

## ·病例报道·

## 脊髓性肌萎缩症合并困难胆总管巨大结石 1 例

徐晨珊<sup>1,2</sup> 陈佳琦<sup>1,2</sup> 张筱凤<sup>2,3,4</sup>

<sup>1</sup>浙江中医药大学第四临床医学院,杭州 310053;<sup>2</sup>西湖大学医学院附属杭州市第一人民医院消化内科,杭州 310006;<sup>3</sup>杭州市消化疾病研究所,杭州 310006;<sup>4</sup>浙江省中西医结合胆胰疾病重点实验室,杭州 310006

通信作者:张筱凤,Email:zhangxiaofeng837@163.com

**【提要】** 脊髓性肌萎缩症(spinal muscular atrophy, SMA)主要表现为逐渐加重的肌肉无力和肌萎缩。胆总管结石作为SMA常见的合并症,不仅影响患者的生理功能,还给临床管理带来了显著挑战。尽管近年来对SMA的研究有所进展,但针对合并胆总管结石的管理策略仍显不足。本文报告了1例SMA II型合并困难胆总管巨大结石的病例,并总结其诊疗策略及临床经验。

**【关键词】** 胆总管结石病; 脊髓性肌萎缩症; 病例报道; 管理策略; 生活质量

**基金项目:**浙江省“尖兵”“领雁”研发攻关计划项目(2023C03054);杭州市医学重点学科(2025HZGF05)

**A case of spinal muscular atrophy combined with difficult giant common bile duct stones**Xu Chenshan<sup>1,2</sup>, Chen Jiaqi<sup>1,2</sup>, Zhang Xiaofeng<sup>2,3,4</sup>

<sup>1</sup>The Fourth Clinical Medical College, Zhejiang Chinese Medical University, Hangzhou 310053, China;

<sup>2</sup>Department of Gastroenterology, Affiliated Hangzhou First People's Hospital, School of Medicine, Westlake University, Hangzhou 310006, China; <sup>3</sup>Hangzhou Institute of Digestive Diseases, Hangzhou 310006, China;

<sup>4</sup>Key Laboratory of Integrated Traditional Chinese and Western Medicine for Biliary and Pancreatic Diseases of Zhejiang Province, Hangzhou 310006, China

Corresponding author: Zhang Xiaofeng, Email: zhangxiaofeng837@163.com

患者女,29岁,外院诊断为脊髓性肌萎缩症(spinal muscular atrophy, SMA) II型,因“反复腹痛10余年,再发伴发热3 d”转至杭州市第一人民医院。患者有10余年胆总管结石及胆管炎病史,曾多次在多家医院就诊,均以保守治疗为主。近期外院保守治疗无效,内镜逆行胰胆管造影术(endoscopic retrograde cholangiopancreatography, ERCP)亦失败,CT提示胆总管多发巨大结石,结石最大直径约2.5 cm,因此转至我科进行进一步治疗。

体格检查:该患者四肢短小畸形,全身肌肉严重萎缩,头只能偏向一侧,脊柱重度侧弯(图1),无法坐立,长期卧床,气管偏移(图2),张口受限。实验室检查:白细胞计数 $13.3 \times 10^9/L$ ,中性粒细胞计数 $9.5 \times 10^9/L$ ,C反应蛋白53.5 mg/L,丙氨酸氨基转移酶400 U/L,天门冬氨酸氨基转移酶323 U/L,总胆红素198.6  $\mu\text{mol/L}$ ,直接胆红素136.7  $\mu\text{mol/L}$ ,间接胆

红素61.9  $\mu\text{mol/L}$ 。心电图提示II、III、aVF、V6导联异常Q波伴ST段抬高,II、III、aVF近似弓背型抬高0.10 mV, V5、V6抬高0.10 mV, V1呈不完全性右束支传导阻滞型;腹部CT平扫:脊柱明显侧弯,消化道及呼吸道严重畸形,肝内外胆管及胆总管扩张明显,肝内胆管及胆总管可见多发结节状高密度影(图3),最大径约2.5 cm;胸部CT:胸廓不对称,纵隔气管左偏。

