

先天性会厌缺如 1 例*

张韶明, 陈茂琼**, 马 丽, 陈晓霞

(贵州医科大学附院 新生儿科, 贵州 贵阳 550004)

[关键词] 畸形, 先天性; 会厌; 喉; 发育

[中图分类号] R767.5 [文献标识码] B [文章编号] 1000-2707(2017)07-0867-02

DOI:10.19367/j.cnki.1000-2707.2017.07.030

先天性会厌缺如是因胚胎期会厌发育不良或不发育, 为喉部畸形之一, 因位置隐蔽, 临床缺乏特异表现, 极易误诊。目前国内未见先天性会厌缺如的相应报道, 国外报道 9 例, 患儿表现经口喂养困难, 或反复吸入性肺炎, 新生儿及婴儿期鼻饲或胃造口喂养, 部分病人转为固体食物后可经口进食, 尚无特殊治疗。现报道新生儿科 2016 年 3 月收治的先天性会厌缺如患儿 1 例, 并随访至 7 月龄, 以期增加对该病的认识。

1 临床资料

女, 3⁺d, 因“皮肤黄染 1⁺d, 加重 0.5 d”入院。第 1 胎第 1 产, 胎龄 37⁺5 周, 母亲孕 1⁺ 月时患“甲亢”行手术治疗后继发“甲减”, 孕期口服“优甲乐”治疗。孕 3⁺ 月有发热、咳嗽, 未治疗, 自愈, 平产娩出, 体重 2 050 g, Apgar 评分 9~10 分/1~5 min, 羊水、胎盘、脐带无特殊。生后 2⁺ d 开奶, 母乳喂养、吃奶量少、哭声低弱、声嘶、吃奶时呛咳、皮肤黄染进行性加重, 大小便已排, 无咳嗽、发热、吸气性喉鸣。父亲 32 岁, 体健, 血型不详; 母亲 24 岁, 血型 B 型, Rh 阳性, 否认家族性及遗传性疾病史。查体: 温度 (T) 36.5 ℃, 呼吸 (R) 35 次/min, 心率 (HR) 145 次/min, 血压 (BP) 64/38 mmHg, 血氧饱和度 96%, 体重 1 900 g, 身长 46 cm, 头围 31 cm, 胸围 29 cm, 神清, 反应可, 哭声低、婉转, 皮肤黄染 (++++), 头颅、五官无畸形, 无特殊面容, 双肺呼吸音粗, 未闻及干湿性啰音。心腹查体无特殊, 四肢肌张力可, 各原始反射存在。辅查: 血生化总胆

红素 (TBIL) 423 μmol/L, 间接胆红素 (IBIL) 411.2 μmol/L, 直接总胆红素 (DBIL) 11.8 μmol/L, C 反应蛋白 (CRP) 13.83 mg/L; 末梢血糖 3.2 mmol/L; 血常规正常。入院诊断: (1) 新生儿高胆红素血症; (2) 足月小样儿; (3) 甲状腺功能减低母亲婴儿; 患儿入院后蓝光光疗, 口服喂养, 频繁呛奶, 继之发热 38℃~38.5℃, 呼吸促、青紫, 反应差。胸片提示肺部感染, 予头孢派酮钠舒巴坦钠抗感染, 改鼻饲喂养, 呼吸道症状消失, 黄疸治愈, 体重增长。遂改口服喂养, 仍频繁呛奶, 继之呼吸困难、青紫、感染指标增高, 胸部 CT 双肺感染 (气道无异常), 予亚胺培南西司他丁抗感染, 鼻饲喂养, 治疗 14 d, 呼吸道症状好转。再次口服喂养, 仍呛奶, 再次出现呼吸道症状、感染指标增高, 上消化道造影: 口服造影剂, 频繁呛咳, C5~C6 处见造影剂进入气道, 诊断食管—气管瘘。小儿外科会诊认为瘘口位置高, 需排除上呼吸道畸形。再次上消化道造影: 鼻饲造影剂, 见造影剂通过食管顺利, 推注造影剂同时回撤胃管, 当胃管退至气管隆突及以上, 未见造影剂进入气道, 胃管退至口腔时见少量造影剂进入气道。纤维喉镜: 声带处稍充血, 会厌缺如 (如图 1)。喉镜直视示: 声门位置深, 不易暴露, 会厌缺如, 吞咽时声门缺乏保护结构。住院期间检查头颅磁共振成像 (MRI) 无异常, 心脏 B 超示卵圆孔未闭、血流束 (1.1 mm), 染色体检查无异常, 体液免疫及细胞免疫无异常。住院 33 d, 出院时生命体征平稳, 体重 2 700 g, 鼻饲喂养。出院后患儿因多次吸入性肺炎住院治疗, 始终不能经口喂养, 体格及智力发育与同龄儿相符, 7 月龄时因吸入性肺

*[基金项目] 贵州省科技厅科学技术基金[黔科合 LG 字(2012)052 号]

**通信作者 E-mail: 529880397@qq.com

网络出版时间: 2017-07-13 网络出版地址: <http://kns.cnki.net/kcms/detail/52.1164.R.20170713.2306.030.html>

