

原检测及影像学检查。早期确诊困难者,拟诊或临床诊断后即可早期经验性治疗或先发治疗。目前常用伏立康唑、卡泊芬净或二性霉素 B 单用或联合治疗^[8]。本文例 2 在无病原学依据时应用氟康唑治疗,例 3 应用伏立康唑治疗,临床均无好转。由于初期症状不明显,出现典型症状时已进展至病程后期,治疗效果较差。因此,认识肺真菌感染,对存在高危因素的患儿早期诊断,早期有针对性地治疗,有可能降低病死率,改善预后。

[参 考 文 献]

[1] 陈春燕,陈童. 肺部曲霉菌感染的药敏结果分析[J]. 实用医学杂志, 2007, 23(11):1761.
[2] 苏明权,岳乔红,杨柳,樊新,张建芳,郝晓柯,等. 免疫功能低下曲霉菌感染机制的实验研究[J]. 中华医院感染学杂志, 2006,16(7):738-739.

[3] Goodkin HP, Harper MB, Pomeroy SL. Intracerebral abscess in children: historical trends at Children's Hospital Boston[J]. Pediatrics, 2004,113(6):1765-1770.
[4] 姜敏,刘秀云,王维. 小儿烟曲霉菌肺炎合并脑脓肿一例[J]. 中华儿科杂志,2005,43(8):637-638.
[5] 中华医学会儿科学分会呼吸学组《中华儿科杂志》编辑委员会. 儿童侵袭性肺部真菌感染诊治指南(2009 版) [J]. 中华儿科杂志,2009,47(2):96-98.
[6] Odabasi Z, Mattiuzzi G, Estey E, Kantarjian H, Saeki F, Ridge RJ, et al. Beta-D-glucan as a diagnostic adjunct for invasive fungal infections: validation, cutoff development, and performance in patients with acute myelogenous leukemia and myelodysplastic syndrome[J]. Clin Infect Dis, 2004,39(2):199-205.
[7] 张晓艳,赵顺英,江载芳. 血清半乳甘露聚糖检测对儿童侵袭性肺曲霉菌病的诊断价值[J]. 中华儿科杂志,2009,47(2):83-86.
[8] 张琪,王天有. 儿童侵袭性肺曲霉菌病诊治策略[J]. 中国实用儿科杂志,2009,24(1):22-25.

(本文编辑:黄 榕)

· 病例报告 ·

Beckwith-Wiedemann 综合征 1 例报道

李朝晖 谢纲 李青 刘焕 邓夷波 周进

(湖南省湘潭市妇幼保健院,湖南 湘潭 411104)

[中图分类号] R596.1 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2010)05-0403-02

患儿,男,50 d,因反应差 1 d,发绀 12 h 第 2 次入院。患儿系双胎之大,当地剖宫产出生,出生体重 2 350 g,胎龄 31 周,无窒息。出院体重 2 390 g。出院后母乳喂养,进奶好。生后 30 d 时,因进奶差 9 h,间断发绀 4 h 急诊第 1 次入我科。患儿家族无类似病史,母亲否认有糖尿病史。患儿妹妹双胎之小,出生体重 1 700 g,出生后在外院新生儿科治疗,诊断为早产儿、低体重儿、生活能力低下,早产儿脑损伤,新生儿肺炎,新生儿贫血,继发性呼吸暂停等,住院 20 余天,好转出院。本病例第 1 次入院时无自主呼吸伴发绀,予面罩复苏囊正压通气后自主呼吸恢复,发绀消失,体查: T < 35℃, 体重 2 400 g, BP 50/35 mmHg,皮肤苍黄,瞳孔等大,对光反射好,舌体大,伸出口腔,双肺听诊正常,肝右肋下 2 cm, 有一直径 1.5 cm 脐疝,双足轻度内翻,入院后实验室检查示,Hb 80 g/L,肝、肾功能及心肌酶均正常,血

