doi：10.7499/j.issn.1008-8830.2507104

论著·临床研究

经皮内镜下胃造口术在甲基丙二酸血症/丙酸血症合并喂养困难中的应用评估：7例病例分析

李伟艳　曾永梅　张纪泳　陆喜燕　汪无尽　黄美
丘晓颖　黄秒　王媛媛　陈柚燕　董国庆

（南方医科大学妇女儿童医学中心深圳市妇幼保健院儿内科，广东深圳　518000）

［摘要］**目的**　探讨经皮内镜下胃造口术（percutaneous endoscopic gastrostomy, PEG）对甲基丙二酸血症（methylmalonic acidemia, MMA）/丙酸血症（propionic acidemia, PA）合并喂养困难患儿的疗效。**方法**　回顾性分析2021年6月—2025年4月在深圳市妇幼保健院行PEG的7例MMA/PA合并喂养困难患儿的临床资料，总结其术前评估、围手术期管理及术后随访情况。**结果**　7例患儿中位PEG治疗年龄为20个月。PEG均一次性成功，平均手术时间（21.0±2.2）min，术中出血量1~2 mL，术后平均住院（5.7±1.1）d。与术前相比，术后6个月患儿体重、身长增加，酸中毒发作次数减少，每日喂养时间缩短，外出活动时间增加，血清前白蛋白升高（均P<0.05）。术后6~12个月最常见的并发症为造口周围肉芽增生（5例），1例术后7个月发生造口穿孔。**结论**　PEG可有效改善MMA/PA合并喂养困难患儿的营养与代谢状态，是一种安全、有效的长期肠内营养支持方式。［中国当代儿科杂志，2026，28（3）：330-335］

［关键词］甲基丙二酸血症；丙酸血症；喂养困难；经皮内镜下胃造口术；儿童

Application of percutaneous endoscopic gastrostomy in children with methylmalonic acidemia or propionic acidemia complicated by feeding difficulties: a case series of 7 patients

LI Wei-Yan, ZENG Yong-Mei, ZHANG Ji-Yong, LU Xi-Yan, WANG Wu-Jin, HUANG Mei, QIU Xiao-Ying, HUANG Miao, WANG Yuan-Yuan, CHEN You-Yan, DONG Guo-Qing. Department of Pediatrics, Shenzhen Maternity and Child Healthcare Hospital, Women and Children's Medical Center, Southern Medical University, Shenzhen, Guangdong 518000, China (Zeng Y-M, Email: zymdoctor2006@126.com)

Abstract: Objective　To evaluate the efficacy and safety of percutaneous endoscopic gastrostomy (PEG) in children with methylmalonic acidemia (MMA) or propionic acidemia (PA) complicated by feeding difficulties. **Methods**　Clinical data of seven children with MMA/PA and feeding difficulty who underwent PEG at Shenzhen Maternity and Child Healthcare Hospital from June 2021 to April 2025 were retrospectively analyzed. Preoperative assessment, perioperative management, and postoperative follow-up were summarized. **Results**　The median age at PEG placement was 20 months. All PEG placements were successfully completed in a single attempt. The mean operative time was (21.0 ± 2.2) minutes, intraoperative blood loss was 1-2 mL, and the mean postoperative hospital stay was (5.7 ± 1.1) days. At 6 months postoperatively, compared with preoperative values, body weight and length increased, the frequency of acidosis episodes decreased, daily feeding time was shortened, time spent on outdoor activities increased, and serum prealbumin levels rose (all P<0.05). During 6-12 months of follow-up, the most common complication was peristomal hypergranulation (five cases). One case developed gastrostomy-site perforation 7 months postoperatively. **Conclusions**　PEG effectively improves nutritional and metabolic status in children with MMA/PA complicated by feeding difficulties and is a safe, effective method for long-term enteral nutrition support.

[Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2026, 28(3): 330-335]

［收稿日期］2025-07-17；［接受日期］2026-02-03
［基金项目］深圳市“医疗卫生三名工程”项目（SZSM202311021）。
［作者简介］李伟艳，女，硕士，副主任医师。
［通信作者］曾永梅，女，主任医师。Email：zymdoctor2006@126.com。

Key words: Methylmalonic acidemia; Propionic acidemia; Feeding difficulty; Percutaneous endoscopic gastrostomy; Child

甲基丙二酸血症（methylmalonic acidemia, MMA）和丙酸血症（propionic acidemia, PA）都属于先天性有机酸血症，是由于甲基丙二酰辅酶A变位酶（methylmalonyl-CoA mutase, MCM）或丙酰辅酶A羧化酶（propionyi-CoA carboxylase, PCC）缺乏，甲基丙二酸和/或丙酸在体内蓄积，引起全身多器官、多系统受累的一种罕见的常染色体隐性遗传疾病。在全球范围内，MMA发病率约为1/50 000，PA为1/100 000~1/150 000[1]，二者存在一定地域和种族差异。我国大规模新生儿筛查数据显示，MMA的患病率为1/15 213，PA的患病率为1/195 492[2]。

MMA/PA目前尚无治愈方法，临床治疗的目的主要是维持代谢平衡，防止失代偿发生，争取实现正常生长发育[3]。喂养困难是MMA/PA患儿常见并发症，中重度喂养困难可导致热卡摄入不足，进而诱发急性代谢紊乱，表现为剧烈呕吐、肌张力低下、抽搐等，严重可出现代谢性酸中毒、高氨血症甚至代谢危象，病死率极高。远期可并发癫痫、智力及运动发育迟缓，给患儿及家庭带来沉重负担[4]。

经皮内镜下胃造口术（percutaneous endoscopic gastrostomy, PEG）是一种通过内镜引导在腹壁和胃之间建立通道的手术，最早于1980年由Gauderer等[5]首次报道，已成为长期肠内营养支持的重要方式。目前国内儿科PEG多应用于神经系统疾病如脑白质病、严重唇腭裂等所致进食/喂养困难[6]，也仅在具备儿童腔镜检查能力的医院开展。尽管MMA/PA合并喂养困难是PEG的适应证，但该类患儿内环境不稳定，实施PEG存在一定风险，国内仅有针对成人开展PEG的专家共识[7]，儿童领域仍是空白，加上非消化专业儿科医生及患儿监护人对PEG不了解，因此尚无PEG在MMA/PA合并喂养困难患儿中的报道。本研究回顾性分析我院7例MMA/PA合并喂养困难实施PEG患儿的临床特征、手术过程及远期疗效，旨在为临床实践提供参考。

1 资料与方法

1.1 研究对象

回顾性选取2021年6月—2025年4月在深圳市妇幼保健院确诊为MMA/PA合并中重度喂养困难，接受PEG治疗的患儿为研究对象。纳入标准：（1）经全外显子组测序确诊为MMA/PA。（2）合并中重度喂养困难。本研究定义的喂养困难表现为进食时间长（>30 min/餐）、拒食超过1个月、缺乏适当的独立进食行为、纯母乳或配方喂养时间延长以及难以接受质地较硬的食物[8]。其严重程度采用蒙特利尔儿童医院喂养量表（Montreal Children's Hospital Feeding Scale, MCH-FS）进行评估，并根据其标准化的总分进行分度：≤60分为无喂养困难，61~65分为轻度，66~70分为中度，>70分为重度[9]。本研究所指的“中重度喂养困难”为MCH-FS评分>65分者。（3）均接受PEG治疗。本研究经深圳市妇幼保健院伦理委员会批准（批号：SFYLS［2023014］），所有患儿监护人均签署知情同意书。

1.2 临床资料收集

通过医院电子病历系统收集患儿的临床资料，包括年龄、性别、身高（或身长）、体重、入院时进食量及进食时长、特殊配方与普通配方的比例及热卡、血常规、肝肾功能、电解质、血气分析、血氨、全外显子组测序等结果，以及肝胆超声、上消化道造影等影像学结果。

1.3 术前评估

（1）喂养评估：通过年龄、体重、进食量及进食时长、热卡摄入等评估是否存在中重度喂养困难或热卡不足[10]。（2）手术风险评估：通过上消化道造影、肝胆超声评估是否存在上消化道梗阻、肝左叶大小以及胃与周围脏器的关系[7]，排除手术禁忌证，评估穿刺风险。（3）内环境评估：通过检测血气、电解质、血氨等指标，评估患儿是否存在代谢性酸中毒、高氨血症[4]。

