

肾先天性畸形 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/303/2021_2022__E8_82_BE_E5_85_88_E5_A4_A9_E6_c22_303274.htm 名称肾先天性畸形所属科室泌尿外科病因

(一) 肾不发育 (renal agenesis) 可发生在一侧或两侧。双侧肾不发育的发生率为1/4800，尸解资料为0.28%，男性占75%。双肾缺如，偶有小块组织，亦无内在结构，仅有细小血供，无肾动脉，输尿管全部或部分缺如。伴有多发性畸形，常见肺发育不全和钟形胸。孕母的羊水量过少，多为低出生体重儿 (1000~2500g)，约40%是死产。患儿有非凡面容，两眼间距增宽，两眼内上角有一异常皱纹，鼻扁平且短，下颏向后倾斜，耳巨大而软、无软骨等，即所谓Potter面容。一般在生后24~48小时因呼吸窘迫而死亡。个别有存活数天者，但最终死于肾功能衰竭。单侧肾不发育的发生率为1/1500，尸解资料1/1100，男女之比为1.8

1。由于男性中肾管的分化早于女性苗勒管 (副中肾管) 的发育，所以发生畸形较多，在输尿管芽形成之时发生闭合未发育所致，肾缺如侧也常无输尿管。膀胱三角区不发育，同侧10%肾上腺缺如。单肾缺如常发生在左侧，有家族倾向，发生在同胞和单卵孪生者。计有20~40%病例常合并生殖系异常。男性常合并单侧输精管、精囊、射精管缺如或发育不良，女性最常合并单侧卵巢、输卵管缺如或发育不良、子宫发育不良及**不发育，故就诊者更多。临床上如疑是单肾，可作超声检查，并经排泄性尿路造影，肾扫描证实，生后单肾常呈代偿性肥大，可以负担正常生理需要。如在治疗中未作出单肾的诊断，则有发生治疗错误的可能。(二) 额外肾 (supernumerary kidney) 是单独存在的第三个肾脏，为泌尿

系最罕见的畸形。发生在左侧为多。其输尿管可通至同侧正常输尿管，或自行开口于膀胱，或其它各种类型的尿液引流。可因触及的肿块或合并其它病变而被诊断。【肾结构异常】（一）肾发育不全（hypoplasia）指肾脏小于正常体积的50%以上，但肾单位及导管的分化和发育是正常的，只是肾单位的数目减少，故肾小盏及肾小叶的数目也减少。估计在800个出生婴儿中有1例。其发生原因与胚胎期血供障碍和肾胚基发育不足有关。1. 单纯性肾发育不全属非遗传性畸形，多数是散发的，个别有家族性，无性别差异。其病理特点是小肾含有正常排列的肾单位和清楚的皮质和髓质。常见的单侧肾发育不全并发对侧肾代偿性肥大病例，往往是在作诊断性尿路造影或因高血压而进行检查时才被发现。双侧肾发育不全是小儿慢性肾功能不全最常见的原因之一。2. 节断性肾发育不全多见于女性，无家族性。从肾被膜外可见肾实质菲薄的部位，该处的肾小管萎缩，布满胶样管型，仅有极少数肾小球，可见残留的髓质。静脉泌尿系造影在肾实质期可见肾表面有切迹，肾小，形态不规则，并有扩大的肾盏。临床上多以严重高血压为主要表现，治疗时可能须作部分或全肾切除。3. 少而大的肾单位肾发育不全多见于男性，常是双侧性，无家族性。其病理特点是肾小，肾小球数只有正常的20%，但肾小球显著肥大，直径宽2倍，体积增7~12倍，近球肾小管长度增加4倍。病程晚期可有间质纤维化和肾单位萎缩。临床表现主要是进行性肾功能不全，进展较慢，可以肾移植治疗。（二）囊性肾发育异常（cystic dysplasia of kidney）即多房性肾囊性变（multicystic kidney），常为单侧性，无家族性，无性别差异。其病因是胎儿早期输尿管梗阻的最严重

