

先天性肾病综合征4例报告

钟燕兰 党西强

(中南大学湘雅二医院儿科/湖南省小儿肾脏病临床中心,湖南 长沙 410011)

例1,女,4个月,因反复蛋白尿1月余入院。因横位行剖宫产出生,胎龄37周,有宫内窒息史,出生后吸氧。体查:体温36.8℃,脉搏110次/min,呼吸30次/min,体重7kg。双眼睑轻度水肿,心、肺、腹体查无异常,双下肢凹陷性水肿。尿常规检查示尿蛋白(+);肝功能检查:谷丙转氨酶(ALT)28.6U/L(参考值0~40U/L),谷草转氨酶(AST)27.9U/L(参考值0~45U/L),总蛋白(TP)54.2g/L(参考值60~80g/L),白蛋白(ALB)37.8g/L(参考值35~55g/L),总胆固醇(CHOL)6.2mmol/L(参考值2.84~5.68mmol/L);肾功能:尿素氮(BUN)1.88mmol/L(参考值1.8~7.1mmol/L),肌酐(CREA)21.3μmol/L(参考值44~138μmol/L);电解质无异常。肾活检病理:免疫荧光阴性;光镜:先天性弥漫性系膜硬化;电镜:轻度系膜增生性肾小球肾炎。诊断:先天性肾病综合征(CNS)。给予口服强的松(10mg,qd)、吡哆美辛(5mg,tid)等对症支持治疗。治疗后患儿水肿消退,尿蛋白转阴,病情好转出院。

例2,男,6个月,因反复水肿3月余,加重伴腹泻、尿少3d入院。曾在外院诊断为肾病综合征,行肾活检示中重度系膜增生性肾小球肾炎,予以强的松(15mg,qd)口服,环孢素(12.5mg,tid)口服,患儿病情未缓解,后又予以大剂量甲基泼尼松龙冲击治疗2次、环磷酰胺冲击治疗1次,病情无好转,且水肿加重,尿量减少。体查:体温36.5℃,脉搏120次/min,呼吸40次/min,体重8.5kg。面色苍白,颜面部及双眼睑中度水肿,四肢皮肤可见花斑,双侧颊黏膜可见2cm×1cm溃疡面,双下肢重度凹陷性水肿,阴囊水肿,呈紫红色。余无异常。尿常规示尿蛋白(4+);肝功能检查:TP20.8g/L,ALB5.5g/L;肾功能检查:BUN17.24mmol/L,CREA64.6μmol/L;电解质:钠105.5mmol/L(参考值135~145mmol/L),钾3.3mmol/L(参考值3.5~5.5mmol/L),二氧化碳结合力(CO₂CP)12.4mmol/L(参考值20~30mmol/L),

钙1.45mmol/L(参考值2.2~2.7mmol/L)。凝血功能:活化部分凝血酶原时间(APTT)123.4s(参考值32~43s),FDP2.6g/L(参考值2~4g/L)。阅外院肾脏病理片光镜下可见系膜基质弥漫重度增生,局灶阶段硬化。诊断:(1)CNS;(2)肾功能不全;(3)小儿腹泻;(4)电解质紊乱;(5)低血容量性休克。入院后予以扩容、纠正酸中毒及电解质紊乱等对症支持治疗。入院当天晚上患儿病情加重,出现昏迷,全身发绀,呼吸急促,呕吐咖啡色样液体,出现弥漫性血管内凝血(DIC)、呼吸衰竭,家长放弃治疗后死亡。

例3,男,5个月,因水肿2个月,咳嗽、腹胀10d入院。曾在外院查尿常规示尿蛋白(3+);肝功能检查:TP36.3g/L,ALB15.6g/L,CHOL5.65mmol/L,甘油三酯(TG)1.88mmol/L(参考值0.56~1.7mmol/L);肾功能检查:BUN4.21mmol/L,CREA38.6μmol/L;腹部B超:双肾增大,大量腹腔积液;外院诊断为:(1)CNS;(2)急性支气管肺炎。予以抗感染等治疗后水肿、蛋白尿无改善至我院。入院体查:体温36.5℃,脉搏103次/min,呼吸20次/min,体重5kg。急性面容,精神差,双眼睑水肿,咽充血,扁桃腺II°肿大,双肺呼吸音粗,可闻及中量湿罗音,心脏无异常,腹膨隆,脐部可见一包块突起,可回纳,双下肢中度凹陷性水肿。辅助检查尿常规示尿蛋白(4+),红细胞(+);电解质:钠126.0mmol/L,钾4.3mmol/L,CO₂CP24.4mmol/L,钙1.65mmol/L。诊断:(1)CNS;(2)急性支气管肺炎;(3)脐疝。予以抗感染、甲基泼尼松龙抗炎、扩容利尿、抗凝溶栓等对症支持治疗,患儿病情无明显好转,家长放弃治疗出院,出院后半年死亡。

例4,女,5个月,因面色苍黄伴水肿1月余,发热3d,血尿1d入院。孕35周剖宫产出生。体查:体温36.8℃,脉搏115次/min,呼吸25次/min,体重9kg,血压144/107mmHg。贫血面容,神清,精神差,双眼睑轻

