

败的病例等^[7],在心胸外科手术中应用已较为成熟,在呼吸介入手术中应用较少。ECMO 在支气管镜下介入手术过程中起到了稳定循环、血氧的作用,避免了手术过程中出现呼吸衰竭、窒息的风险,安全可行^[8-9],但目前仍缺乏大规模的临床试验,国内外报道尚处于探索阶段。在 ECMO 支持下置入 T 管治疗上气道重度狭窄手术尚无相关报道。

采用 V-V ECMO 模式辅助下行可弯曲支气管镜介入治疗声门下气道重度狭窄并置入 Montgomery T 管,可解决氧合及 CO₂ 潴留问题,且无需进行气管插管,即无需担心通气问题,又可避免自主呼吸及咳嗽反射干扰操作,为手术提供更大的操作空间。术中需严密监测动脉血压、血氧饱和度、心率、脑电图、血气分析、血常规及瞳孔变化等指标,防止血栓形成的同时尽量减少抗凝药物使用,避免手术操作中大量出血,故需严密监测凝血功能。手术结束后,评估患者生命体征、血气分析、血常规、凝血功能、尿量等指标均大致正常,为防止撤除 ECMO 后自主呼吸恢复过程中通气不足,在 T 管内经口置入气管插管辅助通气后撤除 ECMO,术后观察无出血、血肿、血栓形成、感染等并发症发生,且自主呼吸恢复后即可撤除气管插管呼吸机辅助通气。

脑外伤术后气管切开易出现肉芽增生及气道软化从而导致上气道重度狭窄,同时易反复感染合并呼吸衰竭,ECMO 技术在此类患者呼吸内镜介入诊疗过程中对保障术中患者安全有一定的临床应用价值,可减轻麻醉医师及手术医师的负担,保障患者手术过程的安全,为危重症、插管困难或操作空间小的患者行呼吸介入治疗提供新选择。但 ECMO 技术有一定的局限性,如需配备昂贵的设备及专业体外循环管理医护团队、费用相对较高等,若操作不当可能出现插管局部血肿、肢体缺血坏死、感染、出血、血栓形成等并发症,因此,临床需加强 ECMO

人才培养及医疗资源投入,严格把握应用指征,术中严密监测生命体征、血气分析、凝血功能、血常规、尿量等指标变化,撤机前做好评估,术后观察自主呼吸情况,最好予以机械通气贯穿治疗后再逐步恢复自主呼吸。

参 考 文 献

- [1] Stauffer JL, Olson DE, Petty TL. Complications and consequences of endotracheal intubation and tracheotomy. A prospective study of 150 critically ill adult patients[J]. Am J Med, 1981, 70(1): 65-76.
- [2] 蔡博, 张云辉. 良性气道狭窄的研究现状与进展[J]. 中国医药科学 2020, 10(17): 66-69, 73.
- [3] 官莉, 高宝安, 张彩云. 硅酮支架治疗气道狭窄/气道瘘 76 例临床分析[J]. 临床内科杂志, 2020, 37(7): 516-518.
- [4] Wu F, Yao Y, Gu Y, et al. Application of Montgomery T-Tube Placement in Treating Cotton-Myer IV Subglottic Airway Atresia after Bi-Level Airway Recanalization[J]. Comput Math Methods Med, 2021, 2021: 5517536.
- [5] Galway U, Zura A, Khanna S, et al. Anesthetic considerations for bronchoscopic procedures: a narrative review based on the Cleveland Clinic experience[J]. J Thorac Dis, 2019, 11(7): 3156-3170.
- [6] 岳红丽, 王娟, 裴迎华, 等. 声门下气管狭窄患者 Montgomery T 管植入术的麻醉管理[J]. 国际呼吸杂志, 2020, 40(6): 450-454.
- [7] 梁茜茜, 王宝玉, 刘畅. 体外膜肺氧合联合经皮冠状动脉介入抢救急性心肌梗死后心脏骤停患者临床结局的影响因素分析[J]. 中国医药, 2021, 16(2): 183-187.
- [8] Yeh YT, Liu C, Tsai HL, et al. A combination of tracheoplasty and tracheal stenting is an acceptable method of treating severe congenital tracheobronchial stenosis under extracorporeal membrane oxygenation [J]. J Pediatr Sur, 2019, 54(12): 2492-2497.
- [9] Yu W, Zhou PC, Chen KL, et al. Bronchoscopy-guided intervention therapy with extracorporeal membrane oxygenation support for advanced cancer metastasis to the central airway: a case report [J]. Medicine, 2020, 99(11): e19488.

