

X-连锁肾上腺脑白质营养不良患儿行造血干细胞移植2例的护理体会

段梦,韩玲芝,张萍,赵馨,余艮珍

(华中科技大学同济医学院附属同济医院 儿童门急诊,湖北 武汉 430000)

【摘要】总结了2例罹患X-连锁肾上腺脑白质营养不良的同胞兄弟实施造血干细胞移植的个性化护理经验,为同类罕见病患儿的护理实践提供参考。造血干细胞移植前护理要点:应用童趣化护理缓解移植前焦虑;强化皮肤黏膜及营养管理,为成功移植奠定基础。造血干细胞移植后护理要点:严密监测与处置骨髓抑制相关出血并发症;实施多元化随访与遗传指导。经过精细化、个体化的护理,2例患儿分别于入院第61天和第91天造血功能重建成功,病情稳定出院。出院后随访显示骨髓功能正常,恢复良好。对于行造血干细胞移植的X-连锁肾上腺脑白质营养不良患儿,实施以童趣化护理减轻心理应激,并基于个体差异严密监测、早期识别和处理移植后出血等并发症,是护理的关键。本个案为护理X-连锁肾上腺脑白质营养不良这一罕见病及造血干细胞移植相关并发症提供了实践依据。

【关键词】 肾上腺脑白质营养不良;造血干细胞移植;儿童;病例报告;童趣化护理;出血性膀胱炎

DOI:10.3969/j.issn.2097-1826.2026.02.015

【中图分类号】 R473.72 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 2097-1826(2026)02-0062-04

Nursing Experience of Hematopoietic Stem Cell Transplantation in 2 Children with X-Adrenoleukodystrophy

DUAN Meng, HAN Lingzhi, ZHANG Ping, ZHAO Xin, YU Genzhen (Department of Pediatric Outpatient and Emergency, Tongji Hospital, Tongji Medical College, Huazhong University of Science and Technology, Wuhan 430000, Hubei Province, China)

Corresponding author: HAN Lingzhi, Tel: 027-83663387

【Abstract】 The individualized nursing experience of hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) in 2 siblings with X-adrenoleukodystrophy (X-ALD) were summarized, aiming to provide reference for nursing practice of children with similar rare diseases. The key nursing points before HSCT included: implementing child-friendly nursing to alleviate pre-transplant anxiety; strengthening skin, mucous membrane and nutritional management to lay a solid foundation for successful transplantation. The key nursing points after HSCT included: conducting close monitoring and timely intervention of bleeding complications associated with myelosuppression; carrying out diversified follow-up and genetic counseling. With refined and individualized nursing care, the two children achieved successful hematopoietic reconstruction on the 61st and 91st day after admission respectively, and were discharged from hospital in stable condition. Post-discharge follow-up showed normal bone marrow function and good recovery. For children with adrenoleukodystrophy undergoing HSCT, the core of nursing care lied in relieving psychological stress through child-friendly nursing, as well as conducting rigorous monitoring, early identification and management of post-transplant complications such as bleeding based on individual differences. This case report provides practical evidence for the nursing care of the rare disease adrenoleukodystrophy and its HSCT-related complications.

【Key words】 adrenoleukodystrophy; hematopoietic stem cell transplantation; children; case report; child-friendly nursing; hemorrhagic cystitis

[Mil Nurs, 2026, 43(02): 62-65]

X-连锁肾上腺脑白质营养不良(X-adrenoleukodystrophy, X-ALD)是一种遗传性进行性神经代谢疾病,因ABCD1基因突变致超长链脂肪酸(very long chain fatty acids, VLCFAs)无法分解,大量累

积,从而引发严重认知和神经系统残疾^[1]。儿童脑型X-ALD以行为、认知障碍及神经系统症状为主,该病进展快,未及时治疗可在发病后6个月至2年致残、确诊后5~10年死亡^[2]。目前,异基因造血干细胞移植是唯一有效的治疗方法,在神经退行性变早期进行移植能有效提高患儿的生存率^[3]。造血干细胞移植(hematopoietic stem cell transplantation,

