



A:入院时;B:第 20 天。

图 1 患者 CT 检查图像

2 讨论

透明隔血肿可引起透明隔增厚,即使血肿很小也可能明显影响脑脊液循环,导致脑积水、急性颅内压增高。轻者可引起头昏头痛、恶心呕吐,重者可导致癫痫、昏迷、脑疝等严重后果,需要急诊行脑室外引流术。该部位血肿亦可破入侧脑室堵塞一侧室间孔,表现为同侧侧脑室积水,可借助神经内镜或通过立体定位行室间孔、透明隔开窗术,或 VP 分流术^[4]。破入脑室的血肿堵塞双侧室间孔,脑积水更明显,可在神经导管下行单导管置入双侧侧脑室^[5]。若累及胼胝体可出现精神症状,如精神分裂症、躁狂症^[6]。

该患者 CTA 及 DSA 均未发现明显异常,病程 3 周后血肿基本吸收,可基本明确该患者透明隔血肿为单纯外伤所致。根据该患者头部 CT 可发现轻度脑积水,动态复查头部 CT 及严密观察患者生命体征无特殊变化,保守治疗后透明隔血肿逐渐吸收。脑积水程度无明显加重,未做特殊处理。

参考文献

[1] Kim E. Rupturing anterior communicating artery aneu-

• 短篇与病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2015.25.054

rysm during computed tomography angiography: Three-Dimensional visualization of bleeding into the septum pellucidum and the lateral ventricle[J]. J Korean Neurosurg Soc,2014,55(6):357-361.

[2] Lindboe C, Stolt-Nielsen A, Dale LG. Hemorrhage in a highly vascularized subependymoma of the septum pellucidum: case report[J]. Neurosurgery, 1992, 31(4): 741-745.

[3] 张京刚,胡粟,胡春洪. 19 例透明隔区肿瘤与肿瘤样病变的影像表现与分析[J]. 临床放射学杂志, 2010, 29(9): 1171-1175.

[4] Chun HJ, Lee Y, Park HK, et al. Neuroendoscopic fenestration of the foramen of Monro without septostomy for unilateral hydrocephalus following neonatal intraventricular hemorrhage[J]. Childs Nerv Syst, 2011, 27(3): 473-478.

[5] Carvi Nievas MN. Neuronavigation-assisted single trans-septal catheter implantation and shunt in patients with posthemorrhagic hydrocephalus and accentuated lateral ventricles dilatation[J]. Surg Neurol Int, 2011, 2:34.

[6] Kasai K, Mccarley RW, Salisbury DF, et al. Cavum septi pellucidi in first-episode schizophrenia and first-episode affective psychosis: an MRI study[J]. Schizophr Res, 2004, 71(1): 65-76.

(收稿日期:2015-03-28 修回日期:2015-06-26)

单纯性甲基丙二酸血症误诊 1 例报道

任金敏

(河北医科大学第二医院儿科,石家庄 050000)

[中图分类号] R589

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2015)25-3599-02

1 临床资料

患儿,男性,6岁,以困倦少语,反应迟钝,智力倒退,肢体运动障碍3年,加重7d入院。患儿于3年前无明显诱因出现语言表达不清、少语、与人交流困难、反应迟钝、表情淡漠、走路不稳、易摔跤、智力倒退至当地医院就诊。经头颅CT、核磁共振、肌电图及各项常规血生化检查均显示结果正常。当地医院诊断为“儿童孤独症”。进行持续3年的感觉统合训练、语言训练等针对儿童孤独症方面的训练无好转。家长诉7d前无明显诱因患儿肢体运动障碍加重,不能直腰坐,不能站立、行走而来本院就诊。入院后体格检查:神清、反应迟钝、少语、交流障碍。双下肢肌张力增高,3级(改良 Ashworth 分级评定标准),右侧足内翻、尖足,左侧尖足,双下肢肌力,腹肌、竖脊肌肌力为Ⅲ级(Lovett 分级评定标准),双下肢肌力Ⅱ级,腹壁反射正常,

