

·病例报告·

先天性肾上腺皮质增生症(失盐型)1例报告

李娇艳¹,张康宁²,董晓斐^{1*}

(1.湖南中医药大学第一附属医院,湖南长沙 410007;2.湖南中医药大学,湖南长沙 410208))

[关键词] 先天性肾上腺皮质增生症;失盐型;病例报告

[中图分类号]R692.1

[文献标识码]B

[文章编号]doi:10.3969/j.issn.1674-070X.2016.05.021

A Case Report on Congenital Adrenal Hyperplasia (Salt Losing Type)

LI Jiaoyan¹, ZHANG Kangning², DONG Xiaofei^{1*}

(1.The First Affiliated Hospital of Hunan University of Chinese Medicine, Changsha, Hunan 410007, China;

2.Hunan University of Chinese Medicine, Changsha, Hunan 410208, China)

[Keywords] congenital adrenal hyperplasia; salt losing type; case reports

1 病例资料

患儿男,28 d,因“呕吐、鼻塞 3 d”入院,入院时症见:恶心,吐奶,鼻塞,鼻流清涕,打喷嚏,无咳嗽、呻吟、吐沫,无尖叫、抽搐。纳奶欠佳,出汗多,哭时少泪,夜寐欠安,易惊跳,大便偏稀,黄绿色,5~6次/d,小便较前稍减少。第2胎第2产,胎龄40⁺5周,顺产娩出,出生体质量3.9 kg,羊水量中,羊水清亮,无胎膜早破,脐带正常,胎盘正常,否认窒息史,Apgar评分:1 min 8分,5 min 10分。第1次乙肝疫苗已接种,卡介苗未接种。未做新生儿疾病筛查。听力筛查:双侧均通过。其母亲孕4月时产检提示甲状腺功能减低,予以口服“优甲乐”治疗,产前复查甲状腺功能正常。患儿生后有“新生儿肺炎、高促甲状腺激素血症”病史,口服“优甲乐”后TSH降至正常。

入院查体:体温:36.8℃,脉搏:110次/min,呼吸:44次/min,血压:79/55 mmHg,体质量:3.59 kg,头围:36 cm。营养欠佳,形体消瘦,精神萎靡,神志清楚,反应可,面色晦暗。全身皮肤弹性差,皮下脂肪薄,眼窝稍凹陷,寐时双眼睑不能闭合。唇暗红,口周无发绀。乳晕着色深,双肺呼吸音粗,双侧肺可闻及

粗湿啰音及喘鸣音。心脏及腹部查体无异常。四肢肌张力可。阴囊着色深。

实验室和辅助检查:入院急查动脉血气(未吸氧下):PH 7.38,PCO₂ 21.4 mmHg,PO₂ 118 mmHg,SO₂ 98.8%,HCO₃ 12.6 mmol/L,BE 10.4 mmol/L。电解质:钠 108 mmol/L,钾 7.58 mmol/L,氯 74 mmol/L,二氧化碳结合力 15 mmol/L;血常规:白细胞 22.41×10⁹/L,中性粒细胞比例 66.24%,淋巴细胞比例 25.94%,血红蛋白浓度 141 g/L,血小板 565×10⁹/L;降钙素原 0.54 g/L。入院后予以抗感染、纠正代谢性酸中毒、维持电解质稳定等对症支持治疗,患儿病情未见明显好转,多次复查电解质提示高钾血症(血钾:5.61~6.76 mmol/L)、低钠血症(血钠:116~135 mmol/L),考虑先天性肾上腺皮质增生症(CAH)可能,双肾上腺彩超提示:右侧肾上腺稍大可能;双肾上腺CT:双侧肾上腺较饱满,呈人字形改变;同时完善与CAH相关血、尿指标检测提示17-羟孕酮明显升高,孕酮及睾酮升高;根据相关检测结果临床考虑CAH可能性大,完善相关基因检测,同时予以氟氢可的松、氢化可的松替代治疗以及补充氯化钠,经治疗后患儿电解质恢复正常,病情好转出院,小儿内

[收稿日期]2015-10-24

[作者简介]李娇艳,女,医学硕士,医师,主要从事小儿常见病及新生儿疾病研究。

[通讯作者]*董晓斐,女,副教授,医学硕士,硕士研究生导师,E-mail:dx3204@sina.com。

分泌门诊随诊。基因检测结果:患儿 21-羟化酶缺陷症(CYP21A2)_{c.293-13C>Gp.?} 杂合;致病突变;应用 MLPA 技术检测到 CYP21A2 基因第 1、3、4、6、7 外显子杂合缺失突变,其父亲 CYP21A2 基因第 1、3、4、6、7 外显子杂合缺失突变,母亲 CYP21A2 基因的 _{c.293-13C>Gp.?} 杂合突变。

