

· 病例报告 ·

无脾伴复杂心脏畸形 食管裂孔旁疝 肠旋转不良 1例

钱秋芳 张育才 沈鸣

(上海市儿童医院内科, 上海 200040)

[中图分类号] R722 [文献标识码] E

患儿,男,3个月,出生后一直有唇周青紫、吃奶停顿现象。本次因咳嗽、腹泻8d,发热1d入院。咳嗽为连声咳,无破竹样改变,咳后无鸡鸣样回声。腹泻6~8次/d,黄色水样便。入院前2d出现气促,面色发绀。入院前1d出现发热,体温38.5℃(肛)左右。母亲孕早、晚期均有数次感冒。体检:神清,萎软,面色苍白,体温38.6℃(肛),唇周发绀,咽红,气促,可见鼻扇,呼吸60次/min,双肺未闻及明显干湿罗音。心前区略饱满,心率136次/min,心律齐,心音有力,心前区可及Ⅲ级收缩期吹风性杂音,无震颤,杂音向胸背部传导。腹软,肝右肋下2.5cm,质中等,左肋下触及边缘,未及包块。四肢活动良好,未稍暖,无杵状指趾。颈软,前囟平软,约2.0cm×2.0cm,神经系统检查无异常,未见皮疹。血常规:WBC 20.4×10⁹/L, N 0.55, L 0.45。血Na⁺, K⁺, Cl⁻正常。血气分析正常。胸腹部正位片、左侧位片显示①对称肝,仅有右叶肺,无脾脏;②肺血增多,左右心增大;③食管裂孔旁疝,肠旋转不良。头颅B超:未见异常。腹部B超:肝脏左右叶对称,未见脾脏,肾、肾上腺无异常,下腔静脉位置偏左,位于主动脉前左方。心电图:心房肥大;左右心室肥大(以右室为主);T波改变。心脏超声:单心房,完全性房室间隔缺损伴肺动脉瓣狭窄。外周血找到豪-周氏小体。根据以上辅助检查确诊为“无脾综合征”。入院后予以积极抗感染、地高辛、利尿剂等治疗,患儿感染获得控制,气促、紫绀症状缓解。

讨论:先天性无脾称无脾综合征,是一种较少见的先天畸形,发生率约占出生者的1/40 000,又名无

脾伴先天性心脏病综合征、脾脏发育不全综合征、先天性脾缺如伴房室和内脏转位综合征等^[1]。其特征是指先天性脾发育不全或无脾,伴有心脏大血管畸形兼有腔、肺静脉返流异常,同时合并有胸腹腔内脏位置异常。本例患儿除伴有心脏畸形外,还伴随食管裂孔旁疝、肠旋转不良。本病病因未明,可有家族史,多个同胞罹患此病,其遗传方式属常染色体隐性遗传。目前认为,这种异常的发生是由于某些致畸因素的作用,如母亲妊娠期有病毒感染,造成胚胎发育中止而形成的多种畸形,以心血管脏器的畸形为主。胚胎24~27周正是脾、肺叶发生,肺静脉发育以及胃、十二指肠最后固定的时期,此发育阶段陷于中止则构成的一种先天性多种脏器畸形的病征。临床诊断依据有:出生后紫绀持续存在;内脏转位,左右对称性肝脏呈横位肝。脾脏缺如或极微小,脾动脉缺如;两侧上腔静脉残留,下腔静脉、降主动脉并行,周围红细胞豪-周小体的存在,具有确诊意义。本病治疗困难,心脏外科手术效果也不理想,其预后不良,多在新生儿期、乳幼儿期,因反复感染、多系统栓塞而致心肺功能衰竭而死亡。因此,保护孕妇免受病毒感染是重要预防的方法。加强产前检查,一旦发现异常,即应行人工流产。

[参考文献]

- [1] 洪庆成,江敬铭. 儿科综合征[M]. 天津:天津科学技术出版社,1996,268-269.

(本文编辑:吉耕中)