膝腱反射(+++),双侧巴氏征阳性。辅助检查:血、尿常规正常,血糖、生化、红细胞沉降率正常,脑脊液常规和生化正常。头颅CT、磁共振检查显示双侧大脑半球萎缩,肌电图正常。气相色谱/质谱检测尿液显示甲基丙二酸及甲基枸橼酸显著增高。诊断为“甲基丙二酸血症”。给予肌内注射大剂量维生素B₁₂(1 mg/d)3~5 d,并低蛋白饮食。治疗2周后患儿可直腰坐,腹肌、竖脊肌肌力Ⅳ级,双下肢肌力Ⅲ级,下肢肌张力2级,语言较前流利,病情明显好转。出院后给予长期维生素B₁₂维持治疗,辅以L-肉碱(100~300 mg·kg⁻¹·d⁻¹)分3次口服,低蛋白饮食治疗,避免饥饿。随访半年,确诊为甲基丙二酸血症(维生素B₁₂有效型)。

2 讨论

甲基丙二酸血症是一种遗传代谢性疾病,呈常染色体隐性

遗传,在活产婴中总发病率美国报道为 1/2.5 万~1/4.8 万。单纯型甲基丙二酸血症在活产婴中总发病率为 1/8.0 万~1/5.0 万^[1]。单纯型甲基丙二酸血症是由于甲基丙二酰辅酶 A 变位酶及其辅酶腺苷钴胺素缺陷所致,其中甲基钴胺素还是同型半胱氨酸合成蛋氨酸的辅酶。目前该病已发现 7 种亚型, cblC、cblD、cblF 3 型由于同时导致腺苷钴胺素活性降低或缺乏,蛋氨酸合成障碍,患者表现为甲基丙二酸血症合并同型半胱氨酸血症;甲基丙二酰辅酶 A 变位酶缺陷症(muto 型、mut-型)及 cblA、cblB 型由于不影响甲基钴胺素活性,患者仅表现为甲基丙二酸血症学同型半胱氨酸水平正常,称为单纯型甲基丙二酸血症^[2]。根据患者对维生素 B₁₂ 治疗的反应性可分为维生素 B₁₂ 有效型和维生素 B₁₂ 无效型^[3]。本病中枢病变可见苍白球损害、弥散性脑白质损害、脑萎缩、周围神经也可受损,此外还可有骨质疏松、肝脾大、急性胰腺炎及肾脏损害^[4]。确诊主要靠血、尿有机酸检查。此病最常见的症状是嗜睡、生长障碍、呕吐、肌张力异常、智力运动落后或倒退。而儿童孤独症是一种神经发育性疾病,通常起病于 30 月龄,以社会交往障碍、语言障碍、兴趣行为异常为主要特征^[5]。

单纯性甲基丙二酸血症因发病年龄各异,临床表现缺乏特异性,极易误诊。本例患儿 3 岁起病,其父母诉其起病前语言、智力、运动发育情况与社会交往情况与同龄儿基本一致,并无儿童孤独症 18 月龄内社会交往障碍突出且持续存在的特征性表现。3 年前医生只根据患儿头颅 CT 检查无异常和患儿少语、与人交流困难即判断其为儿童孤独症,而未详细询问病史、疾病进展过程、做详尽全面的体格检查,并对先天代谢病认识不足以致误诊。此例患儿情况提示,对于儿童临床出现肢体运

动障碍、智力倒退、少语、个人交流障碍、反应迟钝等症状时,做好常规检查后,应注意遗传性代谢疾病方面及有机酸代谢方面的检查,以免误诊、漏诊。单纯型甲基丙二酸血症目前诊断主要靠血、尿有机酸检测,本例患儿确诊后给予大剂量的维生素 B₁₂ 试验治疗后疗效显著,分型为维生素 B₁₂ 有效型,需长期坚持维生素 B₁₂ 治疗为主辅以低蛋白饮食,左族肉碱有助于酸中毒急性发作的控制,也可以改善远期预后。本病例提示,医生诊断疾病不但要重视临床表现、常规辅助检查,还要详细询问病史、做全面的体格检查、关注疾病进展过程,并对少见病、疑难病有一定的了解和认识,才能减少误诊的发生。