1.4 围手术期管理

（1）术前准备：给予左卡尼汀、碳酸氢钠调整内环境，输注葡萄糖和/或氨基酸、脂肪乳维持热量供给。术前禁食6~8 h。根据年龄、体重选择合适胃造口管。（2）麻醉：常规气管插管下静脉–吸入复合麻醉（丙泊酚、芬太尼、罗库溴铵+七氟烷），术中监测血压、心率、血氧饱和度。（3）手术步骤：消毒铺巾，胃镜透照法在体表可见胃镜下光源最亮点为初步穿刺点，手指按压穿刺点，内镜下可见穿刺点位于胃体中下部前壁大弯侧。穿刺点皮肤切开0.3~0.5 cm，穿刺针置入胃腔并引

入导丝，胃镜钳夹导丝经口引出，连接造口管后，牵引切口外导丝，引导造口管回拉至胃内，固定内外垫片，再次胃镜确认位置及松紧度。（4）术后护理：术后当天使用三代头孢菌素静脉滴注3 d。禁食禁水24 h后旋转和推拉造瘘管，温开水脉冲式冲洗管道，以防堵塞[6]。开始管饲，逐步增加至全量。监护人员接受造口护理培训，包括管道冲洗、旋转及皮肤护理，熟练掌握后出院。

1.5 随访

术后专人定期电话或微信随访并记录，提取术后6个月随访记录，包括体重、身高（或身长）、喂养时间、实验室指标、造口情况、酸中毒次数、外出活动时间及监护人焦虑评分。监护人焦虑状况评估采用焦虑自评量表（Self-Rating Anxiety Scale, SAS）对监护人造口前、造口后6个月进行评分。SAS总分0~100分，评分越高则负面情绪越明显，用初始得分乘以1.25取整即为标准分，SAS标准分≥50分判定为焦虑[11]。

1.6 统计学分析

采用SPSS 26.0软件进行数据分析。符合正态分布的计量资料用均数±标准差（$\bar{x}\pm s$）表示，组间比较采用两样本配对t检验；非正态分布计量资料用中位数（四分位数间距）［M（P_{25}，P_{75}）］表示。计数资料采用频数和率（%）表示。P<0.05表示差异有统计学意义。

2 结果

2.1 基本资料

共纳入7例患儿，其中MMA 6例，PA 1例；男性5例，女性2例；中位PEG治疗年龄为20（9，40）个月，中位体重11.2（10.0，11.7）kg；中位身高（或身长）别体重Z值–0.26（–1.68，2.02），4例处于正常范围（–2≤Z≤2），1例存在消瘦（Z<–2），2例存在超重风险（Z>2，具体值为2.02、2.95）。MMA/PA的中位确诊年龄6（1，9）个月，出现喂养困难的中位年龄8（6，14）个月，最早于出生后即出现，最晚至18月龄出现。所有患儿均存在中重度喂养困难，日常热卡供给稍低于每日所需量，同时伴有轻中度酸中毒，血氨也存在不同程度升高。患儿一般情况及术前评估指标见表1。

表1 患儿一般情况及术前评估指标

病例	PEG治疗年龄(月)	体重(kg)	疾病类型(基因型)	热卡[kcal/(kg·d)]	pH	HCO_3^-(mmol/L)	碱剩余	乳酸(mmol/L)	血氨(μmol/L)
1	27	15.0	MMA(mut^0)	75	7.35	21.1	–4.2	5.6	19.0
2	40	11.5	MMA(mut^0)	72	7.34	14.6	–7.7	9.1	64.0
3	9	11.2	MMA(mut^0)	70	7.36	14.3	–8.9	4.6	70.0
4	20	10.0	PA	80	7.38	21.6	–2.4	2.1	无
5	14	11.7	MMA(mut^0)	74	7.38	21.9	–3.4	3.5	56.0
6	8	8.2	MMA(mut^0)	78	7.30	17.0	–9.1	3.6	87.0
7	47	10.5	MMA(mut^0)	68	7.49	20.0	–5.4	3.1	50.8

注：［PEG］经皮内镜下胃造口术；［MMA］甲基丙二酸血症；［PA］丙酸血症；［mut^0］基因型。参考值：pH 7.35~7.45；HCO_3^- 22~26 mmol/L；碱剩余 –3~+3；乳酸 0.7~2.5 mmol/L；血氨<50 μmol/L。

