

体格检查, 避免误诊。

Apert 综合征除了表现为头面部颅骨及手足畸形外, 有文献报道^[11] 胎儿时期即存在其他系统畸形, 如脑积水、脑水肿、心脏系统及消化系统的畸形改变等。Apert 综合征临床表现的多部位及多系统性, 决定其治疗方式的多样性, 需要临床多学科共同制订治疗方案, 分步骤、分系统完成手术, 纠正畸形。本例患儿以手足并指(趾)为主, 颅面部表现为扁头、眼距增宽、眼部外角下斜及面中部凹陷, 无腭裂表现, 智力稍低于同龄人, 对答切题, 可独立行走, 手术要点主要集中于手部畸形的矫正, 因其他原因, 本例未进一步手术治疗。

综上所述, Apert 综合征是一种遗传性疾病, 手术治疗是其最佳方法, 但因其畸形复杂, 无固定手术方式, 手术效果需长期随访, 因此, 需临床医生仔细、耐心, 术前设计方案, 术后精心护理及康复, 方可获得最大程度的治疗效果。

参考文献

- [1] Munarriz P M, Pascual B, Castaño-Leon A M, et al. Apert syndrome: Cranial procedures and brain malformations in a series of patients [J]. Surg Neurol Int, 2020, 11 (361): 1-8.
- [2] Pius S, Ibrahim H A, Bello M, et al. Apert Syndrome: A case report and review of literature [J]. Open Journal of Pediatrics, 2016, 6 (2): 175-184.
- [3] 王立丹, 黄穗, 刘帆, 等. Apert 综合征 2 例 [J]. 中华实用儿科临床杂志, 2016, 31 (20): 1584-1585.
- [4] Allanson J E. Germinal mosaicism in Apert syndrome [J]. Clin Genet, 1986, 29 (5): 429-433.
- [5] Goyal M, Gupta A, Kapoor S, et al. Apert syndrome with pre-axial polydactyly with FGFR2 gene mutation [J]. The Indian Journal of Pediatrics, 2020, 87 (6): 469-470.
- [6] Raposo-Amaral C E, Zecchin K G, Denadai R, et al. Paternal age as a contributing factor in apert syndrome [J]. Journal of Craniofacial Surgery, 2020, 31 (4): 1167-1167.
- [7] Oldridge M, Zackai E H, McDonald-McGinn D M, et al. De novo alu element insertions in FGFR2 identify a distinct pathological basis for Apert syndrome [J]. Am J Hum Genet, 1999, 64 (2): 446-461.
- [8] Upton J. Apert syndrome. Classification and pathologic anatomy of limb anomalies [J]. Clin Plast Surg, 1991, 18 (2): 321-55.
- [9] Raposo-Amaral C E, Denadai R, Furlan P, et al. Treatment of apert hand syndrome: strategies for achieving a five-digit hand [J]. Plastic and Reconstructive Surgery, 2018, 142 (4): 972-982.
- [10] Kobayashi Y, Ogura K, Hikita R, et al. Craniofacial, oral, and cervical morphological characteristics in Japanese patients with Apert syndrome or Crouzon syndrome [J]. European journal of orthodontics, 2021, 43 (1): 36-44.
- [11] 周洁, 邓永键, 司马雪琴, 等. 胎儿 Apert 综合征 1 例尸检及文献汇报 [J]. 南方医科大学学报, 2011, 31 (3): 557-558.

重复肾伴下位重度肾积水误诊 肾囊肿 1 例报告

福建中医药大学附属第三人民医院泌尿外科 (福州 350108) 曹超 叶华 甘晶

重复肾畸形是少见的临床疾病, 易漏诊、误诊, 我院泌尿外科收治 1 例左侧重复肾伴下位重度肾积水患者, 术前误诊为左肾巨大囊肿。现报告如下。

1 病历资料

患者女, 63 岁, 以“左肾囊肿术后 16 年, 复发 14 年余”入院。16 年前在当地医院行“左肾囊肿切除术”, 14 年前复查时发现左肾囊肿复发, 无腰腹疼痛, 无尿频、尿急、尿痛等不适, 一直未治疗。14 年来在当地医院多次复查, 囊肿渐大, 以近 1 年增长迅速, 无其他不适, 于 2020 年 6 月 2 日转诊我院治疗。体格检查: 血压 109/76 mm Hg (1 mm Hg=0.133 kPa), 心肺听诊未见明显异常; 左侧腰部见一长约 15 cm 陈旧性手术疤痕, 愈合良好; 腹肌软, 无压痛、反跳痛; 左肾区叩击痛阳性, 右肾区无明显叩击痛。辅助检查: 血常规、肾功能结果均正常。尿常规: 白细胞阴性, 隐血 1+。消化系彩超示: 肝多发囊肿。泌尿系彩超示: 左肾受压变形, 下极见一个巨大无回声团块, 大小约 19.1 cm×18.3 cm, 内可见斑点样高回声漂浮, 右肾大小形态正常, 实质见多个无回声区, 大者约 4.0 cm×3.3 cm, 双侧集合系统未见分离征, 考虑双肾囊肿。腹部 CT 平扫示: 左侧腹巨大低密度影, 左肾复杂囊肿; 双肾多发囊肿, 部分伴钙化。腹部增强 CT 提示: 双侧多囊肾, 部分伴钙化 (图 1)。