2 讨论

CAH 是一组由于肾上腺皮质激素合成途径中酶缺陷引起的疾病,属常染色体隐性遗传病。根据不同国家及地区的新生儿 CAH 筛查报道,该病的发病率在 1/100 000~1/20 000,并有明显的种族和地区差异^[1-2]。CAH 常见的酶缺陷包括 21-羟化酶(21-OHD)、11 β -羟化酶、3 β -羟脱氢酶、17 α -羟化酶和皮质酮甲基氧化酶等,其中 21-OHD 缺乏是 CAH 中最为多见的一种,约占 90%~95%^[3],而 21-OHD 缺乏临床上分为失盐型、单纯男性化型和非典型型 3 种类型。失盐型 CAH 为最经典,但也最严重,常发生在新生儿期,75%经典型 21-OHD 无法正常合成醛固酮,其皮质醇和醛固酮生物合成均存在障碍。醛固酮具有保钠排钾作用,其生成减少可导致机体血容量减少伴高肾素血症、高钾血症,在婴儿期尤为明显。皮质醇合成障碍可导致心功能不全、血管对儿茶酚胺的敏感性降低、肾小球滤过降低和抗利尿激素分泌增多^[4]。孕酮具有拮抗醛固酮的作用,加剧失盐的症状^[5];因此 21-OHD 缺乏患儿除具有男性化表现外,还以呕吐、腹泻、营养不良、代谢性酸中毒、失盐、高钾血症和低血糖为主要表现,因无特异性故极易漏诊和误诊,如诊治不及时,严重者可出现肾上腺危象危及生命^[6-7]。该患儿严重脱水,出现难以纠正的代谢性酸中毒、失盐、高钾血症,临床表现结合基因诊断可诊断 CAH(失盐型),病人成功救治在于及时诊断并及时予以治疗。

CAH 的诊断主要根据临床表现,若生后就表现

两性畸形,或有阴蒂肥大者,结合家族史(或父母年龄过大者),应高度怀疑 CAH 的诊断,并进行相关实验室检查确诊。对反复出现呕吐、腹泻和严重脱水等症状的男童,常被误诊为先天性幽门狭窄或腹泻病,临床医生对此应高度警惕,对可疑病例应测定其血 17-羟孕酮(17-OHP)及 24 h 尿-酮类固醇确诊。CHA 确诊后常予以糖皮质激素(氢化可的松)及盐皮质激素(氟氢可的松)替代治疗。目前我国将 CAH 作为新生儿疾病筛查中一种,多定于新生儿生后 72 h 取末梢血滤纸测定血 17-OHP 可筛查类固醇 21-羟化酶缺乏,而此患儿生后未完善该项检查,故未在早期筛查出该病,也成为医生临床考虑方向之一。

参考文献:

- [1] Trapp CM, Oberfield SE. Recommendations for treatment of nonclassic congenital adrenal hyperplasia (NCCAH): an update [J]. *Steroids*, 2012,77(4):342-346.
- [2] Kochar IP, Jindal R. Diagnosis and management of congenital adrenal hyperplasia in the child and adolescent [J]. *Apollo Medicine*, 2011,8(4):261-265.
- [3] 胡亚美,江载芳.诸福棠实用儿科学[M].第 7 版.北京:人民卫生出版社,2002:2 022-2 027.
- [4] Arlt W, Allolio B. Adrenal insufficiency [J]. *Lancet*, 2003,361(9372):1 881-1 893.
- [5] Quinkler M, Meyer B, Oelkers W, et al. Renal inactivation, mineralocorticoid generation, and 11 β -hydroxysteroid dehydrogenase inhibition ameliorate the antiminerlocorticoid effect of progesterone in vivo [J]. *J Clin Endocrinol Metab*, 2003,88(8):3 767-3 772.
- [6] Gonzalez ME, Cantatore-Francis J, Orlov SJ. Androgenetic alopecia in the pediatric population: a retrospective review of 57 patients [J]. *Br J Dermatol*, 2010,163(2):378-385.
- [7] 肖慧文,马华梅.先天性肾上腺皮质增生症 21 羟化酶缺乏患者的生长与最终身高影响因素[J]. *国际儿科学杂志*, 2011,38(3):210-215.

(本文编辑 马 薇)