

一例无痛无汗综合征患儿的护理

杨娅丽

四川大学华西第二医院小儿呼吸免疫科护理单元出生缺陷与相关妇儿疾病教育部重点实验室 四川成都

【摘要】 无痛无汗症（也称为先天性无痛无汗症）是一种罕见的先天性感觉神经病综合征，属于常染色体遗传疾病。该病的主要特征是患者会完全丧失对疼痛的感觉，这意味着患者会对有害的刺激失去警觉，会对患者的健康以及生命安全造成严重的危害。无痛无汗症在上世纪八十年代在我国出现比较系统的报道，由于其罕见性，该病的发病原因和发病机理目前尚不是很清楚。此种疾病的发生率为 1/(1.25)亿，这意味着在每(1.25)亿人中，就有一个患者。然而，这种疾病往往容易被误诊和忽视，因为患者在成长过程中，往往会出现一系列其他的问题，如呼吸困难、感染等。2022年9月，我科收治了一名无痛无汗综合征患儿，现在让我们对该患儿的病程、治疗及护理措施做出汇报。

【关键词】 无痛无汗综合征；护理；个案

【收稿日期】 2024年4月22日

【出刊日期】 2024年6月12日

【DOI】 10.12208/j.cn.20240269

Nursing care of a child with painless and sweatless syndrome

Yali Yang

Key Laboratory of Birth Defects and Related Maternal and Child Diseases, Ministry of Education, Nursing Unit, Department of Respiratory and Immunology, West China Second Hospital, Sichuan University, Chengdu, Sichuan

【Abstract】 Painless anhidrosis (also known as congenital painless anhidrosis) is a rare congenital sensory neuropathy syndrome, which belongs to autosomal genetic diseases. The main characteristic of the disease is that the patient will completely lose the sense of pain, which means that the patient will lose awareness of harmful stimuli, which will cause serious harm to the health and life safety of the patient. Painless anhidrosis was reported systematically in China in the 1980s. Due to its rarity, the cause and pathogenesis of the disease are not clear at present. The incidence of the disease is 1 in 125 million people, which means that there is one patient in every 125 million people. However, the disease is often misdiagnosed and overlooked because patients often have a range of other problems as they grow, such as breathing difficulties and infections. In September 2022, a child with painless sweating syndrome was admitted to our department. Now let us report the course, treatment and nursing measures of this child.

【Keywords】 Painless anhidrosis syndrome; Nursing; Individual case

无痛无汗综合征（congenital insensitivity to pain with anhidrosis, CIPA）是一种由 NTRK1 基因突变引起的罕见的常染色体隐性遗传性疾病^[1]，以对疼痛刺激不敏感、全身无汗液分泌为主要表现，伴随有发热、感染、关节病变、自伤行为、智力发育迟缓等^[2]，6岁以上骨骼损伤发生率为 100%^[3]。

临床上以婴幼儿、儿童及青少年为主要发病人群，发病率为 1/1.25 亿^[4]。CIPA 患者死亡率较高，死亡因素主要因伴随并发症未及时处理或处理不当所致^[5]。本文将对我科收治的一例 CIPA 患儿的诊疗过程和护理措施进行总结，现报道如下。

1 病例介绍

患儿男，10岁4月，因“咳嗽17天，间断发热16天”于2022年9月6日收治入院。既往病史提示该患儿7岁时在我院全外显子测序提示 NTRK1 基因突变，患儿父亲为 NTRK1 突变基因携带者，因此被确诊为 CIPA。患儿入院时神志清楚，智力发育迟缓，发热，口腔内散在溃烂，全身皮肤干燥，散在褐色片状瘢痕，双手指末端关节短，指甲可见破溃、结痂，右侧踝关节肿大，局部皮肤无发红，无触痛，皮温稍增高，活动无受限。入院当日辅助检查提示血红蛋白（Hemoglobin, Hb）76g/L，血小板（Platelets, PLT）309×10⁹/L，C

型反应性蛋白(C-reactive protein, CRP) 123.5mg/L; 纤维蛋白原 632mg/dL, 予以抗生素消炎治疗, 速碧林抗凝血, 皮肤护理, 口腔护理等。入院后患儿仍有反复发热, 予以物理降温处理, 于9月28日体温降至正常。10月2日复查 Hb 89g/L, PLT $372 \times 10^9/L$, CRP 2.2mg/L; 纤维蛋白原 265mg/dL, 提示治疗有效。

