能的水平，为诊断和预防寻找证据。

宗晓福等[4]和余其好等[5]分别报道了 2 例和 1 例社区 PAP。从有限的文献中发现，社区获得性铜绿假单胞菌肺炎有如下特点：(1)发病前无基础疾病，但是应努力寻找免疫力下降的线索；(2)起病急骤，全身中毒症状重；(3) 病灶均多在肺部上叶，与结核病灶部位相似；(4)对抗菌药物敏感但普通培养细菌仍阳性，只要症状体征能逐渐好转或消失，应坚持原抗菌药物治疗，并在症状体征转阴后可出院；(5)病程长，一般在 1 个月左右。不能按常规的广谱抗菌药物抗感染 1 周无效后轻易否定诊断。

参考文献：

[1] 何礼贤. 社区获得性重症肺炎的诊断与治疗[J]. 内科急危重杂志，1999，5(2)：55-58.

[2] 叶任高，陆再英. 内科学[M]. 6 版. 北京：人民卫生出版社，2007：102-109.

[3] Hatchette TF，Gupta R，Marrie TJ. Pseudomonas aeruginosa community-acquired pneumonia in previously healthy adults：case report and review of the literature[J]. Clin Infect Dis，2000，31：1349-1356.

[4] 宗晓福，刘云霞，王 琴. 社区获得性铜绿假单胞菌肺炎二例[J]. 中华结核和呼吸杂志，2004，27(3)：215-216.

[5] 余其好，许有志，张文. 社区获得性铜绿假单胞菌肺炎并发脓胸 1 例[J]. 齐齐哈尔医学院学报. 2007，28(1)：129.

(收稿日期：2013-05-25 修回日期：2013-06-28)

·短篇及病例报道·

无血尿 Alprot 综合征延迟诊断 1 例并文献复习

陈愔音，梁玉梅△

(湖南省人民医院肾内科，长沙 410006)

doi：10.3969/j.issn.1671-8348.2013.28.055 **文献标识码：**C **文章编号：**1671-8348(2013)28-3463-02

Alport 综合征(Alport syndrome，AS)又称“遗传性进行性肾炎”、“眼耳肾综合征”，是一种 Ⅳ 型胶原缺陷所致的遗传性基底膜病变。以血尿，伴或不伴蛋白尿及肾功能减退，耳聋及眼部病变为主要临床表现。作为青少年慢性肾衰竭的常见病因，AS 占到北美儿童透析患者的 1.9% 和肾移植患者的 2.3%[1]。AS 临床表现多样，容易误诊漏诊，尤其是临床表现不典型的患者误诊率高。现将本科 1 例无血尿而以肾病综合征为临床表现的 AS 病例报道如下，并结合文献进行讨论。

1 临床资料

患者，男，20 岁。因“水肿半年”于 2010 年 10 月入院。患者于 2010 年 4 月因受凉咽痛 3 d 后开始出现颜面及双下肢水肿。不伴发热，皮疹，无血尿及尿量减少。于外院查尿蛋白(＋＋＋)，潜血(－)，血清蛋白：25 g/L，胆固醇(TCHO)：10.43 mmol/L。诊断肾病综合征，予以泼尼松 60 mg/d 口服治疗 8 周，复查尿蛋白(＋＋＋)，潜血(－)，泼尼松逐渐减量。水肿进行性加重，遂第一次入住本院。既往有听力下降。家族中母亲有水肿及听力下降病史 30 余年，曾于当地诊断“慢性肾小球肾炎”，表哥有听力下降，均未予正规治疗。查体：血压(Bp)：120/80 mm Hg 慢性病容，睑面水肿。心肺腹部查体无异常。双下肢重度水肿。尿沉渣：红细胞(RBC)小于 8 000 个/毫升，蛋白(Pro)＋＋＋＋；血常规(BR)检查 Hb：163 g/L；肾功能检查尿素氮(BUN)：4.95 mmol/L，肌酐(Cr)：114 μmol/L；总蛋白(TP)：36 g/L，清蛋白(ALB)：15.25 g/L，TCHO：10.43 mmol/L；尿蛋白定量 4.6 g/d；红细胞沉降率(ESR)：36 mm/h；C 反应蛋白(CRP)0.47 mg/L；补体 C_3：1.42 g/L，补体 C_4：0.28 g/L；狼疮全套，输血前常规，乙肝全套均为阴性。声导抗及纯音听阈：感音神经性耳聋。眼裂隙灯及眼底镜检查：未见异常。肾活检：可见 13 个肾小球，基底膜弥漫性空泡变性，系膜细胞节段性轻度增生，Masson 染色未见明显嗜复红蛋白沉积，肾小管空泡变性，肾间质未见明显改变，小动脉管壁增厚，免疫组化示毛细血管壁 IgG(±)IgM(＋)IgA (＋)C3、C4、C1q、HBsAg、HBcAg 均为阴性。符合微小病变性肾小球病(图 1)。

