

· 病例报告 ·

甲基丙二酸血症 1 例报道

章素芳, 吴星恒

(南昌大学第一附属医院儿科, 江西 南昌 330006)

[中图分类号] R725.8 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2006)03-0252-01

患儿, 女, 14 个月。因发热 4 d, 口干、无泪, 呼吸深大 1 d 于 2005 年 3 月 23 日入院, 患儿入院前 4 d 无明显诱因发热, 体温波动于 38℃ 左右, 无咳嗽、流涕、呕吐及其他不适。1 d 前出现口干, 哭时无泪, 呼吸深大, 烦躁不安, 尿量减少, 外院治疗无效转入我院, 患儿为 G1P1 足月顺产, 无产伤及窒息史, 人工哺乳, 未按时添加辅食, 2 个月时会抬头, 6 个月会坐, 现不能独坐、翻身、独站及行走, 智力明显较同龄儿差, 不会发单音节字, 未接种疫苗, 自出生 1 个月后患儿多次出现发热, 口干, 呼吸深大症状, 发病期间尿量减少, 有特殊骚味, 经补液治疗症状可缓解, 诊断不详。父母体健, 非近亲婚配, 家族无类似疾病病人。入院查体: T38.3℃, P 150 次/min, R 60 次/min, BP 80/50 mmHg, 头围 42 cm, 神志清楚, 反应差, 营养不良外观, 精神萎靡, 呼吸深大, 急促, 皮肤黏膜干燥, 无皮疹及出血点, 前囟 1.5 cm × 1.5 cm、眼眶凹陷、眼睑无浮肿, 唇黏膜干燥, 颈软, 甲状腺不大, 呼吸急促, 60 次/min, 两肺未闻及干湿性啰音, 心界不大, 心率 150/min, 律齐, 心音有力, 腹软, 肝脾未及, 肠鸣音 5 次/min, 颅神经检查无异常, 四肢肌张力稍低, 双膝反射对称引出, 病理征未引出, 脑膜刺激征阴性。B 超: 肝脾及双肾未见异常。左腕关节摄片仅见一个骨化中心。头颅 MRI: 脑沟回深大。血常规: WBC $4.9 \times 10^9/L$, N 0.24, L 0.76, RBC $2.5 \times 10^{12}/L$, Hb 74 g/L, PLT $88 \times 10^9/L$ 。肝功能 ALT 54 U/L, AST 139 U/L, 总胆红素 25.6 $\mu\text{mol/L}$, 结合胆红素 9.0 $\mu\text{mol/L}$, 总蛋白 58.2 g/L, 球蛋白 40.1 g/L, 白蛋白 18.1 g/L, 肌酸激酶 46 U/L, 肌酸激酶同工酶 33 U/L, 乳酸脱氢酶 522 U/L, γ -羟丁酸脱氢酶 472 U/L, 肾功能正常。血氨 169 $\mu\text{g/dL}$, 血气分析 pH 7.166, PCO₂ 12 mmHg, PO₂ 77.5 mmHg BE -22.1 mmol; 入院后给予抗感染、补液、纠酸等对症处理, 体温正常, 尿量增多, 尿清亮, 精神好转, 食欲增加, 酸中毒基本纠正。

考虑有先天代谢病的可能性大。转入北京大学第一医院, 经检查: 尿乳酸 2.84 mM、丙酮酸 0.177 mM、尿有机酸分析甲基丙二酸明显增高。诊断为甲基丙二酸血症。给予低蛋白饮食, 维生素 B₁₂, 碱性药物口服及抗感染治疗, 病情缓解出院, 出院继续给予上述治疗, 数月后再次感染肺炎, 在当地医院医治无效死亡。

讨论: 有机酸血症属于先天代谢病的一种, 由于其发病率低, 病种类繁多, 在儿科临床诊断上难度较大。甲基丙二酸血症是有机酸病的一种, 为常染色体隐性遗传, 活产儿总发病率为 1/4.8 万, 主要的临床表现为生后数周内出现症状, 表现有拒奶、呕吐、肌张力明显减低、嗜睡、脱水、酸中毒、智力运动落后及倒退。约 1/3 患儿有惊厥发作, 常因感染、便秘、摄入蛋白饮食等诱因而经常反复发作。确诊依据为血、尿有机酸分析发现甲基丙二酸升高, 也可用成纤维细胞培养测定酶活性而确诊。一部分先天代谢症患儿在新生儿表现正常, 在数周甚至数年以后才出现症状, 但多为非特异性的神经症状, 所以容易被误诊为围产期脑损伤的后遗症。该患儿自幼出现症状, 反复发热、口干、尿少、呼吸深大、精神萎靡、智力运动发育倒退, 由于基层医师对有机酸病认识不足, 故很长时间未能确诊。当患儿出现如下症状: ①不明原因的神经症状, 智力低下, 精神发育迟滞, 运动障碍或惊厥; ②不明原因的呕吐, 代谢性酸中毒, 嗜睡甚至昏迷的发作; ③口干; ④肾结石; ⑤有异常气味(发作时更明显)时应考虑有先天性代谢病行进一步检查^[1,2]。

[参 考 文 献]

- [1] 侯新琳, 钱宁. 甲基丙二酸尿病研究进展[J]. 中国当代儿科杂志, 2005, 7(2): 183-185.
- [2] 陆炜, 罗小平. 新生儿期起病的遗传代谢病[J]. 中国当代儿科杂志, 2005, 7(2): 179-182.

(本文编辑: 吉耕中)

[收稿日期] 2005-09-30; [修回日期] 2005-12-12

[作者简介] 章素芳, 女, 大学, 副主任医师。主攻方向: 小儿神经系统疾病。