基于患者预后及未来生活质量,多学科综合治疗协作组(multidisciplinary team, MDT)评估并与家属充分沟通讨论后,决定在清醒镇静下行ERCP以解除胆道梗阻。ERCP过程:患者张口困难,食管狭窄,食管入口进入困难,在胃镜(GIF-HQ 290,日本Olympus)直视下艰难跨越狭窄食管段(图4)后至十二指肠降部,见主乳头(图5),乳头呈半球形,未切开。于十二指肠降部置入导丝后更换为十二指肠镜

DOI: 10.3760/cma.j.cn321463-20250923-00167

收稿日期 2025-09-23 本文编辑 钱程

引用本文:徐晨珊,陈佳琦,张筱凤. 脊髓性肌萎缩症合并困难胆总管巨大结石 1 例[J]. 中华消化内镜杂志, 2026, 43(5): 411-413. DOI: 10.3760/cma.j.cn321463-20250923-00167.



(JF-260V, 日本 Olympus)。十二指肠镜沿导丝引导进镜,顺利通过狭窄畸形的消化道至十二指肠降部,再次显露主乳头(图6),用黄斑马导丝选择性胆管插管成功(图7);胆管造影见胆总管扩张,内见多发巨大充盈缺损(图8)。鉴于患者无法耐受液电碎石、激光碎石及SpyGlass胆道直视镜等耗时较长的取石操作,故未行一期取石治疗。沿乳头11点方向行括约肌切开后,置入7Fr×4cm双猪尾塑料胆管支架(美国COOK)行内引流,以缓解胆道梗阻,促进胆汁引流并降低感染风险,同时为后续结石处理创造条件。ERCP术后6个月,患者至门诊复诊,诉未再出现畏寒、发热及明显腹痛,复查CT示胆管支架在位,胆道引流通畅。

**讨论** SMA是一种以运动神经元变性为特征的遗传性神经系统疾病,主要表现为骨骼肌进行性萎缩和无力<sup>[1]</sup>。SMA II型是该疾病的一种亚型,通常在婴儿期或幼儿期发病,患者在2岁之前出现明显的运动功能障碍,表现为四肢肌肉无力、运动发育迟缓等症状<sup>[2]</sup>。随着病情的进展,患者可能会出现呼吸肌无力、脊柱侧弯等并发症,严重影响生活质量<sup>[3]</sup>。SMA患者因长期运动受限及卧床状态,易发生胆汁淤积、营养不良及胆固醇代谢紊乱,从而增加胆道结石的发生风险<sup>[4-9]</sup>。

胆总管结石的治疗选择主要包括内镜治疗、外科手术及药物治疗。内镜治疗,特别是ERCP,是目前治疗胆总管结石的首选方法,具有较高的成功率和相对较低的并发症发生率。对于SMA合并胆总管结石患者,目前尚缺乏统一的诊疗策略。由于此类患者常伴严重肌肉萎缩、呼吸功能受限及消化道解剖异常,传统外科手术及常规ERCP均面临较高风险<sup>[10]</sup>。近年来,随着医疗模式的转变,MDT逐渐成为管理复杂病例的重要模式,可在综合评估患者全身状况的基础上优化治疗策略,从而改善临床结局<sup>[11]</sup>。本例患者存

在明显呼吸肌萎缩及心肺储备功能不足,同时伴气道解剖异常,使其对全身麻醉及气管插管的耐受性显著降低,气管插管后脱管机会渺茫,病情危重。在此背景下,治疗策略的核心不再是单纯追求结石一期清除,而是优先控制胆道梗阻与感染风险,并最大程度降低围手术期并发症。因此,相较于创伤较大的外科手术,内镜下胆道引流联合清醒镇静更具安全性和可行性。

麻醉方式的选择在本病例中尤为关键。文献表明,清醒镇静能够有效减少呼吸道并发症,尤其是在有气管压迫风险的患者中<sup>[12]</sup>。此次手术中,清醒镇静的实施不仅避免了气管插管及肌松药应用所带来的呼吸抑制风险,同时保留患者吞咽反射及痛觉反馈,有助于降低操作过程中医源性损伤的风险。此外,针对消化道严重畸形,本例选择胃镜下置入导丝指引,辅助十二指肠镜顺利通过畸形的食管,成功完成胆管插管。灵活应用导丝辅助进镜,在解剖结构异常患者中具有重要应用价值。术后6个月来院复查显示,患者的症状明显改善,未再出现发热和腹痛,这为后续治疗提供了良好的基础。术后胆道引流有效地缓解了胆道梗阻,促进了胆汁的正常排泄。根据现有文献,及时的胆道解剖恢复和合理的术后管理是提高患者预后的关键<sup>[13]</sup>。上述过程表明,MDT主导下的个体化决策在SMA合并复杂胆道结石患者的管理中具有重要意义。