【收稿日期】 2025-06-11 **【修回日期】** 2026-01-03

【作者简介】 段梦,本科,护师,电话:027-83663387

【通信作者】 韩玲芝,电话:027-83663387

HSCT)技术复杂、护理难度大,单倍体相合移植在供者来源受限情况下使用,其并发症如严重出血性膀胱炎(haemorrhagic cystitis, HC)发生率更高,对护理要求较高。当前,国内关于 X-ALD 患儿,尤其是同胞兄弟先后接受不同类型 HSCT 的个案护理报道较少。本文总结我院 2 例罹患 X-连锁肾上腺脑白质营养不良的同胞兄弟(一例异基因移植、一例单倍体相合移植)的护理经验,重点阐述童趣化心理支持及应对单倍体相合移植后严重出血性膀胱炎等特色护理实践,为同类罕见病患儿精细化护理提供参考。

1 临床资料

患儿 1(兄,10 岁 6 个月),因“注意力、听力下降 1 年,伴记忆力、视力下降”就诊。颅脑核磁共振检查显示,双侧基底节区、双侧侧脑室后角旁及双侧顶叶有异常信号,基因检测确诊为 X-ALD。经评估后,接受异基因造血干细胞移植(10/10 全相合)。患儿 2(弟,6 岁 1 个月),在其兄确诊后经家族史筛查及颅脑核磁共振检查诊断为早期 X-ALD,因未找到全相合供者,经多学科团队评估后,行父源性单倍体相合造血干细胞移植(7/12 匹配)。2 例患儿移植前一般情况尚可,意识清楚,生活可自理;入院后接受预防性感染、保护器官及水化碱化治疗,随后进行移植前预处理化疗为后续干细胞移植奠定基础;术后,患儿均按计划用环孢素、甲氨蝶呤及吗替麦考酚酯预防移植物抗宿主病(graft versus host disease, GVHD),期间接受成分输血、营养支持等对症治疗。治疗过程中,2 例患儿均出现不同程度的化疗后骨髓抑制,表现为发热、贫血、呕吐及凝血功能障碍等症状,经抗感染、多次成分输血及营养支持等对症治疗后缓解。在造血干细胞移植后骨髓抑制期,患儿均出现了不同程度的出血性膀胱炎(haemorrhagic cystitis, HC)典型症状,经过积极的抗感染治疗、充分的水化碱化及积极的利尿治疗,2 例患儿分别在移植后第 33 天和第 43 天症状显著缓解。患儿 1 外周血嵌合率 98.38%,T 细胞嵌合率 99.23%,移植后第 14 天粒细胞植活,第 12 天血小板植活;患儿 2 外周血嵌合率 99.88%,T 细胞嵌合率 98.89%,移植后第 14 天粒细胞植活。病例 1 出院后 4 个月随访显示外周血嵌合率为 99.97%,T 细胞嵌合率为 99.37%。经过积极对症支持治疗和精细化护理,2 例患儿分别于移植后第 61 天和第 91 天病情稳定出院。

2 护理

2.1 造血干细胞移植前护理 多学科协作管理模式可促进协同工作,为患者做出最佳诊疗决策,改善预

后与生活质量^[4]。X-ALD 是罕见病,病理机制复杂,治疗需跨学科合作,涉及营养科、血液科、儿童神经内科、皮肤科、耳鼻喉科等多学科,共同为患儿制订综合治疗与护理方案。患儿 1 成功接受异基因造血干细胞移植治疗,患儿 2 未在骨髓库匹配到合适造血干细胞。近年来,单倍体相合造血干细胞移植生存率约 87.5%,GVHD 的发生率约 12.5%,较早期有极大改善^[5]。多学科专家评估后,决定对患儿 2 实施该移植。

