

- 术后患者颅内压监测中的价值[J]. 临床急诊杂志, 2021, 22(9): 614-618.
- [7] 中国神经科学学会神经损伤与修复分会. 脑损伤神经功能损害与修复专家共识[J]. 中华神经创伤外科电子杂志, 2016, 2(2): 100-104.
- [8] 孙爱童, 冯德喜, 郭丽娜, 等. 超声测量视神经鞘直径预测颅脑损伤患者颅内压增高可行性[J]. 疑难病杂志, 2022, 21(3): 263-266.
- [9] Pan Y, Xue Y, Zhao P, et al. Significance of ICP-related parameters for the treatment and outcome of severe traumatic brain injury[J]. J Int Med Res, 2020, 48(8): 300060520941291.
- [10] 洗丽娜, 邓小彦, 梁娴, 等. 动态超声测量视神经鞘直径在中、重型颅脑损伤患者治疗中的临床价值[J]. 海南医学院学报, 2021, 27(13): 988-992.
- [11] 张频捷, 曹利军, 陈虎, 等. 视神经鞘直径预测重症脑损伤患者死亡风险的价值[J]. 中华急诊医学杂志, 2021, 30(7): 836-840.
- [12] 胡述立, 汤浩, 范学朋, 等. 超声测量视神经鞘直径评估俯卧位通气时颅内压的变化[J]. 实用医学杂志, 2018, 34(9): 1520-1523.
- [13] 吴文娟, 任节, 张亮. 闪光视觉诱发电位在外伤性重型颅内出血术后患者颅内压监测中的价值[J]. 临床急诊杂志, 2021, 22(9): 614-618.
- [14] 李克. 超声测量视神经鞘直径在诊断去骨瓣减压术后患者颅内压增高中的价值[J]. 医学综述, 2020, 26(1): 153-158.

(收稿日期: 2022-12-12)

· 病例报道 ·

Contrast-enhanced ultrasonic manifestations of glycogen storage disease type Ia with multiple hepatic adenomas in a child: a case report

儿童 Ia 型糖原累积症合并肝脏多发腺瘤 超声造影表现 1 例

时莹瑜 邱婷婷 罗燕

[中图分类号] R445.1; R735.7

[文献标识码] B

患儿女, 13岁, 因“腹部膨隆伴生长迟缓”入院。体格检查: 身高 111 cm, 体质量 20 kg, 慢性病容, 营养不良, 腹部膨隆。实验室检查: 空腹血糖 2.39 mmol/L, 丙氨酸氨基转移酶 67 U/L, 门冬氨酸氨基转移酶 117 U/L, 尿酸 588 μmol/L, 甘油三酯 10.59 mmol/L, 胆固醇 7.01 mmol/L, 血浆乳酸 > 7.77 mmol/L, 丙酮酸 507.8 μmol/L, 维生素 D 7.90 ng/L, 血红蛋白 78 g/L, 甲胎蛋白 2.41 ng/ml。乙肝两对半呈阴性。常规超声检查: 右肝最大斜径约 11.9 cm, 实质回声增强、粗糙、不均匀, 肝内见数个散在分布的团块状低回声, 较大者位于左肝, 大小约 4.0 cm × 3.5 cm, 边界清楚, 形态规则, 其内未探及明显血流信号(图 1A、B)。常规超声提示: 肝脏增大; 脂肪肝; 肝实质弥漫性病伴肝脏多发实质性占位性病变, 建议行超声造影或其他检查明确肝脏占位病变性质。超声造影检查: 左肝团块动脉相呈高增强, 门脉相呈稍高增强, 实质相呈等增强(图 1C、D), 造影模式呈快进慢出。超声造影提示: 增生结节或腺瘤可能性大。基因检查提示葡萄糖-6-磷酸酶杂交突变, 遗传方式为常染色体隐性遗传, 分别来自父母。综合诊断为 Ia 型糖原累积症(glycogen storage disease type Ia, GSD Ia)。随访 3 个月复查超声提示: 肝脏肿瘤大小未见明显变化。因患儿家属要求, 患儿

