

肝脑病型线粒体 DNA 耗竭综合征患儿的护理

王丹¹, 储芳²

Nursing care of a child with hepatocerebral mitochondrial DNA depletion syndrome Wang Dan, Chu Fang

摘要:目的 总结 1 例线粒体 DNA 耗竭综合征患儿的护理经验。方法 加强低血糖的病情观察及处理, 饮食方案的制定及营养指标监测, 大量腹水的护理, 压力性损伤、出血及乳酸酸中毒的预防、观察及处理, 针对患儿家属的心理护理等。**结果** 通过积极的治疗与护理, 患儿肝脏功能好转, 腹水消退, 营养状况得到改善, 未发生低血糖昏迷、乳酸酸中毒等情况, 病情好转出院。**结论** 肝脑型线粒体 DNA 耗竭综合征患儿病情严重, 预后差, 积极的预防护理可促进疾病的良性转归。

关键词:线粒体 DNA 耗竭综合征; 肝脑病型; 低血糖; 进行性肝衰竭; 护理

中图分类号:R473.72 **文献标识码:**B **DOI:**10.3870/j.issn.1001-4152.2021.07.041

线粒体 DNA 耗竭综合征(Mitochondrial DNA Depletion Syndromes, MDS)是一组由核基因突变引起线粒体 DNA(mtDNA)合成或复制障碍, 导致 mtDNA 数量严重减少的常染色体隐性遗传病, 是一组能量代谢障碍性疾病, 可累及多个组织或器官。根据主要受累组织器官可分为:肌病型、脑肌病型、肝脑病型及神经胃肠病型^[1-2]。MDS 极其罕见, 婴儿出生后很快起病, 迅速恶化, 常导致早期死亡^[3]。肝脑型患儿主要临床表现为神经、肝病症状, 甚至急性肝功能衰竭, 需紧急救治。我院收治 1 例因 MPV17 基因突变致线粒体 DNA 耗竭综合征(肝脑病型)的患儿, 经积极治疗好转出院, 护理报告如下。

1 临床资料

1.1 一般资料 女, 11 个月 19 d, 分别于 2019 年 10 月 30 日及 12 月 6 日因“皮肤巩膜黄染、腹胀”2 次入住我科。第 2 次入院查体:体温 36.5℃, 脉搏 138 次/min, 呼吸 40 次/min, 身高 65 cm, 体质量 4 kg, BMI 9.47, 存在严重发育迟缓。入科时神志清楚, 全身皮肤、巩膜轻度黄染, 腹部膨隆, 移动性浊音阳性, 双下肢重度水肿。辅助检查结果:天冬氨酸氨基转移酶 265 U/L, 丙氨酸氨基转移酶 131 U/L, 总胆红素 141.1 μmol/L, 直接胆红素 108.9 μmol/L, 凝血酶原活动度 40.0%, 葡萄糖未测出。腹部彩超:肝回声密集;腹腔积液(肝前 22 mm, 下腹 62 mm, 脾前 18 mm);左肾集合系统回声分离。既往检查:肝功能异常, 乙、丙型肝炎病毒标志物均阴性。基因检测提示 MPV17 基因 NM_002437: exon3 存在突变, 为纯合变异。诊断:线粒体 DNA 耗竭综合征 6 型(肝脑病型);腹水。

1.2 治疗方法 给予保肝、降酶治疗(复方甘草酸苷注射液、还原性谷胱甘肽), 退黄治疗(丁二磺酸腺苷蛋氨酸), 改善凝血功能(维生素 K₁ 注射液), 维持血管内渗透压、支持治疗(人血白蛋白), 同时给予利尿