[收稿日期]2012-04-10;[修回日期]2012-10-25
[作者简介]钟燕兰,女,硕士,住院医师。

度水肿,咽充血,双肺呼吸音粗,未闻及罗音,心脏无异常,肝右肋缘下2.5 cm,甲床苍白,双下肢轻度凹陷性水肿。尿常规示尿蛋白(3+),红细胞(+);肝功能检查:ALT 7.8 U/L,AST 20.2 U/L,TP 45.1 g/L,ALB 27.5 g/L;肾功能检查:BUN 18.0 mmol/L,CREA 258.5 μmol/L;电解质:钠 128.0 mmol/L,钾 4.1 mmol/L,氯化物 94.0 mmol/L,钙 1.57 mmol/L;C反应蛋白 54.9 mg/L(参考值≤10 mg/L),血沉 51 mm/h(参考值0~20 mm/h)。双肾B超示双肾实质弥漫性病变。肾活检病理示免疫荧光阴性;光镜示弥漫性系膜硬化病理改变;电镜示轻度系膜增生性肾小球肾炎。诊断:(1)CNS;(2)慢性肾功能衰竭(氮质血症期);(3)急性支气管炎。予以抗感染、泼尼松口服抗炎,福辛普利、倍他乐克降压,利尿,结肠透析等对症支持治疗,后患儿水肿消退,尿蛋白转阴,肾功能较前好转出院。

讨论:CNS是指出生时或出生后半年内出现大量蛋白尿、低蛋白血症、水肿、高脂血症为四大特点的肾病^[1]。临床上通常将CNS分为4型:(1)芬兰型CNS(FNS);(2)法国型CNS(弥漫性系膜硬化DMS);(3)继发于全身疾病的婴儿肾病综合征;(4)其他包括微小病变、灶性肾硬化型^[1]。另外,CNS又分为原发性CNS和继发性CNS。原发性CNS为常染色体隐性遗传,发病机制尚不清楚,可能与基因突变有关^[2-3]。而继发性CNS常继发于感染(如先天梅毒、巨细胞包涵体病毒、风疹、弓形体病毒等)、中毒及溶血尿毒综合征等^[4]。本资料4例患儿均无梅毒、艾滋病感染及接触史,巨细胞病毒、风疹病毒、弓形虫检查均为阴性,故可排除继发性,考虑为原发性CNS。

CNS发病率较低,约为1/10000活产儿^[5]。本组资料4例CNS患儿中,1例诊断为FNS,2例诊断为DMS,1例未行肾穿刺活检。FNS多见于早产儿、胎盘肥大、于生后3个月内起病者,有大量蛋白尿、水肿,但血压多正常;DMS一般为足月儿,出生体重正常,可在生后1周至33个月起病,出现蛋白尿时间不定,约71%患儿合并高血压,77%的患儿出现肾功能不全^[6]。本资料的4例CNS患儿中,1例FNS为早产儿,且发病年龄为3个月;2例DMS发病年龄为2个月至1岁1个月,1例出现高血压,1例有出生窒息史,2例均出现肾功能不全。CNS患儿常合并先天性畸形^[4,6],本组资料4例患儿中1例合

并脐疝。

FNS的病理改变为:免疫荧光阴性,光镜可见多数未成熟肾小球,伴有弥漫性系膜增生和硬化,可见到近端肾小管囊性扩张;电镜下肾小球细胞足突融合。DMS的病理特点为:无近端肾小管囊性扩张,主要为肾小球系膜基质弥漫增生或硬化;电镜可见肾小球上皮细胞广泛足突融合^[7-8]。本资料的4例患儿中除1例因病情危重DIC形成未行肾穿刺外,3例行肾穿刺活检,均符合FNS或DMS的病理特点,其中1例为FNS,2例为DMS。

CNS发病早,病情进展快,预后差,多于生后1年内死于肾病综合征并发症和肾衰竭,皮质激素及免疫抑制剂治疗无效,目前尚无特异性治疗,主要采取抗感染、减轻水肿等对症治疗及营养支持治疗,根治疗法为肾移植,但肾移植成功后约20%可再次发生肾病综合征^[7]。国外有报告经血浆置换可获取较好疗效,另外有前列腺素抑制剂联合疏甲丙脯酸治疗获成功的报告^[8]。也有报道服用依那普利降低蛋白尿,然后切除双侧或一侧肾,以减少蛋白排出,用透析维持生命,于3岁后行肾移植术^[9]。本资料中的4例患儿经过抗感染、皮质激素抗炎、免疫抑制剂等对症支持治疗后,其中2例水肿消退,病情稳定出院,2例因病情危重放弃治疗出院后死亡。

[参 考 文 献]

[1] 张书锋,王华,郭喜霞. 12例先天性肾病综合征临床分析[J]. 河南职工医学院学报,2011,23(1):22-23.
[2] 石岩,丁洁,刘景城. 中国人先天性肾病综合征NPHS1基因突变[J]. 中华儿科杂志,2005,43(11):805-809.
[3] 林慧佳,陈雪峰. 先天性肾病综合征合并甲状腺功能减低症1例报告[J]. 浙江预防医学,2010,22(1):79-80.
[4] 史海金,陈恩利. 先天性肾病综合征合并复合畸形1例[J]. 实用儿科临床杂志,2004,19(3):187-211.
[5] 李然,连凤枝,张国柱. 先天性肾病综合征1例[J]. 河北医药,2010,32(9):1144.
[6] 汤飞鸽,岳少杰,刘丽旭. 先天性肾病综合征伴右位心左位肝1例[J]. 中国当代儿科杂志,2003,5(6):578.
[7] 汪咪珍,周欣,吕勤. 芬兰型先天性肾病综合征[J]. 现代实用医学,2004,16(4):223-224.
[8] 李普,宋蒙. 先天性肾病综合征二例[J]. 中国新生儿科杂志,2007,22(3):184.
[9] Kovacevic L, Reid CJ, Riqden SP. Management of congenital nephrotic syndrome[J]. Pediatr Nephrol, 2003, 18(5):426-430.

(本文编辑:邓芳明)