.....	7
9. Addisonian Syndrome	
阿狄森氏综合症.....	8
Addison's Disease (见9)	
阿狄森氏病.....	8
Adenoviral Pneumonia (见7)	
腺病毒性肺炎.....	6
10. Adrenogenital Syndrome	
肾上腺性征综合症.....	10
11. Adult Respiratory Distress Syndrome	
成人呼吸窘迫综合症.....	11
12. Agammaglobulinemia Syndrome	
$\gamma$ -球蛋白缺乏综合症.....	14
13. Airway Obstruction Due to Organic Dusts	
有机粉尘呼吸道阻塞病.....	15

Akinetic Mutism (见30)	
运动不能失语症·····	29
14. Albers—Schonberg's Syndrome	
阿尔伯斯·熊伯格二氏综合症·····	16
15. Albinism Syndrome	
白化病综合症·····	17
16. Albright's Syndrome	
奥耳布赖特氏综合症·····	18
Albright-McCune-Sternberg Syndrome (见16)	
奥耳布赖特·麦肯·斯特恩伯格三氏综合症·····	18
17. Alcoholic Reversible Acute Muscular Syndrome	
急性可逆性酒精中毒肌肉综合症·····	19
Alcohol Withdrawal Syndrome (见2)	
戒酒后综合症·····	1
Alcoholic Neuropathy (见77)	
醇中毒性神经病·····	68
18. Aldrich's Syndrome	
奥尔德里奇氏综合症·····	20
19. Alezzandrini's Syndrome	
阿内新准氏综合症·····	21
20. Aliquorrhea Syndrome	
脑脊液缺乏综合症·····	21
21. Alpha—Lipoprotein Deficiency Syndrome	
$\alpha$ —脂蛋白缺乏综合症·····	22
22. Alport's Syndrome	
阿尔颇特氏综合症·····	23

23. Alzheimer's Syndrome	
阿尔捷麦氏综合症	24
24. Amalric Syndrome	
阿美尔吕克氏综合症	25
25. Amotivational Syndrome	
活动缺乏综合症	25
Angiokeratoma Corporis Diffusum (见131)	
弥漫性血管角皮瘤	115
Ankylosing Spondylitis (见53)	
强直性脊椎炎	49
26. Anterior Ethmoidal Nerve Syndrome	
前筛神经综合症	26
Antibody Deficiency Syndrome (见12)	
抗体缺乏综合症	14
27. Antimongolism Syndrome	
反先天愚型综合症	26
28. Anton's Syndrome	
安通氏综合症	27
29. Aortic Arch Syndrome	
主动脉弓综合症	28
30. Apallie Syndrome	
不眠综合症	29
31. Apert's Syndrome	
阿佩特氏综合症	29
32. Aphasic Syndromes	
多种失语综合症	30

- Arachnodaetyly (见211)
- 蜘蛛细长指(趾)症..... 182
33. Arnold—Chiari Malformation Syndrome  
阿诺德、希吕、二氏畸形综合症..... 32
34. Arnold's Nerve Reflex Cough Syndrome  
阿诺德氏神经反射性咳嗽综合症..... 32
35. Arthrogryposis Multiplex Congenita Syndrome  
先天性多关节挛缩综合症..... 33
36. Arthro—Ophthalmopathy Syndrome  
关节、眼、耳病综合症..... 33
37. A syndrome With Mixed Deafness I Mozart  
Ear, Middle and Inner Ear Dysplasia  
外耳、中耳、内耳畸形综合症..... 34
38. Ataxia Telangiectasia Syndrome  
共济失调、毛细血管扩张综合症..... 35
39. Athetoid Syndrome  
指划综合症..... 36
- Atomic Bomb Syndrome (见6)
- 原子弹综合症..... 4
- Aural Vertigo (见217)
- 耳性眩晕..... 189
40. Auriculo Osteocystplasia Syndrome  
耳、骨畸形综合症..... 36
- Auriculo—Temporal Syndrome (见265)
- 耳颞综合症..... 230

Autoimmune Hemolytic Anemia (见130)

自体免疫溶血性贫血	114
41. Avelli's Syndrome	
阿费利斯氏综合症	37
42. Ayerza's Syndrome	
阿耶札氏综合症	39
43. Banti's Syndrome	
斑替氏综合症	39
44. Barlow's Syndrome	
巴罗氏综合症	40
45. Barré-Lieou Syndrome	
巴内·里阿二氏综合症	41
46. Barrett's Syndrome	
巴瑞特氏综合症	42
47. Bartonellosis Syndrome	
巴尔通氏杆菌病综合症	43
48. Barischi-Rochain's Syndrome	
巴特区·罗庆二氏综合症	44
49. Bartter's Syndrome	
巴特耳氏综合症	45
50. Basedow's Syndrome	
巴西多氏综合症	46
51. Bassen-Kornzweig's Syndrome	
肖森·可恩芝魏格二氏综合症	47
52. Batter-Spielmeier-Vogt Syndrome	
胥腾·斯佩尔美耶尔·佛格特·三氏综合症	48



- B·DeLotion Syndrome (见84)
- B·染色体缺失综合症 ..... 75
53. Bechterew's Syndrome  
白去特列氏综合症 ..... 49
54. Behcet's Syndrome  
贝切特氏综合症 ..... 50
55. Benedikt's Syndrome  
本尼迪特氏综合症 ..... 51
- Benign Lymphogranulomatosis (见57)  
良性淋巴肉芽肿病 ..... 52
- Benign Polycythemia (见142)  
良性红细胞增多症 ..... 123
- Bernard Horner Syndrome (见170)  
伯纳德·霍纳·二氏综合症 ..... 146
56. Bernard-Soulier's Syndrome  
伯纳德·索里耳·二氏综合症 ..... 51
- Berry-Franceschetti-Klein Syndrome (见337)  
背吕·佛兰斯切替·克来恩·三氏综合症 ..... 291
57. Besnier's Syndrome  
伯斯里尔氏综合症 ..... 52
- BiLateral Facial Agenesis (见337)  
双侧面部发育不良症 ..... 291
58. Bilateral Vestibular Paralysis Syndrome  
双前庭麻痹综合症 ..... 53
59. Bing-Neel Syndrome  
彬·里耳·二氏综合症 ..... 54

60. BLAst SyNdrome	
爆炸综合症.....	55
61. BLind Loop SyNdrome	
盲袢综合症.....	56
62. Bloch Sulzberger's SyNdrome	
布罗去,宿尔芝伯格耳·二氏综合症.....	58
63. Blooms SyNdrome	
布罗门氏综合症.....	57
64. Blue DiAper SyNdrome	
兰色尿布综合症.....	58
Blue urine SyNdrome (见64)	
兰色尿综合症.....	58
65. Boder Sedywick's SyNdrome	
博德耳·西的魏克·二氏综合症.....	59
Boeck's SyNdrome (见57)	
博克氏综合症.....	52
66. Bogorad's SyNdrome	
博哥拉德氏综合症.....	60
Bonnevie—Ulrich SyNdrome (见341)	
崩里夫·乌耳吕去·二氏综合症.....	294
67. Bonnevie—Ulrich—Turner SyNdrome	
崩里夫·乌耳吕去·特勒尔·三氏综合症.....	61
68. Boraholm SyNdrome	
波恩霍门氏综合症.....	61
69. Burneville's SyNdrome	
波尔里夫尔氏综合症.....	62

70. **Bowen's Syndrome**  
 博文氏综合症..... 63
71. **Bradycardia—Tachycardia Syndrome**  
 交替性心动过缓·心动过速综合症..... 63
72. **Brailsford—Marquis Syndrome**  
 布雷尔·斯福德·摩奎我·二氏综合症..... 64
- Brevicollis (见186)**  
 短颈症..... 158
73. **Brown—Sequard Syndrome**  
 布朗·塞卡尔·二氏综合症..... 64
- Brown—Spot Syndrome (见16)**  
 棕斑综合症..... 18
74. **Budd—Chiari Syndrome**  
 布德·齐昌·二氏综合症..... 65
75. **Buerger's Syndrome**  
 伯格耳氏综合症..... 66
- Bumett Syndrome (见221)**  
 布美特氏综合症..... 193
76. **Bürger—Grütz Syndrome**  
 布格耳·古鲁芝·二氏综合症..... 67
77. **Burning Feet Syndrome**  
 灼热脚综合症..... 68
- Byssinosis (见13)**  
 棉屑沉着病..... 15
78. **Caisson Syndrome**  
 潜涵综合症..... 68

79. Canavan's Syndrome  
卡那凡氏综合症..... 69
80. Caplan's Syndrome  
卡普伦氏综合症..... 70
81. Carbon—Dioxide Narcosis Syndrome  
二氧化碳麻醉综合症..... 71
82. Carcinoid Syndrome  
类癌综合症..... 72
83. Cardio—Auditory Syndrome  
心耳综合症..... 74
84. Cat Cry Syndrome  
猫叫综合症..... 75
85. Cat Scratch Syndrome  
猫抓综合症..... 76
- Cavernous Hemangioma (见184)  
海绵窦血管瘤..... 156
86. Celiac Compression Syndrome  
腹腔受压综合症..... 77
- Cervical Sympathetic Paralysis  
Syndrome (见170)  
颈交感神经麻痹综合症..... 146
- Cervico—Oculo—Acoustic Dysplasia  
Syndrome (见362)  
颈、眼、耳畸形综合症..... 313
87. Cerebral Beriberi Syndrome  
大脑脚气病综合症..... 77

88. Costan—Chenais Syndrome  
塞斯汤, 仓耐二氏综合症..... 78
89. Charcot—Marie—Tooth Syndrome  
夏科特, 马吕, 托之, 三氏综合症..... 80
90. Charlin's Syndrome  
查林式综合症..... 08
91. Chediak—Higashi's Syndrome  
切弟耳克, 海纳洗, 二氏综合症..... 81
- Chemical Food Poisoning (见93)  
化学性食物中毒症..... 83
92. Chiari—Frommel Syndrome  
希阿里, 佛罗梅尔, 二氏综合症..... 82
- Chicken Pox (见316)  
水痘..... 276
93. Chinese Restaurant Syndrome  
中国饭店综合症..... 83
- Chondrodystrophia Foetalis (见4)  
胎性软骨发育不良症..... 3
- Chondroectodermal Dysplasia (见126)  
软骨外胚层发育不良症..... 112
- Chondro—Osteodystrophy Syndrome (见226)  
软骨、骨、发育不全综合症..... 197
- Chondropathia Tuberosa (见334)  
结节性软骨病..... 288
94. Chonkhite—Canada Syndrome  
孔克海特, 卡拿达, 二氏综合症..... 83

- Chronic Congestive Splenomegaly (见43)  
慢性充血性脾大症..... 39
95. Citelli's Syndrome  
契太利氏综合症..... 84
- Claude—Bernard—Horner Syndrome (见170)  
克洛德. 伯纳德. 霍纳. 三氏综合症..... 146
96. Cleft—palate Micrognathia and  
Glossoptosis Syndrome  
腭裂、小颌舌下垂综合症..... 84
97. Click—Murmur Syndrome  
强弱杂音综合症..... 85
98. Cockayne's Syndrome  
可克恩氏综合症..... 86
99. Cold Agglutinin Syndrome  
冷凝集素综合症..... 88
- Collet—SiCard Syndrome (见347)  
科累特. 西卡德. 二氏综合症..... 299
100. Colossal Syndrome  
胼胝体综合症..... 89
- Coma vigil (见30)  
不合眼性昏迷..... 29
101. Commissural Syndrome  
联合性综合症..... 89
- Congenital Deafness and Simple Goiter  
Syndrome (见251)  
先天性单纯性甲状腺肿综合症..... 219

Congenital Fusion of Cervical	
	vertebrae (见186)
	先天性颈椎融合症..... 158
102.	Congenital Myopathies Syndrome
	先天性肌病综合症..... 90
	Congenital Nonhemolytic unconjugated
	Hyperbilirubinemia with Glucuronyl
	Transferase Deficiency (见107)
	先天性非溶血性高胆红素血症伴葡萄糖醛酸转移酶
	缺乏症..... 95
103.	Conn's Syndrome
	康恩氏综合症..... 90
	Costal Chondritis (见334)
	肋软骨炎..... 288
104.	Costen's Syndrome
	柯斯顿氏综合症..... 91
105.	Cough Syndrome
	咳嗽综合症..... 92
106.	Craniodiaphyseal Dysostosis Syndrome
	颅骨、骨干畸形综合症..... 94
107.	Crigler-Najjar Syndrome
	克利格勒、拉加、二氏综合症..... 95
108.	Crouzon's Syndrome
	克鲁宗氏综合症..... 96

109. CRST (Calcinosis Raynaud's Phenomenon Sclerodactyly and telangiectasia) Syndrome  
钙沉着·雷诺氏现象、指硬化、毛细血管扩张症... 97
110. Cruveilhier—Baumgarten Syndrome  
克鲁韦利埃、鲍门加顿、二氏综合症..... 98
- Cryptophthalmos Syndactyly  
Syndrome (见209)  
隐眼并指(趾)综合症..... 180
- Cryptophthalmos Syndrome (见209)  
隐眼综合症..... 180
111. Cushing's Syndrome  
库兴氏综合症..... 98
112. Cystinosis Syndrome  
胱氨酸病综合症..... 100
- Cystine Storage Syndrome (见112)  
胱氨酸储存综合症..... 100
- David Grip (见68)  
代非氏流感..... 61
- Deafness' Blue Sclera and Brittle Bone  
Syndrome (见201)  
耳聋、兰色巩膜、骨脆综合症..... 171
- Deafmutism and Retinitis pigmentosa  
Syndrome (见342)  
聋哑、网膜色素变性综合症..... 295



- Decompression Sickness Syndrome (见78)  
减压病..... 68
113. Degos Syndrome  
狄哥斯氏综合症..... 101
114. Dejerine—Thomas Syndrome  
代热林、托马斯二氏综合症..... 102  
Dejerine—Andre—Thomas Syndrome (见114)  
代热林、安决、托马斯三氏综合症..... 102
115. Deleted Chromosome D Syndrome  
D·染色体缺失综合症..... 103  
Deletion Of Short Arm of Chromosome 5  
Syndrome (见84)  
5号染色体短臂缺失综合症..... 75
116. De Morsier's I Syndrome  
德摩西尔氏I型综合症..... 104
117. Dengue Shock Syndrome  
登革氏休克综合症..... 104  
Dermatostomatitis (见299)  
皮肤口腔炎..... 266  
De-Toni-Debre-Fanconi Syndrome (见132)  
狄·托里·狄布吕·范可尼三氏综合症..... 116  
Diffuse Interstitial Fibrosis (见164)  
弥漫性的间质性纤维化病..... 142
118. DiGeorge's Syndrome  
狄姆齐氏综合症..... 105

Disorder of Regulation of Growth Hormone Releasing Factor (见214)	
生长激素释放因子失调症.....	187
Dolichostenomelia (见211)	
细长指(趾)症.....	182
119. Double Membrane Break Syndrome	
双膜破裂综合症.....	106
120. Down's Syndrome	
党氏综合症.....	107
121. Dressler's Syndrome	
决斯勒氏综合症.....	108
Dry Beriberi (见77)	
干性脚气病.....	68
122. Dumping Syndrome	
倾注综合症.....	109
Dysautonomia (见274)	
自主不能综合症.....	239
123. Eaton—Lambert Syndrome	
伊通、朗伯二氏综合症.....	109
Ectodermosis erosiva Pluriorificialis(见299)	
外皮口腔炎.....	266
124. Edward Syndrome	
埃德瓦德氏综合症.....	110
125. Ehlers—Danlos Syndrome	
埃勒斯、当罗斯二氏综合症.....	111

126. Ellis—Van—Creeveld Syndrome  
埃里斯、芬、克雷佛尔德三氏综合症…………… 112
127. Empty Sella Syndrome  
蝶鞍空虚综合症…………… 113
- Encephalo—trigeminal Angiomatosis (见301)  
大脑三叉神经血管瘤病…………… 267
- Eosinophilic Endomyocardical Disease(见202)  
嗜伊红细胞性心肌炎…………… 172
128. Eosinophilic leukemia Syndrome  
嗜伊红细胞白血病综合症…………… 113
129. Eosinophilic Meningitis Syndrome  
嗜伊红细胞性脑膜炎综合症…………… 114
- Epidermic Myalgia (见68)  
流行性肌痛…………… 61
- Epidermic Pleurodynia (见68)  
流行性胸痛…………… 61
- Epiloia (见69)  
结节性脑硬化…………… 62
- Eridu Chat Syndrome (见84)  
猫叫症…………… 75
- Erythema Multiforme (见299)  
多形红斑…………… 266
130. Evan's Syndrome  
伊文氏综合症…………… 114
- Exogenous Hyperlipemia (见76)  
外生性高血脂症…………… 67



- Franceschetti's Syndrome (见337)  
 佛兰斯切替氏综合症.....291
- Franceschetti-Klein Syndrome.(见337).....291
139. Frankl-Hochwart's Syndrome  
 弗兰克尔·霍希瓦特二氏综合症..... 121
140. Frey's Syndrome (详见265)  
 弗莱氏综合症..... 122
141. Friedrich's Ataxia Syndrome  
 弗里德赖希氏共济失调综合症.....122
- Fuller-Albright Syndrome (见16)  
 福勒·奥尔布赖特·二氏综合症..... 18
142. Gaisböck's Syndrome  
 盖斯伯克氏综合症..... 123
143. Garcin's Syndrome  
 嘎醒氏综合症..... 124
144. Gardner's Syndrome  
 嘎德勒氏综合症..... 125
- Garyolism (见226及172)  
 脂肪软骨营养不良症..... 148
145. Garrod's Syndrome  
 嘎罗德氏综合症..... 126
146. Gasser's Syndrome  
 洛色尔氏综合症..... 127
147. G. Deletion II Syndrome  
 G.染色体缺失II型综合症..... 128
- Geniculate Syndrome (见265)  
 膝节综合症..... 230

148. Gerhardt's Syndrome  
格哈德氏综合症..... 128
149. Gerlier's Syndrome  
格利埃氏综合症..... 129
150. Gerstmann's Syndrome  
格斯特曼氏综合症..... 130
151. Glanzmann's Syndrome  
格兰芝曼氏综合症..... 130
152. Globoid Cell Leukodystrophy Syndrome  
球状淋巴细胞营养不良综合症..... 131
153. Glomus Jugulare Tumor Syndrome  
颈静脉球体瘤综合症..... 132
154. Glossopharyngeal Neuralgia Syndrome  
舌咽神经痛综合症..... 133
155. Godfredsen's Syndrome  
哥德弗雷森氏综合症..... 134
156. Goldenhar's Syndrome  
哥登哈尔氏综合症..... 135
157. Goodpasture's Syndrome  
古德帕斯丘氏综合症..... 136
- Gougerot-Houwer-Sjogren's Syndrome(见292)  
古热罗、好韦尔、斯耶格伦三氏综合症..... 255
- Gougerot-Sjogren's Syndrome (见292)  
古热罗、斯耶格伦二氏综合症..... 255
158. Gradenigo's Syndrome  
格拉代尼果氏综合症..... 136

159. Grand Mal Syndrome  
 癫痫大发作综合症…………… 137
- Grave's Disease and Hyperthyroidism(见50)  
 格拉夫氏病伴甲状腺功能亢进症…………… 46
160. Gray Baby Syndrome  
 灰婴综合症…………… 138
161. Greig's Syndrome  
 格雷格氏综合症…………… 138
162. Gronblad—Strandberg Syndrome  
 格龙布雷德·斯阔伯格二氏综合症…………… 139
163. Guillain—Barre Strobl Syndrome  
 格林·巴·斯却尔三氏综合症…………… 141
164. Hanman—Rich Syndrome  
 黑门、吕去二氏综合症…………… 142
165. Hand—Foot and Mouth Syndrome  
 手、足、口综合症…………… 142
166. Hand—Schüller—Christian Syndrome  
 汉德、许勒尔、克吕斯醒、三氏综合症…………… 143
- Heerfordt's Syndrome (见57) …………… 52
- Hemolytic—uremic Syndrome (见146)  
 溶血性尿毒症综合症…………… 127
- Hemorrhagic Familial Nephritis—Deafness  
 Syndrome (见22)  
 出血性家族性肾炎、耳聋综合症…………… 23





Hereditary Spinal Ataxia (见141)	
遗传性脊髓性共济失调症	122
169. Herniated Cervical Disc Syndrome	
颈椎、椎间盘脱出综合症	146
Heryps Zoster Oticus (见265)	
耳带状疱疹	230
Heyd's Syndrome (见168)	
黑德氏综合症	145
Histiocytosis (见166)	
组织细胞增多症	142
170. Horner's Syndrome	
霍纳氏综合症	146
Hughlings Jackson Syndrome (见41)	
胡格林斯·杰克逊二氏综合症	37
171. Hunter's Syndrome	
亨特尔氏综合症	147
172. Hurler's Syndrome	
胡尔勒氏综合症	148
173. Hutchinson—Gilford Syndrome	
赫森生、吉尔福德·二氏综合症	149
Hutchinson's Syndrome (见57)	
赫森生氏综合症	52
Hyalinotic Cutis et Mucosae (见199)	
皮肤、粘膜、透明变性症	170

174. Hydralazine Lupus Syndrome	
肼肼嗪狼疮综合症.....	150
175. Hypersplenic Syndrome	
脾功亢进综合症.....	150
176. Hyperviscosity Syndrome	
粘滞性过高综合症.....	151
Hypogammaglobulinemia (见12)	
低球蛋白血症.....	14
Hypoxanthine—Guanine Phosphoribosyl	
Transferase(HGPRT)Deficiency (见198)	
次黄嘌呤、鸟嘌呤、磷酸核糖转移酶缺乏症.....	165
Idiopathic Autonomia Insufficiency (见289)	
自发性自主神经功能不全症.....	252
Idiopathic Diffuse Interstitial Fibrosis(见164)	
自发性、弥漫性间质性纤维化症.....	142
Idiopathic Orthostatic Hypotension (见289)	
自发性直立性低血压症.....	252
Idiopathic Thrombocytopenic Purpura(见130)	
自发性血小板减少性紫癜.....	114
Incontinentia Pigment (见62)	
色素失调症.....	56
Interculo—Irido—dermato—Auditory	
Dysplasia (见352)	
眼、虹膜、皮肤、耳、发育不全症.....	303
177. Isolated Absence Of Immunoglobulins—	
Selective Deficiency Of IgA	

	散发性IgA缺乏病.....	151
178.	Jakson Syndrome (见41)	
	杰克逊氏综合症.....	37
	Jervell—Lange—Nielsen Syndrome (见83)	
	捷费尔、郎奇、里尔森·三氏综合症.....	74
179.	Job's Syndrome	
	觉布氏综合症.....	153
180.	Jacob's Syndrome	
	杰可德氏综合症.....	154
181.	Joseph's Syndrome	
	觉色夫氏综合症.....	154
	Jungling's Syndrome (见57)	
	蒋格林氏综合症.....	52
182.	Kallmann's Syndrome	
	卡尔门氏综合症.....	155
183.	Kartagener's Syndrome	
	卡塔格内氏综合症.....	156
184.	Kasabach—Merritt Syndrome	
	卡沙伯克、麦利特·二氏综合症.....	156
	Keller's Atomic Bomb Syndrome (见6)	
	克勒尔氏原子弹综合症.....	4
	Keratocconjunctivitis Sicca (见232)	
	角膜结膜干燥病.....	255
185.	Klinefelter's Syndrome	
	克莱恩费尔特氏综合症.....	157

186. Klippel—Feil Syndrome  
克利佩尔、费尔二氏综合症…………… 158
187. Knuckle pads, deafness Leukomychia  
Syndrome  
指垫、耳聋、白甲综合症…………… 159
188. Korsakoff's Syndrome  
科尔萨科夫氏综合症…………… 159
- Krabbe's Disease (见152)  
克拉比氏病…………… 131
- Kugs's Syndrome (见52)  
丘格斯氏综合症…………… 48
189. Labbes Syndrome  
拉贝氏综合症…………… 160
- Labyrinthine Syndrome (见217)  
迷路综合症…………… 189
190. Laurence—Moon Syndrome  
劳伦斯、穆恩二氏综合症…………… 162
191. Lawrence's Syndrome  
劳伦斯氏综合症…………… 162
- Lawrence—Seip Syndrome (见191)  
劳伦斯、色卜、二氏综合症…………… 162
192. Lazy Leukocyte Syndrome  
惰性白细胞综合症…………… 163
193. Lean Spastic dwarf Syndrome  
瘦弱侏儒综合症…………… 164

194. Leiner's Syndrome  
 来勒氏综合症..... 164
- Lejeune's Syndrome (见84)  
 雷金氏综合症..... 75
195. Lermoyez's Syndrome  
 黎尔马耶氏综合症..... 165
196. Lesch-Nyhan Syndrome  
 李舒、里汉二氏综合症..... 165
- Lethal Cutaneous and gastrointestinal  
 arterolar thrombosis (见113)  
 致死性皮胃肠动脉血栓病..... 101
197. Lethal Middle Granuloma  
 面中线致死性肉芽肿..... 166
198. Letterer-Siwe Syndrome  
 勒特埃、雪、二氏综合症..... 168
- Lignac's Syndrome (见112)  
 李格拉克氏综合症..... 100
- Lignac-Fanconi Syndrome (见132及112)  
 李格拉克、范康尼、二氏综合症..... 100
- Lipoatrophic Diabetes (见191)  
 脂肪萎缩性糖尿病..... 162
199. Lipoid Proteinosis Syndrome  
 脂蛋白化综合症..... 170
200. List's Syndrome  
 李斯特氏综合症..... 170

201. Lobstein's Syndrome  
洛布斯坦氏綜合症..... 171
202. Löffler's Endocarditis  
呂佛勒氏心內膜炎..... 172
203. Löffler's Syndrome  
呂佛勒氏綜合症..... 172
- Louis-Bar Syndrome (見38)  
路易斯、巴、二氏綜合症..... 35
204. Lown-Ganong-Levine Syndrome  
朗恩、嘎龍、里文、三氏綜合症..... 173
- Lupus Pernio (見57)  
冰瘡性狼瘡..... 52
205. Lutembacher's Syndrome  
魯滕巴赫氏綜合症..... 174
206. Lyell's Syndrome  
萊耳氏綜合症..... 174
207. Macroglobulinemia Syndrome  
巨球蛋白血症綜合症..... 176
208. Malabsorption Syndrome  
營養吸收不良綜合症..... 177
209. Malformation Syndrome With  
Cryptophthalmos  
隱眼畸形綜合症..... 180
210. Mallory-Weiss Syndrome  
馬羅呂、韋斯、二氏綜合症..... 181

- Mandibulofacial Dystosis Syndrome (见337)  
 下颌面部畸形综合症..... 291
- Marble Bone Disease (见14)  
 大理石骨病..... 16
211. Marfan's Syndrome  
 马方氏综合症..... 182
- Marie-Strumpell Spondylitis (见53)  
 梅吕、斯剑门佩尔、二氏脊椎关节炎..... 49
212. Maroteaux-Lamy Syndrome  
 马罗特阿克斯、拉米、二氏综合症..... 183
- Mast Cell Disease (见213)  
 肥大细胞病..... 186
213. Mastocytosis Syndrome  
 肥大细胞增多综合症..... 186
214. Maternal Deprivation Syndrome  
 母性缺乏综合症..... 187
215. McArdle's Syndrome  
 麦阿耳氏综合症..... 188
- McCune-Albright Syndrome (见16)  
 麦肯、奥布赖特、二氏综合症..... 18
216. Melkersson's Syndrome  
 麦克森氏综合症..... 188
- Melkersson-Rosenthal Syndrome (见216)  
 麦克森、罗森色尔、二氏综合症..... 188
- Meniere's Disease (见217)  
 美尼尔氏病..... 189

- Meniere's Disorder (见217)  
 美尼尔氏失常症..... 189
217. Meniere's Syndrome  
 美尼尔氏综合症..... 189
- Meniere's Symptom-Complex (见217)  
 美尼尔氏综合症状..... 189
218. Menke's Kinky Hair Syndrome  
 门克斯氏卷发综合症..... 190
- Menke's Syndrome(见218)  
 门克斯氏综合症..... 190
219. Metastatic Malignant Carcinoid Syndrome  
 转移类癌综合症..... 191
- Middle Malignant Reticulosis (见197)  
 中线恶性网状细胞增多症..... 166
220. Migraine Syndrome  
 偏头痛综合症..... 191
221. Miik-alkalic Syndrome  
 碱性牛奶综合症..... 193
222. Millard-Gubler's Syndrome  
 米那德、古布勒、二氏综合症..... 194
223. Mobius Syndrome  
 默比厄斯氏综合症..... 194
224. Monge's Syndrome  
 蒙盖氏综合症..... 195
- Mongolism (见120)  
 伸舌样白痴..... 107



225. Morgagni's Syndrome  
 莫尔加尼氏综合症..... 196
- Morquio-Brailsford Syndrome (见226)  
 莫尔基奥、布雷尔福德、二氏综合症..... 197
- Morquio's Disease (见226)  
 莫尔基奥氏病..... 197
226. Morquio's Syndrome  
 莫尔基奥氏综合症..... 197
- Mucopolysaccharidosis IH (见172)  
 粘多糖病 IH ..... 148
- Mucopolysaccharidosis IS (见281)  
 粘多糖病 IS..... 244
- Mucopolysaccharidosis II (见171)  
 粘多糖病 II ..... 147
- Mucopolysaccharidosis III (见280)  
 粘多糖病 III ..... 244
- Mucopolysaccharidosis IV (见226)  
 粘多糖病 IV ..... 197
- Mucopolysaccharidosis VI (见212)  
 粘多糖病 VI ..... 183
- Mucosal Respiratory Syndrome (见299)  
 呼吸道粘膜综合症..... 266
- Multifocal Eosinophile Granuloma (见166)  
 多发性嗜伊红肉芽肿..... 143
- Multifocal Fibrosclerosis (见134)  
 多数性纤维硬化症..... 118

227. Multiple Endocrine Adenomatosis  
     Type I (MEA Type I)  
     多发性内分泌腺瘤病 I 型…………… 198  
 Multiple Endocrine Adenomatosis (见291)  
     多发性内分泌腺瘤病…………… 254  
 Multiple Facial abnormalitis (见337)  
     面部畸形症…………… 291
228. Multiple Sclerosis  
     多数性硬化症…………… 199
229. Munchausen's Syndrome  
     曼卡通氏综合症…………… 200  
 Myasthenic Syndrome (见123)  
     肌无力综合症…………… 109
230. Myofascial Syndrome  
     肌腱综合症…………… 201
- Nephritis and Sensori-neural Hearing  
     Loss(见22)  
     肾炎感觉神经性耳聋症…………… 23
231. Neurofibromatosis Of Von Recklinghausen  
     凡·雷克林霍普氏多发性神经纤维瘤…………… 202  
 Neuronal Type Of Peroneal Muscular  
     Atrophy (见89)  
     腓肌萎缩神经病型病…………… 80  
 New eruptive Fever (见299)  
     新型疹热…………… 266
232. Niemann-pick Syndrome

- 尼曼、匹克、二氏综合症..... 203
- Non-Hodgkin's Lymphomas (见267)
- 非何杰金氏淋巴瘤..... 232
- Non-Streptococcal exudative Pharyngitis(见7)
- 非链球菌性渗出性咽炎..... 6
233. Noonan's Syndrome
- 鲁南氏综合症..... 204
234. Norrie's Syndrome
- 罗里尔氏综合症..... 204
235. Nose-Ear-Distress Syndrome
- 耳鼻失调综合症..... 205
236. Nothnagel's Syndrome
- 那之那杰尔氏综合症..... 206
237. Nutritional Amblyopia Syndrome
- 营养性弱视综合症..... 207
- Nutritional Polyneuropathy (见77)
- 营养性多神经病..... 68
- Nutritional Retrobulbar Neuropathy (见237)
- 营养性球后视神经炎..... 207
238. Obesity Hypoventilation Syndrome
- 肥胖性换气不足综合症..... 208
239. Obstructive Sleep Apnea Syndrome
- 阻塞性睡眠呼吸困难综合症..... 208
240. Occupational Nosebleeds Syndrome
- 职业性鼻血及综合症..... 209

	Oculo-Cutaneous Albinism (见15)	
	眼、皮肤白化病	17
241.	Oculo-genital Syndrome	
	眼、生殖器综合症	210
242.	Oculo-Pharyngeal Syndrome	
	眼、咽综合症	11
243.	Oculo-Vestibulo-Auditory Syndrome	
	眼、内耳综合症	211
	OliVo-Ponto-Cerebellar Atrophy (见114)	
	橄榄体、桥脑、小脑萎缩症	102
244.	Oral-Facial-Digital Syndrome	
	口、面、指(趾)综合症	213
245.	Orbital Apex Syndrome	
	眶尖综合症	214
	Oroya Fever (见47)	
	白蛉热	43
246.	Osler-Weber-Rendu-Syndrome	
	阿斯勒、韦伯尔、伦丢、三氏综合症	215
	Osteitis Deformans (见248)	
	骨炎性畸形病	216
	Osteitis Fibrosa Cystica Disseminata (见16)	
	播散性纤维束性骨炎	18
	Osteochondrodysplasia (见4)	
	骨、软骨发育不良症	3
	Osteogenesis Imperfecta (见201)	
	先天性骨脆症	171

Osteopetrosis (见14)	
骨岩变性病.....	16
Ovarian Dysgenesis (见341)	
卵巢发育不良症.....	294
247. Oversuppression Syndrome	
过度抑制综合症.....	216
Oxycephaly (见31)	
尖头畸形症.....	29
248. Paget's Syndrome	
拍革特氏综合症.....	216
249. Parinaud's Syndrome	
帕里诺德氏综合症.....	218
250. Patau's Syndrome	
帕套氏综合症.....	218
Paterson-Kelly Syndrome (见255)	
派特森、克里、二氏综合症.....	222
251. Pendred's Syndrome	
彭决德氏综合症.....	219
252. Peutz-Jegher's Syndrome	
柏芝、切赫二氏综合症.....	220
253. Pfeiffer's Fever Syndrome	
发否氏热综合症.....	220
Pharyngo-Conjunctival Fever (见7)	
咽结合膜热.....	6
Phochromocytoma (见189)	
嗜酪细胞瘤.....	160

- Pick-Wickian Syndrome (见238)  
 匹克、里克恩氏综合症..... 203
- Pierre-Robbin Syndrome (见96)  
 匹尔、罗宾、二氏综合症..... 84
254. PineaI Tumor Neurologic Syndrome  
 松果体瘤神经性综合症..... 221
255. Plummer-Vinson Syndrome  
 普麦尔、文森、二氏综合症..... 222
- Polycystic Ovary Syndrome (见298)  
 多囊卵巢综合症..... 265
256. Polymer-Fume Fever Syndrome  
 聚合物烟热综合症..... 223
- Polymorphic Reticulosis (见197)  
 多形网状细胞增多症..... 166
- Polyostotic Fibrous Dysplasia (见16)  
 多骨性纤维性发育不全症..... 18
257. Pontine-Infarction Syndrome  
 桥脑梗塞综合症..... 224
258. Popliteal Pterygium Syndrome  
 腘窝皮蹼综合症..... 224
259. Post-Concussion Syndrome  
 脑震荡后综合症..... 225
260. Post-herpetic Neuralgia Syndrome  
 疱疹后疼痛综合症..... 226
- Postinfarction Syndrome (见121)  
 梗塞后综合症..... 108

Postinfectious Polynuritis (见163)	
感染后神经炎.....	141
Post-myocardial Infarction Syndrome(见121)	
心肌梗塞后综合症.....	108
261. Prader-willi Syndrome	
普内德尔、魏里、二氏综合症.....	226
Prandia; and Postprandial Syndrome(见122)	
晚餐及餐后综合症.....	109
Presenile Dementia (见23)	
更年期精神紊乱.....	24
Primary Aldosteronism (见103)	
原发性醛固酮增多症.....	90
Primary Hypogonadism (见365)	
原发性性腺功能低下症.....	315
Primary Hyperlipemias (见76)	
原发性高血脂症.....	67
Primary Or Waldenströms	
Macroglobulinemia (见207)	
原发性或瓦顿斯却门氏巨球蛋白血症.....	176
Progeria (见173)	
早老症.....	149
Psathyrosis (见201)	
骨髓症.....	171
Pseudoxanthema Elasticum (见162)	
皮肤弹性假黄瘤病.....	139

262. Psychophonasthenia Syndrome  
心因发音无力综合症..... 227
263. Pteropalatine Fossa Syndrome  
翼腭窝综合症..... 228
264. Pyle's Syndrome  
派尔氏综合症..... 229
265. Ramsay Hunt Syndrome  
雷姆色、亨特、二氏综合症..... 230
- Raynaud Phenomenon (见266)  
雷诺氏现象..... 231
266. Raynaud's Syndrome  
雷诺氏综合症..... 231
267. Red Men's Syndrome  
红人综合症..... 232
268. Refsum's Syndrome  
瑞佛秀门氏综合症..... 234
269. Reiter's Syndrome  
莱特尔氏综合症..... 235
270. Respiratory Distress Syndrome  
呼吸窘迫综合症..... 236
- Reticuloendotheliosis (见198)  
网状内皮细胞增多症..... 168
- Retinitis Pigmentosa Related Sensorineural  
Hearing Loss Syndrome (见342)  
视网膜色素变性感音障综合症..... 295



- Reversed Coarctation (见29)  
 逆流性狭窄症..... 28
271. Reye's Syndrome  
 雷耶氏综合症..... 237
- Rheumatoid Spondylitis (见53)  
 类风湿性脊椎关节炎..... 49
272. Right Hemisphere Syndrome  
 右半球综合症..... 238
273. Right Middle Lobe Syndrome  
 右中叶综合症..... 238
274. Riley-Day Syndrome  
 吕雷、德二氏综合症..... 239
- Robbin's Syndrome (见96)  
 罗宾氏综合症..... 84
275. Roth-Bielschowsky's Syndrome  
 罗芝、比尔斯可斯起、二氏综合症..... 239
276. Roussy-Levy Syndrome  
 罗西、内非、二氏综合症..... 240
277. Rubella Syndrome  
 风疹综合症..... 241
278. Rubinstein-Taybi Syndrome  
 鲁宾斯顿、退比、二氏综合症..... 242
279. Salicylate Poisoning Syndrome  
 水杨酸盐中毒综合症..... 243
280. Sanfilippo's Syndrome  
 山费里顿氏综合症..... 244

- Scalded Skin Syndrome (见206)  
 烫伤样皮肤综合症..... 174
- Schaumann's Syndrome (见57)  
 肖曼氏综合症..... 52
281. Scheie's Syndrome  
 西氏综合症..... 244
282. Schilder's Cerebral Sclerosis  
 什尔德氏大脑硬化症..... 245
283. Schmidt's(A) Syndrome  
 施密特氏(A)综合症..... 246
284. Schultzi's Syndrome  
 宿尔茨氏综合症..... 248
285. Schwartz Jampel's Syndrome  
 舒瓦芝、杰门配尔二氏综合症..... 249
- S. opophilia M. anderan's Syndrome(见229)  
 假装急病求治癖..... 200
- Secretory-Inhibitor Syndrome (见292)  
 分泌抑制综合症..... 255
- Seminiferous Tubule Dysgenesis (见185)  
 输精管畸形综合症..... 157
286. Severe Combined Immunodeficiencies (SCID)  
 严重混合型免疫缺乏症..... 250
287. Severe Combined Immunodeficiencies With  
 Adenosine Deaminase Deficiency  
 严重免疫缺乏伴腺苷脱氨酶缺失症..... 250

288. Sezary's Syndrome  
西扎以氏綜合症..... 215
- Shingles (見316)  
  代狀庖疹..... 276
- Shock Lung (見11)  
  休克肺..... 11
289. Shy-Drager's Syndrome  
  希、決格爾、二氏綜合症..... 252
290. Sick Sinus Syndrome  
  病竇綜合症..... 293
291. Sipple's Syndrome  
  希浦爾氏綜合症..... 254
292. Sjögren's Syndrome  
  斯耶格倫氏綜合症..... 255
293. Sluder's Syndrome  
  斯路德氏綜合症..... 256
294. Smith-Lemli-Opitz Syndrome  
  斯米芝、內門里、阿庇芝、三氏綜合症..... 253
295. Smoker's Respiratory Syndrome  
  吸煙者呼吸道綜合症..... 258
296. Specific Vascular Syndromes  
  特殊血管綜合症..... 259
297. Splenic Flexure Syndrome  
  脾曲綜合症..... 264
- Spongy Degeneration Of White Matter (見79)  
  白質海綿變性症..... 69

- Spurway's Syndrome (见201)  
 斯柏威氏综合症..... 171
298. Stein—Leventhal Syndrome  
 斯顿、勒芬色尔、二氏综合症..... 265
299. Stevens—Johnson's Syndrome  
 斯锡芬、蒋森、二氏综合症..... 266
300. Strachan's Syndrome  
 斯追琴氏综合症..... 267
- Stress Polycythemia (见142)  
 应激性红细胞增多症..... 123
301. Sturge—Weber Syndrome  
 斯特齐、韦伯尔、二氏综合症..... 267
- Sturge—Weber—Dimitri Disease (见301)  
 斯特齐、韦伯尔、狄米提、三氏病..... 267
302. Subclavian Steal Syndrome  
 锁骨下动脉盗血综合症..... 269
303. Superior Cerebellar Artery Syndrome  
 上小脑动脉综合症..... 270
304. Superior Vena Cava Syndrome  
 上腔静脉综合症..... 270
- Swiss Type Immunodeficiency (见286)  
 瑞士型免疫缺乏症..... 250
305. Syndrome Of Acute Mountain Sickness  
 急性高山病综合症..... 271
306. Syndrome Of Anterior Inferior Cerebellar  
 Artery Occlusion

- 前下小脑动脉闭塞综合症..... 271
307. Syndrome Of Basilar Artery Occlusion  
基底动脉闭塞综合症..... 272
308. Syndrome Of Bell's Paralysis  
贝尔氏麻痹综合症..... 272
309. Syndrome Of Cavernous Sinus  
Thrombophlebitis  
海绵窦血栓性静脉炎综合症..... 273
310. Syndrome Of Cerebral Embolism  
大脑栓塞综合症..... 273
311. Syndrome Of Cerebral Infections With  
Mucormycosis In Diabetics  
糖尿病大脑毛霉菌综合症..... 273
312. Syndrome Of Cerebral Vein Thrombosis  
大脑静脉血栓形成综合症..... 273
- Syndrome Of Chronic Mountain  
Sickness (见224)  
慢性高山病综合症..... 195
313. Syndrome Of Common Variable  
Immunodeficiency  
免疫缺乏多变形综合症..... 274
- Syndrome of Gonadal Dysplasia (见314)  
性腺发育不全综合症..... 275
314. Syndrome Of Hereditary Anhidrotic  
Ectodermal Defect  
遗传性汗闭外胚层畸形综合症..... 275

315. Syndrome Of Hereditary Spastic Parplesia  
遗传性痉挛性截瘫综合症..... 276
316. Syndrome Of Herps Zoster  
带状疱疹综合症..... 276
317. Syndrome Of Internal Carotid Artery  
Occlusion  
内颈动脉闭塞综合症..... 278
318. Syndrome Of Middle Cerebral Artery  
Occlusion  
大脑中动脉闭塞综合症..... 278
319. Syndrome Of Motion Sickness  
运动病综合症..... 279
320. Syndrome Of Neurocirculatory asthenia  
神经循环衰弱综合症..... 280
321. Syndrome Of Polymyositis and  
Dermatomyositis  
多发性肌皮炎综合症..... 280
322. Syndrome Of Post Cerebral Artery Occlusion  
后大脑动脉闭塞综合症..... 281  
Syndrome Of Posterior inferior Cerebellar  
Artery Occlusion (见353)  
后下小脑动脉闭塞综合症..... 303
323. Syndrome Of Pseudobulbar Palsy  
假性球麻痹综合症..... 281
324. Syndrome Of Superior Sagittal Sinus  
Occlusion

- 上矢状窦闭塞综合症..... 282
325. Syndrome Of The Overlooked Foreign Body  
疏忽异物综合症..... 282
326. Syndrome Of Transverse Or Lateral Sinus  
Thrombophlebitis  
横(侧)窦血栓性静脉炎综合症..... 283
327. Syndrome Of Trigeminal Neuralgic  
三叉神经痛综合症..... 283
- Syringomyelia—Like Syndrome (见101)  
脊髓空洞样综合症..... 80
- Tangier Disease (见21)  
丹吉尔氏病..... 22
328. Tapia's Syndrome  
塔皮阿氏综合症..... 284
329. Testicular Feminization Syndrome  
睾丸女性化综合症..... 285
330. Thalamic Syndrome Of Dejerine—Roussy  
代热林、罗细、二氏视丘综合症..... 286
- The Syndrome Of Gonadal Dysgenesis(见341)  
性腺发育不良综合症..... 284
331. Thibierge—Weissenbach Syndrome  
莫比尔奇、魏森伯克、二氏综合症..... 286
- Third and Fourth Pharyngeal Pouch  
Syndrome (见118)  
3·4·咽囊综合症..... 105
- Thromboangiitis Obliterans (见75)

	血栓闭塞性血管炎 .....	66
	Thrombasthenia (见151)	
	血小板机能不全症 .....	130
332.	Thrombotic Thrombocytopenic Purpura	
	血栓形成性血小板减少性紫癜 .....	287
333.	Thymoma Agammaglobulinemia Syndrome	
	胸腺瘤并 $\gamma$ 球蛋白缺乏综合症 .....	288
	Thyrototoxicosis (见50)	
	甲状腺中毒症 .....	46
	Tic Douloureux (见327)	
	痛性抽搐 .....	283
334.	Tietze's Syndrome	
	提策氏综合症 .....	288
	Tobacco Alcohol Amblyopia (见237)	
	烟酒性弱视 .....	207
335.	Tornwaldt's Syndrome	
	托瓦芝氏综合症 .....	289
	Toxic Epidermal Necrolysis (TEN) (见206)	
	中毒性表皮融解症 .....	174
336.	3/B Translocation Syndrome	
	3/B 染色体变位综合症 .....	250
	Transplant Lung Syndrome (见270)	
	移植肺综合症 .....	236
337.	Tracheer-Collins Syndrome	
	缺克、柯林、二氏综合症 .....	291



- Tracheo-Collins-Franceschetti  
 Syndrome (见337)  
 缺克、柯林、佛兰斯切替斯、三氏综合症…… 291
- Trisomy 13-15 Syndrome (见250)  
 3染色体13-15综合症…… 218
- Trisomy 18 Syndrome (见124)  
 3染色体18综合症…… 110
- Trisomy 21 Syndrome (见120)  
 3染色体21综合症…… 107
338. Tropical Splenomegaly Syndrome  
 热带脾大综合症…… 292
- Tropical Pulmonary Eosinophilia (见203)  
 热带肺性嗜伊红细胞增多症…… 172
339. Trotter's Syndrome  
 却特尔氏综合症…… 293
- Tuberous Sclerosis (见69)  
 结节性硬化症…… 62
340. Turcot's Syndrome  
 特可特氏综合症…… 294
341. Turner's Syndrome  
 特纳尔氏综合症…… 294
- Typ: I Hyperlipoproteinemia (见73)  
 高血脂蛋白血症I型…… 67
342. Usher's Syndrome  
 尔协氏综合症…… 295

- Uveo-Encephalitic Syndrome (见348)  
 眼色素层脑炎综合症..... 300
- Uveoparotid Fever (见57)  
 眼色素层腮腺热..... 52
343. Vagal Bodg Tumor Syndrome  
 迷走神经瘤综合症..... 269
344. Vail's Syndrome  
 怀尔氏综合症..... 297
345. Van Buchem's Syndrome  
 凡、布切门氏综合症..... 297
- Van-der-Hoeve's Syndrome (见201)  
 凡、德、霍夫氏综合症..... 171
- Varicella (见316)  
 水痘..... 216
- Vernet's Syndrome (见41)  
 佛内特氏综合症..... 37
- Verruga Peruana (见47)  
 秘鲁疣..... 43
- Vesicular Stomatitis and Exanthem (见165)  
 滤泡性口腔炎..... 142
346. Vigorous Achalasia Syndrome  
 剧烈痉挛综合症..... 298
347. Villaret's Syndrome  
 维那雷特氏综合症..... 299
- Virulent Peptic Ulcer Disease (见368)  
 病毒性消化溃疡病..... 317

348. Vogt-Koyanagi-Harada Syndrome  
伏克特、可扬拉齐、哈拉达、三氏综合症…… 300
349. Vohwinkel's Syndrome  
伏永克尔氏综合症…… 300
- Von-Bechterew's Syndrome (见53)  
凡、白去特纽氏综合症…… 49
350. Von Hippel-Lindau Disease  
凡、希佩尔、林达、二氏病…… 301
351. Von Recklinghausen's Syndrome I  
凡、瑞克林亨森氏综合症 I 型…… 301
- Vrolike's Disease (见201)  
佛罗乃克氏病…… 171
352. Waardenburg's Syndrome  
瓦德保格氏综合症…… 303
353. Wallenberg's Syndrome  
瓦伦伯格氏综合症…… 303
354. Waterhouse-Friderichsen Syndrome  
瓦特尔好斯、佛来德吕去森、二氏综合症…… 305
355. Weber's Syndrome  
韦伯尔氏综合症…… 306
- Wegener's Granulomatosis Syndrome (见197)  
韦格纳氏肉芽肿病…… 166
356. Weil's Syndrome  
韦尔氏综合症…… 307
357. Weiss Baker Syndrome  
魏斯、伯克尔、二氏综合症…… 308

358. **Werner's Syndrome**  
 维勒氏综合症..... 310  
**Wernicke-Korsakoff Syndrome (见87)**  
 韦尼克、科尔萨科夫、二氏综合症 ..... 77
359. **Wernicke's Syndrome (见87)**  
 韦立克氏综合症..... 77及310  
**Wet lung (见11)**  
 淹 肺.....11
360. **Whipple Syndrome**  
 惠普尔氏综合症..... 311
361. **Wide Nose Syndrome**  
 宽鼻症..... 312
362. **Wilder-vanek's Syndrome**  
 外尔德凡克氏综合症..... 313  
**WisKott-Aldrich Syndrome (见18)**  
 卫斯可特、阿尔注、二氏综合症 ..... 20
363. **Wolf-ParKinson-White Syndrome**  
 午尔夫、帕金森、怀特、三氏综合症..... 313
364. **Wyburn-Mason's Syndrome**  
 魏伯恩、美森、二氏综合症..... 314  
**Xero-dermoStenosis Syndrome (见292)**  
 皮肤紧缩干燥综合症..... 255
365. **Xyy Syndrome**  
 Xyy染色体综合症..... 315
366. **Zeek's Syndrome**  
 吉克氏综合症..... 316

367. Zieve's Syndrome  
 齐佛氏综合症..... 317
368. Zollinger-Ellison Syndrome  
 作林格、爱里森、二氏综合症..... 317
- Zona (见316)
- 代状疱疹..... 276
- Zoster (见316)
- 代状疱疹..... 276

## 1 艾斯、斯米芝二氏综合症

(Magalini, S: Dictionary of medical Syndromes 1 1971)

特征：关节、脑—腮形态发育障碍。

病因：未明；染色体正常，属常染色体显性遗传。

临床表现：

1. 胎儿期得病，男女均有。
2. 重度非进行性关节挛缩与脱位。
3. 耳廓畸形，腭裂，斜视，眼肌麻痹。
4. 无指纹，四肢曲面皱纹消失，常有软组织膜。
5. 脑积水，先天性心脏病，精神呆滞。
6. 血液生化检验正常。

预后：差，早年可能因得合并症而死亡。

治疗：对症。 (张伟中)

## 2 脱瘾综合症 戒酒后综合症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 600 1975)

特征：戒酒后72—96小时出现潜伏性致命性谵妄、震颤，神智恍惚、眩晕、幻觉。

病因：不明，可能为过度呼吸产生呼吸性碱中毒及低血镁症。

临床表现：

1. 戒酒后72—96小时出现潜伏性致命性谵妄、震颤，表

现为神智恍惚、眩晕、幻觉、意识紊乱，生活不能自理。

2. 多汗、心悸、高血压及发热，伴有酸碱水电解质失调。

3. 酒精性肝炎（肝脂肪性变）及雷耐克氏肝硬化（Laennec's Cirrhosis）、胃炎、胰腺炎均可发生，可并发营养不良综合症。

4. 神经系统症状，如末梢神经炎（感觉异常或运动乏力、麻痹）中枢神经受损（记忆力及思维力失常）。

5. 可导致冠状动脉疾病、血三脂升高及心肌病变、贫血、肌萎缩及免疫机能受抑制而易受感染。

预后：近年为1%死亡率（15年前为15%）。

治疗：

1. 具有谵妄震颤者应住院医治，注意有无心、脑、肺、泌尿生殖、胃肠系统受损及纠正水电解质与酸碱平衡。

2. 服用Chlordiazepoxide利眠宁5—10mg/次，可减轻意识障碍，其量以减轻震颤为宜。

3. 忌用可的松，慎用Dilatin大伦丁，不宜镇静过深长期睡眠，可多服多种维生素。（李约伯）

### 3 无过氧化氢酶症

(Paul, B. Beecon, Textbook of Medicine 1865, 1975)

特征：口腔粘膜溃疡坏死，甚至硬腭受破坏，黄种人多得病。

病因：自体隐性遗传，体内缺乏过氧化氢酶所致。

临床表现：朝鲜人、日本人、中国人多得病（德国人、

瑞士、伊朗亦有报导) 因体内红细胞、骨髓、肝、皮肤缺乏过氧化氢酶, 致口腔粘膜对口腔内正常细菌缺乏抵抗力而溃疡、坏死, 甚至破坏骨质, 约50%病人无症状, 病人血液遇 $H_2O_2$ 可制成高铁血红蛋白而呈棕黑色(正常人血液为粉红色)。

预后: 青春期后, 口腔病变罕见。

治疗: 手术切除坏死组织或投药及抗菌素治疗 控制感染。  
(李约伯)

#### 4 软骨发育不全综合症 骨软骨发育不良症 胎性佝偻病 胎性软骨发育不良症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 1840 1975  
Cecil-Loeb: Textbook of Medicine 1514 1963)

特征: 侏儒、鞍鼻、突额、驼背、脑畸形。

病因: 自体显性遗传。

临床表现:

1. 侏儒, 四肢短, 不对称, 身高不足1.4米。
2. 鞍鼻、额突出、手掌及足过短而五指等长、驼背、骨盆入口小。
3. 腰椎骨管狭窄、椎间盘脱出导致截瘫。
4. 颅后窝狭窄致脑水肿(眩晕)
5. 正常人T12至L5距离逐渐增宽, 而本病T11或T12最宽, 如腰椎间距离不增或缩短, 有助于诊断。

预后: 本病大多死于母胎中, 如生后一年存活或无脑畸形、脑水肿及截瘫者可正常生活。

治疗: 无特效治疗, 手术矫正畸形收效微。(李约伯)



## 5 急性淋巴结性咽炎综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 218 1975)

特征：悬雍垂、前弓、咽后壁散在黄白色硬结，四周3—6mm红斑区、发热、头痛、咽喉痛。

病因：Coxsackie病毒A10为致病病毒（1962年Steinman首次报导这个新综合症）

临床表现：主要为儿童得病，散在黄白色突出硬结，四周3—6mm红斑病变出现于悬雍垂，前弓及咽后壁上，病人发热、头痛、咽喉痛、症状持续4—14天，潜伏期5天。

治疗：对症支持疗法及抗菌素药。

预后：良。 (李约伯)

## 6 急性放射性综合症 原子弹 综合症 克勒尔氏原子弹综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 68 1975)

特征：具有放射性受伤史，出现阶段性症状，可有耳、鼻、咽喉出血及眩晕等现象。

病因：人体接受200—300拉德 (rads)放射性即可受伤（放射物为 $P^{32}$ ， $I^{131}$ ， $Au^{199}$  X线，阳光，激光，微波，r线， $\alpha$ 线， $\beta$ 线，中子等）。

临床表现：一般分四期

I. 前驱期：受伤后数小时内恶心、呕吐、厌食，以后于48小时内可逐渐减轻，此期皮肤可有红斑，眼结膜充血，

实验室以淋巴球减少为主，血小板亦下降（1—5万）白细胞先升后降。

2. 潜伏期：前驱期后、继之以1—3周无症状期。

3. 症状期：表现三种类型：

a. 出血型：耳、鼻、口、咽出血、呕血、便血、皮肤斑点、紫癜、头皮痛、毛发脱落、疲乏、消瘦、体重减轻、发热，且多感染。如病人存活，第二周可出现淋巴球异常而其余血象正常的情况，且头24小时内颗粒细胞可上升，此时不可误为非放射性损伤。

b. 胃肠型：受伤后数小时可出现恶心、呕吐、厌食，持续数天至1周，亦可呈暴发型腹泻，迅即发生低血糖，水电解质失调而死亡。

c. 中枢神经心血管型：受伤后24—48小时后很快出现恶心，以喷射性呕吐、腹泻为特征，可伴有眩晕，感觉过敏，共济失调，出汗、虚脱、休克、抽搐、昏迷、尿闭而死亡。实验室受伤后数小时可见淋巴球减少症，染色体、染色质异常，明显氮质血症及高胆红素血症。

4. 恢复期：受伤后处理及时，5—6周开始恢复，数月内可恢复健康。

此外皮肤可出现局部放射性损伤，接受200—300rads，类似一度烧伤，皮肤红斑、过敏、灼热痛、脱发，受伤量大于1000rads，类似二度烧伤，起水泡，疼痛重，水泡破裂多感染，脱发不再生（>600rads毛发不再生），如受伤量大于5000rads，类似3度烧伤，症状重，难以自愈。

病人如存活，尚有延迟作用，可出现不育症、中功低下、胎儿畸形、晶体混浊、白内障、皮肤角化萎缩，受伤后

4—7年可出现系统性或粒细胞性白血病。

治疗：基于对病理学知识。

1. 前驱期：对症如镇静止吐，预防出血感染。

2. 潜伏期：预防为主，如抗感染，止血药。

3. 症状期：对症、预防及控制感染，输入新鲜血液，血小板低于1万，虽无出血也应输血，有条件者受伤后7日内可行骨髓移植，胃肠型应输液，调整水电解质失调与抗感染，皮肤烧伤则按烧伤处理。