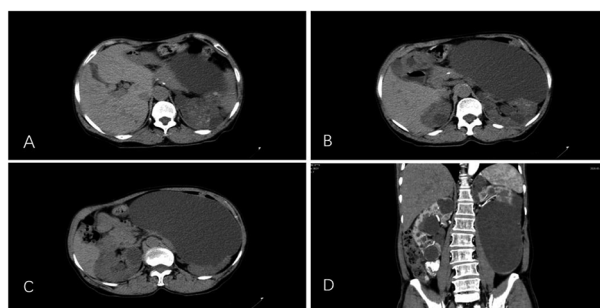


图 1 腹部增强 CT 示双侧多囊肾

本例患者在住院期间完善相关检查, 术前诊断: 双侧多囊肾。予行腹腔镜左肾巨大囊肿去顶减压术, 手术经腹膜后途径, 术中发现: 可见术中两根输尿管汇合, 呈 Y 字形, 输尿管一分支向上向内走行, 连接上部肾脏, 输尿管另一支与左肾囊肿相通可能, 该支输尿管上段扭曲、与周围组织粘连明显, 找到囊肿内开口处, 插入斑马导丝, C 臂机透视下见导丝可进入膀胱, 术中证实左重复肾畸形、并肾下部重度积水, 遂改行左侧重复肾无功能下部肾切除术。术后病理回

报:符合重复肾伴有硬化。术后未发现漏尿,患者痊愈出院。

2 讨论

重复肾是一种先天性的肾输尿管发育异常,发病率约为 8%^[1]。重复肾实质分为上、下两部分,表面有一浅沟,具有共同被膜,两套肾盂肾盏集合系统。可分为完全型和不完全型:前者两条输尿管完全重复,分别引流上、下肾的尿液;后者上、下肾的输尿管可在任何部位融合而形成“Y”型输尿管,一般正常汇入膀胱。由于上肾部分发育不良,上肾盂旋转异常,上肾输尿管常伴结石、结核、狭窄、膀胱异位开口等原因,导致上肾段肾积水多见^[2]。

重复肾畸形缺乏典型临床表现,常在体检时发现,B超、CT 往往难以确诊。静脉肾盂造影(IVP)作为重复肾畸形的首选检查方法,既能反映肾脏的分泌功能,又可观察到全尿路的大体解剖形态,但其易受肠道气体干扰,且重度肾积水时不显影,有时会对临床诊断造成困难。CTU 能清楚直观地显示重复肾输尿管的走行,诊断符合率高^[3],但仍受到肾排泄功能的影响。磁共振尿路造影(MRU)不依赖患者的肾功能情况,但其价格昂贵,限制了其在临床的推广使用。在以上手段仍难以诊断时,膀胱镜检查+逆行肾盂造影不失为一个良好的选择,不仅能直视下观察输尿管的开口及位置,还可以清晰显影上尿路的结构形态,且不受肾脏分泌功能的影响^[4]。

本例左侧重复肾下肾积水,几乎完全占据左侧腹腔,肾囊肿发展至如此之大临床罕见,术前应警惕重复肾积水、巨大肾盂憩室等引起可能^[5]。分析本例误诊的原因有:1)患者双侧多囊肾,既往行过左肾囊肿去顶减压术,先入为主认为是该侧肾囊肿复发;2)临床思维局限,对肾囊肿合并重复肾畸形认识不足;3)术前彩超、CT 平扫均提示左肾囊肿,增强 CT 亦未见囊肿与集合系统相通;4)重复肾伴上位肾积水常见,下位肾积水罕见,而本例重度积水位于左肾下极,忽视了对重复肾积水的鉴别。本例患者形成如此巨大重复下肾积水,可能是由于之前行肾囊肿切除术造成局部组织粘连、输尿管扭曲引流不畅引起。

