·病例报告·

杜氏肌营养不良症合并急性坏疽性阑尾炎伴穿孔 1 例

全文二维码

黄垂璟[1]　朱小春[1]　卢定召[2]　朱达坚[3]

[1] 广东省妇幼保健院小儿外科，广州 510030；[2] 三亚中心医院 海南省第三人民医院急诊医学科，三亚 572000；[3] 广东医科大学顺德妇女儿童医院普外科，佛山 528300

黄垂璟现工作单位为三亚中心医院 海南省第三人民医院急诊外科

通信作者：朱小春，Email：zhuxc11@126.com

Duchenne muscular dystrophy complicated by acute septic appendicitis in children: one case report

Huang Chuijing[1], Zhu Xiaochun[1], Lu Dingzhao[2], Zhu Dajian[3]

[1] Department of Pediatric Surgery, Guangdong Maternal & Children's Health Hospital, Guangzhou 510030, China; [2] Department of Emergency Medicine, Third People's Hospital of Hainan Province, Central Municipal Hospital, Sanya 572000, China; [3] Department of General Surgery, Shunde Women & Children's Hospital, Guangdong Medical University, Foshan 528300, China

Huang Chuijing is currently working at Department of Emergency Medicine, Third People's Hospital of Hainan Province, Central Sanya Hospital

Corresponding author: Zhu Xiaochun, Email: zhuxc11@126.com

【摘要】 杜氏肌营养不良症（Duchenne muscular dystrophy，DMD）是一种严重的进行性肌肉萎缩性疾病，是小儿外科手术麻醉的危险因素，全面评估 DMD 在外科麻醉中的风险，有利于外科医师迅速制定最佳治疗方案，降低病死率。本文结合文献复习，阐述 1 例 DMD 合并急性坏疽性阑尾炎伴穿孔患儿的治疗经验，为 DMD 患儿急诊手术时的围手术期处理提供参考。

【关键词】 杜氏肌营养不良症；急性阑尾炎

基金项目：佛山市科技类创新项目（2220001004873）

DOI：10.3760/cma.j.cn101785-202312026-016

杜氏肌营养不良症（Duchenne muscular dystrophy，DMD）是一种严重的进行性肌肉萎缩性疾病。该病起病隐匿，患儿通常于 2～3 岁时因爬楼梯困难、步履蹒跚及经常跌倒而就诊。大多数 DMD 患者于 10～12 岁开始依赖轮椅，20 岁左右呼吸肌功能受限，需要辅助通气。即使在得到最佳护理的情况下，多数患者在 20～40 岁死于呼吸及循环功能衰竭[1]。目前国内关于 DMD 伴急症外科性疾病的相关报道较少。2022 年 9 月广东省妇幼保健院急诊科收治 DMD 伴急性坏疽性阑尾炎穿孔 1 例，现结合文献分析 DMD 患儿围手术期危险因素及处理对策。

患儿，男，5 岁，因下腹疼痛伴发热 1 d 就诊。急诊行全腹增强 CT 检查，结果提示为急性阑尾炎、阑尾粪石、阑尾周围渗出、盆腔少量积液。体温 37℃，脉搏 90 次/分，呼吸 30 次/分，血压 127/80 mmHg（1 mmHg = 0.133 kPa）。体查腹部稍膨隆，腹壁未见明显潮红及静脉曲张，腹肌稍紧张，脐周压痛、反跳痛阳性，以右下腹为甚。双下肢肌力Ⅳ级，平素缓慢行走，不能上楼梯，其余肌力、肌张力正常。血常规：C 反应蛋白 106.39 mg/L，白细胞计数 24.26×10^9/L。腹部超声见阑尾增粗明显，盆腔少量积液。心电图提示窦性心动过速，部分导联 T 波改变。诊断：急性化脓性阑尾炎。

患儿既往诊断为 DMD，现口服糖皮质激素泼尼松治疗，病情稳定。入院后采用“舒普深”抗感染、补液等保守治疗。完善相关检查后明确患儿具有手术指征。考虑到 DMD 是手术麻醉的潜在危险因素，召集多学科讨论（multidisciplinary discussion，MDT）后排除手术禁忌证，于入院后 11 h 行静脉全身麻醉下开放性阑尾切除术加盆腔引流术。术中见盆腔大量脓液，阑尾为盲肠后位，表面呈紫黑色，散发恶臭味，阑尾增粗明显，中段可见穿孔及黄灰色脓液渗出，根部增粗，内有一质硬粪石，大小约 2 cm×2 cm×1 cm。将阑尾常规切除后留置盆腔引流管 1 根。术后当天撤离呼吸机，生命体征平稳，予“舒普深”抗炎。病理检查结果符合急性坏疽性阑尾炎。患儿于术后第 13 天恢复良好出院。

