



## 消化营养学组

### 内镜下膜切除术治疗儿童先天性十二指肠膜性狭窄

#### 临床价值分析

吴佩群 龚四堂 耿岚岚

#### 【摘要】

**目的：**探讨内镜下十二指肠隔膜切除术治疗儿童先天性十二指肠膜性狭窄的有效性及安全性。

**方法：**回顾性分析 2020 年 6 月至 2022 年 5 月在广州市妇女儿童医疗中心消化科住院确诊的 7 例十二指肠隔膜并接受内镜下十二指肠隔膜切除术治疗患儿的临床资料，包括患儿一般情况、临床表现、辅助检查、内镜治疗及随访情况等。

**结果：**7 例患儿中男 4 例，女 3 例，平均发病年龄  $3.3 \pm 3.0$  月，平均病程  $10.0 \pm 3.4$  月，平均确诊年龄  $14.4 \pm 5.2$  月，主要表现为反复非胆汁样呕吐及上腹胀。1 例合并顽固性低钠，首诊于我院内分泌科，考虑非典型性先天性肾上腺皮质增生症，曾予氢化可的松治疗，效果欠佳。1 例在外院经历腹腔镜下十二指肠菱形吻合术，术后仍反复呕吐，最后内镜下发现十二指肠双隔膜。7 例均无合并其他畸形，十二指肠隔膜均位于十二指肠降段，十二指肠乳头均位于隔膜下方。2 例先用球囊扩张隔膜，探查十二指肠乳头开口位置后切除隔膜，其余 5 例直接实施隔膜切除术，7 例均经内镜下隔膜切除术成功治疗，平均手术时间  $18.4 \pm 6.9$  分钟。术后十二指肠梗阻均获解除，无穿孔、损伤十二指肠乳头等并发症。术后 1 月随访，术后体重比术前体重平均增加  $1.03\text{kg}$ （95%CI: 0.7326-1.3245kg），差别有统计学意义（ $t=8.505$ ， $P<0.001$ ）。术后随访时间  $10.4 \pm 7.6$  月，7 例均无再出现呕吐，饮食结构改善。

**结论：**内镜下十二指肠隔膜切除术治疗儿童先天性十二指肠膜性狭窄安全、有效，可让患儿避免外科手术，具有良好的临床应用价值。



## 粪菌移植在儿童消化系统疾病中的应用

龙晓玲 杨惠芳

中山市博爱医院儿科

### 【摘要】

粪菌移植(fecal microbiota transplantation, FMT) 是将健康供者粪便中的各种肠道微生物、代谢产物和天然抗菌物质等移植至受者肠道内, 从而帮助患者重新建立肠道菌群平衡, 进而治疗肠道菌群失调相关的一系列疾病。肠道菌群失调不仅可以引起复发性艰难梭菌感染(recurrent Clostridium difficile infection, RCDI)、炎症性肠病(inflammatory bowel disease, IBD)、肠易激综合征(irritable bowel syndrome, IBS)以及功能性便秘(functional constipation, FC)等多种肠内疾病<sup>[1-4]</sup>, 而且也与肥胖症、糖尿病以及孤独症等多种肠外疾病相关<sup>[5]</sup>。在RCDI的诊治指南中, 已明确提出部分RCDI患儿可采用FMT治疗<sup>[6-7]</sup>。此外, FMT在治疗IBD、IBS及FC等其它多种消化疾病中显示出较好疗效。FMT作为儿童消化系统疾病的新兴治疗方案, 其有效性及安全性有待进一步总结。因此, 本文就FMT治疗儿童IBD、IBS以及FC的有效性和安全性进行简要综述, 进一步推进FMT的临床应用。

【关键词】粪菌移植; 儿童消化系统疾病; IBD; IBS; FC



## Dubin-Johnson 综合征临床和分子遗传学分析：

### 4 例报告及文献复习

李 丹

#### 【摘要】

**目的：**报道 4 例 Dubin-Johnson 综合征(Dubin-Johnson syndrome, DJS) 患者的临床与遗传学特点，并复习相关文献，为本病的诊治及管理提供参考。

**方法：**总结分析 4 例 DJS 患者的临床表现、生化检查和肝活检结果，并应用二代测序查找可能遗传性病因，阳性结果以 Sanger 测序进行验证。

**结果：**本文患者均以黄疸为主要临床表现，且生后 1 个月内发病。血生化检查均存在总胆红素(Total bilirubin, TBil)升高，以直接胆红素(Direct bilirubin, DBil)为主。2 例患者肝脏病理检查存在肝细胞内胆汁淤积。经熊去氧胆酸(Ursodeoxycholic acid, UDCA)和维生素 AD 等药利胆、支持治疗后，4 例患者黄疸程度和胆红素水平均改善。经基因检测发现本文患者存在 ABCC2 变异，包括 c. 2362\_2363del (p. Leu788ValfsTer13)、c. 364C>T (p. Gln122Ter)、c. 338T>C (p. Leu113Pro)c. 4465\_4473delinsGGCCCACAG (p. IleThrIle1489\_1491GlyProGln)、c. 2556del (p. Gly853Glu fsTer7)，前 3 种未见文献和数据库报道。