本例患者属于不完全型重复输尿管,若术前即行逆行肾盂造影检查,则可能诊断出重复肾畸形,不应单凭增强 CT 结果即制订手术方案。若巨大肾囊肿不能完全排除其他疾病的,术中应仔细探查,向肾门方向寻找有无重复输尿管的存在,术前放置输尿管导管、术中注射美兰,防止误行肾囊肿切除术,造成术后尿漏^[6]、尿源性囊肿形成等不良后果。

总之,重复肾畸形临床相对少见,特别是合并肾囊肿时容易误诊,临床医师应加强对本病的认识,术前完善 B 超、CT、IVP 检查,必要时行逆行肾盂造影、CTU 或 MRU 等检查,严格执行手术操作规范,避免造成误诊误治。

参考文献

- [1] Peters C A, Schluskel R N, Mendelsohn C. Ectopic ureter, ureterocele, and ureteral anomalies [M] //Campbell-Walsh Urology. Philadelphia: Saunders, 2011: 3236-3261.
- [2] Kozlov V M, Schedl A. Duplex kidney formation: developmental mechanisms and genetic predisposition [J]. F1000Res, 2020

(9): 1000.

- [3] 唐雯, 张丽. 低剂量 CT 尿路成像在小儿重复肾畸形诊断及术前评估中的应用 [J]. 中国实用医刊, 2019, 46 (22): 23-26.
- [4] 万胡强, 刘志宇, 王梁, 等. 右侧重复肾输尿管畸形合并下位肾盂输尿管连接部梗阻 1 例 [J]. 临床泌尿外科杂志, 2018, 33 (2): 167-168.
- [5] 于新, 倪锋, 党建功, 等. 肾囊肿合并巨大肾盂憩室误诊肾多发囊肿 1 例报告 [J]. 现代泌尿外科杂志, 2015, 20 (1): 68-70.
- [6] 曹勇, 张文峰, 厉波, 等. 腹腔镜技术治疗复杂性肾囊肿的并发症特点分析 [J]. 微创泌尿外科杂志, 2019, 8 (3): 149-152.

医源性肾上腺皮质功能不全合并库欣综合征 1 例报告

厦门医学院附属第二医院内分泌科 (厦门 361021)

沈小燕 柯文志¹ 罗芳涛 林鹭平 林志华 陈美贞 涂壹长

继发性肾上腺皮质功能减退症的患者中,医源性肾上腺皮质功能不全及库欣综合征表现,可能伴随严重水电解质紊乱,低钠血症是临床常见的电解质紊乱,严重急性低钠血症可引起神经系统损害及血压下降等症状。本文对我院诊治的 1 例医源性肾上腺皮质功能不全合并库欣综合征患者临床资料进行分析,现报告如下。

1 病历摘要

患者男,64 岁,以“腰背部疼痛、活动受限 2 月余”为主诉于 2013 年 8 月入住我院骨科。2 个月前无明显诱因感腰背部疼痛,呈进行性加重,伴屈伸活动受限。高血压病 2 年,血压最高达 170/90 mm Hg (1 mm Hg=0.133 kPa),长期口服“依那普利 5 mg qd、络活喜 5 mg qd”治疗,血压未监测,近半年自行停药。入院查体:血压 148/86 mm Hg,全身皮肤菲薄,双前臂皮肤多个淤点、淤斑,多个融合,压之不褪色。T₁₀₋₁₂棘突旁压痛及叩击痛,屈伸活动时明显。辅助检查:全身骨质密度提示骨质疏松。腰椎 MRI: L₂、T₁₂及 T₈椎体新鲜压缩性骨折, L₄₋₅椎体陈旧性压缩性骨折。胸部 CT: 双肺炎症;双肺多发细小结节。入院第 2 天查血钠 142 mmol/L,入院诊断:骨质疏松。入院第 6 天 20:00 因突发神志不清,胡言乱语,查体:血压 126/70 mm Hg。头颅 MRA: 双侧丘脑陈旧性腔隙性脑梗死;双侧额顶枕叶髓质及双侧侧脑室旁脱髓鞘改变。生化提示血钠 118.8 mmol/L,同步尿钠 52.6 mmol/L,24 h 尿量 2 L。尿本周氏蛋白阴性。抗结核抗体阴性,PPD 阴性。患者出现急性严重低钠血症并出现神经系统症状,尿钠明显高于正常,进一步查血皮质醇节律,08:00 时 63.06 nmol/L,16:00 时 40.73 nmol/L,0:00 时 27.03 nmol/L。再次复查 08:00 时血皮质醇:74.09 nmol/L,参考值 (240~618 nmol/L)。

1 厦门市第三医院重症医学科