患儿持续存在左下肢肿大伴皮温增高, 9月29日增强 CT 提示左髋关节及大腿根部软组织肿胀明显关节腔少量积液, 左股骨大转子及骨骺骨质破坏, 予以六合丹外敷治疗。经上述治疗后, 患儿于10月22日康复出院。

2 护理体会

2.1 体温管理

CIPA 患儿由于突触引起的汗腺蜕皮神经^[6]失支配, 患儿全身无汗液分泌, 体温极易受到所处环境温度影响, 且临床常使用的药物降温不能达到理想的退热效果, 因此多以物理降温为主。针对该患儿, 我们在护理过程中需要做到:

①控制病房的温湿度, 温度在 $18^{\circ}\text{C} \sim 22^{\circ}\text{C}$ 之间, 湿度在 $50\% \sim 60\%$ 之间; ②减少患儿不必要的体力活动, 以免体温升高, 针对该患儿我们采取的方式是以做作业、看视频等方式吸引他的注意力; ③适当的衣物, 患儿入住我科室时正处于换季, 近期气温约在 $20^{\circ}\text{C} \sim 30^{\circ}\text{C}$, 需注意及时增减衣物; ④勤测量体温, 并重视患儿的主诉, 发热时每隔 1 小时监测体温一次, 体温正常后每 4 小时测量一次体温; ⑤积极控制感染, 除因外界因素引起体温过高外, 需警惕因感染引起的发热, 根据患儿药敏结果予以抗生素治疗; ⑥发生体温过高时积极予以物理降温处理, 根据患者和家属的意愿采取如全身温水擦拭、沐浴、等方式; ⑦指导患儿多饮水, 避免因发热引起的脱水或水电解质失衡。

2.2 皮肤黏膜的观察与护理

①由于患儿无汗液分泌, 全身皮肤干燥, 我们在保证环境温湿度的前提下, 指导家属涂抹保湿霜, 并做好皮肤清洁。

②对于患儿咬舌、磨手指等行为导致的口腔溃烂、指甲破溃结痂, 予以康复新液、口泰等药物漱口, 同时对患儿及家属宣教避免患儿再次出现自伤行为, 避免患儿周围环境中出现高风险因素, 如刀具、利器等, 指导家属提高警惕, 加强监视。

③注意饮食温度, 避免食物温度过高引起烫伤, 同时可以避免食物温度过高而引起的体温过高升高。

④向患儿进行健康宣教, 让患儿知道自伤行为会

给自身带来的不利影响, 提高患儿的自我保护意识, 加强患儿的警惕意识, 避免患儿的自伤行为。

⑤观察患儿的全身皮肤, 有无出现新的伤痕, 并班班交接, 避免出现患儿不自知的受伤情况, 如出现破损时应及时就医处理。

2.3 呼吸道管理

针对患儿阵发性咳嗽、鼻阻等表现, 给予小儿麻甘、羧甲司坦、澳博达口服, 抗生素抗感染等对症治疗。指导家属有效拍背, 从下至上, 从内向外, 避开双肾和脊椎, 促进痰液排出, 指导患儿有效咳嗽方式, 给予患儿鼻负压置换治疗减少鼻咽部分泌物, 观察患儿鼻负压吸引分泌物的量及颜色, 注意观察患儿有无出现抠鼻等行为, 如出现应及时制止, 避免患儿因抠鼻而导致的鼻内黏膜损伤。

2.4 凝血功能障碍的观察与护理

给予速碧林抗凝治疗, 每日监测血压, 同时观察有无出现使用速碧林相关的不良反应, 定期检测凝血功能, 如不明原因的出血或散在出血点等, 出现上述情况应立即告知医生, 酌情调整剂量或停止用药, 饮食上应以清淡饮食为主, 避免高脂饮食, 避免摄入过多的脂肪而引起的血栓。

2.5 贫血的观察与护理

每日口服右旋糖酐铁、维生素 C, 观察患儿神志反应, 定期复查血常规。

2.6 营养不良的观察与护理

患儿体质指数 $\text{BMI} \approx 14.8\text{kg}/\text{m}^2$, 营养筛查评估为高风险, 因此需加强患儿的饮食护理, 指导家属合理喂养, 鼓励患儿摄入高热量、高蛋白、高纤维、高维生素饮食, 如牛奶、鸡蛋、蔬菜、水果等, 并请营养科多学科会诊指导规划患儿饮食。

