

(p11.2;p11.2)对胎儿健康影响较小。孕妇经遗传咨询,愿意继续妊娠。足月出生一健康女婴(1年后电话回访)。本例孕妇的生育结局对今后类似核型的产前诊断与遗传咨询具有一定的临床参考意义。

参考文献

- [1] 郝冬梅,王喜良,陈霞慧,等.一例假双着丝粒染色体携带者的胚胎植入前遗传学检测[J].中国优生与遗传杂志,2022,30(4):668-671.
- [2] TOUJANI S, TUCKER E J, AKLOUL L, et al. Pseudodicentric chromosome originating from an X-autosome translocation in a male patient with cryptozoospermia[J]. Cytogenet Genome Res, 2022, 162(3): 124-131.
- [3] 余小平,戎立敏,张宁,等.胎儿等臂假双着丝粒型 21-三体一例报道[J].中国优生与遗传杂志,2018,26(12):60-61.
- [4] LORDA-SANCHEZ I, BINKERT F, MAECHLER M, et al. A molecular study of X isochromosomes: parental origin, centromeric structure, and mechanisms of formation [J]. Am J Hum Genet, 1991, 49(5): 1034-1040.
- [5] 王连,张庆华,潘海瑞,等.1例假双着丝粒 X 染色体胎儿的产前诊断[J].中国优生与遗传杂志,2023,31(9):1921-1923.
- [6] 薛会丽,李英,安刚,等.假双着丝粒染色体九例[J].中华医学遗传学杂志,2017,34(1):150-152.
- [7] 郑来萍,张忆聪,陈汉彪,等.胎儿新发假双着丝粒染色体伴发育异常 1 例[J/CD].中国产前诊断杂志(电子版),2019,11(4):105-106.
- [8] UDAYAKUMAR A M, AL-KINDY A. Constitutional trisomy 8 mosaicism syndrome: case report and review [J]. J Pediatr Genet, 2013, 2(4): 197-201.
- [9] 吴怡,程蔚蔚.胎儿 8 号三体染色体病例报道及文献分析 [J].中国计划生育学杂志,2019,27(4):524-528.
- [10] 付爱红,邱萍,潘芹.胎儿低比率嵌合体产前诊断方法的

比较[J].巴楚医学,2023,6(1):59-63.

- [11] 彭继苹,袁海明.染色体微阵列分析技术在 2 600 例流产产物中的应用[J].遗传,2018,40(9):779-788.
- [12] 钱芳波,沈晔.全基因组染色体芯片在流产绒毛及死胎遗传学诊断中的应用[J].南京医科大学学报(自科版),2018,38(11):1586-1592.
- [13] 商梅娇,刘权瑞,吴坚柱,等.系列遗传学检测法评估真性胎儿染色体嵌合体的价值[J].中华围产医学杂志,2023,26(4):292-297.
- [14] 林少宾,刘维强,郭莉,等.染色体嵌合体的产前诊断与遗传咨询共识[J].中华医学遗传学杂志,2022,39(8):797-802.
- [15] 张力,姜兆娜.应用染色体微阵列分析技术产前诊断 Xp22.31 微缺失[J].国际遗传学杂志,2024,47(3):171-176.
- [16] 赵晶晶,高晶珍,赵向宇,等.母源性 1p36 缺失综合征和 3p26.3p25.2 重复 1 例胎儿的产前诊断[J].中华医学遗传学杂志,2024,41(5):617-621.
- [17] 韩春晓,张玉鑫,刘颖文,等.染色体微阵列分析技术对 16p11.2 综合征的诊断及遗传学分析[J].中国妇幼健康研究,2024,35(4):97-102.
- [18] 刘春苗,张海娟,孟雁欣.染色体微阵列分析联合多重连接探针扩增技术在 Becker 肌营养不良/Duchenne 肌营养不良产前诊断中的应用:13 例分析[J].中华围产医学杂志,2024,27(4):272-277.
- [19] 姜兆娜,张力.染色体微阵列和核型分析在胎儿超声软指标异常中的应用评价[J].国际遗传学杂志,2024,47(2):86-92.
- [20] 曾丹,范舒舒,徐静,等.核型异常产前诊断中 CMA 与核型检测的应用分析[J/CD].中国产前诊断杂志(电子版),2023,15(1):35-39.