预后：300rads急性受伤后如不及时处理，50%死于60天内。放射性如中子流、通过物质即减弱的特点，可利用屏障加以预防，则可减轻伤势。（李约伯）

## 7 新兵急性呼吸道综合症

### 急性发热性咽炎 非链球菌性 咽炎 咽结膜热 腺病毒性肺炎

(Paul.B.Beeson:Textbook of Medicine 190 1975)

特征：发热、咽炎、单侧眼结膜炎具有流行性。

病因：腺病毒 1, 2, 3, 4, 5, 7, 8, 14, 21型接触感染，儿童易得病占8%，成人1—3%。

临床表现：

1. 潜伏期3—8天，然后发病，烧，咽炎，卡他中耳炎，一侧结膜炎，淋巴腺炎，甚至肺炎，个别伴有百日咳或出现斑疹而难与风疹区别。

2. 新生儿易得肺炎、心肌炎、脑炎，儿童可得肠系膜淋巴腺炎，肠套叠，学龄前儿童1, 2, 5, 6型病毒感染症状

不明显，11型病毒可致女孩急性出血性膀胱炎，8型病毒可致角膜溃疡，7型病毒可致死亡。

预后：除7型病毒有5%死亡率外，其他型感染，预后好。

治疗：主要为支持疗法，疫苗注射有预防效果，流行时，注射活疫苗能迅即中止流行。（李约伯）

## 8 亚德门、斯托克二氏综合症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 627 1975)

特征：缓脉（40次/分）轻者眩晕，重者昏厥，抽搐，心律不齐。

病因：多因冠状动脉硬化、房室传导失常或心律不齐，心收缩不全而发病。

临床表现：

1. 发作无先兆，一日可数次。

2. 直立性心收缩不全、历时4—5秒即可昏厥，抽搐，瞳孔散大。

3. 发作后病人述说眩晕、迷糊，头轻或头沉等昏厥后遗症。

4. 有人报导EKG具有遗传性QT波延长之儿童，伴有先天性耳聋因室性颤动而发作。

5. 应与癫痫、眩晕、猝倒、猝中鉴别。EKG A—V阻滞改变、加上临床表现可确诊。

预后：一般很少长期心收缩不全，偶可发生心跳停止、瞳孔散大而死亡，此时应称急性心源性脑缺血综合症（Morgani—Adams—Stokes Syndrome，19世纪早期，三

氏描述而得名)

治疗: 应以 atropine 急救 (0.5~1.0mg, 4—6小时一次) 或5%葡萄糖100ml加0.4mg异丙肾上腺素缓慢静滴, 无效立即拳击心前区或胸外按摩, 并按心脏复苏抢救, 恢复后可移植心内起搏器 (Implantation of an intracardiac Pacemaker) (李约伯)

## 9 阿狄森氏综合症 阿狄森氏病 原发性肾上腺皮层衰竭症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1736 1975)

特征: 皮肤及唇颊粘膜色素沉着, 低血压、低血糖, 可有眩晕, 小心脏、乏力、体重减轻及贫血。

病因: 肾上腺结核、霉菌感染、特发性双侧肾上腺皮质自身免疫而萎缩, 肿瘤、白血病、淀粉样变性、白血病及肾上腺卒中, 上述原因如90%肾上腺遭破坏, 始发病。

临床表现:

1. 起病不明显, 多为手术或急性感染产生急性肾上腺危象而发病。2. 突出症状为易疲乏、体重减轻, 手、面、颈皮肤及唇颊粘膜色素沉着及胃肠道紊乱症状 (厌食、恶心、呕吐、腹泻、腹痛) 应注意个别病例可无色素沉着。

3. 神经症状表现为易怒、神经质、违拗症、妄想或淡漠。  
4. 晚期出现低血压、低血糖, 可有眩晕、低血钠、高血钾症与小心脏。5. 病人多无热, 发热者必同时伴有感染。

诊断: ACTH 诊断试验如下:

ACTH150单位加入5%葡萄糖 (或生理盐水)

500ml于8小时内静滴，静滴前后测血浆皮质醇（正常为6—16  $\mu\text{g}\%$ ）正常人至少增加到30  $\mu\text{g}\%$ ，而本病不增或不足15  $\mu\text{g}\%$ （亦可测尿17酮类固醇及17-羟皮质激素类或嗜伊红细胞计数）。

预后：如能保持电解质平衡与类固醇正常量，预后好，活动性结核预后差，死亡原因为低血糖、休克、高血钾心脏骤停。

治疗：原则4条：1. 应知皮质醇与醛固酮这二种肾上腺激素与生命有关。2. 这两种激素生理需要量可波动。3. 皮质醇治疗不应全停，除非误诊。4. 应补充足量氯化钠以纠正细胞外液损失，具体方案如下：

1. 危象处理：立即静注生理盐水300ml（成人）加氟美松4mg或氢化可的松100mg，缓解后每天氢化可的松量为20mg即可。

2. 每日钠盐摄入量为100—300mEq（可分泌约0.1mg的醛固酮aldosterone）或每月肌注去氧肾上腺皮质激素50mg。不能进食者，每天至少静滴生理盐水1000ml。

3. 伴有感染，体温超过39℃，氢化可的松应增量到足以降低体温为宜，体温在38—39℃，其量每天为20—100mg，体温正常时用维持量即可。

4. 病人应随时携带急救包，内装无菌注射器及氢化可的松1支（100mg），卡片上标明“病人姓名、患有Addison氏病，直系亲属姓名单位及电话号码”，且卡片应注明“如当病人发生紧急情况如外伤、呕吐、神智不清时，请旁人立即皮下注射1支氢化可的松，然后再通知家属。”因为病人能否生存，决定于氢化可的松注射的时间。

5. 严重病例需手术时, 每天皮质醇 200—500 mg 或氢化可的松 100mg, 每 4—6 小时一次, 手术后每天减量 50%, 至达正常量即可。 (李约伯)

## 10 肾上腺性征综合症

(Cecil—Loeb: Textbook of Medicine 140: 1963)

特征: 女性男化 (Virilization) 男性早熟 (Precocious Puberty) 男性女化 (Feminization) 罕见。

病因: 先天性系 21-羟化酶, 11- $\beta$ -羟化酶, 3- $\beta$ -OH-去氢酶遗传缺陷所致, 后天型则为腺瘤、癌或双侧肾上腺皮质增生过旺。

临床表现: 先天型 1. 女婴生下阴蒂大, 阴唇融合可误为男婴; 而男婴于儿童期早熟 (阴茎如成人, 阴毛多、色素沉着, 生长过旺, 睾丸小, 无精子); 2. 轻症者男性早熟不明显, 女性闭经, 多毛, 阴蒂大, 肌肉发达似男性; 3. 极重型, 因酶全缺, 可产生肾上腺危象, 婴儿出生可因危象处理不当而死亡。

后天型: 性的变化比先天性快, 闭经数月即多毛, 阴蒂大, 如肿瘤发展慢, 可数年后逐渐男化。

两型均可产生失盐综合症 (眩晕、虚脱、休克) 黑色素沉着、低血糖, 成人期起病, 女性男化者, 喉结增大, 低沉调, 个别病例有高血压、周期热、肋脊区沉痛, 尿 17 酮类固醇高 (正常值 8—12mg)。

预后: 先天型及时治疗预后好, 可正常结婚生育, 肿瘤

预后差。

治疗:

1. 首先应区别肿瘤或增生病变, 可用氟美松抑制试验: 即口服 $0.75\text{mg}$  P.c, Tid, 二日后 24小时尿17酮类固醇减少50%以上者为增生病变, 否则为肿瘤。

2. 可用强的松( $10\text{mg}/\text{天}$ )或可的松( $25\text{--}37\text{mg}/\text{天}$ )治疗(成人量), 剂量应以尿17酮类固醇达正常值为宜, 过量可引起Cushing氏综合症。

3. 对进行性男化女孩如经激素治疗无效者可于4岁前手术截除肥大阴蒂。

4. 两性化心理紊乱者应心理治疗。

5. 肿瘤引起应手术, 不能手术者首选双氯苯二氯乙烷(O.P'DDD)首次6克后, 每天3克, 维持4—6个月可收效, 个别服用5年显效, 过量者补充皮质激素。(李约伯)

## 11 成人呼吸窘迫综合症

(Paul.B.Breson: Textbook of Medicine 836 1975)

特征: 动脉血 $\text{CO}_2$ 分压高于 $50\text{mmHg}$ 或 $\text{O}_2$ 分压小于 $60\text{mmHg}$ , 即有呼吸衰竭, 分换气性衰竭(高碳酸血症与低氧血症)与充氧性衰竭(低碳酸血症与低氧血症)。

病因: 1. 中枢受损(如镇静麻醉药物中毒、血栓、出血、休克、心脏骤停、外伤、脑炎、延髓灰白质炎, 症状性癫痫, 原发性肺泡换气不足, 粘性液水肿)。

2. 周围神经, 呼吸肌疾病(如Guillain-Barre综合症, 脊髓灰质炎, 肌萎缩侧索硬化, 多发性神经炎, 重症肌



无力，破伤风，多粘菌素、链霉素、卡那霉素、新司的明、杀虫剂、抗胆碱脂酶药、多发性肌炎、肌萎缩、肌强直。

3. 胸及胸膜病（如脊椎侧凸、外伤、手术后、胸膜炎）

4. 肺内病（如慢性支气管炎、肺气肿、哮喘、异物、急性会厌炎、喉炎、吸入性烧伤或有害气体，肺炎、肉芽肿、纤维化病、肺水肿、肺栓塞）

5. 肺外病（如肝功衰竭、休克、肾衰、急性胰腺炎、腹膜炎、败血症、外伤）。

临床表现：

1. 神智指示呼吸衰竭程度，可出现  $CO_2$  麻醉综合症（神智模糊、淡漠、头痛、腱反射减弱）血碳酸过高症和广泛肌阵挛，共济失调、乳头水肿、脑缺氧（易怒、失眠、判断力减低、谵妄、抽搐或昏迷）。

2. 呼吸缓慢（ $<10$ 次）为中脑受损或药物抑制特征，呼吸超过20次则为其他原因所致呼吸衰竭。

3. 如有干湿罗音，应判明系肺部感染所致换气性衰竭引起，抑或肺气肿所致充氧性衰竭之体征，因为后者可用高浓度氧及吗啡治疗，而前者用之则可致命。

4. 高碳酸血症表现为高血压，皮肤潮红，四肢温暖，如有低血压、低氧血症可以眩晕，重度酸中毒，可能为败血症、出血、休克所致。

5. 紫绀及休克乃晚期体征，氧饱和分压小于75%始出现紫绀。

6. 具有原发病症状如外伤、感染。

7. 临终期严重低氧血症，高碳酸血症，混合性酸中毒，心衰、休克而死亡（胸片大片实变）。

预后：动脉血氧分压正常为60mmHg以上，如氧分压45—60mmHg表示中等低氧血症，如为20—45mmHg则预后差。

治疗：

1. 维持呼吸道通畅，清除口鼻分泌物。
2. 保持病人清醒，刺激咳嗽清除下呼吸道分泌物。
3. 吞咽困难者，可插入口咽管，有利吸痰及防舌后坠。
4. 昏迷或口咽气道不通畅者应气管内插管（每2小时放气5分钟，无菌操作，插管可放数日），超过7日时可气管切开。

5. 如为头面重伤、喉水肿、异物所致上呼吸道阻塞，应紧急气管切开。

6. 吸氧：浓度视病因定，24—28%氧用于慢性阻塞性肺病尚未昏迷者及慢性高碳酸血症等换气衰竭病人。30—40%氧适用于充氧性衰竭病人尚未昏迷者，流速为每分钟4—6升。极严重昏迷病人氧浓度为40—100%，但不可长期吸入大于40%氧，以免氧中毒。

严重充氧性衰竭预防与早期治疗：

1. 立即治疗肺炎。
2. 避免过量输入液体及输血。
3. 早期使用利尿剂消除水肿。
4. 立即纠正低血压及休克。
5. 可应用透析法防止特殊物质停留于肺微循环中。
6. 限制吸入氧浓度在40%以下以防氧中毒，但严重充氧衰竭，虽有肺损伤危险，亦有必要以100%氧抢救生命（因本综合症大多伴有循环不全来调整组织充氧，故 $O_2$ 分压及饱

和氧分压之可接受水平高于正常循环低氧血症状态) 根据临床变化 (脑乏氧时神智, 定向力及血气测定,  $O_2$  分压为 45—60mmHg 为中等低氧血症, 吸氧浓度为 35—40%,  $O_2$  分压为 20—45mmHg, 为严重低氧血症, 吸氧浓度应大于 40%) 来增加氧浓度, 一般 100% 氧不应超过 72 小时 (安全时间), 下列 5 点可改善组织充氧:

- a. 强力利尿剂以清除肺水肿;
- b. 输血以增加动脉血氧含量, 恢复血色素到正常水平。
- c. 应用血管扩张药或心血管药改善心输出量及血压。
- d. 解热剂或低温疗法以减低氧消耗。
- e. 大剂量 Corticosteroid 但应注意原发感染扩散。

7. 高浓度氧及吗啡可应用于肺水肿, 但忌用于高碳酸血症 (病人可致死)

8. 人工呼吸机可应用于严重充氧衰竭昏迷病人, 气管内插管前如无低血压休克可静注硫酸吗啡 4—8mg 或神经肌肉阻滞药 (Pancuronium bromide 0.04—0.1mg/kg), 插管后以 5—15cm 水柱之呼气后正压 (PEEP) 可增加  $O_2$  分压及降低吸入氧浓度, 使之在安全范围内, 但对低血容病人忌用, PEEP 无效者可用膜状氧发生器超形装置泵。 (李约伯)

## 12 r 球蛋白缺乏综合症

### 抗体缺乏综合症 低 r 球蛋白血症

(Cecil—Loeb, Textbook of Medicine 1319 1963)

特征: 上下呼吸道反复感染 (鼻窦炎、中耳炎、脑膜炎、支气管炎、支气管扩张、肺炎) 并发消化系统症状 (口腔

炎、咽炎、胃肠炎)剥脱性皮炎、肾病、肝脾肿大。

病因：分解作用速度正常而合成作用速度明显减慢造成抗体缺乏综合症，或者分解作用过速而合成作用速度正常造成从体内失去 $\gamma$ 球蛋白。

临床表现：分三类型：（缺B淋巴细胞）

1. 暂时型：少见，2—6月婴儿男女均可得病，系抗体形成未成熟，可见不成熟滤泡及少数浆细胞。

2. 先天型：又分无淋巴细胞型（3—18月男女婴儿得病，自体显性遗传，胸腺畸形）及一般型（多为男性5岁以上儿童，系性链隐性遗传，无浆细胞，很少滤泡构造）。

3. 后天型：任何年龄之男女均可得病，有肉芽肿浸润，浆细胞少量。特发性者滤泡发育异常，极少浆细胞。

上述三型临床症状均为上下呼吸道反复感染，并发口、咽、胃肠炎、剥脱性皮炎，肾病及肝脾肿大。血浆缺乏IgM、IgA、IgD、IgE、IgG。

治疗：对症及补充 $\gamma$ 球蛋白。

预后：易并发肠梨形鞭毛虫感染。（李约伯）

## 13 有机粉尘性呼吸道阻病塞 棉屑沉着病

(Paul B. Beeson: Textbook of Medicine 862 1975)

特征：咳，胸紧，呼吸困难。

病因：吸入纺织棉花或大麻或亚麻或黄麻粉尘所致。

临床表现：吸入有机粉尘后可立即产生症状，而本综合症吸入棉花粉尘后数年始发病，表现咳嗽、胸紧、呼吸困

难，在纺织厂工作第一天即出现症状者为Grade 0.5级，以后于星期一早上出现者为Grade I级，超过星期一仍出现者为Grade II级，数年后每周都出现症状者为Grade III级，此时则难与非工业性慢性肺阻塞区别。X线无特殊改变，很少有家族史，皮肤对棉花粉尘无过敏反应，抽烟可加重病情。

治疗：抗组织胺药及服用Vite。

预后：病程久者成为不可逆病变，可死于心血管病及呼吸道病。

(李约伯)

## 14 阿尔伯斯—熊伯格二氏病： 骨质岩性病变 大理石病

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 1840 1975  
Susumu Suchiro et al; Annals of oto-R-Laryngo  
vol 88 Supplement No 59 1979)

特征：全身骨质密度增加岩变似大理石。

病因：可能为显性及隐性遗传，家族史。

临床表现：

1. 婴儿期贫血及肝脾大，骨髓少或缺失。
2. 视神经萎缩。
3. 耳聋（听囊增生硬化）。
4. 脑水肿、齿源性颌骨骨髓炎。
5. 轻型至青春期或成人因生长迟缓或骨折始就医。

预后：重型多夭折。

治疗：脾功亢进贫血，需行脾切除术及输血，骨髓炎应抗炎，骨折应固定，骨质岩性本身无特效治疗。

(李约伯)

## 15 白化病综合症 眼皮肤白化病

(Magalini, S: Dictionary of Medical Syndromes  
20 1971)

(Paul, B, Boisson: Textbook of Medicine 1865 1975)

特征: 皮肤、毛发, 眼白化, 可有水平眼震及视力减退。

病因: 黑色素代谢遗传缺陷。耳聋患者呈性连环型遗传。

临床表现: 有两型:

一、酪氨酸酶阴性型(Tyrosinase—Negative Type)  
多见于白种人及黑人, 皮肤毛发明显白化, 年纪增大亦不变黑, 对阳光敏感, 可出现皱纹、角化及瘤变、畏光、散光, 严重视力下降, 有水平眼震, 眼底橘红、血管突出。

二、酪氨酸酶阳性型 (Tyrosinase—Positive Type)  
以黑人居多, 白化随年龄增大而变黑(这点与上述一型不同), 生下即有雀斑, 少有畏光, 亦无眼震。

此外, 单纯眼白化病罕见, 如仅有虹膜及眼底白化, 可有眼震、点头状, 视力减退, 此系X链隐性遗传。

单纯皮肤白化病仅部分白化而呈杂色皮肤(Piebald)局限于皮肤及毛发, 病人多有三角形白发出现于前额。此系显性遗传。另有部分病人双耳呈感觉神经性耳聋、聋哑患者可呈完全白化病。

治疗: 对症, 避免阳光照射。 (李约伯)

预后: 良 (张伟中)

## 16 奥耳布赖特氏综合症

奥·麦肯·斯特恩伯格三氏综合症

福勒、奥耳布赖特二氏综合症

麦肯、奥耳布赖特二氏综合症

棕斑综合症 播散性纤维囊性

骨炎 多骨性纤维性发育不全症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1756  
1843 1975)

(Cecil—Loeb; Textbook of Medicine 1507 1963)

特征：幼女、皮肤棕斑，性早熟三联症之称。

病因：与神经因素或遗传有关，几乎仅见于女性，早期可见女性病人有促性腺激素分泌，其他如松果体瘤，颅咽管瘤、脑炎脑水肿视神经病均可作为病因。

临床表现：

1. 骨骼：易病理骨折始知为本病，股骨变形、粗隆上移而腿变短，呈鸭状步态故行走困难，除非脊髓受影响始疼痛为本病特点。X片呈纤维囊性骨炎改变，病理可见破骨细胞与成骨细胞增加，生化血清钙与磷酸均正常，故可区别原发性甲状旁腺增生（血清钙高而磷酸低）及肾衰（血清磷酸高）血清碱性磷酸酶正常，骨折恢复期略高。

2. 性早熟但精神迟钝，偶见甲亢。

3. 皮肤：大片斑状棕色色素沉着。

4. 耳聋。

5. 眼：单眼突出及视神经萎缩。

6. 早期可无症状而系 X 片发现。

7. 肿瘤侵犯视丘可致糖尿病、眩晕，体温调节紊乱，脑电图异常波，尿 17 酮固醇增多。

预后：本综合症进展缓慢，可发生部分或完全骨折。本综合症可与甲状旁腺功能亢进、甲亢及巨大畸形同时存在，脑肿瘤者预后差。

治疗：对症及治疗并发症。如手术切除肿瘤。安宫黄体酮 Medroxyprogesterone ACetate 6—10mg 口服对特发性者有效。  
(李约伯)

## 17 急性可逆性酒精中毒肌肉综合症

(Magalini, S; Dictionary of medical Syndromes  
22 1971)

特征：慢性酒精中毒、酒渣鼻、声嘶、全身衰弱。

病因：发病与酒精慢性中毒有关。

临床表现：

1. 突然起病。

2. 肌痛、肌痉挛、皮肤触痛。

3. 酒渣鼻，特殊的声音嘶哑，上呼吸道及身体其他部位的粘膜水肿。

4. 腹泻、呕吐。

5. 全身衰弱、乏力。

预后：戒酒后可自愈。

(张佑中)



## 18 奥尔德里奇氏综合症 卫斯可特、阿尔注二氏综合症

(Cecil—Loeb; Textbook of Medicine 1178, 1321  
1963)

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 108 1975)

特征：湿疹、血小板减少紫癜、血性腹泻及易感染（多为慢性化脓性中耳炎）谓之Aldrich Syndrome，如无血性腹泻，仅有前三者谓之 Wiskott Aldrich Syndrome

病因：性链隐性遗传，同种血球凝集素缺失致球蛋白IgA合成紊乱，IgM浓度低下。

临床表现：除皮肤湿疹、血小板减少紫癜、中耳炎外，如有血性腹泻称之为Aldrich Syndrome 否则称之Wiskott Aldrich Syndrome，两者因IgM减少，特别对多糖类小分子蛋白抗原不能产生抗体，显示进行性T细胞及其功能缺失，故多有感染性出血。

预后：儿童多死于感染性出血，如脑出血或因病毒、细菌、霉菌感染致死，约10%死于癌（如淋巴网状细胞肉瘤）。

治疗：主要是输血浆补充免疫球蛋白的缺乏或输入血小板与对症治疗。  
(李约伯)

## 19 阿内斩准氏综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes 24, 1971)

病因：未明。

临床表现：

1. 好发于青少年。
2. 发病几个月后一侧视力减退。有进展性退行性视网膜炎。

3. 两侧感觉神经性聋。

4. 同侧面部白斑和灰发症。

治疗：无。

(张伟中)

## 20 脑脊液缺乏综合症

(Magalini S.; Dictionary of medical Syndromes 24, 1971)

特征：头痛、眩晕、颈强直，在坐立时症状明显。

病因：未明。脑脊液分泌自发性减少，脑脊髓腔呈负压状态。有的在腰椎穿刺后、脑外伤、颅脑手术、慢性硬脑膜下血肿和在普通脱水状态时常可发病。

临床表现：

1. 剧烈头痛，在坐立时加重。

2. 耳鸣，眩晕，恶心，呕吐。

3. 颈强直，Kerning 氏征阳性，但其他各种反射正

常，眼底视乳头正常，无肌肉瘫痪，无感觉障碍。

4. 脉搏徐缓。

5. 腰穿：呈负压状态，很少有液体流出，从坐位躺下时可听到空气吸入针管时的响声，Queckenstedt氏征阳性（颈部加压时脑脊液压力增高），得到的脑脊液呈血红色或黄色，蛋白增加，细胞正常。

6. 血液：正常，一些病人血沉中度增高。

预后：全部病人均能康复。

治疗：以加温的 Ringer 氏溶液注入椎管内直至达到正常的压力为止，可消除症状 1—2 天。（张伟中）

## 21 $\alpha$ -脂蛋白缺乏综合症 丹吉尔氏病

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1975)

特征：肝、脾、淋巴腺肿大，扁桃腺明显肿大呈橘红色，缺  $\alpha$  脂蛋白。

病因：网状内皮细胞有弥漫性胆固醇沉积，儿童期得病。

临床表现：肝、脾、淋巴结肿大，尤以扁桃腺肿大显著，呈橘红色，不影响发育生长，成人角膜浸润，骨髓中有泡沫细胞，血浆中三酰甘油脂高而  $\alpha$  脂蛋白缺乏。

治疗：无特殊治疗。预后好。（李约伯）

## 22 阿尔颇特氏综合症 遗传性肾炎感觉神经性耳聋 出血性家族性肾炎耳聋综合症 遗传性血尿肾病耳聋综合症

(Paul-B, Beeson: Textbook of Medicine 1139 1975)  
Susumn Suehiro et al: Annals of Oto-R-Laryngo  
88 Supplement No 59 1979

林尚译: 中国医学百科全书ENT科学231 1980。

特征: 肾小球性肾炎, 间质性肾炎及双耳感觉神经性耳聋, 可眩晕。

病因: 自体显性遗传, 男女相等, 但男性发病较早且重, 家族中可有耳聋而无肾功改变之成员, 与高脯氨酸血症有密切关系。

临床表现: 第一个症状系于儿童期即有明显血尿, 此时尚无泌尿系统感染, 往往有蛋白尿但不足以产生肾病综合症, 偶可发生肾盂肾炎致尿培养阳性, 肾功进行性减退, 30—40岁时因肾性高血压可眩晕, 可导致肾衰。感觉神经性耳聋任何年纪均可发生, 但多于10岁后明显, 主要为高音调受损。诊断主要靠家族性肾病与感音聋。

此外可有先天性白内障或圆锥形晶体, 前庭功能可减退。

预后: 女性如无症状, 生活正常, 男性常在20—30岁死于进行性肾功衰竭。

治疗：治肾炎为主，如治疗肾性高血压、肾衰、泌尿道感染等。  
(李约伯)

## 23 阿尔捷麦氏综合症 更年期精神紊乱

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 560 1975)

特征：近期记忆力紊乱、忧虑，时间与地点定向力失常，30—40%有幻听、幻视、幻想。

病因：不明，多呈散发性，少数有家族史，有人报告与外伤有关。

临床表现：多在65岁前后发病，女性多见，潜伏性，慢性进行性，近期记忆力紊乱为首发症状，以后出现情绪紊乱、忧虑，时间与地点定向力失常，30—40%有幻想、幻听或幻视，早期多无神经体征，实验室检查亦阴性，晚期有失语症、失用症、无识别能力。

严重进行性病例有局限性或全身性抽搐，且伴起步困难。诊断靠除外法，即病史为慢性进行性精神紊乱而无明显体征，实验室检查正常，气脑造影证实脑室扩大，皮层萎缩，即可诊断本病，大脑活检虽可确诊，但不易为人们所接受。本病临床上与Pick氏病相似，主要区别为尸解显微镜相异，本病为额叶、枕叶弥漫性萎缩，而Pick氏病局限于额叶，额叶之周围、且萎缩明显，可见Pick氏细胞，其次Pick氏病步态不似Alzheimer氏病困难，且Pick氏病相当少见，多呈显性遗传而有家族史。

预后：可发展呈严重精神紊乱及呈去大脑四肢屈缩状

态，得病5—8年多死于感染或卧床并发症。

治疗：主要对症及预防并发症。（李约伯）

## 24 阿美尔吕克氏综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 27, 1971)

(Paparella, M. et al.; Otolaryngology, Vol. 11, 1, 1973)

特征：感觉神经性聋，眼底黄斑部变性，中心视力下降，但其他视功能正常。

病因：未明，可能是遗传性疾病（呈常染色体隐性遗传）或先天发育不全，亦可能是产后感染所引起。

临床表现：

1. 男女均有，幼儿期（5岁内）起病。

2. 常是内侧性视网膜变性（深灰色眼底上呈浅红色小窝）、条斑状色素沉着由此向周边伸展。中心视力减低，但无色盲，视野正常。

3. 大多数病例有迷路病变，耳蜗变性（常是遗传型患者有之）导致部分性双侧感觉神经性耳聋，少数得聋哑症。

预后：黄斑部变性不进展。遗传型病例的耳聋可加重，获得性型的为非进行性。

治疗：无。（张伟中）

## 25 活动缺乏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 595 1975)

特征：大麻瘾者表现表情淡漠，无目的动作，无学习能力，

判断力减退，工作社交能受损、幻想。

病因：大麻成瘾。

表现：见特征，且有社会及心理异常表现。

治疗：心理治疗、口服镇静安慰剂，重者须住院。

预后：视病情轻重而定。 (李约伯)

## 26 前筛神经综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical syndromes, 36, 1971)

病因：筛前孔和中鼻甲区域，受表面或组织内压力的影响，产生过敏反应、导致动作电流正常传导的障碍。

临床表现：

1. 双侧额部、头顶和枕区持续性剧痛，颈痛和颈强直，一天或几天后又复发。

2. 筛前孔周围和鼻神经分布区域感觉过敏。

3. 以棉棒轻触筛前孔周围区域即引起剧痛，以3%肾上腺素溶液作局部涂布可减轻疼痛和暂时缓解症状。

预后：手术可治愈，药疗能改善症状。

治疗：肾上腺素溶液局部涂布，严重病例作筛前神经切断术。 (张伟中)

## 27 反先天愚型综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical syndromes, 37, 1971)

特征：精神呆滞，宽鼻，巨耳，大外耳道，小颌。

病因：一部分G组染色体，可能是21号或22号缺失。

临床表现：

1. 精神发育障碍，智力低下。
2. 肌张力亢进。
3. 两眼斜视，睑下垂，偶有白内障。
4. 巨耳，大外耳道，鼻背隆起，下颌畸形。
5. 心收缩期杂音，幽门狭窄，隐睾病，尿道下裂。
6. 骨骼系统发育迟缓并有种种缺损，指甲营养障碍，

掌褶正常。

7. 血小板减少症，嗜酸性粒细胞增多，白细胞碱性磷酸酶正常或升高。染色体研究可帮助诊断。

预后：尚佳，但有并发症时可导致死亡。

治疗：无。

(张伟中)

## 28 安道氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 656 1975)

特征：强烈否认失明。

病因：基底动脉狭窄或闭塞后引起双枕极动脉堵塞。

临床表现：双侧偏盲及皮层性全盲，但病人强烈否认失明。

治疗：对病因治疗。

预后：视病因而定。

(李约伯)



## 主动脉弓综合症

### 无脉症 逆流性狭窄

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1067, 1975)

特征：主动脉血压特高而四肢低，甚至无脉，导致大脑、眼、面、上肢缺血而眩晕、昏厥、抽搐、偏瘫、失明等一系列神经症状。

病因：多为女性病人，可因非特殊性动脉炎 (Takayasu's Disease) 锁骨上动脉狭窄症、梅毒性动脉炎、动脉硬化症引起。

临床表现：因大脑、眼、面、四肢缺血而出现眩晕、耳鸣耳聋、昏厥、抽搐、失语症、头痛、偏瘫或轻偏瘫、弱视或暂时性失明、畏光、白内障、网膜及虹膜萎缩，视神经萎缩、鼻、聘溃疡、嚼肌、面肌萎缩、跛行、颈动脉不可触知，但可听到收缩性杂音，无脉症、心绞痛、心肌梗塞。白血球及血沉均升高。

预后：可存活1.5—14年，多死于大脑或心肌缺血。

治疗：长期服用抗凝药避免动脉堵塞、选择适宜病例进行动脉内切开术，部分切除术或血管移植术。

(李约伯)

## 30 不眠综合症 不合眼性昏迷 运动不能失语症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 756 1975)

特征：昏迷、不言语、无运动能，呈植物状态。

病因：严重颅外伤致脑干尾段灰质导水管周围病变。

临床表现：原发病症状，昏迷、不言语、无运动能、呈植物状态。

预后：本综合症可长达数年，80%最后可恢复工作，20%遗留永久性神经损伤。恢复良好者，亦遗留记忆力、注意力、理解力受损或精神变态。

治疗：病因及对症与良好的特护。

(李约伯)

## 31 阿佩特氏综合症 尖头 畸形 尖头並指（趾）畸形

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 1517 1963)

(Susumu Suehiro et al Annals of Oto-R-Laryngo  
88 Supplement No59 1979)

特征：尖头、斜头、舟状头、突眼、视力减退、并指

(趾)、高腭弓、中隔偏曲、嗅觉缺失及颅内高压症。

病因：显性遗传。

临床表现：

1. 尖头、斜头、舟状头为头畸形三大特点；

2. 弓下窝与颅中凹相通，颅内高压症、头痛、呕吐、视神经乳头水肿，视神经可萎缩而失明。

3. 双眼眶变浅，向外下斜，双眼分离过远且突眼为主要症状，可角膜溃疡，视力受损，可斜视。

4. 约 $\frac{1}{3}$ 病人有并指（趾）畸形。

5. 高腭弓、上颌小、下颌前突、中隔偏曲、鼻畸形、多张口呼吸、嗅觉缺失。

6. 智力一般正常。

预后：5岁后很少有严重并发症，5岁前取决于适当手术治疗。

治疗：诊断一成立，立即进行手术治疗及精心护理，一般应于5岁前行 Faber 及 Towne 氏穹窿十字切开术或行 King 氏较大范围的镮工手术，早期手术可减少严重并发症之发展。

(李约伯)

## 32 多种失语综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 555 1975)

特征：

1. Broca's aphasia: 额叶病变, 表现言语迟钝的失语症 (Nonfluent aphasia) 书写亦不能, 但理解力正常。

多伴有右侧偏瘫。

2. Wernicke's aphasia: 颞上回后部病变, 表现极不稳定的失语症, 对所说的话及文字明显受损, 无偏瘫亦无其他神经系统体征。

3. Conduction aphasia (传导性失语症) 系顶叶盖病变引起, 表现说话及书写, 背诵均受损, 但理解力正常。亦无神经体征, 偶见对侧皮层感觉丧失。

4. Anomic aphasia 命名性失语症, 病变在颞顶交接区, 大的肿瘤、代谢病、颅内压增高均可引起, 表现说话时失语及失读, 但理解力正常, 具有Gerstmann 综合症(见130页)(即失写, 左右方向识别不能, 计算力困难及不能说出自己各手指名称)。

病因: 上述各综合症均可因缺氧、颈动脉供血不足引起, 能写之失读症, 讲话与书写正常, 但不能读, 系左后大脑动脉梗塞引起, 包括左侧视皮层及胼胝体后压部受损。失写及失读症, 表现既不能写也不能读, 但其他语言功能正常, 系左角回受损, 如病变侵及白质, 则右视野也受损。

临床表现: 见特征。此外尚有字聋Word-deafness 即听力正常, 语言功能亦正常, 但不能理解言语, 病变在颞后回皮层, 或在双侧第一颞回中央, 单纯失写症极少发生于病灶性病变, 多发生于中毒、代谢病与外伤。

治疗: 针对病因治疗。

预后: 视病因而定。

(李灼伯)

### 33 阿诺德、希吕二氏 畸形综合症

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 746, 1975)

特征：先天性脑或脊柱畸形。

病因：先天遗传性有关，小脑经枕大孔向下移位及延髓自下伸长。

临床表现：分二型：

婴儿型：脊椎裂、脑膜膨出、脑水肿（导水管或第四脑室阻塞）及其他先天性大脑及脊髓畸形，故有耳聋、眩晕症状。

成人型：多无症状。如小脑、下部颅神经，锥体束及脊髓后角受累始出现症状，多伴有颈椎融合症。

治疗：手术减压对神经之受压。

(李约伯)

### 34 阿诺德氏神经反射性 咳嗽综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes  
42 1971)

特征：刺激迷走神经分支引起反射性咳嗽。

病因：迷走神经耳支发生神经炎或受肿瘤等种种病变的压迫。

临床表现:

1. 因呼吸道分泌物刺激和温度变化导致反射性咳嗽。

2. 耳部、耳后及枕部等迷走神经耳支分布区域发作性刺痛, 疼痛范围可波及颈、肩部, 患区有触痛和感觉异常,

预后: 取决于病因。

治疗: 去除刺激的因素。

(张伟中)

## 35 先天性多关节挛缩综合症

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 518, 1963)

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 762 1975)

特征: 多发性关节挛缩、腭裂、小颌、智力迟钝。

病因: 可能为先天性肌营养不良, 脊索发育缺陷, 子宫内多数性神经炎或产前任何可起关节固定疾病所致。

临床表现: 多关节挛缩, 常见腕关节半脱位, 腭骨缺失或发育不良, 皮下组织增厚呈面团状或胶状, 此外尚有他处畸形如腹股沟疝, 尿道下裂、腭裂、隐睾症、小颌及智力迟钝。本病应与Hurler's Syndrome区别(见148页)。

预后: 佳。

治疗: 对症, 如腭裂、腹股沟疝、尿道下裂可手术修补。

(李约伯)

## 36 关节、眼、耳病综合症

(Magalini, S: Dictionary of medical syndrome  
44 1971)

特征: 关节病、失明、耳聋。

病因：未明。属常染色体显性遗传。

临床表现：

1. 从小开始发病，进行性近视，最后因视网膜剥离而失明。

2. 进行性感觉神经性聋。

3. 全身各关节呈进展性退行性变化，至中年期因骨发育不正常而致严重关节病。

4. X线片示：椎体呈严重不规则形态，最先侵犯胸椎（驼背），偶有脊柱侧凸。

预后：属进行性病变，最终导致失明、耳聋和关节畸形。

治疗：无。

（张伟中）

## 27 外耳 中耳 内耳畸形综合症

(Diana Garcia-Cruz, et al; J. Laryngo 94, 773 1980)

Diana氏等于1980年报告一例前所未见之10岁男孩，具有外耳中耳内耳及身体多处畸形综合症为特征：

病因：不明，可能为自体显性遗传。

临床表现：

1. 皮肤、秃发、表皮呈云石状。

2. 骨骼：大手掌、第5指床状，第1趾肥大增生，第4跗骨短、肘外翻。

3. 生殖器：小生殖器及隐睾症。

4. 眼、眼睑不对称，下泪点缺失，右眼向上斜视，肌源性散光。

5. 耳: Mozart耳壳(即垂直旋转耳)耳壳畸形, 外耳道变短, 锤骨薄, 前庭窗与前庭极小, 三半规管缺失, 壶状脊高, 因耳畸形呈混合聋及前庭功能丧失。

治疗: 对症如隐睾丸可手术。

预后: 截至作者报导日期仍健在。

(李约伯)

## 38 共济失调毛细血管 扩张综合症 露易丝巴综合症

(Paul.B.Beeson; Textbook of Medicine 108 769  
1975)

特征: 进行性小脑共济失调, 眼及皮肤毛细血管扩张, 免疫缺乏(IgA及IgE)三联症。

病因: 自体隐性遗传, 有家族史, 系小脑皮层广泛萎缩, 普金氏细胞消失, 内部颗粒层变薄, 齿核及下橄榄核变性, 脊索后柱脱髓变化。

临床表现: 生下一岁学走路时即出现小脑共济失调, 眩晕, 以后出现肢体失调, 4岁时毛细血管扩张, 首先表现于球结膜, 然后发展至耳、腭、颈, 且可出现蝶状毛细血管扩张, 肘及胸窝偶可见斑点(Café-au-lait spots), 因胸腺畸形呈胚胎状, T细胞及其功能明显减退, 70—80%(IgA)缺乏, IgE亦缺乏, 故易患鼻窦炎肺炎(主要与IgA缺乏有关, 是否与IgE有关, 目前尚不明), 可有神经体征。

治疗: 对症, 输入血浆。

预后: 约10%易恶化, 死于网状细胞肉瘤、淋巴肉瘤、



白血病、胃肠癌，很少活过25岁。 (李约伯)

## 39 指划综合症

(Magalini S; Dictionary of medical Syndrome  
46, 1971)

特征：吞咽困难，语言障碍，面部和四肢等各处肌群有  
不自主运动。

病因：偏瘫，婴儿大脑性两侧瘫痪，各种缺氧状态，一  
氧化碳中毒，结节性硬化症，急、慢性脑炎，肝豆状核变  
性。

临床表现：

1. 孩童多见。

2. 手和面部等各肌群有缓慢、柔软而不规则和不自主  
的运动，如果及舌和咽肌，则发生语言和吞咽障碍。

3. 偶有肌肉僵硬，许多患者有偏瘫。

预后：差，常因合并其他疾病而死亡。

治疗：无。

(张传中)

## 40 耳、骨畸形综合症

(Magalini S; Dictionary of medical syndromes  
47, 1971)

特征：耳郭畸形，骨骼发育障碍。

病因：未明。属常染色体显性遗传。

临床表现：

1. 男女均有。

2. 耳郭发育异常，耳垂过长、分叶。
  3. 身材矮小。
  4. 肘关节发育不全，两侧不对称，脱位，肘部运动受限制。髋关节发育不良，可能有跛行。
  5. 女性患者骨骼发育男性化：呈阔肩、肩胛骨外突、水平锁骨、颈背肌肉宽厚等。
  6. 指（趾）甲、牙齿、头发正常。
  7. 病理检查：软骨外胚层发育不良。
- 预后：佳。遗留肘和股关节运动轻度障碍。
- 治疗：骨科对症治疗。

（张伟中）

## 41 阿费利斯氏综合症

(Magalini S: Dictionary of medical syndrome  
48 1971)

(Brownstone Pk, et al; Arch Neurol (8):525 1980)

特征：患侧软腭、咽喉肌麻痹、咽喉部感觉消失、对侧颈、肢体、躯干痛觉、温度觉缺失，但触觉与深度觉仍存在。无肢体麻痹。

病因：延髓内疑核、孤束核及同侧的脊髓丘脑束受炎症、肿瘤、血管性损害、结核瘤、多发性硬化症、延髓空洞症和进展性球麻痹等病变影响使迷走神经、副神经（内支）和脊髓丘脑束受累（称为核性损害）或病变位于颈静脉孔附近使迷走神经、舌咽神经受累（称末梢性或核下性损害）。

临床表现：

1. 一侧软腭麻痹导致鼻反流、开放性鼻音和说话含糊不清。

2. 一侧咽喉肌和会厌麻痹导致吞咽困难、发音障碍(声嘶)。

3. 咽喉感觉麻痹, 咽反射减退或消失导致进食呛咳或气急。

4. 舌后三分之一味觉减退或消失。

5. 患侧不能耸抬肩部。

6. 健侧分离性半侧感觉障碍(对侧躯干和肢体的分离性麻痹)。

7. 可能伴有患侧Horner氏综合症。

8. 因锥体束不受损害, 故无上、下肢瘫痪。

9. 本症属联合性喉肌瘫痪, 需与Hughlings Jackson syndrome或Jackson氏综合症(第X、Ⅱ、Ⅲ颅神经受累)、Vernet氏综合症(第Ⅸ、X、Ⅱ颅神经受累)、Villaret氏综合症(第Ⅸ、X、Ⅱ、Ⅲ颅神经及颈交感神经链受累)、Tapia氏综合症(第X、Ⅲ颅神经受累)和Schmidt氏综合症(第X、Ⅱ颅神经受累)等相鉴别。与喉上神经痛(有人亦称Aveillis syndrome)不能混淆, 后者一侧喉部特发性剧烈疼痛。用手触摸喉外部时立即引起疼痛, 但在喉上神经区或梨状窝区作局麻时, 症状迅速消失。各种检查无阳性发现。

预后: 取决于病因, 一般可有部分恢复。

治疗: 病因治疗。

注: 参见152页、178及246页283

(张伟中)

## 42 阿耶札氏综合症

(Paul·B·Becson; Textbook of Medicine 1471, 1975)

(Cecil—Loeb; Textbook of Medicine 1117, 1903)

特征：慢性紫绀，肺性呼吸困难，可有眩晕，红细胞增多三联症称Ayerza's Syndrome。

病因：可能为原发性肺动脉硬化、梅毒、风湿性肺炎、二尖瓣病变、酒精、矽肺、传染性肺炎、肺纤维化、肺动脉高压、先天性肺动脉发育不全。

临床表现：具有原发病症状及慢性紫绀，呼吸困难及红细胞增多，可有眩晕，晚期可右心衰。

预后：有心衰者预后差。

治疗：急性发绀可吸氧，血容积大于65—70%可静脉放血以及病因及对症治疗。

(李约伯)

## 43 斑替氏综合症

### 慢性充血性脾大症

(Cecil—Loeb; Textbook of Medicine 1168, 1963)

特征：门静脉高压(225—500H<sub>2</sub>O)或更高)脾大，消化道出血，贫血，可致眩晕，白血球及血小板减少。

病因：1. 肝内阻塞(肝硬化及血吸虫病多见)肝多肿大。2. 肝外阻塞(表纤维化或肿瘤，脾动脉瘤致门脉血栓形成或海绵状形成)肝多不肿大。3. 多见于儿童及青年。

临床表现:

1. 脾大、鼻衄、呕血、便血黑粪、失血重致贫血可眩晕或休克、门脉血栓致间质性腹痛、消化不良。

2. 脾功亢进, 白血球与血小板均减少。

3. 上腹部受伤, 脾很快增大而发热。

4. 原发病症状。

预后: 脾摘除及分流术成功, 症状可缓解。

治疗:

1. 急性出血应止血及对症治疗。

2. 门脉高压: 治原因及分流术。

3. 贫血—应补充铁剂。

4. 手术前应鉴定门脉阻塞部位(门脉摄影)可在门脉与下腔静脉之间或脾肾静脉之间分流。

5. 脾功亢进: 可行脾切除。 (李约伯)

## 44 巴罗氏综合症

(Paul·B·Beeson, Textbook of Medicine 1374, 1975)

特征: 婴幼儿得病, 骨质变化易骨折、出血、紫癜、伤口不易愈合。

病因: 牛奶或母乳缺乏Vite。

临床表现: 潜伏期表现食欲不振、易激动, 不活泼, 以后出现骨质变化, 骨膜下出血、触痛、肿胀、活动痛, 肋骨呈串珠状, 紫癜与牙龈出血, 轻微外伤不易愈合。

预后: 良。

治疗: 及时每天服维生素丙100mg, 数日内即可恢复。

(李约伯)

## 45 巴内、里阿二氏综合症

(Magalini S: Dictionary of medical syndromes  
53, 1971)

(Paparella M. et al: Oto-laryngology Vol II, 5  
1973)

特征：头痛、眩晕、耳鸣、眼痛、颈、肩、臂活动受碍，咽部感觉异常。

病因：颈椎骨质、颈肌和椎间关节（或寰枕关节）病变使颈椎横突孔内的椎动脉产生压迫导致椎—基底动脉供血不足而引起的一系列症状，常见的病因有第3、4颈椎关节炎、肥大性颈椎柱炎、外伤、脱位、结核、风湿、颈椎间盘脱出、畸形和颈部肿块的压迫等。

临床表现：

1. 好发于三十岁以上的病人。
2. 眩晕常因头位改变而反复发作，伴有耳鸣、耳痛、耳聋和四肢冰冷等，但无其他植物系统症状。
3. 咽部有刺痛等异常感觉，但无阳性体征。
4. 头面、眼眶、颈背、臂有放射性发作性刺痛或跳痛，面部亦潮红，口水增多。
5. 有Horner氏征及眼部病症（眼花、眼黑、视力不明等）。
6. 有第5、6、7、8颈神经根受压症状：颈、肩、臂肌肉痉挛、麻木、活动受限制。
7. 站立、行走不稳，有时有吞咽和发音困难，胸痛，

刺激性咳嗽等。

8. 椎动脉造影可见受压情况，颈世X片及脑血流图检查有助于诊断。

预后：取决于病因。

治疗：推拿、牵引、按摩、理疗、皮质激素、封闭、消炎、超声波和放疗等。

(张伟中)

## 46 巴瑞特氏综合症

(Paul·B·Boeson; Textbook of Medicine 1198, 1203, 1208, 1975)

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 11 904, 1963)

特征：食道下段溃疡伴狭窄，表现吞咽疼痛与吞咽困难。

病因：男多于女，中老年人得病，系胃酸与胃蛋白酶及粘膜抵抗力失去平衡所致。

临床表现：典型消化性溃疡疼痛，进食及喝水时口疼，半卧或平卧疼痛加重且伴有食物逆流，疼痛放射胸骨后烧心感，抗酸药可缓解，因食道痉挛及狭窄故出现吞咽疼痛及吞咽困难，X侧透或照片可见食道下段溃疡与狭窄区。

治疗：抗酸药及维生素U。

复方胃舒平2—4片。Tid

Vitu 50—100mg·Tid

平日避免平卧，可高枕而卧。并发症时须手术治疗。

预后：好，但可并发穿孔，引起纵膈障炎、腹腔炎、呕血及梗塞。

(李约伯)

## 47 巴尔通氏杆菌病综合症 白蛉热 秘魯庞 卡里翁氏病

(Paul B. Bateson, Textbook of Medicine 14, Ed  
283 1975)

特征：临床分两期：第一期为感染热，伴明显贫血、骨、关节痛及菌血症；第二期轻，全身出现血疹或结节。

病因：系白蛉咬人后，将巴尔通氏杆菌（*Bartonella bacilliformis*）输入体内所致，人与人无接触传染，必须经白蛉叮咬始可传染。

临床表现：人被白蛉叮咬后潜伏期2周至3月而出现第一期Oroya Fever症状，表现高烧、肌肉关节痛，淋巴腺肿大，发热可持续数周或数月（如不治疗）50%死于发热期3周内，发热期中严重贫血（眩晕），数天内RBC下降到1—2百万，如存活逐渐恢复而进入第二期，即皮肤病变期，皮疹系免疫反应之出血性丘疹或结节，此期系无热，在流行期很少再发作，如发作亦仅有皮疹而无第一期发热，个别仅有第一期发热及贫血而无皮肤表现。急性发热期周围血象或淋巴结可找到致病菌，丘疹期亦可在丘疹液中找到致病菌。

治疗：对青霉素、链霉素、氯霉素、四环素疗效好，输血后贫血很快恢复，应控制白蛉咬人。

预后：病愈后10%为代菌者，数月或数年后尚可经白蛉感染他人，如不治疗死亡率高，发热期死亡率50%，皮肤病死亡率小于5%，如并发痢疾、阿米巴、结核、沙门氏感染，预后均差。

（李约伯）



## 43 巴特区、罗庆二氏综合症

(Magalini S : Dictionary of medical syndromes  
286, 1971)

(Paparella M, et al: Oto-laryngology, Vol I  
II 1973)

特征：反复发作眩晕、耳鸣、视力减退、面部麻木及手臂发冷。

病因：因椎动脉系统病变引起一时性头颈部及上肢供血不足，如椎动脉颈段或源起部位的间隙性受压，颈椎缺损间隙性压迫椎动脉，椎基底动脉瘤等。

临床表现：

1. 反复发作，发作前无先兆症状，常因头部转动、过度伸曲或精神受到较大的刺激而发病。

2. 突然出现眩晕、耳鸣、耳聋、头痛、头晕，伴胃肠道症状：恶心、呕吐和腹泻，耳鸣常在发作后持续存在。

3. 发作时视力突然下降，发作后恢复正常。

4. 头面部感觉异常，多半有麻木感。

5. 发作时患侧上肢体温明显降低，患者感觉手臂发冷。

6. 用Adson氏法检查发现挠动脉搏动减弱或消失。

7. 听诊：在锁骨上可听到血管杂音。在头位变动时杂音更为明显。

8. 作X线检查，动脉造影。

预后：及早手术治疗效果佳。

治疗：病因治疗，手术减压。

(张伟中)

## 49 巴特耳氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1586, 1596, 1977)

特征：近血管球过度增生，肾性高血压蛋白酶分泌增多及代谢性碱中毒（低血钾症与低血钠症）可眩晕恶心、呼吸困难。

病因：系肾高血压蛋白酶血管紧张素（renin—angiotensin）活力失常所致，儿童多得病，有家族性。

临床表现：侏儒、血清钾低于2—2.5mEq/1000ml时有肌无力，无反射性麻痹，但易惊厥，虽肾高血压蛋白酶及醛固酮（Aldosterone）分泌均增高，但血压正常，此可与近血管球细胞瘤区别（血压增高）尿中有肌蛋白、心电图显示S-T波倾斜下降及T波低平或变小、U波上升，心律不齐、眩晕、呼吸困难，长期低钾可致低钾血症肾病变。

预后：如发生呼吸衰竭可致命。

治疗：惊厥时应补钾可止抽，补钾静注速度不超过15—20mEq/hr，浓度低于40—60mEq/升，每天量为100—150mEq，补钾时应注意酸中毒，如补KCl，因本综合症对KCl有较大抗力，每天须补充数百mEq方可维持血浆碳酸浓度正常或接近于正常。

(李约伯)

## 50 巴西多氏综合症 格雷夫氏病 甲状腺功能亢进症 甲状腺中毒症

(Paul-B. Beeson, Textbook of Medicine 1710, 1975)

特征：甲状腺肿大、突眼、粘液性水肿、呼吸困难。

病因：情绪创伤成为自体免疫病，约50—80%病人血清中出现长效促甲状腺激素（简称LATS Long-Acting Thyroid Stimulator）可刺激甲状腺生长，且可通过胎盘，故新生婴儿可出现暂时性甲亢，多有家族史。

临床表现：食欲增进而体重减轻、震颤，皮肤细嫩润湿、多汗、毛少，指甲薄而脆、耐寒怕热、心悸、呼吸困难、腹泻、月经失调、生殖力减退，但性欲无改变。口渴、多尿、肌乏力可能为老年人慢性轻度甲亢之主要症状。诉说数月来上楼费劲，坐下即不易站起，皮肤瘙痒，荨麻疹、忧愁、震颤不安，女性颞发线退缩，色素沉着7%，手足白瘁，双第4指有Plummer指甲（薄，甲下表皮萎缩呈不规则凹状磨损），眉弓红、突眼、睑下垂、结膜水肿、流泪、眼聚合反射消失、乳头水肿、网膜出血、渗出、视力明显下降，甲状腺较正常大3—4倍，心悸、心尖处可听到收缩性杂音（Lerman氏杂音）偶可见低钾症，腋窝淋巴结大。

治疗：

1. 放射性碘（I 131）疗法，忌用于小于25岁病人，应注意低钾症。

2. 抗甲亢药

丙基硫氧嘧啶（Propylthouracil 100mg, Q8h 或

Methimazol 他巴唑 10mg, Q8h, 2—4周无效剂量可加倍, (一般每日丙基硫氧嘧啶 Propylthiouracil 很少超过1克, Methimazol 他巴唑很少超过100mg), 如不定时服药, 易招致失败, 见效后逐渐减量, 以后服维持量, 服1—2年停药。

3. 手术: 保守无效可行甲状腺次全切除术, 术前1—2周服饱和碘化钾液 2滴 Bid, 或 Lugol 碘液 10滴 Tid, 碘剂减低腺体充血有利手术。

4. 辅助治疗: 卧床休息, 适宜饮食, 多种维生素、钙、利血平等镇静剂。近年服用 Propranolol 心得安 10—40mg, 一日四次, 可减轻心悸, 作用机制不明。

妊娠头3月, 以服抗甲亢药为佳。

儿童治疗: 儿童症状比成人轻, 仅有不安、注意力不集中、情绪激动、学习成绩差等表现, 突眼罕见, 亦不发生粘液水肿, 儿童忌放射性碘治疗, 因易恶化。

(李约伯)

## 51 背森、可恩芝魏格二 氏综合症 无 $\beta$ 脂蛋白血症

(Paul, B. Beeson, Textbook Medicine 765, 1635, 1975)

特征: 儿童期步态不稳, 共济失调、眼震、视力减退及血浆中脂蛋白明显减少, 出现棘状红血球。

病因: 自体隐性遗传,  $\beta$ 蛋白脂缺乏, 无转换三酸甘油酯能力, 脑、骨髓及周围神经脱髓鞘病变。

临床表现: 儿童首先出现脂肪大便, 进行性步态不稳,

小脑共济失调、眼震、驼背、肢端感觉丧失，双睑下垂，眼外肌麻痹，网膜色素沉着，视力减退，严重营养不良，脂肪肝，血浆胆固醇低于50mg/100ml，且无三酸甘油脂，红细胞呈棘状具有诊断价值。

预后：不良。

治疗：服脂溶性维生素及对症。 (李约伯)

## 52 背腾、斯佩耳美耶尔、 佛格特三氏综合症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 723 1975)

特征：黑蒙性白痴，精神紊乱及小脑征：(成人)锥体征。

病因：隐性遗传，大脑代谢异常致脂肪堆集于神经细胞内，可伴脱髓鞘病变。

临床表现：分三型

a. 婴儿型 (Tay-Sachs Disease) 主要见于犹太人，  
b. 幼儿型 (Bieleschowsky Disease) 幼儿型即为本综合症，三型症状为进行性视力减退，1—2年多全盲，以及进行性精神紊乱，伴抽搐，最终全瘫。c. 成人型 (Kufs's syndrome) 特点为视网膜变性(樱桃红色素变性)锥体征，基底神经节征及小脑征与精神紊乱。

直肠活检如 Meissner 氏神经丛中有脂肪垫神经节可确诊。

治疗：无特殊治疗。

预后：视受累病变而定。

(李约伯)

## 53 白去特纽氏综合症 凡、白去特 纽二氏综合症 梅吕、斯创门佩 尔二氏脊椎关节炎 强直性脊 椎关节炎 类风湿性脊椎关节炎

(Paul, B. Beeson : Textbook of Medicine 150 1975)

特征：脊椎、髓、肩关节强直，虹膜睫体炎及主动脉炎。

病因：不明，男：女为8：1，可能为免疫疾病，初代钙化骨化致关节强直。

临床表现：20—30岁年青男性，病变首先侵犯骶髂关节、脊椎关节突、脊柱关节以及椎旁软组织而致背疼，以后髓、肩关节受累，疼痛轻时，病人多不求医，但起病亦可剧疼、发热、乏力、体重减轻、可痛醒，病程缓慢进行10年之久，脊椎旁肌挛缩及压痛。

约25%有虹膜睫体炎，致视力减退。4%有主动脉炎、10%房室阻滞可致眩晕，X片可见坎骨下骨质边缘模糊，继之骨化及骨质破坏，骨间隙进行性狭窄，骶髂关节融合，可见到所谓竹刺样改变。

治疗：对症、止痛、消炎、骨骼应维持在功能位置上，水杨酸钠难以止痛，可服消炎痛 Indometacin 3.6—4.6 gm/天或100—150mg/天。

保太松 Phenybutazone 100—300mg/天，上述二药见效后应减量，以免发生血象抑制副作用。激素可治疗虹膜

髓体炎。放疗亦有效，但应注意副作用，此外在制定运动计划时应注意避免脊椎弯曲变形、卧硬床，宁可去枕而卧，每日两次推旁肌练习运动，热水浴亦有效。

预后：个别可行脊椎骨切除术。（李约伯）

## 54 贝切特氏综合症

贝切特氏病 阿答曼太德、

贝特切二氏综合症

(Yassin et al : J. Laryngo 80.481.1966 )

(Paul. B. Beeson : Textbook of Medicine 1975)

