

肾小管酸中毒合并骨质疏松一例诊治分析 · 病例报告 ·

李金玉

作者单位: 550000 贵阳, 贵州医科大学附属医院

作者简介: 李金玉(1989-), 女, 在读研究生, 研究方向: 老年医学。E-mail: 861065381@qq.com

通讯作者: 王春艳(1965-), 女, 大学本科, 医学学士, 教授, 主任医师, 研究方向: 老年医学。E-mail: wangchunyan1965@163.com

[关键词] 肾小管酸中毒; 骨质疏松

[中图分类号] R 692; R 58 [文章编号] 1674-3806(2018)06-0605-02

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2018.06.25

1 病例介绍

患者, 女, 30 岁, 因发现肌酐升高 2 月入院。2 月前体检时发现肌酐升高, 后曾多次复查肌酐均持续在 $230 \mu\text{mol/L}$ 左右水平, 无发热、恶心、呕吐, 无乏力、四肢疼痛, 无腹痛、腹泻, 无腰痛、尿频、尿急、尿痛、血尿及泡沫尿。曾就诊于当地医院, 查尿常规发现白细胞计数稍高, 考虑为肾盂肾炎, 予静脉抗感染治疗(具体用药不详)后无改善。为求进一步诊治来我院就诊, 以肾功能异常原因待查收住院。既往体健, 无长期口服中药制剂及其他药物史; 无长期职业毒物及放射性物质接触史, 婚育史、月经史及家族史均无特殊。入院查体: $T 36.3^\circ\text{C}$, $P 74 \text{ 次/min}$, $R 20 \text{ 次/min}$, $BP 120/80 \text{ mmHg}$ 。神清合作。全身皮肤黏膜无黄染、皮疹、出血点及瘀斑, 心肺腹(-), 四肢关节无肿胀、畸形, 双下肢无水肿。辅助检查: 白细胞计数 $6.25 \sim 7.38 \times 10^9/\text{L}$, 中性粒细胞百分比正常($56.90\% \sim 73.40\%$)。血钾 4.1 mmol/L , 血钙 2.19 mmol/L , 血磷 0.83 mmol/L , 血氯 112.00 mmol/L 。血碳酸氢根离子浓度 $15.00 \sim 18.60 \text{ mmol/L}$ 。尿常规: $\text{pH } 6.0 \sim 6.5$, 尿蛋白(-), 尿糖(-)。尿钾 27.72 mmol/d , 尿钠 308.00 mmol/d , 尿钙 2.38 mmol/d , 尿镁 2.02 mmol/d 。24 h 尿蛋白定量 1316.45 mg/24 h 。肌酐 $210.30 \sim 233.88 \mu\text{mol/L}$ 。白蛋白 46.11 g/L 。血沉 $25 \sim 30 \text{ mm/h}$ 。骨密度检测提示骨质疏松($T\text{-SCORE} -3.18$)。肝胆胰脾双肾 B 超: (1) 双肾体积缩小, 皮髓质分界不清, 双肾集合系统分离, 符合慢性肾功能减退超声表现; (2) 左肾多发结石; (3) 双肾轻度积水。结合患者入院动态监测指标发现明显酸血碱尿, 并钙磷代谢紊乱引起骨病, 诊断为肾小管酸中毒并骨质疏松。患者为青年女性既往无长期接触肾功能损害药物等诱因, 多次查肌酐偏高, 且患者不符合原发性肾小球

疾病的典型表现, 考虑肾脏损害为继发性引起的可能性大, 结合血沉偏快、血象不高, 无感染性炎症迹象, 故考虑非感染性炎症引起的血沉偏快, 除外化学性炎症及肿瘤, 即考虑免疫系统相关疾病引起的继发性肾脏损害, 故完善免疫系列相关检查。抗 Scl-70 抗体弱阳性, 抗核抗体、抗双链 DNA 抗体、抗 Sm 抗体、抗 SSA 抗体、抗 SSB 抗体、抗肾小球基底膜抗体、抗环瓜氨酸肽抗体均阴性。补体 C3 1.79 g/L , 补体 C4 0.63 g/L , IgG、IgA、IgM 均正常。血清蛋白电泳: GAMMA 16.8% , ALBUMIN 43.7% , ALPHA2 18.4% , Beta 18.6% 。甲状旁腺素 69.60 pg/ml 。患者 Scl-70 抗体弱阳性、血沉偏快、血清蛋白电泳 GAMMA 偏高提示系统性硬化症, 为排除实验室误差, 再次复查免疫系列仍提示 Scl-70 抗体可疑阳性, 故建议及时完善肾穿刺术明确病理类型后针对病因积极治疗。但由于患者病史较长, 在 B 超下探查双肾明显萎缩, 且集合系统分离, 考虑肾穿刺活检风险大, 术后并发血尿可能性高, 与患者沟通后, 患者放弃肾穿刺活检术。在院期间的治疗以护肾、调节免疫、促进钙磷沉积改善骨质疏松、纠正酸中毒为主, 考虑到左肾多发结石, 暂未予补钙治疗。出院后患者在门诊动态监测随访, 肌酐维持在 $175 \sim 190 \mu\text{mol/L}$ 水平, 电解质、血碳酸氢根离子浓度维持在正常范围, ANA 抗体谱及抗中性粒细胞胞浆抗体无异常变化。目前除肾脏外, 尚未表现出皮肤等其他器官系统病变特征, 故系统性硬化病诊断依据尚不足, 予动态观察, 追踪随访。

