

小儿范可尼氏综合征_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E8_8C_83_E5_c22_609036.htm 范可尼氏综合征

(fornconi syndrome, 又称detoni-debre-fanconi综合症)是一种先天代谢病,由于肾近球小管功能多发性障碍,在正常人中应被近球小管回吸收的物质如葡萄糖、氨基酸、尿酸、磷酸盐、重碳酸盐(钠、钾及钙盐),都在尿中大量排出,出现骨骼变化、骨龄减低和生长缓慢。【病因】此病原发性的属常染色体隐性遗传。偶见显性遗传。小儿时期亦见继发性病例,见于糖元累积病、半乳糖血症、肝豆状核变性、肾小管酸中毒等。亦可继发于重金属如铅、汞、镉、或铀等中毒,此类物质损害近球小管上皮细胞或刷毛缘,损伤其功能,某些药物如过期的四环素、氨基糖苷类、或甲基等,亦可导致此症。原发性病例有的伴有胱氨酸大量存留体内,称为胱氨酸累积病。有人认为主要病理是近球小管变短,与肾小球连接部分变窄,从而发生代谢障碍,出现低血磷和不同程度的酸中毒,亦曾见尿浓缩功能障碍及低血钾。但有些肾病理检查则为正常。【临床表现】婴儿出生后4~6月开始发病。患儿生长缓慢,软弱无力,食欲差,常有呕吐、多尿、烦渴,便秘亦常见。多数病人因营养不良、反复发热、脱水及酸中毒而住院。较大儿童虽经维生素d常用量治疗,仍显活动性低磷性佝偻病,可见体格矮小及骨骼畸形。部分病儿出现畏光现象但无神经系统损伤。【实验检查】血清二氧化碳结合力低,可在10mmol/l(10meq/l)以下。血磷低,血钙正常,碱性磷酸酶增高。但当肾功能衰竭时,血磷与非蛋白氮同时

升高，血钙降低。血钾有时低。往往可出现高氯性酸中毒。尿糖由微量至5mg/dl，但血糖不高。尿氨基酸量显著增高，但血氨基酸不高。尿排出氨基酸达十几种，每个病人排出氨基酸的种类前后相同，但各个病人所排出的种类常不相同。患者虽有酸中毒，但尿ph往往相对地高。尿内氨含量和可滴定酸度均低。【诊断说明】单从尿内碱性物和氨基酸增多以及血清碱性磷酸酶升高，尚不能与其他类型的佝偻病相区别。主要依靠尿糖增加和尿蛋白阳性，生长落后和佝偻病表现（抗维生素d常用量）同时出现，说明肾小管功能异常是多方面的。如果还有高氯性酸中毒和低钾血症，则可确诊。对已有明显低血钾的病人，做糖耐量试验时须先补钾，因为糖原沉着时，钾进入细胞内，血钾严重降低，常出现休克样反应。【治疗说明】先用大量维生素d控制佝偻病，每日约1万~5万iu，从较小量开始，必要时加多，同时追踪血钙及尿钙浓度，慎防高钙血症。如用维生素d治疗数周，未见功效，并有酸中毒时，应加用电解质液如下述。枸橼酸钠和枸橼酸钾合剂（钠盐和钾盐各100g溶在1000ml水中，钾、钠含量各为2mmol/ml对缓解低血钾症和酸中毒有效，合剂用量约为2ml/kg/d，但须根据血二氧化碳结合力和血钾浓度以调整剂量。即使没有低钾血症，也应持续口服钾盐，否则在大量补充钠时，更多的钾将由肾脏丢失。在发病晚期往往出现肾功能不全，须根据肾脏对电解质排泄的情况而调节钾、钠用量。治疗适当时，佝偻病、酸中毒和氨基酸尿均可见明显好转，但最后仍发生肾功能衰竭和尿毒症，发病年龄越早的，预后越严重。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com