

## • 综述 •

## 先天性食管闭锁的诊断进展

李凯 综述 郑珊 审核

1670 年, William Durston 报道了一对胸部联体的双胞胎右侧食管上段闭锁的患儿, 开始了对食管闭锁的认识和探索。1697 年, Thomas Gibson 在其著作《人体解剖概述》中第一次详细描述了食管闭锁的类型和特点。之后, 许多学者以个例和多例的形式对食管闭锁及其伴发畸形进行了报道。食管闭锁的最初治疗是胃造瘘和食道近端造瘘, 均以失败而告终。19 世纪初, 食管闭锁的治疗失败率达 100%。1941 年, Comeron Hight 成功地完成了第一例食管闭锁 (伴瘘) 的一期修补术, 1943 年, Haight 改进手术方式为右侧胸膜外手术和双层吻合。直到 1969 年, 他报道 284 例食管闭锁, 有 52% 存活。这一手术方式沿用至今, 成为经典的治疗食管闭锁的手术方式。直到现在, 西方国家食管闭锁的治愈率已达 90% 以上。近年来, 我国对先天性食管闭锁的治疗也取得重大进展, 治愈率达 90%, 但仅局限于某些大城市的专科医院, 对于低体重出生儿的治疗和同时合并其他先天性畸形患儿的治疗, 仍存在较大的差距。本文就食管闭锁近年来的诊断进展综述如下。

## 一、食管闭锁的胚胎学异常

以往经典的胚胎学研究认为, 先天性食管闭锁是由于食管气管隔产生时偏向后方, 或食管发生早期, 上皮细胞增殖迅速, 管腔一度阻塞, 管腔重建受阻, 造成食管闭锁, 或食道近端成一盲端。闭锁部位发生于食管上段或上段与中段交界处。当食管闭锁后阻碍羊水的吞入, 导致羊膜腔的羊水过多。

目前认为, 食道共同起源于前肠的学说已得到公认, 故初级前肠的异常发育是导致食管-气管畸形的根本原因。对正常鸡胚的研究证实增生中的嵴的异常, 导致气管食管分离障碍, 从而发生气管食管畸形。然而, 其演化机制却存在众多不同的看法。基于咽气管沟的尾侧融合在怀孕第 4 周时, 得以在近端食管的两侧同时发育, 将咽气管从食管上分离出来的事实, Beasley 推测诱发食管闭锁的因素应当出现

于怀孕第 32 日之前<sup>[1]</sup>。可能的原因为: 胎内压过高、食管腔上皮闭塞、食管血供异常、局部组织分化生长异常以及合胞体的概念。

## 二、食管闭锁的流行病学研究

食管闭锁的发病率 1:2 440~4 500, 有学者报道食管闭锁在非白人人种的发病率为 0.55/10 000, 明显低于白种人群 (1.0/10 000 出生人群), 食管闭锁的平均发病率 2.4/10 000<sup>[2]</sup>。

近年的流行病学调查发现, 男性患儿的食管闭锁发生率高, 男:女 $\approx$ 1.26:1。第一胎的食管闭锁发生率高, 随着孕母年龄的增大, 食管闭锁有增高的趋势。食管闭锁中双胞胎的发生率约 6%, 而普通人群中双胞胎的发生率约 1%。食管闭锁患儿中, 约 6.6% 有染色体异常, 主要包括 13 三体 and 18 三体。环境致畸因子可能与食管闭锁的发生有关。食道闭锁与母亲长期服用避孕药或在孕期服用雌激素 (或雄激素) 有关<sup>[3]</sup>。还有报道食管闭锁在糖尿病母亲的患儿或服用反应停的母亲患儿中发生<sup>[4]</sup>。

食管闭锁尽管往往为散发, 但也可发生于 Digeorge 症, 多脾症, Holt-Oram 综合征和 Pierre Robin 综合征的患儿。许多研究可发现食管闭锁的横向和纵向家族发生史<sup>[5]</sup>。

