

新生儿多囊肾1例

李贵南,孙正香,刘新晖,李强,张帆

(湖南省儿童医院新生儿科,湖南 长沙 410007)

[中图分类号] R722 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2009)03-0196-01

患儿,男,58 h,因发现血尿,皮肤黄染 34 h 入院。患儿为第 5 胎第 2 产,孕 39 周自然分娩出生,出生体重 3 200 g,出生时无窒息和产伤史,但羊水为均匀血性。于生后第 2 天排血性尿液,并见皮肤黄染,在当地医院就诊,住院治疗 1 d 后,黄疸略有消退。但血尿无好转而转来我院。父母体健,非近亲结婚,否认特殊疾病和类似疾病家族史。其母孕期无患病和用药史,人工流产 2 次,自然流产 1 次。入院体查:反应好,R 46 次/min,HR 146 次/min,BP 65/40 mmHg,皮肤轻到中度黄染,无皮疹和出血点,心肺无异常,腹平软,肝脾不大,未扪及包块,外观未见畸形。入院后查尿常规:RBC + + + +,潜血 + + +,尿蛋白 + + +,胆红素 + + +;凝血功能(PT、APTT、INR、FIB、凝血酶时间)均正常,3P(-),FDP(+),D-二聚体(+);血肌酐 351 μmol/L,尿素氮 15.27 mmol/L;血气分析示中度代谢性酸中毒(pH 值 7.389,BE - 8.4 mmol/L);次日腹部 CT 平扫示双肾体积增大,表面稍隆起呈波浪状,双侧肾实质内可见多发小囊头低密度影,肾皮质稍薄。增强扫描示肾皮质明显强化,囊头低密度影显示更清晰,无强化,双侧肾盂稍饱满,肝脏形态、大小正常,边缘光滑。即确诊为“多囊肾(新生儿型),急性肾功能衰竭”。父母双肾 B 超均未发现异常。于入院后第 3 天家长放弃治疗出院。随访 4 个月,患儿肾功能衰竭无明显加重,生长发育良好。

讨论:多囊肾是一种遗传性肾脏疾病,根据其遗传特点分为常染色体显性遗传性多囊肾(autosomal dominant polycystic kidney disease)和常染色体隐性遗传性多囊肾(autosomal recessive polycystic kidney disease),前者多见于成人,发生率为 1/1 000 ~ 1/400;后者是一种多见于小儿的少见病,发生率为 1/55 000 ~ 1/6 000,是导致儿童肾功能衰竭的主要疾病^[1]。该病还可累及肝脏,发生先天性肝纤维

化,肝内胆管增多和扩张,最终可导致门静脉高压和肝功能衰竭^[2],严重者多于新生儿期死亡,能度过新生儿期者 5 年存活率可达 85%^[1]。临床上根据肾脏病变出现的年龄分为围生儿、新生儿、婴儿和青少年 4 型,以围生儿型病情最严重,受累集合管可达 90% 左右,临床上以巨肾、肾功能和呼吸功能受损为特点,存活不超过 1 周;其次为新生儿型,60% 左右的集合管受累,多于 1 个月内出现临床症状,1 岁内死于肾功能衰竭^[3]。遗传性多囊肾的诊断主要依靠临床和影像学检查。该患儿因出现了血性羊水和肾功能衰竭,但无其他畸形以及特殊面容,入院时即考虑为泌尿系畸形。当地医院行双肾 B 超检查未见异常,入院后行腹部 CT 检查而确诊为多囊肾。其父母双肾 B 超检查均无异常发现。因此该患儿诊断为常染色体隐性遗传性多囊肾(新生儿型)。患儿现已近 4 个月,肾功能衰竭无加重,生长发育良好。本例提示,临床医生应重视血性羊水这一有重要意义的病史,虽多数患儿通过 B 超检查即能明确诊断,但 B 超因分辨率所限,存在一定的假阴性,特别是小婴儿,有文献报道在 3 个月至 5 岁的患儿中假阴性率高达 38%^[4]。因此,对于疑似为多囊肾或其他畸形的患儿应及时行 CT 或 MRI 检查。

[参 考 文 献]

[1] 汪庆玲,徐虹,张玉娟. 小儿多囊肾 19 例临床分析[J]. 临床儿科杂志, 2007, 25(2):119-120.

[2] Adeva M, El-Youssef M, Rossetti S, Kamath PS, Kubly V, Consugar MB, et al. Clinical and molecular characterization defines a broadened spectrum of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD)[J]. Medicine(Baltimore), 2006, 85(1):1-21.

[3] 王青,李笃民. 常染色体隐性遗传性多囊肾病:临床、病理与影像学表现[J]. 医学影像学杂志, 2003, 13(9):679-681.

[4] 张玉娟,徐虹. 小儿多囊肾的研究进展[J]. 国外医学儿科学分册, 2004, 31(1):20-22.

(本文编辑:邓芳明)

[收稿日期]2008-08-08;[修回日期]2008-10-23
[作者简介]李贵南,女,硕士,主任医师。主攻方向:新生儿疾病。