

参考文献:

- [1] 曾子恒,张灏,陈伟强,等. 颅脑损伤后继发性脑损伤发病机制的研究进展[J]. 中国临床神经外科杂志, 2019, 24(12): 777—779.
- [2] 魏琳,何静,杨光诚. 高压氧联合去骨瓣减压术治疗对颅脑损伤患者术后肢体运动及神经功能的影响[J]. 中华航海医学与高气压医学杂志, 2019, 26(4): 345—347.
- [3] 程智慧,李红鹏,马静,等. 纯氧提高重度颅脑损伤患者颈静脉球血氧饱和度有效性的影响因素分析[J]. 内科理论与实践, 2019, 14(1): 39—42.
- [4] DE GRAAFF A E, DONGELMANS D A, BINNEKADE J M, et al. Clinicians' response to hyperoxia in ventilated patients in a Dutch ICU depends on the level of FiO_2 [J]. Intensive Care Medicine, 2011, 37(1): 46—51.
- [5] SIX S, JAFFAL K, LEDOUX G, et al. Hyperoxemia as a risk factor for ventilator-associated pneumonia[J]. Critical Care, 2016, 20(1): 195.
- [6] 解立新. 高氧对呼吸危重症患者的危害及氧疗规范[J]. 中华医学杂志, 2017, 97(20): 1529—1530.
- [7] 杨小军. NIHSS、GCS、APACHE II、MEWS 评分量表预测急性脑卒中患者远期预后的评价[D]. 石河子: 新疆医科大学, 2016.
- [8] 谭勇,徐立勇. 高流量湿化氧疗对颅脑损伤气管切开非机械通气患者的影响[J]. 中国医药导报, 2018, 15(28): 92—95.
- [9] 李知静,金香兰. 急性缺血性脑卒中氧治疗的研究进展[J]. 医学综述, 2020, 26(2): 306—310.
- [10] 曹洁,刘丹. 高氧对机体的损害及发生机制[J]. 中华医学杂志, 2017, 97(20): 1537—1539.
- [11] EGI M, KATAOKA J, ITO T, et al. Oxygen management in mechanically ventilated patients: a multicenter prospective observational study[J]. Journal of Critical Care, 2018, 46: 1—5.
- [12] 曹昊. 经皮气管切开时机对重型颅脑损伤患者预后的影响[J]. 中国临床医生杂志, 2017, 45(3): 88—89.

法布里病伴心肌肥厚及肾功能不全 1 例的护理

姜江芬¹, 孙雅逊¹, 杨丽黎¹, 潘伟忠², 傅国胜¹

1. 浙江大学医学院附属邵逸夫医院, 浙江杭州 310016; 2. 龙游县人民医院, 浙江龙游 324400

摘要: 总结 1 例以心肌肥厚及肾功能不全为主要表现的晚期法布里病患者的护理经验。护理要点包括有效的液体管理, 个体化的营养和饮食指导, 预防血栓栓塞, 针对性的心肾联合移植前准备与遗传咨询。经过 17 d 的对症治疗和护理, 患者病情稳定出院。

关键词: 法布里病; 心肌肥厚; 肾功能不全; 护理 DOI: 10. 3969/j. issn. 1671-9875. 2021. 03. 014

中图分类号: R473. 54

文献标识码: B

文章编号: 1671-9875(2021)03-0049-03

法布里病(Fabry disease)是一种罕见的 X 连锁遗传性疾病^[1], 其代谢缺陷是由于溶酶体水解酶 α -半乳糖苷酶 A(α -galactosidase A, α -Gal A) 缺乏而导致代谢底物酰基鞘鞘醇三己糖(globotriaosylceramide, Gb3)在多种细胞的溶酶体内蓄积, 如血管内皮细胞、血管平滑肌细胞、心肌细胞、瓣膜纤维细胞和心脏传导纤维, 肾小球、肾小管和肾间质细胞, 自主神经节和背根神经节等, 引起心、脑、肾、神经组织等病变。法布里病的临床表现多种多样, 缺乏特异性, 且存在着性别和发病年龄的