及间断放腹水等治疗。患儿住院期间腹水、营养状况及肝脏功能得到改善, 2 次住院均未发生低血糖昏迷、皮肤压力性损伤等情况, 病情好转出院。

2 护理

2.1 症状护理

2.1.1 低血糖 由于线粒体 DNA 耗竭, 能量产生不足, 易发生低血糖。婴幼儿发生轻度低血糖反应, 不易察觉, 且经补充葡萄糖治疗后症状恢复但容易反复发作, 需严密监测血糖变化。本例患儿入院后首次查血糖未能检出, 立即补充葡萄糖, 维生素 A、D, 口服左卡尼汀为细胞提供能量物质等治疗。12 月 13 日检测空腹血糖为 1.2 mmol/L, 患儿精神差, 哭声较弱, 反应低下, 立即补充葡萄糖。由于无症状性低血糖发生率较症状性低血糖高 10~20 倍^[4], 护理过程中需严密监测患儿的呼吸、神志、肌张力、哭声等情况, 尤其是午夜至清晨的高危时段(0:00~6:00)。询问家属患儿夜间进食情况, 指导家属予患儿定时进食, 发生低血糖时, 及时遵医嘱补充葡萄糖, 保持血糖水平在 3.36~6.72 mmol/L^[5], 以免引起脂肪、蛋白质分解加强, 影响生长发育。同时注意观察患儿是否出现抽搐及呼吸暂停, 一旦出现呼吸暂停, 立刻弹足底及托背处理, 并根据具体情况给氧^[6]。本例患儿未再发生低血糖, 住院期间血糖水平稳定, 且出院时家属能够掌握患儿发生低血糖反应时的表现及紧急处理措施。

2.1.2 腹水、水肿 患儿入院时腹部膨隆, 移动性浊音阳性, 双下肢重度水肿。指导患儿卧床休息时双下肢垫软枕抬高, 对患儿的水、钠摄入量进行调整, 及时补充白蛋白, 维持血管内渗透压, 应用利尿剂。监测患儿有无电解质紊乱, 准确记录 24 h 出入量, 每天测腹围、每周测体质量 1 次。间断给予腹腔穿刺放腹水, 放腹水时随时观察患儿体温、呼吸、心率、血压、神志变化, 出现面色苍白、出冷汗、异常哭闹、脉搏加快、血压下降等表现时, 立即停止放液并配合医生抢救。术后穿刺点覆盖无菌敷料并加压包扎, 密切观察穿刺点有无渗漏及红肿, 测量腹围^[7]。经过积极治疗和护理, 患儿出院时 B 超检查示下腹腹水明显消退, 双下肢水肿程度减轻。

作者单位:中国人民解放军总医院第五医学中心 1. 肝病科三病区 2. 护理部(北京, 100039)

王丹:女, 本科, 护师

通信作者:储芳, chfwbh@sina.com

收稿:2020-11-02;修回:2021-01-20

2.2 营养不良的护理 患儿入院时存在严重的发育迟缓,入院后请营养科会诊,制定饮食方案:少量多餐,定时进食,增加进食次数,增加食物的种类,适当增加升糖指数较高的薯泥、果泥摄入。能量推荐摄入量根据生长发育受阻程度,为同年龄正常儿童的120%~150%^[8],食物选择适合患儿的消化能力,从加少量糖的米汤、米粉开始,逐渐过渡到带有肉沫的辅食。每日记录进食情况及对食物的耐受情况,定期测量体质量、身高及皮下脂肪厚度,监测血红蛋白、血清蛋白等营养指标变化,以判断治疗效果。经过精细的饮食护理,患儿出院时体质量3.5 kg,血红蛋白85 g/L,血清白蛋白35 g/L,虽然腹水减少明显,血清白蛋白持续增高,仍处于严重营养不良状态,且血红蛋白呈下降趋势,出院时指导家属予患儿适当补充铁剂。

2.3 并发症护理

2.3.1 出血 患儿肝功能异常,凝血机制较差,入院时凝血酶原活动度仅为40.0%,易出现皮肤黏膜、消化道或颅内出血。住院期间遵医嘱静滴维生素K₁以促进凝血功能,按时复查血常规、凝血功能,监测血小板、凝血酶原时间、活动度的变化,判断有无出血倾向,如大便颜色发黑,皮肤出血点、淤斑、牙龈出血、穿刺处渗血及血肿、颅内出血引起的头痛,恶心,呕吐等^[9]。住院期间患儿未发生皮肤出血点、淤斑等出血倾向。

2.3.2 皮肤压力性损伤 患儿Braden压疮风险评分18分,为压力性损伤高风险。护理过程中保持床单位清洁、干燥,定时翻身;在受压部位及骨隆突处预防性应用液体敷料赛肤润,并密切观察受压部位的皮肤颜色等。为患儿实施静脉采血、留置针穿刺等操作时,避免止血带过紧,缩短应用止血带的时间或用手指环绕按压皮肤代替应用止血带;选取上臂等易于固定且避开关节的部位置入留置针,使用“高举平台法”固定^[10],同时密切观察置入留置针处周围皮肤受压的情况。患儿住院期间未发生皮肤压力性损伤。