特征：口咽溃疡、生殖器溃疡与虹膜炎三联症为主要症状。

病因：自家免疫，男性性环链遗传病，男：女约2—9：1多见于20—30岁，亦可能与病毒有关。

临床表现：口咽、生殖器溃疡与虹膜炎可反复发作，三联症中如出现二个亦可诊断本病，而第三个症状可于以后（几年或10年）才出现（Curth 1946; Phillips scott 1955）起病时低热、软弱、肌肉关节疼，然后出现溃疡，溃疡数周后消失，亦可无症状半年到5年，然后出现典型三联症溃疡，发作1—4周而消退，每年可发作4—5次，眼每次发作可致失明。

预后：多次发作，预后不良，可并发脑病，神经系统并发症多在2—5年出现，个别早到3个月及迟到15年才出现，如出现脑膜炎、偏瘫、颅神经麻痹、小脑征、脊髓截瘫等，

则称神经毕塞综合症 (Neuro-Bechet's syndrome) 预后较差, 此外尚可并发心包炎、静脉血栓可发生于眼、硬膜、大腿、头皮等处。

治疗: 类固醇与抗菌素及对症治疗, 可缓解症状。

(李约伯)

## 55 本尼迪特氏综合症

(Cecil-Loeb: Textbook of Medicine 1820 1963)

特征: 对侧肢体不自主舞蹈样运动与感觉丧失, 患侧第3颅神经麻痹。

病因: 系软化灶侵及第3颅神经, 红核、内侧蹄系。

临床表现:

1. 患侧上睑下垂, 瞳孔散大, 眼外斜。
2. 对侧肢体不自主舞蹈样运动及患侧感觉丧失。

治疗: 对症及病因治疗。

预后: 视病情轻重而定, (李约伯)

## 56 伯纳德、索里耳二氏综合症

(Paul B. Beeson Textbook of Medicine 1561 1975)

特征: 血小板计数正常而其功能异常, 凝血机制正常而出血。

病因: 可能与遗传有关。

临床表现: 因循环中有巨大淋巴球样血小板, 致血小板形态与功能失常而易出血。(蔡真)

治疗: 对症、输入血小板。



预后：大出血可致命。

(李约伯)

57 伯斯里尔氏综合症 胡全森氏  
综合症 搏克氏综合症 喜尔佛特  
氏综合症 肖曼氏综合症 蒋格林  
氏综合症 良性淋巴肉芽肿瘤 眼  
色素层腮腺热 冻疮性狼疮

(Victor Lambert et al; J. Laryngo, 78 884 1964)

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 492 1963)

特征：全身性肉芽肿结节病，腮腺炎、虹膜睫状体炎及神经系统视丘下或垂体受损可致糖尿病而眩晕，面瘫多见，次为2N、10N受累。

病因：细菌、原虫、寄生虫，异物，化学药、铍、矽石、石英、滑石、石灰石、晶石均为致病因素。多见于20—30岁女性，男：女为1：2，发病率约13%。Daireaux

(1899)首先描述本病，以后 Heerfordt (1909)命名本病。

临床表现：发热为本病突出特点，易乏、体重减轻、淋巴结肿大、皮肤结节红斑、关节疼、周围淋巴结腮腺、唾液腺、泪腺无痛性肿大，硬、分散、可活动为早期症状，口干、眼干、胃肠症状多见、发热持续数周而退烧。

眼：1/3病人有眼结节（最早症状之一）虹膜睫状体炎、结膜炎、巩膜结节、结节性眼色素层炎、虹膜后粘连、玻璃

混浊、脉络膜视网膜炎，最终失明、白内障，视神经萎缩，角膜混浊，继发性青光眼，眼球萎缩。

皮肤：结节性红斑或对称性紫癜出现于面、耳、肩、四肢、躯干伸面。

肝：肝脾均大，无触痛。

急性多关节炎，以踝关节最易受累，红肿热胀痛。

神经系统：视丘下或垂体受损可致糖尿病，可眩晕。面瘫多见。（50%多在虹膜睫状体炎脉络膜炎数周前出现，次为2N,10N受累）。

<sup>2</sup>/<sub>3</sub>血中γ球蛋白增高，但总蛋白正常，<sup>1</sup>/<sub>4</sub>血钙增高而血清磷酸正常或微高，Kveim 试验阳性（取病人淋巴结制成10%盐水混悬液作抗原，于皮下注射0.15~0.2ml，4—6周后注射部出现结节，取出活检，获组织学证明即为阳性，假阴性率低于5%）诊断本病应排除铍中毒、淋巴瘤、结核。

（这些病很少有泪腺、唾液腺肿大）。

预后：早期可缓解自愈，亦可持续数年而加重，如各器官受累则预后差。约10%寿命缩短。

治疗：Cortisone首次100mg，以后用维持量维持1—3年，如同时伴有结核，应抗结核治疗。

（李约伯）

## 58 双前庭麻痹综合征

(Magalini S. Dictionary of medical syndromes. 66, 1971)

病因：半规管和大前庭核间的两侧前庭径路受感染或

血管性病变（如伤寒、猩红热和梅毒等）的侵犯。

临床表现：

1. 行动踉跄，在黑暗中行走呈“Z”字形步态。
2. 不能游泳，在水中即迷失方位。
3. 闭目时无深度觉，张眼时深感觉正常。
4. 中枢病变时常有听力损失，内耳前庭有病变时可无耳聋。
5. 旋转和冷热试验不引起眩晕、站立不稳、恶心、呕吐和眼震。但在作直流电刺激试验时如有眼震和平衡失调，则表示有半规管病变，如无反应则病变在中枢（神经节、前庭神经和神经核）

6. 病原体检查：包括培养、补体结合试验、血清检验和药敏试验等。

预后：病损属永久性。

治疗：抗感染等治疗。

（张伟中）

## 59 彬、里平二氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 14ED  
1545 1975)

特征：IgM球蛋白过度增生而出现贫血，可眩晕、鼻衄、口腔溃疡出血、紫癜、耳聋及视力减退及周围神经及脊髓病。

病因：浆细胞恶病质，过度增生致IgM球蛋白增多。

临床表现：男女相等，50或60岁发病，慢性进行性淋巴结、肝脾肿大而产生类似恶性淋巴瘤或白血病症状，具有明显贫血可眩晕（4—6克/100ml）雷诺氏现象遇冷过敏，冷

等麻疹，遇冷血管闭塞坏死，视网膜静脉突出、狭窄、出血，渗出致视力减退，中枢神经受损有暂时麻痹，病理反射、耳聋、神智丧失及大脑出血、鼻衄、口腔粘膜出血、紫癜，亦可有心肺症状。具有周围神经病变及脊髓病故叫 Bing—Neel Syndrome。早期ESR升高，继之电泳血清M型蛋白出现，最终IgM特高， $1/3$  IgM蛋白为冷球蛋白，冷却时生白色沉淀或一层冻胶（此种情况因人而异）淋巴球增多或未成熟，似浆细胞或不典型，偶可如白血病样增生，多核白血球减少，血小板减少而嗜伊红细胞增多，骨髓穿刺淋巴球浆细胞增生，嗜伊红细胞及肥大细胞均增生，淋巴球上且有密核核为本综合症典型表现，且有细胞裂变现象。

治疗：对症治疗贫血、出血及血浆高稠度，必要时定期行血浆除去法（Plasmapheresis）除去适量血浆以减少血粘度并送回红细胞，亦可口服Chlorambucil苯丁酸氮芥免疫抑制剂，每天8—10mg，强的松可控制毛细血管出血。

预后：经治疗可无症状存活九年。（李约伯）

## 60 爆炸综合症

(Magalini S, Dictionary of medical syndrome, 69 1971)

病因：因爆炸产生正、负压状态而致病。

临床表现：

1. 休克，不省人事，呼吸困难。
2. 耳痛，全聋或部分聋，眩晕，鼓膜出血，胸痛，鼻窦或其他部位疼痛。

3. 心搏徐缓，有心、肺、腹脏器外伤的病征：如腹胀，一侧睾丸和附睾肿胀，肺实质出血，空气栓塞和气胸。

4. 心电图示：心房扑动，纤维性颤动。

预后：视病损性质和范围而定。

治疗：对症。

(张伟中)

## 61 盲攀综合症

(Paul, B. Beeson Textbook of Medicine 123 1975)

特征：具吸收不良综合症，以维生素B<sub>12</sub>缺乏为主。

病因：胃肠改道手术或小肠狭窄、瘘管、憩室引起肠道不通畅，细菌过多繁殖所致。

临床表现：巨细胞性贫血，可眩晕、出血。

预后：及时治疗预后好。

治疗：病因及对症，主要补充Vit B<sub>12</sub>。(李约伯)

## 62 布罗去、宿尔芝伯格耳二氏 综合症 色素失调症 弥漫性色素病

(Paul-B. Beeson, Textbook of Medicine 1860 1975)

(Cecil-loeb Textbook of Medicine 513 1963)

特征：外、中胚层发育畸形，色素沉着，嗜伊红细胞明显增多。可有眼震及耳聋。

病因：不明，可能为X-连锁遗传有关，多见于女性(男：女为1:10)与妊娠病毒感染有关，其家族史，可影响2—3代。

临床表现:

1. 皮肤病变出生即有, 亦可生后1—2年或数周出现, 先局限, 后全身化, 炎症区可见丘疹、水泡、大泡, 形状不一, 以后成圆形、斑状、线状, 在收获季节反复发作, 数月后由炎症期转为色素斑期, 此时融合成疣或乳嘴瘤, 色素斑可越中线不与神经血管走行相符, 愈后不遗留色素斑, 少发或秃发, 胼胝指(趾)硬皮。

2. 2/3病人有牙畸形、晚萌出、少齿、圆锥齿。

3. 眼、角膜混浊、白内障、斜视、视神经萎缩、兰色巩膜、视网膜色素沉着, 球后视神经胶质瘤, 同侧半偏盲。

4. 耳、副耳、眼震、耳聋。

5. 神经症状: 痉挛偏瘫、运动紊乱、癫痫、小头、智力迟钝、生长发育迟缓。

6. 其他畸形: 动脉导管未闭, 多乳头或缺失, 泌尿管囊肿。

7. 炎症期血象伊红细胞为30—50%, 而疱疹液则增到65%, 具有诊断价值。

治疗: 无特效疗法, 激素可收暂时效果。

预后: 视受累器官而定, 仅皮肤受累可正常生活, 心、中枢神经受累, 预后差。  
(李约伯)

## 63 布罗门氏综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine (486 1975))

特征: 具有Fanconi综合症之全血细胞减少及特发性再生障碍性贫血, 继之急性髓细胞性白血病, 可眩晕。

病因：染色体脆性与重新组合失常。

临床表现：

贫血：乏力、苍白、头痛、耳鸣、呼吸困难、咽夹炎、水肿、充血性心衰、红血球生成减少且形状异常，溶血现象。

出血：牙龈出血、鼻衄、拔牙后出血不止、出血点、淤斑、月经过多、便血、晚期视网膜出血，蛛膜膜出血、血尿。

易感染：易有呼吸道、牙、鼻窦、气管支气管、肺、皮肤感染。

颌淋巴腺肿大、肝大、脾大、全血细胞减少。

治疗：支持、对症、预防感染、化疗、良好护理很重要。

预后：不良。 (李约伯)

## 64 兰色尿布综合症 兰色尿综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 14Ed 1643 1975)

(Drummond, K. N. et al; An. J. Med. 37. 928 1964)

特征：新生儿尿呈兰色并有高血钙症，发育迟钝、智力低下、有脑肾钙化相应症状。

病因：肠道先天性色氨酸吸收失常，尿中尿兰母(indican)较正常人高20倍，2分子尿兰母氧化成靛兰素(indigoctin)故呈兰色。

临床表现：婴儿发育迟缓、智力迟钝，易感染，血钙高

( $>12\text{mg}\%$ )，各脏器钙化，肾、脑钙化而出现相应症状，尿呈兰色(致尿布被染成兰色故有兰色尿布综合症之称)，应与Hartnup's syndrome 区别，后者有多种单氨一单羧酸转运及代谢障碍，故尿中尚有其他氨基酸，临床有糙皮样皮疹，光敏感性皮炎及精神失常，间歇共济失调、腹痛、胸痛、四肢痛，且血钙不高。

治疗：低钙饮食或降血钙疗法，控制继发感染，间断口服新霉素或磺胺，减轻未被吸收的色氨酸腐败分解，摄入低蛋白饮食。

预后：不佳，多因感染而夭折。(李约伯)

## 65 博德耳、西的魏克二氏综合症

(Durham, R.H. Encyclopedia of medical syndromes 1960)

(徐州医学院皮肤病综合室 20 1977)

病因：未明。属遗传性疾病，有家族性发病倾向。

临床表现：1. 生下即有病。

2. 进展性共济失调(属小脑性)。

3. 常有慢性鼻窦脓炎及肺部感染。

4. 眼球震颤，眼肌痉挛，眼球运动受阻碍，但眼部本身无病变。

5. 说话含糊，发语困难，检查口腔、咽喉无异常。

6. 外鼻、外耳及眼结合膜充血，有毛细血管扩张。

预后：属进行性病变，预后差。

治疗：无特殊疗法。(张伟中)



(Magalini, S; Dictionary of medical syndromes)  
74, 1971)

(Golding—Wood, P. H; Br. Med. J., 2; 1519, 1983)

特征：周围性面瘫病人在进酸食、咸物时出现患侧眼流泪现象，但泪道通畅。

病因：面神经发生周围性麻痹后，面神经中的唾液腺神经纤维再生的轴索，直接错入泪腺神经，以致于唾液腺因受刺激而流眼泪。如膝状神经节（节内有支配分泌泪液与唾液神经纤维）或在岩大、小浅神经附近处受损时，司泪腺分泌的岩大浅神经与司涎腺分泌的岩小浅神经发生不正常的功能联系或是发生交叉刺激之故。有人认为手术切除岩大浅神经后，鼓索支和岩大浅神经发生了吻合而引起流泪。

临床表现：

1. 面瘫后半年以上发病，发病时间长短不定。
2. 患者在进食富于刺激唾液分泌的食物和流质（如水果或酸梅汤等）时使一侧眼流泪，流泪程度不一。机械性刺激或无食物咀嚼时不流泪，但本症有精神因素如谈到酸食时，口水、眼泪俱增。
3. 泪道通畅无堵塞，无眼睑外翻和泪点位置异常。
4. 有周围性面瘫或面瘫伴有颅底骨折和先天性外直肌麻痹的其他病症。患者亦有面神经、岩大浅神经外伤、手术等病史。
5. 有时有味觉异常。

预后：大多病人症状可减轻或自愈。

治疗：蝶腭神经节封闭或酒精注射，切断舌咽神经鼓索支，部分切除泪腺。  
(张伟中)

## 67 崩里夫、乌耳吕去、 特勒尔三氏综合症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1867, 197)

特征：关节、皮肤弹性过度、侏儒、颈蹼、肘外翻、性腺发育不全，女性男化，声音改变。

病因：与遗传有关。

临床表现：见特征。Ehlers-Danlos综合症无侏儒，可资鉴别。

治疗：对症，应预防外伤。

预后：视病情轻重而定。  
(李约伯)

## 68 波恩霍门氏综合症 流行性 胸痛 流行性肌痛 戴非氏流感

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 218, 1975)

特征：突然发作剧烈腹痛、胸痛、头痛及发热。

病因：Coxsackie 族病毒所致。

临床表现：儿童与少年得病为多，夏季或早秋，一人得病，全家受传染（然而全家不得病，亦不能否认本病）潜伏期2—5天，系人与人接触传染，得病后，呼吸或运动可突然激发腹痛、胸痛、发热、头痛为本病特点，疼如刀割，以致不

敢呼吸，成人型以胸痛为主（48%），腹痛轻（17%）儿童期则以腹痛为主（81%），胸痛轻（9%），发热 1—14 天（95%），其他症状如厌食（2.6%），恶心（24%），呕吐（16%），寒战（1.8%），喉痛（1.2%），腹泻（7%），发烧愈后可再发，可听到胸膜磨擦音，X 线胸正常，白血球亦正常，可并发无菌性脑膜炎、心包炎、睾丸炎，新生婴儿可并发心肌炎。

治疗：主要为支持疗法及对症治疗。

预后：大多 7 天而愈，亦可一月后复发，愈后病人软弱，但可逐渐恢复健康，有并发症（心脑）者预后差。

（李约伯）

## 69 波尔里夫尔氏综合症 结节性硬化症 结节性脑硬化

（Paul. B. Beeson, Textbook of Medicine 767, 1975）

特征：先天性脑瘤，大脑、皮肤、内脏畸形，以癫痫、智力迟钝、皮脂腺瘤三联症为特征。

病因：遗传病。

临床表现：癫痫于出生后头几年呈小发作，以后进行性大发作，智力迟钝幼儿期即明显（亦有正常者）2—3岁皮脂腺瘤小，浅色亮斑，色素以后加深呈蝴蝶状分布于鼻、颊。50%视网膜有灰白卵圆形病变，青春期指（趾）有纤维瘤。

治疗：按癫痫治疗，脑瘤可脑外科处理。

预后：本病为进行性，20岁多死于心、肺肿瘤。

（李约伯）

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 1847 1975)

特征：一或多个环形鳞状痂皮性红斑，出现于皮肤或粘膜上，类似牛皮癣或湿疹。

病因：不明。

临床表现：全身皮肤、粘膜任何部分均可出现单个或多个环形鳞状痂皮性红斑，外观似牛皮癣或湿疹。

治疗：对症，目前无特效疗法。

预后：显微镜下可见表皮内癌，但近年研究癌变理论不足为信，除非接触砷方可能癌变。

(李约伯)

## 71 交替性心动过缓心动过速综合症

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 1022, 1975)

特征：窦性心动过缓，与房性心动过速、房性纤维震颤或房性扑动交替出现，可眩晕。

病因：房性心动过速可为异位性或因房室结冲动重复进入所致。

临床表现：症状与心动过缓或过速，或两者均有关，表现有头昏眼花、眩晕、昏厥、抽搐、呼吸困难、疲乏、心绞痛。

治疗：一般药物效果不佳，可植入永久性室性起搏器。

预后：视病情轻重而定。

(李约伯)

72

## 布雷尔斯福德、 摩奎我二氏综合症

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 518 1963)

特征：侏儒，四肢正常，驼背，关节过度活动或受限。

病因：遗传有关。

临床表现：本症骨骼变化勿与Hurler综合症相混，区别点在于后者有髌裂、小颌及智力迟钝。本症表现有侏儒，但四肢正常、驼背，脊椎扁平，骨骼增生、关节异常活动或受限，智力正常、角膜、肝脾正常，尿粘多糖性试验阴性。

(李约伯)

## 73 布朗、塞卡尔二氏综合症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 770 1975)

特征：脊髓第10胸椎水平以上之一半横断损伤，有共济失调。

病因：脑膜炎、神经纤维瘤、硬膜外血肿或脊椎间盘突出。

临床表现：痉挛性软弱，伸肌反射活跃、巴宾斯基阳性，同侧关节位置及震动感觉减退，而对侧痛觉及温度觉减退。如延髓病变可发生感觉分离（痛觉、温度觉丧失、触觉正常）此系脊髓中央病变伤及交叉纤维所致，称之为脊髓空洞样综合症(Commissural or Syringomyelia-like Syndrome) 伴有共济失调症。

治疗：对症及病因治疗，如手术切除肿瘤。

预后：视病情轻重而定。

(李约伯)

## 74 布德、齐吕二氏综合症 肝静脉闭塞症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1346 1975)

特征：真性红细胞增多症（眩晕、呼吸困难、视力减退，头、面、口、颈、手、脚多血，（肝大、肝痛、腹水）。

病因：肝癌或转移肝癌或血栓形成。

临床表现：急性期肝中心叶充血与间质坏死、中心静脉压增高。腹痛、门脉高压为两个主要突出症状，8—16%有上消化道及食道出血，肝肿大、触痛、肝区痛，晚期有腹水，门脉闭塞同时具有真性红血球增多症表现，如眩晕、呼吸困难、视力减退，头、面、口、颈、手、脚呈多血状，肝穿刺活检或直接注射对比剂于肝内作肝静脉造影（Hepatic Venography）可确诊。

治疗：应积极治疗真性红血球增多症，当血容比积超过55%时，应放血，应用骨髓抑制剂治疗维持血容积在55%以下。

此外P32 3.5—5微居里、（或4.5—6.5微居里口服）静注有效，治疗中应注意磷之付作用（白血球减少及血小板下降与贫血）一俟红血球正常，至少终止放疗一年或数年，其他如化疗、瘤可宁。

慢性病人肝门脉高压时可用利尿剂有效。

预后：不良，数年后，骨髓纤维化而变形，可有白血病样改变与进行性贫血。

(李约伯)

## 伯格耳氏综合症 血栓闭塞性血管炎

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1072 1975)

王俊：突发性聋、耳鼻咽喉科学进展99页，江苏科学技术出版社 1981

特征：主要侵犯周围动静脉，有雷诺氏现象，多汗症、可突聋。

病因：抽烟可诱发本病，男：女为75：1，多发生于20—45岁男性。

临床表现：上下肢发凉，指趾端动脉比桡动脉，尺动脉更易受影响，指痛、溃疡、有雷诺氏现象，多汗、40%有转移性血栓性静脉炎、皮肤表浅静脉瘤处出现1cm直径突出触痛之发红区，约2—3周消失，间隔时间不定、于他处出现相同病变，其他如间竭性跛行、休息痛、溃疡坏死，肠系膜动脉、冠状动脉、大脑动脉、肾动脉均可受累而出现ENT症状。活检后可确诊。kirikae报导本病可并发突聋。

治疗：忌烟，服血管扩张药及抗凝剂、保守无效可行双节前交感神经切断术。

预后：一般良，往往需切肢，晚期病例多死于心肌梗塞，大脑血管梗塞，如伴糖尿病，预后亦差。

(李约伯)

## 76 伯格爾、古魯芝二氏綜合症 原发性高脂血症 外生性高 脂血症 高脂蛋白血症 I 型

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 1633 1975)

(J. B. Booth, Proc. Roy. Soc. Medicine(70) 642 1977)

特征：儿童期急性胰腺炎反复发作，与摄入脂肪食血中乳糜微粒聚集成正比，伴感觉神经性耳聋。

病因：隐性遗传，脂蛋白脂酶活力缺陷，无法从血中移除三酸甘油酯。

临床表现：生下第一周进食脂肪后即可出现乳糜微粒血症，其胰腺炎往往待成年后始确诊，但儿童期有腹痛史，成人期黑粪，肝脾肿大，脾功亢进，可鼻衄，骨髓中有泡沫细胞、妊娠高脂血症加重，致胰腺炎反复发作，儿及儿童期皮肤有小黄色瘤，瘤四周红斑，视网膜脂血症，可见网膜动静脉白色反光之脂肪（此时三酸甘油酯高于 3000mg/100ml，如大于5000mg/100ml时则成鲜艳色）。碳水化合物代谢正常。Spencer 氏1977报告444例中感觉神经性耳聋兼高脂血症者占46.6%，如年青人血浆乳糖明显高，伴有严重腹痛而无酒精中毒时应疑为本病。

治疗：主要限制饮食疗法（三酸甘油酯应低于500mg/100ml）妊娠期应完全禁食脂肪。

预后：成人每天进食脂肪小于30克，黄色瘤即消失，胰腺炎亦可防止再发，高脂血症下降。且感觉神经性耳聋亦可恢复。

（李约伯）



## 77 灼热脚综合症 营养性多 神经病 干性脚气病 醇中毒 性神经病

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 711 1975)

特征：进行性软弱及对称性肌废用，可伴有眩晕、耳聋、声嘶、吞咽困难及弱视，感觉异常。

病因：慢性酒精中毒，慢性肾功衰竭，血透分析引起血中茶草酸及茶氨酸浓度降低致泛酸缺乏，B6缺乏。

临床表现：肢端感觉异常，疼、冷、热、麻木、下肢较上肢重，严重者肌萎缩废用，皮肤干燥，发红发亮，手脚出汗多。深腱反射先兴奋后消失，感觉呈对称丧失，脚有烧灼感，闪电样刺痛，故有烧灼脚综合症之称，可伴有眩晕、耳聋、声嘶、吞咽困难及弱视、脑脊液仅蛋白略高，其余正常。

治疗：主要用泛酸治疗，一日3次，每次20mg，同时首次肌注盐酸吡多辛(B6) 50-100mg，以后口服10--20mg 日3次。  
(李约伯)

## 78 潜涵病 减压病

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 14Ed 77 1975)

特征：潜水深于10米，上升时或飞行高于五千米下降时可出现呛咳、眩晕、发绀、皮肤灼痒、晕厥，甚至瘫痪。

病因：当人体组织内体液释放氧气速度比氮气进入肺泡快时，即可产生氮气泡，当组织氮分压为大气中氮分压2倍时，此氮气泡即可产生症状，一般潜水深度大于10米或飞行高度超过五千米时即发病，氮较水更易溶于脂肪、充血组织比不充血组织传播氮快，体内氮之排除，大约75%之氮需时2.5小时，所以潜水员减压病与上升速度及水深有关，且与氮气泡生成部位，产生速度，气泡大小有关。

临床表现：

大关节痛（膝、肩）减压30分钟后皮肤灼痒、苍白、发绀、呛咳重、胸骨柄后烧灼感，呼吸浅表，阵发性不可控制咳嗽，呛咳伴发绀、眩晕、晕厥往往是休克，昏迷先兆，视幻暗点、虚脱、轻瘫或运动麻痹均可发生。

治疗：迅即适当加压（下降）治疗，上升前吸入100% O<sub>2</sub>可预防；Heparin肝素 50—100I.U Bid 或口服氟美松首次量 8mg，6小时后减量；低分子右旋糖酐可纠正低血容量。

预后：视病情轻重而定。一般好，着重预防。

（李约伯）

## 79 卡那凡氏综合症 白质海绵变性症

（Paul-B. Beeson, Textbook of Medicine 722 1975）

特征：颅骨大、智力明显迟钝、颈肌无力、痉挛性瘫痪、失明、耳聋、病理反射。

病因：自体隐性遗传，多见于犹太人，具有家族史，系

白质海绵囊状变性所致。

临床表现：婴儿期得病，表现颈肌无力，痉挛性瘫痪，智力明显迟钝，视神经萎缩，病理反射、头颅大，（X线颅骨片），其他实验室结果均正常，偶见耳聋。

治疗：无。

预后：生后约18月死亡。（李约伯）

## 80 卡普伦氏综合症

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 1484 1963)

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 859 1975)

特征：类风湿性关节炎，肺尖纤维化致呼吸困难，晚期肺性高血压眩晕。

病因：多见于煤矿工人，二氧化矽、石棉、铍、玻璃、羊毛、滑石等粉尘为致病因素。

临床表现：潜伏期甚长，可达30年，呼吸困难为第一个症状，以后发展到休息时亦出现呼吸困难、刺激性干咳数年伴呼吸短促，进行性病例咳嗽频繁伴胸痛，肺满布罗音，胸膜增厚或钙化，可有慢性间质性肺炎体征、肉芽肿、巨大细胞及包含体而难与结节病区别，组织学或体液及痰中找到铍或致病粉尘可确诊，晚期可出现肺性高血压、眩晕、右心衰竭及呼吸衰竭，肺部症状同时伴有游走性关节炎和其他类风湿关节炎症状，血沉高、胶乳试验及类风湿因子（Rose-waller）试验阳性，X线摄影显示0.5~5 cm结节，应排除结核及霉菌，但应注意本病可合并肺结核。

治疗：皮质激素改善症状，可服克矽平（P204）4%克矽平6—10ml（204—400mg），每天喷雾一次或肌注4—

6 ml (160—240mg) 每天一次，亦可喷雾与肌注交替，3个月一疗程，连续2—4个疗程，中间休息1—2月，以后每年治疗2个疗程。

预后：如患者伴有大气染污，特别是抽烟，则更易致慢性支气管炎、支气管扩张症并有肺癌危险，本病基础于粉尘20年之发病率为70%，一般为10%。（李约伯）

## 81 二氧化碳麻醉综合症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 838 1975)

特征：高碳酸血症 ( $\text{CO}_2$ 分压大于50mmHg) 及低氧血症 ( $\text{O}_2$ 分压小于80mmHg) 眩晕。

病因：多为神经系统肌肉病变、慢性阻塞性肺疾病引起换气性呼吸衰竭（详见成人呼吸窘迫综合症病因）。

临床表现：

1. 高碳酸血症（如高血压、皮肤潮红、四肢温暖）。
2. 低氧血症状（如脑乏氧、眩晕、眼底水肿、低血压休克）。
3. 原发病症状（如吗啡中毒可见病人昏迷，针尖瞳孔，严重发绀，呼吸缓慢及困难、低血压、口鼻泡沫粉红色分泌物，则为急性高碳酸血症、低氧血症、酸中毒表现）。

治疗：

1. 病因治疗：如吗啡中毒，可用对抗药，如naloxone HCl 0.4mg每2—3分钟静注一次，可重复2—3次。
2. 维持呼吸道通畅。
3. 吸氧：24—28%氧适用于清醒病人。
4. 肺活量小于正常1/3，考虑使用人工呼吸机，小于

1/2者，必须使用人工呼吸机。

5. 昏迷病人应立即气管内插管，人工呼吸，先给高浓度氧（60—100%氧）、缓解后减低氧浓度以免氧中毒，并用碳酸氢钠纠正酸中毒，及利尿剂清除水肿，及使用血管收缩药纠正休克。

预后：视病情轻重而定。 (李约伯)

82

## 类癌综合症

(Paul B. Beeson: Textbook of Medicine 1795 1975)

特征：组织学为癌，临床缓慢而呈良性 (Oberdorfer 1907) 原发癌很小，X线不易诊断，多转移至肝，引起血中产生大量五羟色胺 Serotonin，组织胺，神经末梢肽 (Kin-in Peptide) 及前列腺素 (Prostaglandins) 从而产生皮肤 (口、鼻、面颊) 潮红，腹泻与腹痛，哮喘和心脏病，称之为类癌综合症；可有眩暈。

病因：甚小之原发癌多发生于回肠末端1/3，(亦见于小肠、大肠、支气管、胃及胰、总胆管、卵巢) 兰尾类癌瘤很少恶化，几乎不引起类癌综合症，直肠类癌瘤多系多源性，恶化亦罕见，肠粘膜基底层正常细胞 (嗜银细胞，Schmidt氏细胞，Kulschitzky氏细胞) 因某种原因产生大量五羟色胺使组织纤维化，引起肠狭窄，肠阻塞，右心房、三尖瓣均可纤维化，其他血清素 (组织胺、神经末梢肽、前列腺素) 均可引起神经血管舒缩变化。

临床表现：

1. 血管舒缩症状：面、颈皮肤潮红可突然发生、亮红到青紫色，面、眶周水肿，心悸、低血压、眩暈、肺及胃肠症

状、发热、球结膜充血。此外情绪紊乱、劳动均可引起潮红。小量注射儿茶酚胺 (Catecholamines) 可激发潮红。此法可作为诊断性试验，但可发生严重潮红反应，低血压甚至休克而危及生命，故一般不用此法诊断。症状持续数年后，鼻、颧、上唇、颊可见毛细血管扩张及紫斑（似二尖瓣狭窄引起之颧骨毛细血管扩张）。

2. 胃肠症状：腹泻与腹痛易误为功能病而误诊数年，恶心呕吐，右上腹触痛，发热、右肩痛（小肠阻塞引起）淋巴球增多，急腹症体征（穿孔、腹膜炎），一般保守7—10天可治愈而无需手术，亦可发生胃溃疡。

3. 心肺症状：血压正常或偏低，尤其是急性潮红期，可有严重低血压甚至危及生命之休克，类癌综合症罕见高血压（支气管类癌可有轻微到中等高血压），晚期可发生心脏病，且多死于右心衰竭，心脏病可水肿，严重腹泻引起低蛋白血症而加重水肿，癌转移至肝亦加重水肿，病情长者有肺动脉狭窄、三尖瓣狭窄及供血不足之杂音。右心衰少见，29—30%有难与支气管哮喘区别之支气管痉挛。

4. 营养症状：体重逐渐下降，恶液质，营养吸收障碍综合症表现，癌皮病，精神紊乱，支气管癌比回肠癌更易产生肽类激素、前列腺素、5羟吲哚化合物、甲旁腺激素、性腺激素、促肾上腺素激素、胰岛素、生长激素等，且摄入之色氨酸、经羟酶作用，生成5羟色胺酸，再经脱羧酶作用，生成5羟色胺，然后单胺氧化酶参与反应，最终生成5羟吲哚醋酸5 HIAA (5-Hydroxyindole Acetic Acid) 而由尿中大量排出，每日为600—1000mg（正常2—10mg）故禁食4小时后，于尿中加入1—亚硝基—2—萘酚试

剂，尿呈紫黑色，表示存在5HIAA，如每日排出量大于30mg时可诊断本综合症、血清素增高至0.5~3微克/ml(正常0.1~0.3微克/ml)有助于诊断。

治疗：

1. 良好护理与心因治疗。

2. 潮红与低血压，可用Methoxamine美速克新命或Angiotensin I 血管增压素 I 治疗，或赛庚啶Cyproheptadine 4—12mgq.6.h 肠梗阻术前应服强的松可预防低血压发作。

3. 放疗与化疗无效。

4. 对症及支持疗法，腹泻可服鸦片酊6—20滴，q·3—4·h哮喘服强的松10—40mg/天。

预后：本病往往误诊数年始确诊，确诊后可存活10—15年，病程多自然消退，然后再复发，整个病程缓慢进行，故临床看作是良性，不应看作是其他癌那样可怕，营养适宜、药物、手术恰当，在心衰、肝衰发生后尚可存活甚久。

(李约伯)

## 83 心耳综合症 捷费 尔、郎奇、里尔森三氏综合症

(Friedmann et al J.Laryngo 80 451 1966)

特征：生下即感音聋、眩晕、心脏突然供血不足发生晕厥而死亡。

病因：自体隐性遗传，具家族史。

临床表现：生下或儿童期即感音聋(柯替氏听器毛细胞

变性、血管纹萎缩，前庭膜迷路粘连变性或破坏，神经纤维及细胞萎缩或数目减少，镫骨畸形或听小骨缺失），心电图QT间期延长，可突然心供血不足而晕厥，心脏骤停死亡，还可暂时性心律不齐。身体他处畸形为先天心脏病、骨畸形。

治疗：对症，如先天心脏病手术。

预后：除死于心脏病外，其他无发展趋势。

(李约伯)

## 34 猫叫综合症，雷金氏综合症

### 5号染色体短臂缺失综合症

#### B组染色体缺失综合症

(Manning K.P.J.; Laryngo 91 887 1977)

特征：新生儿哭声似猫叫，智力迟钝、低位耳、小头、小颌、小喉、斜视、眼距宽、先天心脏病、高腭弓、掌纹异常、体轻。

病因：系B组5号染色体短臂缺失所致。

临床表现：生时哭声小，体重轻，小头、小颌、小喉头，圆脸，内眦赘皮，抗蒙古型斜脸裂、眼距宽、斜视、低位耳、先天心脏病、脊柱侧弯、髋关节脱臼、脚趾过长、小指内曲、腭裂、高腭弓、悬雍垂分叉、掌纹异常，发音时后联合裂隙呈猫叫声，可能为中枢神经畸形或控制发音神经通路畸形，并非喉病变。女多于男，智力迟钝。

治疗：对症。

预后：腭裂者喂养困难。可手术。

(李约伯)



(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 246 1975)

特征：手、面多个红斑及耳前淋巴腺肿大或结膜炎。

病因：儿童，冬季多见，皮肤被猫爪、牙咬抓伤或木刺、金属刺伤，多为细菌、霉菌病毒感染引起。

临床表现：

1. 手、面部被咬或抓伤后可见一或多个红斑，很少空泡形成，破裂焦痂，愈合后无瘢痕。

2. 滑车上、腋窝、颈部、耳前、腹股沟淋巴腺肿大，视抓伤部位而定，淋巴腺肿大压痛，2—8月方逐渐消退，少有全身症状，但年幼儿童可高热数天，ESR增快，嗜伊红细胞轻度增多，淋巴腺多伴一过性麻疹样红斑，偶可发展为结节红斑、肺炎、关节炎，如原发病症并发结膜炎、耳前淋巴腺炎，则产生Parinaud's Oculoglandular Syndrome 帕氏眼淋巴腺综合症，系上丘受压出现向上凝视性共济性麻痹，步伐不稳。

Hanger—Rose Test 为特异性诊断方法，即从病人淋巴腺抽取化脓液，以生理盐水稀释1—5倍，于60℃灭菌一小时，共两次，然后取灭菌液作皮丘试验，24—48小时如红斑区大于1厘米则为阳性反应。

治疗：抗菌素及对症，卧床休息。

预后：良

(李约伯)

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1284 1975)

特征：间竭模糊上腹痛，伴有胃肠道症状（恶心呕吐、腹泻）。

病因：内脏缺血受压或腹腔神经节纤维增生。

临床表现：多为年青体健女性，发作时与饮食无关，似腹绞痛，上腹部杂音，X线检查阴性，但动脉造影可显示腹腔动脉狭窄处（无症状患者尸解或血管造影亦可见类似狭窄）。

治疗：手术重建或分流术。

预后：良。

（李约伯）

## 87 大脑脚气病综合症、韦尼克、科尔萨科夫二氏综合症 韦尼克氏病

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 711 1975)

特征：视力障碍、共济失调、眼震、步态不稳、伴智力损伤尤以记忆力丧失为主。

病因：酒精中毒，营养不良尤以维生素B缺乏为主。

临床表现：

1. 眼：双眼外直肌麻痹、复视、睑下垂、眼球固定、瞳孔缩小、无光反应。

2. 小脑征：共济失调，步态不稳，重时不能站立、行走，水平眼震，向上凝视有垂直眼震，言语无节律，但应注

意小脑共济失调可被进行性多数性神经病变所掩盖。

3. 多数性神经病变：50% 有感觉神经及运动神经病变，感觉异常，震颤等（见 Burning Feet Syndrome 68 页）。

4. 智力受损：谵妄、幻想、神智恍惚、错乱、迟钝、定向力及定时力失常，嗜睡，尤以记忆力丧失为主。表现交谈健忘综合症（Korsakoff's Psychosis）显示智力失常，语无伦次，学习接受能力差，甚至连最简单任务因记忆力丧失而不能完成为最突出症状，病人可虚构故事交谈。

5. 本综合症可伴有其他慢性营养不良、肝硬化、贫血、粘膜皮肤病变、位置性低血压、呼吸困难及心动过速。且同一病人可同时具有本综合症及 Korsakoff 精神病之表现。

治疗：补充维生素B。

预后：急性期死亡率为17%，眼病除眼震外对 B1 疗效好，恢复快，共济失调恢复慢，50%不能全愈，而 Korsakoff 氏精神病，全愈者小于1/3，且 Korsakoff 氏精神病对 Vit B1 疗效不明显，所谓恢复者亦遗留急性期之健忘。

（李约伯）

## 88 塞斯汤、仓耐二氏综合症

（Magalini, S: Dictionary of medical syndromes 101 1971）

（张永增等，内科综合病症，533 1980）

特征：半侧共济运动失调，患侧舌、软腭、咽喉、斜方肌等瘫痪，对侧偏瘫和分离性感觉障碍，患侧 Horner 氏征。

病因：感染、肿瘤、血栓形成等使小脑后下动脉和脊髓前动脉以上一段之椎基底动脉及其附近的区域（延髓外侧部）受累，病变影响多种结构，因此形成的病症错综复杂。

临床表现：

1. 绳状体受损致病侧肢体小脑性共济失调，站立时身体向病侧倾斜。

2. 脊髓丘脑径受损致对侧肢体（颜面部除外）痛、温觉障碍。

3. 锥体径部份受损致对侧肢体轻瘫。

4. 三叉神经降根核与第X、XI（内支）颅神经核受累而有患侧舌、软腭、咽喉和斜方肌麻痹，患侧面部痛温觉消失（分离性感觉障碍）。反流、吞咽、发音困难，耸肩不便。

5. 脑干的下行交感神经纤维受累而有患侧的Horner氏征：眼球退缩、睑下垂、瞳孔缩小。

6. 前庭核受累而有眩晕、自发性眼震。

7. 需与Babinski—Nageotte氏综合症（可无软腭麻痹或麻痹后很快恢复），Wallenberg氏综合症（对侧锥体束受损较轻）和Avellis氏综合症（无Horner氏症）等延髓外侧部综合症相鉴别。

预后：取决于病因。

治疗：病因、对症治疗。

（张伟中）

## 89 夏科特、马吕、托之三氏综合症 遗传运动感觉性神经病Ⅰ型 腓肌萎缩神经病型

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 789 1975)

特征：对称性双下肢腓肌、趾伸肌、踝背屈肌萎缩、弓形足、杵趾、眼震及视神经萎缩。

病因：自体显性遗传。

临床表现：多20岁后发病，但50—60岁发病者亦不少，下肢腓肌、趾伸肌、踝背屈肌萎缩，弓形足、杵趾，停在某一位置站立困难，必须双脚分开，不停地转动身体保持平衡，以企图站立或屈膝固定踝关节来站立，下肢腱反射减退或消失，眼震及视神经萎缩。

治疗：对症、理疗。

预后：病程缓慢无严重畸形。 (李约伯)

## 90 查林氏综合症

(Magalini-S; Dictionary of medical syndromes 102 1971)

(林尚泽, 耳鼻咽喉有关综合病症, 43, 1978)

特征：眼、外鼻部疼痛，流泪，用的卡因棉片贴于嗅裂前区可止痛。

病因：鼻睫状神经与筛前神经局部受压（如中鼻甲肥厚、息肉、鼻中膈高位偏曲和肿瘤等）或受炎症（筛窦炎）

刺激。

临床表现：

1. 中、老年妇女多见。

2. 患侧三叉神经第一支分布区域内（包括眼眶、外鼻部在内的额面部）的阵发性神经痛和灼热感。

3. 眼前部的炎症：结膜炎、角膜炎，虹膜睫状体炎，角膜溃疡。

4. 鼻塞、流鼻涕、羞光、流泪。鼻粘膜、眼结膜充血。有上呼吸道感染症状。

5. 用表面麻醉剂涂布中鼻甲、嗅裂前部分可使疼痛减轻或消失。

预后：经常发作，病人痛苦万分。

治疗：封闭，痛时滴地卡因溶液入鼻腔内，病因治疗。

（张伟中）

## 91 切弟耳克、海隔洗二氏综合症

（Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1479 1975）

特征：眼、皮肤白化病，眼震、上呼吸道皮肤及肺部反复感染、中性白血球减少，贫血、出血，周围淋巴细胞中含巨大颗粒。

病因：自体隐性遗传。

临床表现：

1. 眼、皮肤部分白化病，畏光、旋转性眼震，毛发在阳光下呈丝光样。

2. 上呼吸道、皮肤、肺脏易反复感染（葡萄球菌）而发热。

3. 肝脾淋巴腺均肿大，中性白血球减少、低 $\alpha_2$ -球蛋白血症，溶血性贫血、出血、血小板减少，凝血时失常，末梢神经病变。

4. 周围血循环淋巴球中或骨髓中有巨大颗粒可确诊。

治疗：

1. 抗菌素。

2. 对症，治出血、贫血、服用叶酸输血、强的松治疗  
10—30mg, P<sub>c</sub>, T<sub>id</sub>。

预后：头20年死于感染，但很少死于出血。

注：骨髓中成髓细胞可见到异常大的多形嗜苯胺兰颗粒，融合成含有髓性过氧化酶及酸性磷酸酶的巨大颗粒，故可确诊。  
(李约伯)

## 92 希阿里、佛罗梅尔二氏综合症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1985 1975)

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 1363 1963)

特征：产后无月经，性腺激素浓度低下，溢乳，可有鼻窦症状或视力减退。

病因：垂体功能不全或肿瘤或产后。

临床表现：头背痛、情绪紊乱、腹痛、子宫小、偶见视野缩小、X线照片蝶鞍扩大，侵及蝶窦可有脑脊液鼻漏，侵及眼眶可影响视力，性腺激素低下，促黄体激素升高，肢端肥大可有可无，产后无月经、乳溢。

治疗：可注射人垂体促性腺激素如促性激素，每次肌注500—1000单位，每周2—3次或手术摘除肿瘤。

预后：视病因病情而定。  
(李约伯)

## 93 中国饭店综合症 化学性食物中毒症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 14Ed  
52 1975)

特征：进食（外国人）中国食物后10—20分钟发作，麻刺灼热感，头痛（颞及眶下）持续45—120分钟而自愈。

病因：可能与味素（Monosodium-Glutamate）或进食亚硝酸钠盐有关。

临床表现：外国人进食中国餐后10—20分钟于颈背麻刺灼痛，放射上背部、手部、前胸，可伴颞部及眶下头痛，个别双颞头痛，面灼热感，症状可持续45分到120分钟而自愈。

预后：可自愈。

治疗：对症或无须治疗。（李约伯）

## 94 孔克海特、卡拿达二氏综合症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1299 1975)

特征：弥漫性胃肠息肉、秃发、皮肤色素沉着、指甲萎缩。

病因：不明。

临床表现：腹泻、低蛋白血症、水肿、恶液质为突出症状，可眩晕、恶心呕吐，50—60岁得病，与性别无关。

治疗：对症。

预后：虽结肠直肠癌与息肉形成无关，但可迅即恶液质死亡。（李约伯）



95

## 契太利氏综合症

(Magalini, S: Dictionary of medical syndromes  
110 1971)

特征：腺样体增生特殊面貌。

病因：腺样体增生，重度慢性鼻窦炎。

临床表现：

1. 孩童期得病。
2. 鼻阻塞、口呼吸引起的腺样体特殊面容（张口呼吸、高拱腭、鼻孔低小、上唇短厚、伸舌和流口水等）。
3. 注意力不集中，精神呆滞，智力低下。
4. 嗜眠，但睡时易惊醒。

治疗：手术为主，药物为辅。

(张伟中)

## 96 腭裂、小颌舌下垂综合症 匹尔、罗宾二氏综合症 罗宾氏综合症

(Susumu suehiro, et al; Ann: oto, R. Laryngo 88  
supplement No 59 1979)

(Magalini, S: Dictionary of medical syndromes  
413 1971)

特征：小颌、腭裂、舌下垂、吸气性呼吸困难及耳与身体多处畸形。

病因：未明。属显性遗传性疾病，但染色体类型正常，

与早期胚胎发育受障碍有关。

临床表现：

1. 生下时即有病，为第一腭弓综合症之一种。15—20%有先天性心脏病。智力减退。

2. 小颌、舌下垂、高拱腭、腭裂、小腭。

3. 因舌根退缩下沉而阻塞咽喉部，导致吸气性呼吸困难和吞咽困难。

4. 眼异常：可有青光眼、白内障和高度近视，导致视力减退。

5. 耳部病症：可有先天性耳聋，耳蜗轴发育不良，内听道小而高位，外耳、中耳畸形。

6. 骨骼发育不良，胸骨后缩，身材矮小，精神呆滞，智力低下。

预后：营养不良，入睡时发生窒息，如不采取措施，最后可因衰竭而死亡。

治疗：① 精心护理；② 舌下垂可作舌唇愈合术；③ 小颌和裂腭作整形手术；④ 窒息时作气管切开术；⑤ 治疗先天性心脏病。

(张伟中)

## 97 强弱杂音综合症

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 968 1975)

特征：于室性收缩期紧接第一心音后，出现高低交替杂音，伴有二尖瓣逆流症状（活动性呼吸困难，端坐呼吸、发绀、急性肺水肿、先左心衰、声嘶或吞咽困难，最后导致右心衰）。

病因：风湿性心脏病、细菌性心内膜炎、外伤，以及原

因不明所致二尖瓣闭锁不全。

临床表现：早期安静无症状，活动后始感疲乏，数年后发展成活动性呼吸困难，严重慢性二尖瓣闭锁不全，先有左心衰，表现咳、咳血、喉返支受压有声嘶、食道受压可吞咽困难，左心房高压症、发绀、端坐呼吸、急性肺水肿，最终导致右心衰，周身水肿，房性纤维震颤。可于胸左缘2,3肋间听到室性收缩期紧接第1心音后高低交替性喀喇(Click)杂音。

治疗：预防感染，治疗风湿性心脏病，有症状(左心衰)服毛地黄毒苷，首次量0.2克，以后0.1克Tid二天，或用毒毛旋花子苷K，首剂0.25mg加10%葡萄糖10ml缓慢静注，2小时后0.125—0.25mg，饱和量为0.25—0.5mg或用毒毛旋花子苷G，首剂0.125mg，2小时后0.125mg，饱和量0.25—0.375mg，无效者可手术修补心肌肌腱或行瓣膜移植术。

预后：可死于急性肺水肿、心肌梗塞，骤死。手术死亡率6—10%，轻症者无症状存活10—20年 (李约伯)

## 98 可克恩氏综合症

(Mooss, A. et al, Arch Dis Child 45 674 1970)

(Magalini, S, Dictionary of medical syndromes 114, 1971)

特征：侏儒、早老、视网膜变性、精神呆滞、耳聋、大耳郭。

病因：未明，是一组先天性遗传性疾病，可能属常染色体隐性遗传疾病。

临床表现：

1. 生时无病症，二岁开始发病，呈进行性加重，症状逐渐出现，男女均可患病。
2. 侏儒、驼背、性发育不全，呈老人面貌（面部及身体皮下脂肪消失、皮肤皱缩）。
3. 皮下组织对光敏感引起色素沉着和疤痕、皮肤发红、脱皮、少汗，呈皮炎样病损。患者面鼻部常有蝶形红斑，有时低热，需与红斑性狼疮相鉴别。
4. 大耳郭，两耳进展性感觉神经性聋或混合性聋。
5. 眼球内缩，瞳孔缩小（对扩瞳剂反应不良），瞳孔变形，白内障，高度屈光不正，眼震，视神经、视网膜萎缩，眼底小动脉狭窄、黄斑区反光消失、网膜色素沉着。视力减退。
6. 颅骨增厚畸形：小头，上颌部突出，常有龋齿、小鼻。
7. 大手、大足，膝关节粗大，肌肉骨骼异常，肌张力增强，四肢关节屈曲性挛缩，脊柱后凸，动作性震颤，步态不稳，共济运动失调。
8. 精神症状：精神缺陷，情绪失常，智力低下，发音、语言不清。
9. 有肾功能损害病症，肾脏动脉硬化，肾小球、肾小管萎缩，常有高血压。
10. 主要的病理改变：颅脑神经系统进行性退变，大脑皮质、小脑呈普遍萎缩。
11. 内分泌学检查正常，可与克汀病等其他侏儒症鉴别。
12. 血脂、氨基酸和粘多糖等生化代谢正常，可与

Hunter's syndrome, Hurler's syndrome、等粘多糖代谢障碍类病症鉴别。

13染色体正常检查。

预后：属进展性病变，可导致全聋、失明、瘫痪，多因感染于青春前期死亡。

治疗：无，可试用激素疗法，加强护理，预防感染。  
(张伟中)

## 99 冷凝集素综合症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1444 1975)

特征：低温时病人血清中抗体 (IgM) 能凝结红细胞，复温迅即复原。

病因：IgM主要与“*I*”，“*i*”，“*P<sub>r</sub>*”三种抗原相互作用，血循环低于37°C即产生红细胞凝聚。

临床表现：

1. 病人遇冷，耳、鼻、足变紫色而疼痛，复温迅即复原。严重者吸入冷气，进冷食，触冷水杯，均可产生疼痛。

2. 溶血性贫血伴有本综合症者冬季加重，具血红蛋白血症及血红蛋白尿。

3. 本综合症分老年组及感染组，前者病程缓慢，多为K轻链型，如抗体为抗*i*者多伴有淋巴瘤；后者抗体如为抗*I*者，多发生于霉菌性肺炎后，抗体为抗*i*者，多发生在感染性单核细胞增多症。

预后：有自身免疫，可2—3月自愈。

诊断：血浆稀释数千倍甚至10万倍尚可凝集红细胞者可确诊。

治疗：可每天服 Chlorambucil (瘤可宁) 2 mg, 其他如强的松或脾切除均无效, 最好迁移热代或避免暴露于冷的环境中, 冬季注意保暖。(李约伯)

## 100 胼胝体综合症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 556 1975)

特征：左手触物（遮盖双眼）不能说出其名称，而右手触物可说出来。

病因：前大脑动脉闭塞致胼胝体前4/5梗塞。

临床表现：见特征，然而能用左手于群物中找到曾放在左手中之物品或描绘其形状来。（此系大脑两半球失去沟通信息所致）。

治疗：针对病因。

预后：视病情而定。(李约伯)

## 101 联合性综合症 脊髓空洞样综合症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 771 1975)

特征：感觉分离（痛、温觉丧失而触觉正常）与共济失调，位置觉失常。

病因：延髓或脊髓中央病变使交叉纤维受损，如肿瘤、脑膜胶质瘤、纤维瘤、硬膜外血肿、椎间盘突出。

临床表现：见特征。

治疗：对症与病因治疗。

预后：视病情轻重而定。(李约伯)

## 先天性肌病综合症

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 796 1975)

特征：生下18月后得病，走路年龄晚、鸭步态、驼背、鸡胸、弓形足、高腭弓、长脸。

病因：不明，有家族史，可能与遗传有关，但呈散发性。

临床表现：生下18月得病，多男孩，学走路年龄晚，手、足无力，鸭步态，上楼困难，经常跌跤、驼背、鸡胸、弓形足、高腭弓、长脸，5岁入学前症状即明显，肌肉中可找到线粒体，眼肌乏力，上睑下垂，具有 Gower 氏征（即跌倒后从地上爬起来的典型现象，腓肠肌肥大，但不能跑为特征）第一年肌腱反射正常，3岁时膝反射消失，以后踝反射亦消失，至青春期即不能行走，呼吸肌软弱故呼吸表浅易肺内感染。

治疗：无，对症，预防感染。

预后：30岁左右可死于感染，一般预后好。

(李约伯)

## 康恩氏综合症

## 原发性醛固醇增多症

(Paul B. Beeson; Textbook Of Medicine 1746 1975)

特征：高血压（眩晕）、低血钾症为主要症状。

病因：醛酮分泌腺瘤或醛类脂醇分泌腺瘤，亦可伴有肾上腺过度增生，或为特发性醛酮增多。

临床表现：高血压为主要症状，同时存在低血钾症，

(眩晕) 约50%具有上述二点者均被证实为本综合症, 大多低血钾症者可无症状, 其碳水化合物耐量受损, 储钠排钾, 表现头痛、肌无力, 反射消失, 感觉异常, 重者抽搐, 心电图ST波下降, T波平坦, 出现异常U波, 室性心律不齐, 烦渴多尿, 尿中钾排出超过30mg/天, 具有诊断意义, 汗液、唾液、胃肠液中钠钾比率降低。

治疗: 可手术切除肿瘤, 术前纠正低血钾及高血压, 可口服螺旋内脂剂 (Spiro-nolactone) 100—200mg/天, 注意治疗中的副作用如男子乳房发育、阳痿, 妇女可月经失常。

预后: 可并发高血压心肌病, 心衰、肾衰、恶性高血压而死亡。手术效果70%, 在术后数日到数月见效, 血压正常者占25%, 仅5%无效。 (李约伯)

## 101 柯斯顿氏综合症

(Magalini S: Dictionary of medical syndromes  
127 1971)

(Costen, T. B: Ann otol, Rhin, and Laryng 43 1  
1934)

特征: 咀嚼时发作一侧性眼、耳、面颊、口、舌和咽部放射性疼痛, 伴耳鸣、耳聋和偏头痛, 停止咀嚼后疼痛即减轻或消失, 患者都有口腔和颞颌关节病变。

病因: 不完全明了。患者多半有神经官能症。因咬合不良 (深复合、超复合和反复合等)、下颌骨位置不正常、多个缺齿 (龙指一侧磨牙缺失)、装有不适合的义齿和牙托, 以及其他口腔颌面部病变, 造成颞颌关节功能紊乱、咬肌群的肌痉挛和颌关节过度活动, 使关节半月板、踝状突和关节骨壁



吸收、关节盂（或下颌窝）受侵蚀和关节结构松弛。每当咀嚼时三叉神经下颌支的耳颞支、鼓索神经、咽鼓管和硬脑膜即受髁状突在关节腔内前后撞击时的机械性刺激，从而产生一系列的症狀。

临床表现：

1. 男女均有，中年以上的患者多见。

2. 多半有颞颌关节、口腔和牙齿疾患。

3. 咀嚼时产生一系列症狀：①患侧低音耳鸣，耳内闭塞感，传导性耳聋和耳部及耳周围针刺样发作性疼痛，有时有眩晕、眼震和外耳道疱疹。局部检查有鼓膜内陷等咽鼓管阻塞或卡他性中耳炎体征。②患侧耳前颞颌关节区具压痛。③张口和咬合时可听到颞颌关节磨擦音和弹响声。④疼痛：一侧或两侧头顶、颞枕、眼眶、外鼻、面颌、舌颊和咽部有散发性疼痛，疼痛以晚期为重，停止进食或咀嚼后疼痛即见显著减轻。若令患者咬一适合的牙垫（塑料或纱布块等），疼痛亦可消失。⑤味觉异常（颊粘膜疱疹，口水减少或增多。⑥颞颌关节X线摄片可发现关节病变。⑦需与三叉神经痛、偏头痛、鼻窦炎、面神经痛和耳鼻喉科其他疾病相鉴别。区别的要点是本病症狀的发生和消除均与咀嚼动作有关。

预后：及时治疗，预后尚佳。

治疗：1. 治疗面颌口腔疾患：如矫正咬合不良和异位牙齿，切除下颌骨髁状突，安装适合的义齿。

2. 定期施行咽鼓管吹张术以减轻耳部症狀。

3. 疼痛时令患者轻轻咬住牙垫。

（张伟中）

(Magalini S: Dictionary of medical syndromes  
128 1971)

(Paparella, M. et al: Otolaryngology Vol I II  
1973)

