

个案报道

DOI:10.13406/j.cnki.cyx.000232

肾单位肾痹 1 例报道

欧阳晓琴

(重庆市中医院肾内科, 重庆 400021)

【中图分类号】R541.7

【文献标志码】B

【收稿日期】2012-07-05

肾单位肾痹-髓质囊肿病(nephronophthisis-medullary cystic kidney disease,NPH-MCKD)以肾髓质囊肿形成及隐匿性慢性肾功能不全为特征,分为成人型和儿童型。成人型为常染色体显性遗传,以肾脏表现为主,肾外表现较少。儿童型又称少年性肾单位肾痹,为常染色体隐性遗传,与 NPHP 基因突变相关。临床表现为发育迟缓、肾功能衰竭、双肾囊肿、严重贫血、多饮、多尿、夜尿增多。肾脏表现:因肾髓质肾小管损伤,浓缩及重吸收功能降低可出现低钠、低钾低氯血症;因促红素分泌减少,可出现贫血; $1,25-(\text{OH})_2\text{-VD}_3$ 减少,可致继发性甲状旁腺功能亢进。B 超下肾实质回声增强,皮髓边界不清,可见多个囊肿,有助于诊断。肾脏病理:肾小球病变轻微,肾小管基底膜破坏,小管萎缩伴囊性扩张,肾间质单核细胞浸润。肾外表现:眼,色素性视网膜炎,可致失明;脑:小脑共济失调,肝纤维化。确诊需基因检测,NPHP 基因片段缺失。现报告 1 例儿童型 NPH-MCKD 如下。

1 临床资料

女,15 岁,因乏力,握持无力伴右膝疼痛半年,发现肾功能异常 1 周入院,查体:血压 118/70 mmHg,身高 151 cm,体重 43 kg,第二性征发育欠佳,贫血貌,上腭裂隐,眼部未见异常(晶体、眼底、结膜等),口齿不清,牙齿排列不整齐,变色,龋齿,心肺腹未见异常,双肾区无叩击痛,双下肢无浮肿。双手指偏短,弯曲变形,指间关节及指纹存在,指甲无明显反甲,手肘无变形,活动自如,双膝关节无明显变形,髌骨无成角及缺失,形态尚正常,无移位。左足第四趾欠翘畸形,指鼻试验(-),单脚闭眼站立试验(+),智力发育迟缓。实验室检查:血液生化:总蛋白 59 g/L,白蛋白 35 g/L,尿素 25.5 mmol/L,肌酐 753 $\mu\text{mol/L}$,血氯 124 mmol/L,二氧化碳 7.0 mmol/L,钙 1.6 mmol/L,磷 2.57 mmol/L,血常规:WBC 1.9×10^{12} 个/L,N 39.7%,L 48.7%,RBC 1.9×10^9 个/L,Hb 59 g/L,PLT 77; 甲状旁腺素 945 pg/ml;24 h 尿肌酐 5.6 mmol/24 h,内生肌酐清除率 7.8 L/24 h,24 h 尿蛋白 579 mg;抗可提取性核抗原抗体(-),抗核抗体(-),24 h $\alpha 1$ 微球蛋白 171 mg,24 h 尿微量白蛋白 47.4 mg,24 h 尿电解质: Na^+ 102 mmol/L, K^+ 9 mmol/L, Cl^- 75 mmol/L, Ca^{2+} 0.53 mmol/L, P^- 6.45 mmol/L。抗中性粒细胞胞浆抗体(-),抗肾小球基底膜抗体(-),抗 ds-DNA(-), 25-OH-VitD_3 28.66 nmol/L(50~80);尿常规:蛋白(-),红细胞 4~5/HP,尿可滴定酸:pH 6.49, HCO_3^- 10.176,TA 4.028, NH_4 10.6。双足拇外翻改变。双膝关节、双手腕关节、双肘关节、双踝关节未见异常。腹部 B 超:双肾弥漫性病变,多发囊肿。

作者介绍:欧阳晓琴,Email:oyxq2006@163.com,

研究方向:肾脏内科。

优先出版:http://www.cnki.net/kcms/doi/10.13406/j.cnki.cyx.000232.html

2 讨论

患儿以肾功能衰竭,生长发育障碍,贫血,手脚畸形,小脑共济失调,肾脏多发性囊肿为主要表现。实验室检查以肾小管疾病为主,包括小管性蛋白尿(24 h $\alpha 1$ 微球蛋白 171 mg,24 h 尿微量白蛋白 47.4 mg),酸化功能减低(尿可滴定酸:pH 6.49, HCO_3^- 10.176,TA 4.028, NH_4 10.6)。

诊断依据:①幼儿发病以贫血、骨痛、肾功减退、发育异常为主要表现。②查体见手指、脚趾畸形,第二性征发育欠佳,单脚闭眼站立试验(+).③实验室检查:贫血、肾功减退、双肾囊性改变。

本病需与以下遗传性疾病鉴别:

(1)指甲-髌骨综合征:为指甲、髌骨、膝、肘部四联畸形及多系统受累家族常染色体显性遗传性疾病。指甲:由拇指向小指依次减轻,指甲扁而小,中央凹陷,部分角化不良,可见纵行裂纹,偶可见末节指间关节指纹消失;膝关节:髌骨小并向外上移位,股骨内髌增大,下缘向胫骨突出,髌间凹轻度增深增宽,膝关节轻度外翻;肘关节:外侧发育不良,外上髁及桡骨小头均较小,肘外翻,桡骨小头向后外脱位;腕关节:关节面不光整,相对发育过长,腕关节尺侧偏斜畸形。本例患者虽有骨骼畸形,发育异常,但主要表现为肾脏损害,无家族史,故鉴别。

(2)常染色体显性遗传多囊肾:肾脏增大,皮髓质均有囊肿,可合并有肝囊肿,颅内动脉瘤等。表现肾功能进行性下降、泌尿系感染、结石、尿浓缩功能下降、血尿、背疼。

(3)髓质海绵肾:肾内髓质和乳头部集合管囊性扩张,常有尿路感染、肾结石、肾绞痛,可有轻度肾功损害,高尿钙。静脉肾盂造影见“花球状”或“葡萄串”状改变。

本病为较罕见儿童遗传病,以肾脏多发囊肿、肾小管病变为主,国外报道占儿童慢性肾衰 10%~20%,某些遗传性疾病有明显的肾外表现,如不同的身体畸形。肾穿刺及基因诊断可增加诊断率,目前尚无有效根治方法,增加对本病认识,早期诊断,对改善肾功能,延缓肾脏病进展,提高患者生存质量有较大帮助。

参 考 文 献

- [1] 管娜,张宏文,丁洁,等.家族性少年型肾单位肾痹的临床和基因诊断[J].临床儿科杂志,2008,26(4):287-290.
- [2] 王韵琴,周建华,刘铜林,等.家族性少年性肾单位肾痹-髓质囊肿病 20 例临床分析[J].中国实用儿科杂志,2001,16(4):230-231.
- [3] 王素霞,章友康,周福德,等.肾单位肾痹-髓质囊肿病的临床病理[J].中华肾脏病杂志,2008,24(7):461-465.
- [4] 缪小芬,王鸿福,陆健,等.指甲-髌骨综合征的临床及 X 线征象探讨(附一家族 6 例报告及文献复习)[J].实用放射学杂志,2006,22(4):424-426.

(责任编辑:冉明会)