后果。患肾失去正常形态，被不规则的分叶状囊肿所替代，囊肿的大小及数目不等，常伴有输尿管畸形、缺如，实性索条，中段闭锁等，可累及重肾的一部分或蹄铁肾的一侧。囊肿被覆有立方或扁平上皮，其间的组织含有正常的肾小球、近球肾小管或其初级形态，结缔组织以及软骨灶。对侧肾可有代偿性肥大以及肾盂输尿管连接部梗阻所致肾积水。腹部肿块是最常见的表现，是婴儿期常见的腹部肿块之一，位于腹部一侧，超声检查为多房性囊肿，排泄性尿路造影则患侧不显影。若用大剂量造影剂，在肾实质期由于造影剂居于囊肿间的血管内，故可见肥皂泡样的肾形态。单侧病变可作肾切除，双侧病变无法治疗。

（三）多囊肾（polycystic renal disease）系遗传性疾病。两侧肾脏弥漫性病变，体积增大，满布大小不等的囊肿，无明显的肾实质发育不全，但由于囊肿压迫肾组织亦可使肾功能受损，历来按发病年龄分为婴儿型和成人型两种类型，实际上以遗传性质和临床病理的不同而分型更为确切。

1. 婴儿型多囊肾（infantile polycystic renal disease, IPCD）属常染色体隐性遗传，其病因不明。发病不限于婴儿，亦可发生在儿童和成人。伴随的肝脏病变为先天性肝纤维化。双肾增大，皮质似海绵状，扩张的集合管在髓质内见为圆形小囊肿，并呈条状放射形排列延伸至皮质，间质水肿轻度纤维化。肾脏有正常的分叶数，肾盂被胀大的肾实质所压迫。肝脏门脉区胆管扩张且增多，其四周结缔组织增生。排泄性尿路造影：由于有不同程度的肾功能不良，显影不清楚，造影剂在扩张的肾曲管内滞留，呈现散在不规则的斑点及放线状影像。初生时双肾区有对称性巨大肿物，可因显著腹胀而难产。常尿少。因受母体胎盘的透析作用，故

血尿素氮及肌酐值正常，但多于生后几天内死于肾功能衰竭或呼吸功能不全。治疗是加强呼吸治理，内科支持疗法，经常的血液透析以延长生存。肝脏并发症主要见门静脉高压症和胆道感染，宜行对症治疗。

2. 成人型多囊肾 (adult polycystic renal disease, APCD)

属常染色体显性遗传，是肾脏囊性疾病中最常见的一种。双肾弥漫性进行性囊性病，高血压，出现血尿，肾钙质沉着，进行性肾功能衰竭，急性腰痛。除非进行透析或肾移植，一般在60多岁时死亡。其病因和发病机理尚属推测性的，最初认为是肾小管阻塞的后果，近年研究已提供充分的证据。事实上囊状肾单位并非完全的闭塞，从形态学上可看到在多囊肾的各个部位有正常的和异常的肾小管，即使在病变后期，也发现囊状肾单位有交通与肾小球和排泄系统相通，具有一定的功能。根据囊液的特性可以区别囊肿构成的来源。液体浓缩近似血浆，提示来自近端肾曲小管；液体为低钠、葡萄糖浓缩、高肌酐、高钾、氢离子浓集，可能源自远端肾曲小管。然而产生肾单位局部节段扩张的原因则仍无定论。正常肾小管壁基底膜顺应性甚低，难以高度扩张，Carone等认为形成囊状肾小管基底膜的结构和弹性度必须相应减弱以增加其顺应性。动物实验时应用二苯胺 (diphenylamine) 及二苯噻唑 (diphenylthiazole) 能影响肾小管基底膜而导致肾囊性变。Darmady提出多囊肾者由于遗传因素，机体内可能有某种非凡代谢产物，长期作用于被高度浓集的肾小管而引起囊性变。总之，其发病机理尚有待研究阐明。病理所见为双肾增大，大小不等的囊肿满布于皮质与髓质，夹杂有不等量的肾实质。囊肿可起源于肾单位或集合管的任何部位，囊内含有淡黄色胶状液，可因出血、

