

常染色体隐性遗传多囊肾 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/306/2021_2022__E5_B8_B8_E6_9F_93_E8_89_B2_E4_c22_306960.htm 名称常染色体隐性遗传多囊肾所属科室肾内科病因 双肾体积和重量明显增大，约为正常的10倍左右。外形光滑，切面可见梭状或柱状囊肿，呈放射状分布。上皮细胞呈柱形，与集合管上皮细胞一致。肾盂和肾盏被膨胀的肾实质压迫而变窄、变小。肝脏病变局限于门脉区，呈弥漫性，胆管扩张伴结缔组织增生，引起门脉四周纤维化，随时间进展，出现门脉高压及肝脾肿大。临床表现 新生儿及围产期出现症状的以肾脏表现为主，婴儿期或儿童期出现症状的以肝脏表现为主。小孩及成人患者少见。主要临床表现为腹部肿块、尿路感染、尿浓缩功能下降及酸化功能减退。90%患儿有高血压，发育不良。出现肾衰时，有贫血、肾性骨病等尿毒症表现。肝脏表现为肝肿大、脾机能亢进、食管静脉曲张、破裂出血等门脉高压表现。患儿常有羊水过少以及难产史。严重患儿在出生时出现呼吸障碍。诊断 根据发病年龄和上述临床表现以及典型家族遗传史而确立诊断。鉴别诊断要考虑双侧肾脏Wilms肿瘤，肾脏细胞瘤（nephroblastomatosis）及ADPKD。患儿家庭成员检查、肝脏检查包括超声、肝活检等有助于鉴别诊断。最近有认为母亲血或羊水中 α -甲胎蛋白的检测可作为产前诊断的一项指标。治疗 无非凡疗法。主要为对症处理。新生儿期的最大问题是呼吸障碍导致呼衰，应采用包括人工呼吸在内的综合抢救措施。一旦能完全渡过这一危险阶段，患儿预后大都有所好转。其他治疗包括：高血压、肾功能衰竭及肝功能衰竭的

处理，尿路感染的积极控制等。对于轻度患儿应注重其生长发育。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