(收稿日期:2024-10-02 修回日期:2024-12-21)

• 案例分析 •

输尿管结石导致快速进展脓毒血症 1 例研究*

黄煌¹,王志燕¹,杨燕²,王金环¹,刘奕康¹,李东升¹,张志勇³

(中国人民解放军联勤保障部队第九八一医院:1.心血管内科;2.儿科;3.泌尿外科,河北承德 067000)

[摘要] 脓毒血症是由感染引起的全身炎症反应综合征,可导致多器官功能障碍或循环障碍而危及生命,病死率高。该文报道了 1 例医院内住院患者因输尿管结石导致泌尿系感染而快速进展为脓毒血症的病例,具有发病隐匿、快速进展、病情重的特点,经置入输尿管支架、抗感染及对症支持治疗后好转。该病例将提高临床医生对尿源性脓毒血症的认识。

[关键词] 输尿管结石; 脓毒血症; 多器官功能障碍综合征; 病例报告

DOI:10.3969/j.issn.1009-5519.2025.03.054

中图法分类号:R693

文章编号:1009-5519(2025)03-0814-03

文献标识码:B

尿源性脓毒血症是由泌尿生殖系统感染引起的

脓毒血症,是泌尿外科的急危重症,死亡率高。有报

* 基金项目:河北省卫生健康委员会医学科学研究课题项目(20232083)。

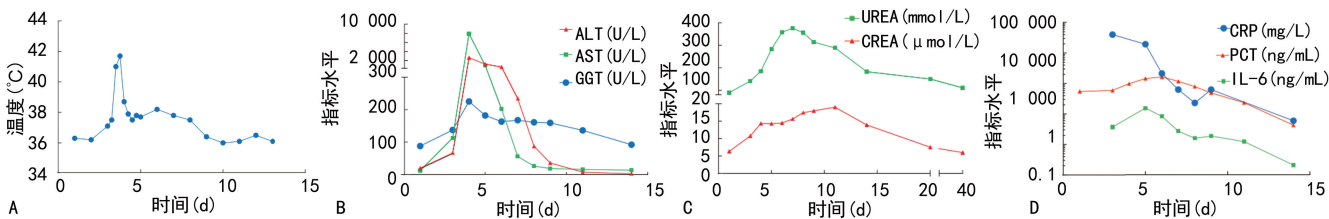
网络首发 [https://link.cnki.net/urlid/50.1129.R.20250212.1349.006\(2025-02-12\)](https://link.cnki.net/urlid/50.1129.R.20250212.1349.006(2025-02-12))

道显示,脓毒血症的病死率高达 28.3%~41.1%,在重症监护病房住院的重症脓毒血症患者有 7.6%具有泌尿系统感染^[1-2]。本文报道了 1 例由输尿管结石导致泌尿系统感染而快速进展为脓毒血症的病例,旨在提高临床医生对该病的认识,正确识别及治疗尿源性脓毒血症。

1 临床资料

患者,女,61 岁,因间断心悸、胸痛、气短 10 余年,病情加重 2 d 收入本院心血管内科住院治疗。初步诊断为冠心病,既往患有 2 型糖尿病 20 年,8 年前因腰椎滑脱行腰椎内固定术,术后仍间断腰痛,否认泌尿系统疾病史,入院时无尿频、尿急、尿痛、血尿,诉偶有腰痛。入院后第 3 天,患者突发寒战、高热、恶心、呕吐,伴心悸、乏力、嗜睡,体温 1 h 内快速升至 41 °C,脉搏 110 次/分,呼吸 22 次/分,血压 170/70 mm Hg (1 mm Hg=0.133 kPa),左侧肾区叩击痛阳性,结合患者入院检查 C 反应蛋白(CRP)升高(54.45 mg/L);尿常规提示:尿红细胞(每微升 19 个)及白细胞增多(每微升 76 个);腹部彩超提示:左肾多发结石,左肾盂轻度分离,故考虑肾源性感染可能;立即完善泌尿系 CT:左肾盂增宽、肾周脂肪间隙模糊,左侧输尿管结石,左侧输尿管扩张积液。立即在本院泌尿外科行经尿道输尿管镜下左侧输尿管支架置入术,术后予以抗感染(头孢曲松钠 2 g 静脉滴注,每天 1 次,左氧氟沙星 0.5 g,每天 1 次)及对症支持治疗。患者仍发热、乏力,出现血尿、腹部及腰部疼痛,腹部压痛,无反跳痛及肌紧张,腹泻,间断寒战、恶心、呕吐;发病后 12 h 复查炎症指标:CRP 59.9 mg/L,降钙素原