2.1.1 应用童趣化护理缓解移植前焦虑 童趣化护理指护理人员用图片、文字、漫画、视频结合方式向患儿及家属宣教,从患儿认知和兴趣出发融入其日常关注事物,增进其对护理程序理解、减轻治疗焦虑,倡导从患儿视角出发的护理模式^[6]。X-ALD 患儿因年龄较小,在面对陌生的层流病房环境以及复杂的治疗流程时,极有可能产生恐惧与焦虑情绪,进而对治疗依从性造成影响。基于此,本研究以核心护理问题为导向,制订了一系列童趣化干预方案。(1)环境创设与流程再造:在病房及探视区的墙壁张贴卡通图案,同时将入仓流程拍摄制作成由护士出演的童话风宣教视频,并且将治疗过程形象地比喻为“小勇士的冒险”,这一举措有效减轻了 2 例患儿对环境和治疗的陌生感。(2)发挥同伴示范效应:特别安排已成功完成移植的患儿 1(兄)通过视频电话与患儿 2(弟)进行交流,兄长以自身的亲身经历对弟弟进行鼓励,该举措显著提升了患儿 2 接受治疗的信心。(3)建立正向激励机制:通过日常沟通了解患儿喜好(患儿 1 喜欢小汽车模型,患儿 2 喜欢贴纸),在其积极配合治疗(如按时服药、配合穿刺)后给予即时奖励。通过实施上述干预措施,2 例患儿在住院期间情绪保持稳定,能够主动配合治疗,未出现严重的心理行为问题。

2.1.2 强化皮肤黏膜及营养管理,为移植奠基 造血干细胞移植患儿需经历长时间的免疫抑制期,尽可能去除皮肤、黏膜定植菌,能降低感染发生率^[7]。在进行预处理程序前,造血干细胞移植中心联合皮肤科医护人员对 2 例患儿全身皮肤情况进行评估,制订精细化护理措施,涵盖从黏膜至体表的全方位皮肤屏障护理。患者入住层流病房当日沐浴并更换清洁衣裤。每日进行肛周(用鞣酸软膏涂抹)、口腔(用生理盐水漱口)、耳部(用过氧化氢清洁)、鼻部(用鱼腥草滴鼻液)护理,以及药物擦浴或浸浴 20 min 后用维生素 E 霜进行全身皮肤护理。预处理后,2 例患儿均表现出全身散在性皮疹并伴有瘙痒症状,护理上立即予鱼肝油洗剂外涂治疗,并采取保护性隔离方案,包括每日更换无菌衣物及床单、以碘伏溶液进行皮肤擦洗(2 次/d)、加强层流仓环境及患

者生活用品消毒、所有食物经微波消毒后食用。经上述综合干预,2例患儿皮疹均于1周内消退。此外,联合营养科运用营养风险及发育不良筛查工具(screening tool for risk of nutrition in growth kids, STRONGkids)^[8]对2例患儿进行了全面的营养状况评估。该评估涵盖了主管临床评估(1分)、高危疾病(2分)、进食减少或丢失(1分)、体重不增或下降(1分)4个关键维度,2例患儿上述评分均为2分。另外,护士每日对患儿的腹围和体质量进行精确测量。营养师依据评估结果,采用营养阶梯治疗原则^[9],确保每日热量摄入达25~30 kcal/kg,为患儿提供了个性化的膳食指导,并每周对营养状况进行了持续追踪。2例患儿在预处理后均出现呕吐、食欲减退,增加静脉高营养支持,使体质量下降控制在1.6 kg以内,为移植提供了良好的营养基础。

2.2 造血干细胞移植后护理

2.2.1 严密监测与处置骨髓抑制相关出血并发症

化疗药物可抑制肿瘤生长或杀死肿瘤细胞,但细胞选择性低,除杀死肿瘤细胞外,对正常细胞,尤其是骨髓中活跃增殖的造血细胞影响大,从而导致骨髓抑制^[10],表现为外周血白细胞、中性粒细胞,甚至红细胞、血小板下降。骨髓抑制状态评估:(1)观察患儿化疗后Ⅲ~Ⅳ度严重骨髓抑制情况,按世界卫生组织(World Health Organization, WHO)骨髓抑制分级^[11]标准统计(见表1);(2)观察化疗前后白细胞、中性粒细胞、血红蛋白、血小板变化,用化疗前外周血指标数值减化疗后外周血指标数值比较,差值越小,化疗后骨髓抑制影响越小;(3)观察患儿化疗前后卡氏功能状态评分^[12]变化。患儿1为Ⅲ度骨髓抑制,患儿2为Ⅳ度骨髓抑制。