(收稿日期: 2021-08-23)

(本文编辑: 周三凤)



[DOI] 10.3969/j.issn.1001-9057.2022.06.022

http://www.lcnkzz.com/CN/10.3969/j.issn.1001-9057.2022.06.022

• 病例报告 •

Gitelman 综合征合并亚临床甲状腺功能减退症一例

王娜娜 李雪锋 黄浩 陈新河

[关键词] Gitelman 综合征; 低钾血症; 甲状腺功能减退综合征

[中图分类号] R596.1; R581.2 [文献标识码] B

患者,女,42岁,因“间断乏力5年,加重10天”于2019年3月9日入院。患者5年前无明显诱因出现全身乏力,每20天发作1次,发作后上楼困难,伴恶心、纳差,无恶心、呕吐及头

晕、意识障碍,于外院查电解质提示血钾偏低(具体数值不详),予以输液补钾治疗1天后症状好转,出院后患者间断补钾治疗,感觉乏力时自行服用氯化钾缓释片(具体剂量不详),近半年未坚持服用。入院前10天患者再发上述症状,来我院门诊查电解质:钾 2.63 mmol/L(3.50~5.30 mmol/L,括号内为正常参考值范围,以下相同),钠 130.2 mmol/L(137.0~147.0 mmol/L),氯 78.0 mmol/L(99.0~110.0 mmol/L),钙 2.18 mmol/L(2.11~2.52 mmol/L),镁 0.46 mmol/L(0.75~1.02 mmol/L),以“电

基金项目:湖北省知识创新专项(自然科学基金)(2018CFB610)

作者单位:420302 湖北省十堰市太和医院(湖北医药学院附属太和医院)内分泌风湿科(王娜娜、李雪锋),防保感控处(陈新河);湖北省天门市第一人民医院风湿免疫科(黄浩)

通讯作者:陈新河, E-mail: chain0716@163.com

解质紊乱”收入十堰市太和医院内分泌风湿科。既往无特殊病史。入院体格检查:体温 36.5℃,脉搏 115 次/min,呼吸 20 次/min,血压 118/85 mmHg,身高 160 cm,体重 46 kg, BMI 18.0 kg/m²,正力体型,左侧肢体肌力 2 级,右侧肢体肌力 2⁺级,余无异常。入院实验室检查:血常规、血生化全项(肝肾功能、血脂、血糖、电解质等)、性激素六项(雌二醇、孕酮、睾酮、催乳激素、促黄体生成激素、促卵泡生成激素)、皮质醇节律(皮质醇 8am、皮质醇 4pm、皮质醇 0am)、促肾上腺皮质激素(ACTH)水平等均正常;血气分析:pH 7.52(7.35~7.45)、动脉血二氧化碳分压 25.60 mmHg(35.25~45.00 mmHg)、血浆乳酸 3.50 mmol/L(0.36~1.25 mmol/L),剩余碱未见异常;甲状腺功能:促甲状腺素(TSH)8.512 MIU/L(0.250~5.500 MIU/L)、血清三碘甲状腺原氨酸(TT3)、甲状腺素(TT4)、游离三碘甲状腺原氨酸(FT3)、游离甲状腺素(FT4)、甲状腺球蛋白抗体(TGA)、甲状腺过氧化物酶抗体(TPOAb)均未见异常;血电解质:血钙 1.81 mmol/L(2.11~2.52 mmol/L)、血钾 2.94 mmol/L(3.50~5.30 mmol/L)、血氯 92 mmol/L(99~110 mmol/L)、血镁 0.43 mmol/L(0.75~1.02 mmol/L)、血碳酸氢根 32.1 mmol/L(21.4~27.3 mmol/L);24 h 尿电解质:24 h 尿钾 30.16 mmol/d(51.00~102.00 mmol/L)、24 h 尿钙 2.28 mmol/d(2.50~7.50 mmol/L);立位肾素 26.74 ng·ml⁻¹·h⁻¹(0.10~6.56 ng·ml⁻¹·h⁻¹)、立位血管紧张素 30.87 ng·ml⁻¹·h⁻¹(0.10~6.56 ng·ml⁻¹·h⁻¹)、立位醛固酮 251.6 pg/ml 及醛固酮肾素比值(ARR 比值)未见异常。心电图检查示:窦性心动过速;甲状腺彩超示:甲状腺回声不均、颈部淋巴结未见肿大;肝胆脾彩超示:中重度脂肪肝、胆囊壁毛糙,脾、门静脉未见明显异常,胰腺未见明显异常,腹膜后未见明显肿块;肾动脉彩超示:双肾小结石,肾动脉未见明显异常;胸部 CT 检查示:心肺膈未见显著病变;双侧肾上腺平扫 CT 检查未见明显异常;2019 年 3 月 30 日行目标区域及高通量基因测序提示:检测到 SLC12A3 基因突变位点为杂合突变,变异信息为杂合 NM_000393:exon15:c. C1844T;p. S615L;dbSNP 为 rs779160677,考虑为疑似致病突变,结合患者临床表现及实验室检查结果诊断为 Gitelman 综合征(GS)合并亚临床甲状腺功能减退症(简称甲减)成立。住院期间给予患者氯化钾缓释片每次 1 g、每天 5 次口服,门冬氨酸钾镁片每次 2 片、每天 3 次口服。患者治疗 9 天后出院,出院时复查血钾、血镁均为正常范围。患者出院后规律服用氯化钾缓释片每次 1.5g、每天 3 次口服,门冬氨酸钾镁片每次 2 片、每天 3 次口服,出院 1 个月及 3 个月后动态复查血钾及血镁水平均处于正常范围。

