

先天性无痛无汗症手术麻醉研究进展

覃秋宁¹ 覃绍坚² 通讯作者

1 广西中医药大学附属瑞康医院 广西南宁 530000 2 广西南宁市第四人民医院 广西南宁 530000

〔摘要〕先天性无痛无汗症(CIPA), 又称遗传性感觉和自主神经障碍(HSAN)IV型, 是一种罕见的常染色体隐性遗传性疾病。CIPA的主要临床表现为痛觉丧失, 温度感觉减低或者丧失, 全身无汗, 皮肤干燥、发热症状。本文对先天性无痛无汗症的发病机制、临床表现、诊断方法以及围手术麻醉期管理方面进行综述, 为提供此类患者手术麻醉更趋于科学性和合理性。

〔关键词〕先天性无痛无汗症; 发病机制; 临床症状; 诊断; 麻醉管理

〔中图分类号〕R614 〔文献标识码〕A 〔文章编号〕2095-7165(2020)09-198-02

先天性无痛无汗症(CIPA), 又称遗传性感觉和自主神经障碍(HSAN)IV型, 是以无痛无汗为主要基本特征的一种遗传性疾病, 常伴有反复不明原因发热、感染和精神发育迟滞, 在临床上极易与多种疾病混淆而误诊的常染色体隐性遗传病^[1]。患者从婴幼儿开始经常出现意外伤和自残行为, 受伤后需要进行手术麻醉。婴幼儿、儿童和青少年为主要发病人群, 据统计其发病率约为1/1.25亿。存在痛觉丧失的各种疾病统称为遗传性感觉和自主神经病, 在此基础上对这类疾病进行分型, 主要分为感觉神经根神经病、先天性感觉性神经病、家族性自主神经异常、先天性无痛无汗症以及先天性无痛症, 目前全世界仅有200多例。本文对先天性无痛无汗症的发病机制、临床表现、诊断方法以及围手术麻醉期管理方面进行综述。

1 临床表现

CIPA患者的基因型和表型之间的关系比较复杂, 并不是单一的对应关系, 因此遗传背景相同的患者会出现不同症状^[2]。临床表现为全身无痛无汗。由于无痛觉, 常出现自伤行为、全身抓痕、无痛性骨折、骨关节异常活动而形成charcot关节等。意外伤可以发生在任何部位, 自残部位包括嘴唇、舌头、耳朵、眼睛、鼻子和手指还可出现舌头溃疡, 烫伤。除眼睛自残外, CIPA患者还可出现角膜神经营养不良性溃疡和角膜混浊, 但角膜反射和流泪正常。大多数CIPA患者最早出现的症状是反复的非感染性发热, 发热程度不一, 体温易受环境温度影响, 采用抗生素或者解热药物进行治疗效果差, 物理降温效果好。

2 诊断与鉴别诊断

2.1 诊断关于CIPA患者诊断需要多方面综合分析

2.1.1 仔细询问病史

通过了解病史, 可以怀疑是否是CIPA。追问是否存在不明原因的反复发热, 使用解热药物后效果不佳的患者; 不存在感染或者存在感染但是经过抗感染治疗后依然出现发热的患者; 受伤后从来没有疼痛表现的患者, 可高度怀疑为CIPA, 尤其是幼儿患者, 父母为近亲结婚或家族中有类似发病患者, 更应怀疑本病。

2.1.2 临床表现

若患者出现有高热, 但全身或全身大部分无汗者; 皮内注射或离子透入毛果云香碱、高温各种因素也不能使患者发汗。皮内注射组胺后未出现红斑, 同时伴有全身或全身大部痛觉减退或消失。

2.1.3 实验室检查

对患者进行发汗试验结果为阴性, 低丙种球蛋白血症、葡萄糖负荷试验的胰岛素反应第一阶段较低, 有助于诊断CIPA, 实验室检测到NTRK1基因突变则高度支持CIPA诊断。

