

小儿alport综合征_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式
，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BFalpo_c22_609037.htm alport综合征是以血尿、神经性耳聋、进行性肾功能减退为临床特点的遗传性肾脏病。虽可有多重遗传方式，但以x染色体伴性遗传为主。其缺陷基因位于x染色体长臂q22.本征基本缺陷为基底膜 型胶原 5链异常。

【诊断】（一）临床表现 两性均可发病，但一般男性症状典型。肾功能常进行性减退，20~30岁时多进入慢性肾功能衰竭。常以血尿起病，虽一般起病时不伴蛋白尿，但随疾病进展，尿蛋白日趋增多。约半数伴发高频神经性耳聋。约1/3病儿有眼部异常，特征性的是圆锥形晶体及黄斑部病变。随病情进展渐出现血压高及肾功能减退，终至尿毒症。此外还有部分病例伴发食管、支气管、生殖器平滑肌瘤、血小板减少及巨大血小板病等改变。多可询及阳性家族史。（二）实验室检查

1. 尿检查 有血尿，部分伴程度不一的蛋白尿。尿沉渣可见红细胞、白细胞、管型。
2. 血生化及肾功能检查 有时呈高脯氨酸血尿，后期肾功能减退，终至尿毒症性改变。
3. 肾病理 检查光镜下可无特异性改变，后期有肾小球硬化、肾小管萎缩、间质纤维化、有时见泡沫细胞。电镜检查可见特征性改变：基底膜分层、增厚，有篮网状改变。免疫荧光检查一般无ig或补体的沉积。近年可以免疫荧光或免疫组化检查 型胶原 5链，患者为阴性，基因携带的女性则见呈断续的沿基膜阳性，健康人为连续线性沉着。皮肤活检有类似改变。

【鉴别诊断】应与小儿常见的其他血尿病因鉴别。尤其是家族性良性血尿，后者肾活检肾小球基底膜菲薄，且临床

呈现良性经过。【治疗】本症无特异性治疗。平时注意防治感染、保护肾功能。有高血压者应控制血压。至终末期肾功能衰竭者则需对症及透析治疗。肾移植后少数可于移植肾上发生抗基底膜肾炎。本症应做好遗传咨询，并可以皮肤活检型胶原 5链的表现发现基因携带者。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