

# 先天性膈疝病例报道 1 例并文献复习

何云, 王晓美, 李传峰

曲靖市妇幼保健院 新生儿科, 云南 曲靖 655000

DOI:10.61369/MRP.2025080027

**摘要 :** 目的 : 分析先天性膈疝的临床特点及治疗。方法 : 回顾性分析 1 例确诊先天性膈疝的临床资料, 并复习相关资料。结果 : 该例患儿母亲孕期系统 B 超检查未见明显异常, 出生后即出现呼吸困难经胸腹部影像学提示先天性膈疝, 予膈疝修补术后病情好转出院, 随访至两岁未见明显异常。结论 : 先天性膈疝是导致新生儿死亡或新生儿长期并发症的主要原因之一, 尽早明确诊断, 及时手术治疗, 并规范治疗, 能较好改善预后。

**关键词 :** 先天性膈疝; PH; 肺发育不良

## Case Report of Congenital Diaphragmatic Hernia: 1 Case and Literature Review

He Yun, Wang Xiaomei, Li Chuanfeng

Department of Neonatology, Qujing Maternal and Child Health Hospital, Qujing, Yunnan 655000

**Abstract :** Objective: To analyze the clinical characteristics and treatment of congenital diaphragmatic hernia. Methods: A retrospective analysis was conducted on the clinical data of a confirmed case of congenital diaphragmatic hernia, and relevant literature was reviewed. Results: The mother of the patient had no obvious abnormalities in the systematic B-ultrasound examination during pregnancy. The patient presented with breathing difficulties immediately after birth. Chest and abdominal imaging suggested congenital diaphragmatic hernia. After diaphragmatic hernia repair surgery, the patient's condition improved and was discharged. Follow-up until the age of two showed no obvious abnormalities. Conclusion: Congenital diaphragmatic hernia is one of the main causes of neonatal death or long-term complications in neonates. Early diagnosis, timely surgical treatment, and standardized treatment can significantly improve the prognosis.

**Keywords :** congenital diaphragmatic hernia; PH; pulmonary hypoplasia

### 一、临床资料

患儿足月男婴, 8 小时 16 分钟龄, 因“呼吸困难 8 小时余”入院, 患儿外院剖宫产出生后出现呼吸困难, 有青紫、气促、呻吟, 于当地医院予气管插管、有创呼吸机呼吸支持治疗, 当地医院予完善胸片提示: 先天性膈疝可能, 为进一步诊治联系我院 120 转院治疗, 由我科医务人员携转运呼吸机至当地医院予有创呼吸机呼吸支持下转入我科住院治疗, 生后未开奶。

个人及家族史: 患儿系 G6P3 单胎孕 38 周, 因“瘢痕子宫、妊娠期高血压”于外院行剖宫产, 无羊水早破, 羊水清, 出生体重 2750g (P10-P25), Apgar 评分: 9 分-9 分 (1 分钟-5 分钟), 患儿其母孕 8 周阴道流血保胎治疗, 孕晚期发现“血压高”, 未予

药物治疗 (具体不详), 否认孕期糖尿病及传染病史。否认家族性遗传代谢疾病史。孕期产检系统 B 超未见明显异常。

入院查体: 体温 36.8℃, 呼吸 60 次/分, 血压 60/31mmHg, 体重 2.75kg, 微量血糖 3.3mmol/L, 气管插管、有创呼吸机辅助呼吸下经皮血氧饱和度 90%, 反应差, 气促, 口唇无发绀, 三凹征阳性, 右侧呼吸动度正常, 左侧呼吸动度减弱, 反常呼吸, 节律不规整, 右肺叩诊呈清音, 左肺叩诊呈鼓音, 双肺呼吸音不对称, 右肺呼吸音稍粗, 左肺呼吸音消失, 左侧胸腔可闻及肠鸣音, 双侧未闻及干啰音、湿啰音。心率 135 次/分, 律齐, 心音偏钝, 心音位于右侧第五肋间锁骨中线内 0.5cm, 舟状腹, 软, 肝脾无肿大。

辅助检查: 我院胸腹部 CT 提示: 左侧胸腔内改变, 多考虑

作者简介:

何云 (1988.9—) 女, 汉族, 本科, 主治医师, 研究方向: 新生儿科。

王晓美 (1987.8—) 女, 汉族, 本科, 主治医师, 研究方向: 新生儿科。

李传峰 (1977.9—) 男, 汉族, 本科, 主任医师, 研究方向: 新生儿疾病救治。

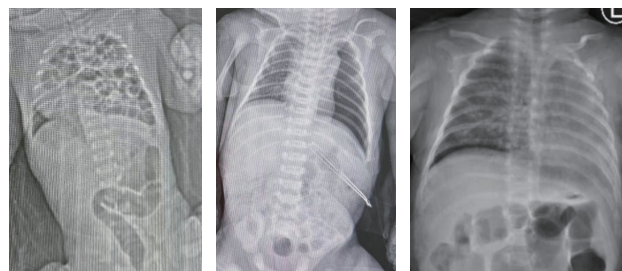


图1 术前X片

图2 术后当天X片

图3 生后两月X片

先天性膈疝（疝入物为胃、大部分小肠、结肠及左肾），左肺完全受压，腹部肠淤积CT征象，肝、右肾、膀胱CT平扫未见明显异常，胆囊、胰腺及脾脏显示欠佳。我院心脏B超：1.房间隔缺损（继发孔型，建议隔期复查）。2.轻度肺动脉高压。外周染色体检查未见明显异常。

