

梅干腹综合征并漏斗胸、左肾及脾脏缺如 内脏转位1例报告

许维智 杨春晓

(山东省淄博市临淄区人民医院肝胆外科, 山东 淄博 255400)

[中图分类号] R691.1 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2010)11-0924-01

患儿男, 1 d。系第2胎第2产, 母孕期B超示胎儿巨大膀胱, 足月剖腹产出生。家族史无异常。出生后查体: 身长46 cm, 体重2 400 g。一般情况可, 发育营养尚可, 无特殊面容; 漏斗胸, 肋缘外翻, 双肺呼吸音粗, 未闻及干湿性罗音。胸前区闻及Ⅱ级收缩期喷射样杂音。腹膨隆, 立位时成梨形; 腹壁松软, 皮肤粗糙, 多处皱褶, 可见明显肠型, 触诊全腹柔软无张力, 无肌肉收缩感。下腹壁正中可触及巨大膀胱, 膀胱壁明显增厚, 变硬。脊柱四肢无畸形。正常肛门位置处未见肛门, 未见明显肛凹。阴茎短小, 双侧睾丸未触及。腹壁反射与提睾反射均不能引出。腹部B超示: 脾脏及左肾未见显示, 右肾多囊性发育不良, 内脏反位(肝脏位于左上腹)。心脏B超示: 房间隔缺损(继发孔型), 三尖瓣返流。诊断: 1、梅干腹综合征; 2、漏斗胸; 3、先天性肛门闭锁; 4、腹腔内脏反位; 5、脾脏缺如; 6、左肾缺如; 7、右肾多囊性发育不良; 8、先天性心脏病、房间隔缺损, 三尖瓣反流。家长拒绝进一步治疗, 自动出院。

讨论: 梅干腹综合征(prune belly syndrome), 即先天性腹肌缺如综合征, 是一种极少见的先天性发育异常。其表现主要以腹肌缺如、泌尿道畸形和隐睾为多见的三联征^[1]。偶见女孩有腹壁肌肉缺如及尿路畸形, 严格说来本综合征只发生于男性^[2]。本病病因至今未明, 目前常见的致病假说如下^[3]: ①早期宫内泌尿系梗阻导致尿路扩张和腹水; ②中胚层发育停止; ③卵黄囊缺损。近年来亦有人试图从染色体突变和基因缺陷方面去阐述此病因^[4]。

梅干腹综合征因有典型的外形表现, 故诊断并不困难。对于在产前B超检查中发现胎儿腹水或泌尿系梗阻的患者, 应在出生后随访, 作相应的辅助检查, 以与原发膀胱输尿管反流或后尿道瓣膜症相鉴别^[5]。梅干腹综合征往往合并多种畸形。容易伴发的畸形常发生于呼吸道、胃肠道、心血管系统和肌肉骨骼系统^[6]。28%患儿有生殖器畸形, 常见于小阴茎、阴茎下弯、尿道下裂等^[7]。但至今国内外均未见到如本例的合并漏斗胸、腹腔内脏反位、脾脏缺如、左肾缺如等的病例。

月至2年内死亡, 少数可活至成年, 死亡原因与肺发育不良和肾发育不良的严重程度有关^[8]。保守治疗常用于肾功能基本正常或有轻度损伤但无进行性加重的患者, 需要控制反复发作的泌尿系感染, 以减轻肾损害, 延长生存期, 为将来的手术治疗作准备。手术治疗包括暂时性尿路改道、输尿管重建、膀胱减容、睾丸固定、腹壁修补和肾脏移植等。本患儿前尿道通常是正常的。经过积极治疗目前仍有超过30%的患儿发展为肾功能衰竭, 需行肾移植手术^[9]。本病患者隐睾内常无生殖细胞, 所以不能生育。但有内分泌功能, 能提供相当的性激素水平以维持第二性征的存在, 故仍应做睾丸固定术。

[参 考 文 献]

- [1] 洪志丹, 王燕, 张元珍. 胎儿梅干腹综合征一例[J]. 中国优生与遗传杂志, 2009, 17(8):104.
- [2] Leeners B, Sauer I, Schefels J, Cotarello CL, Funk A. Prune-belly syndrome; therapeutic options including in utero placement of a vesicoamniotic shunt[J]. J Clin Ultrasound, 2000, 28(9): 500-507.
- [3] Stephens FD, Gupta D. Pathogenesis of the prune belly syndrome[J]. J Urol, 1994, 152(6 Pt 2): 2328-2331.
- [4] 黄澄如. 小儿泌尿外科科学[M]. 济南: 山东科学技术出版社, 1995:241.
- [5] 孙立宝, 周薇莉, 白继武. 梅干腹综合征2例[J]. 临床泌尿外科杂志, 2005, 20(9):523.
- [6] Saliu HM, Tchuinguem G, Aliyu MH, Kouam L. Prune belly syndrome and associated malformations. A 13-year experience from a developing country[J]. West Indian Med, 2003, 52(4):281-284.
- [7] Kiran PS, Dutta S, Narang A, Mukhopadhyay K. Unusual manifestations of VACTERL association[J]. Indian Pediatr, 2003, 40(2):162-165.
- [8] 张中馥, 高国林, 崔喜英, 安淑华. 梅干腹综合征2例[J]. 中国实用儿科杂志, 2005, 20(8):506.
- [9] Baba AA, Hussain SA, Shera AH, Patnaik R. Prune belly syndrome with pouch colon and absent dermatome[J]. Afr J Paediatr Surg, 2010, 7(1):25-27.

(本文编辑: 邓芳明)