·病例报告·

新生儿巨大膈疝合并心肺发育不良 1 例

武建国[1]，刘明辉[2]，高宇明[3]

（西安航天总医院 1. 儿科；2. 妇产科；3. 病理科，陕西 西安 710100）

［中图分类号］ R726.2 ［文献标识码］ E ［文章编号］ 1008－8830(2009)12－1027－02

患儿，女，第 1 胎、第 1 产，孕 38^{+3}周，经阴道分娩，羊水清亮，脐带细长、扭转，体重 3 300 g。出生时全身皮肤苍白，无呼吸，无反应，心率约 60 次/min，心音单调，心尖搏动位于右侧锁骨中线 3～4 肋间。立即给予置辐射台保暖，清理呼吸道，气管插管，正压通气及气管内滴入肾上腺素等抢救，患儿心率增至 100 次/min，渐出现微弱自主呼吸，约 12 次/min，右肺可闻及微弱呼吸音，皮肤苍白缓解不明显；腹部平坦，无明显凹陷，肝、脾未触及，未闻及肠鸣音。随后给予高频机械通气，脐静脉注射碳酸氢钠纠酸等处置，同时紧急给予移动式 X 线胸部平片检查。胸片示双侧胸廓对称，肺野均匀增白，仅显示迂曲气管影及胸椎左侧气囊影，心脏、纵膈、隔面、肋角均遮盖不可辨认（图 1）。诊断：新生儿肺透明膜病？支气管肺发育不良？右位心？家属要求放弃抢救，患儿于生后 1.5 h 呼吸、心跳停止，临床死亡。

图 1 胸正位片 肺野均匀增白，仅显示迂曲气管影及胸椎左侧气囊影。

患儿母亲 23 岁，孕期健康，否认有感冒、腹泻等感染史，否认有吸烟、酗酒等不良嗜好及各种急慢性传染病史。按时行孕期检查，产前胎心监护及 B 超检查均未发现异常。为明确病因，次日行尸体解剖：见左侧膈肌完全缺如，左胸腔完全被脾脏及胃肠组织充填，胃肠居胸椎前，并将纵膈及心肺组织整体推向右侧胸腔；右侧膈肌发育不全，仅包裹肝右叶 2/3，肝左叶上升入右胸腔；右肺 3 叶，充气不足，左肺 1 叶，被挤压为扁球形，未充气。心脏向右侧扭转，心房间隔完全缺损形成单心房，心室结构正常。光镜示：心、肝、肾、胰腺、脾脏未见异常，肺组织较致密，支气管肺泡内未见羊水物质和充气扩张（图 2）。最后诊断：新生儿巨大膈疝合并心、肺发育不良。

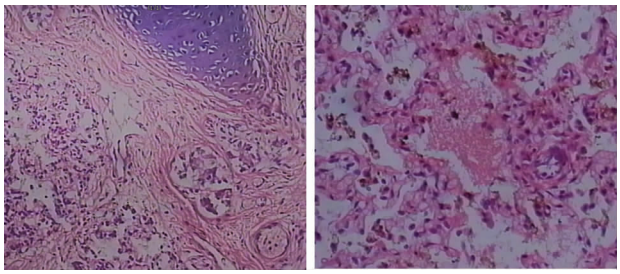

图 2 光镜检查 肺组织较致密，支气管肺泡内未见羊水物质和充气扩张。

讨论：先天性膈疝（congenital diaphragmatic hernia，CDH）是因膈肌发育异常，腹腔脏器通过有缺陷的膈肌疝入胸腔而引起的一种先天性疾病，其病因不明，发病率在新生儿人群中为 1/5 000～1/2 500，2% 的病例有家族性。84% 的病例发病在左侧，13% 在右侧，2% 为双侧，这与左胸膜腔、腹膜腔膈膜口关闭较迟有关，大约 40% 的 CDH 患者合并有其他畸形[1,2]。CDH 主要包括胸腹裂孔疝（Bochdalek 疝）、食管裂孔疝及胸骨旁裂孔疝（Morgagni 疝），分别发生在膈的两侧后腰肋三角处、食管两侧及胸骨外侧缘与肋骨内侧缘之间，其中以胸腹裂孔疝最为多见。临床上常有呼吸困难、呕吐、咳嗽、紫绀等症状。查体可发现胸部饱满，吸气“三凹”征，患侧呼吸音减弱或消失，疝入肠管时可闻及肠鸣音，心音位置异常，舟状腹，肌张力低下等体征。但由于新生儿生理