## 三、食管闭锁的诊断

## (一) 产前诊断

1. 羊水过多: 食管闭锁的患儿不能吞咽羊水, 故母亲常有羊水过多史。有报告胎儿在 30 周以前经产前检查发现母亲羊水过多, 以中枢神经系统畸形多见; 而在 30 周以后发现羊水过多, 则以食管闭锁等消化道畸形多见。羊水过多与先天性食道闭锁及食管气管瘘的类型有关。如 Gross I 型先天性食管闭锁, 母亲羊水过多占 85%~95%, Gross III 型仅为 32%~35%。

2. 上颈部盲袋症: 尽管羊水增多和小胃 (或胃泡) 消失是发现食管闭锁的重要依据, 但其阳性诊断价值并不高。产前 B 超诊断食管闭锁的较为可靠的依据是“上颈部盲袋症”。在 B 超中可以见到随着胎儿的吞咽活动, 食管区域有一囊性的盲袋, 表现为

作者单位: 复旦大学附属儿科医院外科 (上海, 200032), E-mail: likai2727@163.com

“充盈”或“排空”<sup>[6]</sup>。

MRI:先天性食管闭锁患儿在 MRI 的 T<sub>2</sub> 加权上可以看到近端食管扩张,而远端食管消失的现象。有作者评价了 MRI 在诊断食管闭锁中的敏感性和特异性,认为其敏感性和特异性达到了 100% 和 80%。而超声检查先天性食管闭锁的敏感性为 24%~30%。有些食管闭锁患儿并不一定表现出羊水过多,因此,产前 B 超容易漏诊;而对于 B 超未发现“盲袋综合征”的胎儿, MRI 亦能诊断出食管闭锁。同时, MRI 具有无创性和安全性,一般不会影响胎儿的发育和器官功能<sup>[7]</sup>。因此,越来越多的作者提倡在怀疑存在食管闭锁或高危胎儿中采用 MRI 以提高产前诊断率。

### (二) 产后诊断

产后诊断可从以下几个方面着手:

1. 临床表现:患儿往往在出生后 1~2 d 即表现唾液过多现象,带泡沫的液体从口腔及鼻腔溢出,有时发生咳嗽、气急和暂时性发绀。典型症状在第一次喂奶后出现,小儿吸吮一两口乳汁后即开始呛咳,随即乳汁从鼻孔或口腔返流溢出,出现呼吸困难,面色发绀,这是由于食物迅速充满食道近端的盲袋后,返流入气管、支气管的结果。

2. 插胃管失败:从鼻孔或口腔内插入 1 根细小的导管,受阻而折回,应注意导管卷曲在食道盲袋内而造成进入胃内的假象。

3. B 超:显示“上颈部盲袋症”。它具有无创、迅速的特点,但较多的依赖于检查者的经验,而且不能够提供分型、瘘管位置等信息。

4. 食管造影:经导管滴入 25% 水溶碘剂或空气 0.5~1 ml,胸片即可发现食管盲端。近年来有学者反对使用造影剂,因使用造影剂后 80% 合并肺炎,而不用造影剂者合并肺炎者仅 44%。因此,在怀疑 V 型食道闭锁时,应慎用食管造影,可经气管注入美兰行纤维食管镜检查,如在食管内发现蓝色有助于诊断。

以上几种方式是临床上较常使用的诊断方法,但是临床观察和插胃管失败仅为食道闭锁诊断的初筛手段,并不能提供客观和直观的资料,可能会导致一定的错诊、漏诊和误诊;而食管造影具有吸入性肺炎的危险和射线的影响,并且不能够提供有关近远端距离、瘘管位置及分型等信息。因此,随着辅助检查手段的更新和提高,有学者提出了新的诊断食管闭锁的方法。

5. CT 检查:CT 可以提供矢状面、冠状面的和三

维重建的图像,而有助于发现食道闭锁及伴发的瘘管<sup>[8]</sup>。作者认为食道造影仅能了解食道近端及其瘘管,却不能提供远端食管及其瘘的相关信息,三维 CT 能准确提供瘘的位置及盲端距离等信息。主要用于低出生体重儿、有严重呼吸窘迫及 long gap 或伴有多发畸形的食管闭锁。由于该类患儿往往可能需要分期手术或多次手术,三维 CT 可提供详细的手术前资料(判断盲端的距离、瘘管的位置),而且作为无创的检查,较气管镜有更大的应用前景。