于全麻下行同种异体亲体肝移植术, 术后病理诊断: 肝细胞增生性病变。免疫组化检查: HBsAg(-)、HBeAg(-)、CK7(胆管+)、CD38(个别+)、IgG4(-)、HepPar-1(+)、GS(-)、CD34(血管+)、CD10(胆小管+)、CD56(-)、FABP(+)、ASP70(-)、Ki-67(MIB-1, 1%~2%+)。综合诊断为多发性肝细胞腺瘤; 周围肝组织病理学表现符合糖原累积症病理改变。目前患儿肝移植术后 9 个月, 状态良好。

讨论: 糖原累积症是由于各种酶缺陷导致的一组罕见的先天性糖原代谢障碍性疾病, 多为常染色体隐性遗传疾病, 主要累及肝脏和(或)肌肉, 目前分型多种, 其中 I 型最常见, 且以肝脏受累常见。I 型分为 Ia 型和 Ib 型两种亚型, Ia 型在 I 型中占比约 80%, 国外发病率约 1/20 万~1/10 万^[1], 国内缺乏流行病学证据。GSD Ia 是由于葡萄糖-6-磷酸酶催化亚单位基因突变所致, 该酶是糖原降解和糖异生的限速酶, 其缺陷可引起一系列糖代谢及脂代谢等异常, 表现为患者早期即出现空腹低血糖、高脂血症、高尿酸血症、高乳酸血症, 继发肝肿大、生长发育迟缓及青春期延迟。肝脏腺瘤是糖原累积症常见并发症, 约 30% 的 GSD Ia 患者会继发肝腺瘤, 其中青少年及成人发病率占多数; 腺瘤以多发为主, 可合并破裂出血及恶变^[1]。良好的代谢控制可减

(下转第 653 页)

作者单位: 610041 成都市, 四川大学华西医院超声医学科

通讯作者: 罗燕, Email: yanluo@scu.edu.cn

更高的质量管理水平,我科PDCA循环法管理过程便是按照此原则来实施,故因测量数值填写错误而造成的问题报告发生率在后期监测中明显降低,乃至几乎杜绝,科室报告的准确率及临床价值也进一步提升,实现了以质量控制指标为载体,提高超声检查报告的诊断准确率及临床价值的目标^[6]。同时在本研究过程中,我科也加强了与临床科室的交流沟通,互相反馈信息,提高了临床科室满意度,促进了彼此学科发展,保障了医疗质量安全。但本研究仅针对超声测量数值错误报告,其他类型错误的报告未能纳入进行分析,今后需进一步探讨。

参考文献

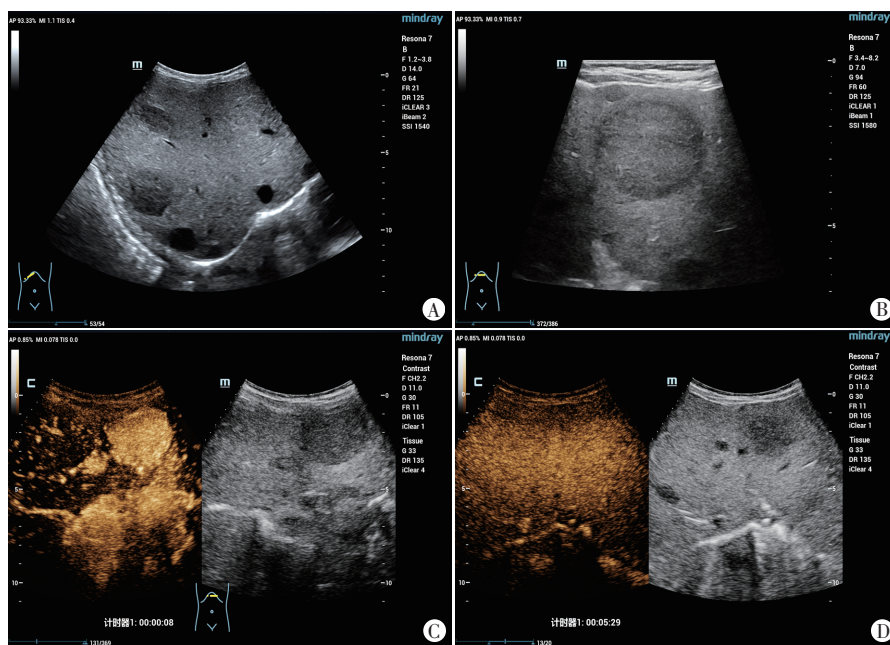
[1] 国家卫生和计划生育委员会. 医疗质量管理办法[S]. (2016-07-01)[2020-05-23]. http://www.gov.cn/gongbao/content/2017/content_5225870.htm.
 [2] 董虹美,冉素真.PDCA循环法在提高婴儿髋关节超声图像质量中的应用[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2020, 17(7):

