

根据其临床表现、X 线骨片特点和尿中排出不同的粘多糖增多而作出。各型 MPS 的确切诊断需测定白细胞或皮肤成纤维细胞特异酶的活性。粘多糖病 II 型(MPS II)^[2]是由于酶基因的大量缺失和各种突变使艾杜糖硫酸酯酶(IDS)的活性缺失,引起硫酸皮肤素和硫酸乙酰肝素在组织中沉积和由尿排出。该病于 1917 年由加拿大内科医生 Charles Hunter 首次发现,发病率约十万分之一。由于临床表现不同,可分为重型(经典的 Hunter 综合征)和轻型。重型临床表现常有面容粗糙、身材矮、骨发育不良、关节强直、肝脾肿大和疝气,严重者出现智力障碍,多无角膜浑浊,听力丧失较常见,皮肤常有小丘疹分布于肩、背部,可有心血管疾病,寿命可达 20 岁以上;轻型临床表现与重型相似,但寿命较长,可存活到 40 多岁。粘多糖沉积在气管和支气管,引起呼吸道阻塞和后继的心力衰竭,是绝大多数 MPS II 患

者的死因。艾杜糖硫酸酯酶基因(12s)位于 Xa28 区,由 9 个外显子编码,其跨度近 24Kb。到目前为止全世界将近有 300 个不同的突变位点被确定,包括碱基缺失、插入、点突变和剪接位点突变。

目前该病尚无根治办法,主要是对症治疗。家系突变性质已知者可借 DNA 检测出杂合子携带者,并进行婚姻和生育指导;培养的羊水细胞、绒毛膜细胞中特异酶的测定可在产前获得诊断。

[参 考 文 献]

- [1] 胡亚美,江载芳. 诸福棠实用儿科学[M]. 第 7 版下册. 北京:人民卫生出版社,2002,2174-2179.
[2] 宁寿葆. 现代实用儿科学[M]. 上海:复旦大学出版社,2004,995-997.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

右位心并左肺舌叶不张纵隔肺疝 1 例

李占魁¹,李润民²,刘惠¹,邓艾琳¹

(西安交通大学第二医院 1. 儿科学教研室;2. 放射科,陕西 西安 710004)

[中图分类号] R725.4 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2006)04-封Ⅲ-02

患儿,男,5 月,因咳嗽、气喘 4 d 急诊入院。当地基层医院出生,生产史正常。查体:T 37.5℃,P 110 次/min。R 48 次/min,体重 9 kg,吸气时锁骨上窝轻度凹陷,双肺可闻及喘鸣及小湿性啰音,左上肺呼吸音减低,心尖搏动位于右锁骨中线第 5 肋间内 0.5 cm,心浊音界大部分位于右胸腔,心率 110 次/min,律齐,各瓣膜听诊区未闻及杂音,腹软,肝脾未扪及;入院后按支气管肺炎、先天性心脏病(右位心)给予头孢三嗪、强心、吸氧等治疗;治疗过程中突然出现呼吸困难、口周及四肢青紫,经镇静、吸氧、吸痰、拍背后好转,随后反复出现,每次发作均于体位变动或哭闹时出现,但心博有力,给予镇静吸氧后好转,病情稳定后曾先后进行心脏 B 超、心电图、胸片、透视及胸部 CT 检查;心脏 B 超显示:心脏位于右侧胸腔,探头置胸骨右缘按常规方位作镜面

探查,心尖四腔切面显示两组房室瓣分别开向两个心室腔,开放闭合良好,其他切面显示主动脉瓣和肺动脉瓣及大动脉位置正常,见图 1;心电图 I 导联 T 波倒置、P 波与 QRS 波直立,见图 2;胸片显示心影位于右侧胸腔,左肺舌叶不张,两肺野散在点片状阴影,透视下可见左上肺于纵隔上向右侧疝入,形状似“海豚出水”,哭闹用力时向上疝入达第 2 颈椎水平,左舌叶可见实变影,双膈肌光滑,肝脏位于右季肋部,胃泡位置正常,见图 3~6;胸部 CT 显示:右位心,左肺舌叶不张,支气管肺炎,见图 7,8。经加强抗感染力度、镇静、吸氧、对症支持等治疗 10 d 后,病情趋于稳定,病程第 15 天复查胸片左舌叶不张基本吸收,仅留有条索状影,透视下左肺纵隔疝消失,带药出院,两月后随访未再反复。