2.3.3 感染 营养障碍引起的免疫功能缺陷是反复呼吸道感染的主要原因^[11]。患儿入院时腹水常规结果提示有腹腔感染,遵医嘱予抗感染治疗(头孢曲松0.3 g 静脉滴注,1次/d)。护理过程中加强皮肤黏膜及肛周清洁护理,口腔护理2次/d,会阴擦洗1次/d,病房通风2次/d,接触患儿前后注意手卫生,同时注意奶具卫生消毒。进行腹腔穿刺等各项侵入性操作时严格无菌,穿刺点无菌纱布敷料覆盖、加压包扎。经治疗及护理,患儿出院时腹腔感染明显好转,腹水常规未提示感染,也未发生肺部及其他部位感染。

2.3.4 乳酸酸中毒 线粒体DNA耗竭综合征还可引起乳酸酸中毒,本例患儿住院期间静脉血乳酸波动于4.57~7.00 mmol/L。严密监测患儿体温、脉搏、呼吸、血压及血生化指标,有无低体温、心率加快、呼吸不规则或暂停、呼吸烂苹果味、口唇樱红等乳酸

中毒症状。及时进行动脉血气分析和血乳酸测定,pH<7.20、实际碳酸氢根<10.05 mmol/L时,及时补充5%碳酸氢钠溶液100~200 mL^[12],定时监测肝肾功能及电解质,纠正低钠、低钾、低钙血症。低体温可引起乳酸水平出现不同程度的升高^[13]。本例患儿因ATP合成障碍、能量产生不足及低血糖均可导致低体温。通过提高室温,保证环境温度22~24℃,相对湿度50%~60%以及加盖棉被,减少暴露等护理措施避免患儿出现因低体温导致的乳酸水平升高。住院期间此患儿虽为高乳酸血症,但未出现乳酸酸中毒的情况。

2.4 心理护理 此疾病为常染色体隐性遗传病,目前无有效治疗方案。夫妻双方若再次生育,新生儿仍有可能发病,家属有较重的焦虑抑郁情绪。护理人员与家属沟通,反复讲解疾病及治疗护理相关知识,告知家属,积极配合治疗疾病还是有治愈的可能,另外,目前小儿肝移植技术也比较成熟,必要时可进行肝脏移植以改善患儿生存质量。若打算再次生育,可通过基因检测手段行遗传咨询及产前诊断^[14],家属了解相关知识后,能遵医嘱积极配合治疗及喂养。

参考文献:

- [1] 代丽芳,方方,刘志梅,等.线粒体DNA耗竭综合征12例临床表型及基因型特点[J].中华儿科杂志,2019,57(3):211-216.
- [2] 王丽旻,董漪,张鸿飞,等.MPV17变异相关线粒体耗竭综合征2例报告文献分析[J].中国实用儿科杂志,2016,11(10):786-789.
- [3] 徐佳鑫,姜红,李向红,等.线粒体DNA耗竭综合征研究进展[J].中华实用儿科临床杂志,2019,34(4):314-317.
- [4] 李春华,陈锦秀,胡腊先.危重症新生儿并发低血糖的营养支持护理[J].护理学杂志,2011,26(15):37-39.
- [5] 邹倩雯,张志清,黄建花.68例新生儿低血糖患儿的护理措施分析[J].中国现代药物应用,2019,13(18):211-212.
- [6] 曾丽芬,叶秋莲.1例小儿肝糖原贮积病伴多器官功能衰竭的护理[J].全科护理,2017,15(29):3710-3711.
- [7] 张慧敏,王敏,蒋红,等.CAT方案治疗急性淋巴细胞白血病患儿发生肝静脉闭塞病的观察及护理[J].护理研究,2009,23(9):800-801.
- [8] 陈潇,张玉侠,顾莺.慢性胆汁淤积性肝病患儿辅食喂养现状及影响因素研究[J].护理学杂志,2018,33(9):25-29.
- [9] 李永霞.1例低体重Senning术后患儿并发肝衰竭行人工肝治疗的护理[J].西南军医,2018,20(6):673-674.
- [10] 余昆容,宋华.“高举平台法”在固定各种引流管路中的应用[J].中华现代护理杂志,2011,17(6):718.
- [11] 刘卫娟,杨佩珊,李小力,等.反复下呼吸道感染患儿家庭照护行为分析及对策[J].中国实用护理杂志,2017,33(16):1250-1253.
- [12] 陶静,徐蓉.1例糖尿病乳酸性并酮症酸中毒患者的护理[J].护理学杂志,2009,24(13):87-88.
- [13] 薛阳阳,姚红林,顾璐璐,等.严重腹部创伤患者目标温度管理研究[J].护理学杂志,2019,34(7):4-7.
- [14] 刘志梅,方方.核基因突变导致儿童线粒体病的分子遗传学进展[J].中国循证儿科杂志,2015,10(6):470-473.

(本文编辑 丁迎春)