

[4] 马丁·克努赫. 用于加温雾剂的新式喷雾系统 [J]. 哮喘杂志, 1998, 4(2): 49.

[5] Ling HO, Collis G, Landau L I. Effect of salbutamol on oxygen saturation in bronchiolitis [J]. Arch Dis Child, 1991, 66(9): 1061 - 1064.

[6] Pitcairn GR, Newman SP. Tissue attenuation corrections in gamma scintigraphy [J]. J Aerosol Med, 1997, 10(1): 187 - 198.

(本文编辑:谢眠)

· 病例报告 ·

Bartter 综合征 1 例报道

马伏英,王岚,由丽华,刘秋玲

(北京武警总医院儿科,北京 100039)

[中图分类号] R394 [文献标识码] E

患儿,男,10月,以饮食差、多饮、多尿、发育障碍2月加重1月入院。患儿出生后7月余出现多饮、多尿、食欲减退、发育落后。5月龄时会抬头,10月出牙,会翻身。患儿系第2胎,第2产,足月顺产。家族史:无身材矮小家族史,其姐4岁,身体健康。查体:身高62cm,体重7kg,血压70/45mmHg,精神萎靡,无特殊外貌,皮肤干燥,面色苍黄,方颅,毛发稀疏,前囟1.0cm×1.0cm,平坦,张力不高。心肺无异常,腹软,皮下脂肪厚0.5cm,肠鸣音正常,肌张力不高,腱反射正常,神经系统无异常,眼底检查无异常。实验室及特殊检查:血常规 WBC 10.6×10⁹/L,N 0.804,L 0.196,HGB 84g/L,MCV 72fl,MCH 25.1pg,MCHC 35%,PLT 300×10⁹/L,Rct 1.85%,尿比重1.010,血 AKP 104IU/L,BUN 6.56mmol/L,Cr 50.7μmol/L,K⁺ 2.4mmol/L,Na⁺ 117mmol/L,Cl⁻ 90mmol/L,Ca 2.45mmol/L,P 0.85mmol/L,CO₂CP 33mmol/L,血糖4.56mmol/L,血气分析 pH 7.741,HCO₃⁻ 37.2mmol/L,ABE 15.5mmol/L,SBE 15.2mmol/L,血肾素活性1.772μg/L(正常0.420±0.37μg/L),血管紧张素>800ng/L(正常40.2±12.0ng/L),醛固酮271.05ng/L(正常86.0±37.5ng/L),甲状旁腺素、降钙素、生长素、T₃、T₄、TSH均正常,骨髓涂片检查示缺铁性贫血,头颅MRI、脑电图、双肾肾图、双腕关节平片、腹部平片均无异常。心电图示T波低平,可见U波。入院确诊为 Bartter 综合征。予以口服消炎痛每日2~3mg/kg等治疗,多饮症状缓解,尿量减少,食欲增加,体重增加,复查血K⁺、Na⁺、Cl⁻、血气均正常,1月后血色素达117g/L,带药出院。

讨论:该患儿身高体重均低于同龄儿童2个标准差以上,存在明显生长发育落后,体检未发现慢性心、肝、肺疾病,无长期吐泻史,可排除全身脏器疾病引起的矮小;患儿家族无身材矮小史,不符合家族性身材矮小。甲状腺功能正常,无智力低下及水肿,可排除先天性甲状腺功能减低症。患儿头颅MRI未见垂体异常,GH水平不低,不考虑垂体性侏儒症。肾素、血管紧张素、醛固酮增高,不伴水肿及高血压,可排除原发性醛固酮增多症。患儿多尿、多饮、脱水、厌食、身长发育落后,肌肉无力,低血钾,但无高氯性碱中毒,可排除肾小管酸中毒。结合患儿临床症状及低钾、低钠、低氯性碱中毒,肾素、血管紧张素、醛固酮增高,Bartter 综合征诊断成立。

Bartter 综合征于1962年由Bartter首先报道,为常染色体显性遗传病,临床表现复杂多样。婴儿喂养困难,体重不增,烦渴多尿及肌肉无力常为就诊原因,大多数患儿身材矮小,1/3有智力障碍,极少数可无症状^[1]。低血钾是诊断关键,同时有低钠、低氯性碱中毒、高钙、高肾素及高醛固酮血症。病理可见有肾小球旁器及肾上腺球状带增生。血中电解质紊乱和激素分泌增多之间的因果关系尚不清楚,有人认为肾脏产生前列腺素过多是致病原因之一。该病为可治之症,需选择合理用药方式及配伍,坚持终身治疗,用前列腺素抑制剂如消炎痛、阿司匹林可使症状消退,电解质紊乱恢复正常。该患儿诊断治疗较早,对以后生长发育影响可能不会太大。

[参 考 文 献]

[1] 胡亚美,江载芳,主编. 诸福棠实用儿科学 [M]. 第7版. 北京:人民卫生出版社,2002,2679.

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期] 2003-09-01; [修回日期] 2004-01-01
[作者简介] 马伏英(1965-),女,在读博士,副主任医师。主攻方向:心血管疾病。