

• 病例报告 •

房间隔缺损伴脊柱骨骺发育不良 1 例

王伟 王涛

房间隔缺损是一种常见的先天性心脏病,但临床合并脊柱骨骺发育不良(spondylo-epiphyseal dysplasia, SED)的病例尚无报道,本院近期诊治 1 例,现介绍如下:

患儿,男,7 岁。因发现心脏杂音 4 月余收入院。检查:神志清楚,智力正常。口唇无发绀,头习惯性偏左侧,右侧面颊较左侧偏小,左肩较右肩低。胸廓有畸形,心前区轻度隆起,心尖搏动位于左侧锁骨中线第 5 肋间,无弥散,可扪及震颤,无抬举样搏动,心浊音界向左下扩大,心音有力,心律齐,胸骨左缘第 2~3 肋间可闻及 II~III/IV 级收缩期杂音,肺动脉瓣区第二音固定分裂。脊柱向左侧弯曲,前凸,步态呈鸭步,四肢肌肉发育稍差,活动自如,肌力及肌张力正常。患儿系足月顺产第 1 胎,无难产史,无感染史及外伤史。其父骨骼发育异常,母亲健康,非近亲婚配,双亲氏族中无同样病人。

心电图诊断:窦性心律,室性传导障碍;胸部、骨盆 CR 片提示肺部渗出性改变,先天性心脏病的可能;胸段脊柱呈“S”型侧弯,椎体骨质异常改变,双侧肋骨近端干骺形态不规则,双髋臼发育不良,先天性髋内翻可能性大;颈椎 CT 提示枢椎齿状突未完全骨化,第 7 颈椎脊突较短小,第 1~6 颈椎脊柱裂;颈椎 MRI 提示第 1~6 颈椎脊柱裂,颈椎椎体及椎间盘发育不良,胸段脊柱侧弯。心脏超声提示为先天性心脏病,房间隔缺损(II 孔型)。患儿在全麻体外循环下行房间隔缺损修补术,术中加强对颈椎的保护,手术顺利。

讨论 先天性心血管畸形可伴发心外畸形,Greenwood 等^[1]调查 1 566 例婴儿先天性心脏病,其中伴发 1 个以上心外畸形者 395 例(25.2%)。本病例最大特点在于心房间隔缺损伴有 SED。SED 是一组同时累及脊柱和管状骨骨骺的软骨发育异常性疾病,是由常染色体异常引起的遗传性疾病,发病率为 0.1~0.4/100 000^[2-3]。临床报道少。房间隔缺损主要由于胚胎期多基因遗传因素和环境因素共同作用、相互影响,使心血管系统发育异常所致^[4]。这些畸形同时存在,是否可以说明它们的发病机制存在某种联系?或者二者是一种多畸形综合征?还需进一步研究。

单纯心房间隔缺损症状出现的迟缓和轻重取决于缺损的大小。缺损小者可终身无症状,缺损较大或系原发孔缺损者常症状出现较早,表现为活动后心悸、气促,易疲劳。生长发育大多正常,心前区较饱满,搏动活跃,胸骨左缘第 2~3 肋间可闻及收缩期柔和杂音,肺动脉瓣区第二音常成固定分

裂,为特征性听诊体征,结合心脏超声可明确诊断。手术修补缺损是常用的治疗方法。

SED 的诊断主要依据其遗传方式、临床表现和影像学特点^[5-7]。临床表现主要包括身材矮小,骨骺发育异常,髋内翻及椎体扁平,也可伴有扁平脸,眼距宽,走路受限,跛行步态。影像学特点包括椎体扁平,股骨头及肱骨等四肢骨骨化延迟。枢椎齿状突骨化不良亦为本病特征之一,表现为齿状突未骨化、部分骨化或与枢椎体不融合^[8]。该病没有特异性药物及其它治疗方法,仅为对症治疗,在出现严重畸形和功能障碍需改善外观和功能时,行相应的矫形手术。

本例最终诊断为脊柱骨骺发育不良(SED),心房间隔缺损(II 孔型);治疗上认为及时对房间隔缺损(II 孔型)进行手术治疗,有利于患儿以后的矫形治疗。但考虑到患儿枢椎齿状突未完全骨化,第 7 颈椎棘突较短小,颈椎椎体及椎间盘发育不良等骨骼发育异常对术中麻醉及术后护理可能有影响,经请骨科会诊认为术中注意颈椎活动范围,加强颈椎保护,麻醉过程中适当采取后仰、头部及颈托固定,手术获得成功,术后复查心脏超声正常,住院 15 d 后患儿出院,建议定期心脏超声复查,并骨科随诊。

参考文献

- 1 杨思源. 小儿心脏病学[M]. 第 3 版,北京:人民卫生出版社,2005,552-564.
- 2 周后德,彭依群,谷卫,等. SEDT-PA 患者关节软骨细胞生物学特性及基因表达谱的改变[J]. 中华内科杂志, 2005,44(1):16-21.
- 3 Kocyigit H, Arkun R, Ozkinay F, et al. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda with progressive arthropathy[J]. Clin Rheumatol, 2000,19(3):238-241.
- 4 Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease[J]. Am Coll Cardiol, 2002,39(12):1890-1900.
- 5 夏欣一,杨滨,崔英霞,等. COL2AI 基因突变与 II 型胶原病[J]. 中国优生与遗传杂志, 2008,16(6):
- 6 Hoomaert KP, Dewinter C, Vereeke I, et al. The phenotypic spectrum in patients with arginine to cysteine mutations in the COL2AI gene[J]. J Med Genet, 2006,43(5):406-413.
- 7 Nishimura G, Haga N, Kitoh H, et al. phenotypic spectrum of COL2AI mutations[J]. Hum Mutat, 2005,26(1):36-43.
- 8 Spranger J, Langer S. Spondyloepiphyseal dysplasia congenita. Radiology 1970,94:313-322.

doi:10.3969/j.issn.1671-6353.2010.06.030

作者单位:深圳市儿童医院心血管中心(518026),

E-mail:wuxing, 1972@163.com