

疾病,多数缺乏特异性临床表现,易造成漏诊、误诊,使患者失去及时治疗的机会。本例青年女性患者出现骨质疏松更应引起思考和重视。除原发性骨质疏松外,临床上最常遇到的骨质量下降的病人常患有肾小管疾患,国外有研究证实,骨量减少 23% 的骨质疏松症患者被诊断为肾小管酸中毒,且纠正酸中毒后可减轻骨密度的降低^[2]。通过对本例临床特点和诊疗思路进行总结,可以从中获得相关诊治启示。由于临床医师对本病的认识和诊断水平不高,仅凭一次尿常规检查白细胞稍高往往误诊为育龄期女性常见的尿路感染,延误了治疗时机。如果肾小管酸中毒能早期诊断,就可缩短病程,在肾脏尚未发

生器质性改变的情况下及时完善肾活检可明确病理类型,针对病因积极治疗以改善预后。本病例讨论提示当遇到酸血碱尿、骨密度降低的患者时,临床医师要全面分析,详细收集资料,弄清多个异常指标之间的关系,以免误诊和延误治疗。

参考文献

- 1 朱 梅,邱明才. 骨质量与肾小管疾病[J]. 中华医学杂志,2005, 85(37):6-7.
- 2 Sromicki JJ, Hess B. Abnormal distal renal tubular acidification in patients with low bone mass: prevalence and impact of alkali treatment[J]. Urolithiasis,2017,45(3):263-269.

[收稿日期 2018-01-11][本文编辑 吕文娟]

早产儿 Prader-Willi 综合征一例

• 病例报告 •

梁珍花, 张 建, 刘桂良, 徐志诚, 谢钰雁

作者单位: 530021 南宁,广西壮族自治区人民医院儿科

作者简介: 梁珍花(1968-),女,大学本科,学士学位,副主任医师,研究方向:儿科危重症及遗传内分泌疾病的诊治。E-mail: 2669887555@qq.com

[关键词] Prader-Willi 综合征; 新生儿; 早产儿; 诊断评分

[中图分类号] R 722.11 [文章编号] 1674-3806(2018)06-0606-03

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2018.06.26

1 病例介绍

患儿李××,男,因早产伴有反应差 40 min 于 2017-03-22 入住新生儿重症病房。孕 34 周,出生体重 1 610 g,阴道分娩,Apgar 1 分、5 分、10 分都评 10 分,羊水清,量 50 ml,脐带无异常、胎盘无钙化,出生后由于早产小于胎龄儿、反应差、哭声弱、呼吸困难而收入重症监护室。父母非近亲结婚,母亲有妊娠期糖尿病、癫痫合并妊娠、妊娠期肝内胆汁淤积症、羊水过少,曾有 1 胎孕 2 个多月时不明原因自然流产。无特殊家族史。入院体检:体温正常,脉搏 122 次/min,呼吸 38 次/min,血压 65/25 mmHg。躯干及双下肢可见大量的散在瘀斑、瘀点,毛细血管充盈时间 4 s。早产儿貌,胎龄评分 34 周,头围 29 cm,神清,反应差,哭声微弱不连贯,呼吸欠规则,呼吸浅,双肺未闻及啰音,心音低顿,腹部未见异常。双侧睾丸未降至阴囊,四肢肌张力明显降低,围巾征过中线,原始反射减弱。入院查血常规白细胞 $4.15 \times 10^9/L$,血红蛋

白 122 g/L,粒细胞比例 48.2%,血小板计数 $127 \times 10^9/L$,C 反应蛋白 $<5 \text{ mg/L}$,降钙素原 5.34 ng/ml,凝血功能 APTT 80.40 sec,PT 21.7 sec,INR 2.03 sec,TT 25.60 sec,Fib 1.07 g/L,FDP 118.4 $\mu\text{g/ml}$,D-二聚体 $>20.00 \text{ mg/L}$ 。游离、放散试验阳性。入院诊断:早产小于胎龄儿,低出生体重儿,新生儿宫内感染,凝血功能异常,新生儿贫血,母婴 ABO 血型不合溶血病。入院后给予重症监护,置温箱保暖,经鼻持续气道正压(NCPAP)辅助通气,插胃管鼻饲,头孢哌酮/舒巴坦抗感染,给予输血浆纠正凝血功能异常,复查无改善,改用亚胺培南西司他丁钠抗感染,继续纠正凝血功能异常,10 d 后复查凝血功能改善,撤 NCPAP,改低流量吸氧,出生后 2 周查脑脊液正常,TORCH 抗体正常,血培养阴性,但患儿肌张力仍低下,无法经口喂养,只能鼻饲喂养。出生后 4 周由于吸吮能力差,仍需要鼻饲喂养,行支气管镜检查发现喉软骨发育不良。头颅 MRI 提示:左侧额叶基

