

1例食管闭锁合并十二指肠闭锁患儿的病例报告

蒋呈蕊¹, 潘永康^{2*}

¹西安医学院研究生院, 陕西 西安

²西安市儿童医院新生儿外科, 陕西 西安

收稿日期: 2023年9月17日; 录用日期: 2023年10月11日; 发布日期: 2023年10月17日

摘要

食管闭锁是一种先天性的食管发育缺陷, 发病率较低, 发病原因尚未明确。在临床上主要表现为生后唾液过多, 喂奶呛咳, 口唇青紫, 呼吸困难等症状。几乎近一半的食管闭锁患儿合并有其他的畸形, 其中最常见的是合并先天性心脏病, 合并其他常见的畸形包括泌尿系畸形、骨骼畸形、肛门直肠畸形、肢体畸形等, 而食管闭锁合并十二指肠闭锁的发病率较低, 临床上较为罕见。合并十二指肠不完全闭锁的患儿, 症状较轻, 腹胀不明显, 容易漏诊, 在怀疑可能存在十二指肠闭锁时可以通过腹部彩超及腹部X线造影检查进行诊断。本文报道了1例食管闭锁合并十二指肠闭锁的患儿, 目前临床上对此病认识不足, 通过结合文献对其临床表现及诊断进行了讨论, 为临床诊断及治疗提供参考。

关键词

食管闭锁, 十二指肠闭锁, 诊断, 治疗

A Case Report of a Child with Esophageal Atresia Complicated with Duodenal Atresia

Chengrui Jiang¹, Yongkang Pan^{2*}

¹Graduate School of Xi'an Medical University, Xi'an Shaanxi

²Department of Neonatal Surgery, Xi'an Children's Hospital, Xi'an Shaanxi

Received: Sep. 17th, 2023; accepted: Oct. 11th, 2023; published: Oct. 17th, 2023

*通讯作者。

Abstract

Esophageal atresia is a congenital developmental defect of the esophagus with a low incidence and unknown cause. The main clinical manifestations are excessive saliva, coughing after feeding, blue lips, dyspnea and other symptoms. Almost half of children with esophageal atresia have other malformations, the most common of which is congenital heart disease. Other common malformations include urinary tract malformations, skeletal malformations, anorectal malformations, limb malformations, etc., while esophageal atresia combined with duodenal atresia has a low incidence and is relatively rare clinically. Children with incomplete duodenal atresia have mild symptoms and inconspicuous abdominal distension, making it easy to miss the diagnosis. When duodenal atresia is suspected, abdominal color ultrasound and abdominal X-ray examination can be used to diagnose the disease. In this paper, a case of esophageal atresia complicated with duodenal atresia was reported. The clinical manifestations and diagnosis were discussed based on the literature, so as to provide reference for clinical diagnosis and treatment.

Keywords

Esophageal Atresia, Duodenal Atresia, Diagnosis, Treatment

Copyright © 2023 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

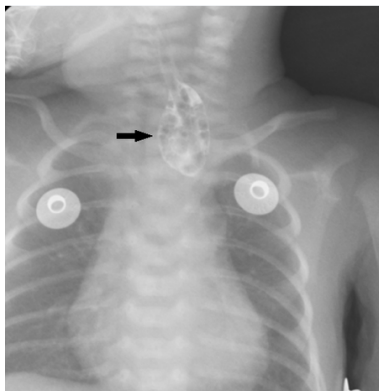
1. 引言

食管闭锁(伴或不伴气管食管瘘)是一种严重的先天性畸形, 发病率约为 1/(2500~5000) [1] [2] [3] [4], 病因尚未明确, 常伴有其他畸形, 这使得诊断与治疗难度增加。合并十二指肠闭锁较为罕见, 对于合并十二指肠不完全闭锁的患儿, 症状较轻, 腹胀不明显, 并且由于产前彩超检查仅表现为羊水过多, 所以对此类疾病经常漏诊[5], 在临床上可以通过腹部 X 线造影结合腹部平片及 B 超进行诊断。本文报道了 1 例食管闭锁合并十二指肠闭锁的患儿, 目前临床上对此病认识不足, 通过结合文献对其临床表现及诊断进行了讨论, 为临床诊断及治疗提供参考。

