

临床执业医师《儿科学》辅导：营养性维生素D缺乏性佝偻病诊断及鉴别诊断 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/274/2021_2022__E4_B8_B4_E5_BA_8A_E6_89_A7_E4_c67_274210.htm 一、诊断 根据维生素D摄入不足或日光照射缺乏史，血磷 $< 40\text{mg/dl}$ ，血清碱性磷酸酶 $> 500\text{IU/dl}$ （正常儿童 $< 200\text{IU/dl}$ ）。尿cAMP浓度升高。25（OH）D₃是维生素在血浆中的主要存在形式，其正常值为 $25 \sim 125\text{nmol/L}$ （ $10 \sim 50\text{ng/ml}$ ），佝偻病早期血清25（OH）D₃即明显降低，维生素D₃医学教育网原创治疗时则升高，当 $< 8\text{ng/ml}$ 时可诊断本病，是可靠的诊断指标。但一般医院无条件进行该项检测，因此，多以血生化及骨骼X线检查进行诊断。 二、鉴别诊断 本病需与以下疾病鉴别。 1.先天性甲状腺功能低下 生后2~3个月开始出现甲状腺功能不足现象，并随月龄增大症状日趋明显，如生长发育迟缓、体格明显矮小、出牙迟、囟大而闭合晚。腹胀等，与佝偻病相似，但患儿智能低下，有特殊面容，血泊TSH、测定可资鉴别。 2.软骨营养不良 本病头大。前额突出。长骨骺端膨出、胸部串珠。腹大等与佝偻病相似，但四肢及手指短粗，五指齐平，腰椎前突。臀部后突。骨骼X线可见特征性改变，如长骨粗短弯曲，干骺端变宽，呈喇叭口状，但轮廓光整，部他骨骼可埋入扩大的干骺端中， 3.与其他病因所致的佝偻病的鉴别（1）家族性低磷血症：本病多为X连锁遗传病，其有关基因已定位于Xp22.1-p22.2，少数为常染色体隐性遗传，也有散发病例，原发缺陷为肾小管重吸收磷和25（OH）D₃羟化过程障碍。佝偻病症状多发生在1岁后，2~3岁后仍有活动性

佝偻病表现。血钙多正常，血磷明显降低，尿磷增加。对常规治疗剂量维生素D无效，需同时口服磷，且每日需给维生素D $30.05 \sim 0.25 \mu\text{g}$ ，或 $1, 25(\text{OH})_2\text{D}_3 0.5 \sim 1.5 \mu\text{g/d}$ 。（2）远端肾小管酸中毒：为远曲小管泌氢不足，在量钠、钙从尿中丢失，导致继发甲状旁腺功能亢进，骨质脱钙及佝偻病症状，且维生素D疗效不显著。患儿骨骼畸形明显，身材矮小，代谢性酸中毒，多尿，碱性尿（尿 $\text{PH} > 6$ ），血钙、磷、钾均低，血氯高，且伴低钾症状。（3）维生素D依赖性佝偻病：常染色体隐性遗传，分两型：I型为肾脏1-羟化酶缺陷，至 $25(\text{OH})\text{D}_3$ 转变为 $1, 25(\text{OH})_2\text{D}_3$ 过程发生障碍，血中 $25(\text{OH})\text{D}_3$ 浓度增高；II型为靶器官 $1, 25(\text{OH})_2\text{D}_3$ 受体缺陷，血中 $1, 25(\text{OH})_2\text{D}_3$ 浓度增高。两型在临床上均表现为重症佝偻病，血清医学教育网原创钙、磷显著降低，碱性磷酸酶明显升高，并继发甲状旁腺功能亢进。I型患儿可有高氨基酸尿症；II型患儿的一个重要特征为脱发。（4）肾性佝偻病：先天或后天原因所致的慢性肾功能障碍均会导致血钙低，血磷高等钙磷代谢紊乱；甲状旁腺功能继发性亢进使骨质普遍脱钙，骨骼呈佝偻病改变。体征多于幼儿后期逐渐明显，形成侏儒状态。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com