

个案短篇

DOI: 10.3969/j.issn.0253-3626.2012.12.021

3例黏多糖增多症患者的护理

樊鹏霞, 郭 辉, 高翠霞, 张 晴

(西安交通大学医学院第一附属医院内分泌科, 西安 710061)

【中国图书分类法分类号】R248.1

【文献标志码】B

【收稿日期】2012-03-01

黏多糖增多症即黏多糖病(Mucopolysacchar-dosis, MPS)是由于酶的缺陷而引起黏多糖代谢障碍的一类疾病。其特征为骨骼畸形, 体格矮小, 面容丑陋, 智力低下等。根据尿糖中所含酸性黏多糖的种类, 相关个别酶缺乏和活性低下的种类以临床表现和影像学表现的不同, 将 MPS 分为 8 种类型。酶活性测定是诊断和鉴别各型 MPS 的主要依据^[1], 目前尚缺乏有关本症患病率或发病率方面的确切资料。据估计北美和欧洲各型的 MPS 总发病率为 1:2.5 万。本病至今仍无有效的根治疗法, 早期诊断及移植干预治疗是取得良好疗效的关键^[2]。2007 年 5 月至今本科收治 3 例此病患者, 现将护理体会报道如下。

1 临床资料

1.1 一般资料

病例 1, 男, 9 岁, 听力下降 4 年, 发现心脏杂音半月。4 年前听力下降, 2 年前开始生长迟缓, 身高每年增长 1~2 cm, 半月前因发热治疗时发现心脏杂音。发病来智力正常。出生时体重 3.9 kg, 身高 54 cm。查体: 身高 120 cm 体重 23 kg, 头发、眉毛、四肢体毛浓密, 背部可见多处斑片状青色胎记。头围 50 cm, 前额突出, 眼睑水肿, 眼距增宽, 鼻孔大, 唇厚舌大, 少许胡须。颈短, 耸肩。双肺呼吸音粗, 可闻及少量喘鸣音。心界向左下扩大, 心尖部可闻及收缩期杂音。腹膨隆, 脐突出, 腹壁硬, 脾肋下 1 cm。双肘关节屈曲畸形。双手指不能伸直。入院后检查: 心脏 B 超: 主动脉瓣畸形伴脱垂, 关闭不全, 返流。尿黏多糖定性试验: (+)。双手、肘、膝关节 X 线: 骨龄相当于 5~6 年。头颅 CT: 双侧额部蛛网膜下腔增宽。

病例 2, 男, 8 岁, 双手指关节僵直 6 年。6 年前出现双手指关节僵直, 不能握拳, 后渐出现下蹲不稳, 走路蹒跚, 休息时加重, 活动后缓解。3 年前发现生长缓慢, 身高每年增长 1~2 cm。发病以来智力正常, 学习成绩中等。出生时体重 3.3 kg,

身高不详。查体: 身高 110 cm 体重 19 kg。头发、眉毛、四肢体毛浓密。头颅大, 头围约 50 cm, 前额突出, 眼距增宽。鼻梁扁平, 颈短, 耸肩。四肢短小, 胸椎后凸, 双上肢屈曲畸形, 双手指屈曲。入院后检查: 双手及胸、腰椎正侧位片: 双手及胸、腰椎改变考虑 MPS I 型; 尿黏多糖定性试验(+).

病例 3, 女, 17 岁, 双手变形 10 年, 生长发育迟缓 7 年。10 年前双手变形, 手指向掌侧屈曲, 活动受限。7 年前发现生长发育缓慢, 身高每年增长 1~2 cm。2 年前双膝关节变形, 呈“X 型”腿。1 年前双踝关节变形, 活动受限。现月经未来潮。发病来智力无明显异常。既往“脐疝”8 年。出生时体重 4.5 kg, 身高不详。查体: 身高 140 cm, 体重 35 kg。发育差, 未见腋毛、阴毛。头颅偏大, 发际下移, 眼睑水肿, 视力下降, 牙齿稀疏。颈短, 鸡胸, 乳房未发育。腹膨隆, 脐部可见 3 cm × 4 cm × 4 cm 包块, 质软, 可还纳。幼稚外阴。双手指向掌侧屈曲, 不能伸展, 双膝关节肿大, 外翻畸形, 四肢关节活动受限, 四肢肌力 IV 级。入院后检查: X 线: 双侧 1~3 跖骨畸形。腹部 B 超: 幼稚子宫; 心动超声: 先天性心脏病, 二尖瓣轻度狭窄。头颅 MR 平扫: 腺垂体高约 7.4 mm。黏多糖测定: (+)。血压: 右 11 mmHg, 左 26 mmHg; 双眼睑水肿, 右眼角膜上皮轻度粗糙; 左眼角膜基质轻度水肿, 可见淡云翳; 左眼前房角浅, 右眼晶体皮质混浊。