2. 病例资料

患者, 男, 1 天 14 小时, 因吐奶 1 天就诊。系 1 胎 1 产, 双胎之大, 胎龄 36 周, 因“双胎”行剖宫产, 生后患儿喉中有痰, 轻度呼吸困难, 给予吸痰治疗, 进奶后出现吐奶, 留置胃管困难, 考虑新生儿肺炎、先天性食管闭锁合并气管食管瘘。查体: 营养较差, 面色欠红润, 口周无发绀, 可见吐少量白色泡沫, 哭声较弱, 未见遗传代谢病相关特殊面容。双侧肺呼吸动度一致, 呼吸频率 32 次/分, 叩诊清音, 双肺呼吸音粗, 可闻及细湿啰音。腹部膨隆, 未见肠型及蠕动波, 触软, 无包块, 期待未脱, 脐轮无红肿, 脐窝无分泌物, 肝肋下 1 cm, 剑突下 1 cm, 脾肋下 1 cm, 肠鸣音正常。心脏查体未见异常。四肢活动正常。

入院时检查血常规: 白细胞计数 $8.79 \times 10^9/L$ 、血红蛋白 166 g/L、血小板计数 $272 \times 10^9/L$ 、hsCRP $< 0.2 \text{ mg/L}$ 。心电图大致正常心电图。粪便隐血试验阴性。胸片: 双肺纹理增重, 两肺门影紊乱。上消化道造影: 食管闭锁。胃泡较大, 肠管充气减少。支气管肺炎。见图 1。



注:口服泛影葡胺,箭头所指为食管上段盲袋状,内径约为1.1厘米(正位),下缘约平第2胸椎下缘。

Figure 1. Upper digestive tract angiography after admission

图 1. 入院后上消化道造影图

根据患儿出生后症状及造影检查,食管闭锁诊断明确,同时术中证实了气管食管瘘的存在,遂行气管食管瘘修补、食管吻合术。留置食管作为食管支架。术后送检食管盲端组织,病理检查示:部分被覆鳞状上皮,肌层排列紊乱,纤维组织增生,周围见横纹肌组织。

患儿术后胃管一直引出绿色液体,复查上消化道造影示食管闭锁术后改变,吻合口瘘,吻合口狭窄;十二指肠降部造影剂通过困难,右肺肺炎。见图 2。考虑患儿同时存在十二指肠梗阻。患儿肺炎的症状较前加重,且出现了胸腔积液,予以胸腔穿刺并进行胸腔闭式引流,更换抗生素。控制肺部感染后,行十二指肠成形术,术中见十二指肠降部周围膜状粘连带,降部远侧肠管变细,外观呈漏斗状,肠腔内可见横行隔膜,厚约 1 mm,切除隔膜组织,取出送病理检查。术后病理示:十二指肠隔膜。



注:口服泛影葡胺,可见食管内有导管影。食管中上段变窄,食管下段局部充盈不佳,胃充盈良好,幽门造影剂通过顺利,十二指肠降段造影剂无法通过。

Figure 2. First postoperative upper gastrointestinal radiography

图 2. 第一次术后上消化道造影图

第二次术后患儿胃肠功能缓慢恢复,胃肠减压颜色由黄绿色逐渐变浅。少量鼻饲水后未滞留。再次

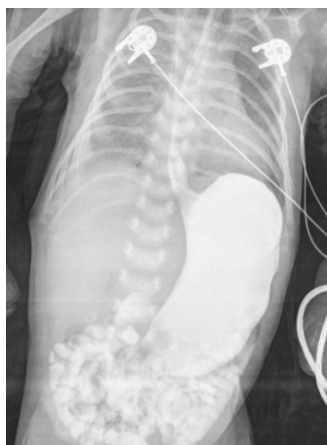
行上消化道造影评估胃肠道情况, 结果示: 食管闭锁术后改变, 吻合口稍狭窄; 幽门管扩张欠佳, 造影剂通过幽门缓慢; 右侧肺炎。见图 3。随后同天拍摄胸腹部 X 线片示新生儿肺炎较前吸收; 胃腔扩大, 胃及小肠较多造影剂残留。见图 4。后尝试经口喂养, 顺利, 随后拔出胃管, 缓慢增加奶量至足量奶量, 未见呕吐及腹痛症状, 病愈出院。



