

染率明显比非腹型 HSP 及对照组高,三组比较差异有显著性,说明 HP 感染与腹型 HSP 有相关性。而首次发作 20 例 HP 阳性 9 例,占 45.0%;反复发作 16 例,阳性 13 例,阳性率 81.3%,两组比较差异有显著性,与张素桂等^[7]报告 16 例腹型 HSP 患儿 HP 阳性 9 例,其中复发 5 例,4 例阳性,阳性率 80% 基本一致。说明发反复发作的患儿经一般常规治疗易复发时,应考虑与 HP 感染有关。21 例 HP 阳性经抗 HP 及常规治疗痊愈 19 例,好转 2 例,与药物耐药有关,改用其他药物治疗后治愈。随访无 1 例复发,其中 16 例反复发作的患儿也未见复发,也证明腹型 HSP 的发病及反复发作与 HP 感染有关,所以对 HP 阳性的 HSP 患儿根除 HP 治疗是恰当的。

[参 考 文 献]

[1] 卢立肖,胡伟国. 过敏性紫癜的胃肠道表现及其与幽门螺杆菌

- 的关系[J]. 中国当代儿科杂志,2001,3(1):109-110.
- [2] 广州第四届全国小儿消化系统疾病学术会议. 幽门螺杆菌感染诊断标准[J]. 中华儿科杂志,2003,41(3):188.
- [3] Choong CK, Beasley SW. Intra-abdominal manifestations of Henoch-Schonlein purpura [J]. J Paediatr Child Health, 1998, 34(5):405-409.
- [4] 魏菊荣,马红玲,罗宏英,周少明,白大明,郑跃杰. 以腹痛为首发症状的过敏性紫癜的内镜下表现[J]. 中华儿科杂志,2005,43(2):146-147.
- [5] 陈凤琴,陈永胜,李文斌,王英荣. 幽门螺杆菌感染与过敏性紫癜相关性的研究[J]. 中国小儿血液,2005,10(2):52-53.
- [6] 黄文彦,陈荣华,甘卫华,丁桂霞,黄松明,姜新猷. 儿童过敏性紫癜临床特征分析(附 184 例报道)[J]. 中国当代儿科杂志,2002,4(3):183-185.
- [7] 张素桂,刘秀琴,盖志敏,于凌翔. 儿童过敏性紫癜与幽门螺杆菌感染关系初步探讨[J]. 临床儿科杂志,2005,23(5):303-304.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

Alstrom 综合征 1 例

栾云,焦铁健,刘坤

(辽宁省人民医院儿科,辽宁 沈阳 110015)

[中图分类号] R394 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2007)04-0369-02

患儿,男,10岁,因咳嗽2d,阵发型心前区疼痛30min入院。患儿为足月顺产,第2胎第2产,6个月时发现眼球震颤、畏光,逐渐视物不清,自幼肥胖,近1年来听力逐渐下降。家族史:未提供父母近亲结婚史,父亲健康,母亲死于结肠癌,姐姐现年17岁,4个月时发现眼球震颤、畏光,现视物不清,患糖尿病8年。查体:心率84次/min,血压140/90mmHg,体重50kg,皮肤黑、粗糙,皱折处色素沉着。双眼球震颤,瞳孔等圆等大,听力迟钝,肺部听诊正常,心音低钝。腹部检查未见异常,四肢无畸形,活动良好。实验室检查:血常规:WBC $8.4 \times 10^9/L$, Hb 120g/L;尿常规正常。心肌酶谱:门冬丙氨酸氨基转移酶(AST) 54U/L,肌酸肌酶(CK) 220U/L(正常值:10~120),磷酸肌酸肌酶同工酶(CK-MB) 24

U/L。肝功:丙氨酸转移酶(ALT) 150U/L(正常值:9~72),碱性磷酸酶(ALP) 361U/L(正常值:39~117)。血脂:甘油三酯(TG) 1.67mmol/L,血清总胆固醇(CHOL) 4.6mmol/L正常。血糖4.7mmol/L正常。血清离子、肾功及免疫球蛋白、补体正常。24小时肾上腺皮质类固醇检测分析:尿17-酮皮质类固醇(17-KS) 31.5 $\mu\text{mol/L}$,17-羟皮质类固醇(17-CS) 21.4 $\mu\text{mol/L}$,香草扁桃酸(VMA) 32.5 $\mu\text{mol/L}$,儿茶酚胺(CA) 721 $\mu\text{mol/L}$ 均正常范围。ECG:V₂₋₄ST段抬高。脑干听觉诱发电位(BAEP)右侧耳蜗神经功能不良,预估听力:左侧20dB、右侧40dB左右。胸片:肺纹理强、模糊。心脏扇扫:结构未见异常。肝脏彩超:脂肪肝。双肾及肾上腺彩超:未见异常。蝶鞍侧位片:蝶鞍大小、形态、骨