(PCT)3.73 ng/mL,白细胞介素-6(IL-6)>4 000 ng/mL;血常规:白细胞总数 $19.87 \times 10^9 L^{-1}$,中性粒细胞百分比 93.1%;肝功:谷丙转氨酶(ALT)2 624.8 U/L,谷草转氨酶(AST)7 895.6 U/L, γ -谷氨酰转氨酶(GGT)225.26 U/L;肾功:尿素氮(UREA)14.34 mmol/L,肌酐(CREA)185.2 μ mol/L;血气分析:pH 7.325,实际碳酸氢根 13.5 mmol/L,乳酸 4.5 mmol/L,患者 12 h 尿量 500 mL。考虑患者病情加重,泌尿系感染未得到有效控制,出现脓毒血症、多器官功能障碍综合征(肝、肾、消化道),转入重症医学科予以升级抗菌药物抗感染治疗(亚胺培南西司他丁钠 1 g,每 8 小时静脉滴注 1 次),同时予以液体复苏、保肝、抑酸护胃、改善肠道菌群、呼吸道护理、抗炎、控制血糖等对症支持治疗。血培养及尿培养均检出肺炎克雷伯菌肺炎亚种,对大部分抗菌药物敏感(包括亚胺培南、头孢曲松),对左氧氟沙星为中介(MIC=1),故明确了尿源性脓毒血症的诊断。经治疗 5 d 后患者病情好转平稳,转氨酶、肾功、炎症指标等均好转(图 1),转入本院心血管内科继续治疗,经抗感染治疗(亚胺培南西司他丁钠 1 g,每 8 小时静脉滴注 1 次,继续治疗 5 d,而后头孢曲松钠 2 g,静脉滴注 1 次/天,治疗 7 d)后患者病情好转出院,尿细菌培养阴性。出院 19 d 后于本院泌尿外科住院,复查血常规、肝功恢复正常,肌酐略高于正常值(111.09 μ mol/L),见图 1。住院期间行经尿道输尿管镜下左输尿管结石钬激光碎石取石术、左侧输尿管支架管取出术,术程、术后均顺利。



注:A. 体温动态图;B. 肝功动态图;C. 肾功动态图;D. 炎症指标动态图。

图 1 脓毒血症患者病情变化图

2 讨论

尿源性脓毒血症是泌尿外科的急危重症,早期识别、尽早诊断、正确治疗是提高生存率、降低死亡率的关键。尿源性脓毒血症其诊断需符合脓毒血症,并具备泌尿系感染依据^[3],泌尿系结石、输尿管反流、肿瘤等容易导致泌尿系感染,泌尿系侵入性操作明显增加泌尿系感染风险,是泌尿系感染的重要因素^[4]。怀疑感染的患者行快速序贯器官衰竭评分(qSOFA),qSOFA 的评估项目包括:(1)呼吸频率 ≥ 22 次/分;

(2)精神改变;(3)收缩压 ≤ 100 mm Hg,qSOFA ≥ 2 分的患者进行序贯器官衰竭评分(SOFA),SOFA ≥ 2 分的患者诊断为脓毒血症^[5-6]。其他常用于脓毒血症病情评估的工具还包括全身炎症反应综合征标准(SIRS)、国家早期预警评分(NEWS)或修正的早期预警评分(MEWS)^[7]。尿源性脓毒血症发生后,病情往往呈“瀑布式”快速进展,甚至可在短短数小时内进展到感染性休克期,危及患者生命。研究表明,对脓毒血症患者开始使用抗菌药物的时机每延迟 1 h,患者

死亡率增加 7.6%^[8]。

有研究表明,女性、合并糖尿病、高水平白细胞($\geq 9 \times 10^9 \text{ L}^{-1}$)、血小板计数($< 100 \times 10^9 \text{ L}^{-1}$)、PCT($> 5 \mu\text{g/L}$)、乳酸($> 1.7 \text{ mmol/L}$)、CRP($> 100 \text{ mg/L}$)与低白蛋白($< 35 \text{ g/L}$)是输尿管结石继发脓毒血症发生的危险因素^[9]。本例患者为女性,合并 2 型糖尿病史 20 年,左肾多发结石,左侧输尿管结石,因此为尿源性脓毒血症的高危人群,本例患者具有发病隐匿、快速进展、病情重的特点。糖尿病患者机体的高血糖状态可为病原菌的增殖提供稳定的环境,同时糖尿病患者免疫力低下,因而容易被感染;此外,病程较长的糖尿病患者合并微血管病变,导致抗菌药物不容易靶向到感染部位发挥作用,因此糖尿病是尿源性脓毒血症的高危因素。诊断尿路感染的糖尿病患者 13.97% 表现为脓毒血症^[10],糖尿病患者患泌尿系感染预后较差,常伴脓毒血症、肾乳头坏死、肾周围脓肿等危重并发症,脓毒血症的死亡率约为 13.00%^[11]。

