

· 短篇及病例报道 · doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2018.20.035

## 无脾综合征合并复杂心血管畸形 1 例

郑东彪<sup>1</sup>, 况春燕<sup>1△</sup>, 刘晓桥<sup>1</sup>, 潘渝<sup>2</sup>, 张松松<sup>2</sup>

(贵州医科大学附属医院:1. 心内科;2. ICU 病房, 贵阳 550003)

[中图分类号] R541 [文献标识码] C [文章编号] 1671-8348(2018)20-2763-02

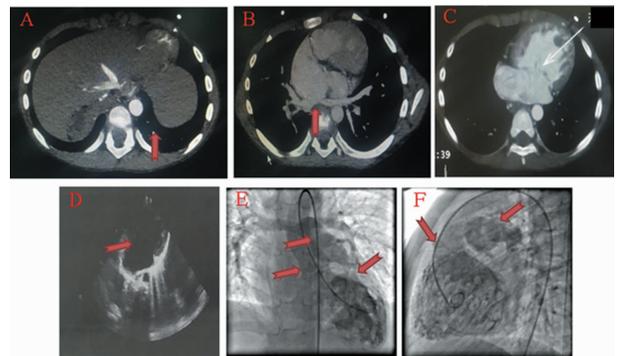
无脾综合征是一种临床上罕见的复杂性、先天性、遗传性疾病,患者脾先天性缺如或发育不全,可以合并心血管畸形及其他脏器畸形,患者易合并各种感染,至今为止,无很好的治疗办法,病死率高。目前国内尚未见无脾综合征合并复杂心血管畸形的报道,本文就无脾综合征合并完全性心内膜垫缺损、右心室共同入口、右心室双出口、肺静脉畸形引流(肺静脉回流入右心房)、肺动脉瓣重度狭窄并进行双向 Gleen 术的患者进行报道。

## 1 病例资料

患者,女,5岁,活动后气促、口唇发绀2年入院,入院体格检查:体温36.8℃(腋温),脉搏108次/分,呼吸22次/分,左上肢血压:98/66 mm Hg,右上肢血压:102/67 mm Hg,左下肢血压:101/61 mm Hg,右下肢血压:98/59 mm Hg,精神可,口唇发绀,胸廓无异常,两肺呼吸音清,未闻及明显干、湿性啰音。胸骨左缘第3、4肋间闻及4/6级收缩期杂音,无脉搏短促,无桡动脉索状感,无奇脉及周围血管征。脊柱检查未见异常。神经系统检查未见异常。辅助检查:CT成像示复杂性先天性心脏病;右心室共同入口,右室双出口、完全型心内膜垫缺损,肺动脉瓣轻度狭窄,肺静脉畸形引流(肺静脉回流入右心房),无脾综合征(图1A~C)。心脏彩超示先天性心脏病:完全型心内膜垫缺损,房室水平双向分流,右心室共同入口,右室双出口,肺动脉轻度狭窄(图1D)。心导管造影检查示:先天性心脏病,右心室共同入口,右心室双出口,完全性心内膜垫缺损,房间隔缺损,肺动脉瓣重度狭窄(图1E~F)。心电图结果:(小儿标准)窦性心律,电轴右偏(+135°),I房室传导阻滞,极度顺钟向转位,rV6<rV5<rV4,右房肥大,右室肥大。诊断:(1)先天性心脏病,右心室共同入口,右心室双出口,完全性心内膜垫缺损,房间隔缺损,肺动脉瓣重度狭窄,肺静脉畸形引流;(2)无脾综合征。

入院后在全身麻醉低温体外循环下行“双向Gleen术”,手术经过如下:心脏跳动下离断上腔静脉入口处,近断缝闭,远端与右肺动脉行端侧吻合,心包片加宽,吻合口约1.0 cm×1.0 cm,拉紧胸骨钢丝后患者血氧饱和度急剧下降,遂重新打开胸腔见无名静脉、右肺动脉等静脉系统压力过高,嘱麻醉医生查看