感染而混浊色深。囊壁被覆单层上皮，因囊肿压迫肾组织，致肾小管萎缩及硬化，肾小球消失，肾功能受损，同时也压迫肾内血管或伴有肾小动脉硬化。肾盏肾盂系统可呈延长或移位等异常表现。大多数患者在接近40岁时开始出现症状，男女性别无明显差异，常有家族史。临床表现以腰痛、腹块及肾功能不全为最主要。首先是囊肿逐渐增大使肾包膜紧张致痛，如有囊内出血或并发感染可使疼痛加剧，出现血尿、血块，或结石阻塞输尿管时则发生绞痛。以后逐渐可扪到肿块。当病变进展时，肾组织受压，肾功能受损则出现慢性肾功能不全，最终出现尿毒症。偶见因并发感染或梗阻而出现急性肾功能衰竭。在出现肾功能衰竭之前，常有集合管功能受损使尿浓缩功能降低，而钠重吸收则不受影响。50~70%患者伴有高血压。超声检查可明确诊断。肾盂造影显示肾外形增大，轮廓不规则，肾盂肾盏拉长、变形和多数肿物压迫的征象。20~46%病例合并肝囊肿。合并颅内动脉瘤的发生率亦很高。一般于症状出现后存活10年，肾功能衰竭和继发性感染为死亡的主要原因。治疗限于对症及支持疗法，重点在于控制高血压及预防尿路感染。对于晚期尿毒症可进行长期透析，等待肾移植。囊肿减压手术可破坏囊肿本身的功能，且术后近期肾功能有减退现象。但亦有报道认为减压术可延缓病情发展，保护余下的正常肾组织使少受压迫与进一步损害。

（四）单纯性肾囊肿（Simple cyst of kidney）孤立性或多发性，常见于50岁以上成年男性及左肾，故可能是后天性的，囊肿常是孤立的，单侧病变，但可合并对侧肾病变。囊肿自肾实质产生，而不与肾盏或肾盂相通，其大小不一，直径由2~3cm至10cm不等。四周的肾实质被压迫而呈一薄壁，

囊壁与肾实质紧密贴合不易剥离。囊内为浆液，含少量的乳酸脱氢酶、氯化物、蛋白与脂肪、胆固醇结晶及少量尿液，如有出血则含血性液。临床常无症状，可因腹部肿物在超声检查或排泄性尿路造影时被偶然发现，显示肾盂肾盏受压、拉长及变形。一般不需治疗，继续观察。如有严重压迫症状，可行囊肿去顶术或肾部分切除术。如有感染、结石、肿瘤与肾盂相通等并发症，或肾有高度损害，则考虑肾切除术。

（五）髓质海绵肾（medullary sponge kidney）又称髓质集合管扩张症（medullary tubular ectasia）或称Cacchi-Ricci病。系指一侧或双侧肾内单个或多个锥体内集合管的囊性扩张。认为是先天性异常，其发病机理尚未阐明。有三种病因假设，可能与感染、梗阻、遗传有关。肾脏形态正常或略大，病变限于肾锥体，髓质集合管呈均匀弥漫性扩张，最大不超过7

.5mm直径，囊壁被覆上皮，内含有钙质的物质或小结石，扩张的囊腔近侧与集合管，远侧与肾乳头内小管或直接与肾盏相通。一般多无症状，往往至成年时才被发现，多见于男性，40~60岁。因并发结石、感染或血尿作排泄性尿路造影而被诊断，显示髓质显著增大，集合管呈一簇球状，平片上可见相当数目的小结石。肾功能正常，可有轻度肾浓缩功能减退及高尿钙症。多数病例只需大量饮水及控制感染即可，采用手术处理结石时需慎重考虑。（六）肾多房性囊肿

（multilocular cyst of kidney）其病理特点是大而具有完整被膜的肿物，将正常肾组织推移并压迫萎缩。切面可见由很多囊肿构成，囊肿直径达数毫米至数厘米，内含草黄色或血性液体。囊壁被覆规则的扁平及立方上皮细胞。可发生于任何年龄，多因腹部肿物而就诊。如囊肿疝入肾盂则可有血尿。超