讨论

GS 是一种遗传性肾小管疾病,由 Gitelman 等^[1]在 1966 年首次报道命名,典型的临床表现包括低血钾、低血镁、低血氯、低尿钙、偏低血压和肾素-血管紧张素-醛固酮系统(RAAS)活性增高(5 低 1 高),其中低血镁、低尿钙对诊断 GS 具有一定特征性,对于青少年或成年起病,表现为代谢性碱中毒、血压正常的低钾血症、低镁血症或低尿钙症患者,应高度考虑 GS 可能,同时血镁水平有助于判断 GS 患者的病情严重程度^[2]。当患者无明显的低血镁、低尿钙症状时,GS 需与 Bartter 综合征(BS)相鉴别,两者遗传学基础不同,GS 为染色体 16q13 的 SLC12A3 基因突变^[3],而 BS 为 CLCNKB 基因突变^[4]。1996 年 Simon 等^[5]

首次确认 SLC12A3 基因突变导致 GS,迄今为止已经发现有 100 多个突变基因与 GS 有关^[6]。SLC12A3 基因突变导致肾脏远曲小管对钠氯的重吸收障碍,从而引发低血容量、RAAS 激活,导致电解质紊乱及酸碱失衡。

GS 进展缓慢,一般预后良好,多数患者肾功能正常,极少数发展为肾功能不全,但误诊、漏诊的患者可死于严重电解质紊乱、肾衰竭和感染,有因 GS 导致肾衰竭接受腹膜透析、肾移植的报道^[7]。临床治疗 GS 以纠正电解质紊乱为主,但因肾小管功能异常,纠正较为困难^[8]。治疗目标为血钾≥3.0 mmol/L 及血镁≥0.6 mmol/L。保钾利尿剂安体舒通可有效升高血钾水平,但长期使用可导致月经紊乱及乳腺增生^[9]。Simo 等^[10]发现 SLC12A3 基因 c1456G>A 核苷酸突变可影响甲状腺功能,存在该突变时,患者可伴有亚临床甲减或甲状腺自身抗体阳性。本例患者基因检测确诊 GS,同时甲状腺功能检查结果提示亚临床甲减,应考虑 GS 存在新核酸突变,导致合并甲状腺功能异常,需进一步对基因突变精细分型。患者伴有甲减但心电图提示心动过速,导致临床表现进一步复杂,其诊治经过提示:(1)对于不可解释的电解质紊乱,应注意考虑是否存在基因异常导致的系统性疾病;(2)对于多种电解质紊乱,除常规检查外,医疗机构外的第三方基因检测在罕见病的精准诊断亦有重要作用,应作为重要的诊疗资源予以高度重视;(3)该患者存在甲减,如采用甲状腺素治疗,会导致心动过速与低钾血症进一步加重,甚至可导致致命性低钾引发心脏骤停,临床应予以重视。

参考文献

- [1] Gitelman HJ, Graham JB, Welt LG. A new familial disorder characterized by hypokalemia and hypomagnesemia[J]. Trans Assoc Am Physicians, 1966, 79(2): 221-235.
- [2] Tago N, Kokubo Y, Inamoto N, et al. A high prevalence of Gitelman's syndrome mutations in Japanese[J]. Hypertens Res, 2004, 27(5): 327-331.
- [3] 梁萌萌, 杨俊朋, 陈慧晓, 等. Gitelman 综合征 1 例并文献复习[J]. 河南医学研究, 2017, 26(21): 3895-3897.
- [4] 胡蜀红, 杨雁. Gitelman 综合征 1 例报告并文献复习[J]. 中国实用内科杂志, 2016, 36(4): 342-344.
- [5] Simon DB, Bindra RS, Mansfield TA, et al. Mutations in the chloride channel gene, CLCNKB, cause Bartter's syndrome type III[J]. Nat Genet, 1997, 17(2): 171-178.
- [6] Hsu YJ, Yang SS, Chu NF, et al. Heterozygous mutations of the sodium chloride cotransporter in Chinese children: prevalence and association with blood pressure[J]. Nephrol Dial Transplant, 2009, 24(4): 1170-1175.
- [7] 刘红艳, 谷伟军. 低钾血症与内分泌性疾病的探讨[J]. 药品评价, 2016, 13(9): 21-25.
- [8] Blanchard A, Bockenhauer D, Bolognani D, et al. Gitelman syndrome: consensus and guidance from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference[J]. Kidney Int, 2017, 91(1): 24-33.
- [9] Wang F, Shi C, Cui Y, et al. Mutation profile and treatment of Gitelman syndrome in Chinese patients[J]. Clin Exp Nephrol, 2017, 21(21): 293-299.
- [10] Simo Liu, Jing Ke, Baoyu Zhang, et al. A novel compound heterozygous variant of SLC12A3 Gene in A Pedigree with Gitelman Syndrome Co-Existent with Thyroid Dysfunction[J]. Endocr Pract, 2018, 10(24): 889-893.

(收稿日期:2021-01-27)

(本文编辑:高婷)