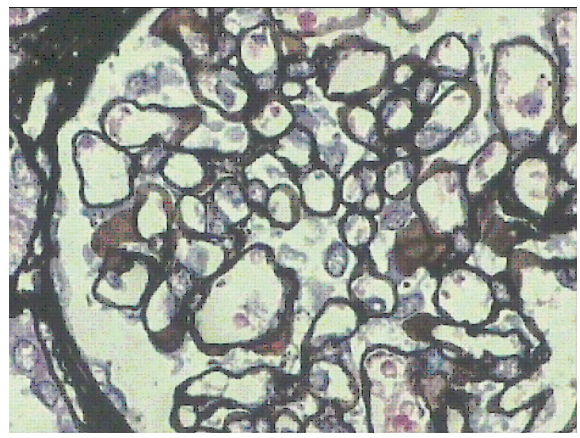

图 1 肾组织活检光镜表现
(PAMM 及 MASSON 染色×400)

肾脏电镜超微病理诊断报告：肾小球毛细血管基底膜厚薄不均，血管与血管间差异大，同一管腔基底膜厚薄不均，呈锯齿样外观，放大 1 万倍下波动于 1～3 mm，个别毛细血管基底膜分层，撕裂并插入。足突广泛融合，微绒毛化，系膜基质轻度增生，肾间质水肿，大量胶原纤维增生，肾小管截面较小，符合 AS 表现(图 2)，诊断为 AS。予以利尿消肿，降脂抗凝，血管紧张

作者简介：陈愔音(1979～)，博士，主治医师，主要从事慢性肾脏病及肾脏替代治疗的研究。 △ **通讯作者**，Tel：13574895959；E-mail：Liang.yumei@aliyun.com。

素转换酶抑制剂(ACE)Ⅰ类药物及冬虫夏草制剂降尿蛋白及护肾,患者因经济原因要求出院。后于 2011 年 11 月因水肿气促再次入院,并出现肾功能不全,BUN:13.9 mmol/L,Cr:188.9 μmol/L,尿沉渣:RBC 小于8 000个/毫升,Pro ＋＋＋,新发胸腔积液。药物利尿消肿治疗效果欠佳,加行透析单超脱水治疗。水肿气促症状缓解后患者要求出院。

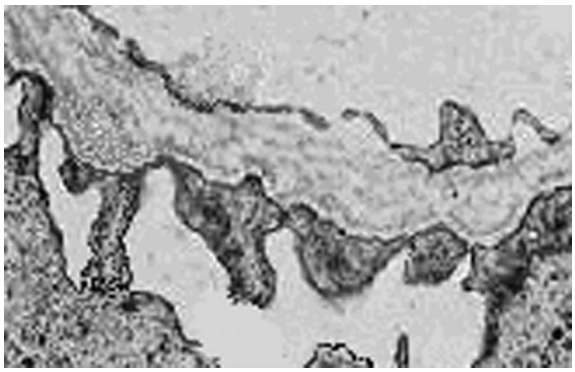

图 2　肾组织活检电镜表现
(PAMM 及 MASSON 染色×10 000)

2 讨　论

AS 为一种遗传性肾病,其发生与基底膜Ⅳ型胶原 α 链的编码基因 COL4An 突变有关。AS 遗传方式 80%以上为 X 染色体显性遗传(X-Linked dominant,XL),15%为常染色体隐性遗传(autosomal recessive,AR),常染色体显性遗传(autosomal dominant,AD)和其他突变约为 5%[2]。

