

该患儿年仅13岁,发生急性心肌梗死在全国范围内罕见。彩超及冠脉造影排除冠脉畸形、马凡氏综合征。所行化验检查无结缔组织病及大动脉炎征象。患儿冠脉造影提示左主干近段100%闭塞,其病变部位及临床表现与川崎病有较多相符之处,但该患儿无川崎病史,且遗憾的是本例患儿未作尸检,以证明诊断及病因。

患儿虽成功实施冠脉造影及支架置入术,最终出现室颤,抢救无效,因急性左心衰、心源性休克死亡,考虑原因为梗阻血管位于左主干,急性闭塞缺乏侧枝循环,大量心肌坏死,预后不良。

本病例提示,对于门诊以腹痛就诊的患儿,当急腹症不能解释时,应及时行心电图、酶学、心脏彩超检查,以免误诊、漏诊。重症心肌炎、急性心肌梗死有时仅依靠心电图、酶学、心脏彩超检查难以鉴别,有条件应尽早行冠脉造影检查,以资鉴别,为抢救治

疗争取时间。

[参 考 文 献]

[1] 田杰. 病毒性心肌炎的诊断与治疗[J]. 实用儿科临床杂志, 2005,20(3):285-288.

[2] 叶任高,内科学. 心肌梗死[M]. 第5版:北京:人民卫生出版社,2002:294.

[3] 覃丽君,张有为,宋金萍. 川崎病的心血管病变观察[J]. 中国心血管杂志,2003,8(3):195-197.

[4] 杨思源. 心肌梗死[M]. 小儿心脏病学. 第2版. 北京:人民出版社,1996:105.

[5] 王宇,赵丽珍,孙耀利,王永红. 川崎病并发急性心肌梗塞1例[J]. 航空航天医药,2006,17(3):177.

[6] 王树水,张智伟,曾少颖,石韞珍,黄关萍,沈娜君. 儿童白塞病合并急性心肌梗死一例[J]. 中华风湿病学杂志,2006,10(6):382-384.

(本文编辑:黄 榕)

· 病例报告 ·

丙酸血症1例

梅亚波 刘海洪 王春枝 何玺玉 封志纯

(北京军区总医院附属八一儿童医院,北京 100700)

[中图分类号] R722.11 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2010)10-0838-02

患儿,女,3个月,因精神反应差1个月,加重3d入院。患儿于入院前1个月无明显诱因出现反应差,嗜睡。3d前精神差明显加重,嗜睡,吃奶少,呼吸深快,就诊北京某大医院,急查血气分析提示酸中毒明显,予碳酸氢钠治疗后,症状明显缓解,为求进一步治疗转入我院。母孕3产2(G3P2),第1胎胎死宫内,第2胎新生儿期不明原因死亡。该患儿足月顺产,生后母乳喂养,发育缓慢。父母体健,非近亲结婚,否认家族遗传疾病史。入院体查:神志模糊,嗜睡,面色苍白,贫血貌,无发绀,皮肤温度、湿度正常,弹性好。呼吸运动及频率正常,双肺呼吸音粗,可闻及痰鸣音。心腹检查无异常。四肢活动自如,肌张力正常。脑膜刺激征、巴氏征(-)。血常

规 WBC $3.39 \times 10^9/L$, N 0.475, 粒细胞绝对值 $1.6 \times 10^9/L$, RBC $3.1 \times 10^{12}/L$, Hb 84 g/L, PLT $58 \times 10^9/L$; CRP 1 mg/L; 血生化: 总蛋白 53.6 g/L, 前白蛋白 137 mg/L, 乳酸脱氢酶 262 U/L, 碱性磷酸酶 281 U/L, 血钙 1.89 mmol/L, 血尿酸 588 $\mu\text{mol/L}$; 血二氧化碳结合力 9.20 mmol/L; 血糖 4.60 mmol/L; 尿、大便常规正常; 抗巨细胞病毒-IgM 阴性; 血氨 103 $\mu\text{mol/L}$ 。骨髓检查显示: 粒、红二系增生, 巨核细胞成熟障碍。心电图正常。头颅 CT 平扫: 脑池、脑沟略加深。胸部摄片: 双肺纹理增粗, 可见片状模糊影。脑电图及脑电地形图未见痫样放电。腹部 B 超未见异常。血液串联质谱(MS/MS)分析: 丙酰肉碱(C3)、甘氨酸(Gly)、丙酰肉碱/游离肉碱(C3/C0)、