特征：好发于健壮的中年男人。阵发性剧烈干咳、咳后立即有几秒钟的晕厥、醒后无后遗症。

病因：未完全明了。有认为因咳嗽刺激喉或颈动脉体引起迷走神经——血管反射，造成脑供血不足或由于剧烈咳嗽时，腹压和胸内压升高，影响脑血流引起脑缺血而发生一过性晕厥。

临床表现：

1. 常见于40岁以上嗜好烟酒和暴食的健壮男子。
  2. 发作性剧烈、费劲的连续咳嗽后即刻诱发短暂的意识丧失，咳前常有咽喉部烧灼刺痛感，晕厥时全身肌肉松弛，偶有惊厥（10%），病人常跌倒在地、面色苍白、出冷汗。
  3. 患者常有呼吸道感染体征：如肺气肿、慢支和支气管哮喘等。
  4. 咳嗽常因进食时说笑或快食引起，故以坐立位时多见。
  5. 晕厥过后不留任何后遗症。
  6. 需与脊髓痨、喉危象、癫痫和其他原因引起的晕厥病症相互鉴别（可做脑电图、血清学检验和治疗试验等）。
- 预后：尚佳。症状会自行慢慢减轻，发作时亦可因心血

管疾病引起突然死亡。

治疗：进食时慢饮细嚼，忌烟酒，治疗慢性阻塞性肺部疾患，可试用喉上神经奴佛卡封闭。（张伟中）

## 106 颅骨骨干畸形症

(Magalini, S: Dictionary of medical syndromes  
129 1971)

(Paparella, M, et al: Otolaryngology Vol II ■  
1973)

特征：颅骨及四肢长骨骨干发育畸形。

病因：未明。与常染色体隐性遗传有关。

临床表现：

1. 男女均有，幼儿发病，几年内出现症状。
2. 鼻窦腔发育过大，鼻腔堵塞。
3. 长骨、掌骨和跖骨皮质变薄，四肢长骨骨干粗细差别不大，颅骨硬化，肋骨增宽，锁骨中段增厚。
4. 进行性混合性聋。
5. 厌食、恶心、呕吐、精神呆滞，智力低下。
6. 视力不佳。
7. 面部变形。

预后：差，进展性疾病，可导致盲目和死亡。

治疗：手术解除神经受压。（张伟中）

# 107 克利格勒、拉加二氏综合症 先天性非溶血性高胆红素血症 伴葡萄糖醛酸转移酶缺乏症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1325  
1335 1975)

特征：生下即严重黄疸（脑核性黄疸）以及脑损伤症状。

病因：自身隐性或显性遗传，使脑基底节色素沉着，葡萄糖醛酸转移酶先天缺乏致使胆红素与葡萄糖醛酸化合物（Gluconuride）不能结合，致血中胆红素增高，脑基底细胞核受损。

临床表现：分两型：

隐性遗传型：生下明显黄疸、平均胆红素25—31mg/100ml（脑核性黄疸）、胆汁无色，苯巴比妥不能使血清未结合黄疸降低，反复发热，但无肝脾肿大，因脑损伤可出现脑症状。

显性遗传型：很少引起严重高胆红素血症、无脑核性黄疸，故可活到成年，苯巴比妥可降低血清胆红素。

治疗：对症。

预后：婴儿早期夭折。

（李约单）

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes  
132 1971)

(Paparella, M. et al: Otolaryngology Vol II II  
1973)

特征：头颅畸形、突眼、外鼻畸形、鼻窦发育不良，小上颌，进展性视神经萎缩，耳聋。

病因：不明。颅骨骨缝早闭，属常染色体显性遗传。

临床表现：

1. 男性常见，出生后起病，学龄期出现种种病征。
2. 智力低下，精神发育异常。
3. 中度混合性耳聋，低置耳郭，外耳道狭窄或闭锁。
4. 眼眶变浅，双侧眼球显著突出，偶而有眼球脱位，眶距远隔，眼睑不能闭合，并发角膜炎，两眼外斜，眼球震颤，进行性视神经萎缩、弱视、视力低下（视神经受压所致）。
5. 上颌下陷，上颌骨发育不良（受颅面骨骨缝早闭影响），下颌骨大而突出，额骨明显前突。
6. 脑组织发育时向头颅骨骨缝和薄弱区扩伸致成尖头、船形头畸形。
7. 腰穿示脑脊液压力增高，因脑压增高而伴有持续性头痛和呕吐。可能有脑积水病征。
8. 上唇短缩，硬腭高拱，齿列不齐，反咬牙合，说话含糊。

9. 外鼻发育不良, 鼻梁低宽, 钩形鼻鼻孔、鼻腔狭小, 鼻中隔偏曲。

10. X片示颅骨缝融合、脑回压迹明显, 鼻窦发育差或不发育, 颅底平坦, 蝶鞍区扩大。

11. 可能有先天性心脏病和无锁骨。

预后: 手术疗效佳, 治疗不及时造成失明。

治疗: 手术打开闭合颅缝, 在骨缝中央植聚乙烯。作眼眶减压术治疗突眼。  
(张伟中)

## 109 CRST 钙沉着、雷诺氏现象、指硬化、毛细血管扩张综合症

(Calcinosis, Raynaud's phenomenon, Sclerodactyly, Telangiectasia)

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 126 1975)

特征: 钙质沉着、雷诺氏现象、指趾硬化、毛细血管扩张(可鼻衄)及吞咽困难、口干。

病因: 未明。可能与免疫有关, 无家族史, 但与种族有关, 黑色人种预后差。

临床表现: 女性多见, 35—55岁为多, 8%见于20岁, 皮下钙盐沉着, 有雷诺氏现象(四肢末端)指趾硬化、毛细血管扩张致出血、鼻衄、便血、吞咽困难, 45—60%口腔粘膜干燥。

治疗: 有雷诺氏现象可行交感神经切除术, 口服利血平0.5mg/天, 合并交感神经节阻滞, 有良效, 亦可动脉内注射利血平0.5—1.0mg。

预后：男性较女性预后差，黑人妇女较白种妇女预后差，本病为慢性进行性，20—40%死于肾衰，五年存活率为50—70%。  
(李约伯)

## 110 克律韦利埃、包门加 顿二氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1327 1975)

特征：脐区静脉营营音、食道静脉曲张、门脉高压、脾大、呕血为突出症状。

病因：脐静脉未闭、肝硬化。

临床表现：急性上消化道出血为突出症状（食道静脉曲张出血）此外消化道紊乱症状，脐区可听到静脉营营音，肝小、脾大、门静脉高压、脾功亢进。

治疗：病因治疗，门静脉分流术、脾切除或脾肾静脉吻合术。

预后：视病情轻重而定。  
(李约伯)

## 111 库兴氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1741 1975)

特征：向心性肥胖、皮肤菲薄、斑纹，易感染、骨质疏松病理骨折、高血压（可眩晕），多毛症，女性男性化、矮小、葡萄糖耐量减低。

病因：①肾上腺皮层肿瘤，使氢质皮质酮分泌增加而AcTH缺乏。②某些非垂体性腺瘤或癌（如支气管癌、胰腺

癌、卵巢癌以及交感神经母细胞瘤)，分泌 ACTH 刺激肾上腺皮层分泌过量氢基皮质酮。③次为垂体嫌色细胞腺瘤，垂体功能失常，ACTH 分泌过多，氢基皮质酮亦过多。

临床表现：多见于女性，男：女为 1：5，且多为 30—40 岁。葡萄糖耐量受损 94%，肥胖 88%，高血压 82%（可眩晕），月经过少 72%，骨质疏松 58%、紫癜及斑纹 42%，肌萎缩 36%，水肿 20%，多毛症 30%，低血钾症 18%，肾结石 12%，精神症 6%。本综合症肥胖特点是圆脸，大肤便便，而四肢细长，两者不成比例，如为癌症虽具有 Cushing 其他表现，但绝不肥胖。

皮肤：面、颈多血呈红色，轻微外伤即有淤斑、紫癜，进行性病例，前臂及腿变薄呈羊皮纸状，皮下出血，伤口不易愈合，且易感染，肤、肩、髓等处脂肪堆积成紫纹，20% 易为霉菌感染呈花斑癣，且易得败血症或蜂窝组织炎。月经过少（女）或阳萎（男），及女性男性化，生育力下降，儿童矮小、驼背，矮小肥胖儿童应疑及本病，相反肥胖儿童如身高不受影响，则非本病，轻微高钙尿、骨骺即萎缩疏松，重者椎间盘脱出成鲛鱼背，椎体前缘压缩性骨折致驼背，髓关节及肋骨可病理骨折，肌萎缩轻症不明显，重症则蹲下时如无他人协助则不易自行站立。轻微水肿可无心衰，但水肿重者，则为心衰证据，低钾血症，低氧血症性碱中毒约 10—20%，有糖尿病。（可眩晕），易怒狂燥或忧抑均可发生。正常人早上血浆类皮质醇为 8—25  $\mu\text{g}/100\text{ml}$ ，晚上必少于 8  $\mu\text{g}/100\text{ml}$ 、如任何时间均超过 15  $\mu\text{g}/100\text{ml}$ ，则为本综合症，如 24 小时中 17 尿酮类固醇超过正常高限 20mg，则为本综合症。



治疗：治疗原则是切除肿瘤及降低类皮质醇使之恢复正常浓度，其次应避免产生激素缺乏和长期依赖药物治疗。

对垂体瘤可予以4500伦琴放疗，成功率为25%，近年利用回旋加速器（Cyclotron）将5000—10000伦琴直接送至垂体肿瘤区而收良效，且不致伤及邻近组织，至少2/3病例可治愈，但应注意如少于5000伦琴，则不易引起垂体功能低下症。

经蝶窦显微手术作垂体切除术或次全切除、冷冻手术或放射性金或钇（yttrium）埋藏，但应注意这些疗法有使垂体功能低下危险，故对年青或有生育力或正在发育之儿童均不主张采用这些方法。此外治疗高血压，纠正水电平衡。

预后：如不治疗多死于高血压、心脏病、骤死、心衰、肾衰，手术后数日到数月，70%血压正常，25%血压明显下降，5%无效。（李约伯）

## 112 李格拉克、范可尼二氏综合症

### 胱氨酸病综合症 李格拉 克氏病 胱氨酸储存病

(Ceil-Loeb; Textbook of Medicine 11Ed 1254  
1963)

特征：胱氨酸特别易在骨髓、肝、脾、淋巴腺、角膜、网状内皮细胞、肾、皮下组织中分解而出现发育迟缓、佝偻病、脱水、多尿、慢性肾功能不全。

病因：系胱氨酸代谢先天隐性遗传失常，

临床表现：多为婴儿型Fanconi综合症，生下六月即发病，肾小管功能不全伴有佝偻病，发育迟缓、脱水、多尿、裂液灯可见角膜胱氨酸晶体而确诊。本综合症尿中排泄胱氨酸仍有节制，故可与无节制之Fanconi综合症区别。晚期出现肾小球功能不全。

治疗：大量VitD可改善病情，近年可用青霉素控制感染。

预后：差。婴儿期多死于尿毒症。（李约伯）

注：与Fanconi Syndrome有关之变异型

- a. Cystinosis：系隐性遗传，有胱氨酸储存。
- b. 特发性婴儿型：无胱氨酸储存、呈散发性。
- c. 特发性成人型：隐性遗传、无胱氨酸。
- d. Luder-sheldon变异型：少年期发病。
- e. 继发于Wilson氏病：少年期发病。
- f. 继发于Baber's Syndrome：婴儿期发病。
- g. 其他：包括aldolase醛缩酶缺乏：故可与Baber's Syndrome区别。

## 113 狄哥斯氏病 致死性 皮胃肠动脉血栓病

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1958  
1975)

特征：皮肤、胃肠、中枢神经血管栓塞。

病因：不明。年青男性成人多得病。

临床表现：

1. 皮肤慢性顽固性玫瑰色丘疹(2—5mm)出现于躯干,四肢近端,数日或数周丘疹发展成中心脐状,白痂皮,周围皮肤毛细血管扩张凸起成青紫色,数周或数月后始出现中枢神经或胃肠症状。

2. 中枢神经症状:开始不明显,以后麻木、软弱、头痛、说话吐词不清、失语症,突然发作轻偏瘫、截瘫、视神经萎缩,颅神经麻痹。

3. 胃肠症状:开始不明显,后见衰弱、体重减轻、突发胃穿孔、肠阻塞、腹膜炎、剖腹探查可见多发性卵圆白色浆膜下萎缩斑(针尖至2cm大)口腔、食道、直肠、肛门、肝、胰、生殖器、膀胱、肾、肺、胸膜、心、视网膜、巩膜、脉络膜、结膜均可因缺血而萎缩(小动静脉闭塞病变)可与Buerger病、结节性动脉周围炎区别(二者侵犯更小的动静脉)。

4. 目前尚未见到中枢神经与胃肠同时受累病例报导。

预后:胃肠或中枢受累多死亡(已报告45例,死亡23例均于发病后一年内死于胃肠(20例)及中枢(3例)受累。

治疗:无特效,胃肠手术易复发。(李约伯)

## 114 代热林、托马斯二氏综合症

### 代热林、安决、托马斯三氏综合症

#### 橄榄体桥脑小脑萎缩症

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 1603 1963)  
(Paul, B. Boeson, Textbook of Medicine 764 1975)

特征：中年后小脑慢性进行性功能失常。

病因：自体隐性或显性遗传，呈散发性。小脑侧叶、蚓部、中小脑脚、桥脑核、黑质、少数皮层脊髓径、小脑脊髓径、网状结构变性。

临床表现：Dejerine, Thomaas二氏(1900)首先描述本病。中年后小脑慢性进行性功能失常，共济失调，下肢不能辨别距离，呐吃、眼震常缺失、有锥体外系统体征，如强直、运动迟钝、巴金森氏震颤、进行性精神紊乱、深腱反射正常，但踝反射消失，偶可见伸跖反射、网膜变性可致全盲，化验正常。

治疗：无特殊治疗。

预后：呈慢性进行性，发病后5—10年内即不能行走，视力可全盲而失明。(李约伯)

注：本病与Friedreich's Ataxia相似，其区别在本病为中年后得病，无脊髓受累。

## 115 D 染色体缺失综合症

(Susumu Suehiro et al; Annals of oto-R-Laryngo  
88 Supplement No 59 1979)

特征：具有外耳、中耳、内耳及身体他处畸形。

病因：遗传病。

临床表现：耳蜗导水管发育不全可感耳聋。

治疗：对症。

预后：视病情轻重而定。(李约伯)

## 116 德摩西尔 I 型综合症

(Magalini, S; Dictionary of medical syndromes  
146 1971)

病因：卵巢发育不良。

临床表现：

1. 仅见于女性。
2. 中枢性双侧嗅觉丧失，但鼻科检查无异常发现。
3. 因卵巢发育不全而伴有第二性征不显的种种病征。

预后：佳。

治疗：用HMG刺激卵巢功能，但嗅觉丧失无法治疗。

(张伟中)

## 117 登革休克综合症 出血热

(Paul, Beeson; Textbook of Medicine 241 1975)

特征：出血热、休克(低血压或脉压差小于20mmHg, 有鼻衄、喉痛)。

病因：蚊传播Dengue病毒，可能为免疫反应，但苗疫注射效果未能肯定。

临床表现：

突然发烧、恶心、呕吐、咽喉痛、干咳，第2、3天，面部、手足斑点状出血、毛细血管脆性试验明显阳性、紫癜、结膜出血、鼻衄、腹痛、压痛、呕吐物为咖啡样物以及便血，重症于第四天即休克，休克持续12—24小时，此时体

温降至正常，血压、脉搏可低至难以测出程度，四肢凉、发绀、紫癜、大汗、手、面水肿、神智烦躁不安，休克状态与出血量不成正比，此期血小板明显下降，出血时延长，白血球总数正常，单核及淋巴球增高。

治疗：48小时内应密切观察脉搏、呼吸、血压，主要治疗休克，以20ml/kg给予5%糖盐水或Ringer液快速静滴，必要时输入血浆或低分子右旋糖酐生理盐水（20ml/kg），注意纠正酸中毒，一般5%碳酸氢钠2—4ml/kg，亦可按公式计算：所需5%溶液毫升数 = [正常CO<sub>2</sub>结合力（60容积%）—所测CO<sub>2</sub>结合力（容积%）] × 0.5 × 体重（公斤数）开始用计算值之1/3~1/2，以后按病情增减。发绀应输氧。

失血明显应输全血，但应注意如血球容积比升高时如输全血有引起心衰之虑。

预后：及时治疗及护理，死亡率5—10%。

（李约伯）

## 118 狄爵齐氏综合症。

### 3.4 咽束综合症

（Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 106 1975）

（Susumu suehiro et al Annals of oto-R-Laryngo 88, supplement No59 1979）

特征：缺乏T淋巴细胞，生无胸腺，往往无甲状腺，表现特殊面容（双耳部畸形、突额、弓形嘴）。

病因：动物试验表现为身体隐性遗传，近来证明人亦为隐性遗传。

临床表现:

1. 双耳廓畸形, 前额突出, 弓形鼻, 内耳畸形为顶周, 中周缺失, 水平半规管缺失, 7、8神经发育不良, 耳蜗神经从内淋巴导管行至内听道。

2. 主动脉及其分支畸形, 单纯胸腺T细胞缺失而无甲状旁腺或大血管畸形叫作Nezelof's Syndrome (移植胎儿胸腺有效。具有低血清钙症状、浆细胞正常, 淋巴结生发中心正常或缺失。具有贫血症状。

治疗: 内服Vit D及固醇Sterol提高血清钙。胸腺移植。忌输血, 同这类病人免疫学上不能接受全血, 一定要输血, 则必须先以3000r照射或冷冻及离心后方可输血。

(李约伯)

119

## 双膜破裂综合症

(Simmons Laryngoscope 89 59 1979)

特征: 突然眩晕、耳鸣、耳聋, 三者不在同一时间内发生为特征。

病因: 内耳液压因某种动力学变化, 致蜗管膜先破裂(先耳聋)造成内外淋巴液交流而引起圆窗膜或前庭窗膜的后破裂(后眩晕), 或者先有圆窗膜或前庭窗膜先破裂(先眩晕)外淋巴液进入中耳, 使蜗管内淋巴液相对减低而发生蜗管膜后破裂(后耳聋)。

临床表现: 突然眩晕然后耳聋或先耳聋后眩晕, 耳聋时伴耳鸣, 听力曲线有切迹, 系蜗管破裂修复愈合后遗留组织结构异常所致, 听力恢复时, 因基底回不易愈合故高频较低

频率复差，听力曲线呈向上倾斜，即高频丧失少，低频丧失多者，听力恢复率高，而高频丧失多，低频丧失少者，恢复率亦差。

治疗：一般无需手术，可自然愈合，重点在预防感染，服用B类维生素、及A.T.P。

预后：好。有的可在1—2周恢复。（李约伯）

## 120 党氏综合症 白痴、染色 色体21—三体综合症

(Susumu Suehiro et al; Annals of oto-R-Laryngo  
88 Supplement 4659 1979)

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1585 1963)

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 30—34, 1975)

特征：智力迟钝先天愚、脑小、肌张力显著减退及面部畸形与耳聋，身体他处畸形（50%先天性心脏病），

病因：G组染色体21号失常，总数47。

临床表现：发病率为1：600，因脑回小故智力迟钝成先天愚（智力商20—60），生下不久显特殊面容，毛发粗而稀少，头短小扁平枕骨、小鼻、鞍鼻、下颌圆小、小四肢1.2趾距宽，手掌有横纹通过，由足跟至第1趾间隙亦有另一直纹通过，小指内侧弯，其横摺消失、高腭弓、唇裂、腭裂、舌大有纹裂、体矮小、眼裂上斜呈杏仁状、斜视、晚期白内障、耳壳薄小而圆、内耳畸形为耳蜗短、前庭大、椭圆窗斑小、前庭内淋巴囊缺失、后半规发育不良及壶腹增大，水平半规管突出变宽，内听道向上移位，身体他处畸形如多有先



天心脏病，生殖腺机能减退如男性隐睾，精子缺乏，女性大阴唇肥大、小阴唇小及无月经，先天性幽门狭窄（多见于男性，约5倍于女性）先天性髋关节脱臼及脊柱裂则多见于女性，肌张力显著减退，内耳畸形致先天聋哑、韧带松弛、各关节过度活动。

治疗：无特殊治疗。

预后：50%死于1岁内，如存活，平均寿命30岁。

（李约伯）

## 121 决斯勒氏综合症 梗塞后 综合症 心肌梗塞后综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1014  
1045 1975)

特征：急性心肌梗塞后 2—12 周出现反复热、心周疼（心包炎、胸膜炎、肺炎、眩晕）。

病因：未明，与自身免疫有关。

临床表现：约 1% 急性心肌梗塞病人于 2—12 周发病，与心包切开后综合症 (Post-Pericardiotomy, Syndrome) 相似，反复发热，心周胸前疼，心包炎渗出性胸膜炎、肺炎均可发生，可有眩晕。

治疗：强的松 10—30mP.c. Tid 有特效，抗菌素及镇痛药亦有效，忌用抗凝剂，因可引起弥漫性心包炎。

预后：应注意是否心肌梗塞复发。（李约伯）

## 122 倾注综合症 餐后综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1214, 1975)

特征：胃肠术后就餐时或餐后产生眩晕、耳鸣、恶心呕吐、痉挛性腹痛、肠鸣、腹胀、腹泻、出汗、心悸、面潮红。

病因：胃肠手术后，尤其进食浓葡萄糖饮食后，高渗液直接入空肠所致。

临床表现：20%胃肠手术后表现轻症，7%较重，就餐后2—4小时约10%有低血糖，表现眩晕、耳鸣、恶心、呕吐、痉挛性腹痛、肠鸣、胀气、腹泻、出汗、心悸、面潮红发热感，尤以手术后第一个月为明显，随时间推移而自愈。

治疗：应避免含糖饮食、少吃多餐。

预后：可自愈。 (李约伯)

## 123 伊通、朗伯二氏综合症 肌无力综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 750, 805, 1975)

特征：肌乏力、口干、吞咽困难，阳痿、行动迟缓及原发病表现。

病因：神经末梢乙酰胆碱释放异常。

临床表现：40岁以上男性多见，70%多发生于肺癌，手术用箭毒麻醉时呼吸暂停时间较一般延长系第一个症状，用南美箭已碱试验非常敏感，四肢、躯干肌肉消瘦乏力，阳痿，虽颅神经支配诸肌并不软弱，口干，但可有吞咽困难，肌

痛明显，行动迟缓，继续活动反可暂时改善，肌电图、肌动作电位振幅减退，但反复刺激则增加，伸肌反射减退。

治疗：治疗原发病，口服 Quinidine 奎尼丁35mg—50mg/kg/日有效，但应注意此药可抑制骨髓。

预后：不良。

(李约伯)

124

## 埃德瓦德氏综合症 3染色体 18 综合症

(Susumu suehiro etal Annals of oto-R,Laryngo  
88 Supplement No59 1979)

(Paul,B.Beeson, Tex:book of Medicine 34 1975)

特征：小颌、下颌后缩、唇裂腭裂、眼、耳畸形、智力迟钝、身体多处畸形、趾间关节运动受限。

病因：可能为母系染色体减数分裂失常。

临床表现：

1. 耳畸形：外耳下移，中耳畸形及内耳畸形，（顶周缺失，顶周与中周有交通口，耳蜗导水管宽，蜗管缺失，血管纹发育不良，椭圆内淋巴瓣缺失、椭圆囊球囊内淋巴管增宽、上半规管外支缺失，膜后及水平上半规管部分缺失、上半规管脊缺失，水平半规管缺失及其脊变平，出现双单孔神经。

2. 多为婴幼儿，小颌、下颌后缩，唇裂、腭裂、眼畸形、骨畸形、智力迟钝、先天性心脏病、气管食道瘘、枕骨突出、马蹄肾、内翻足、胸骨短、并指（趾）症。

治疗：对症，手术纠正畸形。

预后：死亡率高。

(李约伯)

## 125 埃勒斯 当罗斯二氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1866 1975)

(Cecil-Loeb Textbook of Medicine 518 1963)

特征：皮肤弹性过度增生，易脆、萎缩瘢痕、皮下结节、钙化囊肿及出血倾向与内脏异常。

病因：自体显性遗传。

临床表现：因结缔组织增生，钙化脂肪，弹性过度增生，皮肤易碎而受伤，可出现大眼，内眦赘皮、宽鼻梁、耳下垂、发育不良矮小，但智力正常，皮肤过度弹性呈皮摺似鹿皮鞋、轻微外伤可因瘢痕增生成假瘤，且纸样萎缩瘢痕见于眉弓、膝、瘢痕为亮黄色或紫红似毛细血管扩张，皮下结节2—8mm可机化成肿瘤，外伤易出血，皮肤裂口难以愈合，多关节过度伸展致婴幼儿行走推迟，行走不稳常跌倒而骨折，亦易习惯性脱臼，有隐性脊椎裂、指趾蹠、高弓腭、畸形足、鸡胸、牙畸形、脐疝，以及消化道、呼吸道、生殖泌尿道畸形均可发生。

出血：产后流血、便血、鼻衄、牙龈出血及扁体手术后流血，具有下述2个以上表现即可诊断本病：

- a . 皮肤弹性过度
- b . 关节过度伸展
- c . 易皮下出血
- d . 萎缩瘢痕及假瘤
- e . 钙化性皮下囊肿
- f . 家族性典型病例

治疗：对畸形无治疗，应避免皮肤外伤及对症治疗（伤口应仔细缝合，关节应固定，按摩可促使伤口愈合，血肿可引流，如手术必须充分小心操作彻底止血。

预后：良好。随年龄增长关节可望坚固，但亦可死亡。（主动脉弓破裂、纵隔及皮下囊肿、肠破裂）。（李约伯）

注：Beighten及Mekusick氏分六型：I型是重型：皮肤明显过度伸长且易受伤以致不能手术，严重关节过度活动，胎膜早破引起早产。II型亦轻型：皮肤关节症状轻。III型为良性过度活动型：全身关节广泛过度活动常伴有并发症，但皮肤症状轻微。IV型为瘀斑型：特点是皮肤薄、苍白，明显静脉曲张而无皮肤过度伸长，仅有指趾小关节过度活动，肠及大血管破裂特别突出。V型为X性链型：皮肤明显伸长、中等度易脆、香烟纸样瘢痕、关节过度活动轻微。VI型为羟赖氨酸胶元缺乏型，系自体隐性遗传，因羟基化酶活力缺乏故胶元中仅有少量羟赖氨酸。

本综合症亦可有兰色巩膜，须与Lobstein综合症区别，此外尚应与Bonnieve—Ulrich—Turner综合症区别，（见61页）（李约伯）

## 126 埃里斯、芬、克雷佛尔德三氏综合症 软骨外胚层发育不良症

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1840 1975)

特征：多指（罕见多趾）侏儒，指甲畸形，前齿过早，多系而上唇过短。

病因：自体隐性遗传。

临床表现：1. 手比脚明显缩短；2. 腕头状骨与钩状骨融合、膝内翻；3. 先天性心脏病（房隔缺损多见）；4. 萌齿过早；5. 多系上唇短。

预后：生后2周死亡者占1/3。

治疗：应与家族性多指及软骨发育畸形区别，对症治疗。（李约伯）

## 127 蝶鞍空虚综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1691 1975)

特征：视力减退，垂体功能减退，头痛、脑脊液鼻漏。

病因：垂体腺瘤坏死，放疗或 Sheehan 氏综合症致内颈动脉压迫鞍窝或与内分泌有关，鞍内血管闭塞。

临床表现：本综合症发病率5.5%，中年多子女之肥胖妇女易得病，一般无什么症状，但有垂体前叶功能不全现象、授乳障碍，无月经，毛发脱落，低血糖低血压眩晕、乏力、皮肤干燥，外生殖器萎缩，如骨质破坏侵及蝶窦则有脑脊液鼻漏、头痛、X片蝶鞍扩大。

治疗：应用替代疗法补充所缺激素功能，手术修补脑液鼻漏。

预后：替代疗法症状显著改善。（李约伯）

## 128 嗜伊红细胞白血综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 180 1975)

特征：病程长、骨髓及末梢血嗜伊红细胞增加、肝大、脾大、恶液质。

病因：不明。

临床表现：见特征，恶化时肝大脾大，心、肺均受累，可眩晕。

治疗：类固醇Steroids效果不定，大多无效。

预后：因系恶性，多致死。（李约伯）

## 129 嗜伊红细胞性脑膜炎综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 180 1975)

特征：C.S.下中嗜伊红细胞超过10%，亚急性脑膜炎、肢体感觉异常，6、7颅神经麻痹。

病因：进食生的或未熟的蜗牛或螺蛤引起。

临床表现：见特征。

治疗：对症。

预后：有1%死亡率。（李约伯）

## 130 伊文氏综合症 自体免疫溶血性贫血 特发性血小板减少症紫癜

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1559 1975)

特征：血小板减少紫癜（鼻衄、牙龈出血）自体免疫性溶血性贫血，可眩晕。

病因：自体免疫病。

临床表现：约10%全身性红斑狼疮得本病，慢性淋巴白血病及恶性淋巴瘤亦可出现本综合症，血小板减少紫癜、鼻

衄、牙龈出血、溶血性贫血、可有眩晕，Coomb 氏溶血性贫血试验阳性。

治疗：病因治疗、对症、输血。

预后：视病情轻重病因而定。 (李约伯)

## 131 费不里氏综合症 弥漫性血管角皮瘤

(Paul B. Beeson, Textbook of Medicine 1859 1975)

特征：皮肤毛细血管扩张、少汗、角膜混浊、眩晕、头痛、肾衰、心血管及中枢神经胃肠紊乱症状。

病因：酯脂代谢 X 链不完全隐性遗传失常，具有家族史。

临床表现：

1. 儿童或青春期得病，毛细血管扩张，出现于脐周、龟头、阴囊、臀、髀、大腿、口腔粘膜色鲜红、兰黑、薄痂、成群、少汗、少毛，早期症状蛋白尿，手足感觉异常，突发灼痛，发热，可因冷热刺激或体力活动而发作，伴有眩晕、恶心、头痛、腹泻、腹痛、肌肉关节可出现 Raynaud 雷诺样现象。

2. 眼：球睑结膜、视网膜静脉曲张、角膜混浊、晶体混浊。

3. 晚期血尿、氮血症及贫血。

4. 老年人易得高血压、心肌梗塞、充血性心衰或大脑血管疾病。

5. 应与老年性血管瘤（毛细血管扩张、色较鲜红、躯干上部为多、不融合）阴囊血管角皮瘤（即 Fordyce 病，



多见于老年人) osler—Weber—Renodu 病 (毛细血管扩张鲜红色、少成群, 主要出现于口、鼻、唇、手指) 鉴别。

预后: 40—50岁男性多死于肾衰并发心血管病, 而女性轻型可长寿。

治疗: 肾移植治肾衰, 精制胎盘脑氨三己糖酶(Ceramide trihexosidase)可暂时降低血脑氨三己糖酶, 不过仍在实验阶段。 (李约伯)

## 132 范康尼氏综合症

### 狄、托、狄、范四氏综合症

### 李克拉格、范康尼二氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1645 1975)  
(Cecil—Loeb; Textbook of Medicine 1253 1963)

特征: 氨基酸尿、肾性糖尿、高磷酸盐尿以及肾性丢失钾、碳酸盐及水份等其他物质。晚期并发肾小球功能受损, 病理骨折, 成人型可有蹒跚步态。

病因: 婴儿型因胱氨酸堆积致肾小管重吸收障碍。成人型又分先天性及后天性。先天性系隐性遗传, 后天性多与重金属中毒(铅、镉、铀、来苏) Wilson 氏病, 肾小管铜堆积有关, 多发性骨髓瘤异常蛋白堆积, 糖原储蓄症, 半乳糖血症中碳水化合物堆积, 以及VitC, D缺失亦可致病。

临床表现: 婴儿型(参见Cystinosis 100页); 家族性多见于婴儿及儿童, 表现发育不良、佝偻病、酸中毒、脱水多尿、烦渴、胃肠紊乱、肌无力、抗感染力低、生长发育迟缓、晚期肾小球功能不全。

成人型：症状轻，易骨软化疼痛、蹒跚步态、病理骨折及低钾麻痹反复发作。a·X片有Milkmauns, Syndrome (米尔克曼氏综合症) 典型假性对称性骨折 (多见于骨盆、肩甲骨、肋骨、股骨、肋骨) b. 有低血钾、血清氨基酸、葡萄糖、磷酸、重碳酸盐均降低，但当骨质软化时，血清碱性磷酸酶增高，c·尿呈碱性且不易酸化。a、b、c三点诊断本综合症，此外尚有原发病因症状，如Wilson氏病可见Kayer-Fleischer环。

治疗：肖氏枸橼酸钠混合液，每次30ml·Tid可恢复电解质平衡，低钾加服枸橼酸钾。每天服用5万单位VitD及钙片1.5克可治疗骨软化及佝偻病，应注意如支持疗法一撤，病情可复发。

预后：家族性婴儿型很少活到青春期，成人应防病理骨折及反复低钾症。 (李约伯)

### 133 费尔提氏综合症

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1483 1963)

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 149 1953  
1975)

特征：1924年Feltly描述本综合症，即类风湿关节炎、脾大、脾功亢进可鼻衄、淋巴腺病变及颗粒白血球及血小板减少与贫血。

病因：脾功亢进引起血液学异常。

临床表现：见特征，多见于老年人，但应注意关节严重程度与血液学异常严重程度，两者无必要联系，且关节症状

不易与典型类风湿关节炎区别，因类风湿各种试验几乎均为阳性而且滴定度很高。常见皮肤慢性溃疡，类风湿结节及角膜结膜瘢痕。

治疗：皮质醇强的松10mg可缓解症状，脾切除后血象可恢复正常。

预后：治疗停止即复发，脾切除术后对关节病程无肯定效果。且脾切除并发严重感染亦可复发。（李约伯）

## 134 纤维化综合症 多数性纤维硬化症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 178 1975)

特征：慢性低度炎症性瘢痕硬化、依侵犯部位症状表现多端、多侵犯中线大血管，然后向中线旁发展。

病因：不明。与遗传有关，外伤、药物、癌症为诱因。

临床表现：急性期为慢性炎症或肉芽炎症反应，单核细胞浸润，偶见巨大细胞，晚期为瘢痕硬化，病变多发生于中线大血管（口、鼻），然后向两旁发展，病变周围为炎症性脂肪组织，以后纤维化，症状视受损部位而定，表现多端。Comings's氏等报告两兄弟同血源结婚，均有不同的腹膜后纤维化、纵隔障纤维化、硬化性胆管炎，Riedel's氏板样甲状腺炎（即甲状腺纤维化肿大成板样，其不规则状似癌，但不转移，BMR正常，甲状腺碘吸收率正常或降低）眼假性肿瘤，表现为突眼。

治疗：对症。

预后：视受损部位及病因而定。（李约伯）

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 967 1975)

特征：收缩时二尖瓣后小叶脱出或腱索过长而产生二尖瓣闭锁不全症状。（呼吸困难、先左心衰、声嘶、吞咽困难，后右心衰）。

病因：可能为先天遗传性酸性粘多糖积聚于二尖瓣所致，Marfan综合症亦可出现本综合症。

临床表现：早期，因左室代偿致左心房无明显高压，故早期休息时无症状，仅活动或用力后出现疲乏，可持续数年而无明显呼吸困难，数年后发展成慢性严重二尖瓣闭锁不全，左心室衰竭，左心房高压，此时呼吸困难明显，端坐呼吸，喉返支受压可声嘶，食道受压可吞咽困难，急性肺水肿，最终导致右心衰，周身水肿，房性纤维震颤，检查时收缩期可听到高音调杂音，由心尖传到左腋窝，心脏杂音特点为第一音柔和，第三心音低沉，室性舒张期跑马音，舒张早期呈隆隆性短的杂音，伴有血液快速流入左室血流音，第二心音明显分裂（系主动脉瓣过早关闭引起）。

治疗：症状不明显时，主要预防感染，年青人应治疗风湿热，有症状如心衰，可用毛地黄毒苷，首剂0.2克，以后0.1克，一日三次，连服二天，水肿加用利尿剂，低盐饮食。保守无效可手术，如肌腱修补或瓣膜移植术，但应在左心衰系可逆性病变前手术，手术死亡率6—10%。

预后：轻症可10—20年无明显症状，手术多死于急性肺水肿、栓塞、心脏骤停。

（李约伯）

## 136 枕大孔上颈椎综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 771 1975)

特征：颈及枕后痛，脑内压增高及小脑征、眼震、舌萎缩。

病因：枕大孔肿瘤，1、2颈椎畸形、脱臼、肿瘤。

临床表现：早期颈及枕部头痛，头活动尤以点头为重，颈肩诸肌软弱或萎缩，头枕感觉异常，下肢痉挛，如C6、8段受损可有手运动及感觉障碍，颅内压增高症、小脑征、眼震、三叉感觉支受损及舌萎缩。

治疗：卧硬床、麻醉药止痛及肌肉松弛剂、疼痛减轻后可作伸长肌肉之活动，保守无效，可手术解压。

预后：视病情轻重而定。 (李约伯)

## 137 佛比斯、阿尔布乃特 二氏综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1685 1975)

特征：无月经，性腺激素低下、乳溢、伴有垂体嫌色细胞病所致神经症状。

病因：垂体嫌色细胞病。

临床表现：无月经、乳溢、垂体瘤侵及神经症状，如肿瘤侵及蝶窦可有脑脊液鼻漏血水状及鼻出血。如侵及眼眶，则视力受损。

治疗：手术或放疗。

预后：视病情轻重而定。

(李约伯)

## 138 福费尔氏综合症

(Paul, B. Beeson Textbook of Medicine 656 1975)

患侧6, 7 颅神经麻醉, 对侧偏瘫, 患眼外侧凝视麻痹固定于患侧。(详见259页 Specific Vascular Syndromes)

(李约伯)

## 139 佛兰克尔、霍希瓦特 二氏综合症

(Magalini S. Dictionary of medical syndromes  
205, 1971)

病因：松果体肿瘤。

临床表现：

1. 不同程度的垂体机能减退（根据发病时间而定）。
2. 双侧进行性感觉神经性聋。
3. 运动（共济）失调。
4. 眼球向上凝视受限制，视野向心性缩小，视乳头郁水肿，视力减退。
5. 颅骨X线检查、气脑、脑血管造影、脑扫描可发现松果体肿瘤。
6. 血液检查：不同程度的贫血。TSH 和ACTH水平测定。
7. 尿：促性腺激素、17-酮类固醇和11-氧类固醇降

8. 基础代谢率降低。

预后：不佳。

治疗：手术切除和放疗。

(张伟中)

## 140 弗莱氏综合症 耳颞神经综合症

详见 230 页 265 雷姆色亨特二氏综合症

## 141 弗里德赖希氏共济失 调综合症 遗传性 脊髓性共济失调症

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1602 1963)

(Paul-Beeson Textbook of Medicine 763 1975)

特征：进行性共济失调、眼震、深腱反射消失或减弱、智力迟钝。

病因：多为自体隐性遗传、显性遗传罕见，男女相等，儿童期得病，系外侧皮层脊髓径、脊髓后角、小脑脊髓径变性所致。

临床表现：

1. 10岁前出现鸭步态，以后手臂共济失调及呛咳。
2. a. 小脑脊髓束受损，一四肢共济失调；  
b. 脊髓后角受损一位置感丧失加重共济失调；  
c. 皮层脊髓束受损一跖反射深腱反射、踝反射均

失、膝反射减弱、膝反射保存一段时间而消失，有时可见舞蹈及假性指画运动。

3. 眼震多为水平性，偶为垂直性。

4. 个别视神经萎缩及视网膜色素沉着。

5. 进行性智力迟钝。

6. 弓形足、趾爪、驼背。

7. 心脏肥大、杂音、充血性心衰、传导阻滞、T波倒置。

8. 易并发糖尿病。

9. 肌电图显示去神经体征，前角细胞受损。

10. 幼年得病，进行性、深腱反射消失，故可区别老年性多数性硬化症。

治疗：对症及体育锻炼补偿运动缺陷。

预后：大多5—10年丧失劳力，死于反复感染与心衰，30—40岁伴糖尿病，预后亦差。 (李约伯)

142

## 盖斯伯克氏综合症 应激性红细胞增多症 良性红细胞增多症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1468 1975)

特征：红细胞增多症加上无肿大之高血压，叫作Gaisböck氏综合症（晚期亦可肿大）。

病因：不明，有体质因素，多与抽烟有关。

临床表现：Gaisböck 1905年报导18例Lawrence及Berluin二氏于1952年又报导18例与情绪紧张所致红细



胞增多症。其中9例有高血压，故又称之为应激性红细胞增多症，1964年Russell及Conley二氏又报导25例无脾大，无白细胞增多，无血小板增多之红细胞增多症，他们都是45岁左右之白种男性吸烟肥胖患者，轻度多血症及双眼充血，其中12人持续性高血压，无先天性心脏病、无肺病、无杵状指，血球容积在54.5~65%，25例中7例有心肌梗塞、间歇性跛行及脑血管意外，Leriche氏综合症（即腹主动脉血栓形成）或血栓性静脉炎。

治疗：本综合症无需特殊治疗，对症即可。

预后：良好。

（李约伯）

## 143 嘎瞿氏综合症

(Magalini, S : Dictionary of medical syndromes 209, 1971)

(Paparella, M, et al: Otolaryngology, Vol. 1, 1973)

特征：一侧性第 I ~ X Ⅱ 颅神经全部麻痹，无颅内压增高和其他脑组织损害病征。

病因：一侧颅底区广泛性病变：如晚期鼻咽癌的广泛侵袭，巨大肿瘤，侧窦血管瘤，梅毒性颅底骨髓炎，海绵窦血栓形成和多发性颅神经炎等。

临床表现：

1. 单侧颅神经受累：（1）第 I 颅神经麻痹引起一侧嗅觉缺失。（2）第 Ⅱ 颅神经麻痹引起单眼视力丧失。（3）第 Ⅲ、Ⅳ、Ⅵ 颅神经的麻痹出现较早，患者有一侧上睑下垂、内

斜、眼球运动障碍或固定、复视、瞳孔扩大。(4)第V颅神经的麻痹出现亦早，引起一侧面部感觉障碍和咀嚼肌麻痹。(5)第Ⅵ颅神经受累机会较少，可引起一侧周围性面瘫。(6)第Ⅶ颅神经受累机会亦较少，可引起一侧耳聋与平衡障碍。(7)第Ⅸ、X颅神经麻痹出现一侧软腭麻痹、咽反射消失和舌后三分之一味觉障碍。(8)第Ⅻ颅神经麻痹出现患侧斜颈和不能耸肩。(9)第Ⅻ颅神经麻痹引起伸舌时舌尖偏向患侧。(10)无视乳头水肿、脑脊液压力增高、等颅内压增高病征。(11)无脑部其他受损病征(但可有颅内肿瘤转移性病征)。(12)颅骨X线摄片可发现颅底病变，肿瘤可做活检。

预后：不良。肿瘤转移可致死。

治疗：对症处理。

(张伟中)

## 144 嘎德勒氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1847 1975)

特征：多发性表皮样囊肿、骨瘤及结肠息肉。

病因：显性遗传。

临床表现：见特征，骨病大多局限于面部及颅骨。

治疗：手术。预后：40岁左右结肠癌变者占半数以上。

(李约伯)

(Paparella, M. et al; Otolaryngology Vol. I. II  
1973)

(Magalini, S; Dictionary of medical syndromes  
210, 1971)

特征：全身软骨、肌腱、结缔组织和脏器（心、肺、肾等）有褐黄色色素沉着，耳聋、声嘶、关节病、四肢畸形、黑酸尿。

病因：肝、肾中尿黑酸氧化酶先天性缺乏使酪氨酸、苯丙氨酸等某些氨基酸的代谢受障碍。本征属染色体隐性遗传性疾患。

临床表现：

1. 男、女均有，男性多见，幼儿期起病，至20岁后症状明显。

2. 早年有巩膜、鼻尖、耳郭（软骨）兰黑色变，耳郭发硬。全身的纤维组织、软骨、肌腱（索）、心、血管内膜、肺、肝、肾、甲状腺、扁桃体和脑膜等组织内有褐黄色色素沉着。

3. 中年以后出现前列腺结石，肾结石。

4. 声音嘶哑、混合性聋。

5. 尿呈黑色、尿布黑染，汗内有黑色素排泄。

6. 中年以后有关节病：多发性进行性关节炎和退行性变，背脊、耻骨联合处剧痛，十几年后受累关节僵硬、丧失活动功能，椎间盘常突出。

7. 50岁以后上、下肢畸形，屈于不能弯曲，患者变成残废。

8. 进行性动脉硬化症，继发性感染，营养不良，发育差。

9. X线检查：肘、膝等大关节退行性变，椎间盘脱出、萎缩，椎间隙变狭，尿检有尿黑酸，尿液接触空气和碱化后呈黑色。

预后：进展性疾病，可致残或死于心衰、尿毒症和继发性感染。

治疗：无。

(张伟中)

## 146 格色尔氏综合症 溶血性尿毒症综合症

(Paul-Beeson; Textbook of Medicine 1960 1975)

特征：幼儿急性溶血性贫血，血小板减少及肾衰。

病因：不明。纤维蛋白免疫复合物沉积于肾微血管可能为致病机制，亦可见于妊娠产后妇女，胎盘早期剥离及妊娠毒血症。

临床表现：轻微发热，或于免疫注射即发病，多出血性腹泻、贫血、(眩晕)、血小板减少，可肾小球血栓形成及肾皮层坏死导致DIC (Disseminated Intravascular Coagulation) 播散性血管内凝血、鼻衄。

治疗：针对急性肾衰治疗，激素可能无效，可用肝素 Heparin 治疗。

预后：有肾衰预后不良。

(李约伯)

## 147 G染色体缺失Ⅱ型综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes  
213, 1971)

病因：带一环的G染色体缺失（有别于反先天愚型综合症）。

临床表现：

1. 扁平鼻背、悬雍垂分叉，眼睑下垂，内肾皱裂，并指、趾、肌张力减退，以上特征有别于反先天愚型综合症。

2. 以下病征与反先天愚型综合症所共有：生长发育迟缓、小头畸形、巨耳或低置耳、掌褶正常。

3. 诊断靠染色体研究。

预后：尚佳。

治疗：无。

(张伟中)

## 148 格哈德氏综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes  
214, 1971)

(Paparella M. et al, Otolaryngology Vol. I, II  
1973)

病因：延髓、脑桥的出血、感染和新生物或迷走神经出颅部位及颅外处的损害引起两侧喉内收肌的麻痹。

临床表现：

声音嘶哑、双侧声带固定于旁正中位，声门不能闭合，

患者稍事活动即感呼吸困难（属吸气性），可导致窒息。

预后：差，根据病因而定。

治疗：气管切开，作声带外移手术，病因治疗。

（张伟中）

## 149 格利埃氏综合症

(Magalini S. Dictionary of medical syndromes  
214 1971)

特征：发作性眩晕、睑下垂、声嘶、头下垂和一过性肢体瘫痪。

病因：在牧区接触牛或马等家畜（感染了某种病原体，可能是革兰氏阴性小球菌）的健康男青年发生短暂的麻痹性眩晕。

临床表现：

1. 本病可呈流行性发生，好发于春、夏季气温高的时候。

2. 患者多为年青男子，有在畜牧区接触动物的病史。

3. 病变损害可能在脑干。

4. 发作时有上提睑肌、四肢伸肌、面肌、咽喉肌和颈背肌一过性麻痹，为时十分钟至二、三个小时不等，有的一天内发作多次，患者出现上睑下垂、复视、眼底视乳头充血水肿、视力降低、肢体瘫痪、眩晕、耳鸣、吞咽困难、声音嘶哑、胸闷感、颈后疼痛、头下垂（低头或摇头）。

5. 重体力劳动、剧烈运动、阳光、暖热刺激、饥饿和注视动态物体时可诱致或加重麻痹发作。

6. 轻型发作时患者仍能工作，重型患者不能作任何活动。

7. 发作过后乏力、疲劳，发作间期上述症状消除，视力正常，腱反射亢进。

预后：佳。脱离污染的马厩或牛棚或在冬季，病症即消失，但再次接触动物又可复发。

治疗：无。 (张作中)

## 150 格斯特曼氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 556 1975)

特征：失写症，左右方向识别不能，计算困难及无识别手指能（不能说明各指名称）。

病因：缺氧或颈动脉供血不全、肿瘤。

临床表现：除上述特征外，多伴有其他失常如难以描绘或复写物品立体状，如出现上述全部症状，病变必在左后顶叶角回处。但应注意记住单一症状无定位价值。

治疗：针对病因。

预后：视病因及症状轻重而定。 (李约伯)

## 151 格兰兹曼氏病： 血小板机能不全症

(Paul-Beeson; Textbook of Medicine 1561 1975)

特征：反复鼻衄，多发性淤斑，眩晕、粘膜严重出血、儿童得病。

病因：先天性自体隐性遗传病，系血小板纤维蛋白元大大减少所致（血浆纤维蛋白元浓度正常）。

临床表现：出血时明显延长，儿童得病，血块收缩力明显减退或不能收缩（系血小板与ADP二磷酸腺甙或凝血酶不凝结所致）。因外伤手术出血不止而始注意到本病。全身粘膜如鼻粘膜，口腔粘膜等可致严重出血，继发性贫血、眩晕、多发性淤斑、月经增多、子宫出血，以及其他部位自发性出血，血浆纤维蛋白元正常而血小板纤维蛋白元显著减少为本病特点。

治疗：应输入血小板。

预后：视失血轻重而定，出血随年长而减轻，应注意可因失血而死亡。（李约伯）

## 152 球状淋巴细胞营养不良综合征 克拉比氏病

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 14Ed  
722 1975)

特征：大脑球状细胞（巨细胞或神经胶质细胞）脑甙脂类沉积所致四肢痉挛性麻痹、异常惊吓反应与失明。

病因：系家族性，可能与酶遗传有关。

临床表现：生下4月即四肢痉挛性麻痹，异常惊吓反应、中枢性失明及视神经萎缩，C.S.F蛋白高。

治疗：无治疗。

预后：多于1—2年内进行加重而死亡。（李约伯）



## 153 颈静脉球体瘤综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes 217 1971)

病因：未明。颈静脉体瘤（包括所有与耳部有关的化学感受组织瘤）。

病理：肿瘤边界清楚，呈红色，质脆，常位于中耳，亦可扩展至耳蜗、咽鼓管，甚至破坏颞骨。肿瘤细胞排列成网，有血管性纤维间隔。

临床表现：

1. 常是20—60岁（平均48岁）的女性病人。症状出现至确诊需花2—3年的时间。

2. 传导性聋，耳内有充满或搏动感，耳溢。

3. 面神经麻痹。

4. 第Ⅳ～Ⅵ对颅神经麻痹，声带麻痹，伴有相应的病征：如吞咽困难、声嘶、进食呛咳、呼吸不畅等。

5. 通过鼓膜可见鼓室内肿瘤阴影，少数肿瘤位于外耳道或颈部。

6. 颈动脉造影可确诊。

预后：手术效果尚佳，亦有复发的病例，少数可恶变。

治疗：手术处理，放疗。

（张伟中）

## 154 舌咽神经痛综合症

(Cecil-Loeb Textbook of Medicine 11Ed 1630  
1963)

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 14Ed  
612 1975)

特征：舌咽神经分布区鼻咽、咽、咽鼓管、外耳、中耳、内耳闪电刺痛，难以忍受。

病因：不明。可能与神经通路缺血有关或肿瘤、动脉瘤压迫神经所致。

临床表现：中年后发病（年青人亦有）疼痛多因周围感觉器受刺激而激发，如吞咽、谈话、呵欠、咳嗽、突然转头引起，亦可因触及耳部或扁体而激发，亦可为自发性，疼痛严重时，耳深部刺痛，外耳道、扁体、咽、舌背均疼，耳、喉可互相放射痛，但疼痛决不越中线，每次历时数秒，痛不可忍，其发作无规律，可连续数日、数周而缓解，缓解期可达数周、数月。吞咽唾液引起疼痛而向前低头令唾液流向口外，少见并发症如低血压、抽搐、系心动徐缓及低血压伴随神经放电之结果，少数病人双侧疼，但不同时双侧发作痛，激发痛点多不固定（如耳壳、外耳道、扁体窝）应与下列神经痛区别：

1. 三叉神经痛：注意三叉、舌咽神经疼可同时存在。
2. 面神经痛：如膝节神经痛综合症（见230页）。
3. 上喉神经痛：痛点在甲状软骨内或喉上方。
4. 迷走耳支痛。

诊断要除外后颅凹肿瘤或动脉瘤压迫舌咽神经。

治疗：姑息疗法少有见效，酒精注射难保附近神经血管不受影响，颅外切断舌咽神经有效，如痛点在外耳道时，应同时切断迷走神经耳支。

预后：排除肿瘤或动脉瘤后，预后佳。（李约伯）

## 155 哥德弗雷森氏综合症

(Magalini, S. Dictionary Of Medical Syndromes  
219. 1971)

(Paparella, M. et al; Otolaryngology. Vol. I. II.  
1973)

病因、病理：1. 鼻咽部侧壁或颅中窝底部的肿瘤向颅内扩展，使海绵窦受累，压迫海绵窦旁的三叉神经第一、二支和外展神经(有时亦可影响动眼、滑车和面神经)。2. 肿瘤转移至咽后淋巴结和颈部转移性肿块侵犯咽旁间隙后份。3. 舌下神经管直接受转移性淋巴块的压迫。

临床表现：根据肿瘤侵犯海绵窦和颈部的范围产生相应的种种症状，其主要特征是：

1. 患侧眼肌麻痹(常见的为外展神经麻痹)，而有眼球不能外展、斜视、复视和视力障碍。

2. 患侧三叉神经痛，额面部麻木，角膜反射减退或消失。

3. 一侧舌下神经麻痹，患侧舌体萎缩、运动不便，说话含糊不清。

(张伟中)

## 156 哥登哈亨氏綜合症

(Mgalini, S., Dictionary Of medical Syndromes, 219, 1971)

(Paparella, M, et al, Otolaryngology, Vol. 1, 11, 1973)

特征：外耳畸形，上睑下垂、缺损，颈椎椎体融合。

病因：未明。无明显遗传倾向，属于胎发育畸形（可能因血管畸形而影响第1、第2鳃弓以及眼和脊柱的发育）。

临床表现：

1. 出生后发病，男女均有。
2. 外耳畸形：耳附件（副耳）、小耳、外耳道狭窄或闭塞，程度不等的传导性聋。
3. 第二鳃裂瘻（先天性耳瘻管）。
4. 视力减退，眼睑下垂，上睑和后缺损，眼球结膜下皮样肿瘤或皮样囊肿，斜视，不同程度的复视。
5. 一侧面部发育不良，小颌、上颌骨、下颌骨支和髁状突发育不全，小口（或巨口）畸形，高腭拱、腭裂、唇合不良，腮腺导管异常。
6. 进食困难，智力低下，少数患者精神发育不全。
7. 颈椎椎体骨性融合，脊柱侧凸，脊柱裂，半椎畸形，肋骨发育不良。
8. 畸形足或有肢体的其他畸形。
9. 腹股沟疝，脑脊水，先天性心脏病。
10. 染色体研究正常。

预后：早期诊治尚佳。

治疗：各种配合治疗，整形外科，配戴助听器。

(张伟中)

## 157 古德帕斯丘氏综合症

(Paul B. Beeson: Textbook of Medicine 853, 1975)

特征：反复肺咯血，肾小球肾炎，缺铁性贫血，可眩晕。

病因：与免疫反应有关。

临床表现：反复咳血，呼吸困难，X线双肺弥漫状浸润，缺铁性贫血，可眩晕、蛋白尿、红血球及管型尿、病程反复，进行性肾功衰竭，终至尿毒症，痰中可找到巨噬细胞内含铁血黄素。

治疗：近年肾移植有成功报导。

预后：不良，极少治愈，多死于咯血、尿毒症。

(李约伯)

## 158 格拉代尼果氏综合症

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 1664 1963)

(Paul B. Beeson: Textbook of Medicine 675 1975)

特征：患侧复视及颞顶区头痛，局限性脑膜炎及中耳炎。

病因：岩骨炎或迷路炎、颞骨肿瘤、蝶窦炎、海绵窦血栓形成均可引起本综合症。

临床表现:

1. 原发病灶症状体征,如鼻窦炎、中耳炎、海绵窦病变。
2. 患侧外展神经麻痹出现复视, 三叉神经受损出现患侧颞顶区头痛。

3. 局灶性或毒性脑膜炎症状及体征。

治疗: 治疗原发病灶, 如中耳根治术, 大量抗菌素控制感染, 目前已很少施行岩尖手术。

预后: 如无严重败血症, 预后好。 (李约伯)

## 159 癫痫大发作综合症

(Magalini, S.: Dictionary Of medical Syndromes, 224, 1971)

特征: 发病前有咽喉、上腹部不适感和嗅、味、视、听等幻觉, 之后, 立即神志不清, 肌强直, 大小便失禁, 几分钟过后神志恢复。

病因: 脑外伤、家族性先天性脑发育缺陷、脑血管栓塞、脑肿瘤、脑炎及其后遗症等。

临床表现:

1. 前驱症状: 冷漠或兴奋, 幻想, 眩晕, 心悸, 嗜睡, 头痛。

2. 发作前短时间内有咽喉部、上腹部不适或异常感觉, 恶心, 耳鸣, 恐慌, 惊骇, 有特殊的嗅幻觉、味幻觉、视幻觉和听幻觉, 有时进入朦胧状态。

3. 突然尖叫一声(因深呼吸而引起)后立即神志不省, 跌倒在地, 大、小便失禁, 全身随意肌强直性痉挛, 呼

吸困难，紫绀，因肌肉挛缩而发生骨折及关节脱位，心动过速，血压增高，瞳孔扩大，反射消失，几分钟或几小时后清醒，但亦有进入昏迷状态的。

4. 脑电图，头颅X线摄片，腰椎穿刺，脑同位素扫描。

5. 本征属癫痫类疾病。

预后：差。多次发作后形成精神变态。

治疗：应用镇静剂、抗癫痫类药物。（张伟中）

## 160 灰婴综合症

(Paul B. Beeson: Textbook Of Medicine 458, 461, 1975)

特征：生下腹胀、进行性苍白、发绀、全身无色，休克而死亡。

病因：孕妇服用过量氯霉素，尤其是肝功或肾功不全之孕妇更易致胎儿中毒。

临床表现：见特征。

治疗：无。

预后：生下即亡。（李约伯）

## 161 格雷格氏综合症

(Magalini, S.: Dictionary Of medicine Syndromes, 227, 1971)

(Paparcella, M. et al: otolaryngology, vol. II. III, 1973)

