

髓质海绵肾合并泌尿系统感染1例

王万腾¹, 孙 瑜¹, 孙运波^{2*}

¹青岛大学, 山东 青岛

²青岛大学附属医院重症医学科, 山东 青岛

Email: wwt19960219@163.com, 978141467@qq.com, *sunyunbo163@163.com

收稿日期: 2021年2月8日; 录用日期: 2021年2月28日; 发布日期: 2021年3月12日

摘 要

髓质海绵肾是一种少见的先天性疾病, 患者多因泌尿系统结石及感染等相关并发症就诊。现报告我院1例因发热、食欲差就诊, 经相关检验检查后诊断为髓质海绵肾合并泌尿系统感染的患儿, 并结合国内外相关文献, 初步讨论髓质海绵肾的发病机制、临床表现、诊断及治疗方式。

关键词

髓质海绵肾, 泌尿系统感染, 儿童

Medullary Sponge Kidney Complicated with Urinary Tract Infection: A Case Report

Wanteng Wang¹, Yu Sun¹, Yunbo Sun^{2*}

¹Qingdao University, Qingdao Shandong

²Department of Intensive Care Unit, The Affiliated Hospital of Qingdao University, Qingdao Shandong

Email: wwt19960219@163.com, 978141467@qq.com, *sunyunbo163@163.com

Received: Feb. 8th, 2021; accepted: Feb. 28th, 2021; published: Mar. 12th, 2021

Abstract

As a rare congenital disease, most patients of Medullary Sponge Kidney (MSK) are treated because of complications such as kidney stones and urinary tract infection. This study reports that a child visited the hospital emergency room for fever and poor appetite, and was diagnosed as MSK complicated with urinary tract infection after examination. The pathogenesis, clinical manifestations,

*通讯作者。

diagnostic methods and treatment methods of MSK were preliminarily discussed combined with relevant literature at home and abroad.

Keywords

Medullary Sponge Kidney, Urinary Tract Infection, Children

Copyright © 2021 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 前言

髓质海绵肾(Medullary sponge kidney, MSK)是一种先天性肾脏发育不良的少见病, 1939年由 G. Leonarduzzi 首先提出, 1948年 Cacchi 和 Ricci 对 MSK 进行了更详尽的描述[1]。目前认为其患病率在 1/5000 至 1/2000 之间[2], 且多发于成年女性, 发生于儿童较为少见。我院现诊断 1 例儿童 MSK 合并泌尿系统感染患者, 现将病例报告如下。

2. 临床资料

患儿女, 10 岁。因间断发热、食欲差 10 天就诊。患儿 10 天前无明显诱因出现发热, 体温 37.8℃ 左右, 伴嗜睡、乏力、食欲差。无咳嗽咳痰, 无头晕头痛, 无胸闷憋气, 无呕吐及腹泻, 小便 3~4 次/天, 小便量少。自诉于当地诊所静滴“阿奇霉素”等药物, 治疗 2 天后患儿体温恢复正常, 仍有食欲差, 偶有呕吐, 伴腹部不适, 小便 5~6 次/天, 小便量少。1 天前再次出现发热, 体温最高 38.5℃, 伴畏寒寒战, 伴少尿, 无明显尿路刺激征象, 遂就诊于我院。查体: 体温: 38.3℃; 脉搏: 80 次/分; 呼吸: 22 次/分; 血压: 126/70 mmHg。患儿神志清, 精神差, 发育正常, 营养良好。心肺查体: 胸廓对称无畸形, 双侧语颤对称, 双肺叩诊呈清音, 双肺呼吸音清, 未闻及明显干湿性啰音。心前区无异常隆起及震颤, 心界大致正常, 心率 80 次/分, 心律齐, 各瓣膜区未闻及明显病理性杂音。腹软, 稍膨隆, 无压痛反跳痛, 肝脾肋下未触及。肾区、肋脊角无明显压痛, 全身浅表淋巴结未触及明显肿大。双下肢无水肿, 病理反射阴性。实验室检查: 血气分析: pH: 7.48 (N: 7.35~7.45)、氧饱和度: 98.1% (N: 95%~98%)、氧分压: 87.0 mmHg (N: 83~108 mmHg)、二氧化碳分压: 32.0 mmHg (N: 35~48 mmHg), 实际碳酸氢盐: 23.8 mmol/L (N: 21~28 mmol/L)、乳酸: 0.8 mmol/L (N: 0~1.3 mmol/L)。血常规 + CRP: 白细胞计数: $45.07 \times 10^9/L$ (N: $3.5\sim 9.5 \times 10^9/L$)、中性粒细胞计数: $42.46 \times 10^9/L$ (N: $1.8\sim 6.3 \times 10^9/L$)、中性粒细胞比率: 94.20% (N: 40%~75%)、淋巴细胞计数: $1.33 \times 10^9/L$ (N: $1.1\sim 3.2 \times 10^9/L$); 淋巴细胞比率: 3.00% (N: 20%~50%); C 反应蛋白: 117.91 mg/L (N: 0~5 mg/L); 肝肾功及电解质检查: 白蛋白: 23.4 g/L (N: 35~55 g/L)、钾离子: 2.06 mmol/L (N: 3.5~5.3 mmol/L)、钠离子: 122 mmol/L (N: 137~147 mmol/L); 血肌酐: 154.6 $\mu\text{mol/L}$ (N: 31~132 $\mu\text{mol/L}$)。尿液分析: 隐血(+), 白细胞计数: 1609/ul、白细胞 3+; 尿培养: 大肠埃希菌。甲状旁腺素、血培养、血凝、出血热病毒抗体、骨髓穿刺结果均无明显异常。下腹部 CT 平扫: 双肾饱满, 肾髓质钙质密度影(髓质钙化)(图 1)。泌尿系统彩超: 双肾大小 $10.0 \times 5.3 \times 4.8 \text{ cm}$, 髓质轮廓增大, 内显示数十个直径 0.2~0.3 cm 大小强回声(图 2)。诊断为: 泌尿系统感染; 髓质海绵肾; 低钾血症; 低钠血症; 低蛋白血症; 急性肾功能不全。入院后给予该患儿抗感染, 纠正电解质紊乱, 补充白蛋白等对症治疗, 3 天后患儿体温正常, 未再发热, 复查血常规 + CRP: 白细胞计数: $12.26 \times 10^9/L$ 、中性粒细胞计数: 9.26