炎再次住院,家属放弃治疗死亡。

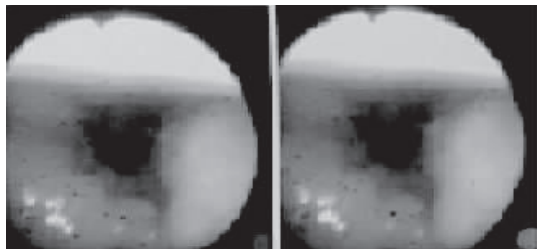


图1 纤维喉镜下先天性会厌缺如

Fig. 1 Congenital absent epiglottis under fiberoptic laryngoscope

2 讨论

本病例患儿为早期足月小样儿,母孕3⁺月有“上呼吸道感染”史,入院有呼吸道感染表现,诊断:新生儿高胆红素血症、新生儿肺炎;经治疗后高胆红素血症痊愈,表现经口喂养困难,反复吸入性肺炎,实验室检查排除免疫功能异常,未发现特殊病原菌感染,考虑存在先天畸形,结合经口喂养呛奶、声嘶、吸入性肺炎,畸形位于呼吸道,影像学检查排除先天性肺动脉吊带、先天性膈疝,高度疑诊气管食管瘘和咽喉部畸形,第1次上消化道造影提示气管—食管瘘,但瘘口位置过高(C5~C6),临床多见于T2~T4水平^[1],再次经鼻饲管做造影检查,寻找瘘口位置,发现气管无瘘口,判断畸形应在咽喉部,喉镜直视下:声门位置深,不易暴露,会厌缺如,吞咽时声门缺乏保护结构。纤维喉镜证实会厌缺如,声带水肿。染色体检查及之后随访观察排除会厌缺如为其他畸形的伴发表现。

会厌是上呼吸道的重要解剖结构,位于甲状软骨后方,似树叶形,下部附着在喉的内壁上,主要作用为阻止食物进入喉腔和辅助发声,由会厌软骨和黏膜构成,会厌软骨的形成较迟,于胚胎3月时^[2],在第3咽弓中形成的间充质与第4咽弓突出部分融合,形成中央厚,边缘薄的组织团块,并开始软骨化,于胚胎中期软骨化完成,若两侧咽弓在中线融合不全即形成会厌分叉及两裂,前者临床无表现,多于体检时发现,后者因两裂的会厌较软,于吸气易被吸入喉入口,引起喉鸣或呼吸困难。会厌大小无明确的正常值。其发病机制目前尚不明确,国内外研究显示可能与遗传、维生素缺乏、母亲妊娠期患过病毒感染或服用过药物等有关,部分先天性会厌发育不良也可能与临床综合症相关。本例患儿

母亲妊娠期“上感”可能和畸形有关,除会厌缺如,未发现有其他畸形,故考虑为单纯先天性会厌缺如。该病国内报道少,国外报道会厌缺如者9例,会厌发育不良19例,表现为出生后呼吸困难、缺氧、因频繁呛奶难以建立经口喂养,纤维喉镜检查及喉镜直视检查明确诊断^[4]。该病预后差,多死于吸入性肺炎,个别代偿能力强,临床无症状^[5-9]。

综合该患儿诊疗经过,有以下经验体会,新生儿疾病有明显年龄界限,多与母亲妊娠期疾病有关,起病急,进展快,缺乏典型临床表现,病死率高,畸形和后遗症风险高,因此诊断时应注意:诊断少见病前先考虑常见病,诊断原发性疾病前排除继发可能,诊断恶性病前必先排除良性病,诊断功能性病前必先排除器质性疾病。

3 参考文献

- [1] 邵肖梅,叶鸿瑁,丘小汕,等.实用新生儿学[M].4版.北京:人民卫生出版社,2011:486.
- [2] 李正,王慧贞,吉士俊,等.先天畸形学[M].北京:人民卫生出版社,2000:214.
- [3] Damla GG, Dursun AS, Bugra S, et al. Absence of the epiglottis in an infant with Pierre Robin Sequence[J]. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology Extra, 2011(6):137-139.
- [4] Aikaterini K, Dritsoula, Mahilravi S, et al. Congenital aplasia/hypoplasia of the Epiglottis-A case report and a review of the literature[J]. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, 2015(79):1609-1612.
- [5] Yang JK, Nam SM, Hyoung JL, et al. A case of congenital aplasia of the epiglottis in an adult[J]. American Journal of Otolaryngology-Head and Neck Medicine and Surgery, 2014(35):673-675.
- [6] 郭晓萍.新生儿先天性会厌囊肿的围术期护理[J].全科护理,2015(26):2616-2617.
- [7] 魏翠芬,刘艳,黄芳.等离子低温射频消融术治疗先天性会厌囊肿患儿的护理[J].护理学杂志,2012(16):43-44.
- [8] 冯长国.幼儿先天性会厌囊肿的治疗[J].中国医药指南,2012(22):140-141.
- [9] 钟建文,刘大波,黄振云,等.等离子消融术在婴幼儿先天性会厌囊肿中的应用及围手术期处理[J].广东医学,2012(11):1630-1631.

(2017-02-17 收稿,2017-04-25 修回)

中文编辑:刘平