特征：半面形，小头，外鼻，外耳畸形，双眼眼距过宽。

病因：因某种不明原因使胚胎早期的发育受到阻碍，颅面骨发育异常（尤指额骨），额骨经过早融合，对骨小翼早期骨化。属家族遗传性改变。

临床表现：

1. 生下时即得病，男女均有。
  2. 眼部病征：小眼球、小角膜，两眼距过远、双眼间距增大，内眦赘皮，斜视（双侧外直肌麻痹），眼睑缺损，眼球下陷，散光，压迫性视神经炎等，眼眶变形，吊桶眼，视力缺损。
  3. 鼻骨宽平，马鞍鼻或扁平鼻，外耳畸形，混合性聋。
  4. 高腭拱、唇、腭裂、短上唇。
  5. 小头、牛面形，额骨外凸。
  6. 有指、屈膝，杵形指、先天性心脏病，隐睾，智力缺陷，脊柱侧弯等种种畸形。
  7. 颅骨X线摄片可见额骨缝融合等各种异常表现。
  8. 无颅内压增高病征。
- 预后：一般能正常生活。
- 治疗：整形手术。

(张伟中)

## 162 格龙布雷特·斯阔伯格二氏 综合症 皮肤弹性假黄瘤病

(Paul B. Beeson, Textbook Of Medicine 1877, 1975)

特征：皮肤假黄瘤，网膜炎、动脉炎与内脏出血，可咳嗽。



病因：结缔组织遗传失常（变性钙化）多自体隐性遗传，偶为显性遗传。

临床表现：多见于女性者为皮肤弹性病变，而网膜炎则多见于男性，新生儿即可发病，但多于30—50岁方确诊，三大症状为皮肤、眼、心血管病。60%具有皮肤、眼症状；10%单独为皮肤症状；30%单独眼症状；80%心血管症状，进行性心血管症状或眼症状者，可无皮肤表现；现分述于下。

皮肤：可见小、软羚羊色斑平行出现于皮肤皱纹处，毛细血管扩张呈网状，颈、腋窝、腹股沟、肘、腋窝、脐周、面、口腔、踝、乳房、龟头、外生殖器、直肠、肛门周围均可见到此种色斑，活检真皮内有弹性纤维断裂，肉芽或杆状碱性物聚积与钙质沉着可确诊。

眼：网膜血管纹以视乳头四周为多，较网膜血管粗3~4倍，系红、黄灰、黑色，可出血或结缔组织增生成白色区，侵犯黄斑则视力丧失，中心脉络膜炎、乳头色素沉着、网膜出血均可发生。

心血管及内脏病：中等血管多受累，易破裂，广泛心绞痛、心律不齐、可眩晕、脑血管意外、精神紊乱，50%高血压，肾出血、右心衰、内出血为血管病特点，10%胃肠出血，甚至危及生命，其他如鼻咽、蜘蛛网膜下腔出血、子宫出血、关节出血，可伴发甲状腺中毒、糖尿病、无月经及生育力下降。

治疗：对症如治高血压、心衰、出血、矫形外科治某些皮肤病。

预后：3/4病人视力下降，如玻璃体出血，网膜脱离，闪光

眼可致失明，死亡原因多为心衰、脑血管意外、失血。

(李约伯)

### 163 格林、巴斯、却尔三氏综合症 急性感染性多数神经根神经 炎 感染后神经炎

(Paul B. Beeson; textbook of Medicine 787 1975)

特征：发病前10—21天多有上感史，多有双下肢弛缓性麻痹，上升型麻痹则有6、7、9、10颅神经瘫痪。

病因：不明，与病毒感染及自体免疫有关。

临床表现：发病前10—21天多有上感，然后潜伏性多数神经病变，不发烧，无恶心或衰竭，运动软弱，表现突出，少数肌痛，个别颈硬，面肌、手足乏力，多见于双下肢，可不对称，运动为弛缓性麻痹，可呈Landry氏上升性麻痹，逐渐波及双上肢，亦可侵及面肌而面瘫，可有吞咽困难及复视，5%尿储留，90%有感觉异常(趾、指)乳头水肿为1:20，C、S、F、压力正常，蛋白质微高或正常，淋巴球不高。

治疗：可试用强的松治疗，主要是精心护理，对症及处理潜在性呼吸衰竭。

预后：愈后约10%遗留不同程度肌软弱，死亡率为10~20%，多死于呼吸衰竭及心衰，全愈需时数月，少数病人可复发，病程迁延达数年。

(李约伯)

164

## 黑门、吕去二氏综合症 弥漫性间质性纤维化 自 发性弥漫性间质性纤维化 纤维化性肺泡炎

(Paul, B. Beeson, textbook Of Medicine 848 1975)

特征：明显呼吸困难，发绀，右心衰三联症，可眩晕。

病因：与自体免疫有关。

临床表现：1—2%有类风湿关节炎，约20%虽无关节变化，但其类风湿因子滴度高，亦可与硬皮症同时发生，但少与皮炎同时发生，肺基部明显纤维化，病人呼吸困难明显，缺氧，发绀，眩晕，晚期右心衰。

治疗：可用强的松治疗。

预后：可于数月内死亡，亦可存活数年，如安静时仍发展为低氧血症，则意味着死亡濒近，多死于肺心症右心衰，少数死于肺泡癌。

(李约伯)

165

## 手足口综合症 滤泡性口腔炎

(Paul, B. Beeson, textbook Of Medicine 218 1975)

特征：口、咽、于滤泡性溃疡。

病因：系Coxsackie病毒A<sub>16</sub>引起，A<sub>16</sub>为散发性致病病毒。(Flewett 1963)

临床表现: Robinson 1958年首次报导本病, Aisop 1960年正式在英国定名本病, 以婴儿及儿童多得病, 偶见于青年。口腔、口咽、咽喉可见滤泡性溃疡, 手、足、腿具同样病变;

治疗: 对症, 抗病毒药,

预后: 佳。

(李约伯)

### 136 汉德、许勒尔、克吕斯醒三氏 综合症 组织细胞增多病 组织细胞增多症 多发性 嗜伊红肉芽肿

(Paul, B, Beeson, textbook Of Medicine 1529 1975)

特征: 突眼(一或双眼)、糖尿病, 可眩晕, 骨质破坏(一或多处)三联症之谓。

病因: 与免疫反应有关。

临床表现: 多见于幼儿及青年成人, 偶见于60—70岁, 男:女为2:1。

起病发热, 不适, 烦躁, 厌食, 苍白, 营养不良, 中耳炎乳突炎反复发作, 牙龈溃疡, 多有过敏史、溢脂性皮炎, 多有糖尿病, 可眩晕, 骨质破坏多侵犯下颌骨、上颌骨以及眼眶而致突眼、病理可见嗜伊红细胞及单核细胞增多, 多核巨大细胞, 坏死以及泡沫细胞, 治愈时有纤维细胞, 可继发肺炎。

治疗: 手术活检确诊及切除病变骨质, 急性期可用vinblastine 长春碱治疗0.1mg/kg l.v.(加无菌生理盐水

10—20ml), 每周一次, 一疗程总量60—80mg, 口服强的松 2mg/kgTid 3~5周, 总量每天不超过80mg, 亦可用 Methotrexate 甲氨喋呤 0.025~2.5mg, 口服三天, 停药四天。局部超高压放疗 300—600rads, 此外抗菌素治疗中耳炎、鼻窦炎、乳突炎或中耳根治术。支持疗法、良好营养、输血、卧床休息、物理疗法以及治疗糖尿病。

预后: 好。可存活数月 到 20 年不等。

注: 网状内皮细胞增多症 Reticulo-endotheliosis 和网状细胞增多症 Reticulosis 与本综合症 Hand-Schuller-Christian Syndrome 不同, 前者指网状内皮细胞增生致血循环单核细胞增加, 属于骨髓增生 (Myelosis) 及淋巴组织增生 (lymphadenosis) 往往指骨髓及淋巴腺的功能失常, 而 Reticulosis 系 Letterer 氏所采用。亦为网状内皮细胞增多症之同义词, 不幸在世界某些地方把 Reticulosis 变成了恶性淋巴瘤的同义词, 而 Reticuloendotheliosis 用来描述上述疾病, 也用来描述对各种脂肪积蓄病及感染性肉芽肿, 显然是不对的。 (李约伯)

## 167 安贝尔特氏综合症

(Magalini, S, Dictionary Of medicine Syndromes, 244, 1971)

特征: 无瘘管之骨迷路出现瘘管试验假阳性反应。

病因: 先天性骨迷路梅毒性骨炎。

临床表现:

1. 孩童期发病。属进展性病变。

2. 短暂的突发性眩晕和眩晕，以手指压迫外耳道口或推压耳屏时眩晕加重。

3. 瘘管试验假阳性反应：官腔路上无瘘孔存在，但在外耳道内作加压或减压试验时，正负压力可经由耳部充血的血管传至内淋巴液从而产生自发性眩晕等迷路瘘管受刺激的病征。

4. 听力正常，鼓膜完整。

5. 血清学检查，康、华氏反应阳性。

预后：佳。

治疗：保守疗法。

(张伟中)

## 168 肝肾综合症 黑德氏综合症

(Paul, B. Beeson; textbook Of Medicine 1331, 1975)

特征：肝硬化、腹水、导致肾功衰竭，进行性氮质血症、高钾血症、低钠血症及进行性尿少、可有眩晕、鼻衄、呕血。

病因：大量失血后，腹腔放液后，大量利尿后产生低血容量症，导致肾血流量大减，相反，腹腔内压力增加，可致肾静脉高压。

临床表现：见特征。耳鼻喉症状有眩晕、恶心呕吐、鼻衄、牙龈出血、呕血，肝硬化有门脉高压脾功亢进腹水以及肝功受损低蛋白，凝血酶无减少以及肾功衰竭症状。

治疗：针对病因。

预后：不良，可死于尿毒症、肝昏迷。(李约伯)

## 169 颈椎椎间盘脱出综合症

(Paul, B. Beeson: textbook Of Medicine 774, 1975)

特征: 颈活动疼、活动受限、可伴眩晕。

病因: 外伤、年老颈部用力过度。

临床表现: 突然转头、过度伸颈、屈颈, 均可引起剧痛, 放射肩及肩甲旁, 疼痛灼热感, 颈部疼痛尤其过度伸颈为重, 因痛而颈活动受限, 多发生于C<sub>2</sub>, C<sub>6</sub>, 少见于C<sub>4</sub>, C<sub>7</sub>, 个别皮层脊髓束受累, 如中部颈推神经根受压可放射上肢痛, 可有眩晕。

治疗: 对症, 肌肉松弛剂, 如肌安宁Carisoprodolium 0.35克, 3—4次/日, 带颈套固定, 减少颈活动, 卧硬枕, 如有感觉及受压体征应手术除去病因。

预后: 视病情轻重而定。 (李约伯)

## 170 霍纳氏综合症 克洛德、伯纳德、霍纳三氏综合症 颈交感神经麻痹综合症

(Bruce-chwatt et al; J. Laryngo 94, 1441, 1980)

Cecil-Loeb; textbook of Medicine 11Ed 1659, 1963)

特征: 瞳孔缩小、上睑下垂, 同侧面部无汗、皮肤温度微升、眼球内陷、同侧鼓膜充血。

病因: 颈外伤、肿瘤、肺炎结核、脊髓炎、脊髓空洞

症、分娩后、脑干供血不足、带状疱疹，少数为先天性。

临床表现：瞳孔缩小（付交感支兴奋、瞳孔扩张肌麻痹）上睑下垂（Muller肌交感支受损及地心吸力所致）无汗及暂时性面部皮肤温度升高、鼓膜充血（系血管扩张）无汗（则为交感支受累），颈动脉交感神经丛节后纤维进入颅内内颈动脉周围形成神经丛，与三叉神经联系，此处病变表现不全Horner征而有头痛，诊断时如第一神经元受损（在丘脑后经延至颈下颈与上胸脊髓段）可卡因可散瞳，而肾上腺素无效，如第二神经元受损（下颈与上胸脊髓至上、中、下交感神经节）滴可卡因与肾上腺素均不散瞳，如第三神经元受损（由交感神经节上行经颈内动脉交感神经丛再分布于虹膜上）滴肾上腺素可散瞳，可卡因无效。

治疗：病因治疗，星状神经节阻滞术。

预后：肾上腺素可散瞳者，预后佳。（李约伯）

## 171 亨特尔氏综合症

### 粘多糖综合症Ⅱ

(Paul, B. Beeson, textbook Of Medicine 1871, 1975)

本病为X—链隐性遗传，症状与Hurler's Syndrome相似，不过症状轻而已，没有角膜混浊或轻微角膜混浊，可资区别，主要为Sulfoiduronate Sulfatase缺乏。本病男性为女性3倍之多，角膜混浊轻微或缺失，智力迟钝发展很慢，皮肤结节及耳聋多见，心脏增大及肺动脉充血为本病特征。（李约伯）

注：详见212Maroteaux, Lamy Syndrome(183页)



## 172 胡尔勒氏综合症 脂肪软 骨营养不良症 粘多糖症

(Paul, B. Beeson, textbook Of Medicine 1870, 1975  
SuSumu Saehiro et al; Annals of oto-R-Lar-  
yngo 88 Supplementa No59, 1979  
Ceil-Loeb; textbook of Medicine 517, 1963)

特征：明显骨畸形（鞍鼻，鼻孔大，短颈，驼背，大手短指，第5指弯向桡侧或呈鸟爪手，膝外翻、平跖足、马蹄内翻足）、肝脾大、早期角膜混浊、进行性智力迟钝与尿中粘多糖排泄增加，心脏受累可眩晕。

病因： $\alpha$ -1-iduronidase溶体的缺乏（此酶对硫酸、软骨素及肝素之多糖侧链有去链作用），系粘多糖自体遗传异常，神经细胞、肝、网状肉皮系统、内分泌腺、软骨、心肌，均可受到侵犯，角膜、脑膜、心包、气管、支气管软骨及上呼吸道、冠状动脉及末梢大血管均有硫酸软骨素硫酸肝素的堆积。

临床表现：

1. 可具有外耳、中耳、内耳（听囊有纤维吸收病灶）及身体多处畸形，故多有耳聋。
2. 多见于男性儿童，轻症者于青春期及中年期始被发现。
3. 出生可正常，生后1~2年症状明显，儿童期及青春期呈进行性智力迟钝，外观头大、鞍鼻、鼻孔大、厚唇、大舌、张口鼾声呼吸、有骨畸形（见特征）上肢及胸部皮肤

有脊及沟而呈结节状增厚，且有胎毛，四肢有粗毛。

4. 心脏大、肺动脉充血，有似风心病杂音、冠状动脉受累可心绞痛、可眩晕。

5. 肝脾大，脐疝及腹股沟疝。

6. 眼：早年即角膜混浊、乳头水肿、视神经萎缩。

7. X片可见额枕骨质增生，两眼分离过远，蝶鞍变浅，面部畸形，脊柱弯曲驼背，脊椎钩突，肋骨宽呈刀状，大手，短指。

8. 周围血象多核白血球可见包涵体 Alcer 体（粘多糖）

9. 以尿放在过滤纸上待干，加醋酸及甲苯胺兰试剂生成紫色者即为本综合症。甲功正常可与克汀病区别。

预后：重症预后差，呼吸道易反复感染，十岁前死于心血管病或神经系统病，轻症可生活到40岁以上。

治疗：无特效治疗，近年来试用  $\alpha$ -l-iduronidase 取代疗法，但尚须进一步研究溶体酶。（李约伯）

注：详见 Maroteaux-Lamy Syndrome, 212页183页

## 173 郝秦生、吉尔福德二氏 综合症 早老症

(Paul, B. Beeson, text:book Of Medicine 127, 1975)

特征：皮肤硬化、早老、侏儒、特殊面容、小脸、突眼、钩鼻、齿不齐、冠状动脉供血不全，可眩晕性器官发育不全。

病因：不明。

临床表现：见特征。

治疗：无。

预后：早期夭折，死于冠状动脉供血不全。（李约伯）

## 174 胍肽嗪狼疮综合症

(Paul, B. Beeson, textbook of Medicine 135, 1975)

特征：关节炎、皮炎、浆膜炎、白血病（可鼻蛆）。

病因：含有胍肽嗪类药物如苯妥英钠 Dilantin 及 Procainamide 普鲁卡因胺可产生抗细胞核抗体而发病。

临床表现：服用普鲁卡因胺后，50% 产生抗细胞核抗体，有25%发病，表现关节炎、皮炎、腹膜炎、发热、白血病、体重减轻，亦可产生抗DNA脱氧核糖核酸抗体，可有鼻蛆，罕见肾及中枢神经受损。

治疗：停药后数周自愈，但抗细胞核抗体可持续数月。

预后：好。（李约伯）

## 175 脾功亢进综合症

(Paul, B. Beeson, textbook of Medicine 1552, 1975)

特征：脾大、骨髓细胞过度增生，周围血象减少及血小板减少。

病因：红斑狼疮、Felty's综合症、血液病、溶血性贫血、淋巴瘤、何杰金氏病、非何杰金氏淋巴瘤、感染、门脉高压症、门脉血栓形成、脾动脉瘤、海绵状血管病。

临床表现：原发病症状加上脾功亢进表现（脾大，周围

血象及血小板减少、骨髓细胞过度增生、出血)鼻衄、呕血、眩晕。

治疗：可行脾切除或脾肾血管吻合或门脉分流术，对原发病治疗。

预后：视病因及病情轻重而定。 (李约伯)

## 176 粘滞性过高综合症

(Herbert Lindsley et al; Hyperviscosity Syndrome in multiple Myeloma; the American Journal of Medicine 54, 682, 1973)

特征：粘膜出血(鼻衄、胃肠道)视网膜静脉曲张出血、失明、神经异常及心衰、可眩晕。

病因：不明，与多数性骨髓病有关。

临床表现：血浆粘滞度过高致粘膜血管出血、鼻衄、胃肠道出血、视网膜静脉曲张出血致失明、神经异常及心衰眩晕均可发生。

治疗：对症。

预后：视病因及症状轻重而定。 (李约伯)

## 177 散发性 IgA 缺乏病

(Paul B. Beeson; textbook of Medicine 108, 1975)

特征：外观健康，但极易有严重自身免疫现象及自身免疫病。

病因：血浆中缺乏 IgA。

临床表现:

1. 易得呼吸道病 (尤其是具有IgE者)。
2. 易得胃肠病。
3. 严重溃疡性口腔炎。
4. 血浆中IgA缺乏。

治疗: 输入IgA治疗。

预后: 视病情轻重而定, 如病人血中浆细胞能变成分泌IgA之B细胞, 则疗效很快可改善, 近年应用有丝分裂 (wu et al) 及取自Sezarg's Syndrome (类似T细胞白血病) 之T细胞 (Weldmann et al) 来区别分泌IgA之B细胞, 还是产生IgA之B细胞。 (李约伯)

## 178 杰克逊氏综合症

(PaParella, M. et al: Otolaryngology, Vol 11, 1973)  
(Magalini, S. Dictionary of medical Syndromes, 132, 1971)

特征: 10、11、12颅神经麻痹。

病因: 副神经核、疑核和舌下神经核平面的一侧延髓或第X、XI和XII颅神经通路因血管性病変或肿瘤、外伤、感染等因素而受累导致同侧迷走、副、舌下神经麻痹。

临床表现:

1. 一侧软腭、舌、喉、斜方肌以及胸锁乳突肌瘫痪, 有开放性鼻音、反流、发音障碍, 说话含糊不清, 吞咽困难, 垂肩, 转头不能等症状。
2. 舌偏侧萎缩, 心动过速。

3. 本症属联合性眼肌神经病变的一种，故需与下列几种综合症进行鉴别：（1）Avellis's Syndrome；迷走神经及舌神经神经麻痹。（2）Vernet's Syndrome；舌咽、迷走、副神经麻痹。（3）Schmidt's Syndrome；迷走、副神经麻痹。（4）Tapia's Syndrome；迷走、舌下神经麻痹。（5）Villaro's Syndrome；舌咽、迷走、副神经、舌下神经及颈交感神经链麻痹。

预后：根据病因而定。

治疗：对症。

（张沛中）

## 179 觉布氏综合症

（Paul B. Beeson, textbook of Medicine: 1477, 1975）

特征：反复葡萄球菌感染浅表冷脓肿，湿疹性皮炎（耳、鼻）指甲过度角化，IgE增高。

病因：不明。近年对中性白血球功能研究未找到代谢失常或杀菌剂缺陷，从而认为本综合症不应看作是慢性肉芽肿之变型，可能为细胞化学趋性缺陷病。

临床表现：见特征。

治疗：对症，抗菌素。

预后：视病情轻重而定。

注：参见37页、41页及246页、283页。（李约伯）

## 180 杰可德氏综合症

(PaParella, M. et al.; Otolaryngology, Vol. I, 1973)  
(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes,  
290, 1971)

病因：颅中窝底部近海绵窦处有原发性或转移性肿瘤（如鼻咽癌、鞍鞍部肿瘤）侵犯卵圆孔、圆孔、眶上裂（即视神经孔）影响咽鼓管、咽部腭肌以及第Ⅱ—Ⅵ颅神经。

临床表现：

1. 一侧耳鸣和中度传导性耳聋，有鼓膜内陷等咽鼓管阻塞病征。
  2. 一侧面颌部感觉障碍，麻木和三叉神经痛。
  3. 一侧第Ⅱ、Ⅲ、Ⅳ颅神经可能麻痹，眼外肌完全性瘫痪，视力低下直至单眼黑朦，突眼、斜视和复视。
  4. 有腭肌麻痹病征。
  5. 颈淋巴结转移肿块。
  6. 鼻咽癌患者出现鼻咽癌的其他有关病征。
- 预后：差。
- 治疗：放疗、化疗。

(张伟中)

## 181 觉色夫氏综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 296 1971)

病因：未明。可能与遗传性肾病和氨基酸血症有关。

临床表现:

1. 幼儿时发病, 男女均有。
2. 精神呆滞, 轻度智力缺陷, 惊厥, 对光刺激敏感。
3. 肾病, 泌尿生殖器畸形。
4. 感觉神经性聋。
5. 血浆和尿中脯氨酸、羟脯氨酸和甘氨酸增加。
6. 脑电图检查。

预后: 进行性加重疾病, 常在早年死亡。

治疗: 对症处理。 (张巾中)

## 182 卡尔门氏综合症

(Paul, B. Beeson; textbook of Medicine 1772, 1975)

特征: 生殖腺功能低下, 原发性闭经及嗅觉缺失。

病因: 不明。可能与遗传和下丘脑垂体机能障碍有关。

临床表现: 除闭经外, 具婴儿型外生殖器, 血浆促黄体激素 (Luteinizing Hormone简称LH) 浓度低, 病人不知香臭, 食物乏味始求医。男性多于女性 (3:1)。

治疗: 用睾丸酮5—10mg p.c. Tid, 或绒毛促性素500—1000单位, 隔日肌注一次。

(李约伯)



## 183 卡塔格内氏综合症

(Paul, B. Beeson; textbook of Medicine 824, 1975)

(Cecil—Loeb; textbook of Medicine 546, 1983)

(Magalini, S; Dictionary of Medical Syndromes  
299, 1971)

(Paparella, M. et al; otolaryngology, Vol. I, 1973)

特征：慢性鼻窦炎、支气管扩张、内脏转位三联症。

病因：可能为常染气体隐性遗传。

临床表现：90%儿童期出现症状，上呼吸道反复感染，慢性鼻窦炎、支气管扩张、且伴有右位心，少数有眼症状如先天性白内障、视网膜炎、小眼球、高度近视、眼色素膜缺损，此外乳突发育不良、中耳炎，个别出现脑积水、唇裂多指(趾)。

治疗：对症，控制感染，个别可行肺叶切除、白内障手术。

预后：多死于肺部感染及心衰。(李约伯、张伟中)

## 184 卡沙伯克、麦高特二氏 综合症 海绵窦血管瘤

(Paul, B. Beeson; textbook of Medicine 1559, 1975)

特征：生下即有巨大海绵窦血管瘤，血小板减少。

病因：先天性血管瘤，遗传有关。

临床表现：血管内凝血，全身性血小板减少及凝血机制失常为突出症状，鼻衄、吐血。

治疗：手术加放疗。

预后：不良。

(李约伯)

## 185 克莱恩费尔特氏综合症 输精管畸形综合症

(Paul, B. Beeson; textbook of Medicine 1758, 1975)

特征：无生育力，50%男子乳房大，智力迟钝、矮小、唇裂、唇裂。

病因：性染色体数增多，如为  $xxxxy$  者可有严重先天畸形。

临床表现：1942年 Klinefelter, Reifenstein, Albright 描述本病，50%男子乳房大，睾丸小硬、无精子、智力迟钝、矮小、心因病理性行为，不适应社交、隐睾、尿道下裂，如为  $xxxxy$  者先天畸形严重，睾丸极小且未降，外生殖器发育不良、矮小、桡尺骨融合、色盲、甲功低下、唇裂、唇裂、肺慢性病及哮喘症，可伴有白血病及先天愚。

治疗：第二性征未发育者可给予丙酸睾丸素50—100mg，肌注，隔日一次，可连用2~3月。乳房增大可手术切除。其他对症。

预后：好。寿命正常，但无生育力。(因无精子生成)。

(李约伯)

## 186 克利佩尔、费尔二氏综合症 短颈症 先天性颈椎融合症

(Paul, B. Beeson; textbook of Medicine 746, 1975)

Maran, J. Laryngo 80, 495, 1966)

(SuSumu Suehiro et al; Annals of oto-R-Laryngo  
88 Supplement No 59, 1979)

特征：短颈畸形，一侧感觉神经性耳聋（多为女性）可有眩晕及颈运动受限。

病因：普通染色体隐性遗传。

临床表现：

1. 外耳道闭锁、中耳及内耳畸形（耳蜗顶周及中周缺失、蜗轴发育不良，骨螺旋板缺失，骨前庭发育不良，椭圆囊及囊球缺失，3个半规管缺失或发育不全或其中之一发育不良，内听道向上移位变狭或变宽，听神经缺失），故可为传导音或感音聋。可伴眩晕。

2. 第1、2颈椎畸形及其他颈椎融合故颈短，运动受限，颅底扁平、颈肋 桶状胸致呼吸困难、膈裂、斜视、耸肩低下、智力可迟钝。

3. 可同时伴有Arnold—Chiari畸形（见32页）可有眩晕。

治疗：针对畸形治疗，如脊髓受压应行枕大孔扩大减压术。  
(李约伯)

## 187 指垫、耳聋、白甲综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes  
132, 1971)

病因：未明。属常染色体显性遗传的先天性疾患。

临床表现：

1. 男女均有，生下后即发病。
2. 进行性一侧或二侧混合性聋，听力图常示耳蜗神经缺陷。
3. 呈各种表现的指关节垫、膝垫。
4. 手掌、足底（跖）皮肤角化。
5. 全部指、趾甲有白甲病。
6. 血、尿、染色体研究无特殊。

预后：不定。

治疗：无。

(张伟中)

## 188 科尔萨科夫氏综合症

(Paul, B., Beeson; Textbook of Medicine 557-559 1975)

特征：近期记忆力失常而无智力障碍。

病因：系海马回乳头系统病变如醇中毒致Vit<sub>1</sub>B<sub>1</sub>缺乏、脑外伤、肿瘤或海马回梗塞（后大脑动脉病变）。

临床表现：双侧海马回乳头系统受损引起永久性记忆力丧失，而一侧海马回乳头系统受损，仅引起暂时性记忆力减退。（一般3个月），(Geschwind及Fusillo)，病人对

近期之时间与地点丧失记忆力，如病人常有知己谈心倾向，(Confabulation)即病人忘记其虚构性回答，但其他智力则正常，能按命令完成任务。

治疗：针对病因及服用VitB<sub>12</sub>。

预后：视病因而定。 (李约伯)

注：本综合症与Wernicke—Korsakoff's Syndrome之区别，二者虽均有近期记忆力丧失，但前者无智力受损，亦无小脑征，后者则智力明显受损，且伴有小脑征及多发性神经病变。

又Korsakoff's Syndrome与Korsakoff's Psychosis两者虽均有近期记忆力丧失及交谈健忘现象，但前者精神正常，可完成所交与之任务，而后者精神失常，甚至连最简单任务因记忆力丧失而不能完成。

## 189 拉贝氏综合症 嗜铬细胞瘤

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1787 1975)

特征：阵发性高血压，可高达300mmHg，伴眩晕。

病因：不明，可能与遗传有关。

临床表现：一或双侧肾上腺肿瘤，5—25岁才确诊，年青妇女则多于妊娠始确诊，阵发性高血压、伴心悸、不适、多汗，高血压可因情绪、进食、变换体位而激发，排尿亦可引起高血压，以致疑为膀胱肿瘤。发作时头痛、心绞痛、下腹发紧感，此感觉可经胸入颈与头部，易误诊为心因失常，四肢苍白或潮红，瞳孔可散大，显著出汗，BP可高达300mmHg，发作后诉说乏力、衰竭、厌倦，个别血压呈休克

样状态，严重发作后可心肌梗塞，休克，中心血压如颈动脉、腋动脉高而周围血压低，如同周围组织长期缺血可坏死、溃疡，70%有直立性低血压、BMR增高、体重减轻、红血球增多症、眩晕、葡萄糖耐量低下，致误诊为糖尿病，Neuro Cutaneous Syndrome伴有Von Recklinghausen氏病及Sipple's Syndrome。

治疗：治疗目的在于预防肿瘤分泌儿茶酚胺引起之生理及代谢作用，手术治愈近90%，术前应服 $\alpha$ -交感神经阻滞剂如苯苄胺 Dibenzyline，首次10—20mg·QD，以后加量，最大量240mg/日，维持量1次20—60mg，1—2次/日，可预防高血压，抗休克则0.5~1mg/kg，加5%葡萄糖或生理盐水250ml—500ml静滴（于1小时内滴完）此为长效，可维持24小时，如为嗜铬细胞瘤，可用酚胺唑啉 Phentolamine，术前可防止高血压危象，一次5—10mg I.M或I.V；心律如超过110—120次/分，可用 $\beta$ 肾上腺素能受体阻滞剂如心得安 Propranolol，口服每次10—30mg，日服3—4次（小儿1mg/kg，分2—3次口服）静滴则为1次1—10mg加5%葡萄糖100ml（小儿0.1mg/kg）应在心电图下观察进行治疗， $\alpha$ 及 $\beta$ 阻断剂均可制止出汗及降低BMR，亦可服用酪氨酸 Tyrosine（儿茶酚胺对抗药）2.0—4.0克/天，85—90%有效，术前不应常规使用atropine及镇静剂以免心律失常。

预后：手术治愈率达90%，保守可控制症状，一般多死于心血管病如心肌梗塞，颅内出血，心衰或高热。

（李约伯）

## 190 劳伦斯、穆恩二氏综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine  
1868, 1975)

特征：智力迟钝，色素沉着网膜炎、性功能低下、肥胖、多指（趾）可有眼震、感音聋、斜视。

病因：隐性遗传、近亲结婚，50%以上发病。

临床表现：瑞士人多见，网膜炎性色素沉着发生晚，系一特点，网膜炎不典型或仅有网膜炎而无色素沉着，儿童入学后始发现智力中等迟钝。如10岁前出现原因不明之肥胖，多指（趾）及性器官发育不良，应考虑本综合症。可有眼震、斜视及感音聋。

治疗：（强的松5—10mg，2—4次/日），激素疗法、组织疗法及血管扩张药。如已酮可碱Trental 0.1~0.2Pc Tid或0.1~0.4克加5%葡萄糖或生理盐水500ml静滴，每日一次。

预后：幼年可死于感染；青春期后视力减退终至全盲。  
（李约伯）

## 191 劳伦斯综合症 劳伦斯、 色卜二氏综合症 脂肪萎 缩性糖尿病

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1611, 1975)

特征：无酮症及对胰岛素无效之糖尿病，BMR高，高

血脂症(感音聋)肝大、肝硬化、食道静脉曲张、黑棘皮症、卷发、骨囊性变、生殖器增大、多囊卵巢。

病因：自体隐性遗传。

临床表现：有先天型与后天型之分，症状见特征。先天型者，生下即有脂肪少，数年后出现糖尿病；后天型者，生下脂肪正常，儿童期后脂肪逐渐萎缩，萎缩后数年始出现糖尿病。

治疗：对症，虽胰岛素多无效，但可改善多饮、多尿及尿糖症状。普通胰岛素每次4—15单位mg，每日3—4次，24小时用至100单位左右或据病情再决定用量。

预后：多死于肾衰及肝功衰竭。(李约伯)

## 192 惰性白血球综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1476, 1975)

特征：低热、中性白血球减少，复发性牙龈炎、口腔炎、中耳炎。

病因：细胞化学趋性缺陷病。

临床表现：见特征。

治疗：对症。可用胎盘组织液2—4 ml，1 M, Bid，15—30天一疗程，可连用2—3疗程，治疗中间可休息3—5天。

预后：视病情轻重而定。(李约伯)



## 193 瘦弱侏儒综合症

(Magalini, S.: Dictionary of medical Syndromes, 314, 1971)

病因：未明，无家族病史，可能在胎儿期母亲服某种药物而引起。

临床表现：

1. 男女均有，生时体重轻。
2. 精神、体格发育障碍，身材矮小，3岁时仍不能站立和说话。
3. 常患有呼吸道感染。
4. 小头，前额突出，突眼，外斜视。
5. 小鼻尖，大耳郭，耳轮变位，对耳轮发育不良，听力减退。
6. 其他：胸部前后变厚，骶骨分裂，尾骨凹陷，短臂，细长指等。

预后：未明。

治疗：对症。

(张伟中)

## 194 来勒氏综合症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 1477, 1975)

特征：全身溢脂性皮炎、顽固性腹泻，面部及全身反复感染(草兰氏阴性细菌)三联症，明显消耗体质及营养不良。

病因：补体C<sub>3</sub>功能失常致吞噬作用缺陷。

临床表现：多见于婴儿，全身湿疹性皮炎、顽固严重腹泻、面部（鼻）及全身反复感染（革兰氏阴性细菌），多中耳炎、贫血、消瘦、营养不良。

治疗：对症、保温、维生素、抗菌素、输入血浆，贫血重可输全血。

预后：精心护理及治疗，死亡率达10%，一般为50%，多死于肺炎、脑膜炎、肾炎。（李约伯）

## 195 莱尔与耶氏综合症

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 1585, 1963)

特征：进行性耳鸣耳聋，于眩晕发作后即愈。

病因：内听道瘥窄与过敏有关。

临床表现：见特征，与美尼尔氏综合症区别在于发作后耳聋即愈，无后遗症，而美尼尔氏病遗留耳聋及前庭功能减退，且多有过敏现象如荨麻疹。

治疗：对症，可饭前口服血管舒缓素Padutinum 10单位Tid。

预后：好，多自愈，无听力受损。（李约伯）

## 196 李舒、里汉二氏综合症 次黄嘌呤、鸟嘌呤、磷酸核糖转移酶缺乏症

(Paul, B. Beeson Textbook of Medicine 1656 1975)

特征：智力迟钝、舞蹈手足徐动症、痉挛状态、软弱、

强迫性自我伤残、共济失调。

病因：X 链隐性遗传病。

临床表现：男性得病，出生正常，生后数月显示智力迟钝，精神失常，虽痛也自我伤残四肢（咬手指）伤口、唇、咽喉，多有尿酸结石、痛风、神经病、大细胞性贫血，不完全型者表现为严重痛风，尿酸盐显著过多，但智力正常，神经正常，少数病人有轻度痉挛性四肢麻痹，小脑共济失调，口吃、癫痫，死于尿毒症。

治疗：对症，精心护理，防自我伤残。别嘌醇Allopurinol 0.1~0.6 Tid，碱化液尿可服用枸橼酸钠0.3~2.0克Tid，预防肾结石及肾脏受累。

预后：大多于儿童期死于尿毒症，少数可活到青少年期。  
(李约伯)

## 197 面中线致死性肉芽肿 中线恶性网状细胞增多症 多形网状细胞增多症 韦格纳肉芽肿病

(Paul, B. Beeson Textbook of Medicine 176 1975)

李继孝：耳鼻咽喉科学全书鼻科学 469 1977

谢圣金等：耳鼻咽喉科杂志 168 1963

国外医学ENT分册4, 1, 1978

国外医学ENT分册3, 30页, 19页1978

国外医学ENT分册 2,30,1979

赫明昌等：辽宁省ENT学术会议资料汇编 85 1979

杨鼎汉等：恶性肉芽肿

第二届全军ENT专业学术会议资料选编 108 1979

武汉医学院第一附属医院ENT科学 211 1977

特征：多脏器肉芽肿，侵犯上、下呼吸道，

病因：W型系自身抗体引起异常免疫反应，S型为自身抗原引起异常免疫反应。

临床表现：主要分Wegener型（W型）及Stewart型（S型）。

S型：主要侵犯面中线，进行性、破坏性，很快骨质破坏而毁容，20—30岁男性多得病，一般不影响肺。

W型：上下呼吸道肉芽肿，多具鼻、肺、肾三脏器病变（Pathology of classic triad），但亦有所谓截首型（Decapitated form）肉芽肿表现在肺肾，而不在鼻、咽。而多脏器损伤包括中枢神经系统亦可受侵犯。

两型主要区别为：

1. W型破坏与修复同时存在，中隔少穿孔；S型破坏比修复快，中隔多穿孔且骨质广泛破坏而毁容。

2. 在病理上，S型以淋巴细胞为主，混有浆细胞、多形细胞、小出血区，肉芽及Arthus过敏坏死现象，无瘢痕，无巨细胞；W型则可见坏死，肉芽、瘢痕与巨细胞、炎细胞，血管炎，但如S型随着中央坏死而出现多脏器病变则两型难以区别。

3. 在预后上，W型死亡率高达80—90%（个别治愈可存活19年）S型几乎100%致死。

诊断上应多次活检，至少应看到坏死，炎细胞、血管炎、肉芽、巨核细胞五种变化之3种以上，并排除癌、肉瘤、恶网、梅毒、狼疮、雅司方可诊断本病，局限于一处者谓之Wegener氏肉芽肿（Wegener granuloma）广泛性多脏器病变则称之为Wegener氏肉芽肿病（Wegener's Granulomatosis）。

治疗：W型以激素加环磷酰胺免疫剂为主，S型则以放疗为主，激素对之无效，两型均应用抗菌素控制继发感染。

预后：多死于肾衰、尿毒症、败血症、大出血，如不治疗，很少活到一年。（李约伯）

## 198 勒特埃、雪二氏综合症汉 德、许勒尔、克吕斯醒三氏综 合症 多发性嗜伊红肉芽肿 网状内皮细胞增多症

(Paul-B. Beeson, Textbook of Medicine 1530 1975)  
(Apte, J. Laryngo. 30, 538 1966)

特征：肝、脾肿大、出血素质、淋巴腺病、多骨病变（骨肿胀及疼痛）、中耳炎、皮肤渗出性皮炎、鼻窦炎、牙龈溃疡、嗜伊红细胞增多肉芽肿、具过敏因素，可有眩晕。

病因：不明，近来认为与免疫有关，有家族史，多发生于婴幼儿或年青人，偶见于60—70岁老人，男：女为2:1。

临床表现：

嗜伊红细胞肉芽肿靠多次活检确诊，可见组织细胞及伊

紅細胞增生，肉芽腫期可見血管增生、纖維增生、网状細胞增生，有巨大細胞及脂肪細胞吞噬作用增生，黃色瘤時期有游離尿酸結晶，華生之Letter-Siwe綜合症表現有肝脾大、出血、淋巴腺大、局灶性多骨質病及骨節痛，繼發性貧血、多臟器非脂性巨噬細胞增生症，口血球下降而分類計數正常，血小板計數下降，無家族及遺傳因素，嬰兒得病，急性發作與感染無關，病程緩慢數月至數年，嗜伊紅細胞肉芽腫如表現為突眼（一側或雙側），隱性糖尿病（多尿）及骨質破壞三联症，則稱之為Hand-Schüller-Christian-Syndrome。嗜伊紅細胞肉芽腫可伴有皮脂溢出皮炎、中耳炎、鼻炎炎、牙齦潰瘍、肝脾腫大、出血因素及淋巴腺病變。面癱、眩暈、眼眶病變均可發生。

預后：急性型可迅速死于敗血症、骨髓受抑制預后亦差，如轉變為慢性，有治愈希望。

治療：

1. 300—600r 小量放射（大劑量可致組織難以治愈之損傷）。

2. 抗菌素治療中耳炎、鼻炎炎、外耳道炎。

3. 支持療法、輸血。

4. 化療，急性期用長春新碱 0.1mg/kg I.V 每周一次 用3—5周，口服強的松2mg/kg Tid 3—5周，每天總量小于80mg，然后用Methotrexate甲氨喋呤0.25—2.5mg 3天，停藥4天以維持。

5. 手術解除脊索受壓，皮膚病變手術後植皮。

（可參閱143頁，Hand-Schüller-Christian Syndrome）

（李約伯）

199

## 脂蛋白化综合症 皮肤粘膜透明变性症

(Paul, B. Besson; Textbook of Medicine 1869 1975)

特征：出生即声嘶，伴有面、臂、躯干癩痕性斑丘疹，口、舌、喉粘膜弥漫性透明变性，复发性疼痛性腮腺炎。

病因：自体隐性遗传。

临床表现：见特征，X片见海马回钙化可诊断。

治疗：可用激素治疗。口服强的松5—10mgPc Tid.

(李约伯)

200

## 李斯特氏综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical syndromes, 323, 1971)

病因：属先天性畸形，因枕骨大孔畸形而有一时性的小脑扁桃体疝。

临床表现：突发性头痛、头昏、眩晕、耳鸣、恶心、在用力屏气和咳嗽、打喷嚏后发生颈部强直。检查无阳性体征。诊断靠颅骨X线摄片和脊髓穿刺。

预后：不佳。

治疗：手术处理。

(张伟中)

先天性骨脆症 佛罗乃克氏病  
 斯拍威氏综合症 凡德霍夫氏综合症 成骨不全症  
 骨脆症 骨脆病 阿德尔、戴通二氏综合症 耳聋、兰色巩膜、骨脆综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1839 1975)

(Robertson et al, J. Laryngo(76)655 1962)

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 1501 1963)

特征：胶原结缔组织发育失常，骨髓性增加，兰色巩膜及耳聋（耳硬化症）。

病因：自体显性遗传，少数隐性遗传。

临床表现：本病表现多端，60%骨脆病，耳聋于30—40岁出现，多呈传导性，少数为感觉神经性，同一家族中5%有耳硬化症而兰色巩膜仅1例。严重病例于胎儿或出生即有多发性骨折，儿童期小伤亦骨折，少年期骨折率下降，颅骨薄、畸形、驼背、易生骨瘤、骨瘤多时易误诊为骨肉瘤，X片长骨皮层变薄，髓代松弛。BMR增高、血清钙及磷酸正常，骨折时碱性磷酸酶升高，X片为骨质呈虫咬状（Wormian Bones）可诊断。



治疗：对症、骨折应固定，大量 Vitc。每天服氯化钠 5 mg 可降低骨折率，每天服用氧化镁 10~15 mg/kg，可降低血清焦磷酸盐。有耳硬化症者可手术治疗。（李约伯）

202

## 吕佛勒氏心内炎 嗜伊红细胞性心肌炎

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 180 1975)

特征：末梢血嗜伊红细胞明显增多，进行性心功失常（心悸、胸痛、眩晕）。

病因：寄生虫、药物、过敏因素有关。

临床表现：主要为心肌炎，表现为心悸、胸痛、眩晕，尸解大量心肌细胞浸润及心内膜纤维化与大量嗜伊红细胞增加，其他组织亦有伊红细胞浸润，本病与弥漫性伊红细胞脱元病难以区别。

治疗：类固醇无效，可对症。

预后：不良。

（李约伯）

203

## 吕佛勒氏综合症 热代 肺性嗜伊红细胞增多症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 180 1975)

特征：一过性类似结核肺周边浸润，低热、末梢血嗜伊红细胞增多。

病因：寄生虫感染、抗尿道炎药物过敏（如 Nitrofur-  
antin 呋喃丹啉），吸入抗原物。

临床表现：类似肺结核之周边浸润，低热、咳嗽、呼吸困顿、末梢血嗜伊红细胞增加，病程短，约一月，本病应与嗜伊红细胞性肺浸润PIE Syndrome (Pulmonary Infiltration With Eosinophilia) 区别，后者病程长，可持续数年之久，发热使病人明显丧失劳动力。支气管哮喘或结节性多动脉炎发热高，病情重可资区别，而慢性肺炎，亦有嗜伊红细胞显著增多，称之为eosinophilic Pneumonia (嗜伊红细胞性肺炎) 其特点肺泡渗出物为单核细胞与嗜伊红细胞之混合物，多为寄生虫、霉菌、药物、化学剂所引起。

治疗：Steroids类固醇效果佳，但应坚持数周或数月，否则停药易复发，强的松30—40mg/每天，3—4天即好转。

预后：良，病程很少超过一个月。 (李约伯)

## 204 朗恩、嘎龙、里文三氏综合症

(Paul, Boeson, Textbook of Medicine 1035 1975)

特征：PR<0.12秒，QRS正常(0.1秒)，阵发性室上心动过速称之为本综合症，伴有心悸眩晕。

病因：不明。可能为房室结解剖异常，窦房结激动经傍路绕过房室带而入房室交接处或房室束。

临床表现：多见于40岁以上女性成人，阵发性室上心动过速、心悸、眩晕，EKG PR<0.12秒，QRS正常。

治疗：对症，见Wolff-parkinson-white syndrome。

预后：良。 (李约伯)

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 952 1975)

特征：先天性房隔缺失、二尖瓣狭窄、致肺血管扩大压迫喉返支而声嘶，食管受压则吞咽困难。

病因：先天性房隔缺损。

临床表现：二尖瓣狭窄、左房压低、肺静脉充血、心房震颤、左房动脉压低，左室压亦低，颈静脉出现动脉波，但无肺源性高血压，（此系左房压传到右房所致）肺性杂音明显、EKG P波大，左房P波不一定出现，右室肥厚，X线无肺静脉充盈，但肺多血，右房右室扩张，且肺部血管扩张，压迫喉返支致声嘶，食管受压（第一斜位X片）可见吞咽困难。咳嗽乏力、气喘、咯血、小儿进食困难，频繁上感，发育障碍。

治疗：第一孔未闭，手术难度大，危险大。

第二孔未闭，易，手术多成功。肺动脉显著高压，尤其有右至左分流者不宜手术。

预后：平均寿命35岁。

（李约伯）

## 206 莱耳氏综合症 中毒性表皮溶解症 (TNE) 烫伤样皮肤综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1862 1975)

特征：表皮粘膜红斑、松懈脱落如烫伤状。

病因：可为葡萄球菌71型融解毒素所致或药物引起（如

磺胺、水杨酸、氨基比林、抗菌素、抗组织胺药、抗痉药)。

临床表现:

1. 葡萄球菌感染引起者(耳、鼻、喉、眼、皮肤、泌尿生殖系统及心瓣膜为病灶,但培养不出葡萄球菌来),多为儿童有原发病症状,皮疹特点为弥漫性猩红热样红斑、触痛,数小时后皮肤角质松懈脱落似烫伤,治疗及时停止于红斑期,迅即治愈,一般粘膜不易受侵犯(直接接触可受累)。

2. 药物引起者,数小时或数日内皮疹为烫伤状,易出现水电解质失常休克,粘膜和皮肤一样受累,可全身继发感染。成人TEN应与Steven-Johnson 多形红斑区别(圆形水泡不如烫伤状,炎症更明显些)。

治疗:

1. 葡萄球菌对青霉素及四环素多耐药,故应用大量Cloxacillin或Methicillin,即邻氯青霉素或红霉素,每日1—3克,分2—4次肌注。

2. 儿童应特护,注意水电解质平衡。

3. 成人药物引起者治疗困难,中止致病药、纠正水电解质平衡,防止继发感染,可用皮层酮类药, Corticosteroid's特护。

预后:主要决定病变范围,治疗是否及时,未及时治疗者死亡率10—25%,药物引起者死亡率25—50%。

(李约伯)

## 巨球蛋白血症综合症

### 原发性产或瓦顿斯却门氏巨球蛋白血症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 14Ed  
1544 1975)

特征：浆细胞过度增生产生大量 IgM，导致贫血，眩晕，出血及血浆巨球蛋白血症、耳聋、视力减退。

病因：不明。

临床表现：男女相等，50岁或60岁发病呈慢性进行性淋巴腺病变及肝脾肿大，产生类似恶性淋巴瘤或淋巴白血病、淋巴球、浆细胞增生贫血为突出症状（RBC破坏迅速而生成下降，加之失血故贫血迅即产生）可有弦琴IgM 附于RBC外表呈缙钱状(rouleaux formation) Coomb 反应阳性，有冷球蛋白性变，内生性粘度增加，有雷诺氏现象，冷荨麻疹，遇冷后血管闭塞坏死，视网膜出血渗出致视力受损，粘度增加可产生中枢，循环系统症状与体征，如暂时麻痹、病理反射、耳聋、智力减退、最终大脑出血及心衰，口鼻出血、紫癜、10%有Bence-Jones蛋白尿，因无高血钙症及高尿钙症故少有肾功受损，本综合症如伴有周围神经及脊髓病时则叫Bing-Neel Syndrome 骨髓穿刺淋巴球浆细胞增生，嗜伊红细胞及肥大细胞亦增生，淋巴球小但有密致核为本综合症典型表现，且有细胞裂解现象。

治疗：治疗贫血、失血、定期进行血浆除去法 (Plasmapheresis) 而送回红细胞，每天口服8—10mg之 Chlo-

rambucil (苯丁酸氮芥) 免疫抑制剂。

强的松5—10mg Po Tid可控制毛细血管出血。

预后：经治疗可无症状存活九年。 (李约伯)

## 208 营养吸收不良综合症

(Paul-B. Beeson, Textbook of Medicine 1220, 1975)

特征：本综合症系脂溶性维生素、醣、蛋白质、矿物质、其他维生素与水吸收障碍和脂肪痢的结果，症状复杂可有眩暈。

病因：

1. 水解作用失常如胰腺功能不全，胆盐变化致细菌繁殖。

2. 粘膜细胞畸形：如醣酶缺乏或吸收障碍，β脂蛋白血症、B<sub>12</sub>吸收障碍、胱氨酸尿及 Hartnup 氏病，肠道病（结肠炎、Whipple 氏病、肉芽肿肠炎、过敏性肠炎、淀粉样变性）。

3. 淋巴阻塞病（淋巴瘤、结核、淋巴扩张症）。

4. 感染。

5. 不明原因（γ球蛋白低下症，类癌综合症，甲状腺功能亢进或低下症，糖尿病，肾上腺皮层功能低下症，肥大细胞增多症）。

6. 药物中毒如新霉素、氨基水杨酸。

7. 其他：如胃次全术失败，放射性肠炎。

临床表现：本综合症包括体重减轻、厌食、腹胀、肠鸣、消瘦、脂肪痢、水肿、腹水、骨痛骨折、四肢及口周麻

木及其他维生素缺乏症状。

vitA 缺乏可引起角质增生、维生素K 缺乏引起出血（皮下、鼻衄、血尿、便血）维生素D缺乏引起骨痛或骨折，维生素B 缺乏引起舌炎、唇裂伤、肌酸痛及周围神经炎与皮炎。如为不明显型，则症状呈间歇性、久久不能确诊、呈慢性疲乏，不爱活动，慢性忧虑状，然后（得病数月后）出现体重下降而稳定于低水平上。如为严重型，应注意继发病掩盖肠道症状者占20%，他们多以出血、骨痛、骨折、贫血、眩晕、呼吸困难而求治，腹泻前多有肠鸣、腹胀、下腹痉挛痛、肉芽肿性肠炎（Crohn 氏病）多出现严重持续性脐周或右下腹痉挛痛，肠狭窄或阻塞可成为慢性痉挛痛、腹胀与呕吐。

体查：苍白，皮肤棕色素沉着、杵状指、骨畸形、舌炎、皮肤角化、腹部肿块（淋巴腺、局限性肠炎）关节固定或受限、硬皮病、面红、肝大、喘息、心动徐缓、脱发、睑下垂、甲状腺功能低下、末梢动脉搏动减弱或消失、皮炎、白内障、腱反射减弱或消失、糖尿病视网膜炎、淋巴腺病、关节炎、肝大、脾大、色素性荨麻疹、皮肤搔痒以及肥大细胞增多症（见186页），此外低血钙，维生素D缺乏可致喉痉挛、肌痉挛、骨软化症（脊椎、长骨、肋骨）可致骨折（Milkman 氏骨折）。脱水表现无力，低血压，低钠血症表现无力、嗜睡、恶心、痉挛。低血钾症表现肌松弛，心律不齐。

治疗：

1. 钙片：葡萄糖酸钙 1—5克 Tid l.v.Q.D 10% Cal, Gluconate 10—30ml

2.  $Mg$ 离子硫酸镁 1—3克/天或20%  $MgSO_4$  10ml

Bid或Tid或0.5%硫酸镁500—1000ml滴流，每分钟速度小于1.0mnEq。

3. Fe离子Ferrous Gluconate葡萄糖酸亚铁0.6g Tid, 肌注应按贫血程度计算其量。

4. 多种维生素: VitA 10—20万/天,用于重症,维持量2.5—5万。

维生素D每天3万单位,以后按血清钙量增减。维生素K每天4—12mg,急性出血时50mg i.v.,Bid,叶酸每天10—20mg,维持量5—10mg。

维生素B<sub>12</sub>每天30—60毫克(2—3周),维持量每周100毫克,复合维生素B(B<sub>1</sub>1.6mg, B<sub>2</sub>1.8mg 菸酸20mg为每天量),每天2—3片,重症可肌注。

胰酶(Pancreatin)6—8克/天(0.3g一片)

Viokase (0.3g/片)4—12克/天,饭前分服

CotaZym(0.3g/每胶囊)4—12克/天,饭前分服)。

5. 广泛抗菌素控制感染。

6. 静注人血浆蛋白每天50—100g,3—7天以提高血清蛋白量。

7. 低血清球蛋白症及反复感染、可肌注免疫血清球蛋白(0.165g/ml)按0.95ml/kg计算,每3—4周一次。

8. 促肾上腺皮质激素,30—40单位i.v.,Q.D10—21天或强的松30—60mg口服,维持量为5—15mg。

9. 抗腹泻药,鸦片酊,每天2—3次,每次10滴或盐酸苯乙哌啶(2.5mg)5mg Bid或Tid或普鲁班辛(抗胆碱药)30mg,2—3次/每天。



10. Cholestyramine 消胆胺 4g.3—6次/天, 饭前。

预后: 多死于淋巴瘤、胰腺癌、进行性硬皮症、肉芽肿性肠炎、感染、低血钾症、进行性衰弱。一般针对病因及对症, 预后好。  
(李约伯)

## 209 隐眼畸形综合症 隐眼 並指(趾)综合症 隐眼综合症

(Magalini, S Dictionary of Medical Syndromes  
133 1971)

Shashi Kapoor J, Laryngo 93 519.1979)

特征: 隐眼、头畸形、脑膜膨出、唇裂、腭裂、耳鼻畸形、并指(趾)及生殖器畸形。

病因: 不明, 系外, 中胚层发育畸形。

临床表现: Zchender及Manz (1872) 首先描述本病, Francois (1965) 正式命名隐眼畸形综合症, Sugar (1968) 称之为隐眼并指综合症, 迄今报导(国外)约60余例, 其临床表现为:

1. 隐眼、小眼、视力低下、视野缩小、泪管缺失或畸形, 睑部分缺失。

2. 前额皮肤毛发。

3. 器官距离过远。

4. 小耳、外耳道闭锁及中耳畸形。

5. 高腭弓、唇裂、腭裂。

6. 宽鼻梁、鼻孔外斜、喉狭窄、声带发育不良、声

断。

7. 并指(趾)，趾骨联合分离过远，脐或乳头错位。

8. 内脏畸形如肾畸形，小肠系膜畸形，先天性心脏病。

9. 外生殖器畸形如阴蒂大、阴唇融合、双角子宫及输卵管畸形，隐睾，尿道下裂，肛门狭窄。

治疗：对症如畸形矫正。

预后：视病情轻重而定。(张伟中)(李约伯)

## 210 马罗吕、韦斯二氏综合症

(Paul-Bacon, Textbook of Medicine 1185 1975)

特征：严重呕吐数小时或数日后，出现呕血及黑色大便，于食道与胃交接处有一或多个纵形裂口，可有眩晕。

病因：呕吐中枢因严重呕吐而疲乏，引起贲门被动性扩张，多发生于酗酒引起粘膜下血管破裂。

临床表现：呕血、便血(黑粪)及失血后症状，可有眩晕，严重者可休克，长期持续性呕吐后呕血，尤其发生在酗酒，食道镜检查可确诊。

治疗：支持疗法，无效应紧急剖腹止血。

预后：视病情轻重而定。(李约伯)

## 马方氏综合症 蜘蛛细长指〔趾〕症

(Cecil-Loeb Textbook Of Medicine

11Ed, 1516, 1963.