$\times 10^9/L$ 、中性粒细胞比率：75.50%、淋巴细胞计数： $2.34 \times 10^9/L$ ；淋巴细胞比率：19.10%；C 反应蛋白：23.34 mg/L；14 天后复查血常规 + CRP，血钾等结果均正常，患儿好转出院。

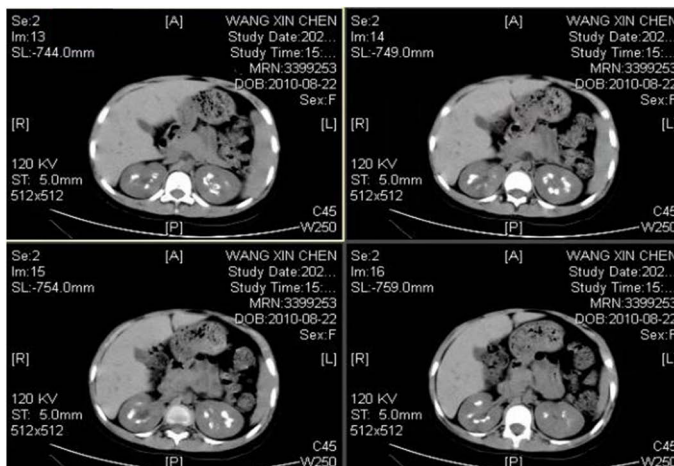


Figure 1. Hypogastrium CT scanning showed that both kidneys were full and there were patchy calcium-density shadow in the renal medulla

图 1. 下腹 CT 平扫示双肾饱满，肾髓质区可见斑片状钙质密度影



Figure 2. Urology ultrasound showed enlarged renal medulla contour, containing dozens of strong echoes of similar size 0.2~0.3 cm in diameter, no separation and dilation of renal sinuses

图 2. 泌尿系统超声示肾髓质轮廓增大，内含数十个直径 0.2~0.3 cm 大小相近的强回声，肾窦无分离扩张

3. 讨论

髓质海绵肾(Medullary sponge kidney, MSK)是一种较为少见的影响肾髓质内远端肾单位的先天性疾病。自 1939 年提出 MSK 以来，由于它良性病变的特征以及其较低的发病率，人们并未给予 MSK 过多的关注，近年来对 MSK 的研究日益增多。MSK 相关并发症如尿路感染、肾结石和肾小管酸中毒等会导致相应临床表现。

