

# 新生儿先天性消化道闭锁 161 例临床分析

唐海深<sup>1</sup> 王娅<sup>2</sup> 江陵<sup>1</sup>

(1. 中山市博爱医院 产前诊断中心, 广东 中山 528400;

2. 遵义医学院珠海校区, 广东 珠海 563003)

**【摘要】 目的** 探讨新生儿先天性消化道闭锁的部位、临床特点及预后。**方法** 回顾分析中山市博爱医院新生儿科 2005 年 5 月至 2014 年 1 月期间新生儿科 161 例消化道闭锁病例的临床资料及其随访结果。**结果** 161 例病例中, 食管闭锁 35 例、肠闭锁 53 例、肛门闭锁 77 例。食管闭锁、肠闭锁和肛门闭锁的手术存活率分别为 72.7%、85.7% 和 88.7%, 超声检出率分别为 16.7%、28.2% 和 10%。45.7% 食管闭锁、35.8% 肠闭锁和 28.6% 肛门闭锁患儿合并其他先天畸形。**结论** 先天性消化道闭锁是新生儿时期常见的消化道畸形, 早诊断、早手术是预后关键。消化道闭锁的产前超声检出率不高。消化道闭锁, 特别是食管闭锁, 合并其他先天畸形的比例较高。

**【关键词】** 闭锁; 消化道; 食管; 肠; 肛门

**【中图分类号】** R714.53 **【文献标识码】** A

**【Abstract】 Objective** Exploring the position, clinical characteristics and prognosis of digestive tract atresia. **Method** The clinic data of 161 cases with congenital digestive tract atresia was retrospectively analyzed, the data obtained from Neonatology of Boai hospital of Zhongshan during May 2005 to January 2014. **Results** All the 161 cases including 35 cases of esophageal atresia, 53 cases of intestinal atresia and 77 cases of anal atresia. For three kinds of digestive tract atresia, surgery survival rates were 72.7%, 85.7% and 88.7%, the Ultrasound detection rates were 16.7%, 28.2% and 10%, and the rates of newborn with other congenital malformations were 45.7%, 35.8% and 28.6%. **Conclusions** Congenital digestive tract atresia is a common gastrointestinal malformations, early diagnosis and surgery is critical for prognosis. The prenatal ultrasound detection rates of congenital digestive tract atresia is still low. Gastrointestinal atresia, sepecially esophagus atresia, merging high proportion of other congenital malformations.

**【Key words】** atresia; digestive tract; esophagus; intestinal; anus

胎儿消化道闭锁包括食管、十二指肠、空回肠、肛门等部位闭锁, 发生率约 1/2700~1/1 000 000 之间, 是少见的先天性畸形<sup>[1,2]</sup>。根据 Cross 分类<sup>[3]</sup>, 可将先天性食管闭锁分为 5 型: 其中 I 型为食管上、下端闭锁, 食管与气管间无瘘管; II 型为食管闭锁伴上段气管食管瘘; III 型为食管闭锁伴下段气管食管瘘; IV 型为食管闭锁伴上、下段气管食管瘘; V 型为单纯气管食管瘘不伴食管闭锁。频繁呕吐, 腹胀是主要症状, 钡餐透视、钡剂灌肠及消化道气钡造影是

诊断手段, 早诊断、早手术是预后关键。本研究回顾分析中山市博爱医院新生儿科 2005 年 5 月至 2014 年 1 月期间新生儿科 161 例消化道闭锁病例的临床资料及其随访结果, 探讨新生儿先天性消化道闭锁的部位、临床特点及预后, 以积累临床诊断及治疗的经验, 提高诊治水平。

## 1 资料和方法

1.1 一般资料 中山市博爱医院新生儿科 2005 年 5 月至 2014 年 1 月期间诊断为先天性消化道闭锁的 161 例病例。

1.2 临床表现与诊断 以频繁呕吐或腹胀、便秘为主诉,伴有呼吸困难或青紫或呛奶、口吐白沫症状的住院患儿。经食管吞钡造影见到食管盲端及手术所见明确诊断食管闭锁,经消化道气钡造影及手术所见确诊肠闭锁,经生后发现正常肛门位置无肛门,手指肛检、X线倒立正位片、B超、MRI及手术所见确诊肛门闭锁。

1.3 统计 采用 SPSS 16.0 软件进行统计学处理。

1.4 随访 患儿出院后 3 个月内,每月随访 1 次,至少 1 次造影检查;3 个月以后至 1 岁,每 3 个月随访 1 次,至少 1 次造影检查;1 岁以后每年随访 1~2 次,至少 1 次造影检查。

