

病例报告

先天性肾病综合征 1 家 2 例报告

楚和平

(南通市人民医院儿科,江苏 通州 226300)

[中图分类号] R692 [文献标识码] E

例1 长女,7 d,第1胎,第1产,孕39周顺产,出生体重3 300 g。出生后第6天因反应差、拒乳、呼吸困难1 d入院。父母体健,非近亲婚配,家族中无遗传病史。

体检:T 38 °C,R 48次/min,HR 152次/min,反应差,口周青紫,皮肤轻度黄染,前囟门2 cm ×2 cm平坦,两眼睑轻度水肿。两肺呼吸音粗。腹(-),双下肢轻度水肿。吸吮反射未引出。血HB 180 g/L,WBC 15.8 ×10⁹/L,N 0.8,L 0.2。胸部X片两肺纹理粗、模糊。诊断:新生儿败血症?新生儿肺炎。入院第2天尿常规蛋白+++ ,RBC 6~8/HP,WBC 3~5/HP。给予青霉素、氨苄西林、头孢哌酮抗感染治疗。入院后第4天面部及双下肢水肿加重,尿量60 ml/24 h。复查尿常规蛋白+++ ,RBC 7~10/HP,WBC 4~6/HP,颗粒管型0~1。血浆白蛋白35 g/L,球蛋白40 g/L。蛋白电泳:A 40%,₁2.5%,₂12.5%,₃10.4%,₄15.6%。CH 5.2 mmol/L。BUN 8.4 mmol/L,Cr 133 μmol/L,C₃0.8 g/L。B超:两肾增大,无正常声像结构,两实质部见大小不等实质回声光团,肾盂肾盏结构不清。拟诊:先天性肾病综合征。加用地塞米松2 mg/d静脉滴注,尿量少水肿明显时加用速尿治疗。此后多次尿常规化验蛋白+++~++++,均有少量RBC,WBC,颗粒管型。入院后第19天病情恶化,死于肾、呼吸、循环衰竭。

病理:两肾体积增大左35 g,右40 g。镜检:肾小球、间质单核细胞浸润及周围纤维增生。肾囊壁层和脏层细胞增生,肾小管囊性扩张。诊断:先天性肾病综合征。

例2 次女,21 d,第2胎,第2产,孕38周顺产。体重2 800 g,胎盘水肿。因反应差、纳奶少、呼吸困难6 h入院。

体检:T不升,R 64次/min,HR 156次/min,面色苍白,呼吸急促,发绀。两眼睑轻度水肿,两肺呼

吸音粗。腹部膨隆、肝肋下2 cm、脾肋未及。双下肢轻度凹性浮肿。HB 150 g/L,WBC 13.5 ×10⁹/L,N 0.76,L 0.24。胸部X片两肺纹理粗,见斑点状影。尿常规:蛋白+++ ,RBC 8~10/HP,WBC 5~7/HP,颗粒管型0~1。诊断:先天性肾病综合征、新生儿肺炎。给予青霉素、头孢哌酮、头孢氨噻肟等抗感染。地塞米松、速尿、血浆等治疗。面部及双下肢水肿逐日加重。CH 6.4 mmol/L,BUN 9.0 mmol/L,Cr 160 μmol/L。B超提示同例1。入院第17天病情恶化、第20天死于肾、呼吸、循环衰竭。

讨论:先天性肾病是指半周岁以内发病的肾病综合征。1942年由Gauties首先报道^[1],以后世界各国均有所见,发病率为1/10 000活产儿。系常染色体隐性遗传及母亲对胎儿产生免疫性抗体,通过胎盘而引起肾损害。由于肾小球基膜通透性变化及结构改变,使大量血清蛋白从尿中排出,同时进一步损伤了肾小管,使其扩张成囊束状。根据对肾脏损害程度,在新生儿期或出生3个月内很快出现水肿,蛋白尿和低蛋白血症,血浆胆固醇早期可正常。本文2例为一家系病例,第1例出生后6 d,第2例出生后21 d出现拒乳、反应差、呼吸困难入院。面部、双下肢水肿逐日加重,并出现尿常规异常,对肾上腺皮质激素完全耐药。最后诊断先天性肾病综合征,最终均死于肾功能、呼吸、循环衰竭。

本病预后差、病死率高,产前诊断及早终止妊娠很重要,对家族史阳性孕妇,在妊娠6~20周羊水和血甲胎蛋白浓度可作为产前诊断指标^[2]。

[参考文献]

- [1] 林荣军. 先天性肾小球疾病[J]. 国外医学儿科学分册,1988,5(6): 293-294.
- [2] 尤三力. 甲胎蛋白用于先天性肾病综合征的诊断[J]. 国外医学儿科学分册,1978,5(5): 280-281.

(本文编辑:吉耕中)