参考文献

- [1] Hoster F, Hoffmann GF. Pathophysiology, diagnosis, and treatment of methylmalonic aciduria—recent advances and new challenges. *Pediatr Nephrol* [J]. *Pediatr Nephrol*, 2004, 19(10):1071-1074.
- [2] 韩连书,毋盛楠,叶军等.单纯型甲基丙二酸血症患者诊治分析[J]. *中华医学遗传学杂志*, 2013, 30(5):589-593.
- [3] 左启华. *小儿神经系统疾病* [M]. 2 版. 北京:人民卫生出版社, 2002:484-487.
- [4] 王雅洁,韩仰同,赵进,等.晚发性甲基丙二酸血症 2 例[J]. *实用儿科临床杂志*, 2006, 21(2):124-125.
- [5] 陶国泰,郑毅. *宋维村儿童少年精神医学* [M]. 2 版. 南京:江苏科学技术出版社, 2008:207-214.

(收稿日期:2015-03-25 修回日期:2015-05-16)

(上接第 3595 页)

用干燥柜和高压气枪充分干燥器械等。实践证明,改进后灭菌缺陷发生失效模式的 RPN 比改进前得到有效降低,低温等离子灭菌质量得到有效保证。

3.3 FMEA 管理后,提高了员工的风险意识,改进了员工的工作思维方式 本科对每日第 1 锅次的等离子灭菌做生物监测,但至少需 24 h 才能得到观察结果,如果生物监测不合格,灭菌物品已使用,将造成极大的安全隐患。本次运用 FMEA 管理模式过程中,项目管理小组成员通过查找灭菌质量缺陷的失效模式,并分析原因,制订预防和改进措施,提高了科室人员的风险预测能力,改善了科室员工对安全隐患的态度^[12],将以往消极处理发生的灭菌缺陷转变为在缺陷发生前积极预防,保证了灭菌质量和灭菌效率,临床的满意度提升,同时训练了员工的工作思维方式,员工的工作积极性得到显著提高。

参考文献

- [1] 刘玲,谢小燕,甘俊丽,等.失效模式和效应分析在消毒供应中心包装工作中的应用[J]. *中华医院感染学杂志*, 2013, 23(22):5503-5504.
- [2] 许萍,许敏,荆茂迎,等. FMEA 在医疗风险管理中的应用以及局限性[J]. *现代预防医学*, 2007, 34(1):51-52.
- [3] 李淑芳,区智凤,黄珍玲,等.失效模式和效应分析在急诊科工作人员锐器伤防范中的应用[J]. *护理管理杂志*, 2012, 12(3):209.
- [4] 李福宣,白晓霞,曹敏,等.运用失效模式与效应分析改造

腔镜器械处理流程[J]. *护士进修杂志*, 2011, 26(17):1562-1564.

- [5] 卢兰箭,谢小燕,甘俊丽,等.失效模式和效应分析在消毒供应中心包装工作中的应用[J]. *中华医院感染学杂志*, 2013, 23(22):5503-5504.
- [6] 任伍爱,张青. *硬式内镜清洗消毒及灭菌技术操作指南* [M]. 北京:北京科学技术出版社, 2012:11-108.
- [7] 王洪敏,朱晓明,阎鹏,等.过氧化氢提纯对低温等离子灭菌效果的影响[J]. *中国消毒学杂志*, 2014, 31(8):897.
- [8] 张剑,史绍毅,张流波,等.过氧化氢扩散和等离子体放电对嗜热脂肪杆菌芽孢杀灭效果比较[J]. *中国消毒学杂志*, 2014, 31(7):677-679.
- [9] 王玉霞,席香云.过氧化氢低温等离子灭菌器常见故障分析及处理措施[J]. *中国消毒学杂志*, 2014, 31(2):174-175.
- [10] 卢兰箭,陈秀华,郑秀华,等.过氧化氢低温等离子灭菌器灭菌效果监测[J]. *海峡预防医学杂志*, 2010, 16(4):63-64.
- [11] 李连红,陆焯,胡国庆. ATP 生物荧光技术在医院感染预防与控制中的应用进展[J]. *中国消毒学杂志*, 2014, 31(4):386-388.
- [12] 王平,宋敏,胡珊珊,等.医院消毒供应室管理细节控制[J]. *中国消毒学杂志*, 2014, 31(2):176-177.

(收稿日期:2015-03-08 修回日期:2015-05-16)