3.1. 发病机制

MSK 的发生机制至今尚未完全明确。有研究表明，约半数 MSK 患者亲属有较轻形式的 MSK，可以

认为 MSK 是一种常染色体显性疾病[3]，一项研究[4]发现在一些髓质海绵肾患者存在胶质细胞源性神经生长因子(GDNF)和受体酪氨酸激酶(RET)的基因突变。RET-GDNF 除了其突出的神经元作用，它在肾发育，诱导输尿管芽及其生长等方面也有作用[5]，早在 1996 年，Nature 的一项研究就证实，缺乏 GDNF 会导致小鼠肾脏发育不全，此外有研究[6]表明，GDNF 突变会对肾乳头细胞产生影响，使其发生骨化表现，引发髓质钙化。而由于 RET 是 GDNF 功能所必需的，RET 的突变也会影响 GDNF 的功能。因此，MSK 可能是由于 RET 或 GDNF 基因的一种或多种突变所致。

3.2. 临床表现

MSK 患者初期大多不表现出明显的临床症状。但随着疾病进展，MSK 患者可出现反复发作的肉眼或镜下血尿、脓尿、尿频尿急尿痛、肾及输尿管结石引起的腰痛、腹痛、腹部不适、肾绞痛等相关临床表现。泌尿系统结石是 MSK 患者最常见的临床问题，某些情况下，与 MSK 相关的泌尿系统结石可以导致患者不同程度的疼痛，会严重影响生活质量，并且结石严重时或治疗不及时会造成血尿以及损害肾功能[7]。此外，反复发作的结石可以导致泌尿系统感染，泌尿系统感染也是 MSK 患者常见的临床表现[8]。

3.3. 诊断

静脉尿路造影(IPV)、计算机断层扫描(CT)、B 超等影像学检查结合临床表现是目前 MSK 主要诊断方法。静脉肾盂造影(IVP)可见肾集合管明显扩张，其在 IVP 上主要呈线条状、刷子状或扇形改变。但造影质量欠佳时，这些表现可能不太充分；目前 CT 已经基本取代了 IPV，MSK 在 CT 主要表现为肾锥体内多个点簇状或扇形排列的高密度结石影[9]，CT 对于细小结石的显影情况优于 IPV，但 CT 对于肾小管扩张的显影则劣于 IPV。多排螺旋 CT(MDCT)对 MSK 的诊断具有较高的敏感性，在 MDCT，MSK 表现为肾乳头内的刷状条纹以及远端小管的囊性扩张；MSK 在 B 超上典型表现为低回声的髓质区域、高回声的斑点、乳头状区域的微囊性扩张以及每个乳头中有多个钙化(线性，小结石或钙化的囊内沉积物) [10]。

3.4. 治疗

由于 MSK 发病率较低，且目前有关 MSK 的相关研究较少，目前其治疗方式主要是对症治疗以及预防结石进展[7]。大多数 MSK 患者可以通过生活方式如多喝水、低草酸饮食等控制结石发展。Fabris A [11] 等人发现，枸橼酸钾可以改善酸碱失衡，减轻肾小管远端酸中毒，降低 MSK 患者的草酸盐、磷酸盐结石沉积。海绵肾结石引起剧烈腰痛、腹痛时，多给予解痉止痛等对症治疗。当结石导致尿路梗阻引起肾功能严重损害的患者，应尽早行体外冲击波碎石或手术取石。当 MSK 患者存在并发症如尿路感染时，应依据经验及药敏实验给予有效抗生素控制感染[12]。最后，对于结石反复复发、反复的泌尿系统感染亦或是结石合并肾积水并发严重感染的患者，在控制感染后，微创碎石手术或手术取石清除结石也是一种选择 [13] [14]。

4. 总结

MSK 是一种先天肾脏先天发育性疾病，MSK 患者多因并发症就诊。MSK 可合并肾小管酸中毒，其原因是远端肾小管泌氢能力下降，同时钠、钾排泄增多，导致肾小管酸中毒以及电解质紊乱[15]。本例报告中，患儿入院血钾 2.06 mmol/L，考虑存在肾性失钾，低血钾导致患儿食欲不振及腹胀，同时食欲不振导致钾经消化道摄入不足，加重低钾及低白蛋白。患儿首发症状为发热，结合患儿入院尿常规，尿培养结果考虑存在尿路感染。该患儿给予抗感染、纠正电解质紊乱、补充白蛋白等对症治疗后，患儿好转出院。

