

· 病例报告 ·

戊二酸血症 1 例

王璟, 张巍

(首都医科大学附属北京妇产医院 NICU, 北京 100026)

[中图分类号] R725.8 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2006)03-0251-01

患儿,男,因生后 2 d 出现呼吸急促、大汗、肌张力低入院。胎龄 38 周,第 3 胎第 1 产,出生体重 3 300 g, Apgar 评分 10 分,羊水Ⅲ°,脐绕颈 2 周(松)。父母近亲结婚。产母于 2002, 2003 年各人工流产 1 次,本次计划怀孕,定期产检无殊。生后母婴同室,一般反应好,纯母乳喂养,母乳充足。生后 2 d 出现呼吸急促、大汗淋漓、肌张力降低。入院查体: $T < 35^{\circ}\text{C}$, BP 85/57 mmHg, 体重 3 030 g, 身长 50 cm, 头围 34.5 cm, 肤红, 经皮血氧饱和度 90%。前囟张力正常,呼吸促,呼吸 60 次/min,双肺呼吸音粗,心率 130 次/min,律齐,心音有力。腹软,肝脾未触及,反射弱,肌张力低,拥抱反射(+),握持反射(-)。查血糖 8.2 mmol/L,血气示 $\text{BE} - 6.8$ mmol/L, $\text{HCO}_3^- 15.3$ mmol/L, $\text{Na}^+ 174$ mmol/L, 予以保暖,降糖,纠酸,补液治疗,并纠正电解质紊乱。体温很快升至 36.5°C , 1 d 后血糖降至正常水平,维持在 4.4~6.6 mmol/L。之后又使用 1.4% NaHCO_3 纠酸(代酸最重达 pH 7.135 PCO_2 34.8 mmHg $\text{BE} - 16.6$ mmol/L $\text{HCO}_3^- 11.4$ mmol/L), 8 h 后血气基本恢复正常,但 2 d 后血 Na^+ 无诱因降至 125 mmol/L, $\text{Cl}^- 85 \sim 90$ mmol/L, 反复补 NaCl 无效,始终维持上述水平。小便肉眼呈茶色,尿常规:尿胆红素(++),尿潜血(+++),蛋白(+++)。小儿生后 4 d 出现频繁惊厥,时而为四肢小抽动,时而为全身性抽搐,呈角弓反张状,多次鲁米那和安定交替镇静止惊,2 d 后惊厥消失。但小儿嗜睡,肌张力低,余反射均为阴性,查头颅 B 超和腹部 B 超均未见异常,头颅 CT 为后矢状窦少量出血,血/咽培养阴性。Coomb's 试验阴性,网织红细胞 2.5%,病毒等检查阴性,生后 5 d 血氨偏高 50 $\mu\text{mol/L}$ (禁食中),脑脊液检查正常。尿筛查示戊二酸血症、酮症。予左旋肉碱、维生素 B_2 、维生素 B_1 治疗效果明显,2 d 后小儿神志转好,可哭出声,肌张力明显恢复,反射弱但可引出。

3 d 后电解质恢复正常,血 $\text{Na}^+ 130$ mmol/L, $\text{Cl}^- 98$ mmol/L,复查尿常规正常。治疗 1 周后小儿一般情况可,神清,哭声响,肤红,前囟张力正常,呼吸 34 次/min,心率 130 次/min,律齐,肌张力正常,反射存。生后 13 d 查血氨 26 mmol/L, 15 d 神经系统 20 项评分为 38 分,同意出院。

讨论:戊二酸血症为遗传代谢性疾病,为常染色体隐性遗传,多为携带者,极少发病,其发病原理为赖氨酸,羟赖氨酸,色氨酸代谢过程中关键酶缺乏导致戊二酸堆积^[1]。可分为两型,Ⅰ型:戊二酸-CoA 脱氢酶缺乏,导致赖氨酸和色氨酸分解代谢异常,有毒的代谢中间产物(如戊二酸)堆积在血液与组织中,并排泄到尿液,造成神经系统症状和急性代谢异常。通过尿筛查可检查出有毒代谢产物。小儿出生时头大,常疑为脑积水,CT 示脑萎缩,以后智力低下。儿童期可有进行性锥体外系运动异常,也可能出现癫痫和昏迷等急性发作。本型维生素 B_2 依赖性高、治疗效果良好。Ⅱ型:脂肪酸氧化障碍,线粒体肌病,属于乳酸中间代谢病。治疗主要是补充外源性维生素 B_2 (补充大量维生素 B_2 促进戊二酸-CoA 脱氢酶合成),左旋肉碱(促进戊二酸排泄)。可辅以补充外源性维生素 B_1 并限制蛋白入量(尤其是色氨酸,赖氨酸)。本病病情凶险,进展迅猛,若不及时治疗随时有生命危险。常伴有多发畸形,多见于泌尿系统,应及时检查。本病发病率低死亡率高,常被漏诊误诊,须血、尿筛查方可确诊。

[参考文献]

- [1] 刘丽英,邹丽萍,肖静,方方,王旭.伴有硬膜下积液的戊二酸尿症-Ⅰ型 1 例[J].中国当代儿科杂志,2005,7(1):82-83.

(本文编辑:吉耕中)