患者头、面、颈部水肿明显,考虑上腔静脉系统压力过高引起,遂予上腔静脉中段与右心房之间做一直径约0.8 cm的人工血管分流。经上述处理,上腔静脉系统压力下降,头、面、颈部水肿未继续加重,测患者血压98/66 mm Hg、心率109次/分、末梢血氧饱和度63%,结束手术。术后予经气管插管呼吸机辅助呼吸、头孢替安预防感染、输血纠正贫血及改善凝血功能、抑酸护胃、极大剂量血管活性药物维持循环稳定等对症支持治疗。于术后11 h患者突发心率进行性下降,心音不能闻及,大动脉搏动不能扪及,予胸外按压、肾上腺素静脉推注、纠正酸中毒等处理后患者心率恢复,120次/分,血压96/53 mm Hg,神志昏迷状。家属放弃治疗,自行出院。



A:腹部CT未发现脾脏(如箭头所示);B:心脏CT示肺静脉回流入右房、房间隔缺损(如箭头所示);C:心脏CT示双房共同房室瓣(如箭头所示);D:心脏超声心动图显示右心室共同入口(如箭头所示);E:经股动脉心室造影(LAO 00, CRAN 31.30)显示主动脉、肺动脉同时显影,肺动脉瓣狭窄(如箭头所示);F:经股动脉心室造影(LAO 900)显示右室,主动脉、肺动脉同时显影(如箭头所示)

图1 患者心脏及腹部的部分影像资料

## 2 讨论

无脾综合征由 POHLIUS 在 1940 年第 1 次报道,1958 年 POLHEMUS 等<sup>[1]</sup>对无脾综合征的特征进行总结如下:(1)脾脏先天性缺如或发育不全;(2)严重的心血管畸形;(3)胸腹腔器官结构和位置异常、右移化;(4)肺多叶畸形等。目前尚不明确其发病机制,在某些病例中,其发生与染色体异常或单一基因缺陷相关;有报道表明无脾综合征为一种常染色体隐性遗传疾病;文献报道妊娠期糖尿病、孕期感染等因素可导致胚胎发育障碍而引起无脾综合征。其在活产儿中的发病率为 1/40 000~1/10 000<sup>[2]</sup>,病死率

高,患儿预后与心脏畸形的严重程度和复杂性有关,合并严重心脏畸形的患儿,常因缺氧和心功能不全而导致早期死亡<sup>[3]</sup>。孙妍等<sup>[4]</sup>考虑其病死率高与以下因素有关:(1)心脏对体循环压力耐受差,易引起心脏扩大,导致大量反流,心脏容量负荷进一步增加,形成恶性循环;(2)体静脉、心房之间错综复杂的连接增加手术时间、难度及发生吻合口狭窄的概率;(3)肺静脉异位引流大大增加了发生术后吻合口狭窄的概率,肺淤血的概率增加等;(4)脾脏是人体重要免疫器官,脾缺如患者发生严重感染的概率增加,增加围术期病死率。

完全型心内膜垫缺损即左、右心房相通,房间隔、室间隔膜部、二尖瓣前叶、三尖瓣隔叶发育不良,彩色多普勒超声可见:心内膜“十”字结构消失,包括原发孔房间隔缺损、房室瓣叶完全断裂、房室环缺失、室间隔缺损,导致 4 个心腔互相交通,房、室水平均由左向右分流,而心室水平的大量分流会进一步引起肺动脉高压,最终形成右向左分流,右心室未氧合的血液直接流向主动脉,引起患儿紫绀、心功能衰竭<sup>[5]</sup>。右室双出口即主动脉、肺动脉部分或全部起始于右心室。右心室共同入口,既往称作单心室<sup>[6]</sup>,即左、右心室只有 1 个发育良好,左、右心房皆与发育良好的心室相连。

目前针对无脾综合征的治疗主要是通过外科手术矫正心脏畸形:(1)针对右心室共同入口的手术方式包括 B-T 分流、肺动脉环缩、双向 Gleen 手术、半 Fontan 手术、Fontan 手术等;(2)完全性心内膜垫缺损合并右室双出口病的治疗原则是力争完成双心室修复,恢复左、右心室流出道畅通及瓣膜功能。治疗方案选择应根据患者心脏解剖、血流动力学和年龄等作个体化选择<sup>[7]</sup>。腔肺吻合口狭窄或肺动脉分支狭窄导致肺动脉高压是威胁患者的两大因素,可引起致死性打击<sup>[8]</sup>,因此术中密切监控患者肺动脉压力尤为