肾脏损害主要表现为反复血尿,不同程度蛋白尿和慢性肾衰。血尿为患者最早及最突出的表现。Jais 等[3]的研究显示,100%男性和 90%女性 XL AS 患者出现持续镜下血尿。约 30% 患者蛋白尿发展到肾病综合征水平。既往研究均提示女轻男重[4-5]。XL AS 的男性几乎全部发展为终末期肾病[3]。

AS 断标准最早由 Flinter 于上世纪 80 年代提出,最近美国学者又提出了诊断 AS 的“2/6”条标准。无论哪项诊断标准均强调血尿的存在,而肾活检电镜特征性改 变是诊断 AS 的“金标准”。

AS 缺乏有效的病因治疗。药物治疗主要目的是减少蛋白尿并延缓肾衰进展[6-7]。基因疗法作为治疗该病的未来趋势,还有待进一步的探索。

分析本例患者首诊被误诊原因如下:(1)患者临床表现不典型,特别是多次尿检无血尿,起病即出现大量蛋白尿。(2)对 AS 认识不足。回顾已有的研究,虽然血尿是 AS 最常见的肾损害表现,但无血尿并不能排除该诊断。(3)忽视了病例资料的收集,尤其是对家族史的收集。患者母亲有水肿及可疑肾炎病史,母亲及表哥均有听力下降。这些资料能为遗传性肾病的诊断提供线索。(4)在诊断思路方面,了解到患者有听力下降及肾脏损害,遵循“一元论”原则应首先考虑用 AS 解释两个系统的症状,而不是首先考虑两个系统疾病并存。(5)未重视肾活检。对于临床诊断肾综而激素疗效不佳者,光镜病理诊断和临床表现不符者,应重视活检及电镜标本取样和观察。

由于 AS 后果严重,预后不佳,需要对其高度重视。及时行肾活检光镜和超微结构检查可为诊断提供依据,从而避免一些毒副作用大而疗效不确切的药物在青少年儿童患者中的应用,并有助于确定合理的治疗方案。

参考文献:

[1] Kashtan CE. Familial hematuria[J]. Pediatr Nephrol, 2009,24(10):1951-1958.

[2] Hertz JM. Alport syndrome. Molecular genetic aspects [J]. Dan Med Bull,2009,56(3):105-152.

[3] Jais JP, Knebelmann B, Giatras I, et al. X-linked Alport syndrome:natural history and genotype-phenotype correlations in girls and women belonging to 195 families:a “European Community Alport Syndrome Concerted Action” study[J]. J Am Soc Nephrol, 2003, 14(10):2603-2610.

[4] Arrondel C, Deschênes G, Le Meur Y, et al. A large tandem duplication within the COL4A5 gene is responsible for the high prevalence of Alport syndrome in French Polynesia[J]. Kidney Int,2004,65(6):2030-2040.

[5] Topaloglu R, Plant KE, Flinter F. A novel G472R mutation in a Turkish family with X-linked Alport syndrome [J]. Pediatr Nephrol,2000,14(6):480-481.

[6] Li JG, Ding J, Wang F, et al. Drugs controlling proteinuria of patients with Alport syndrome[J]. World J Pediatr, 2009,5(4):308-311.

[7] Gross O, Kashtan CE. Treatment of alport syndrome:beyond animal models[J]. Kidney Int, 2009, 76(6):599-603.

(收稿日期:2013-05-09　修回日期:2013-06-03)

统计资料类型

统计资料共有三种类型:计量资料、计数资料和等级资料。按变量值性质可将统计资料分为定量资料和定性资料。

定量资料又称计量资料,指通过度量衡的方法,测量每一个观察单位的某项研究指标的量的大小,得到的一系列数据资料,其特点为具有度量衡单位、多为连续性资料、可通过测量得到,如身高、红细胞计数、某一物质在人体内的浓度等有一定单位的资料。

定性资料分为计数资料和等级资料。计数资料为将全体观测单位(受试对象)按某种性质或特征分组,然后分别清点各组观察单位(受试对象)的个数,其特点是没有度量衡单位,多为间断性资料,如某研究根据患者性别将受试对象分为男性组和女性组,男性组有 72 例,女性组有 70 例,即为计数资料。等级资料是介于计量资料和计数资料之间的一种资料,可通过半定量的方法测量,其特点是每一个观察单位(受试对象)没有确切值,各组之间仅有性质上的差别或程度上的不同,如根据某种药物的治疗效果,将患者分为治愈、好转、无效或死亡。