

巨大肺大泡因胸部体征与局限性气胸极其类似,因此易出现误诊。以下几点可以鉴别:①病史及临床表现:肺大泡表现的胸闷、呼吸困难一般发生缓慢,逐渐加重<sup>[3]</sup>;气胸则是突然胸痛,常伴有外伤;②X线胸片:巨大肺大泡正位片一般呈类圆形向四周膨胀,壁薄,周围均有受压的肺组织,侧位片上可显示一个比较完整的圈状阴影;而局限性气胸常在肺野外带呈不规则透亮影,其内无肺纹理走行,一般有确切边界,周围肺组织受压缩至肺门区,侧位片上一般不会呈肺内圈状影。如果气胸超过24 h,常会伴有少量胸腔积液,而肺大泡很少合并胸腔积液<sup>[4]</sup>;③CT示肺大泡呈圆形或椭圆形,可多发分布在胸膜下及肺实质内,病变区周围均有受压的肺组织,高分辨率CT是目前临床诊断肺大泡的主要方法,具有很高的诊断准确率;而局限性气胸形状常不规则,多位于肺野外带,将肺组织向肺门方向压缩,

病变区内仅表现为气体透亮影。因此,当X线胸片发现局限性高透光区时,应详细询问病史,结合临床表现,对照既往胸片。仍不能明确诊断时,应及时行胸部CT检查以确诊。

[参 考 文 献]

[1] 周康荣. 胸部颈部 CT[M]. 第2版. 上海:上海医科大学出版社,1997:23.  
 [2] 张锦垣,何明. 现代胸科疾病的诊断与治疗[M]. 北京:北京科学技术出版社,1995:8.  
 [3] 于润江. 中国内科专家经验文集[M]. 沈阳:沈阳出版社,1996:105-106.  
 [4] 张思全,庄振武,沈历宗. 胸膜腔造影及局部注射硬化剂诊断治疗肺大疱[J]. 中华放射学杂志,1994,28(5):307-308.

(本文编辑:黄 榕)

· 病例报告 ·

### 3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症 1 例

薛志华

(河北省衡水市妇幼保健院儿科,河北 衡水 053000)

[中图分类号] R596.1 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2010)02-0157-02

患儿,男,6岁,因食欲下降5 d,呕吐伴嗜睡4 d入院。患儿5 d前因进食较多豆类食品出现腹部不适,食欲下降,喜喝水,未予以治疗。入院前4 d出现进水后呕吐,非喷射性,睡眠明显增多。入院前3 d呕吐、口渴加重并出现嗜睡,在当地治疗1 d,呕吐停止,但患儿嗜睡、口渴加重急转至本院。患儿系第二胎第二产,既往体健,生长发育正常。其姐体健,无类似疾病史。父母体健,非近亲婚配。查体:T 36.7℃,P 110次/min,R 24次/min,BP 99/44 mmHg,体重17 kg,身高126 cm。精神差,反应淡漠,全身皮肤粘膜弹性较差。口唇粘膜干裂,结膜充血明显,咽稍红。颈稍抵抗。两肺呼吸音粗,未及罗音,心律整。腹软,肝右肋下3 cm,质软,脾未及,肠鸣音正常。四肢肌张力较低,克氏征、布氏征均阴性。四肢末梢温,毛细血管再充盈时间2 sec。实验室检查:血常规 WBC  $16 \times 10^9/L$ ,N 0.82。RBC、Hb、PLT正

常;尿常规示酮体(+++);血气分析示pH 7.137,PCO<sub>2</sub> 14.7 kPa,PaO<sub>2</sub> 41 kPa,HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 5.0 mmol/L,BE -24 mmol/L,SO<sub>2</sub> 62%;血糖6.3 mmol/L;血电解质Na<sup>+</sup> 125 mmol/L,K<sup>+</sup> 4.6 mmol/L;血乳酸2.4 mmol/L,血氨正常,肝功能正常。脑脊液常规生化正常,腹部B超示肝肋下1.7 cm,剑下2 cm。予以纠酸、补液治疗后查血气分析:pH 7.414,PCO<sub>2</sub> 23.4 kPa,PaO<sub>2</sub> 54 kPa,HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 15.0 mmol/L,BE -10 mmol/L,SO<sub>2</sub> 89%;血糖6.0 mmol/L;血电解质Na<sup>+</sup> 127 mmol/L,K<sup>+</sup> 3.3 mmol/L。继续予以补液治疗,第2天复查血气分析:pH 7.44,HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 18.7 mmol/L,BE -3.9 mmol/L,余正常;血生化检查示K<sup>+</sup> 3.37 mmol/L,Na<sup>+</sup> 128 mmol/L,Cl<sup>-</sup> 96.20 mmol/L,阴离子间隙21.87 mmol/L,血糖3.54 mmol/L;尿常规正常。多次查血K<sup>+</sup>低于正常,经补液、补钾治疗后,患儿精神状态好转,血钾恢