1.2 治疗

MPS 患者应行骨髓干细胞移植缓解病情, 但本文 3 例患者已有多系统受累表现, 经评估移植后疗效, 在家长知情同意下给保守治疗。病例 1 给能气朗 10 mg, 2 次/d, 营养心肌; 维生素 C 200 mg, 2 次/d, 补充维生素; 银杏软胶囊 500 mg, 3 次/d 及弥可保 500 μg, 3 次/d, 改善神经性耳聋。病例 2 未做特殊处理。病例 3 给补佳乐 2 mg, 1 次/d; 达芙通 10 mg, 2 次/d 人工周期治疗。

1.3 结果

本文 3 例 MPS 患者, 住院期间情绪稳定, 能积极配合医护治疗, 未见不良事件发生, 住院(8.3 ± 5.9) d 后安全出院。

2 护理

2.1 尿液标本采集与检测

联系有检测条件的医院, 及时送检; 指导正确留取尿标本

作者介绍: 樊鹏霞(1973-), 女, 主管护师,

研究方向: 内分泌常见疾病及疑难杂症的护理。

通信作者: 郭 辉, 男, 副教授, Email: 13709292996@139.com。

本;协助医生按流程进行尿检并判断结果:无染色圈且与阴性对照相仿者(-),染色圈颜色很浅(+/-),颜色与阳性标准对照相近(+),深于阳性标准对照(++),颜色特深(+++) (注:颜色越深,症状越严重)。正常人尿斑无颜色改变。

2.2 一般护理

患者身材矮小,肢体畸形,加之病情因素,生活基本不能自理。除加强病情观察及积极治疗外,特别注重其生活护理。协助做好个人卫生,预防呼吸道、消化道等感染。开窗通风,保持病室空气新鲜,温湿度适宜,创造舒适环境。与营养科联系,根据要求,准备可口饭菜。各项治疗护理尽量集中进行,减少干扰。住院期间,患者在得到及时、对症治疗和护理同时,对服务质量也给予了高度评价。

2.3 症状护理

严格按护理常规进行。强调伴器官肿大时,活动应避免碰撞腹部;执行护理时,动作轻柔,防止外力作用于局部,引起疼痛或肝脾破裂;必要时腹带固定,松紧以患者感到舒服为宜。伴水肿时,保持床铺平整、皮肤清洁干燥;指导穿全棉内衣;必要时利尿治疗并记录出入液量。

2.4 病情观察

MPS 是累及人体多系统的疾患,应密切观察生命体征、心理变化等,动态了解疾病进展,为临床治疗提供第一手资料。

2.5 心理护理

积极有效的心理护理可改善患者及家长心情,增强战胜疾病信心。首先制定个体化护理计划,然后采取指导—合作与共同参与相结合的医患关系模式进行干预。

2.5.1 对家属的心理支持 此病发病率低,病程长且病死率高,家属对该病认识不足,加上均地处农村,获取疾病知识渠道有限。焦虑、恐惧、急躁、悲观、不信任等不良情绪导致了入院初不能很好与医护人员配合为此应表示理解,并给予安慰;由年资高,沟通能力强的护士主动讲解疾病知识;采取开放性交谈法将治疗过程中可能出现的问题坦诚相告^[9];耐心安慰;尽可能满足需求;安排技术精湛的护士操作,减少患者痛苦,减轻家属心理负担,保证治疗护理工作顺利进行^[6];在日常护理中注意观察家属情绪变化,告知要以乐观自信的心态感染孩子,让其树立信心。经过心理干预,家属对治疗表示理解,并愿积极给予患者力所能及的支持。