2.2 围手术期管理

7例患儿均采用Nutricia公司生产的一次性胃造口包，其中3例患儿选择型号CH14造瘘管，余4例选择型号CH18造瘘管，均一次性成功完成PEG，平均手术时间为（21.0±2.2）min，术中出血量1~2 mL，术后平均住院（5.7±1.1）d。术中均未发生感染、出血、穿孔等并发症。术后1周内1例出现造口周围炎（图1），给予局部皮肤消毒护理好转。



图1 术后造口周围炎

2.3 随访

与术前相比，术后6个月患儿体重、身长增加，每日喂养时间缩短，酸中毒发生次数减少，外出活动时间增加，血清前白蛋白升高（$P<0.05$）；监护人SAS量表得分降低（$P<0.05$）。见表2。

表2 胃造口前后各指标的比较 （$\bar{x} \pm s$）

项目	胃造口前 (n=7)	胃造口后6个月 (n=7)	t值	P值
体重 (kg)	11.2 ± 2.1	14.5 ± 2.7	−6.172	0.001
身长 (cm)	83 ± 6	87 ± 5	−6.539	0.001
总蛋白 (g/L)	60 ± 10	66 ± 3	−1.463	0.194
白蛋白 (g/L)	38.9 ± 8.3	42.4 ± 1.8	−1.132	0.301
前白蛋白 (g/L)	199 ± 25	246 ± 36	−4.583	0.004
血红蛋白 (g/L)	112 ± 19	114 ± 14	−0.424	0.686
酸中毒次数 (次/年)	5.6 ± 2.6	2.7 ± 1.8	4.804	0.003
喂养时间 (h)	6.0 ± 1.5	1.6 ± 0.6	7.875	<0.001
外出活动时间 (h/d)	0.7 ± 0.5	2.9 ± 0.4	−14.892	<0.001
监护人SAS量表得分	55 ± 8	41 ± 8	6.600	0.001

注：［SAS］焦虑自评量表。

2.4 远期并发症

中位随访30（8，36）个月。7例患儿中，5例出现肉芽增生，其中病例4出现最早，于术后1个月出现（图2）。病例6术后9个月，暂未出现肉芽增生。术后6~12个月最常见的并发症为造口周围肉芽增生，共5例，予高渗盐水湿敷及硝酸银局部灼伤后可改善。病例4于术后7个月发生造口穿孔，内垫片经胃壁穿出腹壁外露于皮肤造成造口周围炎（图3A），小儿外科行造口修补+纽扣式造瘘管置入术（图3B），术后恢复良好。病例5术后8个月余因严重呼吸道感染死亡。



图2 术后造口周围肉芽增生



图3 术后7个月出现穿孔合并造口周围炎及治疗方案 A为穿孔合并造口周围炎，B为造口修补术及纽扣式造瘘管置入术后。

3 讨论

MMA/PA 患儿需终身治疗，急性期治疗旨在纠正代谢紊乱、保护重要器官功能及提供生命支持；长期治疗的目标是维持营养均衡及内环境稳定，这二者正是全面评估中需要关注的重点。据估计，约 55% 的 MMA 儿童在 3 岁时会出现慢性厌食、口腔过敏、吞咽困难和咽反射亢进等问题，导致严重喂养困难[12]。本研究的 7 例患儿出现喂养困难的时间早晚不一，最早于生后即出现，最迟于 18 月龄出现。监护人通过强迫喂养或延长喂养时间以满足患儿每日所需热卡，在 7 例患儿中，4 例身高（或身长）别体重 Z 值均在正常范围，2 例最高 Z 值分别为 2.95、2.02，这一现象可能与 MMA 患儿线性生长相较于体重增加更易受疾病影响有关[13]。因此，当 MMA/PA 患儿喂养时间超过 6 h/d 持续 1 个月或因热卡不足导致酸中毒反复发生时，建议行 PEG 治疗。