(Paul, B. Beeson; Textbook Of Medicine 14Ed, 1869  
1975)

特征：骨眼耳心血管失常，硬腭破裂，长头长脸高腭弓，可有眩晕。

病因：显性遗传，两性得病，约15%可突变。

临床表现：四肢细长蜘蛛指趾，凹胸或鸡胸，长脸长头高腭弓，趾趾骨距长于顶趾骨距，Sinclair谓掌指平均长度与2~5指宽度之比大于8.4即可诊断本综合症。初代与关节囊软弱及往返活动产生膝后凹，平底足，双关节与反复脱臼，可有股疝，皮下脂肪稀少，有斑纹，眼畸形为晶体向上异位，虹膜震颤，青光眼，视网膜脱离，近视，心血管畸形如主动脉逆流，颈部闻及杂音，可产生主动脉瘤及心衰，可有眩晕，肺动脉突出与肺囊肿。耳畸形为长尖耳。智力正常。化验尿羟脯氨酸(Hydroxyproline)升高。本综合症与高胱氨酸尿症(Homocystinuria)相似，但高胱氨酸尿症尿酸普鲁士试验(Urinary nitroprusside test)阳性、且具有饱满颞骨，全身骨质疏松，眼晶体系向下异位，智力迟钝且无动脉瘤，系隐性遗传病，而Marfan综合症则无这些特点，故可与Marfan氏综合症区别。

预后：可发生细菌性心内膜炎或主动脉瘤破裂，心衰死

亡。

治疗:

a. 对症。

b. 手术切除动脉瘤

c. 服用  $\beta$ -Aminopropionitrile  $\beta$ -氨基本胺

可控制骨病变发展。

(李约伯)

## 212 马罗替阿克斯、拉米二 氏综合症 粘多糖病

(Paul. B. Jones; Textbook Of Medicine 1871, 1975)

本病病因不明, 与Hurler's Syndrome相似, 两者都有早期角膜混浊, 但主要区别在于本病智力正常及明显骨质畸形与角膜混浊, 尿中硫酸软骨素排泄增加, 本病亦无主动脉弓改变, 故与Schwartz's Syndrome有别, 见MpSIH; MpSIS; MpSII; MpSIIA; MpSII B; MpSIV; MpSV; 各病鉴别要点表:

## 附 粘多糖病鉴别要点

名称	特点	遗传病	主要遗传缺陷
Hurler's Syndrome(MPSIH)	早年角膜混浊 10岁前死亡 智力迟钝 骨畸形	自体隐性	$\alpha$ -L-Iduronidase缺乏
Scheive's Syndrome(MpSIS)	角膜混浊 关节强直 主动脉逆流 智力迟钝	自体隐性	$\alpha$ -L-Iduronidase缺乏
Hunter's Syndrome(MpSII)	尿中硫酸软骨素 及肝素排泄过量 角膜正常或轻微混浊, X-链隐性 症状比Hurler综合 症轻、耳聋多见, 皮肤	X-链隐性	Sulfoinduronate Sulfatase缺乏

结节、心脏增大，  
肺动脉充血

Sanfilippo's Syndrome A (Mps III) 自体隐性 Heparan Sulfate  
Sulfatase 缺乏

智力迟钝重，中  
等侏儒、尿中硫  
酸肝素增加而硫  
酸软骨素不增

Sanfilippo's Syndrome E (Mps III) 同上 自体隐性 N-乙酰-d-D-葡  
萄糖胺基酶缺乏

Morquio's Syndrome (Mps IV) 明显骨畸形，角 自体隐性 不 明  
膜混浊，智力正

常，尿中硫酸角  
蛋白增加，而硫酸  
软骨素及肝素正常

Maroteaux-Lamy  
Syndrome (Mps VI) 明显骨畸形及角 自体隐性 不 明  
膜混浊，智力正

常，尿中硫酸软骨  
素排泄增加

## 213 肥大细胞增多综合症

(Paul, B. Boeson; Textbook of Medicine 1857 1975)

特征：分儿童型及成人型，前者幼儿发病，皮肤口颊粘膜色素沉着，青春期消失，后者成人期发病，广泛侵犯口鼻粘膜及各系统，可有眩晕。

病因：幼儿型可能为网状内皮细胞失常。成人型病因不明。

临床表现：幼儿型：1. 躯干（多见）颈、面、头皮、四肢、手掌、脚心、口腔粘膜出现斑疹、水泡、空泡、结节状及板状、圆形、卵圆形或不规则状，约数毫米至数厘米大小不等，色黄、棕或暗红。2. 呈组织胺释放症状、面红、痒、血压低、软弱、眩晕、头痛、恶心、呕吐及腹泻、皮肤划痕试验阳性，脾大、淋巴腺病变，骨髓内肥大细胞增多，且有明显出血倾向，Darier微阳性（皮肤划痕显示红斑水肿）活检找到肥大细胞可确诊。

成人型：皮肤粘膜病变与幼儿型相似，但具有下列8个特点：

- a. 青春期后发病；
- b. 斑疹小融合成斑，长期毛细血管扩张；
- c. 丘疹及结节似白血病样皮肤；
- d. 慢性皮革状皮炎；
- e. 打击时少有皮肤发红及荨麻疹刺倾向
- f. 色素沉着少；

g. 口、鼻、直肠广泛受侵犯；

h. 进行性皮肤病变。

少有幼儿型组织胺释放症状，腹泻为突出症状，偶见胃溃疡。

严重病例早期即淋巴结肿大，肝大，脾大，骨髓穿刺肥大细胞堆集，症状可静止于此期，亦可发展到虚弱、体重减轻、恶病质状、恶心、呕吐、腹泻、贫血、白血球及血小板减少，伊红细胞增多，淋巴球增多，单核细胞增多、肝功减退，门静脉周围纤维化而出现营养不良综合症与出血倾向。

治疗：幼儿型：如盐酸赛庚啶 $0.25\text{mg}/\text{kg}$ 分2~3次/日服用抗组织胺药，避免外伤，忌用止痛药（aspirin与Codeine）单个病变可手术切除。

成人型：对疗及姑息疗法如输血，抗菌素、抗组织胺药，肾上腺激素、放疗化疗。

预后：幼儿多良性，青春期自愈仅遗留色素斑（不影响活动）成人型视病情而定，多死于全细胞减少，出血、恶病质及感染。（李约伯）

## 214 母性缺乏综合症

### 生长激素释放因子调节失常症

(Paul·B·eson; Textbook of Medicine 1674 1975)

特征：生理营养衰竭，生长激素缺乏，对正常刺激无反应，可有眩暈。

病因：生长调节神经细胞功能受抑制。

临床表现：尽管饮食良好，但生长不良，但如住院精心



护理治疗，生长速度可回到正常，因生长激素缺乏，对正常刺激无反应，可出现低血糖症时给予精氨酸，婴儿又可引起严重消耗。对低血糖症或对  $\alpha$ -多巴无反应时应疑为本病。

治疗：对症及加强营养与精心护理。

预后：视病情轻重而定。（李约伯）

## 215 麦阿耳综合症

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1249 1963)

特征：儿童或青少年出现疼痛性肌痉挛与易疲乏，运动后暂时性蛋白尿，40岁时四肢肌消瘦。

病因：自体隐性遗传、肌磷酸酶缺乏引起。

临床表现：见特征，血中肌磷酸酶缺乏可确诊，骨骼肌包括嚼肌，运动后暂时有肌蛋白尿，先疼痛后肌强直，阻断某肢体循环而作运动，数分钟出现肌痛及肌痉挛与乏力，此时取静脉回流血，可见乳酸盐减少（正常应增加）一般出现间歇性跛行。

治疗：限制体力活动可缓解症状。

预后：视病情轻重而定。（李约伯）

## 216 麦克森氏综合症

### 麦克森、罗森色尔二氏综合症

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1654 1963)

(S.W. Brodie; J. Laryngo. 93. 563. 1979)

特征：复发性末梢性面瘫，面部血管神经性水肿，舌皱

关三联症。

病因：不明，具有家族史。

临床表现：多见于儿童及青年人，复发性末梢性面瘫，面部血管神经性水肿与舌皱裂，三联症可同时发生亦可先后出现，个别面瘫为双侧且4%为Bell's面瘫。

治疗：强的松10~20mg，3—4次/日，7~10天。

预后：反复发作而呈慢性病。（李约伯）

## 217 美尼尔氏综合症 迷路综合症 耳性眩晕 美尼尔氏 失常美尼尔氏综合症状

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1565 1963)

(C.S.Hallpike et al; Observations on the Pathology of Meniere's syndrome; 94.805.1980)

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 623 1975)

(Terence Cawthorne; Diseases of the Ear, Nose and Throat 244 1952)

特征：反复眩晕伴恶心呕吐，耳鸣耳聋三联症（Meniere, 于1861年叙述）

病因：未明，但已知病理系内淋巴水肿。

临床表现：50岁前得病，男、女相等，占所有眩晕之10~15%（Vertigo），步伐不稳定5%（dizziness），眩晕突然发生，持续数分或数小时至数日不等，个别可数月或每十年发作一次，鲜少严重到眩晕而倒地，极个别病人可有短暂神智丧失，发作时闭目安静减轻，发作同时伴有一耳鸣，耳鸣呈嗡嗡声，铃声或丝丝声（亦可出现了发作前后）。听力

损失约80~90%为单耳，10%为双耳，但不同时发生，耳聋为神经感受性、气导、骨导均减退，早期呈高音调耳聋，晚期全频率均下降，有重振现象，表现闻其声而不明其意，且对噪音刺耳不反感，80%前庭功能减退，急性发作时应有眼震，如无，系前庭不协调，可除外本病，系中枢性眩晕，此外有人认为Lermoyez's Syndrome 系美尼尔氏综合症之变型（进行性耳鸣耳聋、在眩晕发作后即愈，系内耳道动脉痉挛所致，此与美尼尔氏病同时发生，且遗留听力减退不同）听神经瘤多有其他颅神经如5、6颅神经受累表现，且眩晕多系步伐不稳呈持续进行性而非慢性反复发作）。

治疗：急性发作时立即以利多卡因 1mg/公斤加10%葡萄糖10~20ml静注，数分钟后眩晕停止、可立即行走进食，效果可维持15分钟左右，控制发作后可口服奋乃静 4mg.Tid 或其他镇静剂，平日低盐饮食、利尿剂，亦可口服氯化钾（6~10克/天，配成25%水溶液），约80%保守有效，无效者可行内淋巴囊切开术或前庭神经切断术。

预后：良、如听力完全丧失即不再发作，本病无生命危险，但应避免高空作业及发作时之外伤，过桥落水等意外。间歇期可由数月数年不等，约1/5病人须手术治疗，4/5病人保守有效。  
(李约伯)

## 218 门克斯氏卷发综合症

### 门克斯氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook Of medicine 25, 37, 1975)

特征：生下即痉挛、抽搐、卷发、痴呆、生长迟缓。

病因：先天性肠道铜吸收失常，隐性遗传。

临床表现：仅男性得病，生下痉挛，可有持续症状性癫痫大发作，痴呆、卷发、生长迟缓。

治疗：含铜饮食，可减轻症状。

预后：视病情轻重而定，一般不良。（李约伯）

## 219 转移性类癌综合症

(Paul, Beeson; Textbook Of Medicine 1240 1975)

特征：与营养吸收障碍综合症相似。

病因：不明。

临床表现：见营养吸收障碍综合症，脂肪痢系五羟色胺分泌过多所致。

治疗：可用地塞利而Methysergide 1mg/次，Q、D晚餐后服，数日后增到1—2片Tid，以后8.0—12.0mg/天，口服3~6月后遂渐减量再服2~3周，然后停药一月，亦可服盐酸赛庚啶2~4mg/次，Tid。

（李约伯）

## 220 偏头痛综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook Of Medicine 616 1975)

特征：家族性周期性偏头痛持续数分钟至数日之久，多伴有畏光、流鼻涕眼泪眩晕恶心便秘或腹泻。

病因：可能为体液中之五羟色胺(Serotonin)代谢失常，引起大脑动脉先痉挛后扩张所致。

临床表现：头痛前数小时或数日颈动脉痉挛而出现面色充血或苍白及眩晕；头痛前一小时，约10~15%病人有先兆（如幻视盲点，同侧偏盲或偏瘫），大脑动脉痉挛后继之扩张，出现扩张性头痛，压迫颈动脉或颈浅动脉或注射血管收缩剂（酒石酸麦角胺）可止痛，由于扩张血管壁及其邻近组织水肿和触痛，此时头痛呈顽固性跳痛，眼鼻粘膜充血水肿，甚至可鼻衄。血管扩张之后为继发性肌收缩性头痛（血管收缩剂无能为力）。本综合症应与组织胺头痛区别，但组织胺头痛虽亦为一侧性，但多发生于30岁及60岁之男性，突然发作、突然中止，疼痛很少超过2小时，虽亦伴有流泪流鼻涕及皮肤发红，但同侧出现Horner征，一日可发作数次，持续数周（很少数月）酒可诱发组织胺头痛发作，发作频繁者，Horner征亦持久出现。本综合症发作时尿中五羟色胺浓度增加。

治疗：轻微头痛口服aspirin 0.3~0.6克及磷酸可待因60mg可止痛。重者肌注酒石酸麦角胺0.25~0.5mg（口服量为3克）每30分一次，可连用3次。亦可用Methysergide地塞利而（五羟色胺对抗药）2mg，每日3~4次。口服Propranolol心得安20mg，Qid亦有效。

预防：应避免精神刺激及进行心因治疗。亦可口服Phenelzine Sulfate硫酸苯乙肼，每日量为45mg三次分服。如口服Methysergide地塞利而（亦名二甲基麦角新碱）1mg QD数日、增量到1mg Tid，以不超过3~6月为宜，否则可引起副作用（如尿阻塞、腹膜后纤维化致背痛）本药亦忌用于孕妇、高血压、冠心病、血栓性静脉炎与肾病患者。

（李约伯）

## 221 碱性牛奶综合症 布美特氏综合症

(Paul, B. Boeson, Textbook Of Medicine 1206 1975)

(Cecil—Loeb, Textbook Of Medicine 906 1963)

特征：高血钙、轻度碱中毒、结膜炎、代状角膜炎、善渴、多尿、有肾结石倾向。

病因：① 多见于老年高血压病人，② 大量失血后肾功能紊乱，③ 电解质失调，④ 以及胃病长期服用抗酸药（如硫酸钙苏达片）上述4种人长期饮用牛奶可产生本综合症，

（因牛奶中乳糖、半乳糖、可促进小肠吸收钙，且抗酸治疗胃病更易发生肾及尿道结石）

临床表现：食物无味、恶心、呕吐、头痛、软弱、肌肉痛、善渴、多尿、有氧质血症、高钙尿、高血钙症，血钙达16~20mg%，可很快导致肾功衰竭及尿少症。

治疗：轻症停止服用牛奶与抗酸药，静脉输入生理盐水很快即好，纠正电解质失常，如为甲状旁腺瘤则应手术切除肿瘤，此外减少vitD摄入及服用强的松5—10mg，重症可腹膜透析及血液分析为有效治疗方法。

预后：取决于病情轻重。急性高血钙所致肾功衰竭多可恢复（治疗得当）慢性则不易恢复，如伴有高血压及严重动脉硬化，则预后差。

（李约伯）

## 222 米那德·古布勒二氏综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook Of Medicine 656 1975)

(Cecil-Loeb, Textbook Of Medicine 1620 1963)

特征：6、7颅神经及皮层脊髓径受累之表现：即患眼外展麻痹（内凝视）患侧面瘫，对侧偏瘫。

病因：桥脑血管闭塞病变。

临床表现：见特征，如病变侵犯整个6N核，则患眼凝视麻痹（固定于患侧）即Foville's Syndrome, 健眼向患眼注视时出现内向运动麻痹。

治疗：针对病因可用新抗凝Sintrom, 第一天口服8—16mg, 第二天4—12mg以后每日2—6mg维持量, 测凝血酶元时再决定用药时间。

预后：视病因及病情而定。 (李约伯)

## 223 默比厄斯氏综合症

(Magalini, S; Dictionary Of medical Syndromes 353 1971)

(中华眼科杂志 1950—1982)

特征：双侧面瘫及眼外展不能。

病因：未明，属先天性第Ⅵ及第Ⅶ对颅神经核发育不良，病变在脑干，亦可使第Ⅷ等其他颅神经受累，病理检查见面肌及眼外肌发育不全，神经核发育萎缩。

临床表现:

1. 呈两侧核性面神经麻痹体征, 患者面部无表情。
  2. 两侧外直肌麻痹, 内斜, 两眼不能外展, 复视, 但垂直运动和辐辏正常。
  3. 头痛、智力低下, 精神迟钝。
  4. 少数患者有外、中耳畸形 (如外耳道闭锁, 听骨变形等)。
  5. 唇、舌、软腭麻痹, 肌肉萎缩 (如咀嚼肌)。吞咽困难导致营养不良。
  6. 语言困难。
  7. 胸、颈、肩、臂部肌肉萎缩。
  8. 四肢畸形, 指 (趾) 畸形。
  9. 肌电图示肌肉损害大多属核上性。
- 预后: 差, 少数面瘫可以恢复。
- 治疗: 手术整形效果不佳。

(张伟中)

## 224 蒙盖氏综合症 慢性高山病综合征 红细胞增多症

(Paul. B. Beeson; Textbook Of Medicine 80 1975)

特征: 居住在 4267 米以上高度居民丧失低氧血症的耐受力, 表现发绀, 呼吸困难、眩晕、心悸及感觉异常, 红细胞增多 (达 25 克%)

病因: 不明

临床表现: 红血球增多, 肺换气减少,  $\text{CO}_2$  分压增高, 血红素及血球容积增加达 25 克%, 有肺性高血压, 表现明显



发绀，呼吸困难，四肢疼、眩晕、肌无力、头痛、心悸、感觉异常，运动失常及木僵状。

治疗：降低高度及吸氧对症。

预后：视病情轻重而定。（李约伯）

## 225 莫尔加尼氏综合症

(Gegick, C'G' et al: Ann. Intern. med. 76:71, 1973)  
(Magalini, S.: Dictionary of medical syndromes  
355, 1971)

病因：未明，可能与内分泌功能失调，植物神经系统功能紊乱有关，患者常有动脉硬化症，老年性痴呆和其他类型的神经病。但有否遗传的因素则尚未确定。

病理：额骨内板或额骨内海绵质发生骨质增厚，有时顶骨亦有骨质增生，影响颅腔前部脑组织的发育，额叶皮质有时萎缩变化，亦可使视丘下部和垂体受累。

临床表现：

1. 中年以上妇女多见，症状常在月经期或绝经期出现或加重。

2. 额骨肥厚，可作X线摄片检查，颅骨侧位象见：额骨内板增厚，弥漫性颅骨肥厚或额、顶骨肥厚。

3. 进行性前额部、顶部剧烈头痛。

4. 复视、视力低下或失明（系视神经受压所致，X片示视神经孔狭窄）。

5. 精神呆滞、抑阻或不安，嗜睡、情绪不稳，体力衰弱，肌肉无力，易疲乏，智力低下，记忆力衰退，注意力不集中，失眠或有其他的精神不正常。

6. 眩晕、耳鸣、头痛、耳聋，前庭功能检查示内耳呈中枢性和周围性病损。

7. 共济失调，肌肉痉挛、麻木、惊厥、高血压。

8. 内分泌失调：月经失调，闭经，肥胖、多毛，基础代谢率低，多饮、多尿，女人男性化、糖尿病(糖代谢障碍)，内分泌障碍系视丘下部和垂体受压迫所致，X片见蝶鞍变形。

9. 嗅觉障碍，面瘫。

10. 四肢酸痛、腰痛、关节痛。

11. 需与美尼尔氏综合症，Cushing氏综合症、肢端肥大症等进行鉴别。

预后：属慢性进行性加重病变，但都能存活。

治疗：对症处理。

(张伟中)

## 226 莫尔基奥氏综合症

软骨骨发育不全综合症 莫尔基奥氏病

莫尔基奥、布雷尔斯福德二氏综合症

### 粘多糖病IV

(Paul.B.Beeson;Textbook Of Medicine 1871 1975)

(Cecil—Loeb;Textbook Of Medicine 1515 1963)

特征：显著侏儒，骨质疏松，驼背、股膝关节畸形，可有9、10、11、12颅神经受压症状。

病因：可能为隐性遗传

临床表现：与Hurler's Syndrome相似，其区别在于2岁前发病，智力、肝脾、角膜均正常或智力轻度受损，显著侏儒，股骨头，膝关节畸形，脊椎宽，驼背，骨骺增厚，

重患有9、10、11、12颅神经受压症状，尿中硫酸角质蛋白（Keratan Sulfate）排泄增高而粘多糖及硫酸软骨素与肝素排泄均正常可诊断本病。

治疗：对症

预后：视病情轻重而定

注：详见Maroteaux-Lamy Syndrome (183页)

(李约伯)

## 227 多发性内分泌腺瘤综合症 I 型

(Paul B. Beeson; Textbook Of Medicine 1680 1675)

特征：垂体瘤（视神经受累，神经症，肢端肥大症）低血糖（眩晕）甲状旁腺功能亢进、肠胃出血、高血压、高血钙症。

病因：遗传失常、肿瘤。

临床表现：垂体瘤多侵犯视神经引起视力减退及神经症状，可有肢端肥大，胰腺瘤可低血糖性眩晕，甲状旁腺瘤功能亢进引起高血钙症，肾上腺皮质瘤可致高血压及可伴有顽固性胃溃疡（高胃泌素血症及Zollinger Ellison综合症）及胃肠道出血。

治疗：肿瘤应手术摘除，此外对症治疗，何症状为主要矛盾，则先治主要矛盾。

预后：视后因病情轻重而定。

(李约伯)

注：本病不应与Sipple's Syndrome (见254页) 相混，后者明显高度外显率，自体显性遗传。

## 228 多数性硬化症

(Paul, B. Besson Textbook of Medicine 14Ed  
718 1975)

特征：软弱、复视或视力减退，共济失调、眼震、眩晕、耳聋及异常反射。

病因：系脱髓鞘病变，与环境、地区遗传有关，男女相等，67%见于20—40岁，95%为10—50岁得病，与种族无关。

临床表现：第一个症状出现率为软弱54%，感觉异常32%，复视21%，共济失调19%，眩晕8%，抽搐3%，常见症状为软弱96%，异常反射（浅反射消失，巴宾斯基征阳性或反射亢进）95%，生殖系统症状82%，视力减退85%，视神经萎缩85%，眼震70%，共济失调79%，触觉失常58%，感觉异常65%，精神失常45%，眩晕15%，耳鸣耳聋2—10%，C.S.F单核淋巴球多不超过40，蛋白50—100mg/100ml，胶体金曲线异常，血清梅毒反应阴性，排除肿瘤，骨髓小脑变性病，如所有症状及体征能用一种病解释者则非本病。

治疗：对症，强的松，预防多发病，控制感染，良好护理及避免不必要的插管。

预后：具有偏瘫或小脑症状预后差，视神经炎可望恢复，症状发作后头5年约70%尚能工作，10年后仅50%能工作，20年后35%能工作，20%死于并发症（呼吸道或泌尿生殖系统感染），平均存活期为13—25年（李约伯）

## 曼卡逊氏综合症 假装急病求治癖

(P.H.R.Hys Evans J.Laryngo 93.67. 1975)

(Pact.B.B.eeson: Textbook of Medicine 575.1675)

特征：凡病人以不真实急性病史及戏剧性行为为由一院到他院多次就诊者谓之Munchausen氏综合症。

病因：真正病因不明，但与心理因素不健全有关，多为年青人或中年人，男：女为3：1

临床表现：有六种

1. 腹型：主诉腹痛，腹部多处可见到剖腹探查切口瘢痕。
2. 出血型：如咯血、呕血、黑粪、血尿耳鼻出血等。
3. 神经型：如抽搐、眩晕、昏厥、头痛感觉缺失等。
4. 皮肤型：自发性皮炎。
5. 食道型：如咽喉异物史，吞咽困难、疼痛、触痛。
6. 耳鼻喉型：如Munchausen急性喉蝉鸣，耳鼻自我刺伤出血，吞入异物，乳突炎等。

治疗：

1. 应着重心理因素治疗，不应认为是诈病，诈病者有目的，有利可图，而本综合症无利可图，安眠药、胰岛素休克、电休克，均无长期效果。

2. 应同情病人，争取其合作，告诉病人确有病，通过治疗虽未全愈，但有进步。

3. 确诊要迅速，犹豫诊断，多次住院多次实验室检查，只能巩固其症状，更难治愈。

4. 最好令病人信服之医生治疗，收效快。

预后：个别病人某些物质利益未达到者，难以奏效。

(李约伯)

## 230 肌腱综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 14 Ed 614, 1976)

特征：肌收缩性所致头痛、胸痛、腰痛、腹痛，多有扳机点，触之即发作。

病因：多为情绪紧张或不习惯运动引起。

临床表现：

头痛：颅底脊椎旁肌收缩。

胸痛：胸大肌收缩。

腰背痛：椎旁肌收缩。

腹痛：腹直肌收缩。

疼痛先局限于肌收缩处，逐渐遍及全肌痛，多有扳机点，触之即全肌痛。

治疗：急性期休息、热敷，局部麻醉或松弛剂，镇静，如口服安定每次2.5—10mg, Tid或眠尔通0.2—0.4Q, 4—6h, 0.5% Lidocaine注射扳机点打破张力痛周期而收永久效果。

预后：好

(李约伯)

## 231 凡、雷克林霍曾氏多发性 神经纤维瘤

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1861, 1975)

特征：腋窝或全身性雀斑与多数性神经纤维瘤为特征。

病因：显性遗传，家族史。

临床表现：

1. 90%有雀斑、出生即有，多数成人期出现，年老消退，浅棕色斑，形状大小不一，如超过5个，每个1.5cm即可诊断本病（正常人数目少）斑点有色素沉着，黑色素细胞与棘细胞有巨大色素肉芽肿。

2. 神经纤维瘤可发生于任何部位，形状大小不一，如生殖器、手掌、足心、骨中枢神经系统，皮下结节沿神经走行分布，生长在骨骼者可破坏骨质呈囊肿病变，可产生驼背、假关节。眼可有虹膜结节、网膜炎、青光眼、听神经瘤，视神经瘤，智力受损，神经纤维瘤发生色素细胞瘤者约小于1%，面色素细胞病发生神经纤维瘤者为5—20%。

3. 胃肠出血，肠阻塞、肺囊肿、肺纤维化、主动脉狭窄，大血管狭窄，尿道阻塞、黄疸、肾动脉畸形引起高血压。神经纤维瘤发生肉瘤变化占2—16%。

4. 性功能及身体发育均低下，生育力下降，但儿童可早熟。

5. 四肢或指趾巨大畸形及橡皮病。

治疗：姑息对症，影响功能可手术。

预后：好，但恶化或畸形重者预后差。（李约伯）

## 232 尼曼、匹克二氏综合症

(Alpers B JcT; Clinical neurology 6th eda 1971)  
(Magalini S.; Dictionary of medical Syndrome,  
379, 1971)  
(Paul. B. Beeson; Textbook of Medicine 1534, 1975)

特征：女婴儿多见，是类脂质代谢紊乱疾病。可分四型：I型属细胞内磷脂沉积性疾病，发展病情迅速，精神和体格发育迟缓，肝、脾和淋巴结显著肿大，聋哑，肌张力低下，吞咽困难，II、III、IV型无耳鼻喉症状。

病因：不明，有神经鞘髓磷脂代谢障碍，具各种显型的常染色体隐性遗传。

临床表现：

1. 病变主要在网状内皮系统，肝、脾高度肿大，全身淋巴结肿而硬。

2. 精神呆滞、淡漠，反应迟钝。

3. 智力和体格发育停滞，营养差，四肢细小，肌肉瘦弱，腱反射减退。

4. 皮肤色素沉着，皮下脂肪缺乏，骨质疏松。

5. I型病儿有耳聋或聋哑，视力差（眼底黄斑区樱桃红色点，周围示白色环区）。

6. 实验室诊断：低色素性贫血，血白细胞内空泡形成，血清中胆固醇增高，骨髓、肝、脾、肺、脑和淋巴结内发现典型泡沫细胞（称尼、匹二氏细胞即可确诊。I型病人作活检，组织测定神经鞘磷脂的含量增高，而神经鞘磷脂分



解酶活力不足。

预后：不良，I型患儿在3岁内死亡。

治疗：无特殊治疗，脾切除不能改变其预后，可试用维生素E治疗。  
(张伟中)

## 233 鲁南氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1971, 1975)

特征：与Turner's Syndrome相似(见294页)，但非主动脉弓狭窄而系肺动脉狭窄以及染色体正常(与Turner综合症区别)。

病因：系基因的一种突变所致，染色体正常。

临床表现：女性者与Turner综合症相似，表现矮小，颈璞、纹状胸、肺动脉狭窄(本病又叫男性Turner综合症或正常染色体之Turner综合症)性功能正常。

治疗：对症。

预后：视病情轻重而定。  
(李约伯)

## 234 罗里尔氏综合症

(Durham, R. H.; Encyclopedia of medical Syndrome 1960)

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 384, 1971)

特征：仅见于男人，视力极差，耳聋、精神呆滞，智力低下。

病因：未明，性连环遗传，呈不同表现度的完全性外显率。

临床表现：

1. 幼时发病，大部份病人精神、智力发育呆迟，有时有癫痫。

2. 双耳不同程度先天性感觉神经性聋，一部分患者聋哑。

3. 视网膜感觉细胞、视神经和视束变性或变形，进行性眼球萎缩，虹膜睫状体炎，虹膜萎缩、粘连、角膜晶状体和玻璃体混浊。持久的玻璃体内积血，增殖性视网膜炎，有视网膜假性肿瘤的病征。

预后：眼部病变导致失明，三分之一患者有耳聋。

治疗：无。 (张伟中)

## 235 耳鼻失调综合症

(McNicoll et al: J.Laryngo 93, 357, 1979)

特征：具有鼻中隔偏曲与耳咽管功能失常症状，可眩晕但无病理学改变，称之为耳鼻失调综合症

病因：耳咽管及其周围组织静脉压变化，（正常为-20→-30mm水柱）腺样体或腭扁桃体肥大，耳咽管粘膜过敏，感染、水肿、纤维系统或淋巴引流全部失常，张腭帆肌病变致耳咽管开放失常，中隔偏曲。

临床表现：

1. 平时无症状，无过敏性鼻炎或鼻窦病史，亦无耳部主诉，但当潜水时或火车过隧道或飞机下降时不能自我吹

张，（水深3米或于密闭增压舱中不能平衡其中耳气压）可眩晕。

2. 鼻咽腔氙<sup>133</sup>微光照像(xenon<sup>133</sup>Scintigraphy)显示鼻咽空气流的紊乱。

3. 正常耳咽管功能表现为

- a. 中耳通气，鼓膜双侧压力相等
- b. 中耳引流正常
- c. 气压突然改变，中耳不受伤
- d. 噪音进入耳咽腔，中耳不受伤

4. 中隔偏曲似平常无鼻塞，Valsalva试验阴性者，应行鼻中隔矫正手术。

5. 电测听正常，鼓室压曲线正常。

治疗：主要是纠正鼻中隔偏曲。

预后：良。

（李约伯）

## 236 那之那杰尔氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 656, 1975)

特征：患侧动眼神经麻痹，步态共济失调与手及手臂协调不灵。

病因：一侧大脑脚，动眼神经及核，结合臂红核，中脑网状结构因中脑血管闭塞引起。

临床表现：患侧上睑下垂，瞳孔散大，眼外斜，步态共济失调，手及手臂协调不灵。

治疗：对症及病因治疗。

预后：视病情轻重而定。

（李约伯）

## 营养性弱视综合症

### 烟酒性弱视营养性球后神经炎

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 712, 1975)

特征：视力明显减退，伴有眩晕声嘶、痉挛、共济失调，及粘膜皮肤病 (Strachan Syndrome)。

病因：烟酒致慢性营养不良 ( $B_{12}$ ,  $B_1$ ,  $B_2$ ,  $B_6$  缺乏) 引起双侧视神经，视交叉，视径中心髓纤维坏死，严重时黄斑细胞破坏。

临床表现：视力呈潜伏性减退，短期 (数周数月) 严重减退，病初畏光，视力模糊，阅读困难，眼球活动球后不适，此时双侧对称中心性或旁中心性暗点，视神经盘颞侧边缘发红，但周边视力好。本病可有 Strachan's syndrome，除弱视外，尚有手足，躯干感觉异常，偶见面反射丧失，眩晕、耳聋、声嘶、痉挛状态，共济失调以及粘膜皮肤病变 (生殖器皮炎，角膜变性、舌炎、口腔炎，慢性酒精中毒者，可伴有 Weirnicke 氏病，小脑变性，Marchiafava—Bignami 氏病以及周围神经病变。

治疗：补充多种维生素 B。

Vit $B_1$  25—50mg Tid或20—40mg I.M.Q.D.

Vit $B_2$  2—10mg Tid或5mg H.Q.D.

Vit $B_6$  10—20mg Tid或50—100mg Q.D.

Vit $B_{12}$  50—500mg I.M.Q.D.

预后：视病情轻重而定。

(李约伯)

## 238 肥胖性换气不足综合症 匹克里克恩氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1378, 1975)

特征：嗜睡， $\text{CO}_2$  储留超过48mmHg，肥胖、高血压、眩晕。

病因：深睡时因胸廓活动减少，呼吸量少或肺部疾病亦可引起。

临床表现：嗜睡、肥胖、肺性高血压、眩晕，继发性红血球增多症。

预后：可心肺衰竭致死。

治疗：饮食疗法，运动、减轻体重可改善症状。

(李约伯)

## 239 阻塞性睡眠呼吸困难综合症

(S. Sakerman et al; Laryngoscope 89, 878, 1979)

特征：睡眠打鼾，阵发性呼吸暂停，气体交换量减少，血氧分压下降， $\text{CO}_2$  分压上升，表现惊醒、白天嗜睡。

病因：老年多见，上呼吸道因咽肌松弛颈部肥胖而阻塞呼吸，导致 $\text{CO}_2$  分压上升，血氧分压下降。

临床表现：睡眠时鼾声、呼吸困难，可呼吸暂停小于或大于10秒，亦可7小时睡眠至少呼吸暂停30次 (Guilleminault 1976) 病人睡眠中常翻身，四肢乱动，多恶梦、遗尿，甚至梦游，白天则嗜睡、头痛、烦躁，记忆力判断力均减

退，颈围大于40Cm，超重、巨舌、下颌小或颈推畸形，化验血中O<sub>2</sub>分压下降，Co<sub>2</sub>分压上升，可因酸中毒，肺动脉压增高导致右心室肥大肺心病及心力衰竭。

治疗：纠正代谢失常，减轻体重，睡眠时调正体位（可俯卧）使呼吸道通畅，无效者可行悬韧带垂缩短术与软腭紧张术。

预后：视病因及病情轻重而定。（李约伯）

## 240 职业性鼻衄综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 387, 1971)

特征：鼻衄，鼻中隔溃疡，流泪等眼刺激症状。

病因：从事苹果加工的工人因接触蔷薇苯胺染料（龙胆紫、结晶紫、甲基兰）而使眼结膜和鼻粘膜受刺激。

临床表现：

1. 轻度鼻液溢，鼻衄，局检见鼻粘膜充血和出血，少数病人有鼻中隔溃疡，溃疡周围有兰色染物。

2. 流泪、羞光，眼结合膜充血、轻度水肿。

预后：良好，停止接触蔷薇苯胺染料鼻衄即可消除。

治疗：应用促皮质激素等质类固醇类药物可预防出血和减轻刺激症状，鼻中隔溃疡采取烧灼疗法。（张伟中）

## 241 眼、生殖器综合症

(Paparella, M. et al; Otolaryngology, Vol II, II, 1973)

(Maglini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 387, 1971)

特征：结合膜炎、角膜炎、口腔炎、阴囊皮炎。

病因：营养不良或长期应用抗生素治疗后肠道内菌群失调、使维生素B<sub>1</sub>、B<sub>2</sub>以及其他B族维生素缺乏。局部炎症亦起一定影响。

临床表现：

1. 眼部：睑、球结合膜炎，角膜炎，视神经萎缩。
2. 口腔：口角炎、口腔炎、口腔浅小溃疡、舌炎、地图舌。
3. 生殖器：阴囊皮炎、色素沉着、脱皮和表浅性溃疡，阴囊或大阴唇重度烧灼和搔痒感。
4. 其他：鼻翼袋，鼻前庭皱袋，咽部和软腭粘膜红斑、浅溃疡。

预后：良好，可治愈。

治疗：大量内服B族复合维生素或注射维生素B<sub>1</sub>、B<sub>2</sub>给予富于营养的饮食。  
(张伟中)

## 242 眼、咽综合症

(Murphy, S. F. et J. A. M. A. 203: 1003, 1968)

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 387, 1971)

特征：脸下垂，吞咽困难。

病因：未明，有家族性因素，属显性遗传。

临床表现：

1. 常在中年以后起病。
2. 进行性吞咽困难和两脸下垂，吞咽困难可先于脸下垂一个月或几年。
3. 眼内、外肌，咽肌和面肌营养不良性衰弱，导致机能障碍。
4. 作X线检查时发现咽、下咽和食管上三分之一段吞咽功能异常，肌电图示肌病性损害。

预后：慢性进行性病程，脸下垂和吞咽困难可持续几年以上。

治疗：对症。

(张伟中)

## 243 眼、内耳综合症

(PaParella, M. et; Otolaryngology Vol. I. II, 1973)

(AlPers, B. J. et; Clinical, neurologrk 6th ed, 1971)

特征：非梅毒性角膜炎，进行性前庭、耳蜗损害；眩晕、眼震，平衡障碍，耳鸣和耳聋，结节性动脉周围炎。



病因：未明，可能属胶原性疾病，病变侵犯前庭神经，亦可能与变态反应或病毒感染有关，致使角膜与内耳迷路水肿，于是引起了相应的症状。

临床表现：

1. 多发生于青年成人，常突然发病，发病间隔时间可自数小时至数月不等，类似Meniere氏综合症。

2. 发病时先出现耳症状或眼症状。

3. 耳病症：重度耳鸣，耳闷塞感，旋转性眩晕，眼震，双侧进行性感音性聋和伴有发怒心、呕吐、出汗、面色苍白、四肢冰冷等植物神经系统症状，前庭试验反应减低或无反应。尿检见耳内出血，血管纹变性病变，膜迷路积水，Corti氏器、前庭器组织有不同程度的退行性变。迷路内新骨形成，球囊破裂和迷路窗周围骨质新生。

4. 眼病症：视力减退，视物变形，眼红，眼痛、眼睑痉挛，羞明、流泪。结合膜炎，结膜下出血，双眼睫状充血，角膜深层灰黄色点状、颗粒状或斑状浸润，浸润之间角膜透明，角膜有新生血管，但前房、眼色素膜和眼底正常，呈典型非梅毒性角膜实质炎病变。

5. 患者有全身性结节性动脉周围炎，坏死性脉管炎和血管栓塞等病变，可出现种种相应的症状。

6. 其他：发热、腺病、肝、脾肿大、腹内、白细胞、嗜酸性细胞增多，血沉加快。

预后：病程漫长，终于使视力、听力严重减退，但眩晕常可得到缓解。

治疗：1. 激素；2. 对症；3. 除出病因。

(张伟中)

## 244 口、面、指（趾）综合症

(Magalini, S., Dictionary of medical Syndromes, 389, 1971)

特征：女性得病，有口、舌、腭畸形，秃发，鼻翼软骨发育不良。

病因：未明，属家族性疾病，可能与伴有种种外显率的X染色体性显性突变性遗传有关。

临床表现：

1. 患者仅限于女性。
2. 口腔：每有硬腭裂或缺损，舌系带增生肥大，分叶舌，下颌第二门牙缺如，不全性唇裂，悬雍垂分叉。
3. 面颌部：颧骨发育不全，小颌，耳廓畸形，鼻软骨发育不良，鼻根宽大，眼角异位，面部有汗疹。
4. 其他：精神呆滞、智力减退，可有并指（趾）、短指（趾）、弯指（趾）畸形，四肢粗短，长骨骨质疏松，肌震颤，皮指溢，脱发。
5. 辅助检查：X线检查有上述病症典型发现，血、尿检验正常。
6. 与Mohr氏综合症区别之点是：后者呈常染色体隐性遗传，患者多见于男性，必有多（趾）畸形，无鼻软骨畸形，头发正常，偶有唇裂。

预后：较差，但极少因本病而致死的。

治疗：无

(张伟中)

## 245 眶尖综合症

(Magalini, S.: Dictionary of medical Syndrome, 390, 1971)

特征：额眶部感觉迟钝或消失，眶后及颞顶区疼痛，眼球运动受限制或固定，视力减退或失明。

病因：邻近病灶（如额、筛窦炎、扁桃体炎、口腔炎、咽炎等）影响，视神经孔及蝶骨裂区肿瘤、外伤性血肿、动脉瘤等占位性病变（如鼻窦囊肿或鼻咽癌的侵犯浸润等）以及海绵窦炎症等损害了Ⅰ—Ⅴ I 颅神经（均经过眶上裂）所致。

临床表现：

1. 常在感冒后突然发作偏头痛，眶后痛，眼球轻度突出，运动受碍乃至固定，复视，有时有视神经炎，视力减低直至丧失，瞳孔扩大，反应消失。

2. 三叉神经第一支分布区域内感觉迟钝和麻木，患侧角膜反射迟钝或消失，常引致角膜炎。

3. X线摄片检查：眶上裂区见骨质破坏。

4. 本症如无视力减退或失明则称眶上裂综合症 (Superior Orbital fissure Syndrome) 或疼痛性眼肌麻痹综合症 (Painful Ophthalmoplegia Syndrome)

预后：取决于病因。

治疗：着重找出病因，对症治疗。 (张伟中)

## 246 阿斯勒、韦伯尔、伦丢三氏病 遗传性出血性毛细血管扩张症

(Paul, B. Bolton; Textbook of Medicine 1563, 1975)

特征：间发性鼻衄、胃肠道出血、贫血、动脉瘤形成，可有眩晕。

病因：常染色体显性遗传

临床表现：

1. 皮肤病变出现毛细血管扩张小结节，多见于面、舌、唇、鼻、次为头皮、指尖、结膜、阴道、直肠。
2. 内脏病变主要为胃肠道，呼吸道、生殖泌尿系统受累。
3. 约20%有肺动静脉瘘。
4. 自发性复发性鼻衄为突出症状，次为胃肠道严重出血，以致有缺铁性贫血，可眩晕。
5. 侵犯动脉，小动脉，毛细血管，则血管壁变薄而形成动脉瘤。凡具备下列四点之一可诊断本病。
  - a. 皮肤典型毛细血管扩张，上唇成红色斑疹。
  - b. 手、口、点状毛细血管扩张。
  - c. 原因不明之内脏出血。
  - d. 家族史。

治疗：对症。主要治疗反复出血，贫血、休克，反复鼻衄可手术或局部填塞。

预后：视出血量而定。

(李约伯)

## 247 过度抑制综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1685, 1975)

特征：无月经，性腺素低下，侏儒，男性声音似小孩。

病因：垂体肿瘤，(Prolactin inhibitory Factor) 使催乳激素抑制因子受干扰，导致血浆催乳激素浓度增高(正常15—25ug/ml)或停用抑制排卵药后出现。

临床表现：无月经、乳溢、性腺激素低下，生长迟缓，侏儒，性器官不发育，第二性征缺乏，男子声音似小孩，女性外生殖器小，智力正常，如肿瘤侵犯眼眶、蝶窦，可产生视力受损与鼻部症状。

治疗：对症，可行垂体肿瘤切除。

预后：视病因及病情轻重而定。 (李约伯)

## 248 拍革特氏病 骨炎性畸形

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1841, 1975)

(Cecil—Loeb; Textbook of Medicine 1509, 1963)

(Susumu, Suehiro et al, Annals of oto-R-Laryngo Vol 88 No59 1979)

特征：慢性进行性骨病变及耳畸形。

病因：显性遗传。

临床表现：

1. 多30岁后发病，40岁得病者0.5%，90岁则增至10%，有家族倾向，男：女为2：1，轻者可无症状。

2. 骨畸形：颅骨大、驼背，易病理性骨折。

3. 耳畸形、外耳、中耳、内耳均可畸形，如环状韧带钙化，髓管内淋巴管变短，正常听囊为Paget骨样骨取代，故易有感觉神经性耳聋。

4. 神经系统症状：如颅神经麻痹，截瘫。

5. 易并发恶性破骨细胞瘤，成骨细胞肉瘤。

6. 全身30多骨充血则心脏扩大，易发生充血性心衰。

7. 尿钙增高易结石，血清碱性磷酸酶极高。

8. 早期颅骨X片显示环形骨质疏松。

预后：如并发病理骨折，成骨细胞肉瘤或恶性破骨细胞瘤与充血性心衰则预后差。

治疗：

1. 髓关节病可服止痛药。

2. 并发破骨细胞瘤，可用Mithramycin静滴治疗，用量为每天每公斤15—25 μg静注，光辉霉素每周连注五天，共四周，以后每周1或2次再用数月，用药两周即收止痛缓解症状之效（碱性磷酸酶及尿羟辅氨酸下降），亦可每天早餐前口服乙烷—1—羟—1，1—二磷酸二钠（Disodium Ethane—1—hydroxy—1，1—diphosphonate EHDP）每公斤20mg，连服7个月。

3. 肉瘤应手术或早期放疗以免转移。

4. 骨折应内固定，但因髓腔增大且因骨质充血易严重出血故处理较困难。

5. 截瘫或尾椎受压可行椎板切除术及减压术。

6. 手术病人应高钙饮食大量Vit，加速钙化，有利骨折愈合，但卧床病人宜低钙流质，以免血钙增高及肾功能受损。

7. 环状韧带钙化致耳聋可行镫骨手术。（李约伯）

## 249 帕里诺德氏综合症

(Paul. B. Beeson, Textbook of Medicine 1703, 1975)

特征：共济性向上凝视、眩晕，小脑症，颅内压增高，性早熟。

病因：松果体肿瘤压迫上丘。

临床表现：年青男性多见，双侧大脑功能受累，脑水肿致颅内压增高，头痛、呕吐，视乳头水肿，感觉紊乱，向上性凝视，眩晕，小脑受损症，性早熟，X片可见松果体钙化。

治疗：可手术摘除肿瘤，但危险性大，多主张放疗（较敏感）。

预后：不良

（李约伯）

## 250 柏套氏综合症 三染色体、 13—15综合症

(SuSumu Suehiro, et al, Annals of Oto-R, Laryngo  
88 Supplement No59, 1979)

(Paul. B. Beeson, Textbook of Medicine 34, 1975)

特征：具有外耳、中耳、内耳及身体他处畸形，智力迟钝、腭裂、唇裂，脑畸形，眼缺损及多趾、指。

病因：系三染色体13—15失常

临床表现：内耳听力及前庭功能消退，组织学可见耳蜗畸形（如钩部缺失，顶周及中周缺失或畸形前移，低周螺旋管缺失，顶周中周交通或中周低周交通，耳蜗导水管宽，

被盖膜畸形，椭圆囊斑畸形，球囊斑畸形，椭圆内淋巴瓣畸形，内淋巴管变短，以及半规管畸形）内听道畸形。

治疗：无特殊对症。

预后：视畸形而定。

（李约伯）

## 251 彭决德氏综合症 先天聋、 甲状腺肿综合症

（Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1728, 1975）

（Su Sumu Suehiro, et al; Annals Of Oto-R, Laryngo  
88 Supplement No59 1979）

（刘千；耳鼻咽喉科百科全书 235 1980）

特征：严重感觉神经性聋及甲状腺肿（系 Pcondred 于 1896 年所描述）。

病因：隐性自体遗传（有机碘混合物形成能力缺乏所致）。

临床表现：耳聋占耳哑人之 1%，占先天聋之 2—10%，甲状腺肿，甲功低下可有可无，内耳畸形表现出生即感音聋，前庭功能下降，可见耳蜗或蜗轴畸形，前庭增大，前庭导水管短宽，内淋巴管变短，内淋巴囊发育不良或增宽，半规管增大，可伴身体他处畸形如缺乏形成有机碘化物之能力而出现甲状腺肿大，但甲状腺功能低下可有可无，体格与智力正常，血清蛋白结合碘试验（PBI）值偏低，因甲功障碍故耳聋进行性加重，听力重振阳性。

治疗：服甲状腺素，开始 60mg，增至 120—180mg，1~2 年为一疗程，多吃含碘食物，因甲状腺手术效果不



佳，且可致甲功低下致不宜手术。

预后：视病情轻重而定，但听力难恢复。（李约伯）

## 252 拍芝、切赫二氏综合症

(Paul, B. Heeson; Textbook of Medicine 1299, 1975)

特征：粘膜皮肤色素沉着（口、咽、眶周皮肤，四肢远端）及胃肠道息肉形成。

病因：显性遗传

临床表现：见特征；胃息肉约25%，结肠直肠息肉30~50%，空肠迴肠息肉多见，一般为良性，3%可恶化。

治疗：因息肉广泛，恶化少，故不宜作预防性肠切除术。

预后：3%癌变。（李约伯）

## 253 发否氏热综合症 斐佛氏热综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 409, 1971)

特征：发热、咽炎、腺大

病因：未明，可能是一种病毒感染所引起的综合症。

临床表现：

1. 男女老小均可得病，但常在青年团体中流行。
2. “感冒”后头痛，发热、咽痛，局检见咽充血，滤泡增生，咽壁布粘性分泌物或有点状薄膜，呈渗出性咽炎体征。

3. 全身淋巴结、肝、脾肿大，有一半病人脾脏显著肿大，组织切片中见有正常或异常的淋巴细胞浸润。

4. 发病时有结、角膜炎，睑水肿，视神经炎，出风疹，少数的患脑膜脑炎或出现黄疸。

5. 周围血液检查：白细胞增多，有Downey氏细胞，贫血和血小板减少症。肝功能试验不正常。

预后：属良性病变，大都在10~15天内可恢复。

治疗：应用皮质激素，抗生素预防继发感染。

(张伟中)

## 254 松果体瘤神经性综合症

(Magalini, S.; Dictionary of Medical Syndromes, 414, 1971)

特征：头痛、复视、耳聋，动作失调和精神发育异常。

病因：未明，可能与松果体肿瘤有关。

临床表现：

1. 青年男子多见。

2. 身体衰弱，头昏、头痛，恶心，呕吐、烦渴或贫血、惊厥或四肢震颤，神态异常，肌腱反射亢进，Babinski氏症阳性，动作不稳，共济失调。

3. 动眼肌轻瘫，复视，眼球震颤，瞳孔反应迟钝或消失，眼底视乳头水肿。

4. 面瘫、感音性聋。

5. 病理检查：松果体有神经胶质瘤、畸胎瘤或囊肿性积水。

6. 颅骨X片可发现松果体钙化, 可作气脑图检查。

预后: 差, 根据病因和手术效果而定。

治疗: 手术。 (张伟中)

## 255 普麦尔、文森二氏综合症

(Hutton, C.F.: J.A.M.A 161: 921, 1956)

(PaParella, M. et: Otolaryngology, Vol I, III, 1973)

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 1179, 1431, 1975)

特征: 多见于中年妇女, 低血色素性贫血, 咽下困难, 表浅性舌炎, 口角皲裂。

病因: 可能与营养不良, 胃酸减少, 缺铁和缺维生素A与B, 组织长期缺氧使组织氧化过程受影响等因素有关。但缺铁性贫血与吞咽困难之间的关系不明。

临床表现:

1. 好发于40岁以上, 咀嚼功能差的妇女, 男人少见。
2. 本病有遗传倾向。
3. 低血色素性贫血, 红细胞大小不一致, 血清铁含量降低, 有乏力、皮肤和粘膜苍白、头晕、眼花、心悸、下肢浮肿和胃纳差等贫血症状。
4. 吞咽困难, 咽下时喉后感痛或有烧灼感。消化道内腔镜检查或作X线食管钡透, 常见梨状窝或食管入口区有粘膜蹼状物和食管狭窄。
5. 慢性鼻粘膜干性充血, 干燥性或萎缩性咽喉炎、食管炎和胃炎, 胃酸缺乏, 贲门及食管痉挛。
6. 眼干、口干、舌和咽部灼痛感, 有舌炎、舌乳头萎

缩、口角炎、口角皲裂、复发性口腔溃疡和口唇炎。

7. 皮肤过度干燥、角化、面部呈脂溢性皮炎。指(趾)甲扁平、光泽消失，毛发干脆。

8. 常伴有关节炎，血沉加快，有时脾肿大。

预后：一般属良好，但患者易患口腔、咽喉、食管和胃部癌肿。有人认为长期的营养缺乏（包括缺氧）引起上消化道粘膜的干燥和萎缩，这是一种癌前期病变，必须严密观察。

治疗：

1. 内服或注射维生素A、B<sub>2</sub>、B<sub>6</sub>、B<sub>12</sub>和铁制剂。

2. 增加富于营养的食物，如菠菜、鸡蛋等。

3. 试用激素制剂和乙酰胆碱类药物。

4. 定期体检，消除恐癌心理。（张伟中）

## 256 聚合物烟热综合症

(Magalini, S.: Dictionary of medical Syndromes, 419, 1971)

特征：吸入特氟隆烟数小时得病，具有上呼吸道症状并发热。

病因：吸入聚四氟乙烯（特氟隆）烟气引起，用特隆做的烟斗吸烟亦可产生本症。

临床表现：

1. 在热聚合物烟气环境下工作几个小时后即发病。

2. 发病时呈重度感冒症状：寒战、发热、头痛、鼻流涕、咽喉疼痛。局检见鼻、咽喉部粘膜轻度充血。

预后：脱离上述环境后几小时症状即可消失。

治疗：预防为主。（张伟中）

## 257 桥脑梗塞综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 658, 1975)

(详见 Specific Vascular Syndromes 259 页)

(李约伯)

## 258 腭窝皮蹼综合症

(Magalini, S., Dictionary of medical Syndromes, 420, 1971)

特征：腭部有皮蹼，下肢骨骼畸形，唇、腭裂、生殖器畸形。

病因：未明，有不完全外显率和不同表现度的常染色体显性遗传。

临床表现：

1. 生下时即有，智力正常。
2. 四肢：从足跟到坐骨结节有双侧性多发性蹼，使腿部活动受到限制，并指（趾），弯曲足，趾甲发育不良。
3. 唇、腭裂、口蹼、唇部凹陷，眼睑粘连。
4. 生殖器—会阴部畸形，隐睾、阴囊裂，腹股沟疝，大阴唇缺失。

预后：决定于病损范围。

治疗：外科矫正（张伟中）

## 259 震荡后综合症

(Miv Griffiths; J. Laryngo 93, 253, 1979)

特征：头外伤后症状群，包括头痛、眩晕、耳聋、注意力不集中，记忆力减退与情绪紊乱。

病因：外伤多为车祸，次为跌伤，工业伤、运动伤。

临床表现：

1. 头外伤24小时内有健忘史（既往无耳病及耳外伤史）。

2. 颅骨直接受伤但X片无颅骨骨折。

3. 受伤后感觉神经性耳聋与眩晕，应考虑有无镫骨底板骨折或圆窗破裂。

4. 颞部轻伤，患侧耳聋重，对侧耳聋轻，额部外伤如耳聋严重，提示颅外伤严重。

5. 软器伤产生可逆性内耳震荡聋，硬器伤产生严重神经性耳聋。

6. 受伤后听力曲线表现分三型：

A型：4000HZ以下低频下降35db。

B型：1000HZ以上中、高频下降60db。

C型：1000HZ以上中、高频下降80db以上。

7. 昏迷时间与耳聋不成正比，昏迷数秒到数分钟可发生B型、C型耳聋，昏迷数小时，不一定严重耳聋。

8. 耳聋恢复与昏迷时间及受伤部位无关，眩晕与年龄、耳聋型无关。

治疗：外伤后传导聋如超过三个月不见恢复应鼓室探查

听骨链有无中断。神经在可应用A.T.P.10mg、vitB<sub>12</sub>100mg、vitB<sub>12</sub>100mg上述三药每日各肌注一次，30日为一疗程。

预后：A型预后好，88%可半年内恢复，B型C型预后差，过半年不恢复多呈永久性。（李约伯）

## 260 疱疹后疼痛综合症

Paul, B. Boeson; Textbook of Medicine 14Ed 613, 1975

特征：带状疱疹后受累皮肤出现严重持续性烧灼痛。

病因：情绪紊乱。

临床表现：年老人多呈慢性症，情绪紊乱发作，注意力不集中时可缓解，触及受累皮肤引起发作。

治疗：多不满意，以毛巾轻擦受累皮肤或以皮肤电刺激器、刺激受累皮肤，均可缓解疼痛。但多数因开始接触皮肤疼痛加重，而不愿接受此种治疗，此时可用局麻（如氯乙烷喷雾），此疗法可使疼痛缓解数周，但应注意勿擦破皮肤。口服奋乃静1~3mg/天，可缓解。

预后：1~2年后可自愈。（李约伯）

## 261 普内德尔、魏里二氏综合症

(Paul, B. Boeson; Textbook of Medicine 796, 1975)

特征：新生儿吞咽困难，继之行走困难，肥胖，儿童性糖尿病，智力迟钝，面畸形。

病因：不明，有家族史与遗传有关。

临床表现：新生男孩多见，生下吞咽困难，行走年令延迟且行走困难，学语困难，兰色眼睛、耳畸形，小颌、缺齿，第二性征不发育，肌电图及肌活检正常，可有儿童糖尿病，智力迟钝，肥胖。

治疗：对症，效果多不佳。

预后：本病非进行性，一般预后好，重症多死于糖尿病及心血管并发症。  
(李约伯)

## 232 心因发音无力综合症

(Magalini, S., Dictionary of medical Syndromes, 439, 1971)

特征：精神敏感，心悸、发音无力、喉部闭塞感。

病因：个人生活或工作上精神受强烈刺激，常是有文化教养的人得病。

临床表现：

1. 多半是三十岁以上的人患病。
2. 胆怯、猜疑、精神极度敏感，可能有变态人格。
3. 说话时喉、胸部闭塞感，头、颈部感觉异常，口腔干燥或有大量分泌物，说话一段时间后喉部疼痛，声音粗哑或发声无力，有时失音。
4. 有时伴有头昏、乏力、心悸、出冷汗和心率加快。
5. 局部检查异常。

预后：治疗后可好转，但可出现其他精神症状。

治疗：精神治疗。  
(张伟中)



## 263 翼腭窝综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 440, 1971)

特征：一侧面颌部疼痛，患侧传导性聋，腭部麻痹，颈部肿块。

病因：翼腭窝转移性或原发性肿瘤，侵犯上颌窦、咽鼓管、牙槽、颞窝、视神经、眶内部，有淋巴结或远处转移。

临床表现。

1. 后上磨牙区上颌部剧痛，常误认为牙痛，后期疼痛扩展至下颌部。

2. 颊部和眶下孔区（三叉神经第二支分布区）感觉敏感。

3. 患侧传导性聋，视力减退或失明。

4. 患侧软腭麻痹，张口时下颌偏斜。

5. 后鼻镜检查：患侧鼻咽侧壁饱满。颈部淋巴结肿大，后期颞窝外凸，上颌窦冲洗有血性分泌物。X线片见翼腭窝区典型病变，活检可证实为肿瘤。

预后：极差。

治疗：放疗、化疗、姑息疗法。（张伟中）

## 264 派尔氏综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 446, 1971)

(PaParcella, M. et al.; Otolaryngology Vol II, 1973)