差异^[2], 容易漏诊或误诊。近年来, 随着基因检测技术的发展, 法布里病的诊断效率逐渐提高, 报道的病例多以肾损害为主^[3-6], 同时累及心脏与肾脏的案例护理鲜有报道。2019 年 9 月, 浙江大学医学院附属邵逸夫医院 CCU 收治了 1 例以心肌肥厚及肾功能不全为主要表现的法布里病患者, 经过对症治疗和护理, 患者症状缓解, 入院第 17 天病情好转出院, 继续居家康复。现将护理体会报道如下。

1 病例简介

患者, 女, 57 岁, 因“反复胸闷气急 5 年, 加重 3 周”于 2019 年 9 月 9 日入浙江大学医学院附属邵逸夫医院急诊, 以“法布里病、左心室肥厚、心功能 IV 级、慢性肾功能不全 III 期”收住入 CCU。患者高血压病史 21 年, 半年前基因检测确诊为“法布里

作者简介: 姜江芬(1981—), 女, 硕士, 副主任护师。

收稿日期: 2020—08—15

通信作者: 杨丽黎, 3200006@zju.edu.cn

基金项目: 浙江省科技厅重点研发计划项目, 编号 2019C03022; 浙江省医药卫生科技计划项目, 编号 2018KY179

病”。入院时意识清楚,体温 36℃,心率 99 次/min,呼吸 18 次/min,血压 92/76 mmHg,SpO₂95%;静息下胸闷及气促明显、夜间端坐呼吸、双下肢凹陷性水肿,呈心力衰竭终末期表现。心电图示心房颤动心律伴频发室性期前收缩,心脏彩色超声示肥厚型心肌病失代偿期;双肾动脉彩色超声示双肾动脉阻力增高。实验室检验:脑钠肽前体(NT-proBNP)>25 000 pg/ml,钾 4.31 mmol/L,尿素 8.07 mmol/L,肌酐 141 μmol/L,估算肾小球滤过率(estimated glomerular filtration rate, eGFR) 21.1 ml/min,血浆白蛋白 27.1 g/L,尿蛋白++++,低密度脂蛋白胆固醇 5.58 mmol/L。入院后采用利尿、抗凝、改善心室重构等对症支持治疗。住院期间持续心电监护,根据患者病情变化选择合适的氧疗方式,进行液体管理,并逐步完善心肾联合移植前各项准备工作。入院第 7 天,患者主诉重度胸闷、气急,心电监护示快室率心房颤动心律,心率 105~108 次/min,予同步电复律,恢复窦性心律后心室率有所下降,维持在 59~76 次/min,患者主诉不适症状缓解,考虑患者的基础窦性心率较慢,未予抗心律失常药物治疗。入院第 17 天患者病情稳定出院,继续居家康复。

2 护理

2.1 有效的液体管理

本例患者以心肌舒张功能异常的舒张性心力衰竭表现为主,入院时胸闷、气促明显,双下肢凹陷性水肿,尿量偏少,抗心力衰竭治疗是关键,而进行有效的液体管理,保持出入量和水电解质的平衡是护理的重点措施。责任护士告知患者限水限钠的必要性,做好相关宣教工作,精确统计每日出入量(包括出汗等非显性失水),按医嘱隔天监测血电解质,重点关注血钾、血钠及肌酐等,为患者的液体管理尤其是利尿剂的调整提供了强有力的依据。患者入院时,常规给予呋塞米和螺内酯联合利尿;入院第 3 天,测患者血钾 4.35 mmol/L,为避免血钾过高,改用更强效的托拉塞米利尿,之后血钾维持在 4.34~4.84 mmol/L;入院第 9 天,血钾降至 3.25 mmol/L,加用螺内酯;入院第 10 天,患者血钠处于正常低限水平(136 mmol/L),加用只排水不排钠的利尿药托伐普坦;入院第 13 天,为患者出院作准备,将利尿药物由注射剂改为片剂。遵医嘱应用利尿剂的同时,密切关注患