6. MRI:诊断方法、阅片特点和诊断的优越性已在食管闭锁的产前检查中叙述。

7. 支气管镜和虚拟支气管镜:支气管镜检查往往用于发现瘘管的位置。为创伤性操作,需要全身麻醉,往往会带来低氧、喉痉挛、气胸、气道水肿、出血等并发症,不提倡在新生儿使用。近年来,提出了虚拟支气管镜,即利用三维 CT 重建气管、隆突和主支气管。熟悉支气管镜的医生可以发现阅读虚拟图片与窥镜效果一致,而且虚拟支气管镜可以越过手术的狭窄部而看到狭窄的远端,可以从图片上准确定位,对于食管闭锁术后瘘管复发的患儿尤其适合<sup>[9]</sup>。

### (三) 误诊和漏诊

新生儿期的食管旁疝、食管隔膜、食管狭窄可被误诊为食管闭锁,因为上述疾病在临床表现上与食管闭锁相似,它们均可表现为呕吐、唾液分泌过多,不能置入胃管等,甚至有报道,术前食管造影提示食管闭锁,但术中探查为食管狭窄及食管隔膜<sup>[10]</sup>。此时一些特殊的辅助检查如 MRI、CT 内镜超声就显得尤为重要,它们显著改善了仅凭临床经验和食道造影诊断食管闭锁的假阳性率。需要提出的是,2000 年、2002 年美国有两家医院报道将食管穿孔误诊为食管闭锁,原因是置胃管时手法不当,插破食管,进入纵隔,而表现为胃管不能置入或造影剂不能进入胃泡,直至出现呼吸窘迫、败血症、休克,剖胸探查时才发现,应引以为戒<sup>[11]</sup>。另一种特殊情况是胃管经口置入胃内,亦经 X 线片证实胃在胃内,但拔除胃管后患儿表现为反复呛咳和紫绀,再插胃管失败,手术证实为食管闭锁。分析第一次漏诊的原因为胃管先进入气管,后经食管气管瘘进入远端食管,并进入胃内<sup>[12]</sup>。

### (四) 伴发畸形

31.6%~50% 的食管闭锁约伴有多发畸形<sup>[13]</sup>,最突出的是 VACTER 综合征(vertebral anomaly, anal atresia, cardiac anomaly, trachco, esophageal fistula, renal or radial anomaly, VACTER)。具体包括脊柱

裂、脑积水、唇腭裂、室间隔缺损、肺发育不良、肛门闭锁、肠闭锁、腹裂、膈疝、四肢短缩、马蹄内翻足、脊柱异常、多囊肾、肾发育不良、外阴性别不清、18 三体、联体儿等。先天性食管闭锁在新生儿各种先天性畸形中伴发畸形的发生率最高,且单发畸形与多发畸形的死亡率有显著差异。单发畸形的死亡率约 56%,多发畸形约 85.7% ( $P < 0.001$ )。

#### (五) 危险度分级

术前对患儿进行危险度分级有利于临床制定合理的治疗方案及判断预后。有许多学者根据体重、肺部感染情况和合并畸形对食管闭锁患儿进行危险度分级。其中较经典的是 Waterston 危险度分级<sup>[14]</sup>。它根据患儿出生体重、有无肺炎及合并畸形分成 3 组。A 组:出生体重 2.5 kg 以上,无肺炎,无合并畸形,临床效果满意,治愈率达 90%~100%。B 组:出生体重 1.8~2.5 kg,无肺炎及合并畸形;出生体重 < 2.5 kg,中度肺炎,合并四肢畸形、唇腭裂、房间隔缺损、动脉导管未闭,治愈率约 85%~96%。C 组:出生体重 1.8 kg 以下或出生体重不计,重度肺炎,合并小肠闭锁、大动脉转位、严重肾脏畸形或多种畸形,治愈率仅 6%~45%。随着麻醉技术、手术操作、营养和监护手段的不断完善和提高,Waterston 分级的准确性受到了挑战,许多学者提出了新的分级方案,主要是根据有无严重的心脏畸形、术前肺部状态和生理状态来分类。他们认为出生体重已不是至关重要的分级标准。因此,新的分级方法有 Montreal 分级、Spitz 分级和 Bremen 分级等。他们注重于能将危险因素和患儿的生存率密切相关,以期达到准确的分级判别和预后指南。如在 Montreal 分级中注重有无通气障碍,Spitz 分级中将体重的界限设定于 1 500 g 和严重的心血管畸形,而 Bremen 分级注重有无术前 ORDS(呼吸窘迫综合症)<sup>[15]</sup>。

