

Diagnosis of atypical infantile polycystic kidney by high frequency ultrasound: a case report

高频超声诊断不典型婴儿型多囊肾 1 例

黄彦凯 呼 星 张元吉 熊 奕

[中图法分类号]R445.1;R714.5

[文献标识码]B

孕妇, 29岁, 孕22周, 因外院超声检查提示羊水偏少来我院复查。孕妇无既往史、家族史, 唐氏筛查低风险, 游离胎儿DNA检测低风险。我院产前超声检查: 胎儿头颅光环完整, 脑中线居中, 脊柱整齐连续, 腹壁连线未见明显中断, 肝胆、双肾可见, 回声稍强, 左肾大小29 mm×16 mm, 右肾大小30 mm×17 mm(图1), 膀胱上下径14 mm, 羊水最大深度31 mm, 羊水指数69 mm。超声提示: 胎儿双肾回声稍强, 大小处于相应孕龄的上限; 羊水量偏少, 建议动态观察。1周后复查超声示: 胎儿双肾回声较前次检查无明显变化, 羊水量进一步减少。使用Philips EPIQ 7超声诊断仪eL18-4高频探头检查: 胎儿双肾实质内见数个大小不一的囊样无回声(图2)。MRI检查: 胎儿双肾体积稍大; T2WI可见右肾内一囊状信号增高灶(图3)。羊水穿刺高精度临床外显PLUS: PKHD1 c.1463G>A(来自父亲)、PKHD1 c.5869>A(来自父亲)、PKHD1 c.9455delA(来自母亲), ACMG变异分类分别为: 意义未明、意义未明、可能致病, 变异均为杂合状态。后行引产, 病理镜下见肾组织内纤维组织增生, 部分肾小球、肾小管萎缩, 肾实质内多发囊性变(图4), 符合婴儿型多囊肾(IPKD)表现。

讨论: 多囊肾是一种罕见的常染色体遗传性疾病, 可分为Potter I、II、III、IV 4型^[1], IPKD为Potter I型, 属常染色体隐性遗传病, 新生儿发病率约为十万分之5^[2]。IPKD往往预后不良, 临床表现为早期发病, 双侧肾脏肿大, 肾功能受损, 晚期可出现肝受累。随着超声仪器的不断发展, IPKD的肾脏超声表现出更多细节, eL18-4高频探头提供了良好的二维细节分辨率及穿透性。典型IPKD的超声表现: ①双肾均匀性、对称性增大, 肾脏实质回声增强, 皮髓质分界不清; ②肾实质内偶可

见较多的囊性结构; ③羊水减少。本例患儿超声表现不典型, 双肾大小处于正常上限, 肾实质回声稍强, 羊水量少。分析原因可能为: 胎儿肾实质内无过多的小囊肿, 未见肾脏实质回声弥漫性增强^[3], 肾脏无明显增大。使用高频探头扫查后可见双肾实质内数个大小不一的囊肿; MRI提示右肾内一囊状信号增高灶。羊水穿刺及基因型检查示: 高精度临床外显PLUS发现胎儿PKHD1基因存在1个可能致病性杂合突变。结合上述影像学表现及基因类型怀疑IPKD可能, 最终经引产后病理确诊。

不典型IPKD应与以下疾病鉴别诊断: ①成人型多囊肾, 属常染色体显性遗传, 有明确的家族遗传史; 肾脏体积增大, 可单侧或双侧发病, 皮、髓质分界清楚, 部分皮质区域存在极小的囊肿, 羊水多正常; ②胎儿肾囊肿, 表现为肾脏增大, 形态不规则, 肾内可见大小不等的圆形无回声区, 囊肿间有正常肾组织, 多见于一侧肾脏, 羊水正常。

综上所述, 当超声发现羊水偏少时应重点观察胎儿肾脏有无异常, 必要时使用高频线阵探头扫查以避免漏诊。超声可为临床决策提供了参考信息, 对优生优育具有重要意义。

参考文献

- [1] Callen PW. Ultrasonography in obstetrics and gynecology [M]. 4th ed. Philadelphia: Saunders, 2000: 517-550.
- [2] Verghese P, Miyashita Y. Neonatal polycystic kidney disease [J]. Clin Perinatol, 2014, 41(3): 543-560.
- [3] 李辉, 刘彤, 刘川, 等. B超检查胎儿肾脏回声增强的临床意义 [J]. 中华妇产科杂志, 2007, 42(4): 236-238.

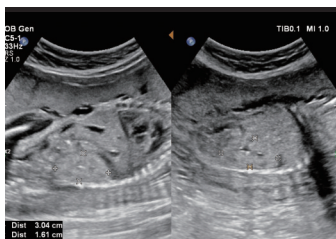


图1 声像图示双肾大小处于正常上限, 双肾实质回声稍强



图2 声像图示胎儿双肾实质内见数个大小不一的囊样无回声



图3 不典型婴儿型多囊肾MRI图 (箭头示右肾内见一囊状异常信号: T2高信号)

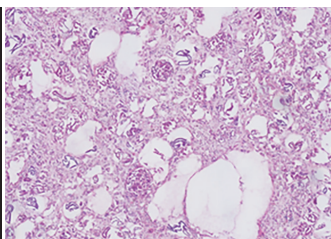


图4 病理图示肾实质内见多发大小不一的囊肿(HE染色, ×100)

(收稿日期: 2020-06-12)