

髓质海绵肾的临床诊断(附6例报告)

谢 华, 林洪丽, 刘 岩, 王伟东

(大连医科大学第一临床学院 肾内科, 辽宁 大连 116011)

摘要: [目的] 总结髓质海绵肾(MSK)的临床特点, 加深对MSK的认识并提高其诊断的准确性。[方法] 对大连医科大学第一临床学院肾内科收治的6例MSK患者的临床表现及辅助检查结果进行回顾分析。[结果] 6例MSK患者中, 男4例, 女2例, 均表现有肾小管功能的损害, 尤其表现为远端肾小管浓缩功能的障碍。其中2例存在尿酸化功能不良, 3例出现不同程度的肾小球滤过功能异常, 1例经肝活检确诊合并先天性肝纤维化。影像学检查结果各有不同。1例肾活检病理显示集合管扩张, 上皮变扁、变性, 可见灶状钙盐沉着, 周围纤维化明显。[结论] MSK临床表现多变, 诊断时不仅要想到本病, 也要尽量完善各种影像学检查, 在诊断不清的情况下可考虑肾活检。

关键词: 肾; 髓质海绵肾; 诊断

中图分类号: R692

文献标识码: A

文章编号: 1671-7295(2007)01-0064-03

髓质海绵肾(MSK)是一种先天性肾发育异常疾病, 发病率约1/5000~1/20000, 可以独立存在也可与Caroli's病、偏身肥大等先天性疾病伴发^[1]。由于以往对其认识不足, 临床上常常导致误诊和漏诊^[2]。本文报道2003~2006年在大连医科大学第一临床学院内科确诊的6例MSK, 总结其临床特点并结合文献复习, 以加深对MSK的认识, 提高对MSK诊断的准确性。

1 材料和方法

6例患者中, 男4例, 女2例, 平均年龄(25±7)岁。3例无明显临床表现, 于体检中发现异常; 2例出现反复发作的肉眼或镜下血尿; 1例因呕血入本院消化内科发现肾功能异常。所有患者均进行血常规、生化、免疫学指标及血气分析检查, 根据简化MDRD方程推算出eGFR, 分别测定每个患者禁水12h尿渗透压、24h尿蛋白定量及尿NAG酶。6例患者均行双肾B超、CT检查, 3例行静脉肾盂造影(IVP), 余3例因肾功能异常未行造影检查。6例患者中1例行肾活检, 1例行肝活检。

2 结果

6例患者, 3例GFR≥90 mL/min, 其余3例出现不同程度的肾小球滤过功能异常。所有患者均表现有肾小管功能的损害, 尤其表现为远端肾小管浓缩功能的障碍, 其中2例存在尿酸化功能不良, 具体数据见表1。1例肝活检病理结

果显示肝细胞水肿, 小叶间纤维结缔组织增生, 小胆管增生, 未见明显炎性渗出现象, 确诊合并先天性肝纤维化。

6例患者, 5例B超提示双肾髓质内有散在的强回声光点, 后方伴有声影, 其中2例可见集合管的囊样扩张; 5例CT平扫表现为沿肾髓质分布的细线样高密度影(见图1), 3例CT增强后其中1例表现为扩张的集合管内造影剂聚集; 3例行IVP检查, 其中2例表现为集合管的扩张, 1例仅表现为肾髓质显影延长, 各项影像检查结果比较见表2。

1例肾活检病理提示肾小球内细胞数无明显增多, GBM无明显变化, 近曲小管变化不明显, 集合管扩张, 上皮变扁、变性, 间质增宽纤维化, 可见灶状钙盐沉着, 周围纤维化明显。免疫荧光IgG、IgA、IgM、C3、C4、C1q、Fib阴性, 可见灶状钙盐沉着, 见图2。

