

2022 年儿科主治医师必备考点（101-110）

【考点 101】21-三体综合征细胞遗传学诊断

1. 标准型：最常见，核型为 47, XY (或 XX), +21。
2. 易位型：
 - 1) D/G 易位：核型为 46, XY (或 XX), -21, +t (14q21q)。
 - 2) G/G 易位：多数核型为 46, XY (或 XX), -21, +t (21q21q)；46, XX (或 XY), -22, +t (21q22q)。
3. 嵌合体型：核型为 46, XY (或 XX) /47, XY (或 XX) +21。

【考点 102】苯丙酮尿症治疗

限制苯丙氨酸摄入，提供低苯丙氨酸饮食；

由于苯丙氨酸是合成蛋白质的必需氨基酸，不能无苯丙氨酸饮食。

【考点 103】室间隔缺损的临床表现

症状：呼吸困难/哭闹时发绀/喂养困难/多汗/易疲劳，声音嘶哑/身高、体重增长缓慢，反复呼吸道感染

视诊：心前区隆起、心尖搏动弥散；

触诊：收缩期细震颤；

叩诊：心界扩大；

体检听到胸骨左缘第三、四肋间响亮的全收缩期杂音，常伴震颤，肺动脉第二音可增强。伴四周广泛传导。

【考点 104】动脉导管未闭的诊断

1. 根据病史、临床表现（症状和体征）。
2. X 线检查：肺动脉段突出，可有肺门“舞蹈”。动脉导管未闭者主动脉弓影增宽这一特征与室间隔缺损和房间隔缺损显著不同，有鉴别意义。
3. 超声心动图（确诊）。
4. 心导管检查：血氧含量：肺动脉 > 右心室。

【考点 105】急性肾小球肾炎的诊断依据

1. 皮肤或呼吸道链球菌感染史。
2. 水肿、少尿、血尿、高血压等表现；尿常规有血尿伴蛋白尿，并可见颗粒或透明管型。

3. 血补体 C3 下降，血沉快，伴或不伴 ASO 升高。

【考点 106】缺铁性贫血治疗

1. 原则：去除病因（根治关键），给予铁剂。
2. 铁剂治疗：以口服铁剂为主。铁剂应继续服用至血红蛋白达正常水平后 8 周再停药。
3. 输血：用于重度贫血，伴有感染，急需手术者。

【考点 107】营养性巨细胞性贫血实验室检查

血象：大细胞性贫血，红细胞数的减少比血红蛋白量的减少更为明显，中性粒细胞变大并有分叶过多现象。

血液生化检查：血清维生素 B₁₂ 量 < 100ng/L，提示缺乏维生素 B₁₂。血清叶酸 < 3 μg/L 提示缺乏叶酸。

骨髓象：骨髓增生活跃，以红系增生为主，粒细胞系统和巨核细胞系统亦有巨幼改变，特别是晚幼粒细胞改变明显。

【考点 108】流脑诊断

主要依据流行病学资料（冬春季发病，儿童多见）、临床症状（剧烈头痛、频繁呕吐、皮肤黏膜瘀点）、体征（脑膜刺激征）和实验室检查（白细胞总数和中性粒细胞明显升高）及细菌性脑脊液改变（颅压升高，脑脊液外观浑浊，以多核细胞为主，蛋白质含量增高，糖和氯化物降低），细菌学检查阳性即可确诊。

【考点 109】先天性甲状腺功能减退症治疗

甲状腺激素替代治疗从小量开始，逐步加到足量，然后采用维持量治疗。L-甲状腺素 50 μg/片，维持量：新生儿 10~15 μg/(kg·d)；婴幼儿 6~8 μg/(kg·d)；儿童 4~6 μg/(kg·d)。

【考点 110】细菌性痢疾的治疗

中毒型菌痢：应把好高热惊厥、循环衰竭和呼吸衰竭三关，做到早发现、早诊断、早抢救、早治疗。治疗包括：选择高效的抗菌药物抗菌治疗，退热止惊，抗休克（扩容、补碱纠酸、应用血管活性药物及糖皮质激素），防治脑水肿与呼吸衰竭（改善微循环，脱水降低颅内压，应用糖皮质激素，吸氧，必要时可用呼吸兴奋剂或气管内插管与气管切开，用人工呼吸器）。