综上,对于SMA合并困难胆总管巨大结石患者,在无法耐受常规手术及长时间操作的情况下,清醒镇静下ERCP联合胆道引流是一种安全可行的治疗策略。导丝辅助进镜,对于提高解剖异常患者ERCP成功率具有重要意义。该经验可为类似复杂病例的临床管理提供参考。

**利益冲突** 所有作者声明不存在利益冲突

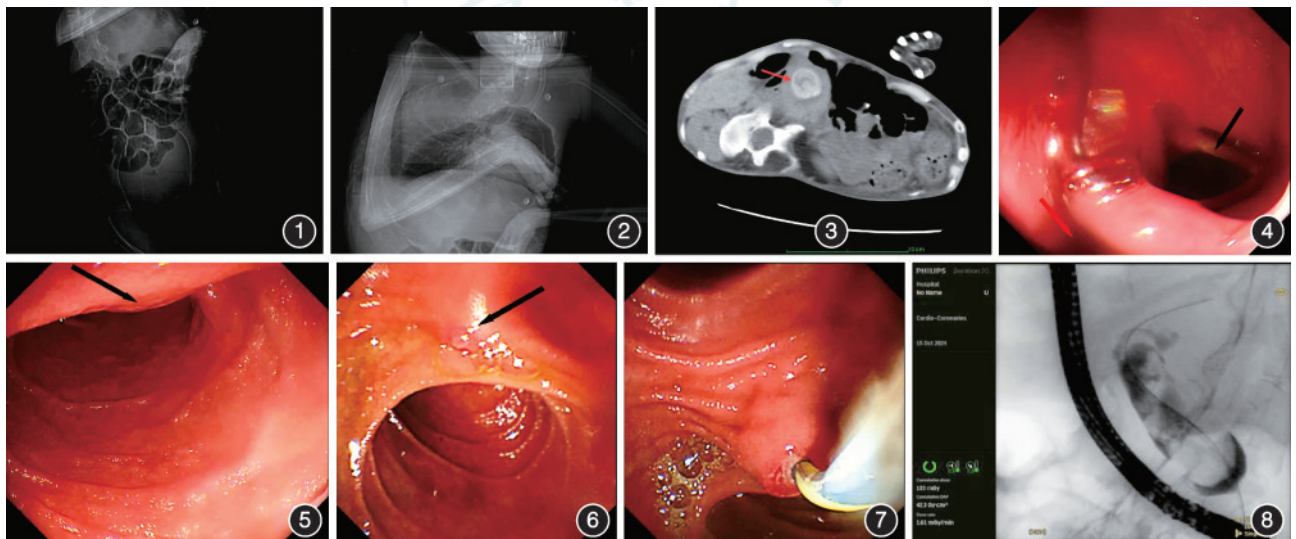


图1 腹部平片示明显的脊柱侧弯 图2 胸部平片示胸腔不对称,纵隔气管左移 图3 腹部CT示胆总管扩张,管腔内见多发高密度结石影(红色箭头所示),最大径约2.5 cm 图4 胃镜下通过食管狭窄段,黑色箭头示声门,红色箭头示食管 图5 胃镜下于十二指肠降部见主乳头(黑色箭头所示) 图6 十二指肠镜下于十二指肠降部再次显露主乳头(黑色箭头所示) 图7 十二指肠镜下黄斑马导丝选择性胆管插管成功 图8 内镜逆行胆管造影示胆总管扩张,管腔内见多发充盈缺损