2 讨论

肾小管酸中毒是一种不能保留碳酸氢盐和泌氢障碍的疾病, 故患者出现血浆碳酸氢盐下降和全身性代谢酸中毒^[1]。由于本病发病隐匿, 可涉及多种

疾病,多数缺乏特异性临床表现,易造成漏诊、误诊,使患者失去及时治疗的机会。本例青年女性患者出现骨质疏松更应引起思考和重视。除原发性骨质疏松外,临床上最常遇到的骨质量下降的病人常患有肾小管疾患,国外有研究证实,骨量减少 23% 的骨质疏松症患者被诊断为肾小管酸中毒,且纠正酸中毒后可减轻骨密度的降低^[2]。通过对本例临床特点和诊疗思路进行总结,可以从中获得相关诊治启示。由于临床医师对本病的认识和诊断水平不高,仅凭一次尿常规检查白细胞稍高往往误诊为育龄期女性常见的尿路感染,延误了治疗时机。如果肾小管酸中毒能早期诊断,就可缩短病程,在肾脏尚未发

生器质性改变的情况下及时完善肾活检可明确病理类型,针对病因积极治疗以改善预后。本病例讨论提示当遇到酸血碱尿、骨密度降低的患者时,临床医师要全面分析,详细收集资料,弄清多个异常指标之间的关系,以免误诊和延误治疗。

参考文献

- 1 朱 梅,邱明才. 骨质量与肾小管疾病[J]. 中华医学杂志,2005, 85(37):6-7.
- 2 Sromicki JJ, Hess B. Abnormal distal renal tubular acidification in patients with low bone mass: prevalence and impact of alkali treatment[J]. Urolithiasis,2017,45(3):263-269.

[收稿日期 2018-01-11][本文编辑 吕文娟]

早产儿 Prader-Willi 综合征一例

• 病例报告 •

梁珍花, 张 建, 刘桂良, 徐志诚, 谢钰雁

作者单位: 530021 南宁,广西壮族自治区人民医院儿科

作者简介: 梁珍花(1968-),女,大学本科,学士学位,副主任医师,研究方向:儿科危重症及遗传内分泌疾病的诊治。E-mail: 2669887555@qq.com

[关键词] Prader-Willi 综合征; 新生儿; 早产儿; 诊断评分

[中图分类号] R 722.11 [文章编号] 1674-3806(2018)06-0606-03

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2018.06.26

1 病例介绍

患儿李××,男,因早产伴有反应差 40 min 于 2017-03-22 入住新生儿重症病房。孕 34 周,出生体重 1 610 g,阴道分娩,Apgar 1 分、5 分、10 分都评 10 分,羊水清,量 50 ml,脐带无异常、胎盘无钙化,出生后由于早产小于胎龄儿、反应差、哭声弱、呼吸困难而收入重症监护室。父母非近亲结婚,母亲有妊娠期糖尿病、癫痫合并妊娠、妊娠期肝内胆汁淤积症、羊水过少,曾有 1 胎孕 2 个多月时不明原因自然流产。无特殊家族史。入院体检:体温正常,脉搏 122 次/min,呼吸 38 次/min,血压 65/25 mmHg。躯干及双下肢可见大量的散在瘀斑、瘀点,毛细血管充盈时间 4 s。早产儿貌,胎龄评分 34 周,头围 29 cm,神清,反应差,哭声微弱不连贯,呼吸欠规则,呼吸浅,双肺未闻及啰音,心音低顿,腹部未见异常。双侧睾丸未降至阴囊,四肢肌张力明显降低,围巾征过中线,原始反射减弱。入院查血常规白细胞 $4.15 \times 10^9/L$,血红蛋

白 122 g/L,粒细胞比例 48.2%,血小板计数 $127 \times 10^9/L$,C 反应蛋白 $<5 \text{ mg/L}$,降钙素原 5.34 ng/ml,凝血功能 APTT 80.40 sec,PT 21.7 sec,INR 2.03 sec,TT 25.60 sec,Fib 1.07 g/L,FDP 118.4 $\mu\text{g/ml}$,D-二聚体 $>20.00 \text{ mg/L}$ 。游离、放散试验阳性。入院诊断:早产小于胎龄儿,低出生体重儿,新生儿宫内感染,凝血功能异常,新生儿贫血,母婴 ABO 血型不合溶血病。入院后给予重症监护,置温箱保暖,经鼻持续气道正压(NCPAP)辅助通气,插胃管鼻饲,头孢哌酮/舒巴坦抗感染,给予输血浆纠正凝血功能异常,复查无改善,改用亚胺培南西司他丁钠抗感染,继续纠正凝血功能异常,10 d 后复查凝血功能改善,撤 NCPAP,改低流量吸氧,出生后 2 周查脑脊液正常,TORCH 抗体正常,血培养阴性,但患儿肌张力仍低下,无法经口喂养,只能鼻饲喂养。出生后 4 周由于吸吮能力差,仍需要鼻饲喂养,行支气管镜检查发现喉软骨发育不良。头颅 MRI 提示:左侧额叶基