

病例报告

儿童原发性痛风 1 例报告

鲁珊

(北京大学第三医院儿科, 北京 100191)

患儿男, 14岁。因右足拇趾内侧关节肿痛2年半来我院就诊。患儿2年半前开始右足拇趾内侧关节肿痛, 呈间歇发作, 发作时表现为右足拇趾内侧关节疼痛、肿胀、局部发红、活动受限, 禁肉食1周症状完全缓解。起初间隔半年发作1次, 以后发作间隔逐渐缩短, 半年前变为间隔2个月发作1次, 未用药。左足及四肢其他关节无肿痛。无发热、皮疹、足跟痛、腰背痛、腹痛、血尿等伴随症状。患儿1个月前在外院就诊, 发现尿酸显著升高, 双足X片、骨髓细胞形态学检查、血嘌呤代谢性疾病筛查未见异常。家长担心患儿患痛风, 故来我院就诊。建议住院进一步诊治, 但家长不同意住院, 故在门诊进一步诊治。

发病以来, 患儿精神、食欲好, 大小便无异常。既往身体健康, 无糖尿病、高血压、高血脂、心、肝、肾、肿瘤及皮肤疾病史, 无食物、药物过敏史, 无外伤、手术史。喜欢肉食, 无饮酒嗜好。父亲和两位伯父均有痛风病史。门诊体格检查: T 36.5℃, R 18次/min, P 70次/min, BP 110/70 mmHg, 身高168 cm, 体重64 kg, 体重指数22.7。神志清楚, 精神好, 自动体位, 步入诊室。全身皮肤无皮疹、苍白, 无皮下结节。眼睑无浮肿, 耳廓无皮下结节, 口唇无苍白, 咽无充血, 双侧扁桃体无肿大。甲状腺未触及, 心肺腹无异常。腰背部无压痛, 脊柱无活动受限, 双侧“4”字征阴性, 右足第一跖趾关节肿胀、压痛, 局部皮肤色素沉着, 左足及四肢其他关节无异常, 双下肢无水肿。血常规检查示 WBC $8.34 \times 10^9/L$, N 0.576, Hb 167 g/L, PLT $271 \times 10^9/L$ 。尿常规无异常。血尿酸 $875 \mu\text{mol/L}$ (<15 岁男性正常值 $<357 \mu\text{mol/L}$)。正常饮食情况下, 24 h 尿尿酸定量 5.6 mmol (约 942.0 mg, 成

人正常值 $<800 \text{ mg}$)。双足关节超声检查示右足第一跖趾关节软骨表面边缘回声增强(双轮廓征), 关节囊肿胀增厚, 可见点状高回声, 跖骨可见骨侵蚀, 左足未见异常, 提示右足痛风。双足双能CT扫描示右足第一跖趾关节、左足舟骨可见尿酸盐结晶沉积, 右足第一跖趾关节、跖骨远端、左足舟骨可见骨侵蚀, 提示双足痛风。血糖、血氨、乳酸、胰岛素、肝肾功能、血脂、心肌酶谱、电解质、甲状腺功能、血沉、C反应蛋白、抗链球菌溶血素“O”、类风湿因子、抗核抗体、人类白细胞抗原(HLA) B27、免疫球蛋白、补体、T、B淋巴细胞亚群、动脉血气分析、胸片、心电图、超声心动图、腹部超声及眼科检查均未见异常。故诊断为儿童原发性痛风; 高尿酸血症。将患儿血标本送至外院医学检验中心, HLA-B*5801基因检测为阴性。治疗上除低嘌呤饮食外, 给予口服别嘌醇缓释胶囊 0.25 g, 每日1次, 血尿酸逐渐降至 $357 \mu\text{mol/L}$ 以下, 关节肿痛未再发作, 定期复查血、尿常规、肝肾功能未见异常。目前已治疗半年, 血尿酸维持在 $300 \sim 357 \mu\text{mol/L}$, 门诊继续治疗和随访。

讨论: 原发性痛风成人常见^[1], 儿童少见^[2], 儿科医生普遍认识不足。患儿为14岁男孩, 慢性病程, 根据右足第一跖趾关节炎反复急性发作史、痛风家族史及高尿酸血症(<15 岁男性血尿酸 $\geq 357 \mu\text{mol/L}$)^[3], 且已除外肾脏病、肿瘤及化学治疗药物等因素引起的继发性痛风, 结合关节超声的双轮廓征^[4]和双能CT的尿酸盐结晶沉积^[5], 原发性痛风诊断成立, 目前尚未发现皮下痛风石、尿酸盐肾病及尿酸性尿路结石^[1]。

患儿体重指数较大, 应注意有无肥胖症, 但

[收稿日期] 2015-01-19; [接受日期] 2015-03-25

[作者简介] 鲁珊, 女, 大学, 主任医师。

患儿体重指数尚未达到同性别同年龄儿童的肥胖症诊断标准^[6],故不支持肥胖症,且无高血压、高脂血症、高血糖及胰岛素抵抗等伴随疾病。

鉴别诊断方面,患儿为反复急性发作的慢性关节炎,影像学有骨侵蚀,应与化脓性关节炎、幼年特发性关节炎、白血病及骨肿瘤等疾病鉴别^[1]。根据患儿无发热,单纯控制饮食可使发作性关节肿痛缓解,有痛风家族史和高尿酸血症,血常规、炎性指标及骨髓细胞形态学检查均无异常,且有痛风影像学表现,故不支持上述疾病。

关于治疗,患儿原发性痛风为尿酸产生过多所致,应采用别嘌醇长期治疗^[1]。据报道,HLA-B*5801基因与别嘌醇引起的严重不良反应密切相关^[7]。为了预防别嘌醇严重不良反应,本例患儿于别嘌醇治疗前进行了HLA-B*5801基因检测,检测结果为阴性,保证了患儿用药安全,降低了医生用药风险。患儿治疗效果良好,预后可能好,还需要继续治疗和随访。

今后,儿科医生如见到一些成人常见而儿童

少见的疾病,首先应参考和借鉴成人的诊治经验,再结合儿科特点,灵活掌握,积累儿科经验,提高儿科医生对这些疾病的认识。

[参 考 文 献]

- [1] 中华医学会风湿病学分会.原发性痛风诊断和治疗指南[J].中华风湿病学杂志,2011,15(6):410-413.
- [2] Yamanaka H. Gout and hyperuricemia in young people[J]. Curr Opin Rheumatol, 2011, 23(2): 156-160.
- [3] 刘淑平,姚勇,叶锦棠,等.儿童原发性痛风可能致病基因分析[J].临床儿科杂志,2014,32(6):574-578.
- [4] 王益茹,陈九如.痛风性关节炎的超声研究进展[J].国际医学放射学杂志,2014,37(4):360-365.
- [5] 胡慧娟,廖美焱,田志雄,等.双源CT痛风识别技术在检测尿酸盐沉积中的应用[J].中华放射学杂志,2012,46(12):1101-1104.
- [6] 中国肥胖问题工作组.中国学龄儿童青少年超重、肥胖筛查体重指数值分类标准[J].中华流行病学杂志,2004,25(2):97-102.
- [7] 邓智远,杨健.别嘌醇严重不良反应的药物遗传学研究进展[J].临床皮肤科杂志,2013,42(4):262-264.

(本文编辑:邓芳明)