者尿量、尿色及透明度,避免发生长期利尿导致的低血容量及急性肾损伤。经以上液体管理措施,多次调整利尿方案,本例患者尿量逐渐增多,由入院第 1 天的 900 ml 增至第 10 天的 2 900 ml,且尿色清,未发生急性肾损伤表现,并在保证水电解质平衡的基础上,心力衰竭症状得到了改善,室性期前收缩减少。

2.2 营养与饮食指导

Gb3 在肾脏中蓄积可致肾损伤,出现蛋白尿、水肿及高脂血症等肾病综合征症候群。本例患者表现为大量蛋白尿(尿蛋白++++)伴低蛋白血症(血浆白蛋白 27.1 g/L),营养上处于负氮平衡状态,但由于肾功能不全,忌高蛋白饮食。为解决蛋白丢失过多无法及时补充这一难题,责任护士结合患者具体情况,辅以个体化营养指导,合理安排膳食。采用优质低蛋白饮食,蛋白供给以牛奶、鱼等动物蛋白为主,限制豆类等植物蛋白类食物摄入,同时每天额外补充 2 勺乳清蛋白粉。遵医嘱予复方 α-酮酸片,配合低蛋白饮食预防蛋白代谢失调而引起的损害,并且指导患者餐间服用,以使其充分吸收并转化为相应氨基酸;因复方 α-酮酸片存在高钙血症不良反应,同时关注患者血钙水平,一旦出现高钙血症则减少维生素 D 及其他含钙食品的摄入。本例患者住院期间血钙维持在 2.01~2.32 mmol/L。因长期联合利尿,本例患者钾的摄入量根据出入量及电解质水平进行调整,入院后前 8 d,经各种对症治疗和护理,出入量平衡,血钾维持在 4.34~4.84 mmol/L,为避免血钾升高,忌海带、香蕉、橙子等含钾高的食物;入院第 9 天因出现低钾血症,予口服补钾,改为高钾饮食。此外,限制患者摄入富含脂肪和胆固醇的食物,以低盐、低脂、清淡饮食为主。本例患者住院期间未发生高钙血症,且随着心功能的改善,食欲逐渐好转,但经以上营养与饮食指导,其低蛋白血症无明显改善,除肾脏原因外,考虑为法布里病累及胃肠道所致。

2.3 预防血栓栓塞

血栓栓塞的发生主要与血管壁损伤、血流速度减慢、血液高凝状态有关。本例患者近两年来一直为持续性心房颤动心律,CHA₂DS₂-VASc 评分^[7]5 分,HAS-BLED 评分^[8]1 分,且伴肾病综合征,血液呈高凝状态,加上处于心力衰竭终末期,长期卧床、利尿,具有较高的并发血栓栓塞的风

险。遵医嘱继续予 Xa 因子抑制剂(利伐沙班)进行抗凝,并密切关注出血风险,重点关注有无头痛、呕吐、视物模糊等颅内出血迹象,同时关注患者肾功能情况。其次,做好相关护理防治措施。患者入院初期卧床期间,抬高下肢以促进下肢静脉血回流,指导患者进行趾、踝、膝关节等单关节的主动屈伸及环转运动,并指导家属动作轻柔地辅助患者行膝关节的被动屈伸运动,以主动与被动运动相结合的方式预防下肢深静脉血栓形成。入院后第 8 天,患者情况稳定,间断吸氧,鼓励其离床活动,责任护士协助患者逐步完成由坐在床沿到在陪护搀扶下病区内活动。利尿期间避免过度限水导致血容量不足、血液黏稠度增加、血流缓慢等诱发血栓栓塞的因素。保护局部血管,尽量减少不必要的穿刺,同时避免同一部位反复穿刺,以免损伤血管内膜,增加血栓形成风险。此外,关注血栓形成的先兆症状和 NT-proBNP、肌钙蛋白等心房颤动患者卒中风险重要预测因素^[9]。电复律也可导致心房血栓脱落,引发栓塞,故电复律前原则上应行经食道心脏彩色超声的再次评估。本例患者因当时无法耐受脱离无创呼吸机,未能行经食道心脏彩色超声检查,主管医生权衡利弊,复律前与患者及家属进行了充分沟通及告知,患者于入院第 7 天在未行经食道心脏彩色超声评估的情况下行同步电复律,双向波 150 J 一次即成功转窦性心律,住院期间未发生血栓栓塞及抗凝相关出血。