讨论　DMD 是一种由 *DMD* 基因突变导致其编码的抗肌萎缩蛋白结构和功能发生改变的 X 染色体连锁隐性遗传

病[2]。抗肌萎缩蛋白是一种骨架蛋白，能连接抗肌萎缩蛋白相关蛋白复合体与胞内细胞骨架肌动蛋白，以维持肌肉在运动状态下的稳定[3]。这种突变会阻碍肌营养不良蛋白肌肉异构体（Dp427m）的生成，导致抗肌萎缩蛋白缺失，从而引起全身性慢性肌纤维损伤、炎症和肌肉纤维丢失，使患儿在 3～5 岁时即出现运动迟缓、步态异常、站立困难及易跌倒等临床症状，至 8～12 岁时基本丧失行走能力[4]；多数患者于 20 岁左右死于呼吸或循环衰竭，寿命一般不超过 30 岁[5-6]。目前尚无治愈 DMD 的方法。

本例 DMD 患儿具备明确急诊手术指征，手术中麻醉是引起该病呼吸衰竭的高危因素。研究表明，在患有 DMD 的儿童中，肌肉细胞内静止状态下的细胞膜钙离子较健康患儿的钙离子浓度高，由于钙超载容易引发线粒体功能障碍，导致代谢缺陷，影响细胞纤维膜及肌质网膜发育，使得肌肉坏死[7]。在小儿外科手术治疗中，常常会应用氯胺酮进行麻醉。文献报道氯胺酮麻醉会诱发小儿恶性高热[8]。尤其是对存在先天细胞纤维膜及肌质网膜发育缺陷或本身存在发热疾病的患儿，在某些药物及触发因素的作用下，更加容易出现恶性高热[9]。患儿常以呼吸、心跳加快及骨骼肌痉挛症状为主，而骨骼肌痉挛又由于恶性高热诱发骨骼肌细胞内钙离子调节障碍，导致肌细胞质内钙离子浓度异常升高，出现钙离子超载现象，从而引发一系列功能障碍[10]。因此，为了降低术中麻醉风险，应避免使用肌松药和吸入麻醉药。本例患儿最终采用静脉全身麻醉行开放性阑尾切除术，且不使用前台手术麻醉机，以免存在药物残留。其次，一旦出现恶性高热且只能使用丹曲林药物治疗，术前必备丹曲林药物或与上级医院沟通以及时转运。此外，患儿长期口服糖皮质激素，术后感染风险增加，同时无法预估停用糖皮质激素对 DMD 的影响。经电话咨询北京 301 医院后，决定手术期间继续使用糖皮质激素治疗，禁食期间改为静脉注射给药，且术后立即予亚胺培南抗感染维持治疗，以预防全身性感染。DMD 患儿发生急腹症的情况十分罕见，目前尚无 DMD 患儿行急诊手术的相关文献报道。DMD 患儿急性阑尾炎手术时风险较正常患儿高，应先评估 DMD 患儿病情进展情况、治疗情况，重点关注患儿呼吸及心脏功能。

根据美国胸科医学会共识声明，DMD 患儿进行手术时，应于术前、术中及术后进行全面评估[11]。结合本例分析（如术前肺部评估），由于 DMD 的特征是膈肌、肋间肌和辅助呼吸肌无力，导致限制性肺功能损害以及肺活量进行性下降，使得肺部通气不足，引起呼吸衰竭。术前应通过脉搏血氧测量患者在室内空气中的血氧饱和度（peripheral oxygen saturation，SPO_2），并确保患者在室内空气中 $SPO_2>95\%$。其次，测量肺功能参数，如用力肺活量（forced vital capacity，FVC）是肺功能最常用的参数，此参数能够预测 DMD 患者呼吸系统并发症的风险。同时，DMD 与扩张型肥厚型心肌病和心律失常的发展有关[12]。DMD 患者如出现低氧血症、贫血和组织氧输送功能受损等表现，有增加心脏负荷的风险。因此，术前评估心脏功能必不可少，应完善心电图和超声心动图检查，即使检查结果正常也不能排除术后心脏并发症的可能性。此外，术前应维持患儿良好的营养状态。本例患儿由于起病急，时间短，未能进行充分的术前评估，但心电图及超声心动图检查均未发现异常。