## 参 考 文 献

- [1] Mercuri E, Sumner CJ, Muntoni F, et al. Spinal muscular atrophy[J]. Nat Rev Dis Primers, 2022, 8(1):52. DOI: 10.1038/s41572-022-00380-8.
- [2] Rudnik-Schöneborn S, Hausmanowa-Petrusewicz I, Borkowska J, et al. The predictive value of achieved motor milestones assessed in 441 patients with infantile spinal muscular atrophy types II and III [J]. Eur Neurol, 2001, 45(3): 174-181. DOI: 10.1159/000052118.
- [3] Chung BH, Wong VC, Ip P. Spinal muscular atrophy: survival pattern and functional status[J]. Pediatrics, 2004, 114(5): e548-553. DOI: 10.1542/peds.2004-0668.
- [4] Yao M, Ma Y, Qian R, et al. Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study[J]. Orphanet J Rare Dis, 2021, 16(1): 7. DOI: 10.1186/s13023-020-01638-8.
- [5] Elferink RO. Cholestasis[J]. Gut, 2003, 52 Suppl 2: ii42-48. DOI: 10.1136/gut.52.suppl\_2.ii42.
- [6] Geuken E, Visser D, Kuipers F, et al. Rapid increase of bile salt secretion is associated with bile duct injury after human liver transplantation[J]. J Hepatol, 2004, 41(6): 1017-1025. DOI: 10.1016/j.jhep.2004.08.023.
- [7] Romain G, Tremblay S, Arena ET, et al. Enterohepatic bacterial infections dysregulate the FGF15-FGFR4 endocrine axis[J]. BMC Microbiol, 2013, 13: 238. DOI: 10.1186/1471-2180-13-238.
- [8] Portincasa P, Di Ciaula A, Grattagliano I. Preventing a mass disease: the case of gallstones disease: role and competence for family physicians[J]. Korean J Fam Med, 2016, 37(4): 205-213. DOI: 10.4082/kjfm.2016.37.4.205.
- [9] Zhang QK, Wang ML. The management of perioperative nutrition in patients with end stage liver disease undergoing liver transplantation[J]. Hepatobiliary Surg Nutr, 2015, 4(5): 336-344. DOI: 10.3978/j.issn.2304-3881.2014.09.14.
- [10] Aksoy T, Ramazanov R, Öz Yildiz S, et al. Impact of spinal surgery on intrathecal nusinersen injections in pediatric spinal muscular atrophy[J]. J Pediatr Orthop, 2024, 44(7): e641-646. DOI: 10.1097/BPO.0000000000002703.
- [11] Ahmad DS, Faulx A. Management of postcholecystectomy biliary complications: a narrative review[J]. Am J Gastroenterol, 2020, 115(8): 1191-1198. DOI: 10.14309/ajg.0000000000000704.
- [12] Lim ML, Zhan A, Liu SJ, et al. Awake versus asleep anesthesia in deep brain stimulation surgery for Parkinson's disease: a systematic review and meta-analysis[J]. Stereotact Funct Neurosurg, 2024, 102(3): 141-155. DOI: 10.1159/000536310.
- [13] Halanski MA, Steinfeldt A, Hanna R, et al. Peri-operative management of children with spinal muscular atrophy[J]. Indian J Anaesth, 2020, 64(11): 931-936. DOI: 10.4103/ija.IJA\_312\_20.

## 胶原性胃炎 1 例

朱辉 王益平

慈溪市人民医院消化内科, 宁波 315300

通信作者: 王益平, Email: 12906296@qq.com

**【摘要】** 胶原性胃炎是一种罕见的慢性炎症性疾病,以胃黏膜上皮胶原带沉积(>10 μm)为主要病理特征,病因不明。本文报道 1 例 22 岁女性患者,以反复上腹不适、贫血为主要表现,结合内镜及病理结果确诊为胶原性胃炎,经铁剂、糖皮质激素等治疗后症状改善。本文结合文献对其诊断及治疗进行探讨,旨在提高临床对该病的认识。

**【关键词】** 胃镜; 贫血; 胶原性胃炎

## A case of collagenous gastritis

Zhu Hui, Wang Yiping

Department of Gastroenterology, Cixi People's Hospital, Ningbo 315300, China

Corresponding author: Wang Yiping, Email: 12906296@qq.com

DOI: 10.3760/cma.j.cn321463-20250613-00055

收稿日期 2025-06-13 本文编辑 周昊

引用本文: 朱辉, 王益平. 胶原性胃炎 1 例[J]. 中华消化内镜杂志, 2026, 43(5): 413-415. DOI: 10.3760/cma.j.cn321463-20250613-00055.