## 2 结果

161 例消化道闭锁病例中,食管闭锁 35 例(包含 1 例合并十二指肠闭锁和 1 例合并肛门闭锁),肠闭锁 53 例(包含 1 例合并食管闭锁和 2 例合并肛门闭锁),肛门闭锁 77 例(包含 1 例合并食管闭锁和 2 例合并小肠闭锁)。其性别、出生孕周及出生体重组成详见表 1。预后情况详见表 2。

表 1 161 例先天性消化道闭锁患儿的性别、胎龄及出生体重组成[n(%)]

类型	例数	性别		胎龄		出生体重	
		男	女	≥37 周	<37 周	≥2500 g	<2500 g
食管闭锁	35	15(43)	20(57)	21(60)	14(40)	11(31)	24(69)
肠闭锁	53	29(55)	24(45)	45(85)	8(15)	46(87)	7(13)
肛门闭锁	77	61(79)	16(21)	69(90)	8(10)	67(87)	10(13)
类型		平均胎龄(周)		平均出生体重(g)			
食管闭锁		37.3±2.0(32~41)		2415±410(1680~3600)			
肠闭锁		38.7±1.9(34~41)		2865±527(2115~4000)			
肛门闭锁		38.4±1.3(35~41)		2964±442(2300~4000)			

表 2 161 例先天性消化道闭锁患儿的预后 [n(%)]

类型	失访	存活	死亡	
			放弃治疗	术后并发症
食管闭锁	2(5.7)	16(45.7)	12(34.3)	5(14.3)
肠闭锁	5(9.4)	30(56.6)	13(24.5)	5(9.4)
肛门闭锁	6(7.8)	47(61.0)	18(23.4)	6(7.8)

35 例食管闭锁患儿中:Ⅲ a 型 6 例,Ⅲ b 型 26 例,I 型 2 例,Ⅱ型 1 例。共 24 例(68.6%)食管闭锁患儿得到手术治疗,随访的 22 例中存活 16 例,手术存活率为 72.7%(16/22)。35 例患儿中,有 24 例

于出生前做过系统产前超声检查,B超提示羊水过多 8 例,其中 4 例合并小胃泡或胃泡不显示,考虑“先天性食管闭锁”,出生后证实,即 16.7%(4/24)的食管闭锁患儿产前得到诊断。16 例(45.7%)食管闭锁患儿合并其他先天畸形,畸形情况及随访结果详见表 3。

表 3 35 例先天性食管闭锁患儿合并其他畸形情况及随访结果

合并其他畸形	例数	随访结果
十二指肠闭锁或肛门闭锁	2	放弃治疗,死亡
椎体畸形(蝴蝶椎/半椎体)	2	术后复查食管功能良好
唇腭裂	1	术后随访食管功能良好
隐睾(左侧/右侧/双侧)	3	2 例放弃治疗,死亡;1 例术后复查食管功能好
双侧隐睾,双足内翻	1	放弃治疗,死亡
第七颈椎包块并颈短,面颊部不对称	1	放弃治疗,死亡
多指,脊柱侧弯,阴茎下曲,气脑	1	术后并发症严重,死亡
手通贯掌,小趾第 2 指节发育欠佳	1	21-三体综合征患儿,放弃治疗,死亡
T11 半椎体畸形、右 11 肋缺失	1	放弃治疗,死亡
动脉导管、卵圆孔未闭	3	1 例术后并发症严重,死亡;2 例术后随访食管功能良好
无	19	2 例术后出院,失访;4 例放弃治疗,死亡;3 例术后并发症严重,死亡;10 例术后随访食管功能良好

53 例肠闭锁中,十二指肠闭锁 19 例,空肠闭锁 16 例,回肠闭锁 13 例,结肠闭锁 2 例,多发小肠闭锁 3 例。共 40 例(75.5%)肠闭锁患儿得到手术治疗,随访的 35 例中存活 30 例,手术存活率为 85.7%(35/40)。53 例患儿中,共 39 例(73.6%)患儿出生前做过系统产前超声检查,其中 11 例(28.2%)发现双泡征或胎儿肠管扩张,部分合并羊水过多。19 例(35.8%)肠闭锁患儿合并其他先天畸形,畸形情况及随访结果详见表 4。

77 例肛门闭锁患儿中,部分有瘘道并找到漏口,包括:直肠会阴漏 15 例,直肠尿道漏 5 例,直肠舟状窝漏 3 例,直肠膀胱漏 2 例,直肠前庭漏 2 例,直肠阴囊漏 1 例。共 59 例(76.6%)肛门闭锁患儿得到手术治疗,随访的 53 例中存活 47 例,手术存活率为 88.7%(47/53)。77 例患儿中,共 50 例(64.9%)