DMD 患者的术中评估及全身麻醉药物选择是手术的关键。如选用吸入剂（如氟烷、异氟烷和薮酮），可导致患儿出现高热及横纹肌溶解，从而引起高钾血症和心脏骤停、猝死[13]。DMD 类似于恶性高热，但和恶性高热是本质上不同的疾病。琥珀酰胆碱是一种去极化肌肉松弛剂，可破坏不稳定的肌细胞膜，与 DMD 患者的急性横纹肌溶解、高钾血症和心脏骤停有关。文献报道有些患者手术时因全身麻醉引起高钾血症性心脏骤停后才被诊断出 DMD[14]。琥珀酰胆碱被广泛认为是 DMD 患者的禁忌证，因此有专家建议吸入性麻醉剂也应被视为 DMD 患者的禁忌证[7]。在 DMD 患者术后护理措施中，呼吸支持必不可少，对于基线 FVC＜预测值 50% 的 DMD 患者，应考虑直接拔管或无创正压通气（non-invasive positive pressure ventilation，NPPV），对于 FVC＜预测值 30%、且已进行气管插管全身麻醉或镇静，以及术前使用 NPPV 的患者，可考虑拔管后使用 NPPV。根据患者耐受程度判断，是否连续使用 NPPV。术后谨慎使用辅助氧疗，氧疗可以纠正低氧血症，但不能治疗基础病因（如通气不足或肺不张），而且氧疗还会损害中枢神经及呼吸系统。SPO_2 应在全身麻醉或镇静期间持续监测，直至心肺功能稳定。若存在气道分泌物引起肺通气不足、肺不张时，可进行适当治疗。此外，术后疼痛可引起呼吸抑制，可适当给予阿片类镇痛药。当患者处于意识清醒时，是拔管的最佳时机。DMD 术后患者可能出现胃轻瘫、肠动力障碍和便秘，使用止痛药可加剧此类症状。若发生腹胀和腹内压升高，则会影响患者术后呼吸功能，因此，可通过放置鼻胃管进行胃肠减压。本例患儿术后立即转入小儿重症监护病房（pediatric intensive care unit，PICU），于术后 2 h 患儿清醒状态下拔除气管插管，后给予低流量吸氧。

本例患儿急性阑尾炎是绝对手术指征，常规使用麻醉方式及手术方式为吸入性全身麻醉下腹腔镜阑尾切除术。因考虑到吸入性麻药、肌松药对 DMD 患儿呼吸功能的影响，最终采取静脉全身麻醉下开放性阑尾切除术，由于当时缺乏相关文献借鉴，并不能保证其安全性和临床疗效。但从术后结果分析，该治疗方式基本达到预期效果，证实了该方式治疗有效。总之，DMD 是一种全身肌肉呈渐进性损伤和运动功能减退的致死性隐性遗传病。在进行手术治疗或麻醉操作时，应充分了解 DMD 的发展程度，充分评估患儿具体情况，及时制定最佳手术方式及麻醉方式，以降低 DMD 患儿的病死率。

利益冲突　所有作者声明不存在利益冲突

作者贡献声明　黄垂璟负责文献检索、数据收集及论文撰写，卢定召负责论文设计，朱达坚负责研究结果分析与讨论及负责全文知识性内容的审读与修正

参 考 文 献

[1] Mercuri E, Bönnemann CG, Muntoni F. Muscular dystrophies[J]. Lancet, 2019, 394(10213): 2025-2038. DOI: 10.1016/S0140-6736(19)32910-1.

[2] Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management[J]. Lancet Neurol, 2018, 17(4): 347-361. DOI: 10.1016/S1474-4422(18)30025-5.

[3] Salmaninejad A, Jafari Abarghan Y, Bozorg Qomi S, et al. Common therapeutic advances for Duchenne muscular dystrophy (DMD)[J]. Int J Neurosci, 2021, 131(4): 370-389. DOI: 10.1080/00207454.2020.1740218.

[4] Aartsma-Rus A, Van Deutekom JCT, Fokkema IF, et al. Entries in the Leiden Duchenne muscular dystrophy mutation database: an overview of mutation types and paradoxical cases that confirm the reading-frame rule[J]. Muscle Nerve, 2006, 34(2): 135-144. DOI: 10.1002/mus.20586.