底节多发软化灶并胶质增生。住院过程中体检发现患儿脸偏长,前额稍突出,类似马脸,眼睛偏小(可疑杏仁眼),结合肌张力低下,睾丸未下降,喂养困难,哭声弱,四肢张力低,考虑是否为 Prader-Willi 综合征(PWS),经留取患儿及父母血标本,送至北京金准基因科技有限责任公司金准医学检验所进行基因检测(做松软儿基因包及 PWS 基因检测),结果显示该标本发现 chr 15:28326783 ~ 23891295 区间存在杂合缺失突变。其中包括 MAGEL2、NDN、SNURF、SNRPN、UBE3A、ATP10A、GABRB3、OCA2 基因。此缺失区域位于 15q11-13 区间,符合 PWS 的致病特征。出院后随访至 4 个月时仍喂养困难,仍需部分鼻饲喂养,目前能经口喂养,运动能发育落后 4 个月。

2 讨论

2.1 PWS 又称为低肌张力-智能障碍-性腺发育低下-肥胖综合征,因缺少一种 15 号染色体 15q11.2-q13PWS/AS 区域的父源基因表达而引起的疾病。现已能识别出 PWS 的三种基因类型,包括父源染色体 15q11.2-q13 的中间缺失、母源 15 号染色体单亲二倍体及印记中心突变或微缺失。患者在“imprinting”过程中有错误,造成父亲的染色体没有作用。PWS 属于罕见病,我国尚缺乏 PWS 的流行病学资料,国外流行病学调查结果显示,PWS 在新生儿中的发病率约为 1:30 000,在全部人群中的发病率约为 1:50 000,而病死率达 3%^[1,2]。PWS 的临床表现复杂多样,不同的年龄阶段有不同的临床表现,需要按照就诊年龄阶段进行鉴别。早期诊断后给予早期饮食治疗和长期营养监测可以改善预后。若能在新生儿期及早发现并明确诊断可以减少误诊误治,对改善预后起到关键的作用。检索万方数据库发现,国内的新生儿病例报告在 2009 年开始有零星的报道,至 2017-12 新生儿病例报告为 63 例,男性 45 例,女性 18 例。早产儿报道的例数为 6 例。55 例有高分辨染色体检查或基因检查明确诊断。唐军等^[3]报道的病例数最多,达 26 例,其次为詹实娜^[4]报道 13 例。大多数不是首次入院时诊断,首次常误诊为新生儿缺氧缺血性脑病、败血症、肺炎等。这与医护人员对新生儿 PWS 的表现认识不足,且早产儿临床表现不典型,导致不能及时进一步检查以明确诊断有关。已公开报道的病例中行基因或高分辨染色体检查的确诊 55 例,未做基因检查的临床诊断 8 例。55 例确诊病例中父源性缺失型 42 例(占 76.4%),母源单亲二倍体 13 例(占 23.6%),父源性缺失型男孩基本都伴有隐睾。所报道的病例中新生儿期都出现肌张力

低下、反应差、喂养困难、哭声弱、原始反射减弱或消失,男孩占比高。本例患儿入院时出现肌张力低下、反应差、哭声弱、少动,血液检查提示感染的可能性大,故曾考虑为宫内感染导致的败血症,经强有力抗感染治疗后,患儿仍出现呼吸弱、哭声弱、喂养困难、肌张力低下,住院 1 个月根据临床评分,参考 Holm 等临床诊断评分,才考虑新生儿 PWS 可能,后经基因检查进一步明确诊断,这提示对早期诊断困难的可疑 PWS 病例应进行临床诊断评分。

2.2 新生儿 PWS 的早期诊断措施。首先要进行临床评估,若怀疑 PWS,则需要特殊的基因检测来确诊。新生儿期可依据 1993 年 Holm 等^[5]提出的 PWS 诊断标准进行判断,其主要指标包括:(1)中枢性肌张力低下、吸吮无力;(2)喂养困难,常需要特殊喂养工具;(3)特征性面容:长颅、窄脸、杏仁眼、小嘴、薄上唇、嘴角向下(具备 3 项或以上);(4)生殖器官发育不全:男性患者表现为阴囊发育不良,隐睾,阴茎和(或)睾丸大小 < 同龄人的 P5;女性患者表现为生殖器官缺如或发育不良;(5)通过高分辨显带染色体分析(>650 带)或其他细胞或分子诊断方法检测到相关染色体或基因异常。次要指标为(1)围生期胎动稀少或婴儿期精神差、哭声弱;(2)睡眠规律或睡眠中存在呼吸暂停;(3)皮肤、毛发色素减退;(4)小于同身高者手的 P25 和(或)脚的 P10;(5)唾液黏稠,有自损皮肤现象。主要指标评分每项为 1 分,次要指标每项为 0.5 分,0 ~ 3 岁患儿总得分 ≥ 5 分(其中主要指标 ≥ 4 分)即可诊断为 PWS。本例患儿具有典型的肌张力低下、吸吮无力、喂养困难、呼吸弱、哭声弱、隐睾、可疑杏仁眼,临床总评分为 4.5 分,其中主要指标 ≥ 4 分,根据 Holm 诊断标准,临床诊断成立。进一步行基因检查发现基因缺失,缺失位点位于 15q11-13 区间,遗传学检测为最常见的父源缺失型。复习文献所报道的病例,新生儿 PWS 都有肌张力低、吸吮无力、喂养困难、隐睾或小阴唇、哭声弱皮肤白等临床特点,临床评分满足 4 分则临床诊断成立,Holm 临床评分有助于新生儿 PWS 的早期诊断。及时检查、早期诊断可减少误诊漏诊。新生儿 PWS 的最常见基因缺失区域位于 15q11-13 区间,且常伴有隐睾,其次为母源单亲二倍体。