3 讨论

3.1 临床表现

MSK为先天性疾病, 出生时即存在。它通常无症状, 尿常规检查亦无明显改变, 往往至成人时偶尔发现, 临床上主要表现为反复尿路感染、肾结石等。60% MSK患者存在尿浓缩功能障碍; 80% MSK患者存在尿酸化功能不良, 约50%合并部分或完全性远端肾小管性酸中毒(dRTA)。本病发病机制还不十分清楚, 认为有几种可能: ①先天发育学说, 可能是由于肾源性胚基与输尿管芽胚异常连接所致; ②尿酸盐沉淀学说, 在胎儿期尿酸盐沉积在肾小管引起集合管扩

收稿日期: 2006-09-13; 修回日期: 2006-11-09。

作者简介: 谢 华(1974-), 女, 辽宁大连人, 主治医师, 硕士。

通讯作者: 林洪丽(1966-), 女, 辽宁大连人, 教授, 博士。

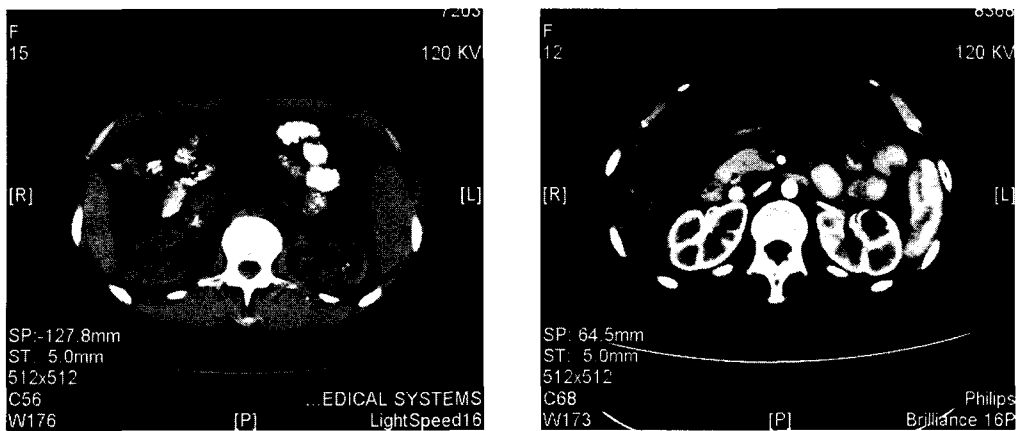


图 1 双肾 CT 平扫示双肾盏边缘多发弧形细线样高密度影;增强后扩张的集合管内造影剂聚集

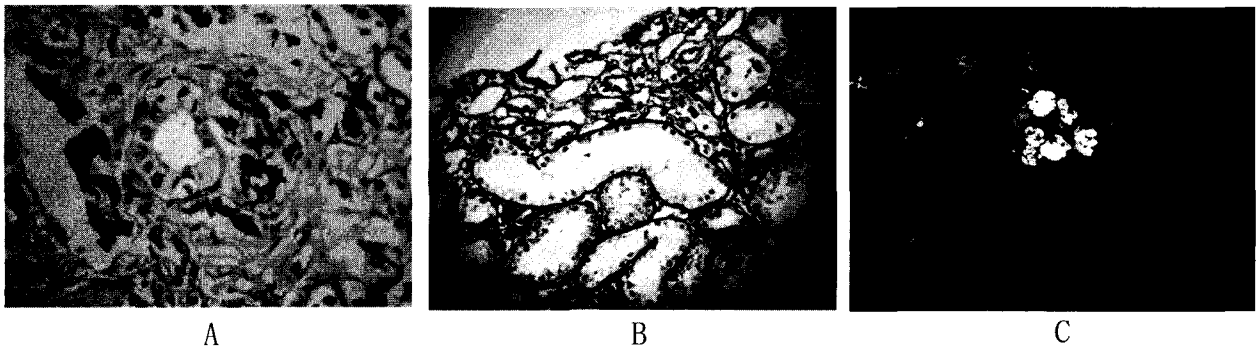


图 2 肾活检

A. 可见灶状钙盐沉着,周围纤维化明显(PAS 染色 $\times 100$); B. 集合管扩张,上皮变扁、变性,间质增宽纤维化(Masson 染色套嗜银染色 $\times 100$); C. 免疫荧光 IgG、IgA、IgM、C3、C4、Clq、Fib 阴性,可见灶状钙盐沉着