650-655.

[3] Lin RW, Yang W, Yan L, et al. The role of quality control circles in sustained improvement of medical quality[J]. Springer Plus, 2013, 2(1):1-5.
 [4] Cousson PY, Decerle N, Munoz-Sanchez ML, et al. The "Plan" phase of a Deming cycle: measurement of quality and outcome of root canal treatments in a university hospital[J]. Eur J Dent Educ, 2019, 23(1):1-11.
 [5] 吕虹,贾美红,冯婷华,等.PDCA循环管理法在超声科“危急值”管理中的应用[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2019, 16(5):364-367.
 [6] 王志兰. 浅谈超声医学质量控制的内容与方法[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2019, 16(5):339-341.
 [7] 国家超声医学质量控制中心(筹), 中华医学会超声医学分会. 超声医学专业质量管理控制指标专家共识(2018年版)[J]. 中华超声影像学杂志, 2018, 27(11):921-923.
 [8] 张晓燕,王红燕,姜玉新,等. 质量控制专项管理在超声科中的应用效果[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2019, 16(5):348-351.
 [9] 韩丽珍.PDCA循环法应用前后肿瘤科病案缺陷状况对比分析[J]. 中国卫生统计, 2019, 36(5):745-747.

(收稿日期:2022-10-31)

(上接第649页)



A、B:常规超声显示脂肪肝背景下右肝内见数个散在分布的团块状低回声,左肝较大团块边界清楚,形态规则;C、D:超声造影显示左肝团块动脉相呈高增强,实质相呈等增强

图1 本例儿童GSD Ia合并肝脏多发腺瘤常规超声及超声造影图

少肝腺瘤发生,肝移植是目前GSD Ia的根治方法,可极大改善患者生存质量^[2-3]。

本例患儿自幼起病,呈慢性病程,生长发育迟缓,营养不良且腹部膨隆;实验室检查提示空腹低血糖、肝功能异常,贫血、维生素D缺乏,合并乳酸、尿酸、甘油三酯、胆固醇等升高,符合GSD Ia患者由于长期糖原代谢障碍所引起的生长发育落后及代谢紊乱。本例患儿超声检查发现肝实质弥漫性病变合并多

发占位,结合超声造影检查可协助诊断占位性质,患儿肝脏超声造影表现为快进慢出,符合肝脏良性病变的造影模式。

总之,当患者年龄较小、发育迟缓、肝脏肿大合并脂肪变性,部分患者肝脏内探及多发团块状低回声时,应注意充分结合患者病史及相关实验室检查,考虑是否合并GSD Ia此类罕见病的可能;当GSD Ia患者发现肝脏占位时,需及时结合超声造影等影像学技术明确占位的性质、大小、部位、数目,为疾病的治疗方式选择提供影像学依据。

参考文献

[1] Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, et al. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a Practice Guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics [J]. Genet Med, 2014, 16(11):e1.
 [2] 刘妍. 50例糖原累积症继发肝腺瘤临床分析研究[D]. 北京:北京协和医学院, 2017.
 [3] 中国妇幼保健协会出生缺陷防治与分子遗传分会, 中国妇幼保健协会儿童早期发展专业委员会, 中国妇幼保健协会儿童疾病和保健分会遗传代谢学组, 等. 糖原累积病 Ia型的诊断、治疗和预防专家共识[J]. 中国实用儿科杂志, 2022, 37(9):641-649.

(收稿日期:2023-05-25)