诊疗过程：入院予积极完善相关检查、有创呼吸机呼吸支持、头高脚低斜坡位、防治感染、补液、多巴酚丁胺联合多巴胺改善循环、静脉营养、补液、禁食、胃肠建议等对症支持治疗，并请儿外科、麻醉科等多学科会诊协助诊治，积极完善术前准备，生后约20小时儿外科医师予患儿行剖腹探查术+左侧膈疝修补术。术后继续予患儿有创呼吸机呼吸支持、抗感染、静脉营养、维持水电解质平衡等对症支持治疗，病程中患儿出现左侧气胸、左侧胸腔积液予左侧胸腔闭式引流，经治疗后患儿呼吸好转予改NCPAP呼吸支持，病情好转后逐渐过度至吸氧，于生后第35天患儿带氧回家继续家庭氧疗。出院后继续随访患儿，出院1周患儿顺利停氧，生后2月复查胸片提示左侧肺透亮度较右侧低，随访至2岁患儿无膈疝复发，神经、听力、呼吸、消化系统等均无特殊情况。

## 二、讨论

先天性膈疝（congenital diaphragmatic hernia, CDH）指先天性膈肌发育不良，导致腹腔内脏器（肠管、脾脏、肝脏和肾脏等）疝入胸腔内，对胸腔脏器形成压迫。CDH常导致不同程度的肺发育不全和新生儿持续性肺动脉高压（persistent pulmonary hypertension of the newborn, PPHN）<sup>[1-3]</sup>。CDH发病率为2.5/10 000，病死率可高达30%<sup>[4]</sup>。CDH是导致新生儿死亡或新生儿长期并发症的主要原因之一<sup>[5]</sup>。

病因及病理生理：先天性膈疝病因尚不明确，目前多认为先天性膈疝是由于膈肌发育异常导致的。肺发育不良、肺血管异常、持续性肺动脉高压和胎儿循环、表面活性物质缺乏以及伴发畸形等因素，导致机体不同程度缺氧、高碳酸血症和酸中毒的恶性循环是膈疝病理生理的核心。CDH患儿常存在肺发育不全、PH和左心室发育不良<sup>[6]</sup>。胎儿期肺分支形态受损，存在腺泡发育不全、末端细支气管减少和肺泡化失败等导致肺发育不全的因素<sup>[7]</sup>。

而PH的原因主要有：（1）CDH患儿在胎儿期时因腹腔脏器疝入胸腔压迫肺脏，导致其肺血管树枝化减少，并伴随肺小动脉肌肉中膜和外膜增厚，使得肺血管直径减小和阻力增加。同时血管结构改变伴有血管反应性降低和各种调控因子（如视黄酸、一氧化氮、内皮素、血管内皮生长因子等）的异常<sup>[8]</sup>。这些是导致CDH患儿生后PH的基础。（2）左心室发育不良使得左心不能及时将回心血液泵出，从而出现肺静脉淤血。此时压力可经肺毛细血管床传导至肺动脉，进而导致肺动脉高压<sup>[9]</sup>。CDH患儿腹腔脏器疝入后直接压迫心脏，可导致左心室发育异常。此外，CDH患儿在胎儿期即存在纵隔移位，这可导致胎儿期右心经卵圆孔分流至左心的血流减少，左心容量负荷减低、充盈不足，可导致左心室发育不良<sup>[11,6]</sup>。

诊断依据：目前仍有相当部分患儿不能做到产前B超检查，或因为超声检查技术问题即使做了B超检查，而未能做出产前诊断。对出生后即出现青紫、呼吸困难、胸部呼吸运动弱、胸壁饱满、叩诊浊音、听诊呼吸音消失、可听到肠鸣音、心音位置异常及气管向健侧移位、腹部平坦空虚等表现者，应高度怀疑CDH，立即摄胸片，如X线胸片显示胸腔内有胃泡或肠曲影，肺组织受压，心脏和纵隔移位，可明确诊断，亦可完善CT、B超、钡餐检查。

