

髓质囊肿病\_肾脏内科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，  
建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/611/2021\\_2022\\_\\_E9\\_AB\\_93\\_E8\\_B4\\_A8\\_E5\\_9B\\_8A\\_E8\\_c22\\_611041.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/611/2021_2022__E9_AB_93_E8_B4_A8_E5_9B_8A_E8_c22_611041.htm) 髓质囊性病

( medullary cystic disease , mcd ) 又称家族幼稚性肾单位病 ( familial juvenile nephrophthisis , fjn )、囊性髓质复合体 ( cystic mcdnularycomplex ) 或肾视网膜发育异常。为罕见遗传性疾病，到目前文献报道300多例患者。fjn遗传基因可能位于2号染色体的短臂，为常染色体隐性遗传，mcd的异常基因位置不清楚，是常染色体显性遗传或散发性。【临床表现】80%患者早期出现浓缩功能障碍，表现为多饮多尿。儿童出现生长迟缓等障碍，贫血明显。后期出现肾功能衰竭。少数患者可有失盐性肾炎，高、低血钾，近、远端肾小管酸中毒等表现。部分患者有视网膜病变，表现为色素性视网膜炎及黄斑退行性变等。尿中可有轻度蛋白尿及红白细胞。腰痛，肉眼血尿、肾结石罕见。【病理说明】患者双肾相对较小，皮质、髓质均变薄。囊肿大小不等，位于皮髓交界处、髓质深部及乳头部。肾小球常呈透明样变，基底膜增厚；肾小管呈萎缩或扭曲，小管基底膜增厚、变薄或缺损；间质出现纤维素样改变及单核细胞浸润。囊壁细胞呈柱状或立方型，另一种呈鳞状细胞状，前者类似集合管上皮细胞。囊腔与肾小管之间有沟通。【诊断说明】本病诊断较困难，凡儿童或青少年有肾浓缩功能障碍、失盐性肾炎、肾功能下降。形态学显示：肾脏偏小，伴髓质囊肿形成，有家族史，应考虑诊断。如同时伴色素性视网膜炎者可确诊。早期肾穿刺活检有助诊断。治疗主要为对症，保护和延缓肾功能，肾衰时处理见

相关章节。失盐及多尿明显时，需注意补充。严重肾小管酸中毒应予纠正。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](http://www.100test.com)