文献复习发现 DJS 临床常见黄疸 90.3% (84/93)，黄疸发病年龄为 7 (7, 21) 日龄 (n=58)。生化检查结果表明患者 TBil 升高，以 DBil 为主，比较首诊时、达高峰时和末次随访时三组之间的 TBil ( $H=42.356$ ,  $P<0.05$ )、DBil ( $H=36.952$ ,  $P<0.05$ )、间接胆红素 (Indirect Bilirubin, IBil) ( $H=43.631$ ,  $P<0.05$ ) 水平差异有统计学意义，末次随访时 TBil、DBil、IBil 均低于首诊时和高峰时 ( $P$  均  $<0.05$ )。肝活检可见肝细胞内棕色色素颗粒集聚 (51.9%, 14/27)。43 例患者接受包括 UDCA、苯巴比妥等在内的多种药物治疗。截止末次随访，63.8% (30/47) 黄疸消退，36.2% (17/47) 黄疸减轻。DJS 常见的变异类型为错义变异 (40.9%, 27/66)。来自亚洲、非洲和欧洲三组 DJS 患者之间，ABCC2 变异谱的分布差异无显著性意义 ( $P>0.05$ )，但中国与其他亚洲国家 DJS 患者相比，ABCC2 变异中零效变异更常见 (44.2% vs 18.4%,  $\chi^2=7.211$ ,  $P<0.05$ )。





## 广东省医学会儿科学分会专业学组优秀论文展示

**结论:** 1) 本文报道了 4 例 DJS 患者的临床和遗传学特征, 发现了 3 种 ABCC2 新变异, 拓展了 DJS 的基因变异谱, 为 DJS 确诊和遗传咨询提供了生物标记物。2) 文献复习发现, DJS 患者以黄疸为主要临床表现, 一般在新生儿期起病, 生化异常表现为 TBI1 升高, 以 DBi1 为主。本病患者大部分预后良好。3) DJS 患者 ABCC2 基因变异存在明显异质性, 但错义变异为最主要的变异类型; 中国 DJS 患者 ABCC2 变异谱分布与其他亚洲国家患者不同, 零效变异更为高发。4) 本文研究发现, 对于 DJS 诊断、治疗和预后判断, 均具有一定的参考价值。

**【关键词】** Dubin-Johnson 综合征; ABCC2 基因; 基因变异



## 3 例儿童低纤维蛋白原血症伴肝功能异常患者临床 表型和基因突变分析

高利伟 郝彤彤 林 兴 罗文雄

广东省妇幼保健院儿童消化科

### 【摘要】

**目的：**提高对儿童遗传性低纤维蛋白原血症和肝纤维蛋白原贮积病的认识。

**方法：**回顾分析 3 例儿童遗传性低纤维蛋白原血症伴肝功能异常患者的临床症状及凝血功能等实验室指标，提取患儿外周血 DNA，应用二代测序技术进行含 FGA、FGB、FGG 基因的临床外显子基因检测，并对检出的突变以 Sanger 测序法进行验证。结果 3 例患儿均在出生 3 月内发现谷丙和谷草转氨酶升高 (ALT 升高为主)，均无出血或血栓表现，因低纤维蛋白原血症例 1 和 3 均有输注纤维蛋白原或冷沉淀病史；家系 1.先证者，男，2 岁，ALT 和 AST 最高值分别为 227U/L 和 118U/L，纤维蛋白原最低值 0.53 g/l，其母亲的转氨酶正常，纤维蛋白原 0.9g/l，基因分析显示先证者和其母亲 FGG 基因编码的  $\gamma$  链 7 号外显子存在一个杂合突变 c.766A>T (p.N256Y)，父亲未发现该突变；家系 2.先证者，女，8 月，ALT 和 AST 轻度升高 (最高值均低于 100U/L)，纤维蛋白原最低值 1.15g/l，其母亲的转氨酶和纤维蛋白原均正常，基因分析显示先证者和其母亲 FGG 编码的  $\gamma$  链 9 号外显子存在一个杂合突变 c.365A>G (p.Y122C)，父亲未发现该突变；例 3，男，3 月，ALT 和 AST 最高值分别为 375U/L 和 250U/L 伴胆汁淤积 (TBIL 和 DBIL 最高分别为 158 $\mu$ mol/L 和 98 $\mu$ mol/L)，纤维蛋白原最低值 0.73 g/l，基因分析显示先证者 FGA 编码的 A $\alpha$  链 5 号外显子存在一个杂合 缺失突变 c.929delC (p.P310Lfs\*111)，因其父母拒绝未进行基因来源验证。