[5] Markati T, Oskoui M, Farrar MA, et al. Emerging therapies for Duchenne muscular dystrophy[J]. Lancet Neurol, 2022, 21(9): 814-829. DOI: 10.1016/S1474-4422(22)00125-9.

[6] 周璟娜, 黄国英. 杜氏肌营养不良患者心脏损害的研究进展[J]. 国际儿科学杂志, 2016, 43(2): 105-108. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1673-4408.2016.02.005.
Zhou JN, Huang GY. Research advances of cardiac injury in patients with Duchenne muscular dystrophy[J]. Int J Pediatr, 2016, 43(2): 105-108. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1673-4408.2016.02.005.

[7] Turner PR, Westwood T, Regen CM, et al. Increased protein degradation results from elevated free calcium levels found in muscle from mdx mice[J]. Nature, 1988, 335(6192): 735-738. DOI: 10.1038/335735a0.

[8] 赵建生, 王准胜. 氯胺酮可疑诱发小儿恶性高热一例[J]. 中华麻醉学杂志, 2001, 21(2): 76. DOI: 10.3760/j.issn:0254-1416.2001.02.022.
Zhao JS, Wang ZS. Malignant hyperthermia in a child suspected to be induced by ketamine: one case report[J]. Chin J Anesthesiol, 2001, 21(2): 76. DOI: 10.3760/j.issn:0254-1416.2001.02.022.

[9] Chamley D, Pollock NA, Stowell KM, et al. Malignant hyperthermia in infancy and identification of novel RYR1 mutation[J]. Br J Anaesth, 2000, 84(4): 500-504. DOI: 10.1093/oxfordjournals.bja.a013478.

[10] Urwyler A. Malignant hyperthermia: presymptomatic screening and treatment 2011[J]. Eur J Anaesthesiol, 2011, 28(4): 237-239. DOI: 10.1097/EJA.0b013e3283433b9f.

[11] Birnkrant DJ. The American College of Chest Physicians consensus statement on the respiratory and related management of patients with Duchenne muscular dystrophy undergoing anesthesia or sedation[J]. Pediatrics, 2009, 123(S4): S242-S244. DOI: 10.1542/peds.2008-2952J.

[12] Kamdar F, Garry DJ. Dystrophin-deficient cardiomyopathy[J]. J Am Coll Cardiol, 2016, 67(21): 2533-2546. DOI: 10.1016/j.jacc.2016.02.081.

[13] McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, et al. Long-term effects of glucocorticoids on function, quality of life, and survival in patients with Duchenne muscular dystrophy: a prospective cohort study[J]. Lancet, 2018, 391(10119): 451-461. DOI: 10.1016/S0140-6736(17)32160-8.

[14] Birnkrant DJ, Bushby K, Bann C, et al. Anesthetic management of patients with Duchenne muscular dystrophy[J]. Int Anesthesiol Clin, 2020, 58(3): 45-58.

（收稿日期：2023-12-11）

本文引用格式：黄垂璟, 卢定召, 朱小春, 等. 杜氏肌营养不良症合并急性坏疽性阑尾炎伴穿孔 1 例[J]. 临床小儿外科杂志, 2025, 24(6): 592-594. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202312026-016.

Citing this article as: Huang CJ, Lu DZ, Zhu XC, et al. Duchenne muscular dystrophy complicated by acute septic appendicitis in children: one case report[J]. J Clin Ped Sur, 2025, 24(6): 592-594. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202312026-016.

·编者·作者·读者·

本刊报道范围

①对临床诊疗策略、存在问题或研究方向、技术方法以及基础理论研究现状与目标的见解、建议和发展思路，小儿外科疾病诊疗指南、专家共识、指南解读。

②小儿外科临床诊疗实践、手术运用及相关基础与实验研究结果报告。

③微创技术、腔镜内镜技术及机器人手术的临床应用，各类新技术、新器械、新方法、新术式的介绍与探讨。

④疾病流行病学调查、随访评价、预后评估以及康复经验，复杂疑难罕见病例、MDT 诊治案例的分享与析评。

⑤针对小儿外科理论与实践中意义重大或分歧较多问题开展的学术争鸣与讨论，针对学术文献中的概念、观点、方法或者存在问题的思考与评价。

⑥小儿外科相关专业的研究进展与研究成果。

本刊编辑部