重要。

本例患儿为无脾综合征合并完全性心内膜垫缺损、右心室共同入口、右心室双出口、肺静脉畸形引流(肺静脉回流入右心房)、肺动脉瓣重度狭窄的患者,入院后虽全身麻醉低温体外循环下行“双向 Gleen 术”,但因患者心血管畸形极其复杂、手术风险大大增加,是导致本例患者预后差的主要原因;此外,无脾综合征患者行双向 Gleen 手术时应监测患者肺动脉压力,该患儿术中未密切监测肺动脉压力,术中出现的

## 参考文献

- [1] 杨金龙. 无脾综合征一例报告[J]. 诊断学理论与实践, 2010,9(1):82-83.
- [2] 邱建武,刘晓燕,刁诗光. 新生儿无脾综合征一例[J]. 中国新生儿科杂志,2016,31(2):147.
- [3] GAURAV J, SUJATA R K. Ivemark Syndrome with Asplenia and Multiple Complex Cardiac defects-A Case Report[J]. Int J Health Sci Res, 2013,3(9):128-131.
- [4] 孙妍,王剑鹏,李慧. 无脾综合征患者合并复杂性先天性心脏病类型特点[J]. 中国循环杂志,2017,32(7):672-675.
- [5] 商晓红,王学燕,王凌夏. 新生儿完全型心内膜垫缺损一例[J]. 中国优生与遗传杂志,2006,14(10):82.
- [6] 彭琦华,毕生,葛萍. 超声心动图诊断右室双出口并发完全性心内膜垫缺损两例[J]. 白求恩医科大学学报,2000,26(2):136.
- [7] 陈伟丹,陈欣欣,王武军. 单心室合并完全性肺静脉异位引流的外科治疗[J]. 中国循环杂志,2017,32(1):77-80.
- [8] 郭颖,刘廷亮,高伟. 单心室生理矫治手术后肺动脉狭窄的置入肺动脉支架治疗[J]. 中华胸心血管外科杂志,2016,32(5):274-278.

(收稿日期:2017-10-18 修回日期:2018-01-25)

(上接第 2760 页)

- DUNN J C, et al. Functional outcomes following surgical management of femoral neck stress fractures[J]. Orthopedics, 2017,40(3):E395-399.
- [2] BERGGREN M, STENVALL M, ENGLUND U, et al. Co-morbidities, complications and causes of death among people with femoral neck fracture: a three-year follow-up study[J]. BMC Geriatr, 2016,16(1):1-10.
  - [3] MCCORMICK K M. A concept analysis of uncertainty in illness[J]. J Nurs Scholarsh, 2002,34(2):127-131.
  - [4] CALVIN R L, LANE P L. Perioperative uncertainty and state anxiety of orthopedic surgical patients[J]. Orthopedic Nurs, 1999,18(6):61-66.
  - [5] MISHEL M H. The measurement of uncertainty in illness[J]. Nurs Res, 1981,30(5):258-263.
  - [6] JAIN A K, MUKUNTH R, SRIVASTAVA A. Treatment of

neglected femoral neck fracture [J]. Indian J Orthop, 2015,49(1):17-27.

- [7] MADAR H, BAR-TAL Y. The experience of uncertainty among patients having peritoneal dialysis[J]. J Adv Nurs, 2009,65(8):1664-1669.
- [8] 胡少华,王维利,潘庆,等. 大肠癌术后化疗患者疾病不确定感、应对方式和个人成长的相关性分析[J]. 中华现代护理杂志,2014,20(35):4433-4436.
- [9] 杨慧锋,韩颖,林梅,等. 心房颤动患者行经导管射频消融术前后疾病不确定感及其影响因素研究[J]. 中国全科医学,2016,19(24):2893-2899.
- [10] 杨媛媛,王燕. 个案管理模式在乳腺癌患者中的应用现状[J]. 中国实用护理杂志,2014,30(10):71-73.

(收稿日期:2018-01-18 修回日期:2018-03-22)