2.3 新生儿,特别是早产儿出现感染性败血症时也会出现肌张力低下、吸吮无力、喂养困难、哭声弱、呼吸暂停等症状,这与 PWS 的非特有临床症状难于鉴别。本病例合并有严重的感染,容易漏诊。缺氧缺血性脑病也会出现肌张力低下、反应差、哭声弱等症

状,容易误诊为脑病或其他神经系统疾病,若不进行基因检测,PWS 可能会误诊为脑瘫、脊髓性肌萎缩症、重症肌无力、发育迟缓,儿童时期可能误诊为肥胖症。为了减少误诊、漏诊、误治,临床医师应加强对新生儿 PWS 的认识,对有肌张力低下、吸吮无力、喂养困难、哭声弱、呼吸困难、呼吸暂停的新生儿或早产儿,在排除感染或其他因素导致后,用常见病无法解释所有的临床症状时,应高度警惕是否存在 PWS,建议常规体检时注意有无马脸、杏仁眼、小嘴、隐睾、生殖器发育不良等体征,若发现上述的异常症状体征时还要注意行基因检测,以明确诊断。早期确诊 PWS 还给家长带来时间以了解未来所需要面临的挑战并为此做好准备,防止误治及浪费医疗资源,同时建立起一个严格的家庭环境来支持孩子的

饮食和行为,协助专业人员对患儿进行早期干预及给予其他帮助。

参考文献

- 1 Vogels A, Van Den Ende J, Keymolen K, et al. Minimum prevalence, birth incidence and cause of death for Prader-Willi syndrome in Flanders[J]. Eur J Hum Genet, 2004, 12(3): 238-240.
- 2 Thomson AK, Glasson EJ, Bittles AH. A long-term population-based clinical and morbidity review of Prader-Willi syndrome in Western Australia[J]. Intellect Disabil Res, 2006, 50(Pt 1): 69-78.
- 3 唐 军, 谷献芳, 马友凤. 新生儿 Prader-Willi 综合征误诊分析[J]. 中国现代药物应用, 2014, 8(14): 11-12.
- 4 詹实娜, 何玺玉, 王春枝, 等. 新生儿 Prader-Willi 综合征 13 例临床表型分析[J]. 中国循证儿科杂志, 2012, 7(3): 200-204.
- 5 Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, et al. Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria[J]. Pediatrics, 1993, 91(2): 398-402.

[收稿日期 2017-12-22][本文编辑 韦 颖]

护理研讨

量化绩效考核在社区护理工作中的应用及效果评价

刘丽萍

作者单位: 525000 广东, 茂名市职业病防治院红旗社区卫生服务中心

作者简介: 刘丽萍(1974-), 女, 大学专科, 主管护师, 研究方向: 社区护理。E-mail: 11432635@qq.com

【摘要】 目的 观察量化绩效考核在社区护理工作中的应用效果。**方法** 选取该社区 14 名护士为量化绩效考核对象, 自 2015 年始制定考核标准并严格执行, 统计 2015~2016 年度量化绩效考核得分, 并将实施考核前后多个绩效指标的变化情况进行对比。**结果** 2015、2016 年度绩效考核平均得分分别为 (90.20 ± 2.76) 分、 (93.51 ± 2.05) 分, 与考核前相比差异有统计学意义 ($P < 0.05$); 慢病规范管理率、计划免疫完成率、健康教育有效率、患者遵医行为率、入户访视率、患者及医师的满意度、护理部质量考评得分等绩效考核指标较实施考核前均有所提升, 差异有统计学意义 ($P < 0.05$)。**结论** 量化绩效考核方法对提高社区护士的服务水平、调动工作的积极性、提升护理质量有良好的效果。

【关键词】 量化绩效考核; 社区护理; 护士; 满意度

【中图分类号】 R 473.2 **【文献标识码】** B **【文章编号】** 1674-3806(2018)06-0608-03

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2018.06.27

近年来, 在新医改不断推进的形势下, 社区服务中心以公益性为主, 为广大群众提供基本的医疗服务, 其地位和重要性愈发凸显。但受到传统医疗服务模式的影响, 目前主流模式仍为医护人员等待患者上门就诊, 因门诊、住院时间短, 广大有潜在需求的社区人群未能及时得到基本的健康检查和知识教育。如何提高社区的护理质量, 调动护士的积极性,

促进健康教育、预防保健、临床诊疗三位一体质量的提高, 是护理管理中亟待解决的难题^[1]。绩效考核是护理管理的重要手段和组成部分, 通过绩效考核, 持续提升和促进社区护理服务的质量, 为群众提供更优质、安全的服务^[2]。本社区从 2015 年起, 根据实际工作情况, 制定了具体的绩效考核标准, 对护士的工作进行综合评价, 增强了护士服务的主动性, 提