本研究显示，PEG 术后 6 个月，患儿体重、身长均较术前显著增加，代谢酸中毒发作频率明显下降。这些改善与 PEG 所提供的持续、充足的热量摄入密切相关。稳定的营养支持能够从源头上有效减少甲基丙二酸、丙酸等毒性代谢物的生成与蓄积，显著降低代谢危象发生风险[3]。术后 6 个月患儿血清前白蛋白水平较术前显著升高，然而，总蛋白与血红蛋白水平虽有数值上的增加，但差异未达到统计学意义，与赵红梅等[14]的研究一致。前白蛋白半衰期短（2~3 d），能敏感反映短期营养状况变化；总蛋白与血红蛋白的改善趋势，则进一步提示患儿的蛋白质储备及贫血状况亦逐步好转。

本研究显示，PEG 在保障营养的同时，显著缩短了每日喂养时间，从而使监护人有更多精力陪伴患儿进行康复训练和户外活动，这对于改善家庭整体生活质量和促进患儿身心发育具有积极意义。这一结果与 Prakash 等[15]的系统评价一致。患儿内环境长期处于稳定状态是为后续系统性康复训练创造机会，最终改善患儿长期预后的关键基础[16]。因此，评估监护人的心理状态是全面衡量 PEG 干预效果的重要组成部分，建议将心理评估与支持纳入 PEG 术前评估及术后随访体系。

因患儿基础疾病及医疗技术水平的差异，PEG 并发症发生率存在较大差异。轻度并发症发生率约 32.8%，如肉芽增生、局部感染、渗漏、皮肤糜烂等；严重并发症发生率为 8%，最常见的是全身感染、蜂窝织炎、穿孔等[17]。本研究 7 例患儿出院时无局部伤口感染、肉芽肿、皮肤糜烂等，术后 6 个月 5 例出现肉芽增生，可能与造口管持续刺激、局部感染或异物反应有关。术后应保持造口周围清洁干燥，避免造瘘管过度晃动，定期旋转管体以防止内垫片过度嵌入胃黏膜，予高渗盐水湿敷及硝酸银局部灼伤后好转。1 例术后 7 个月出现穿孔合并造口周围炎，除与可能局部过度牵拉有关外，亦需考虑术中内垫片与胃壁贴合过紧，导致胃壁长期受压、血供不足（胃壁缺血）进而引发坏死穿孔的可能。此外，尽管本研究未出现术中并发症，但 MMA/PA 患儿代谢脆弱性高，围手术期需密切监测内环境变化，预防感染及代谢危象。

综上，对于 MMA/PA 合并喂养困难患儿而言，PEG 是一种操作简单、安全有效、保证热卡充分供给的有效方法，通过充分术前评估、围手术期管理及远期随访 3 个阶段建立常态化治疗及随访制度，同时建立儿童消化营养专科、儿童内分泌遗传代谢专科、小儿麻醉科、护理团队、小儿外科等多学科联合管理模式，提高患儿手术成功率及家庭生活质量，促进运动和智力发育，让患儿及家庭最大限度地回归社会。

本研究为单中心、小样本回顾性研究，缺乏对照组，可能存在选择偏倚。部分监护人焦虑评分依赖术后回忆，可能存在回忆偏倚。因此，结果需在大样本前瞻性研究中进一步验证。

志谢：感谢广州医科大学附属广州市妇女儿童医疗中心龚四堂教授的技术指导。

作者贡献声明：李伟艳负责数据分析、论文撰写；曾永梅负责研究设计、文章构思与修改；张纪泳、陆喜燕、汪无尽、黄美、丘晓颖、黄秒、王媛媛、陈柚燕负责数据收集、整理与分析；董国庆负责研究指导与支持。

利益冲突声明：所有作者均声明不存在利益冲突。

［参 考 文 献］

[1] Baumgartner MR, Hörster F, Dionisi-Vici C, et al. Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic

and propionic acidemia[J]. Orphanet J Rare Dis, 2014, 9: 130. PMID: 25205257. PMCID: PMC4180313. DOI: 10.1186/s13023-014-0130-8.

[2] 顾学范, 韩连书, 余永国. 中国新生儿遗传代谢病筛查现状及展望[J]. 罕见病研究, 2022, 1(1): 13-19. DOI: 10.12376/j.issn.2097-0501.2022.01.003.

[3] 汪治华, 刘超, 李玛丽. 甲基丙二酸血症的诊治现状与展望[J]. 中国实用儿科杂志, 2024, 39(12): 911-915. DOI: 10.19538/j.ek2024120606.

