维普资讯 http://www.cqvip.com

231~232

小儿散发性克汀病22例临床表现及随访

儿童医院儿保科 陈永芬 R725.8121 R725.812.1

提 要 作者对小儿散发性克汀病22例进行分析，男6例、女16例。初诊年龄4个月～11岁。22例均有甲状腺功能减退的临床表现；骨龄落后；血清T4低，TSH高。本文对误诊的原因及早期诊断、治疗的重要性进行讨论。

关键词 克汀病；T4；TSH；骨龄
中图分类号 R725.8

先天性甲状腺功能减退症是儿科最常见的内分泌疾病之一，也是小儿智能和体格发育障碍的重要原因。我科遗传内分泌门诊，诊治克汀病22例，现分析如下。

临床资料

1.一般资料

男6例、女16例，男：女＝1：2.7。足月顺产18例，过期产4例。双亲非近亲结婚，母孕期未服药，未接收放射线照射。家族中无类似患者。初诊年龄4个月～11岁。3岁前就诊者12例，1岁内初诊者只有5例。治疗随访时间1～6年。

2.临床表现

身材矮小22例，身高或身长均低于第3百分位。智能发育迟缓21例，喂养困养或纳差22例。少动及反应差22例。哭声低或嘶哑15例。少汗19例。腹胀、便秘21例。克汀病面容17例：面色苍黄、面部浮肿、眼距宽、鼻梁塌、唇厚、舌大常伸出口外。前囟宽或延迟闭合9例。心音低钝、心率缓慢16例。皮肤粗糙18例。粘液性水肿17例。贫血22例。伴发症有神经性耳聋，室间隔缺损，卵巢囊肿，脐肠肌肥大各1例。

3.X线检查

全部病例均作X线检查，1岁以内取手腕及肘关节摄片，1周岁以上取手、腕关节摄片，除1例外，其余21例骨龄均明显落后于实际年龄，骨龄在新生儿～4岁。

4.实验室检查

22例患者均检测血清T3、T4、TSH，T3低者10例，在0.7～1.02nmol/l（正常1.17～3.85nmol/l）；22例血清T4均低于正常值，在16～54nmol/l（正常78～208oi/l）；全部病例血清TSH均高于正常值，在26～50单位/L以上（正常＜14单位/L）。22例血红蛋白均低于正常，在84～112g/L。

5.B超检查

16例作B超检查，其中10例甲状腺影缩小，1例甲状腺影结构不清，2例甲状腺未显影。

6.误诊情况

本组病人除1例外，其余21例曾在院外或我院门诊，误诊为营养不良，营养性缺铁性贫血，佝偻病，先天性巨结肠，脑性瘫痪，智力低下，侏儒症等。

7.治疗与随访

全部病例采用甲状腺片治疗（见表1）

表1 甲状腺片的用量

维普资讯 http://www.cqvip.com

年　龄	开始剂量(mg/日)	维持量(mg/日)
～6个月	5～10	15～30
～1岁	10～30	30～60
～3岁	30	60～90
～7岁	60	90～150
～14岁	60	120～180

替代治疗2～4周后，临床症状明显改善，复查血清T3、T4、TSH均恢复正常。以后每3～6个月定期复查，调整药量，已追踪观察1～6年。

全部病例治疗第1年内，身高增长最快，增长8.5～14.5厘米，平均增长11.8厘米。12例3岁前开始治疗者，现身高均已达到正常水平，在第5～97百分位间，3岁以后治疗的10例，目前身高仍低于正常，小于第3百分位。治疗后所有病例智能均有不同程度的进步。智能正常与同龄儿相同，学习成绩中等者4例；智能显著进步，但较同龄儿差者8例；智能略有进步，仍明显落后于同龄儿者9例。17例治疗后8个月～5年，骨龄达到正常水平。

讨　论

先天性甲状腺功能减退症的发病率在1/3000～7000活产婴儿之间[1,2]，甲状腺发育异常是本症最重要的原因。本组16例作B超检查，发现甲状腺发育不良或缺如，与国内外资料相似[7]。

小儿先天性甲低在早期临床表现不典型，容易误诊或漏诊，使患儿不能及时得到有效的治疗，造成小儿体格和智能发育障碍。甲低引起脑损害是不可逆的，故可导致终生残废。这就提出早期诊断的重要性。文献报告[4]，在出生后3个月内确诊，而坚持替代治疗者，80%的小儿智商在90以上，若3岁后治疗者，绝大多数智能明显落后于同龄儿。本组1岁前开始治疗的4例，智能水平达到正常，其余病例仍有不同程度的智能低下。文献报道[2,3]，先天性甲低在3岁前诊治者，绝大部分体格发育可达正常水平，3岁后治疗者，大部分体格发育落后于同龄儿。本资料中，12例小于3岁诊治者，身高均已达正常水平，在5～97百分位；3岁以后诊治的10例，目前身高仍低于正常，在3百分位以下。可见早期诊治对于体格和智能发育的重要性。

本组病例的67%于生后即出现症状，且多次到医院就诊，但均误诊，错过治疗最佳时机。因为小婴儿正常神经功能尚未充分发育，甲低症的各种精神神经表现难以发现和确诊，同时此时期体格发育落后的表现亦不明显，所以容易误诊。故凡有以下表现者，应警惕甲低的存在：新生儿黄疸持续3周以上，文献报告可见于10～40%的甲低患儿，因甲状腺素缺乏，致葡萄糖醛酰转换酶的活力不足，肠蠕动减少而致腹胀、便秘影响肝肠循环，导致黄疸时间延长。因此"新生儿黄疸"持续不退，同时伴有喂养困难、便秘等应警惕本病。小儿基础代谢率降低、怕冷、体温低、四肢凉，新生儿期可见体温不升(<35℃)、皮肤花斑状、胃纳差、少动及反应迟缓，汗少，哭声低或嘶哑，可伴有皮肤粗糙、腹胀、脐疝、便秘、粘液性水肿，心音弱等。70年代国外已开展新生儿甲低的筛选，近年国内也已开展TSH的放射免疫测定进行筛查。若在新生儿期给于正确诊治，无疑是优生优育的重要措施。

先天性甲状腺功能减退的诊断，除临床表现外，主要根据血清T4降低、TSH增高、X线显示骨龄延迟等。明确诊断后，应根据实验室检查，终生甲状腺片替代治疗，可预防或改善体格和智能发育障碍。关于随访问题，除观察临床症状的变化及体格、智能的发育情况外，应定期复查血清T3、T4、TSH和X线骨龄。

参 考 文 献

1　颜　纯，等. 中华儿科杂志　1981；19：224
2　陈瑞冠，等. 中华内分泌代谢杂志　1985；1：98

(下转235页)