鉴别诊断：本病需要与先天性肺囊肿、食管闭锁、先天性心脏畸形、膈膨升、气胸等疾病相鉴别。

治疗：近十余年来，CDH的诊治已经由一种单纯的外科疾病变为一种多学科管理疾病，由一种以前仅出生后治疗的疾病变为产前-产时-围手术期-手术后全过程管理疾病<sup>[10]</sup>。先天性膈疝生后应予保温、气管插管、呼吸机呼吸支持、适当斜坡位、禁食、胃肠减压、吸氧、纠正酸中毒、防治感染、维持水电解质平衡、维持循环稳定等综合治疗。CDH患儿生后常存在循环功能障碍。合理使用血管活性药物，多种药物联合控制PPHN，合理控制容量，对于改善CDH患儿循环功能可能有一定帮助<sup>[11]</sup>。CDH的根本治疗手段是通过手术将腹部脏器“归位”，解除对肺部的压力，并做膈肌修复。近年来，国际上多采用传统开放手术或微创手术。手术最佳时机也一直存在很大争议。大多为观察性临床研究，各中心的治疗护理措施尚未实现标准化<sup>[12]</sup>。精准的产前评估、合理的围手术期干预、在高死亡风险患儿中应用ECMO，可以提高CDH患儿的存活率。随着CDH患儿存活率的提高，对CDH患儿进行长期生活质量监测变得愈发重要<sup>[10]</sup>。早期评估患儿病情，尽早给予合理的多学科综合管理治疗，才能在最大程度上挽救CDH患儿生命，改善预后<sup>[13]</sup>。

可能的不良预后：CDH是导致新生儿死亡或新生儿长期并发症的主要原因之一<sup>[5]</sup>。一旦确诊CDH，应通过先进的影像学 and 综合基因检测排除多发结构或染色体异常，以及综合征等影响预后的因素<sup>[12]</sup>。CDH预后不良的主要原因是肺发育不良和肺动脉高压。CDH患儿有呼吸困难的风险，尤其是出生后6 h出现严重呼

吸道症状的 CDH 患儿容易因缺氧而导致严重 HIE，此外，由于疾病本身的严重性及相关的侵入性治疗会导致术后并发症发生率升高，包括发育迟缓、胃食管反流、慢性肺病、脊柱侧弯或神经系统发育不良<sup>[14]</sup>。CDH 患儿肺动脉高压程度越重，心功能越差，病情越严重，死亡风险越高<sup>[15]</sup>。

参考文献

[1]Chatterjee D, Ing RJ, Gien J. Update on Congenital Diaphragmatic Hernia[J]. Anesth Analg, 2020,131(3):808–821.

[2] 中华医学会儿科学分会新生儿学组,《中华儿科杂志》编辑委员会. 新生儿肺动脉高压诊治专家共识 [J]. 中华儿科杂志, 2017,55(3):163–168.

[3] 蔺林, 陈琦, 黄华, 等. 32 例先天性膈疝胎儿的围产期综合管理及预后 [J]. 中华围产医学杂志, 2018,21(3):175–180.

[4]Gupta VS, Harting MT, Lally PA, et al. Mortality in congenital diaphragmatic hernia: a multicenter registry study of over 5000 patients over 25 years[J]. Ann Surg, 2023,277(3):520–527.

[5] 中华医学会儿科学分会产科学组, 中华医学会儿科学分会. 胎儿先天性膈疝临床管理指南基层版（2024）[J]. 中华围产医学杂志, 2024,27(12):969–979.

[6] Zani A, Chung WK, Deprest J, et al. Congenital diaphragmatic hernia[J]. Nat Rev Dis Primers, 2022,8(1):37.

[7]Kirby E, Keijzer R. Congenital diaphragmatic hernia: current management strategies from antenatal diagnosis to long-term follow-up[J]. Pediatr Surg Int, 2020,36(4):415–429.

[8]Gupta VS, Harting MT. Congenital diaphragmatic hernia– associated pulmonary hypertension[J]. Semin Perinatol, 2020,44(1):151167. [9] Chandrasekharan PK, Rawat M, Madappa R, et al. Congenital diaphragmatic hernia – a review[J]. Matern Health Neonatol Perinatol, 2017,3:6.

[10] 何秋明, 夏慧敏. 先天性膈疝产前至手术后全过程管理中的几个焦点问题 [J]. 临床小儿外科杂志, 2024. 23(12): 1101–1105.

[11] 张伟, 马立霜等. 先天性膈疝患儿生后围手术期循环功能的变化和管理 [J]. 中华围产医学杂志, 2024. 27(12):986–992.

[12] 马立霜. 先天性膈疝：从产前诊断、干预治疗到长期随访管理的争议与挑战 [J]. 中华围产医学杂志, 2024. 27(12): 980–985.

[13] 代岷. 先天性膈疝围产医学一体化管理及预后分析 [D]. 河北医科大学, 2022.

[14]Vanamo, K., et al., Long-term gastrointestinal morbidity in patients with congenital diaphragmatic defects[J]. PEDIATR SURG, 1996. 31(4): 551–4.

[15] Liu C, Li J, Wei Y, et al. Preliminary study on the predictive value of the vasoactive–inotropic score for the prognosis of neonatal congenital diaphragmatic hernia[J]. BMC Surg, 2023,23(1):69.