

1 例罕见家族性偏瘫性偏头痛患儿的护理

甘敏 骆影妃 欧小敏 陈远方 吴海花^{*} 通讯作者

广州市南方医科大学珠江医院儿科中心 广东 广州 510282

摘要: 总结 1 例罕见家族性偏瘫性偏头痛患儿的护理经验。护理要点: 在诊断未明时积极做好抽搐发作伴意识障碍的急救护理; 规范采集基因标本流程; 在确诊后合理使用镇痛药及预防头痛药; 面对患儿及家属焦虑心理采取健康宣教、心理疏导、认知矫正等心理护理方法, 帮助舒缓焦虑情绪; 出院后建立罕见病个案管理随访跟踪, 科普预见性护理方法, 了解患儿及家属需求, 为患儿提供人文关怀。经上述护理, 患儿出院后未再发作头痛抽搐, 正常生活、学习。

关键词: 基因突变; 家族性偏瘫性偏头痛; 护理

家族性偏瘫性偏头痛 (familial hemiplegic migraine, FHM), 是一种罕见的遗传性疾病, 是先兆偏头痛 (migraine with aura, MA) 的一种少见亚型, 多数在儿童期起病, 常见 19 号染色体的 CACNA1A 基因或 1 号染色体的 ATP1A2 基因突变^[1]。FHM 临床表现可为单一偏瘫性偏头痛发作, 也可伴严重的反复昏迷和持续偏瘫、进行性小脑共济失调、急性脑病、癫痫、短暂性失明等, 疾病发作后的神经功能缺陷可达数小时至数天, 并可能比相关的偏头痛持续时间更长^[2]。2021 年我院收治 1 例 CACNA1A 基因突变致 FHM 患儿, 表现为发作性头痛伴意识障碍、呕吐、发热、双侧肢体强直发作等, 伴肢体肌力下降, 患儿三次住院诊疗, 经急救、镇痛及密切护理, 患儿 2023 年 2 月 6 日出院后定期随访未再头痛发作, 正常生活、学习。现将护理经验总结如下。

1 临床资料

患儿女, 8 岁, 2023 年 1 月 31 日因“反复发作性意识障碍 1 年余, 再发 2 小时”入院。入科查体: 意识模糊, 烦躁, 瞳孔正常, 左侧指鼻试验阳性, 巴氏征阴性, 常规实验室检验均未见异常, MR 提示小脑 (包括蚓部) 萎缩改变。2 月 1 日患儿神志清楚, 诉阵发性、游走性头痛及腹痛, 期间出现一次一过性右上肢远端肌力下降, 持续 20 min 后自行恢复。治疗予对症处理, 口服西比灵、丁苯酞、辅酶 Q10、复合维生素 B。回顾患儿病史, 围产史无异常, 生后语言、运动发育落后, 于当地康复治疗逐渐与同龄儿相仿, 曾查遗传代谢病氨基酸和酰基肉碱谱分析未见异常。患儿于 2021 年 10 月 5 日首次发病, 突发右枕部持续性头痛, 后出现意识障碍及左侧肢体活动障碍, 伴呕吐、发热, 查血像及脑脊液指标未见异常, CT 平扫无异常, 脑电图示背景异常。MR 平扫示 T2 及 Flair 像右侧额顶枕叶部分区域脑实质信号较对侧略高; DWI 示右侧额顶枕叶皮层区域似见散在数个点样高信号; 增强 MRA 未见异常。考虑脑炎, 予丙球及甲强龙免疫调节及对症治疗后神志逐渐转清, 肌力逐渐恢复。10 月 21 日出院后患儿无特殊不适, 但复查脑电图仍有背景异常。2022 年 8 月 1 日二次发病, 为晨起突发肢体乏力, 意识渐转模糊、烦躁至昏迷, 伴喷射性呕吐、高热 (39℃)、抽搐一次, 为双侧强直发作, 持续 4 分 30 秒自行缓解, 查血像、脑脊液、CT、增强 MRA、MRV 未见异常。脑电图示背景异常。MR 平扫提示小脑 (包括蚓部) 萎缩改变, 右侧侧脑室后角旁斑点状信号; PET-CT 提示小脑萎缩改变伴代谢减低, 右侧大脑额顶枕叶及左侧基底节代谢较对侧减低, 予甲强龙免疫调节、丁苯酞改善循环及其他支持治疗。8 月 5 日神志转清楚, 诉阵发头痛, 查体示左侧肢体肌力较弱, 左侧指鼻试验

阳性。进一步检测干血片遗传代谢病筛查阴性, 基因检测提示: CACNA1A: c.1997 C>T (p.T666M)。患儿两次就诊时以进行性意识障碍为主要症状, 伴发热、呕吐、头痛、抽搐等, 经免疫治疗后好转, 病史似脑炎表现, 后考虑患儿反复发作, 突发突止, 基因检测发现 CACNA1A 点突变, 结合病史根据 2018 年《IHS 国际头痛分类第 3 版》最终诊断为 FHM。