特征：颅面畸形、头痛、呕吐、失明、聋、面瘫。

病因：未明，有家族性因素，常染色体隐性遗传。

临床表现：

1. 男女均有，幼儿起病。
  2. 头颅大而重，颅骨增宽，骨缝不明显，骨质致密，哈佛氏管扩大。股骨髁端部位呈细颈瓶状，密度减低。
  3. 鼻窦腔缩小，额窦不发育。
  4. 进行性头痛、呕吐，激动不安或精神呆滞。
  5. 鼻背宽而扁平，两眼分离过远，张口呼吸。
  6. 失明、耳聋和面肌麻痹是第Ⅱ、Ⅲ、Ⅵ等颅神经在出颅孔处受压的表现。
  7. 血检正常，头颅和长骨X片有典型发现。
- 预后：差、多因枕骨大孔狭窄压迫延髓而死亡。
- 治疗：手术减压。 (张伟中)

## 265 雷姆色、亨特二氏综合症 耳代状疱疹 膝状神经节 综合症

(A. L. Pahor: J. Laryngo 93, 93,, 1979)

(Paul, B. Beuson: Textbook of Medicine 620, 686,  
783, 1975)

(Cecil, Loeb: Textbook of Medicine 110, 1980)

(刘千: 中国医学百科全书ENT科学 234, 1980)

特征: 耳部疱疹, 面瘫及内耳功能受损(眩晕或耳聋)  
三联症。

病因: 系病毒感染。受凉、疲劳, 病灶为诱因, 系面神  
经膝节及听神经受损。

临床表现: 前驱症状为乏力, 低热、头痛 5~6 天后耳  
廓周围淋巴结肿大, 出现感觉障碍, 耳痛、耳廓, 外耳道、  
鼓膜有疱疹, 鼓索支受累, 舌前 2/3 味觉消失, 膝节受累  
则少泪、少涎及面瘫。听神经受累, 有耳鸣, 感音聋, 眩  
晕、恶心、眼震。三叉神经半月节受累则剧烈头痛, 舌咽支  
受累, 剧烈耳痛及咽喉痛, 少数可侵犯 2、3 颈神经。Mayer  
(1879) 及 Schoiefeld (1892) 先后报导疱疹性喉炎, 具  
有吞咽困难及上喉神经麻痹(声代外层受限, 内收正常)且  
可引起急性喉阻塞。临床分四型:

- a. 出现全部神经症状或单纯耳代状疱疹的皮肤症状;
- b. 伴有面瘫;
- c. 伴有面瘫及耳聋, 两者多于 1~6 月内恢复;

d、伴有面瘫、眩晕、恶心、呕吐、耳鸣，耳聋及听觉过敏（镫骨支受累）

本病多单侧，可伴一或双侧腮腺炎（系穿经腮腺之面神经分支受累）及脑症状。如临床出现面瘫，腮腺炎，局部知觉异常（过敏或迟钝）三联症，则称之为弗雷氏综合症（Frey's Syndrome），亦谓之耳颞综合症（Auriculo-Temporal Syndrome）（系面神经借耳颞支桥梁作用而侵及腮腺）。

治疗：口服强的松 5 mg P<sub>c</sub>、T<sub>id</sub>，病毒灵 0.2 P<sub>c</sub>、T<sub>id</sub> 维生素 B<sub>1</sub> 10mg P<sub>c</sub> T<sub>id</sub>，亦可行星状神经节封闭。面瘫保守数月无效者，可行面神经减压术。如有急性喉阻塞者，应行气管切开术。

预后：良。面瘫 70% 可保守治愈。（李约伯）

## 266 雷诺氏综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1978, 1975)

特征：阵发性对称性指趾缺血性麻木疼痛，遇冷或情绪激动诱发，遇热则缓解，不侵犯鼻、耳、颊、颧。（而 Raynaud 病偶可侵犯鼻耳颊颧）

病因：主要继发于解剖异常或动脉闭塞病，药物中毒、外伤、硬皮症，肺源性高血压等，男：女为 5：1。

临床表现：双手手指遇冷，血管收缩而缺血，此期指趾发绀变凉及麻木与出汗，继之出现反应性充血而变红，震动痛，麻痛、肿胀，局部温度升高。本综合症与 Raynaud 氏病之区别主要有三点：第一、本综合症系继发于或同时伴有他

病，而雷诺氏病病因不明。第二、在于肢体发绀发作情况不同，雷诺氏综合症遇冷、情绪激动发作，而雷诺氏病多在冬天发作，轻者很少发作或一日数次发作，每次持续数分钟到2小时，严重者发作时间长，甚至夏季也发作，发作时可自动缓解或浸于热水中缓解。第三、二者虽相似处，均可发生指趾坏死，但雷诺氏病坏死较重，且偶可侵犯鼻、耳、颊、颧，而雷诺氏现象则否。

预后：本综合症预后视病因而定，雷诺氏病没有死亡，多数进行性病例于1~4年内可出现手指畸形，影响功能，约0.4%须进行截指术（坏死）46%症状进步或消失。

治疗：针对病因治疗。其他应避免接触寒冷或戾烟，口服Reserpine利血平0.25~0.5/每天，可减少发作，口服血管扩张长效片 Tolazoline 妥拉苏林80mg Bid，严重者可行交感神经切断术。（李约伯）

## 267 红人综合症

(Paut, B. Besson; Textbook of Medicine 1502, 1975)

特征：非何杰金氏淋巴瘤患者如皮肤出现结节 浸润溃疡，脱屑成弥漫性红色，称之为红人综合症，口、咽、鼻咽、腮扁桃腺受累者达20%。

病因：未明，可能与病毒、放射线、遗传有关。

临床表现：一或多个无痛性，固定，对称淋巴结进行性肿大。发热，夜盗汗，体重下降20%。口、咽、鼻咽、腮扁桃腺受累约20%。脾大约20%，胃肠症状如肠阻塞致营养吸收障碍综合症者为15%，原发性胃淋巴瘤可与胃癌相混淆。纵

膈淋巴腺肿大发生于非何杰金氏淋巴瘤约占20%，而发生于何杰金氏病者占50~70%。原发性肺淋巴瘤少见，继发性肺淋巴瘤多见。腹腔淋巴腺肿大可致上腔静脉阻塞及腹膜炎，肝大与黄疽罕见，但肝活检证实肝受累达20%，如剖腹探查肝，阳性率达50%，本综合症晚期可侵犯骨骼、肾脏及神经系统。如非何杰金氏淋巴瘤侵犯骨皮肤，皮肤结节浸润呈灰黑或兰色，如肿瘤溃瘍则疼痛，如皮肤弥漫性脱屑则成红色，故有红人综合症之称。贫血者10%。白细胞正常，但有未成熟细胞，病程第一年虽骨髓未见明显受累，但有50~70%变形白细胞，末梢血液有较大半月形核之淋巴细胞而难与变形白细胞区别，故有淋巴肉瘤白血病之称。起病即有骨髓受累者达20~40%。

临床多将非何杰金氏淋巴瘤分为四期：

I期：单一淋巴结或单一部位受累。

II期：同侧横隔膜上2或2个以上淋巴结受累，或单一淋巴结以外部位加上同侧横隔膜上1或1个以上淋巴结受累。

III期：横隔膜上双侧淋巴结受累，伴有

- a. 脾大；或，
- b. 淋巴结以外某器官受累；
- c. 淋巴结以外一部位或二个部位受累。

IV期：受累部位广泛，可有可无淋巴结肿大。

治疗：主要放疗与化疗，手术目的为了活检确诊及切除局限性肿瘤。

放疗：1000rads/周，总量3500~4500rads。

化疗：环磷酰胺 (Cyclophosphamide) 4 mg/kg

加生理盐水10cc，每日或隔日静注一次，总量8~10克，争光霉素（Bleomycin）5~30mg加5%葡萄糖20ml，静脉注射，每周2次，总量300mg。

预后：早期治疗可存活5年余，晚期存活3~12月。

（李约伯）

## 268 瑞佛秀门氏综合症

（Magalini, S.: Dictionary of medical Syndromes, 454, 1971）

（Kayden, H. J. et al.: Arch. Neurol, 28: 304, 1973）

特征：多发性神经炎病症，共济失调，耳聋，味觉及嗅觉丧失。

病因：有家族血统和近亲结婚因素，属隐性遗传性疾病，系脂肪酸代谢障碍引起神经束间和神经束膜下渗出液积聚，轴突周围纤维组织增生和神经髓鞘继发性增厚。

临床表现：

1. 可在学龄前儿童中发病，病程慢、长。

2. 有一半的病人患两耳进行性感神经性聋，病检见内耳血管纹和Corti氏器退变、萎缩。

3. 小脑性共济失调，位置觉消失，前庭器官正常，深部神经反射减退。

4. 慢性多发性神经炎病症，四肢上行性感麻木，皮肤痛觉、温度觉异常，嗅觉、味觉减退或丧失。

5. 家族中可发现有精神病患者，但病人自己神智正常。

6. 皮肤鱼鳞癣。

7. 四肢瘦弱、关节、骨骼发育不良，掌、足畸形。

8. 非典型色素性视网膜炎，视力低下，视野缩小，夜盲、瞳孔变形。

9. 失禁（尿道括约肌失灵所致）。

10. 心电图示心肌病变化，脑脊液蛋白含量增高，但细胞数正常，血液和组织中植物酸含量增多。

预后：不良，最终死亡。

治疗：对症处理，少食蔬菜。（张伟中）

## 269 莱特尔氏综合症

(Paul.B.Beeson: Textbook of Medicine 153, 1975)

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1487, 1963)

特征：非淋球菌性尿道炎，结膜炎，亚急性或慢性多关节炎三联症之谓，可伴口、咽溃疡及皮肤病变（德国内科医师Reiter 1915年描述）

病因：年青男性多见，妇女儿童少见，英国学者认为花柳病所致，多伴有淋球菌尿道炎，但欧州学者认为系细菌性痢疾之伴发症，且多发生于腹泻之后，否认冶游史。

临床表现：

1. 先有尿道炎，继之结膜炎，然后多关节炎，病情长达3~4周三联症完全出现。体温反复上升而无寒战，尿道炎与结膜炎可于数日或数周消失，关节炎则持续甚久。

2. 粘膜皮下病变多见于龟头、跖、掌、口腔、咽腔，先小泡，后溃疡，角化，痂皮或呈斑块，此时难与化脓性卡他性角化病区别（Keratosi s bleenorhagia）



3. 关节开始为游走性，以后固定于大关节（膝、踝）  
关节发热，肿胀、压痛、关节囊增厚、积液，急性炎症数周  
内消失而遗留畸形。

4. 稍有腹泻，不适，厌食与体重下降。

治疗：可用可的松，每日50~300mg，治疗，但不能缩短  
疗程。如服用水杨酸（3.6~4.5克/天）无效，可用保太松  
Phenylbutazone 100~200mg/天或Indomethacin 消炎  
痛 100~200mg/天治疗，严重者可用免疫抑制剂有效。环磷  
酰胺 2—4 mg/kg分两次口服或100~200mg i.v. Q、D或隔  
日共4~6周。

预后：症状可缓解但易复发，大部病人经一或多次发作  
而全愈，遗留关节损伤及慢性关节炎。（李约伯）

## 270 呼吸窘迫综合症 移植肺综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1118, 1975)

特征：进行性呼吸困难、发绀，肺基罗音可有可无，肺  
弥漫性斑点状阴影。

病因：与细菌病毒感染及免疫有关。

临床表现：见特征。

治疗：对症、多无效。

预后：每于1~3周进行性缺氧死亡。（李约伯）

## 271 雷耶氏综合症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 706, 1975)

特征: 急性大脑水肿、低血糖、脂肪肝。

病因: 病毒感染(如流感B3型腺病毒, 水痘, 单纯疱疹, 副流感)为先驱症状, 但病毒感染与大脑病变及肝损伤之间关系不明, 有可能大脑病变系肝损伤代谢作用之后果, 多见于6月到15岁儿童。

临床表现:

1. 前驱症状为上感或胃肠症状。
2. 无症状期约数小时到数日。
3. 然后持续性呕吐、谵忘、昏迷、抽搐、过度呼吸。

4. 无脑膜或局部神经体征, 但有去大脑姿势, 表明颅内压增高。

5. 约50%肝大

6. 5岁以下儿童, C.S.F葡萄糖减少, 低血糖, 转氨酶增高, 凝血酶元时间延长。

7. 胆红素升高, 低碳酸血症、低钠血症、低钾血症、高血脂、酮病均可出现。

治疗: 1. 纠正低血糖, 酸中毒及电解质紊乱。

2. 腹膜透析纠正代谢失常。

3. 纠正凝血机制失常。

4. 皮质激素, 甘露醇降低颅内压。

预后: 20~80%因昏迷加深而死亡故为一急性致命性病, 幸存者遗留智力受损与偏瘫。(李约伯)

## 272 右半球综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 556, 1975)

特征：表情淡漠，注意力不集中，但滑稽，病者健康感，穿衣不能。

病因：右顶叶病变。

临床表现：患者不能自己穿衣，轻症表现将衣袖反穿或衣着不整齐，急性病表现病者健康感，如左侧偏瘫者否认自己偏瘫，而右侧偏瘫病人(甚至有失语症)则知有病而忧虑，病变小有暂时性症状、淡漠、注意力不集中，但滑稽，病变大则为永久性，但暂时性者不一定顶叶有病。

治疗：针对病因。

预后：视病因与轻重而定。 (李约伯)

## 273 右中叶综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 843, 1975)

特征：反复肺炎、咳血，右中叶肺不张。

病因：原发性肺结核纵隔淋巴结肿大压迫右中叶支气管，使之狭窄致远端支气管扩张，肺不张及感染，其他原因为异物、肿瘤。

临床表现：反复肺炎(咳血、胸痛、发热、咳嗽)及右中叶肺不张体征。

治疗：去病因如治疗结核、取异物、抗感染，原因不明者应行支气管镜检过必要时开胸探查。

预后：早期确诊除去病因，预后好。 (李约伯)

274 吕雷、德二氏综合症  
自主不能综合症 遗  
传性感觉神经病Ⅲ型

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 785, 1866, 1975)

特征：儿童得病，吞咽困难，对痛不敏感，无泪无舌乳头，皮肤斑疹。

病因：常染色体隐性遗传，系周围神经及自主神经无髓鞘之故。

临床表现：几乎多为犹太人儿童吞咽困难，不能吮奶为主诉，对疼不敏感，可与先天性感觉神经病之疼敏感鉴别，无泪、无舌乳头，皮肤斑疹，体温调节失常，过量出汗，不明热，角膜反射消失易角膜溃疡，共济失调及深腱反射消失，驼背，生长迟钝。

预后：多死于继发性吸入性肺炎。

治疗：对症治疗。 (李约伯)

275 罗芝、比尔斯可斯起二氏综合症

(Magalini, S., Dictionary of medical Syndromes, 462, 1971)

特征：眼外肌的自主运动失去控制，有前庭性眼震。

病因：基底神经节或四叠体受损害，一说是颞叶的核上病变所致。

临床表现:

1. 除非受迷路支配, 眼球在一个或多个方向的所有联合运动完全无能, 垂直运动常受累。

2. 刺激一侧迷路(冷热试验)或者头部转动引起眼球向麻痹的对侧偏斜, 刺激另一侧迷路, 则眼球偏向麻痹侧。

3. 需与“先天性精神性眼肌运动不能”区分, 后者无意志性控制, 眼球有随意活动。

预后: 取决于病因。

治疗: 对症处理。 (张伟中)

## 276 罗西、内非二氏综合症 遗传性无反射性共济失调 遗传性肌萎缩性共济失调

(Paul. B. Beeson, Textbook of Medicine 764, 1975)

特征: 姿势与步态不稳, 深腱反射消失, 杆状足, 驼背, 双手静止性震颤。

病因: 自体显性遗传。

临床表现: 儿童期发病, 双手静止性震颤为突出体征, 手足肌萎缩, 感觉无碍, 无限寝与嗜吃, 而Friedreich's ataxia有眼震与嗜吃, (有人认为本综合症系Friedreich ataxia之中间型)。

治疗: 无特殊疗法。

预后: 系终身病程进展缓慢。 (李约伯)

## 277 风疹综合症

(Magalini, S.: Dictionary of medical Syndromes, 464, 1971)

(PaParella, M. et al.: Otolaryngology, Vol I, 1, 1973)

特征: 小头, 眼球畸形, 耳畸形, 先天性心脏病, 耳聋、视力低下, 眼震。

病因: 妊娠初期得风疹感染所致的胎儿眼、耳和心脏发育障碍, 产生先天性病变。

临床表现:

1. 询问病史可知患儿母亲妊娠者三个月中得过风疹, 胎儿在子宫内感染风疹病毒 (Rubella Virus)。

2. 眼部病征: 双侧先天性白内障、小眼球、视网膜畸形, 视性眼震, 视神经萎缩, 青光眼。

3. 耳部病征: 双耳外、中、内耳畸形或发育不全, 部分或完全的感觉神经性或混合性聋, 有的成聋哑 (有人报告妊娠62天时生风疹, 可引起内耳发育障碍)。

4. 心脏: 室间隔缺损, 肺动脉狭窄或动脉导管未闭等各种先天性心脏病。

5. 其他: 出生时体重低, 小头畸形精神呆滞, 智力低下, 生牙迟缓, 腹股沟疝, 血小板减少性紫癜, 贫血, 胆红素血症, 血网状细胞增多症, 足畸形, 隐睾等生殖器畸形, 肾畸形, 肝脾肿大, 间质性肺炎。

6. 咽喉拭子、尿、大便培养分离病毒。

预后: 差。有14%的患儿在几个月内死亡。妊娠4个月

后患风疹感染，一般不产生畸形病变。

治疗：对症处理，因患儿可能为长期带菌者，须隔离。

(张伟中)

## 278 鲁突斯顿、退比二氏综合症

(Magalini, S., Dictionary of medical Syndromes, 464, 1971)

特征：精神呆滞，鼻梁宽平，耳、腭、上颌发育不全，大拇指，大足趾。

病因：未明，可能与遗传因素有关。

临床表现：

1. 常有呼吸道感染。
2. 精神发育迟缓，智力低下，语言发育差。
3. 高拱眉，轻度凸眼，睑裂向内低斜，睑下垂，斜视，内眦赘皮。
4. 宽鼻背，鼻中膈延长，上颌骨发育不全，耳部畸形，高拱腭。
5. 阔拇指，巨趾，步态异常。大拇指尖和鱼际区有特殊皮纹。
6. X片示骨骼发育迟缓，脑电图不正常。

预后：尚佳，一般不影响生命，有先天性心脏病的活不多长时间。

治疗：无。

(张伟中)

## 279 水杨酸盐中毒综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical SyndromeS, 466, 197f)

特征：幼儿得病，成人少见，成人得病时有眩晕、耳鸣、耳聋和视力低下，严重时惊厥、昏迷。

病因：大量服用阿斯匹林 (aspirin) 等水杨酸盐制剂或滥用水杨酸油膏而起。

临床表现：

1. 幼儿患者有发热、呕吐、烦躁，(肺)换气过度，嗜眠、昏迷。
2. 成人患者有发热，脸色潮红，出血，换气过度，耳鸣、眩晕，听力减低，视力模糊，出冷汗，兴奋，谵妄，惊厥或木僵，嗜睡和昏迷。
3. 病理：胃肠道有出血性病损。
4. 血液检验：初期有呼吸性碱中毒，中毒后1至8个小时内因尿代偿性排泄增加而致低钾、高钠血症、酮血症、乳酸和丙酮酸含量增加，高血糖，凝血酶元时间延长，水杨酸盐血症，白细胞增多。
5. 尿检验：少尿、蛋白尿、糖尿、酮尿(水杨酸的排泄可以造成假阳性)。

预后：常因脑病或代谢紊乱(低血钾症—酸中毒)而死亡。

治疗：及时灌肠(不用重碳酸盐)。初期有呼吸性碱中毒时：用葡萄糖水，中期有代谢性酸中毒时用碱性溶液。



注，纠正低钾血症，应用维生素K，若作血液透析则更为有益。  
(张伟中)

## 280 山费里颇氏综合症 粘多糖综合症Ⅱ

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1871, 1975)

本病与Hunler's Syndrome相似，主要区别为本病系Heparan Sulfate sulfatase缺乏(Sanfilippo's Syndrome A型)或N-acetyl-1, d-glucosa(N乙酰-1-D, 葡萄糖胺基酶)缺乏(Sanfilippo's Syndrome B型)引起的自体隐性遗传病，症状方面严重智力迟钝是进行性，而身体他处畸形相对轻微，故角膜混浊少见，中等度侏儒及肝脾大，尿中硫酸肝素增加而硫酸软骨素不增加，可确诊，(详见Hunler's Syndrome及Maroteaux-Lamy Syndrome 183页)  
(李约伯)

## 281 西氏综合症 粘多糖类积蓄症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 23; 1871, 1975)

特征：系Hurler氏综合症之变型，智力正常，角膜混浊，嘴宽面容。硫酸软骨素及肝素排泄过量。

病因：主要为1-1-iduronidase缺乏。

临床表现：与Hurler综合症相似，所不同者，智力正常，角膜混浊，有主动脉逆流及掌隧道综合症。(2, 3, 4

指疼痛及感觉异常。左心衰、咳血、声嘶，吞咽困难等）放射上肢痛，系正中神经受压或风湿关节炎所致，嘴宽，关节可强直，爪形手，硫酸软骨素及肝素排泄过量。

治疗：无。

预后：无生命危险。

(李约伯)

注：详见Maroteaux-Lamy Syndrome 188页

## 282 什尔德氏大脑硬化症

(Paul B. Beeson; Textbook of Medicine 14 Ed, 721, 1976)

特征：中枢性失明与耳聋、眩晕、眼震、失语、失用、智力迟钝、精神紊乱或轻偏瘫。

病因：与多数性硬化症有关（见 199 页）。

临床表现：任何年龄可发病。50% 10岁前发病，3/4 20岁前发病，男女相等，系慢性进行性（亦可急性发展），智力潜伏性减退，学习力丧失，精神紊乱，有失语症，失用症，呐吃，中枢性失明，中枢性耳聋，轻偏瘫，抽搐、眩晕、眼震及共济失调，大脑截瘫，复视，C.S.F脑压高，蛋白高，淋巴球高，r球蛋白异常，以致误诊为脑病。

治疗：无。

预后：病程慢性发展经数月到数年，病人终致严重精神错乱多呈去大脑状态。平均存活期3年。（李约伯）

## 283 施密特氏(A)综合症

(PaParella, M. et al; Otolaryngology, Vol I, 1, 1973)  
(Magalini, A.; Dictionary of medical Syndromes,  
469, 1971)

特征: 颈强直, 声嘶, 吞咽困难, 反流, 转头不能, 斜颈, 颈背肌一侧性麻痹。(系10、11N核受损)。

病因: 血管性病變, 肿瘤; 外伤或感染影响延髓中的迷走副神经核部或由于第 X、XI 颅神经在颈静脉孔下方遭受鼻咽癌颈淋巴转移肿块等颈部病变的侵犯而出现联合性喉肌麻痹。

### 临床表现:

1. 颈强直, 不能转头或抬肩, 一侧胸锁乳突肌、部分或全部斜方肌麻痹、萎缩, 一侧上肢无力, 不能举臂, 有的锁骨上、下窝变深。

2. 吞咽、发声、语言障碍, 鼻反流, 咽喉部粘膜感觉消失, 患侧软腭、咽喉肌麻痹、声带固定。

3. 需与以下相似综合症相区别:

① Collet—Sicard Syndrome: 感染、外伤或占位性病變使迷走、舌下、副及舌咽神经受损害, 同侧软腭、喉病病, 同侧胸锁乳突肌、斜方肌和舌肌麻痹, 声嘶, 舌后三分之一味觉丧失, 吞咽困难, 鼻反流, 咽喉感觉丧失, 无 Horner 氏症。

② Avellis Syndrome: 疑核、脊髓丘脑束的炎症, 血管性或肿瘤性病變引起, 吞咽困难, 声嘶和鼻反流。患侧

软腭、喉（包括会厌）麻痹，健侧躯干和肢体痛觉和温度觉消失，但触觉及深层感觉仍存在。（详见37页）

③ Hughling-Jackson Syndrome：第X、Ⅺ和Ⅻ颅神经麻痹，一侧软腭、舌、咽喉肌、胸锁乳突肌和斜方肌麻痹，舌偏侧麻痹和萎缩，咽喉感觉丧失，吞咽困难，心搏过速，食物返呛，转头，耸肩不便。

④ Tapia Syndrome：新生物、外伤等使接近颅底颈静脉孔及舌下神经管的迷走、舌下神经麻痹，一侧咽喉、舌肌瘫痪，吞咽、发声困难、鼻反流和一侧舌萎缩。

⑤ Vernet Syndrome：第Ⅸ—Ⅻ颅神经在通过颅底颈静脉孔时为颈部占位性病变、骨折、外伤等所损害，产生软腭、咽喉、胸锁乳突肌和斜方肌麻痹，咽喉感觉减退，咽反射减弱，声嘶，吞咽困难，转头，耸肩不便，舌后三分之一味觉丧失，唾液分泌减少，可有心动过速。

⑥ 迷走神经低位瘫痪综合征：左迷走神经与膈神经在主动脉弓前上方处受纵膈肿瘤等侵犯，导致左声带麻痹和左横膈抬高、固定。

另外本征和Schmidt氏（MB）综合征不能混淆，后者为肾上腺皮质和甲状腺功能不全。

预后：根据病因而定。

治疗：病因治疗。

（张伟中）

## 284 舒耳茨氏综合症

(Magalini, A., Dictionary of medical Syndromes, 471, 1971)

(PaParella, M. et al., Otolaryngology, Vol 11, 1973)

**特征:** 多见于青、中年妇女, 在服用易致白细胞减少的药物后出现发热、寒颤、衰弱和口腔、咽、喉部粘膜坏死性溃疡, 周围血颗粒性白细胞显著减少, 骨髓象不见晚幼颗粒细胞。

**病因:** 由于造血抑制剂(如磺胺类药物; 氨苯磺胺和氯噻嗪等, 抗甲状腺药物硫脲嘧啶等, 抗癫痫药物等), 放疗、电离辐射、血液病或其他特异性原因造成骨髓再生不良引起白细胞生成障碍。

**临床表现:**

1. 有用药史和同时出现药疹, 过敏性哮喘等其他病征。

2. 急性型者在服用冬米灵等药物后突然高热、寒战、头痛、衰竭无力、口腔、咽和喉部有进展性坏死性溃疡、上复以伪膜。扁桃体红肿、有脓栓、可出现败血症。血检白细胞数可低至1千以下, 白细胞中有中毒颗粒和空泡形成, 淋巴细胞、单核细胞增多。骨髓片见再生障碍样改变, 但红细胞和巨核细胞系统无异常。血中红细胞和血小板正常, 无出血和肝脾以及全身淋巴结肿大。据此可和急性白血病, 再生障碍性贫血相区别。

3. 慢性型的症状较轻。有乏力、食欲差、体弱、全身

免疫能力和抵抗力差，易得感冒以及其他脏器的继发性感染。

本征型需与过敏性、原发性等其他原因引起的白细胞减少症相区别。

预后：急性白血病治疗仍有20%以上的患者死亡。慢性型的经积极处理，预后佳。

治疗：1. 停止应用易致白细胞减少的药物。2. 采用抗生素、激素治疗。3. 及早应用一些刺激和有助于造血系统再生能力的制剂，如肌苷，维生素C、B<sub>1</sub>、B<sub>6</sub>、B<sub>12</sub>和叶酸等。4. 少量多次输新鲜血或白细胞，以提高免疫能力。5. 加强口腔和咽部护理。（张伟中）

## 285 舒瓦芝、杰门配尔二氏综合症

(Magalini, S.; Dictionary of medical Syndromes, 471, 1971)

(Aberfeld, D.C. et al.; Brain, 88: 713, 1965)

特征：生后1个月即发病，脸裂狭小，特殊面容，身材矮小，有耳及喉畸形，肌强直。

病因：和粘多糖代谢异常有关，属遗传性疾病，但染色体组型正常。

临床表现：

1. 丑陋面容：面骨发育不全，颌小畸形，低置耳、眼上斜、小角膜、外斜视，脸裂狭小，近视，喉发育不全，异常会厌，短颈。

2. 特殊身材、体态：身材短小，鸡胸、脊柱后凸、侧

弯、畸形髌白、细长指（趾），多毛症，站立和行动均困难。

3. 肌张力增强、挛缩，有叩击性或握持性肌强直。
4. 弥漫性骨病；长骨短小、骨骼发育不全，骨质疏松。
5. 尿中粘多糖排泄量增加。

预后：不明。

治疗：无。 (张伟中)

## 286 严重混合型免疫缺乏症 瑞士型免疫缺乏症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 106, 1975)

特征：免疫T、B淋巴细胞缺失，淋巴细胞少于1000，全身免疫球蛋白低下。

病因：自体隐性遗传或X-链遗传病。

临床表现：胸腺、淋巴腺、脾均发育不良，几乎不含淋巴细胞，抗体缺乏或减少，突出症状为极易感染。（耳、口、鼻）血中全部免疫球蛋白低。

治疗：近年可行骨髓移植。

预后：轻微感冒可夭折，输血亦可致死。 (李约伯)

## 287 严重免疫缺乏伴腺苷 脱氨酶缺乏症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 107, 1975)

特征：红血球及淋巴球中腺苷脱氨酶缺失，易感染。

病因：自体隐性遗传。

临床表现：极易感染与SCID病相似，但本病胸腺含有（Hassall）巨胸腺具有肉旋特征而非发育不良。本病与SCID两者关系不明，但SCID含有腺苷脱氢酶。

治疗：骨髓移植。

预后：骨髓移植后淋巴细胞可得到腺苷脱氢酶（ADA）正常数量，但红细胞仍继续缺乏ADA。（李约伯）

## 288 西扎以氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 108, 1975)

本综合症类似T细胞白血病，详见 Isolated Absence of Immunoglobulines—selective Deficiency of IgA, (见 151 页)

临床表现：多汗、瘙痒、银屑病样和湿疹、剥脱性皮炎（耳、鼻），水肿与色素沉着，表浅淋巴结肿大、肝大、狮面容，睑外翻、秃发，组织学似霉菌病，单核细胞核皱褶及分叶、细胞浆边不齐，空泡细胞、Sexary氏细胞。

治疗：试用皮质固醇或化疗。地塞米松每日 0.75—9 mg。环磷酰胺，静注4mg/kg加生理盐水10ml每日或隔日一次。总量8~10克。

预后：不良，多于得病后5年死亡。（李约伯）



28) 希、决格尔二氏综合症 自发性自主神经功能不全症 自发性直立性低血压综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine, 645, 1975)

特征：卧位血压正常，站立时收缩压与舒张压下降20—40mmHg，同时出现平衡障碍，汗闭，左右侧交换出现Horner征。

病因：不明。

临床表现：病之早期，卧位血压正常，直立时血压即下降20~40mmHg以上，继续直立，血压逐渐上升，平日自主功能不全，阳痿、便秘，不耐热，高温环境中无汗，病情为进行性，可发展到Parkinson样震颤，肌轻度或中等强直，可有小脑共济失调及下肢粗大震颤，但神智清楚，四肢感觉正常。左右侧可交换出现Horner征，晚期病人简直不能直立，直立即昏倒而不可测知血压，应注意本综合症应与直立性低血压区别。后者可同时并发其他心血管病(如急性心衰、心肌梗塞，心肌梗塞失血，但具有心悸，出汗而无神经性病，而本综合症则有明显神经病如格林巴氏综合症，脊髓空洞症等。

预后：本病为进行性，5~10年发生严重生活不能自理而死亡。

治疗：无特殊治疗，口服地塞米松0.75~3mg、Pc、Tid能有效对抗直立性低血压，此外以六吋高枕头睡眠，有助于减轻次日直立性低血压程度或用弹性绷带缠腿以减少静脉回流

量，联合服用单氨氧化酶抑制药（其机理系减少交感神经儿茶酚氨之脱氨作用）与Amphetamine 硫酸苯丙胺口服5~10mg/次，Tid，肌注5~10mg/次，（刺激正肾上腺素的释放）亦有效。（李约伯）

## 290 病窦性综合症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 1022, 1975)

特征：眩晕，昏厥、抽搐，呼吸困难，心绞痛。

病因：窦房结功能失常。

临床表现：

1. Bradycardia—Tachycardia Syndrome: 持续性严重性窦性心动过缓，亦可并发室上性心动过速，此时谓之心动过缓过速综合症（见63页）

2. 此病窦阻滞与药物无关。

3. 窦性骤停可短期或长期，此时无节律或房室冲动发出。EKG异常系因房窦结不能产生冲动或将冲动延迟传导至心房肌纤维所致，病人多伴有AV阻滞或室间传导异常，病人多表现头昏眼花、眩晕、昏厥、抽搐、呼吸困难，疲乏，心绞痛。

治疗：可植入室性起转器。

预后：视病情轻重而定。（李约伯）

291 希浦尔氏综合症 多发性内  
分泌腺瘤Ⅰ型 嗜铬细胞瘤  
甲状旁腺过度增生症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 1690, 1975)

特征：甲状腺髓样癌加嗜铬细胞瘤及甲状旁腺过度增生。

病因：自体显性遗传。

临床表现：腹泻、潮红、糖尿病、眩晕，血液中因肿瘤产生五羟色胺及 Prostaglandin 前列腺素，可有类癌综合症。且随肿瘤发育不同时期而症状亦不同，导致动脉硬化，肾功受损。

治疗：可手术切除肿瘤。

预后：视病情轻重而定。 (李约伯)

注：本病不应与MEA Type I相混。见(198)页

292 斯耶格伦氏综合症 角膜结膜  
干燥病 分泌抑制综合症 皮  
肤紧缩干燥综合症 古热罗、  
斯耶格伦二氏综合症 古热  
罗、好韦尔、斯耶格伦三氏  
综合症

(Zeev Horowitz et al; J. Laryngo 94, 1303, 1980)

(Svend pryttz; J. Laryngo 94, 197, 1980)

(Paul. B. Beeson; Textbook of Medicine 149, 1975)

(钱士良; 耳鼻咽喉科百科全书 236, 1980)

特征: a. 口、咽干燥, b. 干眼病, c. 慢性多发性关节  
炎, 具备上述二个症状即可诊断本病。

病因 组织学与免疫学提示体液免疫及细胞免疫失常,  
导致分泌缺乏。此外感冒内分泌紊乱、遗传、老年病及胶原  
病都与之有关。

临床表现: Sjogren 1933年描述本病, 80~90%为女  
性, 且50%发生于更年期后, 男性多在47岁后, 病程缓  
慢, 症状不一定完全出现, 10~15%有类风湿关节炎三联症  
为口腔干燥, 干眼病及结缔组织胶原病导致慢性多关节炎。  
此外尚可有皮肤干燥, 脱屑, 上呼吸道干燥, 喉炎、气管支  
气管炎、阴道炎、胃酸缺乏, 雷诺氏现象(肢端小动脉痉  
挛、苍白, 发绀)紫癜、局灶性肌炎, 神经变性病, 肝脾肿  
大, 亦可伴有其他胶原病如类风湿关节炎, 全身红斑狼疮、

皮肤炎，甲状腺炎。类风湿关节炎如有HLA—B<sub>2</sub>抗原，则可证明并发Sjögren综合症。本病应与良性淋巴上皮病B.L.L(Benign.Lymphoepithelial Lesion)及Sicca干燥综合症，区别，B.L.L系单纯唾液腺肿大，病理可见弥漫性淋巴样浸润及外肌细胞岛(epimyoeptithelial islands)，Sicca Syndrome干燥综合症系指唾液腺，泪腺、均肿大，分泌物减少，而出现干燥症状，但无结缔组织病变，其组织学与B.L.L同Sjogren综合症病理亦与B.L.L同，所以三者只是在临床病程有所不同而已，应注意三者均有发展为恶性淋巴瘤可能，可作Schirmer试验(结膜囊滤纸流泪试验)泪腺分泌减少，涎腺管X线造影，以及类风湿因子与组织学抗体检查如为阳性则有助于诊断。

治疗：服vitA、B<sub>1</sub>、B<sub>12</sub>、B<sub>2</sub>、皮质激素以及用0.5%甲基纤维素洗眼，星状神经节阻滞疗法，重症可用免疫抑制剂，环磷酰胺口服 50—150mg分二次服，静注：0.1~0.2克加10%葡萄糖20ml，QD或隔日一次4~6周。

预后：一般为良性，但5%可恶化为淋巴瘤及网状细胞肉瘤。(李约伯)

## 293 斯露德氏综合症

(Magalini, S., Dictionary of medical Syndromes, 484, 1971)

(PaParella, M, et al, Otolaryngology, vol I, II, 1973)

特征：中年妇女多见，突然发作，耳以下头面部烧灼样剧痛，疼痛时流泪、流涕、麻醉蝶腭神经节使症状缓解。

病因：鼻窦炎（后组筛窦、蝶窦），鼻腔病变（鼻中隔后偏、中甲后端肥大等），鼻咽肿瘤、翼颌窝肿瘤等刺激蝶腭神经节。

临床表现：

1. 一侧鼻背、耳前区、眼眶、颞面、齿槽和颈喉等部位有发作性针刺样剧痛，疼痛可放射至肩背、手臂区、压迫内眦部、眼眶和犬齿窝可增强疼痛。

2. 发作期间结合膜、鼻粘膜充血、水肿、羞光、流泪、鼻塞、流涕、耳鸣、耳内闷塞感、眩晕、耳聋和舌前三分之二味觉减退。

3. 可反复发作，每次发作时间和间隔时间自数分钟至几天不等，情绪激动、气温剧变和月经期间易诱发本病。刺激鼻腔外侧后壁可加重疼痛与增加流泪、流涕。

4. 地卡因溶液涂布中鼻甲后区或封闭蝶腭神经节可缓解及终止症状。

5. 本症需与原发性和原发性三叉神经痛、Median nerve Syndrome、急性鼻窦炎、Costen 综合症与偏头痛等相鉴别。

预后：根据病因。

治疗：对症治疗，用无水酒精或奴佛卡因作蝶腭神经区注射。

(张伟中)

## 294 斯米芝、内门里、阿庇芝 三氏综合症

(Magalini, A., Dictionary of medical syndromes, 485, 1971)

特征：体格、精神发育不全，小脑和小肾，肝肿大，耳、鼻畸形，腭裂。

病因：未明，可能是常染色体隐性遗传。

临床表现：

1. 幼儿期得病，身体短小，精神呆滞，常呕吐。
2. 小头、小颌畸形。
3. 眼畸形：睑下垂、内眦赘皮、斜视。
4. 耳畸形：小耳、小外耳道、低置耳、耳郭变形。
5. 鼻畸形：鼻背宽平、鼻孔朝天。
6. 高拱腭、软腭裂。
7. 泌尿生殖系畸形：隐睾、尿道下裂。
8. 其他：掌、指纹异常、肾病、指、趾畸形，可有心脏病。

预后：常死于各种感染。

治疗：对症。

(张伟中)

## 295 吸烟者呼吸道综合症

(Magalini, S., Dictionary of medical Syndromes, 485, 1971)

病因：吸烟引起。

临床表现:

1. 发生于各种年令的男、女吸烟者。属慢性病,多在吸烟后加重病情。

2. 胸部压迫感,气闭,有慢性咽炎和支气管炎的体征:声嘶、咳嗽、吐痰、吐痰后自觉症状(喘鸣等)可消除。局部检查见咽、喉部粘膜慢性充血、水肿。

3. 胸透示慢性支气管炎体征。

预后:佳。

治疗:停止吸烟,急性期用抗生素治疗。(张伟中)

## 296 特殊血管综合症

(Paul, B. Bacon, Textbook of Medicine 655, 1975)

特征:各血管闭塞或狭窄可引起各血管供应区缺血症状(详见临床表现)

病因:动脉硬化,梅毒,感染,心脏病、心肌梗塞、Co中毒、脑出血等。

临床表现:

1. 颈内动脉闭塞综合症 Syndrome of Internal Carotid Artery Occlusion: 患侧间竭性视力减退或全盲(视网膜动脉供血不足)对侧偏瘫及感觉丧失(中脑膜动脉供血不足)多呈一过性缺血发作,以后成永久性软弱及感觉丧失。如无间竭性全盲,则难与中脑动脉闭塞区别。对侧面部及上肢乏力,自主运动麻痹,深反射亢进,巴宾斯基阳性,瘫痪侧肌张力增加。如为内颈动脉狭窄,可有不全 Horner 氏症,患侧下颌角可闻狭窄音,视网膜动脉压力比



健侧低25%则有助于狭窄诊断，于咽部腭扁体后方扪不到搏动，亦可诊断。

2. 后脑动脉闭塞综合症: Syndrome of post cerebral Artery occlusion; 视丘、脑干上部，枕叶受累表现患侧偏盲，失读症，视性识别障碍，视性空间定位障碍，因双枕极，颞侧基底动脉狭窄或闭塞可引起双侧偏盲与皮层性全盲，而病人极力否认失明，（即Anton's Syndrome）

3. 中脑梗塞：由基底动脉顶支或后大脑动脉近端支发出之中脑支闭塞使或双侧大脑脚起，动眼神经及其核，结合臂、红核，网状结构受损如一侧中脑梗塞，可出现：

a. Weber's Syndrome; 同侧动眼神经麻痹与对侧偏瘫。

b. Nothnagel's Syndrome; 同侧动眼神经麻痹，步态共济失调，四肢协调不灵，

如双侧中脑梗塞，神智不清表现四肢麻痹，分散性凝视，垂直眼震，眼球固定于正中位，瞳孔散大光反应消失，上肢不自主跳跃（hemiballismus），不合眼性昏迷（Coma Vigil）或无运动性沉默症（Akinetic mutism）且病人有周期性梦游（Sleep—Walking cycle）

如中脑动脉闭塞，表现对侧偏瘫，面部上肢手感觉丧失，对侧全盲，发音困难（详见 278 页 Syndrome of Middle Cerebral Artery Occlusion）

4. Superior Cerebellar artery Syndrome; 上小脑动脉综合症：系后大脑动脉缺血或梗塞引起脊髓视丘径，红核，交感神经降支及内侧蹄系受损，表现，轻微Horner症（上睑下垂，瞳孔小）同侧共济失调，舞蹈症及对侧面

部，躯体感觉丧失。

5. 桥脑梗塞：引起皮层脊髓径，桥中核，内侧纵系，内侧纵束，桥脑网状结构，外展神经核，桥一小直径受损，表现为Millard—Gubler Syndrome (见 194 ) 即同侧外展麻痹，面神经轻瘫与对侧偏瘫，如加上外侧凝视麻痹而固定于患侧叫做Foville's Syndrome。如双侧桥脑受累表现四肢轻瘫，外展轻瘫，昏迷，长吸气呼吸与共济失调性呼吸，瞳孔小，核间性眼肌麻痹，如仅桥脑一侧受累，则神智清楚仅四肢轻瘫。

6. Syndrome of anterior inferior artery occlusion 系桥脑外侧动脉闭塞：表现患侧耳鸣耳聋，眩晕、恶心、睑下垂面部感觉受损，面瘫、眼震、瞳孔缩小，眼（不全Horner征）患侧凝视 对侧面部以下躯体 $1/2$ 温度觉，痛觉均受损，触觉正常。

7. 基底动脉闭塞综合症Syndrome of Basilar Artery Occlusion：主要引起桥脑朕侧，中脑、枕叶梗塞，表现与桥脑分支或中脑旁正中闭塞症状相似，可有上视野不同程度缩小及皮层性全盲，脑干多受累而严重神智紊乱。

8. 延脑梗塞综合症Syndrome of Medullary Infarction (详见 303 页)。

9. 大脑梗塞综合症Syndrome of Cerebral Embolism先头痛，数小时后轻瘫，局灶性抽搐，发展为全身抽搐， $1/4$ 病人神智丧失数分钟，然后神智紊乱，神经体征依梗塞之动脉而定，临床多为中脑动脉闭塞，C.S.F无色透明，无细胞，高蛋白增多方有细胞存在，可伴有亚急性细菌性心内膜炎二尖瓣狭窄并发心房颤动，心肌梗塞，窦性心律

不能除外大脑栓塞，因 $1/3$ 病例以上有窦性心律。

11. 大脑静脉血栓形成综合症Syndrome of Cerebral Vein Thrombosis: 主要表现头痛、谵妄、嗜睡、烦躁、神智紊乱、复视、抽搐、颅内压增高、视神经乳头水肿、局灶性癫痫、轻瘫及局部受累神经体征。

12. 上矢状窦闭塞综合症Syndrome of Superior Sagittal Sinus Occlusion: 21例病人有消瘦。6人有先天性心脏病，4例其他动脉或静脉血栓，11例为小孩，10岁以下易发生大脑闭塞，几乎全部病人发热，脑压低，平均260mm，红细胞超过10个，神经症状可突然出现而于36小时内又突然消失，全部病人头痛、轻偏瘫、神智紊乱、乳头水肿、WBC增加，颈强，半数有局灶性癫痫，2例大脑假性瘤。

13. 海绵窦血栓形成综合症Syndrome of Cavernous Sinus thrombophlebitis: 多为鼻窦炎、鼻旁皮肤感染引起，特征为上睑下垂，结膜水肿充血，眼疼，乳头水肿，视网膜出血，发热，眼外肌麻痹，且易引起对侧海绵窦同样病变，可并发脑膜炎及脑脓肿。

14. 横窦或侧窦血栓形成综合症Syndrome of Transverse or Lateral Sinus thrombophlebitis: 多继发于乳突炎，表现乳突炎症状体征，头痛，乳突压痛，偶见9、11神经麻痹，吞咽困难，发音困难，同侧胸锁乳突肌，斜方肌乏力，败血症体征，颅内压增高，局灶性抽搐。

大脑动静脉血管闭塞综合症诊断要点:

1. 病史仔细询问:约 $1/5$ 有动脉硬化大脑梗塞既往发作史，大多有高血压(50%)

2. 体查应注意a. 心脏病 二尖瓣狭窄, 风心病或动脉硬

化冠心病均易发生大脑梗塞。b. 颈动脉无搏动。下肢者指示主动脉、髂动脉、股动脉、腘窝动脉硬化，上肢者则为无名动脉、锁骨下动脉梗塞，如一侧仅上肢无搏动，可诊断为无脉症(Pulseless Disease; Takayasu's Syndrome; Subclavian Steal Syndrome; aortic arch Syndrome 见28页、269页)。c. 颈部血管杂音有助于颅外狭窄部位诊断，如下颌角区杂音系颈动脉硬化，锁骨上杂音则为锁骨下动脉或推动脉狭窄，杂音大，局限化，约3/4以上在该处有动脉硬化性闭塞。

3. 应作腰穿，头部X片、脑电图、心电图以及脑电图回声(Echoencephalography)检查：

腰穿：大脑梗塞脑压小于200mm，系无色透明，如为黄色，表明颅内出血，蛋白正常或略高，如为80mg，可能有基底动脉闭塞(占10%)大面积梗塞可高到100mm，如过高则应考虑脑瘤。

颅骨X片：注意有无骨折线。后床突磨损表明慢性颅内压增高，异常钙化及松果体移位说明有脑病，动脉造形亦有助于诊断，但约有1%死亡率。

心电图可诊断心脏病有助于脑梗塞诊断。

脑电图回声系利用超声波反射诊断中线结构有无偏移，大脑梗塞极少偏移，如中线结构偏移大于2mm多为脑瘤，硬膜下血肿。

4. 此外应与肿瘤、硬膜下血肿、脑出血、脑外伤、大脑感染加以区别。

治疗：治疗原则有4。即：a. 保存生命，b. 减少脑损伤，c. 避免畸形，功能丧失，d. 及预防复发。

要注意呼吸道通畅，保持体液，电解质，热量平衡，良好护理防止褥疮，脑水肿可用20%甘露醇1.5~2克/kg，快速静滴，肝素抗凝剂应用一般7~10天。首次75I,u/磅，以后10I,u/磅每小时，以后根据凝血时间而定，一般可大于正常时间之2~2 1/2倍即可。此外康复锻炼很重要(Rehabilitation)如麻痹肢体被动性活动、防止其关节固定与维持肌张力，如病人站立15~20分而无疲乏感则应进行步态训练(手杖扶持行走)言语困难者应说话锻炼亦有效，但对严重发音困难效果少。

预后：1/4~1/3死于第一次发作，死亡与年纪，心肺受损有关，70岁上半数死亡，昏迷病人死亡近50%，复发率为22%，多次发作预后差。(李约伯)

## 297 脾曲综合症

(Paul, B. Besson; Textbook of Medicine 1189, 1975)

特征：左肋缘剧痛，疼痛放射上腹窝及左肩左臂内侧者称之为脾曲综合症，放屁或大便后疼痛缓解，可有过度换气后眩晕。

病因：可能为大肠不同部位痉挛或胀气。

临床表现：多于早餐前后腹痛，腹泻急迫感，疼痛放射上腹窝，左肩、左臂内侧，且可为放屁或大便后缓解，病人亦可有神经循环衰竭综合症(Syndrome of neurocirculatory asthenia)如短促呼吸，过度换气性眩晕、心悸、胸前不适、轻微活动即疲乏，叹息呼吸、头痛、出汗、面潮红，甚至昏厥，均可发生。

治疗：针对病因，着重全身及周围环境治疗，镇静剂，严重腹痛可局部热敷或口服颠茄酊10~15滴或口服普鲁苯辛 ProPantheline 15~30mg 或 DiPhenoxy late hydrochlorid 盐酸苯乙胍 5~20mg 饭前一日三次及睡前一次。

预后：良

(李约伯)

298

## 斯顿、勒芬色尔二氏 综合症 多囊卵巢综合症

(Paul, B. Boeson, Textbook of Medicine 1973, 1380  
1975)

特征：肥胖、多毛(面部)无卵性不育症，男性化声嘶。

病因：可能为卵巢激素类固醇异常所致。

临床表现：女性青春期后得病，月经过少或闭经，无卵巢性不孕或不育，肥胖、面部多毛占半数病人，有痤疮，可男性化声音改变，双卵巢多囊性增大，每个滤泡性囊肿小于1厘米。

治疗：可服用强的松40~60mg，每日3次分服，连服2日，无效则每日增量20mg直至100mg为止，病状缓解则每日减量20mg，直到40~60mg为维持量，至少服药半年或服用Ciomipheni Citras 枸橼酸氟代酚胺诱发卵巢排卵，用量50mg口服，Q.D，连服5日，可用3个月经周期，如无效，下1周期增量至100mg最大量，服5日，于停药后2日，肌注绒毛膜促性腺激素，每日4000单位，连用三天，无效手术

楔形切除双侧卵巢。

预后：可治愈，易复发。

(李约伯)

299 斯蒂芬、蒋森二氏综合症  
外皮口腔炎 皮肤口腔炎  
新型发疹热 呼吸道粘膜  
综合症 多形红斑

(Paul, B. B:eson, Textbook of Medicine 1848, 1975)

特征：皮肤、粘膜、眼三联症。

病因：不明。可能与感染、免疫、癌、放疗、接触性皮炎、中毒、药物过敏等有关。

临床表现：多见于男性，男：女为2：1，起病1~14天发热、咳嗽、喉痛，急性鼻炎、胸痛、呕吐、关节痛，然后出现下述症状：

1. 皮肤：对称多形渗出红斑、丘疹、疱疹、出血、破后表皮脱落（掌、趾、面、眉弓）重者愈后结疤（6周左右），轻者3周内愈合不留瘢痕。

2. 粘膜：口腔、舌、咽、喉均发炎、粘膜脱落出血、剧痛、鼻粘膜病变可鼻衄。

3. 眼：结膜炎、角膜溃疡、眼睑炎，重者可失明。

4. 可伴发尿道炎、肾炎、肺炎。

5. 应与急性传染病如猩红热、麻疹、白喉、水痘、眼疱疹、中毒性表皮坏死（Lyell氏病）、天疱疮、接触性皮炎、全身性红斑狼疮、单纯疱疹相鉴别。

治疗：对子、抗菌素控制感染，分泌物不易咳出者可考虑气管切开。

预后：10%死亡率。5~10%失明率，复发率高达25%。  
(李约伯)

### 300 斯追琴氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 713, 1975)

特征：弱视、手足躯干感觉异常、面部反射消失、眩晕、耳聋、声嘶、共济失调、痉挛、生殖器炎、角膜变性、口腔炎、舌炎。

病因：维生素B族缺乏如烟、酒中毒。

临床表现：见特征。

治疗：戒烟、酒，大量维生素B。

预后：视病情轻重及开始治疗时间而定。一般治疗愈早、愈少后遗症。  
(李约伯)

### 301 斯特齐、韦伯尔二氏综合症

#### 大脑三叉神经血管瘤病

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 768, 1975)

(Cecil—Loeb; Textbook of Medicine 515, 1963)

特征：大脑皮层软脑膜血管瘤、酒志、口眼、鼻血管瘤、耳畸形、眼失明、高弓弓。

病因：不明，多为先天异常，但无遗传证明。



临床表现：面部粉红色状酒痣或呈紫色，境界明显，压之退色，但海绵状血管瘤呈结节状，丘疹样，出生即有，位于头、面、颈、躯干、四肢，面部者沿三叉神经走行分布，可越中线到对侧，畸形洼状者则不随神经走行分布，一侧面部血管瘤往往发生于同侧软脑膜瘤，如为双侧、颅内病变亦为双侧或较大血管瘤一侧，仅10~15%颅内血管瘤可无面部血管瘤。血管瘤亦可发生于鼻、口、舌、咽、眼睑、结膜、巩膜、脉络膜，50~90%首发症状为抽搐，似 Jackson 样抽搐，局限性或意识性，以后发展为全身抽搐，1/3有偏瘫，半数病人精神失常，同侧偏盲，皮层性失明，对侧轻偏瘫，双侧失明，10%为双侧病变。牛眼、青光眼，胃肠或肾血管瘤可引起呕吐、便血、尿血、耳畸形、虹膜异色、高弓弓、子宫萎缩、主动脉弓狭窄、内脏囊肿或肿瘤，凡具备下列二条即可确诊。

- a. 面部酒痣；
- b. 对侧抽搐；
- c. 对侧轻瘫或偏瘫；
- d. 智力低下；

e. 典型X片改变：患侧颅穹窿畸形，大脑回，2、3板有双影弯曲钙化；（枕、顶、额区婴儿无此征，但青春期可出现）气脑造影大脑萎缩，侧脑室扩张，脑血管造影异常，脑电图皮层活动减少，脑脊液蛋白增加。

面部血管瘤应考虑有无颅内血管瘤，如有颅内血管瘤而无面部血管瘤则诊断困难，大脑弯曲钙化应高度疑为本病（钙化亦可发生于脑膜瘤、脂肪瘤、铅中毒、甲功低下，Parkes-weber Syndrome，一侧肢体海绵状血管瘤，软

组织过度增生及骨质增生)。

治疗：对症、抗痉挛、抽搐不止可手术切除脑叶或半球切除，早期切除软膜血管瘤可预防大脑萎缩。

预后：50%对症治疗者可幸存，50%早夭，病儿多因抽搐、麻疹、智力低下、失明而不能上学。（李约伯）

## 302 锁骨下动脉盗血综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 654, 1975)

特征：脑干缺血以背及外侧为主时，有眩晕、眼震、共济失调、呐吃、感觉异常、复视、耳鸣、耳聋、吞咽困难、面、颌、软腭、咽诸肌乏力，如以腹侧为主则有单或双侧四肢乏力、跌倒、复视、发音困难。

病因：动脉硬化、栓塞、心脏病、心肌梗塞、亚急性细菌性心内膜炎、缺氧、胶原血管病、贫血、动脉瘤、系锁骨下动脉近椎动脉发源处狭窄，同侧椎动脉血液乃逆流到手臂，从而引起脑干缺血。

临床表现：见特征，但脑干缺血表现突然跌倒(drop attacks)神智清楚，迅即恢复平衡为特点。

治疗：病因治疗，对症及锻炼，血检查应用抗凝血药如肝素，高血压者应服降压药。利血平0.25Pc, Tid, 1~2万单位肝素+5%葡萄糖1000ml静滴, 20~30滴/分, 如严重出血可用硫酸鱼精蛋白中和肝素, 1mg可中合肝素100单位。

预后：视病因及病情轻重而定。（李约伯）

### 303 上小脑动脉综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 656, 1975)

详见: (Specific Vascular Syndromes 259 页)

(李约伯)

### 304 上腔静脉综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 870, 1975)

特征: 面、颈、上肢明显充血水肿、吞咽困难、肺癌症。

病因: 肺癌压迫上腔静脉。

临床表现: 肺癌早期可无症状或咳嗽、胸闷、压迫上腔静脉侵入纵隔障时, 面、颈、上肢明显充血、水肿、食道受压产生吞咽困难, 亦可直接侵犯心包而有心悸、胸闷心包炎症状, 如压迫颈部交感神经可有Horner综合症(上睑下垂、瞳孔缩小, 患侧无汗, 鼓膜充血), 如转移至脑, 尚可出现脑症。

治疗: 早期定期X线检查可发现阴影, 应早期发现而手术切除, 手术前后应放疗, 广泛转移者不宜手术, 则可对症状姑息加放疗。

预后: 约44%可存活半年左右, 有转移者仅26%。

(李约伯)

## 305 急性高山病综合症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 79, 1975)

特征: 头痛、呼吸困难、恶心、呕吐、眩晕、发绀、心悸、数日内缓解, 再登高一点又复发, 下降又好转。

病因: 登高2133.6~2438.4米, 个别4267米即可发病。

临床表现: 头痛、活动加重呼吸困难, 不适、软弱、厌食、恶心、呕吐、智力与判断力受损、嗜睡、唇绀、指甲青紫、潮氏呼吸、心悸、眩晕数日后上述症状减轻, 如再登高又复发, 某些病人吸氧或下降高度可缓解症状。

治疗:

1. 登山前8小时口服乙酰唑胺250mg可减轻症状, 以Furosemide夫喃苯胺酸(利尿灵)80mg, Q12h, 48小时内症状好转、尿多。重者吸氧。

预后: 缓缓上升, 休息几天适应后再上升, 如此可防止症状加重。 (李约伯)

## 306 前下小脑动脉闭塞综合症

(Paul, B. Beeson: Textbook of Medicine 656, 1975)

详见 259 页 Specific Vascular Syndromes

特征: 耳鸣耳聋、眩晕、恶心、面部感觉受损、面瘫、眼震、瞳孔缩小、眼睑下垂、患侧凝视, 对侧面部以下躯体<sup>1/2</sup>温度觉、痛觉均受损, 触觉正常。 (李约伯)

## 307 基底动脉闭塞综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 657, 1975)

详见 259 页 Specific Vascular Syndromes

(李约伯)

## 308 贝尔氏麻痹综合症

(Paul-Beeson; Textbook of Medicine 783, 1975)

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1654, 1963)