2.1.4 病理组织学检查

如果对患者进行组织活检显示皮肤组织结构及汗腺形态无异常, 但周围神经无髓鞘, 伴有细小髓鞘纤维缺失, 在此基础上结合临床特点和实验室检查, 则可确诊为CIPA。

3 围手术麻醉期管理

3.1 麻醉前评估与准备

对择期手术患者于术前一天访视患者, 进行麻醉前评估, 掌握无痛无汗症疾病的特殊性, 了解患者有否从婴幼儿开始经常出现意外伤和自残行为, 或受伤后有否进行手术麻醉经历^[4]。由于本病患者对痛觉不敏感, 经常受伤而毫无知晓, 他们对麻醉手术较正常人更为紧张, 故要对其进行心理疏导, 消除其紧张情绪, 同时也要做好患儿父母的心理护理, 让父母接受此病, 并告知其注意调节环境温度以维持患儿的正常体温, 指导父母生活护理上应注意的问题。且此疾病为一植物神经功能失调性疾病, 术前兴奋与精神紧张可引起发热, 故麻醉前镇静非常重要, 术前用药应给与足量的镇静药。抗胆碱药阿托品可引起心动过速及体温升高, 因此术前可以不用术前药, 若有必要时, 可用小剂量的东莨菪碱。此外, 还应注意本病患者可能还合并有其他先天性疾病。

3.2 全身麻醉

目前对CIPA全身麻醉的麻醉深度尚有不同的意见。有文献报道, 由于此类患者无痛觉, 可采用浅全麻、仅使患者意识消失即可。大多数认为此类患儿虽然痛觉消失, 但其它感觉如触觉、压觉、温觉等均正常, 在浅麻醉下切皮等操作时可出现血压升高、心率增快等应激反应, 本病患者的麻醉深度应因人而异, 较为恰当的麻醉深度是在保证意识消失的基础上, 消除或抑制自主神经应激反应。为减少患者的不适与强烈刺激引起的应激反应, 在关键性手术步骤时还应适当加深麻醉。关于肌松药的应用, 由于本病仅累及感觉神经, 运动神经较少受累, 包括琥珀胆碱在内的肌松药均可安全用于本病患者^[5]。但由于本病多合并有其它神经肌肉疾病, 亦有琥珀胆碱后血骨骼肌酶与肌红蛋白显著升高的报道, 故琥珀胆碱应慎用。

3.3 有关本病在椎管内麻醉、神经阻滞等局麻下手术的报道较少。由于缺乏痛觉, 局麻的必要性尚有争议。虽然无痛觉, 但在日常生活中他们对强烈的外力有着“疼痛”的精神表现, 尤其对手术的恐惧感更超过常人, 下腹部或下肢手术时, 良好的局麻效果不仅可减少病人的不适, 而且还可提供较好的肌松效果, 有利于手术操作。此类患者局麻的适应证应与正常人相同。从精神安抚与人道的角度来看, 无论采用何种麻醉方法均应加用强力的镇静药物, 决不可在无麻醉情况下手术。

3.4 体温管理

本症是无汗, 因此容易发热, 目前尚无本病与恶性高热有关的报道, 由于无汗及自主神经功能障碍致皮肤血管舒张障碍、热放射量减少, 不仅在高温环境下容易引起体温升高, 而且因体温调节障碍, 在低温环境下易出现低体温。因此, 此类患者体温管理极为重要, 在围术期应进行持续监控体温, 注意手术室内的温度、通风、湿度及被褥、冰袋等的使用。体温升高时用解热药无效,

(下转第202页)