**结论：**3 例患儿的临床症状和突变基因与肝纤维蛋白原贮积病一致，突变位点均为尚未报到的新发杂合突变，可能与肝纤维蛋白原贮积病有关，可行肝脏病理 活检进一步验证。

**【关键词】** 儿童；低纤维蛋白原血症；肝功能异常；基因突变



## 免疫指标在儿童炎症性肠病肠道黏膜修复的评价及 监测作用的研究

孔文文<sup>1</sup>，李倩，王朝霞<sup>1</sup>

深圳市儿童医院

### 【摘要】

**目的：**探索免疫球蛋白轻链  $\kappa$  ( $\kappa$  FLC) 在炎症性肠病患儿肠道黏膜表达水平及其在评估儿童炎症性肠病疾病活动度的价值。

**方法：**收集 2013 年 9 月到 2020 年 11 月于深圳市儿童医院消化内科住院确诊为炎症性肠病的患儿 46 例，根据 PCDAI (儿童克罗恩病活动指数)、PUCAI (儿童溃疡性结肠炎疾病活动指数) 及克罗恩病和溃疡性结肠镜内镜下评分，将炎症性肠病患儿分为活动期组和缓解期组，PCDAI $<10.0$  定义为缓解期，10-100 为活动期，PUCAI $<10$  定义为缓解期， $\geq 10$  定义为活动期。收集患儿肠镜病理组织，制作成石蜡切片标本，采用免疫组织化学技术检测免疫球蛋白轻链在肠道组织黏膜中的表达情况。通过统计分析，符合正态分布的计量资料采用均数 $\pm$ 标准差、t 检验、配对 t 检验，不符合正态分布的计量资料采用 Wilcoxon 检验、Spearman、Pearson 相关性分析。

**结果：**1) 炎症性肠病活动期组患儿 CRP、PMN、活动度评分及内镜评分，均高于缓解期。IBD 活动期组 CRP28.35 (4.7, 53.45)、PMN6.97 (5.33, 10.14)、活动度评分 34.50 (27.43, 13.00)、内镜下评分 8.40 (5.20, 15.00) 高于缓解期 CRP0.69 (0.50, 5.30)、PMN2.86 (2.63, 4.82)、活动度评分 (5.00 (0.00, 5.00))、内镜评分 0.00 (0.00-1.60)，差异具有统计学意义 ( $P<0.05$ )。

2)  $\kappa$  FLC 在炎症性肠病患儿肠道组织黏膜中表达。 $\kappa$  FLC 在 42 例初发和 3 例复发活动期 IBD 患儿肠道组织黏膜中均阳性表达。IBD 活动期组 IHC 评分高于缓解期组，差异具有统计学意义 ( $P<0.05$ )。17 例活动期 IBD 初发患儿经诱导缓解治疗后获得缓解，其治疗前 IHC 评分高于治疗后评分，前后 IHC 评分比较差异具有统计学意义 ( $P<0.05$ )。





## 广东省医学会儿科学分会专业学组优秀论文展示

3) 炎症性肠病活动期组患儿  $\kappa$  FLC 免疫组织化学评分与疾病活动度评分、CRP、PMN、内镜评分相关性分析。对活动期组石蜡切片免疫组化评分 (n=42) 与其活动度评分进行直线相关分析, 结果表明, 炎症性肠病活动期组患儿  $\kappa$  FLC 免疫组化评分与疾病活动度成正相关 ( $r=0.365$ ,  $P<0.05$ )。

**结论** 炎症性肠病患儿肠黏膜中  $\kappa$  FLC 表达增加, 且与疾病活动性呈正相关, 可以作为儿童炎症性肠病肠道黏膜修复的评价及监测指标, 有望成为评估炎症性肠病活动度的标志物。

**【关键词】** 免疫球蛋白轻链; 儿童; 炎症性肠病; 疾病活动度