注: 口服泛影葡胺, 见约平胸 5 椎体水平管腔稍变窄, 其上食道管腔扩张, 未见造影剂外漏。胃充盈良好, 造影剂通过幽门受阻, 幽门管扩张欠佳, 十二指肠球部可充盈, 少许造影剂进入十二指肠进入小肠。

Figure 3. Upper digestive tract angiography after the second operation

图 3. 第二次手术后上消化道造影图



注: 双肺纹理增粗, 双肺斑片阴影, 较前减少; 腹部无膨隆, 腹腔未见积气影。胃腔扩大, 胃内、小肠可见较多造影剂影。

Figure 4. X-ray of chest and abdomen

图 4. 胸腹部 X 线图

3. 讨论

食管闭锁(esophageal atresia, EA)是一种先天的食管发育缺陷, 发病率约为 1/(2500~5000) [1] [2] [3] [4]。目前食管闭锁病因尚不明确。食管闭锁分成 5 型: I 型即食管不连续, 上下端各形成盲端, 无食管气管瘘; II 型即闭锁的食管上端与气管相通, 下段闭锁; III 型即食管上段为盲端而下端与气管相通, 此

型最为常见; IV 型即闭锁食管的上、下端分别与气管相通; V 型没有闭锁段, 但存在气管食管瘘, 又称 H 型。其中 III 型占总数的 90% 左右, 另外 4 型仅为总数的 10% 左右。食管闭锁最常见的临床表现为出生后唾液过多, 喂奶呛咳, 口唇青紫, 呼吸困难, 出现新生儿肺炎, 胃管不能插入或折返等, 行上消化道造影结果提示食管存在盲端, 对于同时有气管食管瘘的患儿, 可进行 CT 食管三维重建明确气管食管瘘的位置[6]。食管闭锁合并其他畸形的比例较高, 几乎近一半的患儿同时合并有其他先天性畸形, 其中最常见的是合并先天性心脏病, Choudhury 等人在对食管闭锁的生存影响的研究中指出合并复杂型心脏畸形的食管闭锁被认为是预后的不良因素, 并且是最常见死亡的原因, 需要对患有食管闭锁的患儿进行心脏彩超检查[7]。其他常见的畸形有泌尿系畸形、骨骼畸形、肛门直肠畸形等, 少部分合并有染色体的畸形(例如唐氏综合征、18 染色体综合征), 部分患儿合并两种或者两种以上的畸形, 10% 的 EA 患儿合并 VACTERL 联合征, 对疑似存在 VACTERL 联合征的食管闭锁患儿应常规行 VACTERL 筛查[8]。

食管闭锁合并十二指肠闭锁较为罕见, 约占 3%~6% [5] [9], 加上临床上对此类疾病认识不足, 容易漏诊。而且在 Sigmund 等人[10]的研究中表明导致患儿死亡的原因是由于对十二指肠闭锁的漏诊。据报道仅有 1/3 的食管闭锁在产前检查时诊断出, 在进行产前超声检查时发现盲袋征、胃泡不显示、羊水过多等需警惕食管闭锁的可能[11]。在文献报道中同时合并十二指肠闭锁的患儿在进行产前超声检查时常常只表现为羊水过多, 这就导致十二指肠闭锁的漏诊, 其漏诊发生率高达 33% [5]。往往此类疾病的患儿的临床表现会因为食管闭锁的表现而被掩盖, 这也导致了临床上的漏诊。合并十二指肠不完全闭锁的患儿, 症状较轻, 腹胀不明显, 并且由于存在食管闭锁, 患儿的呕吐物中不含胆汁。Miscia 的文章中[12]提到一例漏诊的病例, 由于术后胃肠道引流中含有胆汁而被怀疑, 并且在术中证实存在十二指肠闭锁, 作者表明合并不完全十二指肠闭锁的食管闭锁患儿常常漏诊。Zornitza 等人的研究中提到一例食管闭锁的患儿, 进行了食管修复, 于第 42 天后死亡, 尸检诊断为十二指肠闭锁及肺发育不良[13]。本文中报道的病例就是由于第一次术前检查不完整, 同时对于食管闭锁合并十二指肠闭锁的认识不足, 而导致漏诊。此类疾病的典型表现是在腹部 X 片及上腹部超声的“双泡征”, 所以对于诊断食管闭锁的患儿还需要进行胸腹部 X 线及上腹部超声检查, 以排除十二指肠闭锁的可能。