[4] Forny P, Hörster F, Ballhausen D, et al. Guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic acidaemia and propionic acidaemia: first revision[J]. J Inherit Metab Dis, 2021, 44(3): 566-592. PMID: 33595124. PMCID: PMC8252715. DOI: 10.1002/jimd.12370.

[5] Gauderer MW, Ponsky JL, Izant RJ. Gastrostomy without laparotomy: a percutaneous endoscopic technique[J]. J Pediatr Surg, 1980, 15(6): 872-875. PMID: 6780678. DOI: 10.1016/s0022-3468(80)80296-x.

[6] 李慧雯, 龚四堂, 杨敏, 等. 经皮内镜下胃造瘘术在儿科应用的疗效分析[J]. 中华儿科杂志, 2016, 54(2): 145-149. PMID: 26875467. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2016.02.015.

[7] 中国研究型医院学会肠外肠内营养学专业委员会. 经皮内镜下胃（空肠）造口术临床应用中国专家共识（2024 版）[J]. 中华胃肠外科杂志, 2024, 27(3): 205-214. PMID: 38532580. DOI: 10.3760/cma.j.cn441530-20231120-00183.

[8] 余晓丹. 婴幼儿食物过敏的营养问题[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2019, 34(21): 1614-1617. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-428X.2019.21.004.

[9] Ramsay M, Martel C, Porporino M, et al. The Montreal Children's Hospital Feeding Scale: a brief bilingual screening tool for identifying feeding problems[J]. Paediatr Child Health, 2011, 16(3): 147-e17. PMID: 22379377. PMCID: PMC3077303. DOI:10.1093/pch/16.3.147.

[10] Homan M, Hauser B, Romano C, et al. Percutaneous endoscopic gastrostomy in children: an update to the ESPGHAN position paper[J]. J Pediatr Gastroenterol Nutr, 2021, 73(3): 415-426. PMID: 34155150. DOI: 10.1097/MPG.0000000000003207.

[11] 冯围围, 张悦, 王惠珊, 等. 看护人焦虑水平与 3 岁以下儿童睡眠状况的关系[J]. 中国心理卫生杂志, 2023, 37(2): 122-127. DOI: 10.3969/j.issn.1000-6729.2023.02.005.

[12] Touati G, Valayannopoulos V, Mention K, et al. Methylmalonic and propionic acidurias: management without or with a few supplements of specific amino acid mixture[J]. J Inherit Metab Dis, 2006, 29(2/3): 288-298. PMID: 16763890. DOI: 10.1007/s10545-006-0351-7.

[13] Haijes HA, Jans JJM, Tas SY, et al. Pathophysiology of propionic and methylmalonic acidemias. Part 1: complications [J]. J Inherit Metab Dis, 2019, 42(5): 730-744. PMID: 31119747. DOI: 10.1002/jimd.12129.

[14] 赵红梅, 卢琪, 欧阳红娟, 等. 儿童经皮内镜下胃造口术临床应用 5 例报告[J]. 中国实用儿科杂志, 2019, 34(2): 158-160. DOI: 10.19538/j.ek2019020622.

[15] Prakash J, Pardy C, Yardley I, et al. Psychological and social impacts on carers of children with a gastrostomy: a systematic review[J]. Pediatr Surg Int, 2024, 40(1): 44. PMID: 38294568. DOI: 10.1007/s00383-023-05618-4.

[16] 郑宏, 马丙祥, 陆相朋. 甲基丙二酸血症神经发育障碍分析与康复策略[J]. 中国实用儿科杂志, 2024, 39(2): 152-156. DOI: 10.19538/j.ek2024020615.

[17] Balogh B, Kovács T, Saxena AK. Complications in children with percutaneous endoscopic gastrostomy (PEG) placement[J]. World J Pediatr, 2019, 15(1): 12-16. PMID: 30456563. DOI: 10.1007/s12519-018-0206-y.

（本文编辑：王颖）

（©《中国当代儿科杂志》编辑部，开放获取CC BY-NC-ND 4.0协议）
（© Editorial Office of *Chinese Journal of Contemporary Pediatrics*. OA under CC BY-NC-ND 4.0 license）