

Alport综合征 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文
https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022_Alport_E7_B_B_BC_E5_c22_307082.htm 名称Alport综合征所属科室肾内科病因

本病光镜下肾组织改变甚为多样，可表现为肾小球肾炎、间质性肾炎或肾盂肾炎等。肾小球可有系膜增生、程度不等的基膜增厚或节段性或全小球硬化等改变。肾小管间质病变与小球病变相平行。在间质中可见多量泡沫细胞。免疫荧光检查常无免疫球蛋白沉积。肾小球基底膜缺乏肾炎源性抗原，与抗肾小球基底膜抗体不起反应，此是诊断价值。电镜下可见肾小球基膜不规则增厚、断裂，可呈分层状、网状、碎片状或花篮状；肾小管或肾小球囊基膜也有相似病变，但程度较轻。由于病变累及区域较广，且不伴其它肾小球肾炎之特征性变化，上述电镜下变化有重要诊断意义。鉴于本征早期肾形态学改变稍微甚至缺如，阴性肾活检结果不能摒除本征。该病50%为性连锁显性遗传，病变基因位于X染色体长臂中部（X921.3）也有少部分为常染色体显性或隐性遗传。最近获知，该症的原发缺陷是COL4A5基因异常，该基因对应型胶原的 α_1 、 α_2 -多肽链不应在肾小球基底膜区出现，而在Alport病时则广泛分布在该区。总之，由于基因的缺陷或异常导致的肾小球基底膜生物合成异常，包括组成、空间结构、理化特性等改变，可能是本症的重要发病机理。

临床表现 血尿为最主要的临床症状，男性病情较女性重，前者血尿常呈持续性，后者呈间断性甚至无血尿。常在运动、劳累及呼吸道感染后加重。早期一般无蛋白尿，随病程进展可渐出现，但达肾病综合征程度者少见。高血压随年龄及病程而渐出现。男性多在50岁前进入终末期肾衰，而女性则较

轻，耳聋约在15岁左右出现，早期仅靠电测听才能提出，以高频（2000～8000Hz）音域缺失为早期表现，最终进展到整个音域的缺失，包括平时的讲话。现已知，听觉障碍的解剖位置在耳蜗。部分患者可自始至终无听力障碍。15%～30%出现视觉障碍，如：球形或圆锥形晶状体、高度近视等，以前者多见。视觉障碍仅见于病程进展快的患者，75%为双侧性。部分患者伴有其它表现：血小板减少、高脯氨酸血症及脯氨酸、羟脯氨酸和甘氨酸等氨基酸尿，脑功能障碍，甲状旁腺功能减退，多发性周围神经病变，肌萎缩等。诊断依据肾脏病变，血尿伴或不伴蛋白尿，肾功能呈进行性进展，伴感觉神经性耳聋，有阳性家族史。肾脏病理检查有特征性改变（非凡是电镜），应考虑诊断。鉴别诊断需与家族性良性血尿、IgA肾炎区别。病史和肾脏病理检查有助于区别。治疗无非凡方法，主要为对症处理。肾衰患者予替代治疗。最近有肾移植成功报道，但少数病人术后发生移植肾新月体肾炎。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