声检查可测知囊性，放射线检查可见肿物使集合系统变形。治疗为患侧肾切除。（七）髓质囊性病（medullary cystic disease）包括常染色体显性遗传的髓质囊性病和常染色体隐性遗传的familial juvenilenephro phthisis。其特征是肾髓质有多发囊肿，呈慢性进行性肾功能不全，至青少年期出现尿毒症；但也有呈良好状态达成年的病例。肾脏较正常为小，髓质有许多囊肿，其直径自1mm至1cm，囊肿被覆扁平上皮。其余肾组织可见肾小球数目减少，肾小管萎缩及肾间质细胞弥漫性纤维化，慢性炎细胞浸润。显微解剖可见沿肾单位有很多憩室，囊肿是局限于远端集合管，与不扩张的肾小管间相通。均在儿童期出现症状，表现为多尿、烦渴及发育迟滞。当病情进展时，出现正红细胞性正血色素性贫血。有慢性肾功能不全时，则以盐耗损为特征。静脉及逆行肾盂造影可以正常，但肾动脉造影可显示肾髓质有囊肿形成。治疗慢性肾功能不全，保护肾功能，须非凡注重盐及水的大量丢失。晚期病例进行透析疗法及肾移植。【肾位置、形态、旋转及血管异常】（一）异位肾（renal ectopia）胎儿期肾胚芽位于盆腔内，随着发育肾逐渐上升到正常位置，若上升发生障碍或过度上升，或误升向对侧，即形成异位肾。可位于盆腔、髂部、腹部、胸部和对侧或交叉。1．盆腔肾（pelvic kidney）其发生率为500～1200人中有1例。肾较小，呈扁平、球形、并有一定程度的向前旋转；输尿管也较短，有轻度曲折。肾功能正常。但易于并发尿路梗阻、结石、感染而引起症状，主要为疼痛、血尿、排尿困难、膀胱刺激症、腹部肿块和胃肠症状。超声检查、肾盂造影、放射性核素肾图或扫描可协助诊断。无症状的异位肾不需任何治疗，如有并发症

则进行相应的处理。2. 胸内肾 (thoracic kidney) 很少见, 左侧及男性略多。可发现于任何年龄。除有肾血管异常外, 还并发有先天性膈疝, 缺损小者只能通过肾蒂而无其他脏器进入胸腔内。一般无症状, 在体检或胸部X线检查时发现膈上有肿物。肾盂造影可以确诊, 毋需治疗。3. 交叉异位肾 (crossed ectopic kidney) 一侧肾脏由原侧跨越中线移位至对侧, 而其输尿管仍位于原侧。可分为融合型和非融合型。前者较多见。异位肾一般低于正常侧, 肾盂位于肾的前面, 输尿管仍从原有径路进入膀胱, 开口于正常部位。常合并其他泌尿系畸形。多数无症状, 或有下腹痛、肿块及压迫症状。肾盂造影可协助诊断。

(二) 融合肾 (fused kidney) 由于原始肾组织块的分裂停顿或发育异常、两侧肾脏相互融合, 完全性或部分性, 有各种类型如蹄铁形肾、乙状肾、盘形肾、块肾等。由于融合发生于胚胎早期, 因而均伴有所处的位置异常和肾旋转不良。其血供可来自骶中动脉和髂总动脉。

蹄铁形肾 (horseshoe kidney) : 在融合肾中最常见, 大约每400人中有1例。多见于男性。两侧肾脏的上极或下极可在脊柱之前或腹部大血管之前相互融合, 95%病例是下极融合, 其融合部分称峡部, 为肾实质或结缔组织所构成。多位于腹主动脉之前及分叉之上。肾脏位置较正常为低, 肾盂因受融合的限制, 不能正常旋转。输尿管越过融合部前面下行, 由于引流不畅, 易并发积水、感染或结石。近乎1/3病例无症状, 多数在尸解时发现。有时出现腹痛放射至下腰部, 或有胃肠症状。5~10%病例可扪及腹块。排泄性尿路造影显示肾长轴的延长线与正常肾盂相反, 向尾侧方向交叉。无症状者不需治疗; 有压迫症状者, 宜手术切除峡部。有合并症者则根据具

体情况处理。（三）肾旋转异常 在正常发育过程中，肾轴应发生90°旋转。可发生4种旋转异常：腹侧旋转（未旋转），腹中向旋转（旋转不全），侧向旋转（反向旋转）和背侧旋转（旋转过度）。最多见的是旋转不全，即肾盂朝向前方；如旋转过度，则肾盂朝向后侧。尿路造影可明确诊断，如无并发症存在毋需治疗。（四）肾血管异常 原始的肾脏血管来自骶中动脉，髂动脉或低位腹主动脉。在正常发育下，原有的血管逐渐萎缩而代以肾动脉。如原始供给血管持续存在，则可成为肾血管异常原因之一。或成为肾或输尿管的副血管。多见于输尿管的前方或肾盂输尿管连接处四周。常可影响或阻碍尿液排泄。而供给肾上极的异常血管则不致造成尿路梗阻。在临床上，肾血管异常除可产生输尿管梗阻外，无其他重要意义。 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