



## 新生儿无脾综合征1例报告

### 1 临床资料

患儿男, 1 d, 因出生后皮肤青紫、呼吸困难1 d入院。患儿为第1胎第1产, 孕40周剖宫产娩出, 出生体质量为2.8 kg, 羊水Ⅲ度浑浊, 量少, 仅约100 ml。患儿出生时皮肤青紫, 1 min阿氏评分7分, 后皮肤青紫加重, 呼吸困难, 反应差, 5 min阿氏评分5分。经气管插管、复苏气囊辅助呼吸、吸痰及静脉推注肾上腺素、地塞米松和纳洛酮等处理后, 病情无明显改善转入我科。母孕期体健, 家族无特殊遗传病史。查体: 体温36.9 °C, 脉搏130次/min, 呼吸50次/min, 身长50 cm, 头围33 cm, 足月儿外貌, 颜面及躯干皮肤苍白, 口唇及四肢末梢发绀。前囟稍隆起, 呼吸促, 轻度吸气三凹征, 双肺呼吸音粗, 可闻及少许湿罗音, 心前区无隆起, 心率130次/min, 心律齐, 未闻及明显杂音。腹平软, 肝脾未触及。四肢肌张力稍高。入院后查血常规: 白细胞24.1 G/L, 淋巴细胞35.2%, 中性粒细胞59.4%, 红细胞4.93 T/L, 血红蛋白158 g/L, 血小板259 G/L。血气分析: pH 7.084,  $PO_2$  10.5 kPa,  $PCO_2$  6.1 kPa, 标准碳酸氢根13.0 mmol/L, 实际碳酸氢根13.6 mmol/L, 阴离子间隙22 mmol/L。入院后依据病史、体征及检查结果, 初步诊断为: 新生儿窒息和胎粪吸入综合征; 新生儿缺血缺氧性脑病。经持续气道正压给氧、镇静、脱水、抗炎、补液及营养支持治疗, 患儿病情无好转, 呼吸困难加重, 入院当天即予以呼吸机辅助呼吸, 但病情无好转, 3 d后死亡。尸检结果: 心脏室间隔下部见一约0.2 cm×0.2 cm的缺损; 脾脏缺如; 双肺淤血、出血, 胎粪、羊水吸入; 肝、脑、肾等脏器淤血。遂确诊为无脾综合征。

### 2 讨论

无脾综合征(Ivemark syndrome)又名无脾伴先天性心脏病综合征、脾脏发育不全综合征等。本病于1940年首先由Roklius报告, 1955年由Ivemark作了详细的描述。其特征为先天性脾脏发育不全或无脾, 伴有先天性心脏病如大血管转位、室间隔缺损等, 并可有胸腔内脏位置异常。本病病因未明, 可能与胚胎4~5周时某些致畸因素如母亲妊娠期病毒感染等有关。这种致畸因素造成胚胎发育终止而形成以心血管脏器的畸形为主的多发畸形。胚胎24~27周是脾、肺叶发生, 肺静脉发育以及胃、十二指肠最后固定的时期, 此发育阶段停顿, 可造成这种先天性的多脏器畸形的病症。无脾综合征有家族史报道, 为常染色体隐性遗传, 较为罕见[1]。患儿生后多表现为持续青紫, 呼吸困难; 心脏杂音, 脾脏缺如或微小; 心血管造影可见畸形, 以二腔心、肺动脉发育不全、三腔心、大血管转位、室间隔缺损以及永存动脉干为主, 胃肠可有转位。血液检查可见正成红细胞、周围血红细胞可见豪周氏(Howell-Jolly)小体及Heiz小体等无脾征象。本病尚无可靠有效的治疗方法, 预后不良, 多在新生儿期、乳幼儿期, 因重复感染、多系统栓塞致心肺功能衰竭而死亡, 1年内死亡率高达80%。

参考文献:

[1] 洪庆成, 江敬铭. 儿科综合征[M]. 天津科学技术出版社, 1994. 268-9.

参考文献:

[1] 洪庆成, 江敬铭. 儿科综合征[M]. 天津科学技术出版社, 1994. 268-9.

---

[回结果列表](#)