目前手术是唯一治疗的方法, 从 1941 年完成了第一例成功的食管重建手术以来, 随着手术的改进及围术期管理的加强, 食管闭锁患儿存活率大幅提高, 存活率从 20 世纪 40 年代的 20% 左右, 增加到 20 世纪 80 年代的 80% 左右, 目前存活率高达 90% 以上[14]。目前对于食管闭锁合并十二指肠闭锁的患儿的治疗方案未形成共识, 可以进行一期手术, 也可选择进行分期手术。其中一部分行分期手术的原因是对十二指肠闭锁的漏诊[12]。在了一项包括 10 例食管闭锁合并十二指肠闭锁的病例的研究中, 作者表明对此类疾病的患儿进行一期手术, 同时解决两种畸形, 这并不会增加患儿术后的死亡率[5]。Cao 等人[9]的文章中进行一期手术的患儿术后并未出现明显并发症, 患儿的恢复也未受到影响。而在另一项研究中表明分期手术可以降低术后并发症的发生率, 其作者建议先进行胃造瘘及修复食管闭锁, 伴有气管食管瘘时要注意患儿的呼吸障碍情况, 然后在 3~7 天内进行十二指肠的修复手术[15]。同时国内的研究者谷一超等人[16]在文章中建议行分期手术, 由于此类病人多为早产儿, 而一期手术的时间较长, 所造成的创伤较大, 分期手术更为安全。在最近发表的综述中, 大部分患儿选择了分期手术的方式, 文章中作者提出对于身体状况良好、无严重呼吸困难、体重大于 1500 g 的患儿, 选择一期手术的治疗方案是安全的, 并且在一期手术时先进行食管的修复, 后再修复十二指肠[17]。一期手术虽不会增加患儿的死亡率, 但是分期手术可以降低一期手术的难度, 降低患儿术后并发症的发生率, 提高患儿生活质量。本例患者最初诊断为食管闭锁伴气管食管瘘, 临床表现仅为呕吐, 呕吐物中不含胆汁, 而合并十二指肠闭锁的发病率较低, 未考虑十二指肠闭锁可能, 未进行相关的排除性检查, 导致漏诊。所以当明确诊断为食管闭锁时, 还需要进一步检查以排除合并十二指肠闭锁的可能, 从而尽早进行干预治疗, 提高患儿存活率。

