

· 短篇及病例报道 · doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2016.30.050

儿童 Dandy-Walker 综合征合并视网膜母细胞瘤 1 例报道

刘 静, 陆 彪

(宁夏医科大学总医院儿科, 银川 750001)

[中图分类号] R.725

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2016)30-4320-01

Dandy-Walker 综合征(DWS)又称先天性第四脑室中、侧孔闭锁及后颅窝脑积水综合征,是较为罕见的先天性脑发育异常^[1],该疾病患儿合并视网膜母细胞瘤更加少见。结合文献分析儿童 DWS 的磁共振成像(MRI)表现,以提高临床医生对儿童 DWS 的认识。

1 临床资料

患儿,男,2岁,因“间断呕吐、抽搐 20 d,加重 3 d”于 2015 年 7 月入院。入院前 20 d 出现呕吐,为非喷射状,呕吐物为胃内容物,伴抽搐,外院拟诊“脑炎”治疗 10 余天,效果不佳,来本院收住。2014 年 8 月外院诊断“右眼视网膜母细胞瘤”并行“右侧眼球摘除术”。查体:神志不清,左侧瞳孔散大固定,右侧义眼,无对光反应;口唇发绀,呼吸节律不规整;颈部抵抗阳性。血常规、生化常规、免疫球蛋白及血氨正常;脑脊液生化蛋白 1.72 g/L,葡萄糖 2.1 mmol/L,氯化物 117.4 mmol/L;脑脊液细胞学:外观无色,无凝块,白细胞计数 62/mm³;颅脑 CT 提示:(1)DWS 畸形可能;(2)松果体囊肿;(3)右侧眼眶内类圆形高密度影。

2 临床诊疗经过

患儿入院后呼吸节律不规整,呼吸频率在 6~12 次/分,口唇发绀,伴血氧下降,予以气囊加压给氧不能维持,考虑存在中枢性呼吸衰竭,眼科查看眼底发现视乳头及视网膜明显水肿,行气管插管呼吸机辅助通气后呼吸、循环尚平稳,有间断抽搐,肢体自主活动少。患儿存在严重颅高压,考虑是否与右眼视网膜母细胞瘤有关,不排除复发可能,且脑脊液提示异常,入院后积极行降颅压、营养神经、抗感染及止痉治疗,患儿意识障碍,无自主呼吸,左侧瞳孔散大固定,对光反应消失,存在脑疝,病情进行性加重,体温不升,血压不稳,后家属放弃治疗,最终死亡。

3 讨 论

DWS 是较为罕见的先天性脑发育异常^[2],DWS 患儿大

多数出生 1 年内发病,可因外伤、炎症等原因导致脑积水进行性发展,症状迅速加重。DWS 临床表现不典型,常合并不同畸形出现相应症状、体征,临床诊断困难,MRI 是诊断该病的最佳辅助检查方法^[3]。MRI 检查表现为小脑发育不良且两半球分离,小脑蚓部缺如;后颅窝中央巨大的囊肿并与第四脑室呈宽口交通;小脑幕上向上移位;后颅窝增大;不同程度脑积水及其他颅内畸形;脑干正常^[4]。DWS 的预后与小脑蚓部的体积大小及是否伴有其他中枢神经系统畸形有关。小脑蚓部轻度发育不良,不合并其他中枢神经系统畸形的患儿预后相对较好;小脑蚓部严重发育不良,合并有其他畸形的常伴有智障,预后差^[5]。因该病为罕见病,临床医师应提高对该病的认识,如发现 MRI 异常,对于无合并其他畸形的病例,早期诊断、早期治疗具有重要意义。

参考文献

- [1] Buonaguro EF, Cimmarosa S, de Bartolomeis A. Dandy-Walker syndrome with psychotic symptoms: a case report [J]. Riv Psichiatr, 2014, 49(2):100-102.
- [2] 何展文, 罗向阳, 梁立阳, 等. 儿童 Dandy-Walker 综合征临床分析[J]. 实用医学杂志, 2013, 29(17):2865-2867.
- [3] 赖若沙, 谢鼎华. Dandy-Walker 综合征致病基因的研究进展[J]. 国际病理科学与临床杂志, 2010, 30(1):65-70.
- [4] John JS, Vanitha R. Moebius syndrome with Dandy-Walker variant and agenesis of corpus callosum[J]. J Pediatr Neurosci, 2013, 8(3):210-212.
- [5] Zhou L, Lui GK, Shenoy R, et al. Coarctation of the aorta associated with Dandy-Walker variant [J]. J Cardiovasc Dis Res, 2013, 4(3):182-186.

(收稿日期:2016-03-12 修回日期:2016-06-26)

作者简介:刘静(1982-),主治医师,硕士,主要从事重症医学研究。

(上接第 4319 页)

- [6] Trerotola SO, Thompson S, Chittams J, et al. Analysis of tip malposition and correction in peripherally inserted central catheters placed at bedside by a dedicated nursing team[J]. J Vasc Interv Radiol, 2007, 18(4):513-518.
- [7] Sundriyal D, Shirsi N, Kapoor R, et al. Peripherally inserted central catheters: our experience from a cancer research centre[J]. Indian J Surg Oncol, 2014, 5(4):274-277.
- [8] Song L, Li H. Malposition of peripherally inserted central catheter: experience from 3 012 patients with cancer [J]. Exp Ther Med, 2013, 6(4):891-893.

- [9] Li X, Wang H, Chen Y, et al. Multifactor analysis of malposition of peripherally inserted central catheters in patients with cancer [J]. Clin J Oncol Nurs, 2015, 19(4):E70-E73.
- [10] Leung TK, Lee CM, Tai CJ, et al. A retrospective study on the long-term placement of peripherally inserted central catheters and the importance of nursing care and education [J]. Cancer Nurs, 2010, 34(1):E25-E30.

(收稿日期:2016-03-18 修回日期:2016-07-23)