

# 先天性中枢性低通气综合征 1 例

游楚明, 傅万海, 张晓, 陆榕嘉, 黄勤

(广东省第二人民医院儿科, 广东 广州 510317)

[中图分类号] R722 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2009)06-0498-02

患儿, 男性, 1 d, 因颜面部、肢端发绀 10 min 由产科转入。患儿为第 8 胎, 第 2 产, 胎龄 38 周, 顺产出生, 羊水清, 脐带绕颈 1 周, Apgar 评分 1, 5, 10 min 均为 10 分。生后约 6 h 出现颜面部及肢端青紫, 予刺激及吸氧处理后好转, 为进一步诊治以“发绀查因”转入新生儿重症监护室 (NICU)。入院查体: 体重 2 565 g, 反应好, 呼吸急促, 口周稍发绀, 双肺呼吸音粗, 闻及少许湿性啰音。初步诊断为发绀查因: ①吸入综合征; ②呼吸衰竭。暂予 CPAP 给氧、抗感染及补液等支持治疗。血气分析及胸部计算机放射摄影 (CR) 未见异常。入 NICU 后第 3 天患儿出现频繁呼吸暂停, 血氧饱和度下降及明显的皮肤青紫, 予气管插管呼吸机辅助通气, 症状缓解。逐渐降低呼吸机参数后于第 3 天撤机改 CPAP 给氧, 撤机后 2 d 再次出现以上同样的临床表现, 伴反应差, 皮肤湿冷。主要以安静时明显, 予氨茶碱、纳洛酮处理无效, 予刺激足底后偶可恢复自主呼吸、血氧饱和度上升, 皮肤青紫缓解。血气分析示: pH 6.794,  $PCO_2$  128.7 mmHg,  $SaO_2$  89.8%。再次呼吸机辅助通气, 运用 CMV 模式, 氧浓度 40%, 吸气峰压 15 cmH<sub>2</sub>O, 呼吸频率 40 次/min, 患儿反应好, 皮肤青紫缓解, 湿冷改善, 血氧饱和度正常。复查血气分析示: pH 7.237,  $PCO_2$  48.5 mmHg,  $SaO_2$  98.6%。血生化检查示: ALT 11 U/L, AST 28 U/L, CKMB 26.6 U/L, 肌酐 92.9  $\mu$ mol/L, 尿素氮 6.4 mmol/L。腹胀明显, 腹部 CR 提示肠管明显扩张。单纯胃肠减压无效, 肛管排气时, 由肛管内抽出较多的颗粒状胎粪, 质硬, 且排气较多, 腹胀逐渐缓解。患儿曾 4 次撤机困难, 第 3 次上机时分泌物较多, 气管内分泌物培养示肺炎克雷伯杆菌生长。抗感染后复查示无菌生长。患儿撤机后仍在安静或睡眠时出现自主呼吸微弱及暂停, 而无法正常通气, 致血氧饱和度下降, 皮肤青紫明显

等表现, 住院期间吸吮反射虽存在, 但因吞咽困难而未能实施人工喂养。心脏彩超示: 卵圆孔未闭。基于以上临床表现, 患儿被诊断为先天性中枢性低通气综合征 (congenital central hypoventilation syndrome, CCHS), 住院 21 d 后家属放弃治疗。患儿于出院后 2 d 死亡。

讨论: CCHS 又称为 Ondine's curse (翁氏困扰), 是指呼吸中枢化学感受器的原发性缺陷, 对二氧化碳敏感性降低, 自主呼吸控制衰竭, 造成肺通气减少, 导致高碳酸血症、低氧血症及一系列临床症状的综合征。1970 年, Mellins 等<sup>[1]</sup>首先报道了 1 例儿童 CCHS。该病表现为入睡后呼吸幅度减弱、呼吸暂停,  $CO_2$  潴留, 可发生呼吸心跳停止, 甚至猝死<sup>[2]</sup>。约 16% 的 CCHS 患儿合并有先天性巨结肠 (Hirschsprung's disease, HD), 而 1.5% HD 患儿合并 CCHS<sup>[3]</sup>。此两种疾病相互联系可能源于胚胎早期发育中共同的神经嵴移行异常。CCHS 临床诊断需符合以下 4 项<sup>[4]</sup>: ①有持续睡眠期持续通气不足及高碳酸血症 ( $PaCO_2 > 60$  mmHg); ②症状常在生后 1 年内出现; ③不存在导致通气不足的肺部原发性疾病或神经肌肉疾患; ④无原发性心脏疾患。

本例 CCHS 发生于新生儿期, 为足月适龄儿, Apgar 评分 1, 5, 10 min 均为 10 分。生后第 1 天发病, 症状包括睡眠时自主呼吸微弱, 较长时间呼吸暂停 (超过 40 s) 及皮肤青紫等, 氨茶碱、纳洛酮治疗无效, 表现为明显通气不足, 血气分析示二氧化碳潴留。气管插管辅助通气后症状改善, 血气分析恢复正常, 肝、肾、心功能无明显受损, 该患儿符合 CCHS 的诊断标准。生后第 5 天开始出现腹胀, 予胃肠、肛管排气减压、由肛管内抽出较多的质较硬颗粒状胎粪, 腹部 CR 见肠管明显扩张。考虑胃肠动力低下所致, 诊断为胎粪性肠梗阻, 但因患儿病情危重, 未