表1 WHO骨髓抑制分级标准

项 目	0度	1度	2度	3度	4度
血红蛋白(g/L)	≥ 110	109~95	94~80	79~65	< 65
白细胞($10^9/\text{L}$)	≥ 4.0	3.9~3.0	2.9~2.0	1.9~1.0	< 1.0
粒细胞($10^9/\text{L}$)	≥ 2.0	1.9~1.5	1.4~1.0	0.9~0.5	< 0.5
血小板($10^9/\text{L}$)	≥ 100	99~75	74~50	49~25	< 25

放化疗及造血干细胞移植治疗期间骨髓功能抑制,患儿血小板水平急剧降低,容易发生凝血功能障碍,甚至引发出血,因此将出血监测列为护理关键环节,并针对不同部位的出血情况实施了具有针对性的干预措施。(1)消化道出血的观察与抢救配合:患儿1移植后第7天出现消化道出血,表现为大量呕吐鲜血,给予监测意识、心率、呼吸、血压、皮温、皮肤颜色、周围静脉搏动、尿量等,并每日监测血小板、血红蛋白及凝血指标^[11],发现患儿心率增快至

130次/min,血压下降至85/50 mmHg(1 mmHg=0.133 kPa),皮肤湿冷。立即配合医生建立多条静脉通路,快速输注悬浮红细胞、血小板及止血药物,并严格记录出入量。经过多次成分输血、酚磺乙胺及人粒细胞刺激因子治疗后,患儿消化道出血得到控制、贫血症状显著改善,生命体征趋于平稳,血红蛋白维持在稳定水平。(2)口腔及鼻出血的精细化护理:患儿2在移植后第5天出现唇部及鼻腔活动性出血。经口腔黏膜风险评估单^[13]评估为Ⅱ级,立即加强口腔护理,用5%碳酸氢钠漱口液及复合溶菌酶漱口液交替漱口,4次/d,4d后未见嘴唇及口腔出血。鼻出血时,指导患儿头部前倾,按压鼻翼部位,并用冷毛巾敷于前额和后颈,以促使血管收缩,减少出血。进一步采用肾上腺素棉球填塞及血浆输注,但止血效果不佳。经耳鼻喉科会诊后,改用明胶海绵填塞,3d后拔除膨胀海绵,未再见出血。通过精细的局部护理和多学科协作,患儿2的黏膜出血得到有效控制。(3)HC的预防与管理:HC是异基因造血干细胞移植后早期常见并发症^[14],分早发型和晚发型,早发型发生于预处理后72h内,晚发型多在造血干细胞回输后2周左右。多项研究^[15-16]显示,单倍型异基因移植后晚发型HC较全相合异基因移植发生率更高、程度更严重。2例患儿均出现了不同程度的HC症状,且均属于晚发型。患儿1表现出的症状包括尿频、尿急、尿痛、血尿、隐血(++)和尿蛋白(++)显著升高。患儿2则表现为尿急、尿痛、尿频,尤其在尿频症状频繁时,可达到1次/10min。2024年意大利血液学和肿瘤学协会发表的儿童造血细胞移植中出血性膀胱炎的预防、诊断和治疗专家共识^[17]指出,目前尚无循证医学证据支持的药物可用于病毒性HC的防治,但有效的护理手段可缩短病程,改善预后。有研究^[18]提示,密切监测临床表现尤其是尿量和尿色变化,并建立正确的生活习惯,是预防出血性膀胱炎的有效方法。针对这2例患儿,护士加强巡视,重点关注患儿尿量及尿色,指导患儿采用正确姿势排尿(站立排尿最佳),同时实施了严格的出入量管理,即每小时记录出入量,每4h统计累积出入量,以维持出入量平衡,确保入量减去出量 < 600 mL;同时,给予抗感染治疗,充分水化碱化尿液以及利尿等对症支持治疗。经过治疗,患儿1在治疗第13天时尿频、尿痛症状消失,血尿消失,尿常规检查结果正常;患儿2在治疗第24天时尿频症状显著缓解,尿痛消失。

