

病例报告 ·

先天性肾病综合征伴右位心左位肝 1 例

汤飞鸽,岳少杰,刘丽旭

(中南大学湘雅医院儿科,湖南长沙 410011)

[中图分类号] R692 [文献标识码] E

患儿,男,1岁10月,因面色苍白,多饮多尿1年余于2002年12月10日入我科。患儿系第1胎第1产,足月臀位剖宫产,无生产窒息史,出生体重3 000 g。生后运动智力发育如同龄儿,父母体健,非近亲婚配,母孕期体健。入院体查:T 36.5 °C, R 45次/min, P 115次/min, BP 150/100 mmHg, 头围47 cm, 身高72.5 cm, 中度贫血貌, 方颅, 前囟闭, 头发黄稀, 枕秃, 颜面及双眼睑轻度浮肿, 右位心, 心界不大, HR 115次/min, 律齐, 无杂音。腹软, 肝左肋下4 cm, 质软, 右肋下及剑突下未扪及, 腹水征阴性。外生殖器查无异常。实验室检查:血常规:Hb 40 g/L, WBC $10.9 \times 10^9/L$, N 0.47, L 0.5。尿常规:比重1.005, pH 5.5, 蛋白++。尿蛋白定量350 mg/24 h。尿素氮31.8 mmol/L, 肌酐247.2 $\mu\text{mol/L}$ 。血钾6.3 mmol/L, CO_2CP 3.7 mmol/L, AG 14.4 mmol/L。血浆总蛋白53.7 g/L, 白蛋白36.4 g/L, 球蛋白17.3 g/L, A/G 2.1。血气分析示:pH 6.90, BE -28.2, HCO_3^- 2.5 mmol/L, SaO_2 95%。甘油三酯3.17 mmol/L (参考值0.52 ~ 1.56 mmol/L)。FT₃ 2.94 pmol/L (参考值3.5 ~ 6.4 pmol/L)、FT₄ 8.29 pmol/L (参考值12 ~ 30 pmol/L)、TSH 3.5 mU/L (参考值0.5 ~ 4.8 mU/L)。TORCH全套阴性。梅毒血清学阴性。腹部B超示双肾肿大, 肾实质病变C级, 左位肝。胸片:右位心(左膈面高于右膈面2 cm)。心脏彩超:镜面右位心。长骨及腕骨片正常。入院后7 d于B超引导下肾活检, 光镜示肾小球呈不同程度增生硬化, 以系膜基质硬化为主, 部分近曲小管呈囊样扩张, 部分萎缩; 电镜下肾小球少且形态幼稚, 大部分小管扩张, 间质浸润及大量胶原纤维紊乱分布。病理诊断:先天性肾病综合征。临床诊断:先天性肾病综合征; 右位心; 左位肝; 继发性甲状腺功能低下; 慢性肾功能不全(尿毒症

期); 重度贫血。入院后给予碳酸氢钠纠酸、速尿利尿、尿毒清护肾、输血等对症支持治疗, 患儿血气分析、电解质、肾功能等实验室指标明显改善, 但患儿临床症状加重, 出现全身高度水肿、低蛋白血症、精神反应差, 家属放弃治疗出院。随访:出院后两天患儿死亡。

讨论:先天性肾病综合征(CNS)是出生时或生后3个月内发生的肾病综合征, 先天性肾病综合征主要包括芬兰型(FNS)和弥漫性系膜硬化型(DMS)。FNS为常染色体隐性遗传, 患儿多为早产儿、胎盘肥大、于生后3个月内起病, 有大量蛋白尿、水肿、但血压多正常, 病理以近曲小管囊样扩张为特征; DMS患儿一般为足月儿, 有正常出生体重, 可以在生后1周~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, 病理以系膜基质弥漫性增生为特点。CNS患儿甲状腺结合蛋白从尿中大量排出可出现继发性甲状腺功能低下。本患儿以贫血为首发, 有肾功能不全、高血压、严重酸中毒、继发性甲低, 病理活检以系膜基质增生硬化为主, 诊断DMS明确。但患儿活检前无大量蛋白尿、无明显低蛋白血症、高度水肿, 实为罕见, 且患儿肾组织在电镜下发现同时存在不成熟的小球和小管扩张, 提示DMS其病理可呈多样性。DMS也为常染色体隐性遗传, 可分别伴有生殖系统、神经系统、循环系统、呼吸系统的畸形, 但DMS同时伴有右位心、左位肝国内外尚未见报道。右位心常伴有内脏转位, 它的病因及遗传因素尚不清楚, 有人认为它也是常染色体隐性遗传。本例患儿同时出现DMS及右位心、左位肝, 且患儿母孕期无病毒等感染史, 是否为遗传因素所致, 两种疾病遗传基因的相关性有待进一步研究。

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期] 2003-03-22; [修回日期] 2003-07-22

[作者简介] 汤飞鸽(1977-), 女, 在读硕士, 医师。主攻方向:新生儿疾病。