性。同时，密切观察双下肢静脉回流情况，并进行干预；能下床的病人应鼓励其进行离床活动，尽量减少卧床时间，促进血液循环。通过对该类患者进行术前下肢深静脉血栓危险度的评估，术后采用基本预防、机械预防和药物预防联合应用的综合预防措施，不仅能有效降低下肢深静脉血栓的发生率，还可降低其它并发症，从而减轻患者的经济负担及不必要的痛苦。并密切观察患肢远端血供、皮肤温度、感觉及运动情况，以达到早期发现、早期治疗的目的，防止肺栓塞的发生。通过对下肢深静脉血栓形成的护理，我们体会到严密的病情观察，细致的生活护理，恰当的心理疏导，如手术后却并发深静脉血栓，导致下肢肿胀，活动受限。心理难免出现波动，加之对此病缺乏充分的认识，认为下肢深静脉血栓治不好就要截肢，精神过度紧张，增加了患者的心理压力，多出现焦虑、恐惧、抑郁、失望等心理反应。针对患者出现的这些心理反应。护理人员应做好心理护理工作，向患者及其家属讲述此病的原因及机制、治疗过程、恢复时间等有助于增强患者的信心，消除其焦虑、恐惧心理；当病人提出一些疑问时，护理人员应耐心解答，做好安抚工作，多对患者说些鼓励的语言，利于配合护理工作，使患者建立开朗乐观的心理状态，要建立融洽的护患关

系，创造良好的心理环境。准确把握药物的使用方法和用药原则，观察用药后的效果和不良反应，认真的指导患者掌握康复期功能锻炼的要领，掌握病人的病情动态变化，都对预防骨科下肢深静脉血栓并发症的形成及恢复起到了事半功倍的效果，降低了死亡率和致残率，同时也提高力护理质量和患者生活质量。因此，在预防和治疗中，护理工作起到至关重要的作用，为进一步提高预防护理效果，应不断加强护理人员的理论知识水平和实践能力。

[参考文献]

[1] 王秀芳. 下肢骨折术后并发深静脉血栓形成患者的观察及护理[J]. 实用医技杂志, 2007, 14(7):6.
 [2] 张莉璟, 程云. 骨折患者下肢静脉血栓的护理进展[J]. 护士进修杂志, 2010, 25(7):634-635.
 [3] 陈月梅, 刘晶, 马玉英. 全髋关节置换术后并发症的护理及预防[J]. 护士进修杂志, 2007, 22(18): 1719-1721.
 [4] 唐文平. 骨科卧床患者下肢静脉血栓形成的预防与护理[J]. February 2011, 9(6): 140-141.
 [5] 肖蓉. 高频彩色多普勒超声对下肢静脉血栓的诊断与价值[J]. 西部医学, 2011, 23(7): 1342-1343.

(上接第 196 页)

[参考文献]

[1] 简福霞, 梁泽平, 商瑾. 体外膜肺氧合技术联合连续性肾脏替代治疗成功救治 1 例多器官功能障碍病人的护理[J]. 全科护理, 2016, 14(025):2692-2693.
 [2] 王庆云, 周姓良, 肖素飞, 等. 1 例局部枸橼酸抗凝在体外膜肺氧合联合连续性肾脏替代治疗中的护理[J]. 当代护士旬刊, 2019, 26(05):162-163.
 [3] 刘晓玲, 李云, 蔡丽碧, 等. 体外膜肺氧合联合连续性肾脏替代治疗危重症患者的护理[J]. 中西医结合护理(中英文), 2020, 006(001):P.109-112.
 [4] 李莲叶, 李广玉, 张洁, 等. 体外膜肺氧合技术联合连续性肾脏替代治疗救治儿童暴发性心肌炎的护理体会[J]. 北京医学,

2020, v.42(05):114-116.