有学者<sup>[16]</sup>指出,在我国食管闭锁的手术成功率已普遍提高,在各儿童专科医院,不伴严重畸形Ⅲ型食管闭锁存活率基本可达 90%以上。这种抢救成功率的提高是与医疗诊断水平的进展分不开的。

#### 参 考 文 献

- Diez-Pardo JA, Baoquan A, Navarro C, et al. A new rodent experimental model of esophageal atresia and tracheoesophageal fistula: preliminary report [J]. J Pediatr Surg, 1996, 31(4): 498-502.
- Harris J, Kallen B, Robert E. Descriptive epidemiology of alimentary tract atresia[J]. Teratology, 2006, 52(1):15-29.
- Nora AH, Nora JJ. A syndrome of multiple congenital anomalies associated with teratogenic exposure [J]. Arch Environ Health, 1975, 30(1):17-21.
- Szendrey T, Danyi G, Czeizel A. Etiological study on isolated esophageal atresia [J]. Hum Genet, 1985, 70(1): 51-58.
- Pletcher BA, Friedes JS, Breg WR, et al. Occurrence of esophageal atresia with and without tracheoesophageal fistula: report of two unusual kindreds [J]. Am J Med Genet, 1991, 39(4):380-384.
- Centini G, Rosignoli L, Kenanidis A, et al. Prenatal diagnosis of esophageal atresia with the pouch sign[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2003, 21(5):494-497.
- Langer JC, Hussain H, Khan A, et al. Prenatal diagnosis of esophageal atresia using sonography and magnetic resonance imaging[J]. J Pediatr Surg, 2001, 36(5):804-807.
- Fitoz S, Atasoy C, Yagmurlu A, et al. Three - Dimensional CT of congenital esophageal atresia and distal tracheoesophageal fistula in neonates: preliminary results[J]. Am J Roentgenol, 2000, 175(5): 1403-1407.
- Lam WW, Tam PKH, Chan K, et al. Esophageal atresia and tracheal stenosis: use of three-dimensional CT and virtual bronchoscopy in neonates, infant, and children[J]. Am J Roentgenol, 2000, 174(4):1009-1012.
- Kumar A. Pitfalls in the diagnosis of esophageal atresia[J]. Indian Pediatr, 2000, 37(11):1287.
- Sapin E, Gumpert L, Bonnard A, et al. Iatrogenic pharyngoesophageal perforation in premature infants[J]. Eur J Pediatr Surg, 2000, 10(2):83-87.
- Seefelder C, Elango S, Rosbe KW, et al. Oesophageal perforation presenting as oesophageal in a premature neonate following difficult intubation [J]. Paediatr Anaesth, 2001, 11(1):112-118.
- Sparey C, Jawaheer G, Barrett AM, et al. Esophageal atresia in the Northern Region Congenital Anomaly Survey, 1985-1997: prenatal diagnosis and outcome[J]. Am J Obstet Gynecol, 2000, 182(2):427-431.
- Waterston DJ, Bonham -Carter RE, Alberdeen E. Oesophageal atresia: Tracheoesophageal fistula. A study of survival in 218 infants[J]. Lancet, 1962, 1:819-822.
- Konkin DE, O'Hali WA, Webber EM, et al. Outcome in esophageal atresia and tracheoesophageal fistula[J]. J Pediatr Surg, 2003, 38(12): 1726-1729.
- 郑珊. 我国新生儿严重出生结构异常的治疗现状[J]. 临床小儿外科杂志, 2007, 6(5):1.