[收稿日期]2009-10-21;[修回日期]2010-07-18
[作者简介]梅亚波,男,硕士,医师。

丙酰肉碱/乙酰肉碱(C3/C2)均明显增高,高度提示丙酸血症。尿气相/质谱(GC/MS)检查分析:3-羟基丙酸(3HP)、酮体(3HB,AA)、2-二甲基-3-羟基丁酸(2M3HB)、3-羟基异戊酸(3HIV)、3-羟基戊酸(3HV)、2-甲基乙酰乙酸(2MAA)、丙酰甘氨酸(PG)、甲基巴豆酰甘氨酸(TG)和甲基枸橼酸(Me-citrate)的尿中排泄量超出正常范围之外。高度怀疑患者患有丙酸血症,但是多种羧化酶缺乏症的可能性也不能除外。综合分析两种结果,诊断为丙酸血症。入院后给予抗感染、碳酸氢钠纠正酸中毒,肉毒碱、弥可保改善代谢,输血纠正贫血,并建议给予特殊配方奶粉喂养,经上述处理后,患儿精神、食纳好转,病情好转出院。

讨论:丙酸血症是一种少见的先天性支链氨基酸代谢异常疾病,为常染色体隐性遗传。病因是丙酰辅酶A羧化酶缺陷,导致丙酰辅酶A至甲基丙二酰辅酶A的代谢障碍,致使丙酸、3-羧基丙酸、甲基枸橼酸、丙酰甘氨酸、长链酮体的功能代谢产物异常蓄积,线粒体内鸟氨酸氨甲酰转移酶、甘氨酸裂解酶等活性下降,ATP合成障碍,从而引起高血氨、酮体症、低血糖、酸中毒等一系列生化异常与神经损害,另外有机酸蓄积可造成骨髓抑制,引起贫血、粒细胞减少、血小板减少等造血系统异常^[1]。本病症状变化依据酶缺陷程度的不同而变化。重症者在出生后不久即表现为急性的可危及生命的代谢性酸中毒和高氨血症,轻度缺陷患者可仅表现为轻或中度的智力障碍。由于本病临床症状的非特异性,临床误诊率较高,新生儿期发病者易被误诊为缺氧缺血性脑病,因此,对于病因不明或有家族史的患者应考虑本

病可能,并尽早行相关检查。近年来通过串联质谱技术及气相色谱-质谱有机酸分析检测以诊断该病,显著提高了诊断的特异性及灵敏度,临床误诊率也大大降低^[2]。也可通过酶学分析采用白细胞、皮肤成纤维细胞培养诊断该病。丙酸血症急性期的治疗应以终止蛋白摄入、静脉输入葡萄糖和纠正酸中毒为主,必要时可进行腹腔及血液透析。长期治疗以饮食治疗为主,限制天然蛋白质、给予特殊配方专用奶粉,可有效提高疗效。左旋肉碱治疗有助于控制急性发作,并改善远期预后。由于重症患儿急性发作期病死率极高,临床高度怀疑本病时,可在确诊前先给予治疗,以免延误治疗时机。另外目前肝脏移植治疗丙酸血症并能改善患者远期预后也有报道^[3]。本例患儿在改为特殊配方奶粉后症状改善明显,3个月后该患儿来我院门诊复查,显示体格发育尚可,智力发育稍落后;随后患儿在当地医院规律复查,电话随诊(1~2个月1次)。2010年6月患儿13月龄时再次来我院复查,结果显示轻度智力发育落后。

[参 考 文 献]

[1] 张艳玲,张月华,田上泰子,花井润师,福士胜,王颖,等. 小儿丙酸血症1例[J]. 中国实用儿科杂志, 2001, 16(3):186.
[2] 廖相云,顾学范. 串联质谱在新生儿筛查中应用进展[J]. 临床儿科杂志, 2003, 21(4):247-249.
[3] Rela M, Battula N, Madanur M, Mieli-Vergani G, Dhawan A, Champion M, et al. Auxiliary liver transplantation for propionic acidemia: a 10-year follow-up[J]. Am J Transplant, 2007, 7(9):2200-2203.

(本文编辑:王庆红)