尿源性脓毒血症的治疗主要在于及早解除尿道梗阻或引流感染部位,以及及早应用抗菌药物^[12]。本例患者治疗过程中,及早行输尿管支架置入解除上尿道梗阻,同时应用抗菌药物,但在发病初期低估了感染情况,使用头孢曲松联合左氧氟沙星并没有控制感染,而后抗菌药物升级为亚胺培南西司他丁才控制感染。这提示正确使用抗菌药物在脓毒血症治疗中是十分重要的。

早期识别尿源性脓毒血症至关重要。本例患者入院时无尿频、尿急、尿痛、血尿等泌尿系感染症状,患者诉腰痛,但是因患者存在腰椎滑脱术后长期腰痛,因而本次入院时腰痛未引起重视,尿常规提示尿白细胞及红细胞轻微升高,肾脏彩超提示左肾多发结石,左肾盂轻度分离,而未进一步检查输尿管情况,造成上尿路梗阻情况未及时掌握,导致泌尿系感染快速进展为脓毒血症。复盘本病例的诊断,入院后未及时诊断输尿管结石,我们得到了经验教训,对尿常规检查异常、尿源性脓毒血症高危患者,需警惕泌尿系感染的可能。泌尿系感染与早期脓毒血症的症状可能不典型,如出现轻微腰痛、乏力、食欲减低、恶心等非特异性症状,容易导致误诊,临床工作中应该全面收集病史、正确分析检查结果,从而提高诊断的准确率。

参考文献

- [1] LEVY M M, ARTIGAS A, PHILLIPS G S, et al. Outcomes of the surviving sepsis campaign in intensive care units in the USA and Europe: a prospective cohort study [J]. *Lancet Infect Dis*, 2012, 12(12): 919-924.
- [2] ZHOU J, QIAN C, ZHAO M, et al. Epidemiology and outcome of severe sepsis and septic shock in intensive care units in mainland China [J]. *PLoS One*, 2014, 9(9): e107181.
- [3] 王槐岚, 朱世斌, 李恭会. 尿源性脓毒血症早期预警研究现状与展望 [J]. *健康研究*, 2020, 40(6): 656-659.
- [4] 唐伟. 2017 年欧洲泌尿外科学会尿脓毒血症诊疗指南解读 [J]. *重庆医科大学学报*, 2018, 43(4): 480-481.
- [5] GUARINO M, PERNA B, CESARO A E, et al. 2023 Update on sepsis and septic shock in adult patients: management in the emergency department [J]. *J Clin Med*, 2023, 12(9): 3188-3192.
- [6] SINGER M, DEUTSCHMAN C S, SEYMOUR C W, et al. The third international consensus definitions for sepsis and septic shock (Sepsis-3) [J]. *JAMA*, 2016, 315(8): 801-810.
- [7] EVANS L, RHODES A, ALHAZZANI W, et al. Surviving sepsis campaign: international guidelines for management of sepsis and septic shock 2021 [J]. *Intensive Care Med*, 2021, 47(11): 1181-1247.
- [8] KUMAR A, ROBERTS D, WOOD K E, et al. Duration of hypotension before initiation of effective antimicrobial therapy is the critical determinant of survival in human septic shock [J]. *Crit Care Med*, 2006, 34(6): 1589-1596.
- [9] 陈清升, 甘斯琴, 欧阳晨思, 等. 非手术因素输尿管结石继发尿源性脓毒血症的临床研究 [J]. *中国医学创新*, 2023, 20(19): 169-173.
- [10] WANG S, ZHAO S, JIN S, et al. Sepsis risk in diabetic patients with urinary tract infection [J]. *PLoS One*, 2024, 19(5): e0303557.
- [11] 董玉梅, 靳桂明. 糖尿病并发泌尿系统感染特点与治疗 [J]. *医药导报*, 2016, 35(6): 555-558.
- [12] KRANZ J, BARTOLETTI R, BRUYERE F, et al. European association of urology guidelines on urological infections: summary of the 2024 guidelines [J]. *Eur Urol*, 2024, 86(1): 27-41.

(收稿日期: 2024-09-29 修回日期: 2024-12-22)