作者: 李凯, 郑珊  
作者单位: 复旦大学附属儿科医院外科, 上海, 200032  
刊名: 临床小儿外科杂志 **ISTIC**  
英文刊名: JOURNAL OF CLINICAL PEDIATRIC SURGERY  
年, 卷(期): 2008, 7(2)  
被引用次数: 2次

## 参考文献(16条)

1. Centini G; Rosignoli L; Kenanidis A [Prenatal diagnosis of esophageal atresia with the pouch sign](#) 2003(05)
2. Pletcher BA; Friedes JS; Breg WR [Occurrence of esophageal atresia with and without tracheoesophageal fistula: report of two unusual kindreds](#) 1991(04)
3. Szendrey T; Danyi G; Czeizel A [Etiological study on isolated esophageal atresia](#) 1985(01)
4. Nora AH; Nora JJ [A syndrome of multiple congenital anomalies associated with teratogenic exposure](#) 1975(01)
5. Lam WW; Tam PKH; Chan K [Esophageal atresia and tracheal stenosis: use of three-dimensional CT and virtual bronchoscopy in neonates, infant, and children](#) 2000(04)
6. Fitoz S; Atasoy C; Yagmurlu A [Three-Dimensional CT of congenital esophageal atresia and distal tracheoesophageal fistula in neonates: preliminary results](#) 2000(05)
7. Langer JC; Hussain H; Khan A [Prenatal diagnosis of esophageal atresia using sonography and magnetic resonance imaging](#) 2001(05)
8. Diez-Pardo JA; Baoquan A; Navarro C [A new rodent experimental model of esophageal atresia and tracheoesophageal fistula: preliminary report](#) 1996(04)
9. Waterston D J; Bonham -Carter RE; Alberdeen E [Oesophageal atresia: Tracheo-oesophageal fistula. A study of survival in 218 infants](#) 1962
10. Sparey C; Jawaheer G; Barrett AM [Esophageal atresia in the Northern Region Congenital Anomaly Survey, 1985-1997: prenatal diagnosis and outcome](#) 2000(02)
11. Seefelder C; Elango S; Rosbe KW [Oesophageal perforation presenting as oesophageal in a premature neonate following difficult intubation](#) 2001(01)
12. Sapin E; Gumpert L; Bonnard A [Iatrogenic pharyngoesophageal perforation in premature infants](#) 2000(02)
13. Kumar A [Pitfalls in the diagnosis of esophageal atresia](#) 2000(11)
14. Harris J; Kallen B; Robert E [Descriptive epidemiology of alimentary tract atresia](#) 2006(01)
15. 郑珊 [我国新生儿严重出生结构异常的治疗现状\[期刊论文\]-临床小儿外科杂志](#) 2007(05)
16. Konkin DE; O' Hali WA; Webber EM [Outcome in esophageal atresia and tracheoesophageal fistula](#) 2003(12)

## 引证文献(5条)

1. 陈红燕, 唐英丽, 王皎月 [先天性食管闭锁IIIb型1例\[期刊论文\]-现代中西医结合杂志](#) 2011(3)

2. [周崇高](#). [李碧香](#). [王海阳](#). [邹婵娟](#) [先天性食管闭锁两种手术途径的对比研究](#)[期刊论文]-[临床小儿外科杂志](#) 2010(2)
3. [刘谋芬](#). [刘成军](#). [潘征夏](#) [先天性食管闭锁24例围术期处理](#)[期刊论文]-[西部医学](#) 2010(9)
4. [刘雨函](#). [蔡爱露](#). [姜红霞](#). [韩冰](#). [解丽梅](#). [杨泽宇](#) [产前超声诊断先天性食管闭锁](#)[期刊论文]-[中国医学影像技术](#) 2010(9)
5. [刘雨函](#). [蔡爱露](#). [姜红霞](#). [赵一理](#) [先天性食管闭锁的产前超声诊断现状与进展](#)[期刊论文]-[中国医学影像技术](#) 2009(9)

本文链接: [http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical\\_lcxewkzz200802019.aspx](http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical_lcxewkzz200802019.aspx)

授权使用: 黔南民族师范学院(gnnzsfxy), 授权号: 0056a150-00b3-4101-90af-9ed40093ac4c

下载时间: 2011年4月29日