表 1 6 例患者肾小球及肾小管功能检测结果

病例	性别	年龄	合并症	eGFR (mL/min)	尿蛋白 (mg/d)	尿 pH	尿 NAG (IU/L)	尿渗透压 (mOsm/kgH ₂ O)
1	女	37	—	102	56	8.0	6.32	357
2	男	18	先天性肝纤维化	35	280	5.5	12.7	302
3	男	17	—	47	1200	6.0	10.58	420
4	女	29	—	60	540	6.0	13.56	350
5	男	23	—	110	320	7.5	3.65	520
6	男	30	—	95	560	6.5	7.23	323

表 2 6 例患者影像检查结果比较

病例	B 超	CT	CT 增强	IVP	肾活检
1	+ ¹⁾	+	+	+	+
2	+	+	—	—	—
3	+	—	—	—	—
4	+ ¹⁾	+	—	—	—
5	—	+	—	+	—
6	+	+	+	—	—

1) 可见集合管的囊样扩张。

张;③与遗传有关^[3]。MSK 患者常伴有各种先天性发育异常,偏身肥大最常见,在 MSK 发生率为 5%~10%,合并干燥综合征、慢性肾小球肾炎等也可见报道。本文中 3 例 MSK 患者临床表现不典型,仅表现为轻度浮肿及腰痛,无血尿及尿路感染病史。6 例患者均存在远端肾小管浓缩功能障碍,其中 2 例虽无明显酸中毒及低钾血症,尿 pH 值却达正常高限,考虑合并轻度尿酸化功能损害。而近端肾小管的重吸收功能较远端影响不大,仅有 3 例患者表现出肾小球滤过功能的降低。可见 MSK 肾小管功能损害较突出,且以远端肾小

管浓缩功能障碍为主,早期肾小球功能无异常。近年来,研究发现先天性肝纤维化和 Caroli's 病在临床和病理上有明显的交叉,可以看作同一种疾病的一系列表现而非单独的或同时发生的疾病,统称为纤维囊性肝病^[4]。先天性肝纤维化有 50%~60% 合并肾脏病变,如多囊肾、海绵肾等,而 60%~80% 的 Caroli's 病伴有海绵肾,有学者认为同时合并海绵肾是诊断 Caroli's 病的有力佐证。本文报道的 1 例 MSK 经肝活检确诊合并先天性肝纤维化,该患者在肾小管功能损害的基础上出现明显的肾小球滤过功能异常,且合并肝脏的病变,预后较差。

3.2 影像学检查

是 MSK 的主要确诊手段,静脉肾盂造影(IVP)可见肾锥体明显增大,多数囊肿和扩张的小管与肾单位相通,造影剂充盈小囊肿呈花束样或葡萄串样。B 超的特征性表现是围绕髓质呈放射状分布的小无回声区和强回声光点,后方伴有声影。CT 平扫两肾正常或见肾锥体内多发斑点状小结石,呈散在的小点状或簇集成团,增强扫描后可见扩张的集合管内造影剂聚集,造成结石影覆盖或结石影增大的假象,扩张的集合管呈条纹状、刷子状或小束状扩张改变。由于 IVP 对集合管的扩张显现较好,且具有一定的特异性,目前认为 IVP 是 MSK 确诊的首选检查方法,但 Lang 等采用 CT 扫描发现了 2 例 IVP 未能发现的病例,认为 CT 特别有助于 MSK 的早期诊断^[5]。本文病例中 2 例 IVP 检查显示集合管的扩张,仅有 1 例增强 CT 显示同样的结果;另 1 例 IVP 检查表现为显影延迟,而 CT 显示双肾盏边缘多发弧形细线样高密度影,这提示 CT 对 MSK 结石的检出率明显高于 IVP,而对集合管扩张诊断的敏感性不及 IVP。由于本文例数有限,有待于进一步的研究证实。对于 GFR 下降的患者,造影剂会加重肾功能的损害,B 超和 CT 的联合应用可以提高 MSK 的阳性检出率。