糖 2.7 mmol/L,胸片正常,血培养无菌生长,乙肝、丙肝、HIV、梅毒抗体均阴性,予输氧、输液、保温、抗感染、输注浓缩红细胞等治疗,未再出现明显发绀及呼吸暂停,进奶恢复正常,住院 7d,体重增至 2 700 g,家属要求出院。患儿于生后 50 d 因再次出现反应差 1 d,间断发绀 12 h 急诊入院。入院时体查:体重 3 000 g,R 30 次/分,HR 135 次/min, T 35.5℃,嗜睡状,全身发绀,舌肥大,伸出口腔,双肺闻及痰鸣音,心前区闻及收缩期吹风样杂音Ⅱ~Ⅲ级,脐疝直径 1.5 cm。胸片、血培养均无异常发现。实验室检查:血钠 124.05 mmol/L;血钙 1.06 mmol/L;血糖 2.08 mmol/L;总胆红素 31.0 μmol/L;血常规 WBC 5.4 × 10⁹/L, RBC 3.68 × 10¹²/L, Hb 104 g/L, PLT 241 × 10⁹/L,血型为 A 型,血气分析示轻度代谢性酸中毒。第 2 天复查血钠正常,血钙 1.06 mmol/L。后多次复查血糖,在 1.20 ~ 2.55 mmol/L 之间。腹

[收稿日期]2009-06-16;[修回日期]2009-11-10
[作者简介]李朝晖,女,本科,副主任医师。

部B超示肝脏增大(肝脏上界锁骨中线6肋间,肋缘下2.6 cm,左肝厚1.8 cm,长4.0 cm,右肝斜径5.5 cm)。

诊治经过:入院后予吸痰、输氧、输液、抗感染治疗,入院后发生呼吸暂停1次,复苏囊正压通气后呼吸恢复。入院后第2 d,患儿出现频繁抽搐,微量血糖为1.8 mmol/L,予静脉10%葡萄糖输液,苯巴比妥止痉等治疗,1 h后复查全血血糖为2.55 mmol/L,未再出现抽搐和呼吸暂停,精神反应逐渐好转,开奶后奶量逐渐增加至70 ml/次,2~3 h一次。患儿病情稳定后有四肢肌张力增高,常呈强直状,自主活动少。一直予静脉输注葡萄糖并口服泼尼松,未再发生呼吸暂停及抽搐。住院9 d后家属要求出院。出院时复查血糖为1.6 mmol/L。

讨论: Beckwith-Wiedemann 综合征(又称脐疝-巨舌-巨体综合征)是一罕见疾病,其常见临床表现包括巨舌,产前或产后的过度生长,腹壁缺损,耳窝的窝状皱褶或凹陷,肾脏畸形及面部的红斑胎记等^[1]。国内尚未见婴儿期双胞胎单例临床报道。

本病可能为常染色体单基因遗传病,临床表现差异较大,有以下表现需考虑本病^[2-4]:①3个主要临床表现,包括腹壁缺损、巨大舌、产前或产后的生长过度;②两个主要临床表现加3个次要表现(耳部的皱褶或凹陷、面部的红斑胎记、先天性肾病变、低血糖、偏侧肥大)。此例患儿系早产儿,双胎之大,出生体重接近同胎龄儿的第90百分位,与双胎之小比较,体重明显偏重,有出生前过度生长的倾向;患儿有巨舌、脐疝两个主要表现,以及顽固性低

血糖,体查有心脏杂音,肝脏偏大等次要表现,且不能用其他疾病解释,可诊断为 Beckwith-Wiedemann 综合征。Beckwith-Wiedemann 综合征国内报道较少,国外报道估计发病率为7/100 000^[1],认为是一种罕见疾病。国内有数例报道均为新生儿期患儿,有典型的主要表现特征,并都伴发严重低血糖。此例患儿系早产儿,生后4周开始(修正胎龄35周),两次均因反应差发绀住院,无明显肺部疾病,均发生呼吸暂停,第2次出现明显抽搐,第1次住院血糖在正常低值,第2次住院期间血糖明显降低,持续输糖后抽搐停止,但血糖仍顽固性偏低。本例口服泼尼松3 d,在进奶好并同时口服和静脉输糖情况下血糖不能维持正常,属于严重的低血糖。引起低血糖的原因目前尚不清楚,高胰岛素血症可能是主要因素。

[参 考 文 献]

[1] Elliott M, Maher ER. Beckwith-Wiedemann syndrome[J]. J Med Genet, 1994, 31(7):560-564.
[2] De Baun MR, King AA, White N. Hypoglycemia in Beckwith-Wiedemann syndrome[J]. Sem Perinatol, 2000, 24(2): 164-171.
[3] Narea-Matamala G, Fernández-Toro Mde L, Villalabeitia-Ugarte E, Landaeta-Mendoza M. Beckwith Wiedemann syndrome: presentation of a case report[J]. Med Oral Patol Oral Cir Bucal, 2008, 13(10): E640-643.
[4] Li M, Squire JA, Weksberg R. Molecular genetics of Wiedemann-Beckwith syndrome[J]. Am J Med Genet, 1998, 79(4):253-259.

(本文编辑:黄 榕)