2.5.2 对患者的心理支持 身材矮小,步态蹒跚,颈短,外形异于同龄儿,长年病痛折磨,心理负担重,易产生悲观、消极心理。愁容满面,言词少,不愿与人沟通,担心被家人遗弃,被他人嘲笑。本文患者智力正常,在基本情感方面也渴望得到家属爱抚和同伴接纳。故应多一些关爱,创造轻松愉悦交流氛围,提供情感支持,让其感受温暖;指导自我心理护理,告诉当感到悲观失望时,相信这一切是暂时的,能战胜;让同病房病友勿嘲笑他,多和他一起玩耍,提高家属心理承受能力,避免不良情绪影响患者^[9];加强巡视、多关注病情发展。实施以上措施后,患者能正确对待疾病,积极配合治疗,而且与本课题组建立了良好的护患关系。

2.6 健康教育

本课题组首先评估患者,通过访谈形式,了解对疾病知识的缺乏程度及心理需求,制定了针对性教育内容,然后根据疾病不同时期出现的护理问题有计划进行指导。本课题组实施教育时以单人教育形式为主,根据患者自身条件,强化教育内容,因人适时解决健康问题。教育方法避免单一说教形式,如在指导家属为患者行肌肉关节按摩时,本课题组反复手把手进行示范,并检查是否掌握。出院指导书写相关疾病注意事项,病房咨询电话,以便随时联系。同时本课题组也加强业务学习,拓宽知识面,将国内外先进护理方法应用于教育实践中,提高教育质量^[9]。

2.6.1 饮食指导 强调营养饮食对疾病恢复重要性,指导坚持 357 原则,列举具体食物。3 高(高纤维、高新鲜度、高植物蛋白质)、5 低(低脂肪、低胆固醇、低盐 0.5~1.0 g/d、低糖、低酒精)、7 分饱。指导进流食或半流食(以稀饭、汤面条为主),与营养师协商,根据要求,制定了切实可行的饮食计划,并监督按照计划实施。

2.6.2 药物指导 指导药物作用、服法、注意事项,观察不良反应。补佳乐 2 mg, 1 次/d,共 21 d;达芙通 10 mg, 2 次/d,第 11 d 开始服用共 10 d 人工周期治疗,促进女性第 2 性征发育及月经来潮。告知不良反应常见有恶心、呕吐、厌食等,可适当减少剂量或注射给药;长期大量服用,可致子宫内膜过度增生及发生出血。

2.6.3 康复训练 本文 3 例患者家属知识层次低,故给予了极大重视。首先成立了护理小组,制定了个体化训练处方,并制订了训练表格,由主管护士负责协助严格实施,加强安全防护,使其在轻松、愉悦的环境中完成每日训练。MPS 患者存在着多种生理功能障碍,包括听力、视力及肢体功能障碍。随着年龄增长,溶酶体累积,生理障碍将逐渐加重,应指导家属学会正确的功能锻炼方法包括肌肉按摩、关节伸屈运动、保持肢体功能位和适当理疗,减少关节和骨骼畸形发生。针对听力及视力障碍,应多交谈,让其多听音乐,多看绿色草木。针对肢体功能障碍,按摩肢体,4 次/d,15~20 min/次,指导指(趾)关节伸屈、抬腿、屈臂等肢体及关节压伸活动,2 次/d,20~30 min/次,保持关节活动度,防止肌韧带挛缩。训练时注意:①步骤:评估→计划→实施→评价。②原则:实践中学习,游戏中学习;量力而行;持之以恒;循序渐进。③采用 3 多(多表扬、多鼓励、多操作)、4 性(游戏性、活动性、趣味性、直观性)、5 动(动手、动眼、动口、动脑、动多种器官)的教育方式,并指导要定期评估。经以上努力,本文 3 例患者能积极配合治疗。

2.6.4 出院指导 预防感染发生(注意皮肤清洁;勿去人口密集处;注意果蔬清洁;适量饮水;天气骤变时及时添减衣物)。避免体力劳动、情绪激动、饱食、寒冷等不良因素刺激。病情变化时及时就医。指导被动运动及康复锻炼重要性,要求家属协助实施。遵医嘱用药,讲明不良反应,强调不盲目服药^[9]。定期门诊复查,每 3 个月复查心电图、心脏超声,关注心脏情况。

个案短篇

DOI: 10.3969/j.issn.0253-3626.2012.12.022

高免疫球蛋白 E 综合征 1 例

张会军, 白雪, 朱昌生

(西安市结核病胸部肿瘤医院外科, 西安 710061)