[收稿日期]2009-07-28;[修回日期]2009-10-27  
 [作者简介]薛志华,女,大学,主治医师。

复正常。

尿有机酸气相色谱-质谱联用分析发现,3-羟基异戊酸(3HIV),3-甲基巴豆酰甘氨酸(3MCG)和2-羟基戊二酸(2HG)的尿中排泄量异常增高,提示3-甲基巴豆酰甘氨酸尿症的可能性。但结果中2HG的明显增高,与3-甲基巴豆酰甘氨酸尿症不符。予以免蛋白饮食5 d后,复查尿有机酸气相色谱-质谱联用分析示:3HIV和3MCG尿中排泄量异常增高,但2HG在正常范围。此患儿可以诊断为3-甲基巴豆酰辅酶缺乏症。

患儿经纠酸补液维持电解质平衡,限制蛋白饮食治疗11 d,精神、食欲恢复,各项辅助检查正常出院。

讨论:单纯型3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症于1970年首次报道,属常染色体隐性遗传病,由于3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏使亮氨酸代谢过程中的3-甲基巴豆酰辅酶A堆积,使患儿尿中3-甲基巴豆酰甘氨酸和3-羟基异戊酸异常增加,形成有机酸尿症及继发肉碱缺乏。

本病可发生于任何时期,新生儿期多表现为呕吐、酮症、高氨血症、高乳酸血症,常因低体温、重度酸中毒和昏迷而死亡。婴幼儿期多表现为肌张力低下、秃头或头发稀少,皮炎,红斑疹,抽搐,共济失调,发育倒退有发作性代谢性酸中毒和高乳酸血症。有文献提及约有1/3遗传性代谢缺陷病的患儿存在无症状期,甚或迟至青春期或成人期才发病(晚发型),感染、发热、摄食大量蛋白质食物等可能为其发病的诱因,患儿在两次发作间期可完全正常<sup>[1]</sup>。复习国内报道病例均有皮疹、严重酮症酸中毒、低血糖、生长发育障碍,家系调查中多有相关表现及异常死亡史<sup>[2-3]</sup>。本例为6岁患儿在进食大量蛋白类食物后出现酮症酸中毒及电解质紊乱等代谢性疾病临床表现。但患儿既往体健,运动及智力发育正常,家系调查中无此类患者,和既往报道病例及文献资料中有不同之处。根据病史、临床特点及尿有机酸分

析可明确诊断。

治疗上予以限制蛋白饮食,摄入量为每天0.8~1.5 g/kg,保证热量及各种营养素供应,予以高糖饮食,补充左旋肉碱每天100 mg/kg。文献报道用生物素治疗有效<sup>[2]</sup>。急性期应给与静脉补液,药物及饮食治疗,纠正代谢性酸中毒、电解质紊乱、高氨血症、脱水等代谢性紊乱。

本病预后取决于发现早晚与长期治疗两方面。对不明原因的代谢性酸中毒、酮症、高氨、高乳酸血症,如伴有生长发育迟缓、难治性皮肤损害及神经系统异常时,应及时进行病因分析,早期发现,早期治疗。随着新生儿筛查的普及,针对可疑病例可应用串联质谱技术在新生儿期进行3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺陷症的筛查,为患儿的早期诊断和治疗提供时间和保证<sup>[4-5]</sup>。近年来产前诊断技术有了很大发展,单纯型3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症可以应用气相色谱/质谱分析、串联质谱分析、氨基酸分析进行羊水的有机酸和氨基酸分析,从羊水中检测出3-羟基异戊酸<sup>[6]</sup>,作出早期诊断。

#### [参 考 文 献]

- [1] 方俊敏,王穆迪. 遗传性代谢性缺陷病的诊断[J]. 中华儿科杂志, 2001, 39(3):176-178.
- [2] 张星星,毛定安,罗小平,易著文,王秀英,党西强,等. 单纯型3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症2例并文献复习[J]. 中国实用儿科杂志, 2005, 20(8):507-508.
- [3] 许渝,一例3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症患儿的护理[J]. 护士进修杂志, 2007, 22(20):1919-1920.
- [4] 顾学范. 遗传性代谢病的新生儿筛查[J]. 中国实用儿科杂志, 2004, 19(10):586-589.
- [5] 宋元宗,方素珍,封志纯,王自能. 尿素酶预处理、气相色谱、质谱法在多种羧化酶缺陷病诊断治疗中的应用[J]. 中国当代儿科杂志, 2004, 6(2):128-129.
- [6] 麻宏伟. 遗传性代谢病的产前诊断[J]. 中国实用儿科杂志, 2004, 19(10):589-592.

(本文编辑:黄 榕)