2.4 心肾联合移植前准备与遗传咨询

法布里病的治疗措施主要包括特异性治疗和非特异性治疗^[10],其中酶替代特异性治疗十分昂贵,且因条件所限,在国内尚无法实现。本例患者的非特异性治疗主要包括改善心、肾功能方面的对症治疗。患者 eGFR 低于 30 ml/min,考虑到心脏移植术后环孢素长期治疗的叠加肾毒性,所以对于该患者最理想的治疗策略是心肾联合移植。经患者及其家人的慎重考虑,患者已在“心脏移植注册系统”中登记,目前等待心脏移植中,并已完善部分移植前检查准备。法布里病为 X 连锁遗传性疾病,明确患者为先证者后,同时收集家族史等相关资料,并对多个家族成员进行基因检测。患者儿子存在相同的 GLA 基因突变,由于缺乏对应的等位基因,所以其临床表现相对于患者而言出

现得更为早期和严重。一般来说,对于此类高风险患者家族应尽可能早采取筛查和降低风险的措施,并通过遗传咨询、辅助生殖技术进行其后代法布里病的规避。

3 小结

法布里病较为罕见,本例患者病情较复杂,以心肌肥厚伴肾功能不全为主要表现,治疗、护理难度大。通过有效的液体管理,辅以个体化的营养和饮食指导,预防血栓栓塞,结合针对性的心肾联合移植前准备与遗传咨询,在改善患者心、肾功能的同时,帮助患者及家属正确认识疾病,为下一步心肾联合移植奠定了良好的基础。

参考文献:

- [1] ZARATE Y A, HOPKIN R J. Fabry's disease[J]. Lancet, 2008, 372(9647):1427-1435.
- [2] 杨曦,谢院生,米悦,等. 男女性别不同年龄法布里病的临床特点[J]. 中国中西医结合肾病杂志, 2019, 20(3):203-208.
- [3] 才智勇,王素霞,章友康,等. 14 例 Fabry 病肾损害的临床、病理及基因突变特点的分析[J]. 中华肾脏病杂志, 2012, 28(12):909-915.
- [4] 朱晓明,程首超,龚育红,等. 法布里病 2 家系临床及遗传学分析[J]. 临床儿科杂志, 2019, 37(5):385-387.
- [5] 李懿家,刘映红,袁曙光,等. 诊断 Fabry 病合并 IgA 肾病 2 例[J]. 临床肾脏病杂志, 2018, 18(2):127-128.
- [6] 涂晓文,王欢. 以肾脏病为主要症状的 Fabry 病一例[J]. 中华肾病研究电子杂志, 2018, 7(1):47-48.
- [7] LIP G Y H, NIEUWLAAT R, PISTERS R, et al. Refining clinical risk stratification for predicting stroke and thromboembolism in atrial fibrillation using a novel risk factor-based approach: the euro heart survey on atrial fibrillation[J]. Chest, 2010, 137(2):263-272.
- [8] PISTERS R, LANE D A, NIEUWLAAT R, et al. A novel user-friendly score (HAS-BLED) to assess 1-year risk of major bleeding in patients with atrial fibrillation: the Euro Heart Survey[J]. Chest, 2010, 138(5):1093-1100.
- [9] JANUARY C T, WANN L S, CALKINS H, et al. 2019 AHA/ACC/HRS focused update of the 2014 AHA/ACC/HRS guideline for the management of patients with atrial fibrillation: a report of the American college of cardiology/American heart association task force on clinical practice guidelines and the heart rhythm society in collaboration with the society of thoracic surgeons[J]. Circulation, 2019, 140(2):e125-e151.
- [10] YOGASUNDARAM H, KIM D, OUDIT O, et al. Clinical features, diagnosis, and management of patients with Anderson-Fabry cardiomyopathy[J]. The Canadian Journal of Cardiology, 2017, 33(7):883-897.