

肉碱棕榈酰转移酶Ⅱ缺乏症1例

张李霞,高平明

(佛山市妇幼保健院新生儿科,广东 佛山 528000)

[中图分类号] R596 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2009)02-封二-01

患儿,女,31 h,因吃奶欠佳7 h、发绀5 min入本院新生儿科。患儿出生时一般情况好,无窒息抢救史,生后24 h开始出现吃奶欠佳,并发绀1次,伴呼吸浅慢,反应低下。该患儿有一姐姐,于生后2 d不明原因突然死亡,家长诉其死亡前症状与该患儿相似。体查:T 36.5℃,P 75次/min,R 25次/min,BP 75/48 mmHg,反应差,不哭,面色发绀,呼吸节律不齐。心音低钝,心率75次/min,心律不齐,频繁心跳停搏,各瓣膜听诊区未闻及杂音。肝右肋下2.5 cm,质软,辅助检查:血糖1.48 mmol/L,CK 371.5 IU/L,LDH 702.2 IU/L,CK-MB 12.58 ng/mL。胸片结果显示左上肺肺炎、左下心缘稍圆钝,心脏B超示卵圆孔未闭。尿有机酸分析未见明显异常,血串联质谱Aa 18 + Ac 17分析:氨基酸谱组氨酸明显减低,酰基肉碱谱C16,C14,C18显著增高,CO减低,符合肉碱棕榈酰转移酶Ⅱ缺乏症(carnitine palmitoyltransferase Ⅱ deficiency, CPT Ⅱ 缺乏症)。

患儿入院后予吸氧、保暖、防治出血、纠正心律失常、营养心肌、抗感染、脱水降颅内压等治疗,患儿病情逐渐加重,于入院次日上午患儿突发四肢抽搐、肤色发绀,积极抢救无效,患儿死亡。

讨论:CPT Ⅱ 缺乏症是一种常染色体隐性遗传病,属于线粒体脂肪酸氧化缺陷,CPT Ⅱ 基因定位于染色体1p32,人们已发现了至少15种该基因的cDNA突变^[1],突变后酶的残余活性决定了临床症状和严重程度^[2]。本症长链酰基肉碱虽可转运通过线粒体膜,但不能有效地转变成相应酰基辅酶A,故线粒体内长链酰基肉碱积聚。长链酰基肉碱可被转运至线粒体外,故患者血浆酰基肉碱显著增高,血浆长链酰基肉碱增高可能加重心律失常。

CPT Ⅱ 缺乏症有两种临床类型,常见而预后较好者为“经典”的肌肉型。该型患者多在成年期出现发作性肌红蛋白尿和持久运动后肌肉衰弱,症状有时出现在空腹、轻微感染、情感压力或寒冷后。患者多为男性,血清CK水平一般正常,空腹时生酮作

用降低。血浆和组织中肉碱水平正常。心功能异常和永久性肌肉衰弱少见^[3],约1/4病人出现肌红蛋白尿后肾功能衰竭^[4]。20%病例肌肉中有脂质沉积^[5]。另一类CPT Ⅱ 缺乏症为严重婴儿型。患者在新生儿或婴儿期出现症状,表现为昏迷、惊厥、低酮性低血糖症、肝大、心脏扩大伴心律失常。血浆和组织肉碱水平降低,长链酰基肉碱比例增高。患者通常在婴儿期或数年内死亡^[6]。CPT Ⅱ 缺乏症目前尚无有效治疗方法。

本例患儿生后48 h内发病并经积极抢救无效死亡,属于CPT Ⅱ 缺乏症的严重婴儿型,该患儿姐姐于生后2 d不明原因突然死亡,家长诉其死亡前症状与该患儿相似,考虑患此病的可能性大。部分患儿发病前无特殊病史,临床诊断困难,对于可疑患儿应留取血样、尿样及组织标本,进行肉碱及酯酰肉碱谱分析,条件允许时可进行代谢性尸体解剖,尽量明确病因,并指导优生优育。

[参 考 文 献]

[1] Isackson PJ, Bennett MJ, Lichter-Konecki U, Willis M, Nyhan WL, Sutton VR, et al. CPT2 gene mutations resulting in lethal neonatal or severe infantile carnitine palmitoyltransferase II deficiency[J]. Mol Genet Metab, 2008, 94(4):422-427.

[2] Yasuno T, Kaneoka H, Tokuyasu T, Aoki J, Yoshida S, Takayanagi M, et al. Mutations of carnitine palmitoyltransferase II (CPT II) in Japanese patients with CPT II deficiency[J]. Clin Genet, 2008, 73(5):496-501.

[3] Gentili A, Iannella E, Masciopinto F, Latrofa ME, Giuntoli L, Baroncini S. Rhabdomyolysis and respiratory failure: rare presentation of carnitine palmitoyl-transferase II deficiency[J]. Minerva Anestesiol, 2008, 74(5):205-208.

[4] Uzel B, Altıparmak MR, Ataman R, Serdengeci K. Acute renal failure due to carnitine palmitoyltransferase II deficiency[J]. Neth J Med, 2003, 61(12):417-420.

[5] Corti S, Bordoni A, Ronchi D, Musumeci O, Aguenouz M, Toscano A, et al. Clinical features and new molecular findings in Carnitine Palmitoyltransferase II (CPT II) deficiency[J]. J Neurol Sci, 2008, 266(1-2):97-103.

[6] 钱宁,侯新琳,杨艳玲. 肉碱缺乏症与儿童疾病[J]. 中国当代儿科杂志, 2004, 6(4):349-352.

(本文编辑:邓芳明)