

Alport 综合征伴食管平滑肌瘤 1 例

陈彦¹, 李盛林², 肖慧捷¹, 丁洁¹

(1. 北京大学第一医院儿科, 北京 100034; 2. 凉州医院儿科, 甘肃 武威 733000)

[中图分类号] R692 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2007)06-0611-01

患儿,男,1岁10个月,因“血尿1年9个月”住院。1年9个月(生后1月)前因上呼吸道感染后查尿常规潜血(2+),蛋白(-),无浮肿、肉眼血尿、高血压,此后多次尿常规提示镜下血尿,未作治疗。1岁时发现患儿双眼晶状体白色絮状物,伴视力下降,当地医院诊断双眼白内障,行超声乳化治疗后视力恢复正常。9个月前上呼吸道感染后出现肉眼血尿、尿蛋白(+)。4月前来北京某医院就诊,尿常规潜血(3+)、蛋白微量。胸片:右侧纵隔占位,考虑为扩张发育异常食管。胸部CT平扫加增强示:右后纵隔厚壁病变,其内含气、液,考虑扩张发育异常食管(先天性巨食管症),食管肌层异常肥厚伴黏膜层显示不清。上消化道造影:符合先天性巨食管症,贲门开放异常。电子支气管镜显示:气管和左右支气管开口变形狭窄(管外压迫),气管、支气管内膜炎症。因持续镜下血尿,为进一步诊治来我院。患儿生后至今无吞咽困难、呼吸困难表现,个人史无特殊,患儿母亲查尿常规潜血(3+),尿沉渣镜检红细胞20~25/HP,患儿舅舅尿常规正常,其他家系成员未行尿常规检查。查体:T36.6℃,BP 85/55 mmHg,双眼晶状体可见白色絮状物,听力粗测正常。心肺腹无异常。实验室检查:尿常规潜血(3+)、蛋白(+),尿沉渣镜检:红细胞>100/HP,尿红细胞形态严重变形红细胞穿孔形40%、环状形50%。肾早期损伤指标(括号内为正常值):尿微量白蛋白39.30 mg/L(0~19 mg/L)、尿转铁蛋白3.2 mg/L(0~2 mg/L)、尿NAG酶6 U/L(0~21 U/L)、尿α1-微球蛋白<4 mg/L(0~12 mg/L)。24 h尿钙定量0.02 mmol/kg。24 h尿蛋白定量0.26 g。24 h肌酐清除率62 mL/min,1.73 m²。血生化:肌酐25 μmol/L,尿素4.8 mmol/L。感染筛查阴性、TORCH 阴性。血氨、血乳酸、β羟丁酸、丙酮酸正常。尿液分析未见典型氨基酸、有机酸及脂肪酸代谢病改变。皮肤活检:患儿IV型胶原α5链染色阴性。患儿母亲IV型胶原α5链呈间断阳性分布,染色强度(2+)。双肾超声:双肾大小正常,实质回声偏强,肾内结构清晰,血流充盈丰富。诊断:X连锁显性遗传型Alport综合征,食管平滑肌瘤,白内障术后。

讨论:Alport综合征是以血尿、感音神经性耳聋、眼部异常及进行性肾功能减退为临床特点的遗传性肾脏病,编码IV型胶原α链的基因突变导致基底膜损伤是其发病基础,临床以编码IV型胶原(COL4)α5、α6链的基因COL4A5、COL4A6突变导致X连锁显性遗传型Alport综合征最为常见(约占85%)^[1]。本例患儿起病年龄早,生后1月即出现肾小球源性血尿,伴双眼白内障,并有阳性家族史(其母尿沉渣镜检提示镜下血尿),高度怀疑遗传性肾脏病特别是Alport综合征。因患儿年龄尚未行肾穿刺活检,而皮肤活检简单易行^[2],结果IV型胶原α5链染色阴性,其母皮肤活检IV型胶原α5链染色间断阳性,患儿确诊X连锁显性遗传型Alport综合征。

国外报道Alport综合征伴弥漫性平滑肌瘤发生率为5%,且均为X连锁遗传型,受累部位常为食管、气管和女性生殖道等,并可出现相应吞咽困难、呼吸困难的症^[3]。本例患儿胸部CT平扫加增强、上消化道造影提示先天性巨食管症、食管肌层异常肥厚,最终确诊为X连锁显性遗传型Alport综合征伴食管平滑肌瘤。关于中国伴食管平滑肌瘤的Alport综合征患者及基因型特点,王芳^[4]曾报道1例汉族男性患者,具有累及COL4A5和COL4A6两个基因5'端的大片段缺失突变,该突变有可能累及COL4A6基因的内含子,本例患儿基因分析结果尚待回报。

[参 考 文 献]

[1] 王云峰,丁洁. IV型胶原分子结构的研究与Alport综合征[J]. 肾脏病与透析肾移植杂志,2004,13(1):71-74.
[2] 丁洁,姚勇,黄建萍,郭顺华,俞礼霞,杨霖云. 检测不同组织基膜IV型胶原α链确定AS遗传型[J]. 中华儿科杂志,1999,37(2):90-93.
[3] Anker MC, Arnemann J, Neumann K, Ahrens P, Schmidt H, Koniq R. Alport syndrome with diffuse leiomyomatosis [J]. Am J Med Genet A, 2003,119(3):381-385.
[4] 王芳,丁洁,俞礼霞,杨霖云. 伴食管平滑肌瘤的Alport综合征基因突变特征[J]. 肾脏病与透析肾移植杂志,2003,12(3):207-210.

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期]2007-01-28;[修回日期]2007-03-26
[作者简介]陈彦,男,博士,主治医师。主攻方向:小儿肾脏疾病。