3.3 肾活检病理

主要为肾髓质锥体部肾乳头集合管呈梭形或囊状扩张

性改变,病变可累及单侧或双侧肾脏,也可仅累及全部或部分乳头,病变局限于肾髓质,皮质部分肾小球和肾小管间质正常。扩张的囊样集合管呈簇样分布在肾小盏杯口周围,由于集合管扩张、迂曲,尿道引流不畅,因此容易合并肾盂肾炎,约占 MSK 的 40%~90%;也可导致尿中成石物质浓度增高,形成结石,结石的成分为不同比例的磷酸钙和碳酸钙^[6];小的囊状小管覆以普通柱状上皮和高立方上皮,大的囊状小管覆以移行柱状上皮,有时可见上皮细胞消失;肾间质可有局灶性纤维化、水肿以及炎症细胞浸润。

MSK 临床表现多变,诊断时不仅要想到本病,也要尽量完善各种影像学检查如 CT、B 超及 IVP 等,在诊断不清的情况下可考虑肾活检,明确的诊断思路联合多项检查才能进一步提高 MSK 的检出率。

参考文献:

- [1] Denis R, Yves P. Medullary sponge kidney - part of a congenital syndrome [J]. *Nephrol Dial Transplant*, 2001, 16: 634 - 636.
- [2] 左力, 薛现军, 范文岩, 等. 髓质海绵肾误漏诊原因分析 [J]. *中华肾脏病杂志*, 2001, 17(6): 420, 421.
- [3] 宦怡, 贺洪德, 伏晓, 等. 髓质海绵肾的影像学诊断 [J]. *实用放射学杂志*, 2004, 20(4): 344 - 346.
- [4] 金梅, 王进. Caroli's 病伴先天性肝纤维化一例 [J]. *中华病理学杂志*, 2000, 29: 396.
- [5] Lang EK, Macchia RJ, Thomas R, et al. Improved detection of renal pathologic features on multiphasic helical CT compared with IVU in patients presenting with microscopic hematuria [J]. *Urology*, 2003, 61(3): 528 - 532.
- [6] Yagisawa T, Kobayashi C, Hayashi J, et al. Contributory metabolic factors in the development of nephrolithiasis in patients with medullary sponge kidney [J]. *Am J Kidney Dis*, 2001, 37(6): 1140 - 1143.

Clinical experience in diagnosis of medullary sponge kidney

XIE Hua, LIN Hong-li, LIU Yan, WANG Wei-dong

(Department of Nephrology, the First Affiliated Hospital, Dalian Medical University, Dalian 116011, China)

Abstract: [Objective] To summary the clinical features of Medullary Sponge Kidney (MSK), get a clearer recognition and improve the accuracy of diagnosis of MSK. [Methods] The clinical findings, imaging examinations and pathological results of 6 cases with MSK admitted into our hospital were analyzed retrospectively. [Results] All the 6 cases, 4 male and 2 female, presented with tubular dysfunction, mainly in distal renal tubule impairment. Two of six cases were accompanied with impaired urine acidification and 3 cases were with decreased Glomerular Filtration Rate (GFR). One case was accompanied with Congenital Hepatic Fibrosis (CHF) confirmed by hepatic biopsy. There were different results in B-mode US, CT scan and IVP. Renal biopsy of one case showed dilatation of collecting duct, degeneration of epithelium and focal deposition of calcium. [Conclusions] The clinical manifestations of MSK are variable. It is necessary to combine all the imaging tests in diagnosing of MSK. Renal biopsy is final way to establish diagnosis when it is suspected.

Key words: kidney; medullary sponge kidney; diagnosis