利益冲突

所有患者均声明不存在利益冲突。

该病例报告已获得监护人知情同意。

参考文献

- [1] Gambaro, G., Feltrin, G.P., Lupo, A., Bonfante, L., D'Angelo, A. and Antonello, A. (2006) Medullary Sponge Kidney (Lenarduzzi-Cacchi-Ricci Disease): A Padua Medical School Discovery in the 1930s. *Kidney International*, **69**, 663-670. <https://doi.org/10.1038/sj.ki.5000035>
- [2] Wu, F., Zhang, Y., Cheng, Y., Lu, Y., Jiang, Y. and Song, W. (2021) Hypertension in a Patient with Medullary Sponge Kidney: A Case Report. *Medicine*, **100**, e24305. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000024305>
- [3] Fabris, A., Lupo, A., Ferraro, P.M., Anglani, F., Pei, Y. and Danza, F.M. (2013) Familial Clustering of Medullary Sponge Kidney Is Autosomal Dominant with Reduced Penetrance and Variable Expressivity. *Kidney International*, **83**, 272-277. <https://doi.org/10.1038/ki.2012.378>
- [4] Torregrossa, R., Anglani, F., Fabris, A., Gozzini, A., Tanini, A., Del Prete, D., *et al.* (2010) Identification of GDNF Gene Sequence Variations in Patients with Medullary Sponge Kidney Disease. *Clinical Journal of the American Society of Nephrology*, **5**, 1205-1210. <https://doi.org/10.2215/CJN.07551009>
- [5] Gambaro, G., Fabris, A., Citron, L., Tosetto, E., Anglani, F., Bellan, F., *et al.* (2005) An Unusual Association of Contralateral Congenital Small Kidney, Reduced Renal Function and Hyperparathyroidism in Sponge Kidney Patients: On the Track of the Molecular Basis. *Nephrology Dialysis Transplantation*, **20**, 1042-1047. <https://doi.org/10.1093/ndt/gfh798>
- [6] Mezzabotta, F., Cristofaro, R., Ceol, M., Del Prete, D., Priante, G., Familiari, A., *et al.* (2015) Spontaneous Calcification Process in Primary Renal Cells from a Medullary Sponge Kidney Patient Harboring a GDNF Mutation. *Journal of Cellular and Molecular Medicine*, **19**, 889-902. <https://doi.org/10.1111/jcmm.12514>
- [7] Imam, T.H., Patail, H. and Patail, H. (2019) Medullary Sponge Kidney: Current Perspectives. *International Journal of Nephrology and Renovascular Disease*, **12**, 213-218. <https://doi.org/10.2147/IJNRD.S169336>
- [8] Chu, H.Y., Yan, M.T. and Lin, S.H. (2009) Recurrent Pyelonephritis as a Sign of 'Sponge Kidney'. *Cleveland Clinic Journal of Medicine*, **76**, 479-480. <https://doi.org/10.3949/ccjm.76a.08110>
- [9] 孙亚男, 宛红娥, 贾景磊. CT 诊断双侧髓质海绵肾 1 例[J]. 中国医学影像技术, 2011, 27(4): 688.
- [10] Pisani, I., Giacosa, R., Giuliotti, S., Moretto, D., Regolisti, G., Cantarelli, C., *et al.* (2020) Ultrasound to Address Medullary Sponge Kidney: A Retrospective Study. *BMC Nephrology*, **21**, Article No. 430. <https://doi.org/10.1186/s12882-020-02084-1>
- [11] Fabris, A., Lupo, A., Bernich, P., Abaterusso, C., Marchionna, N., Nouvenne, A., *et al.* (2010) Long-Term Treatment with Potassium Citrate and Renal Stones in Medullary Sponge Kidney. *Clinical Journal of the American Society of Nephrology*, **5**, 1663-1668. <https://doi.org/10.2215/CJN.00220110>
- [12] 王秀荣, 李俊芳, 杨建彬, 吴杰. 髓质海绵肾的诊断、治疗及护理[J]. 中国中西医结合肾病杂志, 2008, 9(9): 824-825.
- [13] 秦军, 王禾, 袁建林, 陈宝琦, 秦荣良, 刘贺亮. 髓质海绵肾的诊断和治疗(附 8 例报告)[J]. 现代泌尿外科杂志, 2007, 12(6): 361-362.
- [14] 杨震宇, 夏圻儿, 张旭, 瞿庆华, 李军, 王大伟, 等. 髓质海绵肾合并肾结石的诊断与治疗[J]. 中国医师进修杂志, 2012, 35(11): 54-56.
- [15] 陈明, 李莲花, 闫晓明, 张佩青. 甲状腺功能减退合并干燥综合征、髓质海绵肾及肾小管酸中毒 1 例报告[J]. 中国中西医结合肾病杂志, 2016, 17(11): 1012-1013.