出生前做过系统产前超声检查,9例发现羊水过多,其中5例(10%)合并直肠扩张。22例(28.6%)肛门闭锁患儿合并其他畸形,畸形情况及随访结果详见表5。

表4 53例先天性肠闭锁患儿合并其他畸形情况及随访结果

合并其他畸形	例数	随访结果
食管闭锁或肛门闭锁	3	放弃治疗,死亡
右股骨、胫腓骨缺失	1	放弃治疗,死亡
先天性心脏病(房缺/室缺/三尖瓣关闭不全/主动脉结隆突/动脉导管、卵圆孔未闭)	11	3例放弃治疗,死亡;1例术后并发症严重,死亡;1例术后出院,失访;6例术后随访肠道功能良好
环状胰腺	4	1例术后并发症严重,死亡;3例术后随访肠道功能良好
无	34	6例放弃治疗,死亡;3例术后并发症严重,死亡;4例术后出院,失访;21例术后随访肠道功能良好

表5 77例肛门闭锁患儿合并其他畸形情况及随访结果

合并其他畸形	例数	随访结果
食管闭锁或小肠闭锁	3	放弃治疗,死亡
左肾缺如,多发脊柱畸形	1	放弃治疗,死亡
泌尿生殖系畸形(尿道下裂/小睾丸、阴茎短小/会阴类女性型/外阴发育畸形)	6	4例放弃治疗,死亡;2例术后随访肛门功能良好
左眼先天性角膜白斑	1	放弃治疗,死亡
左手拇指多指畸形	1	术后随访肛门功能良好
左侧隐睾	1	术后随访肛门功能良好
动脉导管、卵圆孔未闭	9	1例放弃治疗,死亡;8例术后随访肛门功能良好
无	55	6例术后出院,失访;8例放弃治疗,死亡;6例术后并发症严重,死亡;35例术后随访肛门功能良好

### 3 讨论

先天性消化道闭锁是新生儿时期常见的消化道畸形,以频繁呕吐、腹胀为主要症状,早诊断、早手术是预后关键。本研究中食管闭锁、肠闭锁及肛门闭锁男性所占比例分别为:43%、55%和79%,可见肛门闭锁患儿中男性明显多于女性。食管闭锁、肠闭锁及肛门闭锁患儿胎龄<37周的分别占40%、15%、和10%,出生体重<2500g的分别占69%、13%、和13%。可见,食管闭锁患儿中早产低出生体重儿比例较高,可能与食管闭锁表现较严重,且同

时合并其他先天畸形的比例较高有关。

食管闭锁超声声像表现为羊水过多合并小胃泡或胃泡不显示;十二指肠闭锁声像表现为胃泡及十二指肠扩张呈“双泡”征;回肠闭锁声像小肠扩张呈“蜂窝”征;空肠近段闭锁声像表现为胃十二指肠及部分空肠扩张呈“腊肠”征;肛门闭锁声像表现为直肠扩张;肛门闭锁合并膀胱直肠瘘声像表现为结肠扩张;肠腔内见胎粪钙化强回声<sup>[4-6]</sup>。国内有报道<sup>[4,5]</sup>称消化道闭锁产前超声诊断检出率分别为54.17%和55.0%。也有报道<sup>[7,8]</sup>称胎儿超声检查羊水过多联合胃泡不显示诊断食管闭锁的阳性预测值为56%,只有不到10%的食管闭锁患儿可在产前得到诊断。本研究显示,分别有68.6%食管闭锁、73.6%肠闭锁和76.6%肛门闭锁患儿出生前做过系统产前超声检查,食管闭锁、肠闭锁及肛门闭锁的超声检出率分别为16.7%、28.2%和10%,与其他研究结果存在差异,可能是产前超声诊断结果受到多个因素的影响,如果扫描探查不够仔细,或者超声医师对于消化道闭锁的解剖结构不够了解,都可能出现漏诊的情况,且肛门闭锁发生部位相对较低,孕中期近端肠管由于扩张不明显,羊水过少时也很可能导致漏诊<sup>[4,9,10]</sup>。本研究消化道闭锁的产前超声检出率并不高,对主要表现为典型闭锁的病例必须加强晚孕期检查,加强畸形胎儿、羊水量异常的消化道检查,有效降低漏诊率。

各型消化道闭锁的病死亡率逐年下降,特别是20世纪90年代以后,病死率显著下降<sup>[11]</sup>。有文献报道<sup>[12]</sup>小肠闭锁的总治愈率为66.67%。本研究中分别有68.6%食管闭锁、75.5%肠闭锁和76.6%肛门闭锁患儿得到手术治疗,其手术存活率分别为72.7%、85.7%和88.7%,因放弃治疗而导致死亡的比例较大。医务工作者应积极做好讲解,减少放弃治疗的比例,同时选择合适的手术方式,积极治疗术后并发症,提高治愈率。