2.7 左下肢肿胀的观察与护理

每日测量患儿下肢腿围, 比较双腿围的数值, 对患儿合理制动, 每日予以六合丹外敷。六合丹是一种由十多味中药经烘干共研为末与适量蜂蜜调匀而成的黑色膏药, 主要作用有清热解毒、消肿止痛。六合丹外敷时先在下肢肿胀处外敷六合丹约 0.5cm 厚, 并用菜叶包裹保证局部皮肤的湿润度, 最后再覆盖一层纱布, 促进药物作用的同时保证局部透气性。每次外敷时间不超过 4~6 小时, 外敷时注意观察有无出现过敏等不良反应。

2.8 心理护理

CIPA 作为目前尚无明确治疗方法的罕见病, 在工作中医务人员应了解患儿及其父母的诉求与期望并耐

心地倾听,建立良好的医护关系,取得患儿及其家属的信任,帮助患儿及其家属建立信心。

3 小结

CIPA 是一种罕见的先天性感觉自律神经障碍,也称为先天性无痛无汗症、遗传性感觉和自主神经病变-无痛无汗症。该病以痛觉丧失或迟钝,同时伴随汗液分泌功能缺失为主要特征。其症状表现为以下几点:(1)痛觉丧失或迟钝:患者无法感知疼痛,即使受到严重伤害或感染也不会感到疼痛^[4]。(2)汗液分泌功能丧失:患者无法正常排汗,体温调节能力受损,容易发生高热。(3)关节囊松弛:患者的关节囊较松弛,易发生脱臼和骨折。(4)免疫力下降:患者免疫力相对较低,易患感染性疾病。CIPA 的病因尚未完全明确,研究认为与遗传基因突变有关。患者的痛觉神经和汗腺分泌功能受到影响,导致无法感知疼痛和正常排汗^[5]。

目前尚无有效的治疗方法,主要采取以下几点:

(1)心理治疗:针对患者的心理问题疏导,增强治疗的信心。(2)保护措施:采取措施防止患者自残、防止感染、控制体温等。(3)药物治疗:如疼痛时使用镇痛药、高热时使用解热药等。(3)其他治疗:如物理治疗、康复训练等^[6]。针对该患儿更多是给予对症治疗,且患儿的心理状况需要特别关注,情绪波动可能影响病情。定期监测患儿的生命体征和病情变化,以便及时调整治疗方案。同时加强对该患儿及其家属的心理护理,对他们进行疾病相关的指导及健康教育,对患儿进行个体化护理,从而提高患儿及其家属的生活质量^[7]。

对于 CIPA 的预防措施应做到以下几点:(1)加强宣传教育:向患者及家属宣传相关知识和注意事项,提高自我保护意识。(2)定期检查:定期进行身体检查,及时发现并处理并发症。(3)注意环境温度:保持适宜的环境温度,避免因高温引发高热。(4)避免受伤:注意保护患者,避免受到意外伤害^[8]。

综上所述,对无痛无汗综合征患儿采取优质的护理干预,可对其症状起到明显的改善,促进其治疗效果。

参考文献

- [1] 代瑞玲.2 例先天性无痛无汗症合并肘部骨折患儿的护理[J].天津护理, 2022, 30(6):707-709.
- [2] 李楠,张宽,杨悦.1 例先天性无痛无汗症伴下唇咬伤缺损修复患儿的护理[J].中国临床案例成果数据库, 2022, 04(01):E07302-E07302.
- [3] 豆君,封其华,程江,等.误诊为幼年型特发性关节炎的先天性无痛无汗症 1 例[J].安徽医药, 2023, 27(1):4.
- [4] 寇佳妮,陆春梅,季福婷.先天性无痛无汗症伴惊厥新生儿 1 例护理体会[J].上海护理, 2022, 22(4):3.
- [5] 李世伟,杨晓东,唐学阳.先天性无痛无汗症反复运动系统并发症 1 例[J].山西医科大学学报, 2023, 54(7):1016-1018.
- [6] Stensson M , Norderyd J , Riper M V ,et al.Dental health care for children with Down syndrome: Parents' description of their children's needs in dental health care settings[J].European journal of oral sciences, 2022, 130(3):12859.
- [7] Bristow S , Usher K , Power T ,et al.Understanding maternal resilience; Lesson learnt from rural mothers caring for a child with a chronic health condition[J].Journal of clinical nursing, 2022, 31(17-18):2593-2604.
- [8] 侯睿宏,张莉芸,薛登峰,等.疑似干燥综合征的成人先天性无痛无汗症 2 例[J].中华风湿病学杂志, 2022, 26(8):4.

版权声明: ©2024 作者与开放获取期刊研究中心(OAJRC)所有。本文章按照知识共享署名许可条款发表。

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



OPEN ACCESS