

先天性肾病综合症合并癫痫 1 例

罗序峰¹, 吴华平², 钟建民²

(1. 南昌大学研究生院医学部; 2. 江西省儿童医院神经科, 江西 南昌 330006)

[中图分类号] R722 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2009)09-0776-02

1 临床资料

患儿,男,1个月,因反复发作性抽搐半月余,水肿5 d入院,患儿半月前无明显诱因出现抽搐,表现为神志不清,双眼睑眨动,面色发绀,伴口角及四肢小抖动,持续时间数秒至数十秒不等,缓解后精神欠佳,发作频繁,每天约10余次,不伴发热、呕吐、烦躁等症状。近5 d发现患儿眼睑及双下肢水肿,逐渐加重。入院前5 d开始吸奶量逐渐下降,大便稀,尿黄量可。患儿系第2胎第2产,足月剖宫产出生,出生体重3 800 g,胎盘情况不详,无窒息史。兄长因“肾发育不全”20日龄时夭折。入院查体:T 36.5℃,HR 140次/min,R 32次/min,体重4 000 g,神志清楚,呼吸尚平稳,全身无皮疹,前囟平软,双眼睑水肿,双侧瞳孔对光反射存在,颈软,心肺听诊正常,腹壁及四肢呈凹陷性水肿。以双下肢为重。双侧膝反射正常引出,病理征未引出。头颅CT示大致正常;脑电图发作期前额区为起源的全脑各区痫性放电。双肾超声示双肾实质回声稍增强。血生化:Ca²⁺ 1.48 mmol/L, K⁺ 5.30 mmol/L, Na⁺ 127.0 mmol/L, Mg²⁺ 0.95 mmol/L, 血磷 2.47 mmol/L。血糖 4.1 mmol/L。外周血 WBC 15.4 × 10⁹/L, N 0.39, Hb 129 g/L, PLT 334.0 × 10⁹/L。肝功能:TB 28.0 g/L, 白蛋白 10 g/L, ALT 15.0 U/L, AST 67.0 U/L; 心肌酶谱:CK 141.0 U/L, CK-MB 44.0 U/L。肾功能:Cr 43.0 mmol/L, BUN 3.30 mmol/L。尿常规:蛋白质(++) , 隐血(+); 24 h尿蛋白定量 2.77 g/L; 胆固醇 4.78 mmol/L; CRP 3.16 mg/L; 梅毒抗体阴性, TORCH 检查阴性。拟诊先天性肾病综合症, 癫痫。予甲基泼尼松龙抗炎, 速尿减轻水肿, 抗生素抗感染, 咪唑安定止惊, 纠正电解质紊乱等治疗, 患儿浮肿逐渐消退, 入院第3

天抽搐停止,改用苯巴比妥片口服,第7天家属要求出院,拒绝用药,出院后1周患儿死于癫痫持续状态。

2 讨论

本例系1月龄患儿,具有水肿,大量蛋白尿,低蛋白血症等表现,符合《实用儿科学》先天性肾病综合症(congenital nephrotic syndrome, CNS)的诊断标准^[1]。CNS按原因可分为原发性和继发性。患儿梅毒抗体和巨细胞病毒抗体阴性,也未发现其他感染的病史,父母亦否认性病史,结合患儿兄长20日龄时因“肾发育不全”夭折,考虑原发性CNS可能性大。本例未进行病理学检查和基因检测,无法进一步分型。患儿以反复发作性抽搐为首发症状,发作间期正常,不伴发热、呕吐、腹泻等症状,发作期可见以前额区为起源的全脑痫性放电,头颅CT检查未见明显异常,放弃治疗后因癫痫持续状态致死,符合癫痫(复杂部分性发作)诊断。

