

阻^[1]。其具体病因目前尚不十分清楚,可能与其解剖、物理、动力因素有关。其临床表现在早期主要以突发持续性剧烈腹痛、呕吐为主,并很快发生肠系膜血管血运障碍,出现休克、肠坏死,危及患者生命。由于患者早期临床表现无特异性,早期明确诊断较为困难,往往容易发生误诊,延误病情而后果不堪设想。已有资料表明肠系膜扭转和肠扭转可在短时间内发生肠绞窄、坏死、休克,死亡率为 15%~40%^[2],若救治不及时,常常会危及病人生命,后果严重。早期诊断,早期手术是避免肠坏死、降低死亡率的关键。传统的 X 线腹透、平片常能明确肠梗阻的诊断,但对肠系膜扭转、肠扭转诊断率低。肠系膜血管造影虽然是诊断肠系膜扭转、肠扭转的金标准,但有价格昂贵、创伤大、检查程序复杂等缺点,而全腹多层螺旋 CT 扫描可以对小肠系膜水肿、肠梗阻进行定位、定性及病因诊断,是诊断肠系膜扭转、肠扭转首选的检查方法^[3]。杜秀琴等^[4]在文献中报道,CT 诊断与手术确诊率 100%,据 Balthazar^[5]研究,CT 诊断肠缺血的敏感度为 83%,特异性 93%,准确性 91%。因此,凡遇发生突发急性肠梗阻,尤其以突发剧烈持续性腹痛、呕吐为主的肠梗阻,在不能及时排除肠系膜扭转及肠扭转时,应尽早行 CT 检查明确诊断。一旦肠扭转诊断明确,立即行胃肠减压、抗感染、抗休克治疗,快速做好术前准备,即刻手术,力争

在发生肠坏死前解除肠系膜及肠管扭转,恢复肠管供血,切勿企图先纠正低血压,再剖腹探查,这样往往会贻误手术时机^[6]。本文患者发病 6 h,入院后经 X 线腹透、腹部平片诊断为急性肠梗阻,但未能及时行腹部 CT 明确肠系膜扭转的诊断,造成发病 30 h 后才手术,延误了 24 h,错过了最佳手术时机,致使患者出现全小肠坏死、休克,虽经积极手术,但终因全小肠切除致严重营养不良衰竭死亡,教训深刻。

参考文献

- 1 吴阶平,裘法祖.黄家驷外科学[M].第6版.北京:人民卫生出版社,2005:1077-1078.
- 2 吴在德,吴肇汉.外科学[M].第6版.北京:人民卫生出版社,2005:482-483.
- 3 毛芸,范晓,李梅,等.腹部CT影像中肠系膜血管漩涡征对肠扭转的诊断价值[J].第三军医大学学报,2010,32(4):389-390.
- 4 杜秀琴,陈韩杰,丁会,等.全腹部多层螺旋CT扫描对肠系膜扭转、肠扭转的诊断价值[J].中国当代医药,2011,18(36):82-83.
- 5 Balthazar EJ, Liebeskind ME, Macari M. Intestinal ischemia in patients in whom small bowel obstruction is suspected: evaluation of accuracy, limitations, and clinical implications of CT in diagnosis[J]. Radiology, 1999, 205(2): 519-522.
- 6 黄志强.现代腹部外科学[M].长沙:湖南科学技术出版社,2005:123.

[收稿日期 2014-03-03][本文编辑 韦所苏]

进行性肌营养不良性心肌病一例

· 病例报告 ·

许书英, 罗权海, 覃绍明, 韦开福

作者单位: 530021 南宁, 广西壮族自治区人民医院心血管内科

作者简介: 许书英(1986-), 女, 在读研究生, 研究方向: 心脏电生理检查。E-mail: 384340061@qq.com

通讯作者: 覃绍明(1965-), 男, 医学硕士, 主任医师, 硕士研究生导师, 研究方向: 心脏电生理检查。E-mail: qinshaoming@163.com

[关键词] 肌营养不良; 心肌病; 遗传

[中图分类号] R 54 [文章编号] 1674-3806(2014)08-0751-02

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2014.08.25

1 病例介绍

患者,男,14岁,因“活动后气促8年,加重伴胸闷2月”于2013-09-22入院。患者自幼体质差,易感冒,于8年前无明显诱因出现活动后气促,四肢乏力,肌肉进行性萎缩,无畏光、脱发,无皮肤、面部红

斑等不适。曾于2008年至广西医科大学附属第一医院就诊,行左小腿腓肠肌肌肉活检,提示肌营养不良,心电图检查表现为肌源性改变,诊断为肌营养不良症,予以对症支持治疗(具体不详)后,病情有所好转出院。2个月前因受凉感冒后,气促再发加