［收稿日期］2009－05－21；［修回日期］2009－07－14
［作者简介］武建国，男，主任医师。主攻方向：新生儿疾病及小儿康复工作。

特点,上述有些体征不易被发现,故 CDH 患儿初诊时易误诊为新生儿肺炎、新生儿窒息、先天性心脏病等[3]。

本例 CDH 膈肌缺损巨大,实属罕见,曾误诊为窒息、肺透明膜病、右位心等。肺发育不全是 CDH 最主要的病理变化,其严重程度取决于腹腔内脏进入胸腔的时间及程度,肺发育不良、肺动脉高压是 CDH 新生儿主要死因[4]。本例尸检提示:当膈肌缺损较大,胎儿发育整个过程中胸腔受到压迫,不仅造成左侧肺脏发育不良,心脏也可因长期的肺动脉高压而出现畸形。同时由于脾脏及胃肠组织早期即进入胸腔,造成出生时腹部凹陷并不明显而易于误诊。有人据研究结果推测,横膈的关闭可能需要肺的正常发育,肺发育不全是发生 CDH 的原因而不是结果[5]。

结合本例,CDH 的 X 线胸、腹部平片有以下特点:①膈肌局限性升高或膈肌界限不清;②心脏和纵隔向健侧移位,可见向健侧迂曲的支气管影;③胸腔可见透光区或块状影,有时可以发现典型的充气肠曲、结肠袋或胃泡影,提示肠、胃或肝等空腔、实质脏器进入胸腔;④伴有肺发育不良时,可发现萎缩的肺被挤压至胸腔顶部,肺组织充气影多不明显;⑤疝入胸腔的胃肠较多时,腹部肠管充气明显减少;⑥膈下正常胃泡影消失;⑦钡餐透视是发现 CDH 特征性改变的重要方法。CDH 产前的 B 超声像学特点为羊水过多、纵隔移位及上腹部正常解剖层次消失,出现其中任何一项均提示 CDH 的存在[6],遗憾的是由于 B 超医生经验不足,本例 CDH 未能在产前明确诊断。

本例 CDH 的诊疗经验提示对出生时有不明原因窒息史,出现发绀、三凹征、呼吸减弱、胸廓饱满等表现,特别对于抢救治疗、吸氧后,发绀及呼吸困难无明显缓解,甚至进行性加重的患儿,临床医生一定要作详细检查。尤其是发现右位心,一侧呼吸音消失,胸部听到肠鸣音时,应及时加拍胸腹部联合 X 线平片以明确诊断,减少误诊、误治,降低病死率。

[参 考 文 献]

[1] 冉旭东,徐洪军,徐永根,朱锦祥,瘳健毅. 先天性膈疝的临床表现和诊治分析[J]. 苏州大学学报(医学版), 2007, 27(3): 442-443.

[2] Greer JJ, Babiuk RP, Thebaud B. Etiology of congenital diaphragmatic hernia: the retinoid hypothesis[J]. Pediatr Res, 2003, 53(5):726-730.

[3] 黄柏清. 先天性膈疝误诊 2 例[J]. 罕少疾病杂志, 2004, 11(6):40.

[4] 徐哲. 先天性膈疝的研究进展[J]. 中华小儿外科杂志,1998, 19(4):247.

[5] 位永娟. 先天性膈疝患儿肺发育不全机制的研究进展[J]. 中华小儿外科杂志, 2006, 27(2):102-104.

[6] 李映桃,陈小兵,刘少霞. 先天性膈疝的产前诊断及临床探讨[J]. 中国优生与遗传杂志,2001, 9(2):86-87.

(本文编辑:王庆红)