2.2.2 实施多元化随访与遗传指导

鉴于X-ALD罕见且复杂,患者家属难以获取充分的疾病知识,现有资料稀缺难理解、无法满足需求,儿童血液科结合

实际为 X-ALD 患儿及其家属实施多元化健康宣教:

(1)进行分步式片段化常规宣教,将常规药物及治疗护理宣教内容分步简化,以“一对一”的方式用通俗易懂语言分片段解释治疗和护理过程;(2)定期举办医护小课堂,1~2次/周,由专科教授和护士宣讲知识,针对 X-ALD 设特殊罕见病小课堂并增设答疑环节,由专科主任解答疑问;(3)创新宣教形式:制作纸质、二维码电子宣教单、短视频及动画宣教视频等,全方位满足患儿及家属需求。采用多元化随访策略对两名患儿进行有效管理:(1)构建多学科联合随访门诊体系。(2)实施定期电话随访。(3)开展家庭随访服务。考虑到该家庭情况特殊(同胞兄弟先后接受 HSCT),情况罕见,额外增设了家庭随访环节,由专科护理团队执行。随访中专科护士上门深入了解患者饮食、作息及家庭护理状况,识别并解决家属护理问题,根据患儿情况提供针对性方案与个性化指导。(4)建立患儿家属交流群组。创建了患儿家属微信群,定期推送健康教育相关知识,组织线上答疑活动,有效缓解患儿家属的焦虑情绪。鉴于 X-ALD 具有遗传性与罕见性特征,本研究构建了多元化的随访体系。除开展常规电话随访与多学科门诊随访外,还对患儿父母开展了遗传咨询工作^[19],告知其再次生育时可借助胚胎植入前遗传学检测(preimplantation genetic testing,PGT)技术,避免再次生育 X-ALD 患儿,从而实现对高风险家庭的精准防控。

3 小结

通过对 2 例同胞兄弟 X-ALD 患儿实施 HSCT 的护理实践,本研究总结得出以下经验:其一,童趣化护理可有效缓解低龄患儿在移植前后的焦虑情绪,提升其治疗依从性。其二,鉴于 HSCT 存在较高的并发症发生风险,尤其是 HC,护理工作应着重于预见性监测、早期识别以及精细化管理,如密切观察尿液颜色与尿量、指导患儿采取正确的排尿姿势、严格把控液体出入量等。其三,对于罕见遗传病,构建涵盖家庭随访与遗传咨询的延续性护理模式,对改善患儿的远期预后以及为家庭决策提供支持具有重要意义。本次病例报告为 X-ALD 患儿及 HSCT 的临床护理提供了具有参考价值的实践经验。

【参考文献】

[1] 张从芬,梁泽强,王晓琴,等.肾上腺脑白质营养不良研究进展[J].甘肃医药,2024,43(11):961-964.
[2] 廖怡,罗蓉.儿童脑型 X-连锁肾上腺脑白质营养不良分析并文献复习[J].中华妇幼临床医学杂志:电子版,2022,18(2):205-212.
[3] CHIESA R,BOELEN S J,DUNCAN C N,et al.Variables affecting outcomes after allogeneic hematopoietic stem cell transplant for cerebral adrenoleukodystrophy[J].Blood Adv,2022,6(5):1512-1524.
[4] MERKER L,CONROY S,EL-WAKEEL H,et al.Streamlining

the multi-disciplinary team meeting;the introduction of robust preparation methods and its effect on the length of case discussions[J].J Multidiscip Healthc,2023,16:613-622.