本例患儿合并有低钠、低钙血症。低钠血症所致的抽搐多见于血钠低于120 mmol/L或甚至更低时,且血钠常急剧下降。而慢性低钠由于人体存在自身适应的过程,可以很好地耐受而不表现为抽搐等临床症状。CNS所致低钠属于慢性低钠,有报道血钠低至102.2 mmol/L仍未发生抽搐^[2]。且低钠血症所致抽搐经补钠纠正且无需达到正常即可止惊^[3]。低钙所致的抽搐多发于急性低钙或者甲状旁腺功能低下患者,低钙纠正后抽搐也可迅速缓解^[3]。本例患儿电解质失衡纠正后抽搐仍然无法控制,需要通过抗惊厥治疗抽搐才能控制,综上所述可基本排除低钠血症或低钙血症所致抽搐。

CNS合并癫痫原因尚未完全阐明,可能与以下

[收稿日期]2008-11-03;[修回日期]2008-12-10
[作者简介]罗序峰,男,硕士,医师。主攻方向:儿童神经系统疾病。

因素有关。①脑缺血:研究发现 CNS 存在纤维蛋白原增高,凝血因子增加,抗凝血酶下降,血浆纤溶酶的活性下降,血小板数量增加,其粘附性和聚集力增高,血液呈高凝状态,容易发生脑梗塞。Laakkonen^[4]等报道 7 例患儿由于血栓形成导致严重的脑梗死而发生偏瘫或者全身痉挛状态,5 例脑梗死导致了继发性癫痫而需要长期抗癫痫治疗。②静脉窦血栓形成:由于 CNS 患儿血液呈高凝状态,可能导致静脉窦血栓形成。年长儿可表现为意识障碍,头痛和局部性的神经体征和症状;在新生儿多表现为惊厥和弥散性的神经受损的症状,颅压增高。头颅影像学有助于诊断。③基因突变导致的脑损伤:目前认为原发性 CNS 属于常染色隐性遗传性疾病,根据基因产物的不同可分为芬兰型 CNS、Denys-Drash 综合症、特发性弥漫性系膜硬化、特发性肾病综合症、Pierson 综合症和 Galloway 综合症,其中多种基因突变除了表现为 CNS 外,还可有其他系统的肾外症状,如抽搐等神经系统症状^[5]。本例头颅 CT 未提示脑缺血、脑水肿和静脉窦血栓形成,CNS 合并癫痫的原因是否为某种遗传性或遗传代谢性疾病的表现,因未做相关检查目前只能推测分析。

CNS 合并癫痫的治疗主要为对症治疗,包括抗癫痫治疗,调整电解质平衡,加强利尿消肿,同时预

防继发感染,但是不能改善预后。对于特发性 CNS 最终需要采用肾移植治疗,然而预后很差,死亡率极高。大多数于 6 个月至 1 岁死于并发感染,如能存活到 2~3 岁,常死于尿毒症^[6,7]。

[参 考 文 献]

[1] 杨霁云. 遗传性家族性肾脏疾患[M]. //胡亚美,江载芳. 诸福棠实用儿科学(下册). 第7版. 北京:人民卫生出版社, 2002, 1663.

[2] 郭爱华, 路明. 巨细胞病毒感染致先天性肾病综合征二例[J]. 中华儿科杂志, 2007, 11, 45(11):872-873.

[3] Castilla-Guerra L, del Carmen Fernández-Moreno M, López-Chozas JM. Electrolytes disturbances and seizures [J]. Epilepsia, 2006, 12, 47(12):1990-1998.

[4] Laakkonen H, Lonnqvist T, Uusimaa J, Qvist E, Valanne L, Nuutinen M, et al. Muscular dystonia and athetosis in six patients with congenital nephrotic syndrome of the Finnish type (NPHS1) [J]. Pediatr Nephrol, 2006, 21(2):182-189.

[5] Niaudet P. Congenital and infantile nephrotic syndrome[J]. Current Paediatrics, 2006, 8, 16(4):264-268.

[6] 楚和平. 先天性肾病综合征 1 家 2 例报告[J]. 中国当代儿科杂志, 2001, 3(2):206.

[7] 肖丹夏,傅子海,游楚明,李小娥,赵雪婷. 新生儿先天性梅毒伴先天性肾病综合征 1 例[J]. 中国当代儿科杂志, 2008, 10(4):555-556.

(本文编辑:吉耕中)