[收稿日期]2007-02-20;[修回日期]2007-03-13

[作者简介]栾云,女,大学,主治医师。主攻方向:小儿呼吸系统疾病。

质密度未见异常。眼科检查:双眼视力 0.05,双角膜透明,前房清,双眼晶体透明,双眼底乳头圆,血管细,网膜灰,双眼黄斑中心反光不显。

讨论 Alstrom 综合征(AS)为一种罕见的常染色体隐性遗传病。国外有近百例报道,国内仅报道数例。近年遗传学研究证明,位于人常染色体 2p13 功能不明的 *ALMS1* 基因突变是导致 AS 发生的基础^[1]。其临床表现多样,主要临床特征为:锥-杆状细胞性视网膜营养不良、神经性耳聋、小儿肥胖、胰岛素抵抗导致Ⅱ型糖尿病。另外,扩张性心肌病、肝肾功能异常及发育迟缓也常见于 AS 患者^[2]。其他还可有高甘油三酯血症、高胆固醇血症、脊柱侧弯、黑棘皮病等表现^[3]。肥胖、神经性耳聋及锥-杆细胞性视网膜营养不良于 10 岁内发病^[4]。我院此病例表现为肥胖、神经性耳聋、视力逐渐丧失,具 AS 典型临床表现,并同时存在有肝功、心肌酶谱异常,黑棘皮病、脂肪肝及高血压,故符合 Alstrom 综合征诊断。鉴别诊断方面应与 Laurence-Moon-Biedl、Prader-Willi 等遗传疾病鉴别,与 Alstrom 综合征有相似表现,但不能全部解释患儿的临床症状,故除外。

另国外已有 Alstrom 综合征一家三姐妹发病报道^[5],回顾本病例家族史,患儿姐姐也有逐渐视物不清,并患糖尿病 8 年,因家属原因未再提供患儿姐姐其他详细资料,推测与本病有关。

AS 治疗上目前尚无根治方法,主要是针对肥胖、糖尿病、肝肾及心肌功能异常等出现的症状对症处理。该患儿未出现糖尿病症状,但其姐有糖尿病病史,故该患儿除营养心肌、保肝、降压、减轻体重等对症治疗外,还应作连续的系统的检查以监测临床尚未出现的症状。

[参 考 文 献]

- [1] Hearn T, Spsluto C, Phillips VJ, Renforth GL, Copin N, Hanley NA, et al. Subcellular localization of *ALMS1* supports involvement of centrosome and basal body dysfunction in the pathogenesis of obesity, insulin resistance, and type 2 diabetes [J]. *Diabetes*, 2005, 54(5):1581-1587.
- [2] Collin GB, Cyr E, Bronson R, Marshall JD, Gifford EJ, Hicks W, et al. *Alms*-disrupted mice recapitulate human Alstrom syndrome [J]. *Hum Mol Genet*, 2005, 14(16):2323-2333.
- [3] 李德天,王艳秋,李玲,杨旭. Alstrom 综合征一例[J]. *中华内科杂志*, 2004, 43(9):650.
- [4] Chou PI, Chen CH, Chen JT, Wen LY, Wu DA, Feldon SE. Alstrom syndrome with subclinical insulin-resistant diabetes and hepatic dysfunction; a family report [J]. *Pediatr Ophthalmol Strab*, 2000, 37(3):179-182.
- [5] Satman I, Yilmaz MT, Gursay N, Karsidag K, Dincdag N, Ovali T, et al. Evaluation of insulin resistant diabetes mellitus in Alstrom syndrome; a long-term prospective follow-up of three siblings [J]. *Diabetes Res Clin Pract*, 2002, 56(3):189-196.

(本文编辑:吉耕中)