特征：末梢性面瘫（口眼歪斜）。

病因：不明，受凉、风湿有关，近年研究其神经传导阻滞病变多在近内听道处。

临床表现：末梢性面瘫，表情诸肌麻痹、不能皱额、吹口哨、闭眼、笑时口歪、喝水时漏水、多伴有患耳后及颌骨疼处，鼓索神经受损伴有患侧舌前2/3味觉丧失；镫骨肌神经受损伴有听音过敏，膝节受损伴唾液及泪腺分泌减少，个别病例病程久，不易恢复，可伴有面肌痉挛，本病应与Meikerson's Syndrome区别（见 188 页）后者多同时伴有舌皴裂及面部水肿。

预后：多在一周内开始恢复，3/4病例在几周内自愈，极个别一年后方恢复，亦有永久性面瘫报导。

治疗：强的松10~20mg，一日3~4次，服用7~10天可加速恢复。其他如理疗、电针、中药。（李约伯）

### 309 海绵窦血栓性脉静炎综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 657, 1975)

详见262页

(李约伯)

### 310 大脑栓塞综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 657, 1975)

详见261页 Specific Vascular Syndromes

(李约伯)

### 311 糖尿病大脑毛霉菌综合症

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1305, 1963)

本综合症包括不可控制糖尿病，伴有眼肌麻痹、脑膜脑炎与鼻窦炎，治疗不及时，往往危及生命。

(李约伯)

### 312 大脑静脉血栓形成综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 657, 1975)

详见262页 SPeciFiC Vascular Syndromes

(李约伯)

## 313 免疫缺乏多变形综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 107, 1975)

特征: a. 免疫缺乏同一病人中因时而异, 同一家族中因人而异。b. 全部球蛋白减低或其中几种浓度减低。

病因: 自体隐型遗传或显性遗传。

临床表现:

1. 可散发性亦可晚年得病而认为系后天性。
2. 抗体形成与细胞免疫反应均低下, 故反复患肺炎、鼻窦炎、中耳炎、胃肠炎、肠梨形或鞭毛虫病。
3. 可有自体免疫现象及自体免疫疾病。
4. 恶性贫血, 易得胃癌及抗组织胺胃酸缺乏。
5. 周围血循环B细胞数正常或稍减少, 浆细胞减少, IgM正常或微增者, 其IgA与IgG减少, 淋巴腺肿大, 肠淋巴组织增生, 淋巴生发中心生长活跃可误诊为滤泡淋巴瘤。

治疗: 原则是及时确诊与控制感染。

r-球蛋白每公斤体重0.6cc, 每3~4周注射一次可减少感染, 但对Bruton氏X链婴儿r球蛋白缺乏症无效, 这类病人经常输血浆有效, 应保持输血者无肺炎史, 无Australiá抗原及无对金(Au)抗原之抗体。大剂量肾上腺类固醇以及免疫抑制剂, 脾切除均可降低病人免疫力。

预后: 视病情轻重而定。

(李约伯)

## 314 遗传性汗闭外胚层畸形综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1860, 1975)

特征：外胚层发育畸形，主要为男性得病，皮肤似女性，汗腺缺如，具大头、眼、牙、咽喉气管畸形。

病因：系X链遗传病，自体显性及隐性遗传不能除外，男性多得病。

临床表现：

1. 头畸形：高宽短眉弓、秃额、鞍鼻、上下唇水肿呈状钩放射、上下颌骨小、尖额。

2. 身材矮小不对称。

3. 皮肤畸形：汗腺缺少或缺乏、毛发少、皮肤干燥色白柔软似女性，个别有淤点或紫斑。

4. 因汗腺缺如易发烧，尤以新生儿为甚，高温环境不能调节体温。

5. 牙畸形：乳齿及恒齿数目减少或缺失、齿距宽、钉锥齿圆锥状齿，色素沉着，牙易脆。

6. 眼畸形：白内障、晶体半脱臼或缺失、泪腺缺失而无泪。

7. 口腔、咽喉、气管支气管粘膜腺体缺失易受感染。

8. 少见畸形有原发性性腺机能低下，尿道裂、无乳头、无乳腺、螺旋耳、腭裂、痴呆、多指(趾)小眼，以及中枢神经系统畸形。

预后：应尽可能选择不出汗或避免呼吸道受刺激之职业，可以正常生活长寿。



治疗：主要对症治疗，如手术修复鞍鼻，避免热源。  
(李约伯)

### 315 遗传性痉挛性截瘫综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 764, 1975)

特征：进行性对称性痉挛性步伐不稳，弓形足、驼背、眼震、晚期吞咽困难。

病因：可为自体显性、隐性、性链隐性遗传。

临床表现：10岁后发病，男多于女，进行性对称性痉挛性步行不稳，可见眼雾因脚背屈无力，趾下垂而成剪刀状步态，髋关节强直及肌张力低而不能上楼，深腱反射及伸趾反射均增强，伸肌痉挛、驼背、弓形足，晚期出现膀胱肌上肢肌无力与吞咽困难（延髓控制吞咽诸肌肉无力）病程可长达数十年，手小肌萎缩，腿部小肌很少萎缩，如果发生萎缩，则触觉、震动觉、位置感均丧失。如为散发病例应与多数性硬化症及进行性肌萎缩相鉴别。

治疗：对症、理疗、按摩。

预后：病程系进行性，但缓慢，可长达数十年。

(李约伯)

### 316 带状疱疹综合症 水痘

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 684, 1975)

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 110, 1963)

特征：分两型，成人多为神经分布走行疼痛与皮肤带状疱疹，儿童呈流行性水痘疱疹。

病因：系水痘病毒感染，儿童型是流行性每年冬春得病，成人呈散发性。

临床表现：儿童型以2~8岁易得病，每隔2~4年流行一次，主要在冬、春二季，成人型40~80岁多见，幼儿亦可发生，甚至婴儿亦可得病。接触感染后，经数天潜伏期即全身不适，发热2~5天后出现皮肤感觉异常4~5天，然后出现疼痛性疱疹，疼痛性质从轻微发痒，表浅部刺痛，灼热痛，到深部疼痛而疑为兰尾炎、胆囊炎、胸膜炎，疼痛间竭性或持续性，发疹前具有神经分布区触痛与感觉过敏，皮肤病变先为小的红斑，迅即成疱疹，第3天疱液混浊含炎性细胞，5~10天变干而结痂，重症者疱疹融合成肉芽状，历时数周始愈，在发疹期，局部淋巴腺肿大，淋巴腺附近亦有水泡，疼痛或感觉异常，多持续1~4周，40岁以上，有30%可持续数月或数年，此种疱疹神经痛更多见于老年人，带状疱疹可出现于任何感觉神经分布区，约50%到2/3病例发生于躯干神经节，颈神经节次之（15%）10~15%发生于三叉神经眼支，视神经少受侵犯，但偶可见角膜结膜炎，3、4、6颅神经，脑干及其他神经根均可受侵犯，如侵犯7、8颅神经，则可出现Ramsay Hunt's Syndrome（详见230页）表现为患侧耳聋眩晕，味觉丧失，耳痛及耳壳疱疹与舌部疱疹，原发病灶在神经系统时，C、S、F淋巴球、蛋白均增多，但无脑征，如单一神经或局限性脑炎脑膜炎，则可引起肌麻痹与萎缩，急性尿储留与患侧横膈膜麻痹亦可出现，虽然带状疱疹很少发生于中区大脑神经，但亦有急性横断性或上行性脊髓炎、播散性脑炎、急性小脑共济失调等报导。

早期疱疹内可找到多核巨细胞与核内包涵体，成人亦可

并发水痘性肺炎。

治疗：主要对症止痛 强的松10~30mg，一日3次分服，但应注意长期服用类固醇激素，有加速播散危险。IUDR (5-Iodo-2-deoxyuridine) 5-碘-2-去氧尿核苷。局部病变必须与二甲基氧化硫同用方可加速治愈及缓解疼痛。近年应用细胞嘧啶阿拉伯糖胶(一种对抗病毒DNA药)，在玻璃皿中可治扩散，此外γ-球蛋白证明亦有效，每次0.3~0.6gIM。

预后：如发生角膜瘢痕可影响视力，75%严重脑炎脑膜炎亦可恢复，死亡率小于10%，癌症易并发带状疱疹，预后差。1/4的何杰金氏病有皮肤播散，幸这种皮肤播散多于6天内自愈。(李约伯)

### 317 内颈动脉闭塞综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 655, 1975)

(详见Specific Vascular Syndromes 259页)

(李约伯)

### 318 中脑动脉闭塞综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 656, 1975)

特征：对侧偏瘫与感觉丧失(面及上肢为主)及对侧失明或发音困难。

病因：中大脑动脉梗塞或供血不全，动脉硬化、风湿心脏病、心肌梗塞、恶急性心内膜炎、低血压、缺氧、CO中毒、梅毒、脑出血、动脉瘤破裂等。

临床表现：当中脑动脉闭塞引起大脑半球外侧部位梗塞可产生不同程度的对侧轻瘫及感觉丧失（主要是面部、上肢）与对侧失明，如中脑动脉起始部闭塞，可产生广泛性神经紊乱，对侧明显偏瘫与感觉丧失，如中脑动脉之分支闭塞则临床表现多端，如有时仅有面、上肢的轻瘫，某些病人则感觉丧失明显，某些病人仅有发音困难。

治疗：对症及病因治疗。

预后：视病情轻重而定。

（李约伯）

### 319 运动病综合症

（Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 73, 1975）

特征：苍白、出汗、流泪、眩晕、恶心、呕吐、严重者虚脱。

病因：不完全明了，迷路受转动、旋转，上下运动刺激，心理因素及视觉性刺激均可引起。

临床表现：见特征。

治疗：中止旅行即好，重点在预防，口服海俄辛Hyoscine 0.3~0.6mg Tid、呕吐量多，失水时应补液。

预后：良。

预防：旅行前30分可口服Hyoscine（东莨菪硷）0.6mg或Dramamine或苯海拉明50mg，长途旅行4~6小时一次，欲吐时、可卧下闭眼或注视远方或吸入冷空气均可避免呕吐。

（李约伯）

## 320 神经循环衰弱综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1189, 1975)

主要表现为短促呼吸，过度换气性眩晕、心悸、胸前不适，轻微活动即疲乏，叹息呼吸、头痛、出汗、面潮红、甚至昏厥。（详见Splenic Flexure Syndrome 264页）

（李灼伯）

## 321 多发性肌皮炎综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 128, 1975)

特征：近端肌炎（肩、颈、髋）肌变性与再生伴皮炎，吞咽困难，儿童伴贫血，低热。

病因：未明，与感染及抗肌球蛋白抗体免疫反应有关。

临床表现：

1. 肌炎：近端肌肉（髋、肩颈）软弱触痛，晚期肌萎缩，腱反射减弱。

2. 皮疹：红斑（面、肩、手臂）结节，湿疹、指甲过度充血。

3. 上睑有向日葵紫红疹具有诊断价值。

4. 吞咽困难（咽肌软弱及上、中咽缩肌张力低下所致）。

5. 心悸、心包炎、间质纤维化。

6. 个别肺炎、硬皮症伴胃肠症状及营养吸收障碍，严重肌病如有肌坏死则有肌蛋白尿。

多发性肌炎亦可见于Sjogren's Syndrome（干燥综合症）。

7. 皮肤炎儿童得多贫血，得病即厌食、乏力、肌软弱、僵硬、肌疼、低热、吞咽困难的质沉着。

治疗：可口服强的松，首次量60~80mg，以后减量，维持量至少服3年，不然2年内可复发，其他对症。

预后：可死于胃肠紊乱，纵膈肺炎，一般死亡率50%，儿童高于成人，成人2/3可活10年，50%全愈，其余遗留不同程度肌无力，20%可伴发肿瘤，其中50%为男性，50岁以上易伴发癌症（男性73%，女性24%）。（李约伯）

## 322 后大脑动脉闭塞综合症

(Paul. B. Beeson; Textbook of Medicine 658, 1975)

(详见SPecific Vascular Syndrome 259 页)

(李约伯)

## 323 假性球麻痹综合症

(Cecil-Loeb; Textbook of Medicine 1621, 1963)

特征：吞咽、说话、舌唇运动诸肌乏力与麻痹，但病变不在延髓，系传入延髓核之皮层冲动失常，故称之为假性球麻痹。

病因：大脑动脉硬化多发性脑梗塞栓。

临床表现：吞咽、说话、舌唇运动系接受双侧大脑半球神经冲动，一侧内囊病变可致对侧偏瘫，而不影响吞咽说话等生理功能，但如一侧内囊病变后，继之他侧内囊亦受累，此时可出现吞咽、咀嚼、发音障碍，如病变部位恰当，可发

生球麻痹而无偏瘫，一般病情发展如下：一次发作产生偏瘫而无吞咽发音困难，以后偏瘫恢复，仅遗留不同程度手脚软弱，过些时间后（间隔可数年之久）病人再次发作，对侧偏瘫伴说话吞咽困难（双侧大脑半球到延脑核神经冲动失常）假性球麻痹综合症往往包括感情控制丧失而出现突然哭笑，尤其当皮层视丘纤维受累有如此症状。

治疗：鼻饲营养，以后可获得吞咽功能恢复，病因治疗。

预后：视病因而定 (李约伯)

### 324 上矢状窦闭塞综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 657, 1975)

详见 262 页 Specific Vascular Syndromes

(李约伯)

### 325 疏忽异物综合症

(Scott-Brown; Diseases of The Ear, Nose and Throat Vol I 565, 1952)

特征：异物入喉后继之无症状安静期，因疏忽这段病史，导致出现不可解释肺部症状与体征。

病因：儿童或神智不清成人吸入异物所致。

临床表现：

1. 异物入喉当即剧咳、呛、呕吐。
2. 继之无症状期，以致病人或家属疏忽而不就诊。

3. 继无症状期后, 始出现肺部症状与体征。

治疗: 应记住这种可能性, 遇到不可解释之肺部症状与体征时应进行支气管镜检检查取出异物。

预后: 除去异物即愈。 (李约伯)

### 326 横窦 (或侧窦) 血栓性 静脉炎综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 657, 1975)

详见 282 页 Specific Vascular Syndromes  
(李约伯)

### 327 三叉神经痛综合症 痛 性 抽 搐

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 14Ed, 612,  
1975)

特征: 三叉神经分支突然发作闪电样阵发性刺痛。

病因: 特发性原因不明, 症状性多为肿瘤, 多数性硬化、脑干栓塞引起。

临床表现: 特发性者神经系统检查正常, 发作时闪电样刺痛, 往往触及唇部、口腔粘膜、说话、咀嚼、刷牙、触及痛点而激发, 疼痛很久超过数秒, 每次发作有数秒到一分钟之间歇期, 但病人多诉说每次疼痛持续数小时, 痛局限于三叉神经分布区, 多为 2、3 支或 2、3 支同时发作, 偶可侵及第 1 支, 多自发缓解或加重, 且多以春秋季节加重, 抽搐性痛



很少在晚上发作。

症状性三叉神经痛具有三叉或分布区改变，应仔细检查有无其他器质性改变。

治疗：服用抗痉药 Carbamazepine 卡马西平首次 100mg Bid，以后逐渐增量到每天 400~800mg 作维持量，每天不超过 1200mg，治疗前后定期检查血象，偶可发生再障贫血，其他副作用有眩晕、嗜睡，亦可服用 Diphenhydantoin 二苯乙内酰脲 400mg/天，但疗效不及 Carbamazepine（卡马西平），保守无效可行三叉神经根近端切断术。

预后：视病因而定。

（李约伯）

## 328 塔皮阿氏综合症

(Magalini, S., Dictionary of medical Syndromes, 509, 1971)

(PaParella, M. et al., Otolaryngology, Vol II, 1973)

特征：声嘶、吞咽困难，半侧舌麻痹。

病因：颈静脉孔及舌下神经管附近肿瘤（如鼻咽癌），颈动脉瘤压迫，颅底骨折，寰椎脱位及颈部外伤等使部分迷走神经和舌下神经受损，因此属周围性损害。

临床表现：

1. 一侧咽、喉肌、声带麻痹致吞咽困难和发音困难，活动量增加时感气急。

2. 一侧软腭瘫痪，咽反射减退，致有鼻反流。

3. 一侧舌肌瘫痪，致半侧舌体萎缩。

4. 作头颅X线摄片和颈动脉造影，以确定病因。

预后：取决于病因。

治疗：对症。

(张伟中)

### 329 睾丸女性化综合症

(Paul.B.Beeson; Textbook of Medicine 1772,1975)

特征：染色质缺乏，原发性闭经，成熟女性外观，体内（腹部、腹股沟、阴唇）有睾丸组织，喉头增大。

病因：可能为男性激素蛋白受体浓度不足致双氢睾丸素作用失活。

临床表现：腋窝及耻骨毛发稀少、阴蒂小、输卵管雄型、无子宫及无宫颈（此为完全型）亦可阴蒂增大，生殖器功能低下，睾丸17去氢酶缺乏致睾丸酮产生受损（此为不完全型）喉头增大。

治疗：两型应用 estrogen 治疗以保持其女性正常发育或用戊酸雌二醇 Estradioli Valeras ( Delestrogen ) 5~40mg, 每1~3周肌注一次。(李约伯)

## 320 代热林、罗细二氏视丘综合症

(Cecil-Leeb Textbook Of Medicine 1619 1963)

特征：手足徐动症、舞蹈、共济失调或指画运动、偏盲。

病因：起自基底动脉之大脑后动脉主支供应视丘、视膝体、颞叶后下内侧，枕叶（包括纹状体）（此动脉有时来自颈内动脉）发生血栓所致。

临床表现：

1. 距状支血栓——仅有对侧一致性偏盲。
2. 病变对侧短暂麻木或弛张性偏瘫。
3. 视脊径及内侧膝系之视丘支受累，可出现深部、浅部感觉缺失。
4. 对侧短暂剧痛或灼热感。
5. 齿核红核视丘受累有指划运动，共济失调及阵颤。
6. 视丘穿孔支血栓致视丘前部软化，破坏齿状红巢视丘径及下视丘（外侧腹核好）可出现舞蹈、手足徐动、共济失调或指划运动，但无感觉变化。

治疗：针对病因。

预后：视病因而病情轻重而定。 (李约伯)

## 331 察比尔奇、魏森伯克二氏综合症

(Paul.B.Boeson; Textbook Of Medicine 126 1975)

特征：弥漫性皮下组织磷酸钙质沉着及肢端硬化，如有雷诺氏现象及毛细血管扩张，则称之为CRST综合症。（见

97页) 两者均为全身性硬化皮肤病变之不同表现。

病因。不明。

临床表现：见特征。

治疗：对症，防寒保温，服用盐酸妥拉苏林 Tolazoline 25mg，每日4—6次，如患者可耐受，增量至50—100mg，利血平0.25mg，每日2—3次。

交感神经切除术有效为特发性，无效则为继发性。

预后：视病因与病情轻重而定。 (李约伯)

### 332 血栓形成性血小板减少症紫癜

(Paul B. Beeson, Textbook Of Medicine 1559 1975)

特征：血小板减少、紫癜、贫血、肾病、发热、以及波动暂时性神经症状。

病因：不明，可能与免疫有关，可伴有红斑狼疮或其他胶原病。

临床表现：中枢神经症状表现多端，严重出血性贫血时(口、鼻出血)，血球比容低于20%，可导致肝衰、败血症及继发性弥漫性血管内凝集(DIC, Disseminated Intravascular Coagulation) 活检可见周围血象分裂细胞数增多，圆头锤状细胞增加，灰状红细胞碎片具有诊断价值，组织学见血管内沉积透明凝血酶而无血管炎或见变性血小板血纤维蛋白聚集。

治疗：本病为内科急诊，目前无特疗。

强的松50-100mg/天或抗血小板凝集药如dipyridamole双嘧啶胺醇，10-20mgIM或i.V.每日2-3次，可与Aspirin

联合应用0.5Pc、Tid。无效应行脾切除术。

预后：80%死于并发症后一个月内。 (李约伯)

### 333 胸腺瘤并 $\gamma$ 球蛋白缺乏综合症

(Paul.B.Beeson, Textbook Of Medicine 107 1975)

特征：胸腺瘤， $\gamma$ -球蛋白缺乏、T.B细胞缺乏、体液免疫与细胞免疫功能均低下。

病因：不明。

临床表现：

1. 极易感染（上呼吸道、中耳炎、鼻窦炎、咽喉炎）。

2. 贫血（红血球发育不全所致）。

3. 正常人血清可使病人之淋巴样细胞在试管内发育成为 $\beta$ 淋巴细胞，说明其表面有免疫球蛋白，而本综合症无此现象。

治疗：手术摘除胸腺瘤亦无效。对症。

预后：不良。 (李约伯)

### 334 提策氏综合症； 肋软骨炎； 结节性软骨病

(Paul.B.Beeson, Textbook Of Medicine 163 1975)

(Cecil—Loeb, Textbook Of Medicine 1498 1963)

特征：一侧上胸肋软骨（局限于胸肋交接处）肿痛与触痛，深呼吸加重疼痛。

病因：不明。多见于40岁后，男女均可得病。

临床表现:

1. 可突然或逐渐发病, 咳嗽或深呼吸加重疼痛, 以后局部(胸肋交接处)呈纺锤形肿胀及压痛。
2. 肿胀、痛症与心绞痛类似本综合症。
3. 症状可持续数周或数年。
4. 胸骨柄及胸锁关节亦可受影响。

治疗: 单纯安眠即可生效, 疼痛对症止痛药。热敷, 皮质激素局部封闭可收效。

预后: 症状可复发亦可缓解。 (李约伯)

### 335 瓦芝氏综合症

(Magalini S Dictionary Of medical Syndromes  
516 1971)

病因: 咽囊或咽中央隐窝的慢性炎症, 感染扩展至咽峡和咽部。

临床表现:

1. 后枕部头痛, 鼻后、咽上部有痰积感觉, 咳吭, 吐痰。
2. 鼻咽部慢性充血, 鼻咽部复被粘脓, 咽扁桃腺有脓炎。
3. 作鼻咽部分泌物致病菌培养和药敏试验。

预后: 好。可治愈。

治疗: 抗生素治疗。必要时可手术。 (张伟中)

## 336 3/B染色体变位综合症

(Magaliui, S. Dictionary Of medical Syndromes  
521 1971)

病因：染色体异常，3号染色体和B组4—5号染色体改变位置。此种异常通常由女性患者遗传给下代，少数由男性遗传。

临床表现：

1. 女性患者的子女中有41%的人得病，而男性患者的子女中仅有12%。

2. 出生时体重轻。

3. 角膜混浊，虹膜缺损，眼球突出，斜视。

4. 小颌，小耳，唇、腭裂。

5. 先天性心脏病。

预后：差，常死于各种感染。

治疗：对症。

(张伟中)

### 337 缺克、柯林二氏综合症

缺克、柯林、佛兰斯切替三氏综合症  
第一号综合症 面部多畸形症 双侧面部  
发育不良症 下颌面部畸形综合症 佛  
兰斯切替氏综合症 佛兰斯切替、克  
来恩二氏综合症 背吕、佛兰斯切  
替、克来恩三氏综合症

(A.G.D.Maran J.Laryngo oto 78 135 1964)

(J.P.Nigam, J.Laryngo oto 80 90 1966)

(Susumu suchiro etal Annals of oto-R,Laryngo  
88 Supplement No59 1979)

特征：下睑缺损、斜眼、小颌、颊部毛发细长，外耳、中耳、内耳畸形。

病因：显性遗传。

临床表现：Treacher-collin (1960年)首先描述。本综合症有五型：a 完全型占50%，b.不完全型占18%，c.一侧型罕见占4%，d.顿钝型占12%，e.非典型型16%（包括不完全型，缺少一个主要体征，但具备其他非本综合症之其他畸形如智力低下、附耳或小耳、翼状肩、1、2颈椎融合、鳄鱼泪（咀嚼即流泪）。

本综合症主要表现为：

眼：下睑缺损，睫毛少，麦氏腺缺失，斜眼，眶上缘畸



形。

面：小颌，面颌骨下凹，腭裂，会厌发育畸形，颊部毛发细长，如出现舌状毛发伸向颊部则为本综合症一特点，而其他头面畸形罕见。

鼻：鼻畸形，额鼻角消失，无鼻窦。

耳：小耳廓或附耳，外耳道闭锁或狭窄，听骨畸形，中耳小无耳咽管，面神经走行畸形，耳口之间存在盲管，内耳畸形如耳蜗短，耳蜗导水管宽，椭圆囊大，水平半规管缺失；前庭神经支至水平半规管脊，故表现为混合聋及前庭功能障碍。

治疗：对症，如修补腭弓。

预后：视畸形影响之器官而定，仅表现典型完全型者预后好。  
(李约伯)

338

## 热代脾大综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1553 1975)

特征：显著脾大、脾功能亢进（鼻衄），IgM升高及淋巴球增生。

病因：多发生于热代虑疾区。

临床表现：有脾功能亢进，脾显著肿大，出血（鼻衄）粒性白血球减少，血小板减少，骨髓细胞增生，淋巴球增生，锥虫凝集试验阳性。

治疗：如血细胞明显减少，骨髓细胞过度活跃，可行脾切除术，术前应测门脉压，如过高可行脾肾血管吻合或门脉分流术。

预后：视病因及病情轻重而定

(李约伯)

339

## 却特尔氏综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes  
526 1971)

(Paparella, M. et al Otolaryngology Vol. 1, 1  
1973)

特征：传音性聋，一侧面部颌部麻木或疼痛，软腭麻痹。

病因：鼻咽癌侵犯Morgagni窦，此窦内有张腭帆肌、  
提腭帆肌、咽鼓官和三叉神经，位置相当于鼻咽外侧壁，靠  
近颅底卵圆孔和翼外肌。

临床表现：

1. 成人男子多见。
  2. 一侧耳鸣，传音性聋，耳内闭塞感，局部检查见卡他性中耳炎体征。
  3. 患侧面颌部三叉神经第二支分布区域自发性剧痛和麻木感。
  4. 软腭瘫痪，鼻反流。
  5. 晚期牙关紧闭。
  6. 颈部转移性肿块，晚期远隔脏器有转移。
  7. 局部检查见鼻咽侧壁饱满或有新生物。
  8. 常与Jacod氏综合症或翼腭窝综合症同时存在，亦可有先后。
  9. 作颅底X线摄片及鼻咽部活检可确诊。
- 预后：很差，常很快死亡。

治疗：放疗，化疗。

(张伟中)

## 340 特可特氏综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1299 1975)

特征：中枢神经瘤、家族息肉史。

病因：隐性遗传。

临床表现：中枢神经系统瘤、受瘤侵犯部位与体征，具有家族息肉形成史，目前全世界仅报导2例(1975)，罕见。

治疗：无特效治疗。

预后：不良。

(李约伯)

## 341 特纳尔氏综合症

性腺发育不良综合症 卵巢发育不良症 崩里夫、乌耳吕去二氏综合症

(Paul, B. Boeson, Textbook of Medicine 1771 1975)

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 1421 1963)

特征：女性生殖器畸形，主动脉弓狭窄，无月经，小颌，牙咬合不全，智力迟钝。

病因：系只有个性XO染色体，其染色体之长臂丧失，则可产生无月经及生殖器雏型，但不矮小，如染色体短臂丧失，则矮小，生殖器亦畸形。

临床表现：出生时如有手背、足背淋巴水肿，皮肤松弛，颈部发线低等特征，则称Bonnevie—ullrich 综合症，性

生殖器雏形，纹状胸，臂状赘肉，皮肤易生碰痕疙瘩，肠毛细血管扩张，内毗赘皮突出，小颌，牙、舌不全，眼肌畸形，皮肤多发性色斑，智力迟钝，主动脉弓狭小及第4掌骨短，此外尚有肾畸形，病人可矮小(只有1.12—1.47米高)，但病人直到青春期无月经，第二性征雏型症状明显时始能确诊。

预后：混合型者有睾丸组织存在，应手术切除之，以免发展男性化，或以睾丸组织癌变。

治疗：针对性雏型治疗，修补先天畸形。（季约伯）

### 342 尔协氏综合症 聋哑网 膜色素变性综合症 网膜色素 变性感音聋综合症

(Susumu Suchiro et al Annals of oto-R Laryngo  
88 Supplement 增59 1979)

(林尚泽：耳鼻咽喉百科全书 238 1980)

特征：视网膜色素变性与感音聋。

病因：自体隐性遗传。

临床表现：usher 1914年描述本病，家族史占10%发病，视网膜色素变性家族中，耳聋发病率高达100%，①发病时间不明确，有夜盲、色盲、全盲，双耳进行性感音聋（柯替氏器畸形、血管纹发育不全）；②平均9岁发展为进行性夜盲，视力减退，视野缩小，50%中年后全盲；③出生时即耳聋，4—6岁明显，约85%全聋或聋哑，约90%有前庭症状（Hallgren 1959）；④可有发音障碍、失语症、嗅觉缺

失、智力低下及精神分裂症状，脑电图正常。

治疗：无特效，应早期确诊，利用残存听力，配戴助听器加强语言训练。

预后：眼可发展全盲，85%可全聋或聋哑。（李约伯）

### 343 迷走神经瘤综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes 538, 1971)

病因：未明，可能是迷走神经的肿瘤。

临床表现：

1. 发病男女均等，中年人发病，得病前常无症状和特征。

2. 突然声嘶，颈侧钝痛，吞咽困难，晕厥，平衡障碍。

3. 颈前上方结节状卵形肿块，直径2—6公分，以右侧为多见。

4. 有一半病人患侧扁桃体区结构受压内移。

5. 偶见舌偏侧萎缩和出现Horner氏症。

6. 有时见肿瘤位颅底下，近颈静脉孔处与迷走神经有联系，活检示化学感受组织瘤样新生物。

预后：手术可切除，肿瘤少转移，但比颈静脉瘤和颈动脉体瘤易扩散。

治疗：手术，放疗。

（张伟中）

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes  
533 1971)

(Paparella, M. et al. Otolaryngology, Vol II III  
1973)

病因：因翼管在蝶窦外、下角的骨壁内，有蝶窦炎或后组筛窦炎时可刺激翼管神经而导致本病，但与 Sluder 氏综合征的关系尚不明了。

临床表现：

1. 多见于妇女，常在晚上突然单侧发病。

2. 发作时头、眼、耳、鼻、颌面、颈肩部阵发性剧痛，眼和鼻腔干燥，分泌物减少。

3. 局部检查可发现后组鼻叉叉体征。开始时以地卡因除布蝶腭神经节（翼管神经最终加入此节中）可缓解症状。

预后：疗效佳。

治疗：治鼻窦炎，蝶腭神经节奴卡、酒精注射。

(张伟中)

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes  
534 1971)

(Paparella, M. et. Otolaryngology Vol II III 1973)

特征：全身骨骼的皮质层增厚、致密，耳聋、面瘫、失

明。

病因：未明，常染色体隐性遗传，有家族性因素。

临床表现：

1. 男性多见，青春期发病。
2. 属进行性病交，可长时期无症状。
3. 病变侵犯颅、面骨、锁、肋骨以及四肢长骨，扁平骨骨质致密，无板障形成，长骨皮质厚而致密，骨膜不规则。但身体活动不受限制。
4. 颅底颅神经出孔处的骨质增厚，使第Ⅱ、Ⅴ、Ⅵ颅神经受压而先后产生视神经萎缩、后天性感音聋和面瘫等。
5. 常伴有精神反常和智力缺陷。
6. 血栓有高碱性磷酸酶，骨骼X片示典型病变。

预后：较差，病变逐渐加重。

治疗：有压迫症状时可作手术减压。（张伟中）

## 346 剧烈痉挛综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes  
537 1971)

特征：吞咽困难。

病因：未明。

临床表现：

1. 12岁以后发病，发病年龄不一，男女均有。
2. 进食不便，吞咽时胸、背疼痛可持续几分钟到几个小时。
3. 营养欠佳，体重减轻，均为吞咽困难的后果。

4. 有些病例有神经过敏和精神障碍。

5. X线及食管镜检查：可能发现食管远端或贲门空虚、溃疡、食管下段狭窄、食管蠕动异常、食管迟缓症和食管炎。乙酰甲胆碱试验常阳性。

6. 病理检查：近胃部的食管常扩张。Auerbach氏神经丛有时无神经节细胞。

预后：佳。95%的病人疗效显著，但需随访。

治疗：食管扩张术，改良Holler氏肌切开术效果良好。

(张伟中)。

### 347 维那雷特氏综合症

(Magalini, S., Dictionary of medical syndromes  
538 1971)

(Paparella M et al Otolaryngology Voi 1 11  
1973)

特征：9、10、11、12颅神经及颈交感支麻痹。

病因：颈、咽部外伤、腺病、血管病变、感染或肿瘤（以鼻咽癌为最多）侵犯腮腺后间隙（位咽旁间隙后份），使间隙中的第Ⅸ、Ⅹ、Ⅺ和Ⅻ颅神经及颈交感神经受累而致本症。

临床表现：一侧舌、软腭、咽、喉、声带麻痹，鼻反流，声嘶，舌后三分之一感觉丧失，胸锁乳突肌与斜方肌麻痹，舌半侧萎缩，同侧出现Horner氏症，患侧咽喉感觉及咽反射减退。吞咽困难。

本症需与Collet—Sicard Syndrome区别，后者无须



交感神经麻痹病症。

预后：取决于病因。

治疗：手术，对症处理。

(张伟中)

346 伏克特、可扬拉齐、  
哈拉达三氏综合症：眼色  
素层脑炎综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 709 1975)

特征：皮肤毛发色素减退，虹膜睫状体炎，渗出性网膜脱离、脑膜炎，耳聋、耳鸣、眩晕。

病因：与病毒或过敏有关。

临床表现：眼部症状出现前，先有神经症状，头痛、项强、脑膜炎，同时有暂时性耳聋、耳鸣、眩晕，亦可为慢性蛛膜炎、脑脊液内淋巴球或单核细胞增加，然后出现虹膜睫状体炎，渗出性视网膜脱离，皮肤毛发色素减退。

治疗：大量皮质固醇有效，Prednisone首次60—80mg，以后减量。10—30mg Tid

预后：好，但严重脑膜炎可遗留永久性神经损伤。

(李约伯)

349 伏永克尔氏综合症

(Mcgitton, DH, et al J. Laryngo 91 853 1977)

特征：掌、跖弥漫性角化 (Starfish kerstoses) 及

指(趾)挛缩,肘、膝线状汗腺增生,可伴感官聋。

病因:染色体显性遗传,有家族史。

临床表现:见特征。

治疗:对症如手术切除指(趾)畸形。预后:好

(李约伯)

### 350 凡·希佩尔、林达二氏病

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 768 1975)

特征:小脑成血管细胞瘤,视网膜血管瘤,朕、肾囊肿及其他内脏色素细胞瘤。

病因:自体显性隐传,家族病。

临床表现:30岁得病,视网膜周边血管病,乳头水肿、出血、渗出,致视力减退,小脑单个血管性脓肿(延髓、脑干或脊髓亦可发生)有小脑征,伴有原因不明红血球增多症,脑脊液蛋白特高,但应注意有的病人虽有小脑血管瘤,但无体征,故阳性家族史为确诊根据。

治疗:应早期手术。

预后:早期手术可治愈。

(李约伯)

### 351 凡·瑞克林亨森二氏综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes 543 1971)

(Paparella M, et al; Otolaryngology Vol I II 1978)

特征:全身性多发性神经纤维瘤,伴种种肿瘤压迫症

状。

病因：未明，多半属常染色体显性遗传，有家族因素。有说与神经外胚层发育缺陷有关。

临床表现：

1. 儿童期发病，青春发育期、妊娠期和更年期病情加重。

2. 全身各处均可发生神经纤维瘤：运动神经、感觉神经、颅神经、脊神经甚至交感神经系统均可发生神经纤维瘤。鼻、鼻窦、口腔、咽喉等部位亦有发生，但好发于胸部和四肢皮肤上，听神经瘤和视神经瘤是颅神经中最常见的。

3. 全身多数有沿皮下神经行经分布的痣和小结节。

4. 皮肤色素沉着，面部呈棕色，全身有特殊的咖啡色素斑。

5. 精神、体格和性发育迟缓，智力低下。

6. 一些病人伴有甲状旁腺功能不足和神经肌肉兴奋过度，可出现面肌痉挛、喉痉挛或吞咽困难。

7. 偶有半侧面部肥大，自发性骨折，眼凸出，睑下垂和眼肌麻痹。

8. 活检见神经纤维瘤源自神经鞘膜，故亦称神经鞘膜瘤或雪旺氏瘤。

预后：取决于肿瘤生长部位，位于眼部和中枢神经系统的就差。

治疗：一般部位的肿瘤，手术摘除后可消除相应的症状，肿瘤属良性不会复发。  
(张非中)

## 352 瓦德保格氏综合症； 眼虹膜皮肤耳发育不全综合症

(Hageman, J. Laryngo 91 575 1977)

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 38 1975)

特征：内眦外移、鼻根高宽、眉毛并连、虹膜异色、感音聋、白发。

病因：显性遗传。

临床表现：Waardenburg氏 1951 年首先报导本综合症，该氏分析 114 例特点：

1. 99% 内眦外移、流泪。
2. 78% 鼻根高宽。
3. 45% 眉毛并连。
4. 25% 虹膜异色或同为兰色。
5. 10—20% 感音聋（柯蒂氏器缺失或耳蜗神经缺失。
6. 17% 白发。

治疗：美容术或外眼手术矫正流泪。

预后：无生命影响。 (李约伯)

## 353 瓦伦伯格氏综合症； 小脑后下动脉闭塞综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 657 1975)

(Cecil-Loeb, Textbook of Medicine 1620 1963)

特征：患侧软腭无力及吞咽困难（10N疑核）面部痛觉

及温度觉受损（三叉神经核及三叉脊髓径受损），患侧 Horner 综合症（交感神经降支受损），眩晕，眼震（前庭核受损）同侧上下肢共济失调及肌张力减退（小脑与绳状体受损）对侧手足痛觉及温度觉受损（视丘脊髓径受损）。

病因：血栓、肿瘤、动脉硬化、血管痉挛。

临床表现：多在40岁以后发病，延脑之脊髓推旁正中动脉闭塞致延脑梗塞综合症可产生对侧轻瘫，对侧触觉，位置觉及震动感觉受损与患侧舌麻痹，如系延脑之外侧支闭塞，则可产生 Wallenberg 氏综合症，即包括眩晕、恶心、呕吐、吃呛、吞咽困难、眼震，同侧 Horner 氏综合症及声带麻痹，同侧面部痛觉、温度觉与对侧面部以下痛觉及温度觉均受损，亦可有意识及角膜反射消失，个别出现复视与末梢性面瘫（6、7N受损）。

预后：及时治疗，多可恢复，但交叉性感觉障碍较难恢复。

治疗：原则有四，即挽救生命，减少脑组织受损及减少后遗症与预防复发。

1. 5000—20000低分子右旋醣酐500ml 1.v Q.D 10—15天一疗程，但急性期和继发感染慎用，亦可服用盐酸妥纳苏林25mg—100mg，Q4—6、h、口服或肌注均可。

2. 抗凝疗法，肝素 Heparin (150I.u/kg)，一般第一天10,000I.u. i.v. Q. 6. h, 维持正常凝血时 (Lee-white法) 之1 $\frac{1}{2}$ —2 $\frac{1}{2}$ 倍，第二天按凝血时决定，可用7—10天（但如有出血因素，血液病，恶性高血压者忌用）后改口服双香豆素，首剂200—300mg 第二天减为100—200mg，维持量为正常凝血酶原时之2—2.5倍约50—100mg，

每周或每月测一次凝血酶原时，连续治疗一年，而于最后6周内逐渐减量而停药，并观察随访。服药期如有出血可用2%鱼精蛋白加生理盐水稀释后静注中和（100IU肝素可用1mg鱼精蛋白中和），此外长期应用一般5—8%可出现骨质疏松、脱发、出血等并发症。且不宜同时服用阿斯匹林、可的松、氯霉素、奎尼丁、巴比妥、保太松等对抗抗凝剂药。（李约伯）

## 354 瓦特尔好斯、佛来德吕 去森二氏综合症

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 332 1975)

特征：突然寒战、头痛、眩晕、虚脱、迅即昏迷、低血压、菌血症。

病因：脑膜炎双球菌致肾上腺皮质出血。

临床表现：突然寒战、头痛、眩晕、虚脱、迅即昏迷、全身皮疹粘膜、紫癜、白血球减少、低血压，体温低于正常或低温，可伴发中耳炎、鼻窦炎、心包炎、全眼球炎，血培养阳性。但大多无脑膜炎征，有酸中毒、DIC表现。

治疗：1.大量抗菌素（不应等待血培养结果）静滴青霉素240—480万/天，儿童120—240万/天，氯霉素50mg/kg/天，儿童50—75mg/kg/天，静滴。

2.纠正循环衰竭：异丙肾上腺素0.1—0.2mg加5—10%葡萄糖100cc静滴，30滴/分，维持血压90mmHg左右，脉压在20mm以上，连续应用至病情稳定1—2天再停药。

3.纠正酸中毒：不必等待 $\text{CO}_2$ 结合力结果，成人5%碳

酸氢钠200—400ml/次，小儿6ml/kg/次。

4. DIC治疗：肝素12500单位，静注6—8小时一次，用二天，注射前，如凝血时大于20分则停注，如严重出血，应静注2%鱼精蛋白硫酸盐5ml以中和肝素。

5. 西地兰：0.4mg加5%葡萄糖20ml，静注2小时重复一次，6小时后用0.2~0.4mg达饱和量，此外可用VitB6 100mg，加A.T.P40mg，细胞色素C30mg及辅酶A100单位加入10—25%葡萄糖500ml静滴。

预后：多于数小时内死于循环衰竭，毛细血管内凝血(DIC)，病愈可遗留失语、吞咽困难、瘫痪及精神障碍，故应早期诊断早期治疗。(李约伯)

355

## 韦伯尔氏综合症

(Cecil-Loeb Textbook of Medicine 1620 1963)

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 656 1975)

特征：患侧动眼神经麻痹、对侧偏瘫。

病因：中脑傍正中区血管闭塞局限于第3颅神经及大脚脚受损。

临床表现：

1. 上睑下垂(提上睑肌麻痹)。
2. 瞳孔散大(缩瞳肌麻痹)。
3. 眼外斜(外直肌不平衡)。第3颅神经不全麻痹则仅有上睑下垂与瞳孔散大。
4. 对侧偏瘫，深反射亢进与巴宾斯基征阳性。
5. 如软化病灶侵入红核及内侧蹄系则可使对侧肢体不

自主舞蹈样运动与感觉丧失,此即Benedikt's Syndrome。

治疗: 针对病因, 理疗, 按摩。

预后: 视病因而定。

(李约伯)

356

## 威尔氏综合症

(Paul B. Beeson Textbook of Medicine 440 1975)

特征: 黄疸、氮质血症、出血(鼻衄、咯血、呕血、便血、肾上腺出血、出血性肺炎、蛛网膜下脑出血)贫血、神智紊乱与持续高热。

病因: 钩端螺旋体的感染中毒或免疫反应。

临床表现: 潜伏期平均10天(一般7—13天)。第一期: 与钩端螺旋体病相同, 但症状较轻, 血液与脑脊液中有钩端螺旋体, 75—100%系突然起病, 头痛(前额、眶后、颞、枕)腿肌、腓肌疼痛、触痛、肢体皮肤感觉过敏, 先寒战后发热, 病程3—6天, 半数病人腹痛、厌食、恶心、呕吐, 7—29%腹泻, 肺症状如咳嗽、胸痛, 25—86%结膜淤血、畏光, 10—15%颈强直、淋巴腺炎、皮肤出血、皮疹、荨麻疹、斑丘疹多见于躯干, 约10%肝脾肿大、黄疸, 当钩端螺旋体从血循环及脑脊液中消失时, 症状随之改善而进入第二期, 免疫期。

第二期为免疫期, 无症状1—3天后又发热, 热持续数周, 此期以肝、肾症状为主, 右上腹痛、肝大、高胆红素血症(可达 $39\text{mg}/100\text{ml}$ ) SGOT 105单位、肾症状有蛋白尿、脓尿、血尿及氮质血症, 偶有排尿困难。5—7天氮质血症达高峰。急性肾小管坏死时出现尿少、鼻衄、咯血、胃



肠出血、肾上腺出血、出血性肺炎及蜘蛛膜下腔出血、个别血小板减少及低凝血酶元血症，5—13%有无菌性脑膜炎，C.S.F细胞数可达数十至数百（偶达1000个/ml）且多为嗜中性或单核细胞、葡萄糖正常，蛋白超过100mg/100ml，如第一期于血或脑脊液中，第二期于尿中找到钩端螺旋体则可确诊（病后11个月尚可从尿中找到钩端螺旋体）血清凝溶素试验亦具特异诊断价值。

治疗：起病后2天内（不得超过4天）可用青霉素、链霉素、四环素等治疗，第五天用药则无效。治疗中注意麦赫氏反应（Jarisch—Herxheimer Type Reaction）早期卧床休息，可减低死亡率。此外注意水电质平衡。

预后：1965—1968年美国277中死亡10例，死亡率4%，男性中小于50岁者死亡率10%，大于50岁者死亡率为56%，有黄疸者死亡率15—40%，无黄疸者尚未见死亡报导。

（李约伯）

## 357 魏斯、伯克尔二氏综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes 650 1971)

(Hutchinson, E. G et al Lancet 2:445 1960)

特征：45岁以上男子多见，系颈动脉窦反射亢进患者。发病突然，头痛、耳鸣、眩晕、言语模糊、心搏徐缓等，历时几秒钟至数十分钟。两手中等度压迫颈动脉窦区可诱发本病。

病因：颈动脉窦反射敏感，诱因有：1. 颈动脉窦区直接

受压，如手压迫颈上部，衣领过紧等。2.头颈突然转动，过份仰视或体位迅速变动。3.吞咽动作。4.激动，精神紧张等。5.高血压、动脉硬化、心肌梗、颈动脉体瘤、胆道疾病，食管畸形以及服用洋地黄等药而使离心性迷走神经敏感性增加的患者易得本症。

临床表现：

1. 自发性、突然性眩晕或昏厥发作，发作时间多在几分钟至半小时以内。

发作前常无预感，发作时头晕、头痛、周身乏力、耳鸣、耳聋、眼花、视力变差、眩晕、胸腹部不适，恶心、呕吐、说话含糊不清，心跳变慢，血压下降，半侧感觉异常。如发作时间延长即有一过性同侧偏盲、偏瘫甚或昏厥和抽搐，但发作后立即恢复常态。

3. 本征可分为四型：①迷走神经型：心搏徐缓，心源性血压下降。②减压型：反射性血管舒张使血压下降，心率常较正常。以上两型以壮年、老年人多见。③脑型：发作时神志不清，系脑血管痉挛引起脑缺氧所致，心率、血压常无大改变。多属植物神经系统功能有障碍的年青患者。④混合型。

4. 颈动脉窦压迫试验，心电图检查（压迫颈部时心跳停止2、3秒钟），脑电图检查（弥散性缓慢波型）。

在做压迫试验时，动作要渐进，绝对不能迅猛，以防止突然死亡。

预后：一般良好，但有器质性疾病的预后很差，偶有因发病而死亡的。

治疗：松懈颈部压迫（如切除颈部肿瘤等），迷走神经

型的用阿托品，血管舒张型的用异丙肾上腺素药，脑型的用镇静剂，少数患者施行颈动脉窦神经切除术。（张伟中）

## 358 维勒氏综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1879 1975)

特征：皮肤硬化、生长迟缓，白发早老、白内障、高音调、糖尿病、动脉硬化。

病因：隐性遗传。

临床表现：50%有糖尿病，且对胰岛素无效，某些病人与硬皮症、早老症(Progeria)肌张力萎缩症(Myotonic dystrophy)相似，矮小、小口、性发育不足、声嘶呈高音调、钩形鼻，有虹膜睫体炎，皮肤硬化下肢比上肢重，生长迟缓、青春期不明显，早老貌、发灰白、白内障，软组织血管钙化、动脉硬化。

治疗：对症，如白内障手术。

预后：不良 可早期死亡。（李约伯）

## 359 韦立克氏综合症 (伴有脚气病) 脚气病

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 1373 1975)

特征：周围神经炎致感觉异常，肌痛、水肿、心脏扩大、迷走神经病变致声嘶、失音、呼吸困难、记忆力下降。

病因：体内VitB<sub>1</sub>缺乏，食物中含B<sub>1</sub>少，酒精中毒、感染、痢疾均可诱发。

临床表现:

轻型: 仅有感觉异常, 肌痛与痉挛, 晚上重, 记忆力减退。

急性发作表现循环供血不足, 突发心悸、心前痛、心脏扩大、呼吸困难、发绀、声嘶、失音。

老年型: 仅表现足、腕下垂及对治疗不满意。

婴儿型: 多现于一岁内小孩, 发展慢者呕吐、厌食、营养不良、失音、角弓反张、水肿、尿少、便秘、腹胀痛、吞咽困难、抽搐, 急性者除上述症状外呼吸困难, 心衰而死亡。

预后: 不治疗可致死, 经补之 $B_{12}$ , 心衰可望恢复正常, 神经病变虽可好转但不能恢复正常。

治疗: 补充 $VitB_{12}$  5—10 $\mu$ g, 一日三次, 同时给予多种维生素。  
(李灼伯)

### 360 惠普尔氏病 肠道脂代谢障碍综合症

(Paul, B. Beeson; Textbook of Medicine 154 1975)

特征: 腹泻、营养吸收不良, 发热、关节炎、贫血、淋巴腺炎、皮肤色素沉着。

病因: 可能为革兰氏染色阳性杆菌感染。

临床表现: 发热、淋巴性关节炎、多发性浆膜炎、腹泻、营养吸收不良、贫血(眩晕、耳鸣), 淋巴腺肿大、皮肤色素沉着及肺病。

治疗: 抗菌素治疗及对症。

预后：良。

(李约伯)

## 361 宽鼻综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes  
558 1971)

特征：宽大鼻孔，鼻干燥、结痂、溢泪。

病因：下鼻甲肥大压迫Hasner氏瓣（鼻泪管下端近开口部的粘膜瓣，又称鼻泪管瓣）引起泪道引流障碍，亦可能与先天性发育障碍有关，但泪道无器质性阻塞。

临床表现：

1. 年老妇女（更年期）多见，寒冷环境下症状明显。
2. 粘膜干燥症：眼干、鼻干、口干，眼分泌减少，但有溢泪现象（鼻泪管下口阻塞所致），局部检查见干燥性结、角膜炎、鼻炎和口腔炎。
3. 下鼻甲肥大（原因不明）妨碍鼻泪管瓣在呼、吸气流时的缓冲作用。
4. 锥状鼻、宽大鼻孔。
5. 棉球试验阳性：大小适中的棉球塞在鼻前庭内（以不引起阻塞为度），5分钟内溢泪减少、结合膜和鼻腔粘膜潮润。

预后：佳。

治疗：滴用可的松眼水，下鼻甲部分切除，鼻内留置棉球。  
(张伟中)

## 362 外尔德凡克氏综合症 颈、眼、耳畸形综合症

(Susumu Suehiro et al Annals of Oto-R-Laryngo  
88 Supplement NQ59 1979)

特征：具有外耳、中耳、内耳及颈、眼畸形。

病因：显性遗传、家族史。

临床表现：

1. 颈、颈椎融合、颈强直、短颈。

2. 眼：外直肌麻痹。

3. 耳：耳蜗发育不良、鼓阶狭窄、蜗轴畸形、柯蒂氏器痕迹，前庭大、椭圆囊及球囊痕迹，内淋巴囊畸形，全部半规管畸形、底周鼓阶内有螺旋神经节细胞，因此有先天感音聋与前庭功能消失。

4. 其他：头发稀少、驼背。

治疗：无特殊治疗。

预后：视畸形轻重而定。

(李约伯)

## 363 午尔夫、帕金森、怀特 三氏综合症 预激综合症 异常 房室激动综合症 假性束支传导 阻滞综合症

(Paul Beeson, Textbook of Medicine 1035 1975)

特征：PR<0.12秒，QRS增宽，以δ波开始，可有眩

## 晕、心悸。

病因：不明。先天变异提前激动心室。

临床表现：大多无症状，年青时发病，表现分二型：可有眩晕及心悸。

A型：付束交叉房室沟至左侧，引起左室提前兴奋， $\delta$ 波抽象直接向前， $V_1$ 、 $V_2$ 向右上，QRS与右束支阻滞相似。

B型：付束提前兴奋右室外侧缘， $\delta$ 波向右后，在 $V_1$ 出现双相或负 $\delta$ 波，QRS类似左室束支阻滞。

治疗：硫酸奎宁0.3—0.6 Tid 可预防房性期外收缩；心得安10—30mg Tid，严重者伴有室上心悸可用手术切除异常解剖分支，少数室性期外收缩可用普奴卡因酰胺0.5~1克、1.M. Q. 6. h；小儿6mg/次/kg，Q. 6. h直到心律正常为止，亦可以0.2~0.5克加5%葡萄糖100—200cc于1小时内滴完，有效后改口服维持，其初量为0.1~0.75克Tid，维持量0.25克Tid。

预后：良。

(李约伯)

## 364 魏伯恩、美森二氏综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes 581 1971)

(Paparella, M. et al Otolaryngology, Vol 1 1973)

特征：头痛、失明、眼突、耳鸣、耳聋、失语、神志不清等。

病因：未明。属先天性发育性畸形（动静脉病变），常染色体显性遗传。

临床表现：

1. 男性多见，幼儿得病，20岁后发生症状。

2. 中脑一侧或两侧动静脉瘤，视网膜先天性畸形（包括动静脉瘤），面部多发性血管瘤（可能有色素沉着）分布在三叉神经分布区域。

3. 突然一眼失明，眼震，眼球突出和上睑下垂，伴剧烈头痛、呕吐或出现脑膜刺激症状（在中脑出血时），耳鸣、耳聋、言语障碍、精神呆滞、智力低下、意识丧失。

4. 动脉造影，脑扫描，头颅X片和眼底检查，以协助诊断。

预后：差，颅内出血时常死亡。治疗：对症。

（张伟中）

## 365 XYY染色体综合症 原发性性腺功能低下症

(Paul, B. Beeson Textbook of Medicine 1780, 1771  
1975)

特征：高体型6米以上，面部粉刺严重，桡尺骨融合。

病因：染色体异常，47Xy，多一个y。

临床表现：新生男孩及年幼男孩发育正常，至青春期及成人时发育快，特点为高体型，身高2米以上，面、鼻部粉刺严重，有桡尺骨融合畸形，其他体检及智力均正常，Leydig氏细胞功能及血浆与尿睾酮浓度均正常。



治疗：无。

预后：良。

(李约伯)

366

## 吉克氏综合症

(Magalini, S. Dictionary of medical syndromes  
564 1971)

特征：发热，呼吸道感染症状，中耳炎病史，多发性小动脉炎，关节炎，皮肤红斑，高血压。

病因：过敏性动脉炎，可能属自身免疫性疾病或结缔组织疾病。

临床表现：

1. 男性患者较多，发病前有呼吸道感染史、药物反应史和中耳炎史。

2. 头痛、发热、鼻塞、流涕、咽痛、无力，关节痛，神经痛，全身有各型皮疹、淤点、红斑和皮下结节（可能有搏动性），血压升高，视力差，（眼底出血、有渗出物、视网膜剥离）。

3. 全身小动脉、小静脉发炎或有动脉瘤及血栓形成：如肺动脉炎、脾门动静脉炎和脾滤泡小动脉炎等，产生相应的症状。

4. 贫血、嗜酸粒细胞增多明显，血沉加快，丙种球蛋白增高。

5. 肾脏受累，血清尿素升高，尿蛋白、细胞与管型阳性。

预后：不佳。

治疗：用大量ACTH与考的松类药物。 (张伟中)

### 367 齐佛氏综合症

(Paul, B. Beeson Textbook of Medicine 1930 194  
1975)

特征：溶血性贫血、高血脂症、酒精中毒性肝炎，可有眩晕。

病因：酒精中毒，缺乏叶酸。

临床表现：急性或慢性缺铁性贫血前常有出血，如鼻衄、食道静脉曲张呕血，胃或消化道溃疡出血，然后出现严重溶血性贫血，血脂升高可伴感音聋、眩晕、肝脾肿大、中毒性肝炎、晚期肝硬化（腹水、食道出血、肝昏迷）。

治疗：大量叶酸治疗10mg Tid或50mg I.M.，每日1—2次。以及含叶酸饮食疗法，戒酒。

预后：可死于肝硬化、肝昏迷。 (李灼伯)

### 368 作林格、爱里森二氏综合症： 病毒性消化溃疡病

(Paul, B. Beeson, Textbook of Medicine 1209  
1975)

特征：突发性消化性溃疡、呕血，无溃疡性腹泻，胃酸分泌增多，胰源性胃分泌素瘤。

病因：自体显性遗传，胃分泌素瘤与本综合症有关。

临床表现：任何年龄均可得病，但多于30—40岁，胃

溃疡约1%为本综合症。表现:

1. 腹痛为突出症状, (80%), 类似普通之胃溃疡, 但疼痛重些, 间歇无痛期比较短。

2. 其他突出症状有腹泻、呕吐、呕血、黑粪、脂肪痢。

3. 溃疡手术后易复发溃疡者为本综合症第一个症状。

4.  $\frac{3}{4}$ 病例溃疡出现于12指肠球部或球后部,  $\frac{1}{4}$ 出现于12指肠远端或近空肠端。

5. X线可见巨大胃皱襞, 胃液增多, 12指肠及空肠扩张, 小肠粘膜水肿, 蠕动亢进, 有助于诊断。

6.  $\frac{1}{4}$ 病例手术时可见胰岛或12指肠发出之小个胃分泌素瘤。

7. 常见并发症为a. 甲状旁腺机能亢进综合症(20%并发), b. 高血钙症(可引起胃分泌增多)。c. 可并发垂体瘤, 肾上腺瘤, 卵巢瘤, 甲状腺瘤。

8. 胃溃疡病人胃酸分泌每小时超过10mEqHCl或溃疡术后胃酸分泌超过5mEqHCl者应想到本综合症, 禁食后血清胃分泌素浓度超过600Pg/ml则可确诊。

治疗: 应行全胃切除术, 对未确诊者可服抗胆碱药抗酸药。

预后: 偶然切除2的胃分泌素瘤, 可治愈本病, 如胃次全切除往往引起复发导致出血, 穿孔及死亡。(李约伯)