

·病例报告·

Pierre Robin 综合症 2 例

刘新晖 高喜容 胡月圆

2006 年 ~ 2007 年我院先后收治 2 例 Pierre Robin 综合症,现报告如下。

病例 1,女,21 d,因阵发性发绀 21 d,呼吸暂停 1 次入院。患儿孕 42 周剖腹产出生,无出生窒息史,有羊水污染(程度不详),出生后发现喂奶时颜面及口唇发绀,似呛咳,将其头朝下或俯卧头低位后可缓解,每日发作次数不详,喂奶后或仰卧位时易发作。在当地医院予鼻导管吸氧可改善。住院期间曾突然出现心跳、呼吸停止伴全身发绀,予复苏囊加压给氧,胸外心脏按压,1:10 000 肾上腺素治疗,行气管插管时,直接喉镜下未见气管口,考虑咽喉部畸形,转入我院。其外婆、舅舅均有小下颌,但无呼吸困难症状。体查:T 37℃,R 40 次/分,HR 140 次/分,Wt 3.33 kg,哭声嘶哑,有明显三凹征,下颌小,高腭弓,胸腹部检查无异常体征,双肺呼吸音稍粗,四肢肌张力偏高,原始反射不完全。PH 7.421,PCO₂ 41 mm Hg,PO₂ 43.6 mm Hg,HCO₃⁻ 26.2 mmol/L,BE 1.6 mmol/L。胸片:双肺小片状阴影,纹理增粗、模糊。染色体及巨细胞病毒检测均正常。诊断为①Pierre Robin 综合症;②新生儿肺炎。予气管插管,插管时见舌后坠,气管口暴露欠佳,插管困难,遂取俯卧位,予外压环状软骨插入。治疗 3 d 后因家长放弃治疗于出院后 2 d 死亡。

病例 2,男,33 h,因气促,发绀伴口吐白沫 30 h 入院。患儿孕 38 周因羊水早破 2 d 剖腹产出生。无出生窒息史,吸吮及吞咽能力差。体查:T 39.3℃,R 64 次/分,HR 142 次/分,BP 77/49 mm Hg,胸廓稍隆起,呼吸急促,可见三凹征,腭裂,小下颌,肺部闻及较多的湿罗音,仰卧位时呼吸困难较重,侧卧位及俯卧位时可改善。直接喉镜下观察气管口暴露不充分。给予体位治疗及管饲喂养,病情好转出院。

讨论 Pierre Robin 综合症为常染色体显性遗传病,以下颌骨小、舌后坠为主要临床表现,发生率约占新生儿的五万分之一。本病与宫内巨细胞病毒感染有关^[1]。感染发生越早,胎儿受累越重。如发


生在孕 9 周以前,将出现下颌发育不良,舌向后移位,以致腭棚后部关闭不良,后部腭裂及悬雍垂分叉。病例 1 有明显的家族性,但染色体及巨细胞病毒检查均为阴性。小颌畸形、舌根下垂和吸气性呼吸道梗阻三者并存时可诊断为 Pierre Robin 综合症^[2],常出现在新生儿期和婴儿期。患者呈鸟状面容,舌根后垂阻塞呼吸道可致吸气性呼吸困难,呼吸时喉部出现鼾音、紫绀及三凹征。喂养困难易呛咳。症状常轻重不一,轻者可自己吸吮,俯卧时无呼吸困难;重者需鼻饲和气管插管。26%~82%的患者合并其他畸形^[4],如颅面部畸形,肌肉骨骼畸形,心血管畸形等,以腭裂最常见,发生率约为 50%~68%^[5]。另外,还可伴有智力低下、染色体异常等^[6]。治疗上可采取以下措施:轻者可俯卧,头部戴弹性帽,将帽顶悬吊于床上方,并可用这种姿势喂奶,此姿势可减轻舌根下垂的程度而缓解症状,患者出生后如能获得充分的营养,小颌畸形能在 6~8 个月内发育到接近正常。14%~66%的患者需要手术治疗^[2],最常用的方法是将舌尖牵出缝合于下唇形成舌唇黏连,目的是阻止舌根后坠,宜早期进行,以改善患者的缺氧症状;舌骨下颌骨固定术也可阻止舌根后坠,但手术时插管困难,手术后影响下颌骨的发育;呼吸道梗阻严重者需行气管切开术,并给予间歇正压呼吸;腭裂修补术可于 3~4 岁后进行。本病死亡率可高达 30%~65%,早产和合并有其他畸形是引起本病死亡的主要原因。

参 考 文 献

- 1 洪庆成,江敬铭.临床儿科综合征手册[M].天津科技翻译出版公司,1991:235.
- 2 丁欣荣,张孝中.Pierre Robin 综合症 1 例并文献复习[J].中国优生与遗传杂志,1995,3(5):119.
- 3 Pasyayan H.M,Lewis.M.B.Clinical experience with the Robin sequence[J].Cleft Palate J,1984,21:270.
- 4 Menko F.H,et al.Robin sequence and a deficiency of the left forearm in a girl with a deletion of chromosome [J].Am j Med Genet,1992,44(5):696.
- 5 穆莹.人类先天畸形的临床诊断[M].中国科技出版社,1991,89.

作者单位:湖南省儿童医院新生儿科(长沙,410007)。

Pierre Robin综合症2例

作者: 刘新晖, 高喜容, 胡月圆
作者单位: 湖南省儿童医院新生儿科, 长沙, 410007
刊名: 临床小儿外科杂志 
英文刊名: JOURNAL OF CLINICAL PEDIATRIC SURGERY
年, 卷(期): 2007, 6(3)
被引用次数: 1次

参考文献(5条)

1. 洪庆成;江敬铭 临床儿科综合征手册 1991
2. 穆莹 人类先天畸形的临床诊断 1991
3. Menko FH Robin sequence and a deficiency of the left forearm in a girl with a deletion of chromosome 1992(05)
4. Pasyayan H M;Lewis M B Clinical experience with the Robin sequence 1984
5. 丁欣荣;张孝中 Pierre Robin综合症1例并文献复习 1995(05)

引证文献(1条)

1. 范旻皞, 李羚 Pierre-Robin综合症伴肺炎2例[期刊论文]-中国儿童保健杂志 2010(2)

本文链接: http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical_lcxewkzz200703039.aspx

授权使用: 黔南民族师范学院(gnnzsfxy), 授权号: fb20831e-fb07-4738-977b-9ed40114ec88

下载时间: 2011年4月29日