重伴胸闷,活动时明显,为心前区闷胀感,夜间阵发性呼吸困难、咳嗽,咳少许白色粘痰及双下肢浮肿,无明显胸痛,无咳血,无黑朦、晕厥,无肌肉疼痛,无畏光、脱发,无皮肤、面部红斑,无畏寒发热,无恶心、呕吐等不适,即到某医院就诊,诊断:(1)心衰原因(扩张型心肌病待查),全心普大,心功能Ⅲ级;(2)肌营养不良症。予以利尿、改善心肌代谢等对症支持治疗后病情稍有好转后出院。出院后仍有活动后胸闷、气促,不能胜任日常生活学习,为求进一步诊治到我院就诊。门诊拟“心肌病待查”收入我科住院治疗。既往史无特殊,其弟弟及舅舅有类似疾病。入院查体:体温 36.8℃,脉搏 107 次/min,呼吸 22 次/min,血压 88/50 mmHg,神清,消瘦体质,营养差,自主体位,眼睑无浮肿,口唇无发绀,颈静脉无怒张,呼吸平稳,双肺呼吸音粗,左下肺闻及湿啰音。心尖呈抬举样波动,心界向左下大,心率 107 次/min,律齐,各瓣膜听诊区未闻及杂音。腹部平软,查体无特殊。脊柱侧弯畸形,活动受限。步行呈“鸭步”态,四肢肌肉萎缩,双膝关节外翻畸形,四肢肌张力正常,肌力Ⅳ级。双下肢轻度浮肿。辅助检查:三大常规、肾功能、电解质、补体 C3、C4、IgG、IgA、IgM 及抗核抗体谱均未见明显异常;B 型钠尿肽前体 3 423.00 pg/ml。肝功全套+心肌酶谱:肌酸激酶 3 716 U/L,心型肌酸激酶 84 U/L,乳酸脱氢酶 428 U/L, α -羟丁酸脱氢酶 331 U/L,门冬氨酸氨基转移酶 72 U/L,丙氨酸氨基转移酶 68 U/L。心脏彩超提示全心增大,室壁运动普遍减低,收缩期增厚率低。心尖部内膜增厚呈网状,内层呈强回声的非致密化心肌疏松增厚 10~15 mm。左室射血分数 22%,心肌受累疾患。腹部 B 超未见明显异常。初步诊断:进行性肌营养不良性心肌病,心脏扩大,心功能Ⅲ~Ⅳ级。入院后予以营养心肌、改善心室重构、利尿等对症治疗后,症状改善后带药出院,建议行基因学检查。出院 10 d 后电话随访,家属代诉患者一般情况尚可,但不能耐受体力活动,活动后仍气促、乏力明显,双下肢无明显水肿。

2 讨论

2.1 进行性肌营养不良是一组遗传因素所致的肌肉变性疾病,发病率约为 30/10 万,主要影响男性,女性仅为异常性染色体携带者而不发病^[1]。该病起病隐匿,多在 4 岁前发病,主要表现为进行性肌肉无力和萎缩。本病罹患心脏病变约为 25%~85%^[2],

受累心肌收缩无力,代偿性增大,从心脏彩超来看,符合扩张型心肌病改变。血清酶学检查,本病普遍性升高,尤其肌酸激酶、肌酸激酶同工酶活性增高明显,这与肌肉广泛病变有关,可达健康人的 20~100 倍^[3],而重症肌无力及萎缩性肌强直则正常或只是轻度升高,如果血清肌酸激酶明显升高,即可作出进行性肌营养不良症的诊断。当患者一旦出现心脏扩大,心律失常,传导阻滞或心力衰竭,心脏彩超显示全心扩大,左右室心肌肥厚,室壁搏动减弱,则要考虑合并心肌病的可能。本文除肌病外,同时出现心脏扩大,心功能不全症状,酶学检查肌酸激酶及肌酸激酶同工酶明显升高。根据典型病史、遗传方式、阳性家族史、肌肉萎缩无力分布特点,结合血清肌酶升高,心电图呈肌源性改变,肌肉活检病理为肌营养不良或肌源性改变的特征及心脏彩超等依据,本例患者诊断为进行性肌营养不良性心肌病基本明确。如果有条件行心内膜心肌与骨骼肌活检,也可确诊。由于本病临床较少见,所以临床医师对类似病例应予以重视,避免漏诊和误诊。

2.2 肌营养不良性心肌病是特异性的一种心肌病,诊断基本上是在原发病的基础上结合临床症状、心脏彩超及心电图等辅助检查,并排除其他心肌病如酒精性心肌病、糖尿病心肌病、原发性心肌病、缺血性心肌病、高血压性心肌病等确定的。临床上应与上述疾病相鉴别,本病在治疗上目前尚无特效,除肾上腺糖皮质激素有循证医学证据外,迄今为止尚无有效的治疗方法^[4]。主要给予营养心肌、扩血管、利尿等对症治疗,且预后很差,多在 20 岁后死于呼吸、循环衰竭^[5]。

参考文献

- 1 胡亚美,江载芳.诸福棠实用儿科学[M].第7版.北京:人民卫生出版社,2002,357-2361.
- 2 赵德安,姜媛.进行性肌营养不良性心肌病[J].山东医药,2000,40(9):39-40.
- 3 李永东,董春花.进行性肌营养不良症并发心肌病二例[J].中国心血管杂志,2010,15(6):473-474.
- 4 Moxley RT 3rd, Pandya S, Ciafaloni E, et al. Change in natural history of Duchenne muscular dystrophy with long-term corticosteroid treatment: implications for management[J]. J Child Neurol, 2010, 25(9): 1116-1129.
- 5 郭兰,汪萍,孙家珍.进行性肌营养不良致扩张型心肌病2例[J].岭南心血管病杂志,2009,15(6):481,488.

[收稿日期 2013-10-08][本文编辑 韦所苏]