本研究中,45.7%的食管闭锁、35.8%的肠闭锁和28.6%的肛门闭锁患儿合并其他先天畸形。可见,消化道闭锁,特别是食管闭锁合并其他先天畸形

的比例较高。因此,产前超声检查怀疑胎儿消化道闭锁时,应注意检查是否合并其他畸形。新生儿确诊消化道闭锁后,在积极进行手术治疗的同时,应完善各项检查,排除其他先天畸形,以便针对治疗,提高治愈率。同样,产前超声检查或新生儿期发现某些先天畸形时,应同时注意是否合并先天性消化道闭锁。

#### 参考文献

- [1] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京:人民军医出版社, 2004:296-314.
- [2] Mattei P. 小儿外科指南[M]. 李龙, 译. 上海:第二军医大学出版社, 2006.
- [3] 施诚仁. 小儿外科学[M]. 北京:人民卫生出版社, 2010:202-203.
- [4] 石伟元, 张彤, 曾灵峰, 等. 产前超声诊断胎儿消化道闭锁[J]. 中国医学影像技术, 2010, 26(12):2350-2353.
- [5] 赵磊. 胎儿消化道闭锁产前超声声像特征分析[J]. 临床医

学, 2013, 33(1):86-87.

- [6] 李俊洲. 胎儿消化道闭锁产前超声声像特征及漏诊分析[J]. 基层医学论坛, 2013, 17(22):2935-2936.
- [7] Centini G, Rosignoli I, Kenanidis A, et al. Prenatal diagnosis of esophageal atresia with the pouch sign[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2003, 21: 494-497.
- [8] 吴典明, 崔旭, 张炳. III型先天性食管闭锁 30 例临床分析[J]. 中华围产医学杂志, 2012, 15(12):750-752.
- [9] 柴义青, 刘洁, 张蕾. 超声观察胎儿肛门对诊断肛门闭锁的意义[J]. 中国临床医学影像杂志, 2013, 24(11):823-825.
- [10] 刘云, 栗河舟, 林杉, 等. 先天性肛门闭锁的产前超声影像分析[J]. 中国超声医学杂志, 2014, 30(4):353-356.
- [11] 郭卫红, 陈永卫, 侯大为, 等. 先天性肠闭锁病死率 40 年回顾性分析[J]. 中华小儿外科杂志 2011, 32(6):434-437.
- [12] 牛四龙, 迟名伟, 杜勇. 先天性小肠闭锁预后影响因素分析[J]. 宁夏医学杂志, 2012, 34(2):123-125.

(收稿日期:2014-08-15)

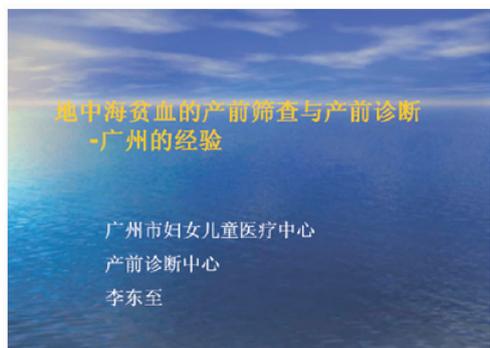
编辑:赵胜

#### · 视频导读 ·

## 地中海贫血的产前筛查与产前诊断—广州的经验

李东至

(广州市妇女儿童医疗中心 产前诊断中心)



珠蛋白生成障碍性贫血原名地中海贫血又称海洋性贫血,是一组遗传性溶血性贫血疾病。由于遗传的基因缺陷致使血红蛋白中一种或一种以上珠蛋白链合成缺如或不足所导致的贫血或病理状态。缘于基因缺陷的复杂性与多样性,使缺乏的珠蛋白链类型、数量及临床症状变异性较大。根据所缺乏的珠蛋白链种类及缺乏程度予以命名和分类。

本病广泛分布于世界许多地区,东南亚即为高发区之一。我国广东、广西、四川多见,长江以南各省区有散发病例,北方则

少见。鉴于本病缺少根治的方法,临床中、重型预后不良,故医生应向有阳性家族史或患者提出医学建议,对胎儿产前基因诊断,避免下一代患儿的发生。

来自于广州市妇女儿童医疗中心的李东至教授在视频中向我们分享了他们科室在地中海贫血的产前筛查与产前诊断中的临床经验,值得大家借鉴探讨。

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2014.04.006