【中国图书分类法分类号】R729

【文献标志码】B

【收稿日期】2012-03-28

1 病例报告

患者,男,13岁。3个月时开始出现多发皮疹,主要分布在颜面部、双侧腋窝下。同时开始出现反复发作的肺炎,均给以对症治疗后好转,如此肺炎反复发生至2岁。而后全身多处开始出现多发性脓包,主要分布于耳后、双侧颈部、双上肢和腹股沟区,多次行抗感染、对症治疗和中药拔脓后自行破溃,之后逐渐自行愈合。2岁起双侧腋窝下、腹股沟区皮疹逐渐加重并反复溃烂流脓或血水样液体,伴严重瘙痒,对症治疗效果差,症状反复出现。遂去上海多家医院诊治,均以“湿疹”治疗,中西药结合,无明显效果,皮疹症状逐渐加重。并开始出现双下肢皮肤溃烂,头部和胸部多发脓性包块,均

伴血水样液体渗出,均给以抗炎治疗后好转,如此反复发作。并多次求诊于不同的医院,均未能明确诊断,期间间断给以抗炎、增强免疫力和传统中医药治疗,症状时好时坏,不能根治。4年前因腹部和心包积液,考虑结核菌感染,来我院抗结核治疗1月余后好转出院。2010年因浅表淋巴结肿大,考虑淋巴结结核可能,再次来我院抗结核治疗,症状好转后出院。

患者查体:T 36.7℃,R 18次/min,P 83次/min,BP 98/75 mmHg。头颅发育轻度畸形,毛发分布如常。眼鼻未见异常。全身皮肤颜色正常,口唇周围可见多个点状皮疹,双颈部可见多个皮疹疤痕,干燥无渗出,脐周可见多处皮疹疤痕,点片状分布,双侧腹股沟(图1A)及双侧腋窝下有皮疹疤痕,背部可

作者介绍:张会军(1980-),男,住院医师,硕士,

研究方向:结核病的诊断与治疗-外科方向。

3 小结

MPS是一种预后较差的疾病,开展基因诊断,进而实施产前诊断,防止患儿出生,是目前最佳应对策略。在明确病因基础上,可应患者父母要求及知情同意情况下,对再次妊娠的胎儿实施产前基因诊断。通过对本文3例MPS患者的护理干预,住院期间患者及家长更多地了解疾病相关知识,能正视现实,了解预后,安心接受治疗和护理,未发生任何并发症及不良事件。笔者认为以上各项工作有序实施,为患者早日康复起到了积极地推动作用。

参 考 文 献

- [1] 王慕逖.儿科学[M].第5版.北京:人民卫生出版社,2001:1599-1603.
Wang M T.Pediatrics[M].5th ed.Beijing:People's Medical Publishing House,2001:1599-1603.
- [2] 欧瑞明,王玲,郑丽玲.异基因造血干细胞移植治疗黏多糖病

I型1例报告[J].中国当代儿科杂志,2006,8(3):181-183.

Ou R M,Wang L,Zheng L L.Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for the treatment of mucopolysaccharidosis type 1: a case report[J].Chinese Journal of Contemporary Pediatrics,2006,8(3):181-183.

[3] 贾承玲,蔡永华.1例阻塞性睡眠呼吸暂停低通气综合征合并黏多糖病患者的围手术期护理[J].中华现代护理杂志,2008,14(26):2828-2829.

Jia C L,Cai Y H.In 1 patients with obstructive sleep apnea hypopnea syndrome with mucopolysaccharidosis patients with peri operation period nursing[J].Chinese Journal of Medical Nursing,2008,14(26):2828-2829.

[4] 刘丽华,杨后华.1例罕见黏多糖病患儿的护理体会[J].护理实践与研究,2008,5(1):88-89.

Liu L H,Yang H H.1 rare cases of mucopolysaccharidosis disease nursing experience[J].Nursing Practice and Research,2008,5(1):88-89.

[5] 高燕,徐晶.1例黏多糖病合并肺炎心衰患儿的健康教育[J].现代护理,2005,11(16):1371-1372.

Gao Y,Xu J.In 1 patients with mucopolysaccharidosis disease complicated with pneumonia in children with heart failure health education.[J].Modern Nursing,2005,11(16):1371-1372.

(责任编辑:关蕴良)