2 护理

2.1 加强抽搐及意识障碍急救, 防止并发症及意外事件发生

该患儿发病时抽搐, 呈四肢强直发作, 进行性意识障碍, 采取的护理措施: ①根据儿童癫痫持续状态诊断治疗的中国专家共识 (2022) 推荐^[3] 发作 0~5 min 给予管理气道、呼吸、循环功能, 监测生命体征, 氧疗, 开放静脉通道; 发作 5~20 min 遵医嘱给予解痉镇静药物咪达唑仑 5 mg/剂, 肌注; ②对患者进行神经系统评估和观察, 抽搐发作时先记录时间, 有条件让家属拍摄发作时的影像, 护士进行神经系统评估, 包括指令运动、意识水平、语言功能, 为医生诊断及用药提供可靠依据; ③进行脑电图 (EEG) 监测; ④发作后护士对患儿及家属表示尊重和同情, 同时注意患儿安全防护, 防止跌倒/坠床, 意外磕伤等不良事件; ⑤集中护理操作, 避免刺激患儿; ⑥按照 2018 年版美国意识障碍实践指南推荐^[4]: 针对儿科患儿采用修订版昏迷恢复量表 (CRS-R) 每天进行动态标准化行为评估, 患者总分从 4 分逐渐升到 22 分, 意识从昏迷到清醒, 结合常规昏迷护理, 最终患儿未发生皮肤压力性损伤、误吸、跌倒/坠床、感染、意外伤害等并发症。

2.2 提升基因组学知识, 规范采集基因标本流程

基因检测是精准医学的前提, 根据科室测试结果反映护士的基因组学知识水平普遍较低, 采取具体措施如下: ①科室主任组织多学科团队培训, 培训师资包含相关基因检测专家、神经内科医生、检验科技师, 对护理人员进行了基因组学相关内容的培训, 培训结束后进行理论和技能考核, 考核合格率为 100%; ②每月参与科室基因检测的疑难病例讨论, 共同讨论并拟定个体化诊疗及护理方案; ③制定科室常见的基因检测血液标本的采集规范, 提高护理人员对基因检测的知晓情况, 解答患儿及家属相关疑问, 从而提高患儿及家属满意度, 避免用错采血管、采血量不够、发生凝血, 储存不当等采血不良事件的发生, 保证检测标本的质量。结局: 本例患儿及家属历经遗传代谢病氨基酸和酰基肉碱谱分析、高精度临床全外显子组测序、高精度线粒体基因组检测, 经静脉采血各 2 mL, EDTA-K2 抗凝, 室温 20℃~25℃保存, 30 min 内送检相应的检测中心, 干血片遗传代谢病筛查时采

用注射器不带针头制备血斑(接头悬滴法):采用标准的静脉采集穿刺程序采血,将针头取下,直立注射器接头朝向采集圈轻压针栓,使一滴血滴滴入采集圈,形成完整的血斑达 8mm 以上,在室温 20℃~25℃保存,湿度控制在 30%~50%左右下干燥 1 h,完全干燥后,将标本密封保存于 4℃~8℃冷藏室内待检。基因检测过程中未发生采血环节不良事件,责任护士按规范完成相关健康教育。

2.3 合理使用镇痛药及预防头痛药,减少药物不良反应

根据 2020 版欧洲神经病学昏迷和其他意识障碍诊断指南推荐^[5]:使用修订版疼痛昏迷量表(NCS-R)定期监测患者不适迹象,患者在意识障碍期 NCS-R 评分≤3 分,未使用药物干预,神志清醒后主诉头痛,采用数字评定量表(NRS)工具评估患儿疼痛强度,疼痛强度≤3 分,采取非药物干预措施,如热敷按摩,分散注意力等,疼痛强度 4~6 分,通知医生,遵医嘱使用镇痛药物,对乙酰氨基酚是一种较为安全且耐受性较好的药物,适用于轻-中度的头痛发作,3 个月以上婴儿及儿童也可应用,对乙酰氨基酚和非甾体抗炎药通常是急性治疗的首选^[6],疼痛强度≥7 分,遵医嘱调整镇痛药物。主管医生根据中国偏头痛诊治指南(2022 版)对患者进行了预防性止痛用药,采用钙通道拮抗剂:氟桂利嗪,它是证据级别较强的预防性药物,最常见的不良事件是镇静和体重增加,长期、大剂量使用可能导致锥体外系反应。护士在用药护理中做到跟患儿及家属宣教药物的副作用,定期监测药物的血液浓度,每周监测患者体重,观察药物的副作用症状,药物治疗从单药、小剂量开始,根据患儿对药物的耐受程度,缓慢加量至推荐剂量或最大耐受剂量,同时注意对每种药物应给予足够的观察期以评估疗效。为避免回忆偏倚,协助患者记录头痛日记以评估治疗效果。结果:患儿头痛能有效控制,不影响生活及学习,体重控制在正常范围,无锥体外系反应及其它药物不良反应。