[5] 陈瑶,张晓辉,许兰平,等.单倍体相合异基因造血干细胞移植治疗肾上腺脑白质营养不良[J].北京大学学报:医学版,2019,51(3):409-413.
[6] WILSON KJ,LINTON M,KOONMEN J.Children's oral health in nursing education and practice:a call for action[J/OL].[2025-05-30].https://journals.lww.com/ajnonline/fulltext/2021/07000/children_s_oral_health_in_nursing_education_and.2.aspx.DOI:10.1097/01.NAJ.0000758412.43937.81.
[7] 许丽炜,潘政雯,黄爱平,等.1 例肝移植术后患儿行造血干细胞移植的护理[J].中华护理杂志,2024,59(24):3036-3040.
[8] 岳莉,魏丽琼,黄蕾,等.常用住院儿童营养风险筛查工具应用[J].兰州大学学报:医学版,2025,51(6):58-64.
[9] MUSCARITOLI M,AREND S J,BACHMANN P,et al.ESPEN practical guideline:clinical nutrition in cancer[J].Clin Nutr,2021,40(5):2898-2913.
[10] DY G K,ADJEI A A.Understanding,recognizing,and managing toxicities of targeted anticancer therapies[J].CA Cancer J Clin,2013,63(4):249-279.
[11] 中国抗癌协会肿瘤临床化疗专业委员会,中国抗癌协会肿瘤营养与支持治疗专业委员会.肿瘤化疗导致的中性粒细胞减少诊治中国专家共识(2023 版)[J].中华肿瘤杂志,2023,45(7):575-583.
[12] PÉUS D,NEWCOMB N,HOFER S.Appraisal of the Karnofsky performance status and proposal of a simple algorithmic system for its evaluation[J/OL].[2025-05-30].https://link.springer.com/article/10.1186/1472-6947-13-72.DOI:10.1186/1472-6947-13-72.
[13] PATEL P,ROBINSON P D,BAGGOTT C,et al.Clinical practice guideline for the prevention of oral and oropharyngeal mucositis in pediatric cancer and hematopoietic stem cell transplant patients:2021 update[J].Eur J Cancer,2021,154:92-101.
[14] RUGGERI A,ROTH-GUEPIN G,BATTIPAGLIA G,et al.Incidence and risk factors for hemorrhagic cystitis in unmanipulated haploidentical transplant recipients[J].Transpl Infect Dis,2015,17(6):822-830.
[15] COPELAN O R,SANKOMMU S R,TRIVEDI J S,et al.Higher incidence of hemorrhagic cystitis following haploidentical related donor transplantation compared with matched related donor transplantation[J].Biol Blood Marrow Transplant,2019,25(4):785-790.
[16] 张红宇,黄晓军,许兰平,等.异基因造血干细胞移植后出血性膀胱炎发生率及其危险因素分析[J].中华血液学杂志,2007,28(4):243-246.
[17] DELL'ORSO G,CARLUCCI M,CESARO S,et al.An expert consensus on prevention,diagnosis,and management of hemorrhagic cystitis in pediatric hematopoietic cell transplantation,on behalf of the infectious disease and Hematopoietic Cell Transplant Working groups of Italian Pediatric Hematology Oncology Association(AIEOP)[J].Bone Marrow Transplant,2024,59(9):1302-1308.
[18] 谢彩琴,曾洁,郑海燕,等.造血干细胞移植后并发出血性膀胱炎患者护理评估和干预的最佳证据总结[J].中华护理杂志,2023,58(15):1892-1899.
[19] 《X 连锁肾上腺脑白质营养不良携带者筛查遗传咨询专家共识》制订组.X 连锁肾上腺脑白质营养不良携带者筛查遗传咨询专家共识[J].国际神经病学神经外科学杂志,2024,51(5):23-29.

(本文编辑:郁晓路)