[5] 吴允东. 体外膜肺氧合联合连续性肾脏替代疗法辅助治疗 1 例三尖瓣下移畸形矫正术的护理[J]. 全科护理, 2018, 016(016):2044-2046.
 [6] 姚磊. ECMO 联合 CRRT 治疗重症心肌炎合并呼吸衰中综合护理的应用价值研究[J]. 养生保健指南, 2019, 000(018):141.
 [7] 曹莹莹, 王效氏. 体外膜肺氧合联合连续性肾脏替代疗法抢救多器官功能衰竭患者的护理[J]. 实用临床护理学电子杂志, 2018, 003(022):P.65-66.
 [8] 金丹, 林芳, 杨晶, 等. 1 例 ECMO 联合 IABP 及 CRRT 治疗致死性心肌梗死的护理[J]. 全科护理, 2017, 31(v.15):125-126.
 [9] 蒋春艳, 涂惠娟. ECMO 联合 IABP 及 CRRT 应用于心脏术后患者的护理[J]. 护理与康复, 2018, v.17(05):93-94.

(上接第 197 页)

护理模式更快，有助于生活质量改善。

[参考文献]

[1] 胡英娜. 快速康复外科理念在机器人辅助后腹腔镜肾部分切除术患者围手术期护理中的应用[J]. 上海护理, 2018, 18(6):54-56.
 [2] 周宏霞, 刘建民. 加速康复外科护理理念在经皮肾镜取石术患者中的临床护理应用效果分析[J]. 中华全科医学, 2017, 15(12):2145-2147.
 [3] 张惠, 彭双. 加速康复外科理念在输尿管软镜碎石术患者围手术期护理中的应用[J]. 当代护士(下旬刊), 2020, 27(1):42-44.
 [4] 黄海鹏, 莫林键, 李天宇, 等. 加速康复外科理念在输尿管软镜下钬激光碎石术日间手术模式中的应用效果[J]. 广西医学,

2020, 42(8):964-967, 971.

[5] 杨帆, 龙永其, 湛磊, 等. 一步扩张法建立经皮肾通道在 PCNL 加速康复外科中的应用[J]. 医学临床研究, 2019, 36(9):1834-1836.
 [6] 卢亚乐. 加速康复外科结合经皮肾镜取石术在泌尿外科应用的现状和展望[J]. 中国医学工程, 2019, 27(11):40-44.
 [7] 敖平, 束玲, 卓栋, 等. 基于加速康复外科理念的输尿管软镜碎石术后 SIRS 的危险因素分析[J]. 中华医学杂志, 2019, 99(10):758-763.
 [8] 张学平, 张敏, 宋超, 等. 加速康复外科理念在行腹腔镜膀胱根治性切除术患者围术期中应用的临床观察[J]. 临床肿瘤学杂志, 2018, 23(7):631-634.

(上接第 198 页)

应采用冰敷、酒精擦拭等物理降温的方法，必要时可大量输液与利尿。

3.5 术后镇静

由于无痛，苏醒后兴奋可引起伤口裂开、骨关节损伤及发热，故术后应当给予充分镇静。

4 结语

综上所述，CIPA 是一种罕见的常染色体隐性遗传性疾病，掌握其临床特征，为提供此类患者手术麻醉管理更趋于科学性和合理性。

[参考文献]

[1] 顾立达, 肖曼琳, 翟承亮. 先天性无痛无汗症 1 例报告[J]. 临床儿科杂志, 1984, 2(4): 255.
 [2] 荣丽英, 梁红, 刘冬冬, 等. 先天性无痛无汗症五例[J]. 中华围产医学杂志, 2001, 4(2): 63.
 [3] 沈红霞, 周剑峰, 柴建农, 等. 先天性无痛症(附 1 例报告及文献复习)[J]. 中国当代儿科杂志, 2009, 11(3):197-198.
 [4] 姜宇, 田野, 王以朋, 等. 先天性无痛无汗症合并 Charcot 脊柱病 1 例报道并附文献复习[J]. 中国骨与关节外科, 2011, 4(4): 338-343.
 [5] 张维亮, 苏帆, 先天性无痛无汗症患儿接受基础加硬膜外麻醉一例[J]. 临床麻醉学杂志, 2012, 28(11): 1130.