2.4 关爱患儿和家属,全程动态心理护理舒缓焦虑情绪

由于 FHM 是一种罕见的疾病,目前无特效药治疗以及家属对疾病发展不确定感都会引发心理压力出现焦虑等症状,且该患儿反复头痛,多次出现意识障碍,患儿心理压力大、敏感、脆弱,继而出现了焦虑、负性情绪等表现,针对上述情况,采取护理措施如下:①全面评估家属对 FHM 疾病相关知识的需求了解程度,并进行一对一的科普教育以缓解其焦虑情绪及疾病发展不确定感;②了解患儿家庭经济条件,协助解决所遇到的经济困难问题,寻求社会的经济支持和帮助,并进行政策倡导;③主动提供心理咨询鼓励家属表达自己的心理感受,接纳患儿的病情;④值班护士采用流程化沟通模式(CICARE)进行健康教育,与以护士为主导的传统健康教育不同,CICARE 是一种以步骤为导向的有效沟通方法,即接触、介绍、沟通、询问、回答及离开,标准化的流程可提高健康教育效率,有利于护士明确患者对疾病知识的相关需求,给予针对性解决^[7],护理过程中随时关注患儿的心理动态,告知患儿负性情绪对其病情的影响,鼓励表达出自己内心感受,宣泄出心中不良情绪;告知家属尽量接纳患儿的负性情绪,表达温暖,以改善其焦虑症状;⑤对患儿进行认知矫正治疗、正念疗法和并定期评估其焦虑情况。结果:患儿住院期间采用儿童焦虑性情绪障碍筛查表(SCARED),评分 34 分,出

院时 SCARED 评分为 22 分,患儿的焦虑情绪减轻。患儿妈妈在入院后出院前采用焦虑自评量表(SAS),两次自评结果从重度焦虑减轻为轻度焦虑,患儿家庭经济良好,家庭照顾者能力较好,情绪稳定,能接受医疗护理的健康教育,就医用药依从性高。

2.5 建立罕见病个案管理,科普预见性护理方法

建立儿童神经系统罕见病个案管理,科普预见性护理方法,让家属掌握患儿疾病发作快速识别及处理原则,若出现严重抽搐症状以及意识障碍第一时间打急救电话,同时保持镇静。有报道^[8]指出出院前和出院后 2 周是脑损伤患者及照顾者对出院后康复知识和技能需求最大的阶段,通过延续性护理可满足其需求。该患儿在专人个案管基础上,由经验丰富的护士组成护理团队,在出院后 1 周、2 周、1 个月、3 个月通过电话随访和视频访视对其进行跟踪护理,了解患儿康复需求,告知按时吃药的重要性,严密观察不良反应,指导记录疼痛日记及用药情况,细心观察识别早期发作前的先兆症状以及诱发因素,降低头痛发作频率,避免抽搐发作后意外受伤。

3 小结

本例患儿以反复急性发作性意识障碍起病,诊疗过程曲折,最终确诊为罕见遗传性疾病 FHM。患儿三次住院期间,儿科中心护理团队与医生通力合作,在诊断未明时积极做好抽搐发作伴意识障碍的急救护理,规范采集基因标本流程;在确诊后合理使用镇痛药及预防头痛药;舒缓患儿及家属焦虑情绪;出院后建立罕见病个案管理,积极随访跟踪并提供帮助。

参考文献

- [1] Omata T, Takanashi J, Wada T, et al. Genetic diagnosis and acetazolamide treatment of familial hemiplegic migraine[J]. Brain Dev, 2011, 33(4): 332-334.
- [2] Lipman AR, Fan X, Shen Y, Chung WK. Clinical and genetic characterization of CACNA1A-related disease[J]. Clin Genet. 2022 Oct;102(4):288-295
- [3] 儿童癫痫持续状态协作组. 儿童癫痫持续状态诊断治疗的中国专家共识 [J]. 癫痫杂志 2022,8 (5): 383-389
- [4] 何江弘, 杨艺, 夏小雨等. 《2018 年版美国意识障碍实践指南》解读 [J]. 临床神经外科杂志, 2020, 17(1): 4-7
- [5] 何江弘, 谢秋幼, 徐如祥. 《欧洲昏迷和意识障碍诊断指南》(2020 版) 解读 [J]. 中华神经创伤外科电子杂志, 2020, 6(3): 135-140
- [6] 中国医师协会神经内科医师分会. 中国偏头痛诊治指南(2022 版) [J]. 中国疼痛医学杂志, 2022, 28 (12): 881-898
- [7] 谢安慰, 梁培荣, 钱美英, 等. 儿内科护士 CICARE 沟通模式应用体验的现象学研究 [J]. 中国实用护理杂志, 2020, 36 (35): 2769-2772
- [8] 赵庆, 吴茜, 孙晓, 等. 脑卒中患者延续性护理质量评价指标体系的构建 [J]. 中华护理杂志, 2020, 55 (2): 171-176.

通讯作者: 吴海花