参考文献

- [1] Depaeppe, A., Dolk, H. and Lechat, M.F. (1993) The Epidemiology of Tracheo-Oesophageal Fistula and Oesophageal Atresia in Europe. Eurocat Working Group. *Archives of Disease in Childhood*, **68**, 743-748. <https://doi.org/10.1136/adc.68.6.743>
- [2] Shaw-Smith, C. (2006) Oesophageal Atresia, Tracheo-Oesophageal Fistula, and the VACTERL Association: Review of Genetics and Epidemiology. *Journal of Medical Genetics*, **43**, 545-554. <https://doi.org/10.1136/jmg.2005.038158>
- [3] Pedersen, R.N., Calzolari, E., Husby, S., et al. (2012) Oesophageal Atresia: Prevalence, Prenatal Diagnosis and Associated Anomalies in 23 European Regions. *Archives of Disease in Childhood*, **97**, 227-232. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2011-300597>
- [4] Cassina, M., Ruol, M., Pertile, R., et al. (2016) Prevalence, Characteristics, and Survival of Children with Esophageal Atresia: A 32-Year Population-Based Study Including 1,417,724 Consecutive Newborns. *Birth Defects Research*, **106**, 542-548. <https://doi.org/10.1002/bdra.23493>
- [5] Dave, S. and Shi, E.C. (2004) The Management of Combined Oesophageal and Duodenal Atresia. *Pediatric Surgery International*, **20**, 689-691. <https://doi.org/10.1007/s00383-004-1274-8>
- [6] 钟微, 李乐, 郑珊, 等. 先天性食管闭锁诊断及治疗(专家共识) [J]. 中华小儿外科杂志, 2014(8): 623-626.
- [7] Choudhury, S.R., Ashcraft, K.W., Sharp, R.J., et al. (1999) Survival of Patients with Esophageal Atresia: Influence of Birth Weight, Cardiac Anomaly, and Late Respiratory Complications. *Journal of Pediatric Surgery*, **34**, 70-74. [https://doi.org/10.1016/S0022-3468\(99\)90231-2](https://doi.org/10.1016/S0022-3468(99)90231-2)
- [8] Solomon, B.D., Baker, L.A., Bear, K.A., et al. (2014) An Approach to the Identification of Anomalies and Etiologies in Neonates with Identified or Suspected VACTERL (Vertebral Defects, anal Atresia, Tracheo-Esophageal Fistula with Esophageal Atresia, Cardiac Anomalies, Renal Anomalies, and Limb Anomalies) Association. *The Journal of Pediatrics*, **164**, 451-7.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2013.10.086>
- [9] Cao, Z.P., Li, Q.F., Liu, S.Q., et al. (2019) Surgical Management of Newborns with Combined Tracheoesophageal Fistula, Esophageal Atresia, and Duodenal Obstruction. *Chinese Medical Journal*, **132**, 726-730. <https://doi.org/10.1097/CM9.000000000000102>
- [10] Ein, S.H., Palder, S.B. and Filler, R.M. (2006) Babies with Esophageal and Duodenal Atresia: A 30-Year Review of a Multifaceted Problem. *Journal of Pediatric Surgery*, **41**, 530-532. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2005.11.061>
- [11] 安鹏, 张敏, 王瑜, 等. 产前超声联合 MRI 诊断胎儿先天性食管闭锁[J]. 中国介入影像与治疗学, 2018, 15(7): 429-433.
- [12] Miscia, M.E., Lauriti, G., Di Renzo, D., et al. (2021) Esophageal Atresia and Associated Duodenal Atresia: A Cohort Study and Review of the Literature. *European Journal of Pediatric Surgery*, **31**, 445-451. <https://doi.org/10.1055/s-0040-1716884>
- [13] Stark, Z., Patel, N., Clarnette, T., et al. (2007) Triad of Tracheoesophageal Fistula-Esophageal Atresia, Pulmonary Hypoplasia, and Duodenal Atresia. *Journal of Pediatric Surgery*, **42**, 1146-1148. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2007.01.044>
- [14] Zimmer, J., Eaton, S., Murchison, L.E., et al. (2019) State of Play: Eight Decades of Surgery for Esophageal Atresia. *European Journal of Pediatric Surgery*, **29**, 39-48. <https://doi.org/10.1055/s-0038-1668150>
- [15] Nabzyk, C.S., Chiu, B., Jackson, C.C., et al. (2014) Management of Patients with Combined Tracheoesophageal Fistula, Esophageal Atresia, and Duodenal Atresia. *International Journal of Surgery Case Reports*, **5**, 1288-1291. <https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2013.09.016>
- [16] 谷一超, 华凯云, 赵勇, 等. 先天性食管闭锁合并十二指肠梗阻的诊治[J]. 中华小儿外科杂志, 2020, 41(6): 500-503.
- [17] Doval, L., Rousseau, V. and Irtan, S. (2023) Combined Esophageal and Duodenal Atresia: A Review of the Literature from 1950 to 2020. *Archives de Pédiatrie*, **30**, 420-426. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2023.05.004>