[收稿日期] 2008-10-13; [修回日期] 2009-02-26

[作者简介] 游楚明, 男, 大学, 医师。主攻方向: 新生儿疾病。

能进行肠道造影完全排除 HD。

CCHS 极为罕见,国内报道不多,2004 年陈克正<sup>[5]</sup>报道了我国首例 CCHS 的诊治。CCHS 多发生于新生儿时期,诊断依靠临床表现。当机械通气后病情好转而撤机困难时,须引起注意。当发现睡眠期甚或清醒期有低通气现象,导致严重高碳酸血症及低氧血症,但无临床特殊体征,无明显心、肺脏器及神经肌肉疾病,即可作出诊断。部分 CCHS 患儿长大后有不同程度的生长发育迟缓、肺心病、抓物功能障碍、惊厥等,这些后遗症可能与继发的间歇性缺氧有关。部分病人恶化或死亡,死亡率主要取决于长期机械通气的并发症、肺心病、长时间呼吸暂停及 HD 的严重程度<sup>[2]</sup>。随着对 CCHS 的认识及诊疗技术等不断深入研究,若能早期诊断,及时治疗,症状一般于生后 6~12 个月得到改善,CCHS 患儿可能有好的预后。

[参 考 文 献]

[1] Mellins RB, Balfour HH Jr, Turino GM, Winters RM. Failure of automatic control of ventilation ( Ondine's curse). Report of an infant born with this syndrome and review of the literature[J]. Medicine ( Baltimore ), 1970, 49(6):487-504.

[2] Weese-Mayer DE, Shannon DC, Keens TG, Silvestri JM. Idiopathic congenital central hypoventilation syndrome: diagnosis and management[J]. Am J Respir Crit Care Med, 1999, 160(1):368-373.

[3] Croaker GD, Shi E, Simpson E, Cartmill T, Cass DT. Congenital central hypoventilation syndrome and Hirschsprung's disease [J]. Arch Dis Child, 1998, 78(4):316-322.

[4] Gozal D, Marcus CL, Shoseyov D, Keens TG. Peripheral chemoreceptor function in children with the congenital central hypoventilation syndrome [J]. J Appl Physiol, 1993, 74(1):379-387.

[5] 陈克正. 疑难病研究——我国首例先天性中枢性低通气综合征的诊治[J]. 中国当代儿科杂志, 2004, 6(1):44-47.

(本文编辑:邓芳明)

· 病例报告 ·

## 2 例儿童睾丸血管瘤的超声表现及文献复习

李永忠<sup>1</sup>, 雷蕾<sup>1</sup>, 曾浩<sup>2</sup>, 黄鲁刚<sup>3</sup>

(四川大学华西医院 1. 超声科; 2. 泌尿科; 3. 小儿外科, 四川 成都 610041)

[中图分类号] R445.1;697. +22 [文献标识码] D [文章编号] 1008-8830(2009)06-0499-03

### 1 临床资料

例 1:男,11 岁,因左侧阴囊逐渐长大 1 年余入院。1 年多前患儿偶然发现左睾丸较右侧长大,因无疼痛,故未告知父母;13 d 前,其父母无意中发生后,即到院就诊。体检:左侧阴囊皮肤无红肿,睾丸大小约 30 mm×25 mm×20 mm,无压痛,睾丸与附睾分界不清楚。实验室检查:甲胎蛋白 0.87 ng/mL,绒毛膜促性腺激素 0.11 mIU/mL,癌胚抗原 1.46 ng/mL。临床诊断:左侧睾丸肿瘤。超声检查:左侧睾丸形态稍失常,大小约 24 mm×17 mm×14 mm,内见约 19 mm×13 mm×11 mm 的弱回声团,其边界清楚,形态规则,内部回声均匀(图 1);团块内及周边见丰富的点条状血流信号(图 2)。左侧附睾及鞘膜内未见异常。右侧睾丸形态未见异常,

大小约 16 mm×11 mm×10 mm,实质内未见异常。超声提示:左侧睾丸实性占位,疑为精原细胞瘤。术中见:左侧睾丸长大,大小约 25 mm×20 mm×15 mm,内有一实性肿块,欠光滑,质较软,几乎占据整个左侧睾丸,肿块表面血管怒张,肿块与周围组织粘连,分界欠清楚。因术中作冰冻切片肿瘤性质不能确定,故行左侧睾丸及部分精索切除。术后病理检查:肉眼观,该肿瘤大小约 20 mm×15 mm×10 mm,呈椭圆形,边界较清,质地较软,呈褐红色;组织学上,间质浸润性细胞肿瘤,其周围有不成熟的输精管,丰富的血管成线状排列,大量呈星状的内皮细胞,偶尔可见有丝分裂现象;免疫表型:肿瘤细胞 VIII 因子(+),CD34(+),CD31(+),睾丸曲细精管生殖细胞/支持细胞 Inhibin(+),CR(+),PLAP(-)。诊断为:左侧睾丸毛细血管瘤。

[收稿日期]2008-10-07;[修回日期]2008-11-21

[作者简介]李永忠,男,硕士,副主任医师。主攻方向:泌尿系统及男性生殖系统疾病的超声诊断。