讨论:右位心可分为三种类型,真正右位心、右

[收稿日期] 2006-03-01;[修回日期] 2006-05-05
[作者简介] 李占魁,男,副教授,儿科教研室副主任。主攻方向:新生儿疾病。

旋心和心脏右移;本例患儿系右旋心,即心脏位于右侧胸腔,其房室大血管宛若正常心脏之镜中像,又称为镜像右位心;右旋心因心脏轴线不完全旋转心电图表现为 I 导联 P 波直立、T 波倒置,而心脏右移 I 导联无异常变化^[1]。该患儿生后并未发现右位心,5 个月时因咳嗽、气喘 4 d 就诊,诊断为支气管肺炎、右位心,病程中反复出现烦躁、呼吸困难与口唇四肢青紫,经 X 线检查,证实为左肺舌叶不张,左肺纵隔肺疝。推测其发生原因,可能系患儿右位心压迫右侧肺脏,加之左肺炎症,致使两侧胸腔压力失衡,当体位变化或哭闹时左侧压力过大,纵隔在向右侧移位的同时,伴有部分肺组织及纵隔胸膜疝入对侧胸

腔,即形成纵隔肺疝。曾有文献报道^[2],婴幼儿肺炎时可并发纵隔肺疝,发生于上纵隔约占 90%;发生纵隔疝后,导致病情加重,临床应高度重视。本例患儿系右位心,患支气管肺炎(左肺舌叶不张)的基础上并发纵隔肺疝,查阅文献,属罕见病例。

[参 考 文 献]

[1] 陈灏珠. 实用内科学[M]. 第 10 版. 北京:人民卫生出版社, 1997,1261.
[2] 林如珍,叶红. 婴幼儿肺炎并发纵隔肺疝[J]. 福建医科大学学报,1999,33(3):335.

(本文编辑:吉耕中)

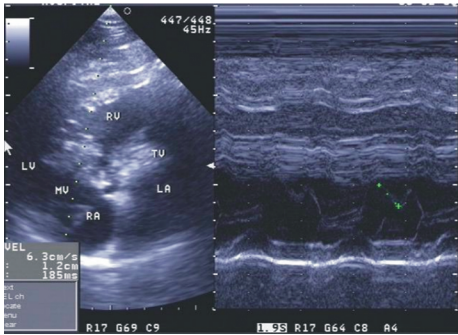


图 1 超声心动图。心尖四腔切面



图 2 心电图。I 导联 P 波直立、T 波倒置



图 3 X 线透视。左上肺向纵隔疝入,达第 2 颈椎水平。

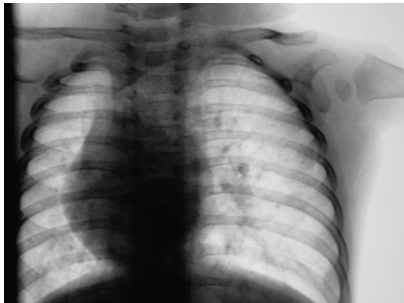


图 4 X 线透视。左上肺向纵隔疝入,左肺舌叶不张。



图 5 X 线胸片。心影位于右侧,左肺舌叶不张。

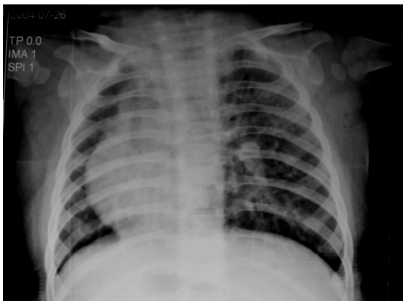


图 6 治疗两周后胸片。左肺舌叶不张消失。

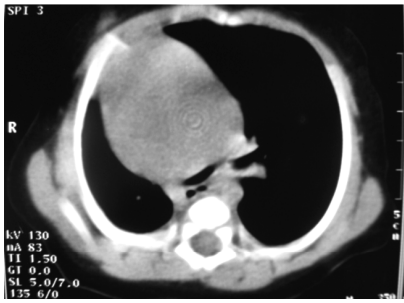


图 7 胸部 CT(纵隔窗)。心脏位于右侧胸腔。

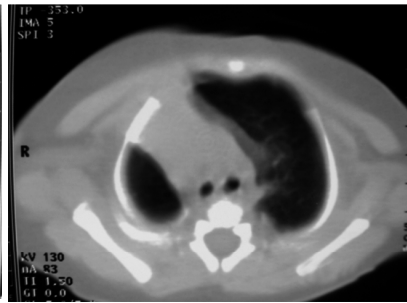


图 8 胸部 CT(肺窗)。左肺舌叶不张。