

DOI: 10.3969/j.issn.1005-8982.2020.03.025

文章编号: 1005-8982(2020)03-0125-02

病例报告

## 以肾功能不全为主要表现的结节性硬化症 2 例

吴聪, 李秋月

(南昌大学第一附属医院 肾内科, 江西 南昌 330006)

**关键词:** 结节性硬化症; 错构瘤; 肾功能不全  
**中图分类号:** R596

**文献标识码:** D

结节性硬化症(tuberous sclerosis, TS)是临床上以面部血管纤维瘤、鲨鱼皮样斑、视网膜错构瘤、肾错构瘤(hamartoma of kidney, HK)、脏器结节、癫痫及智力障碍等特征为主的一类疾病,目前TS存在较多的误诊、漏诊。南昌大学第一附属医院近年收治2例以肾功能不全为主要临床表现的TS患者,现报道如下。

### 1 临床资料

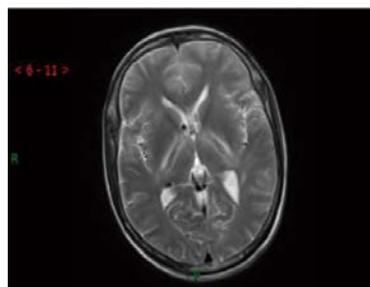
病例1:男性,43岁,患者4个月前因腹胀发现肾功能异常,腹部超声示双肾异常光团,双肾体积增大,双肾结构模糊;无癫痫病史,智力正常;患者2个儿子有智力障碍和癫痫病史,父子3人均有颜面的皮脂腺瘤。入院化验:肌酐 $243 \mu\text{mol/L}$ ,白蛋白 $41.7 \text{g/L}$ ,血红蛋白 $102 \text{g/L}$ ,24h尿总蛋白 $0.23 \text{g}$ ,甲状旁腺素(parathyroid hormone, PTH) $244 \text{pg/ml}$ ;脏器影像学检查见图1。根据面部皮脂腺瘤、肺部和脑结节、HK,TS诊断成立。患者未行介入治疗,随访1年,血肌酐 $200 \sim 300 \mu\text{mol/L}$ 。



A



B



C

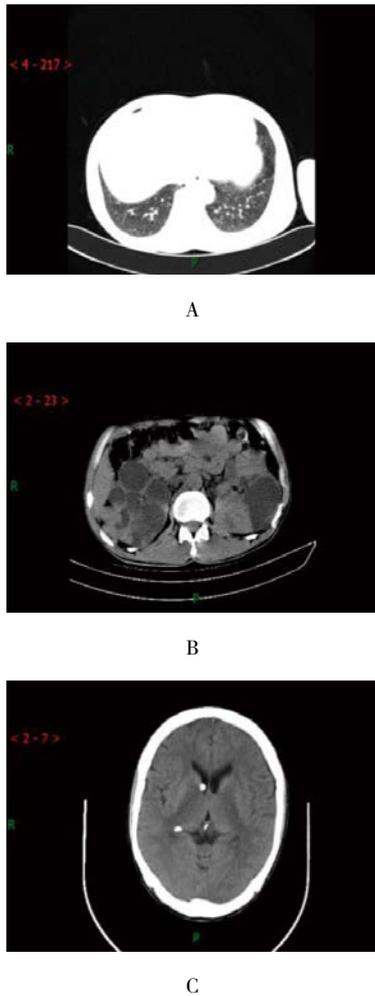
A: CT示两肺弥漫多发小结节影; B: 双肾实质多发低密度影及极低密度影; C: 颅脑MRI示双侧侧脑室室管膜下见多发结节状信号影。

图1 病例1影像学检查结果

病例2:男性,40岁,6个月前体检发现肌酐 $400 \sim 500 \mu\text{mol/L}$ ,无癫痫病史,智力正常;家族史中无特殊;鼻部周围皮脂腺瘤。入院化验:血红蛋白 $74 \text{g/L}$ ,肌酐 $926 \mu\text{mol/L}$ ,白蛋白 $38.8 \text{g/L}$ ,尿蛋白+,PTH $337 \text{pg/ml}$ ;脏器影像学检查见图2。根据面部皮脂腺瘤、肺部和脑结节、HK,TS诊断成立,行维持性血液透析治疗。

收稿日期: 2019-05-25

[通信作者] 李秋月, E-mail: xuanxuan19972005@sina.com



A: CT 示两肺多发磨玻璃实性小结节; B: 双肾体积增大, 多发性囊性低密度及实性肿块; C: 双侧脑室边缘见多个大小不一的结节状高密度影。

图 2 病例 2 影像学检查结果

## 2 讨论

TS 的发病机制主要是 *TS1* 和 *TS2* 基因缺陷, 也有 10% ~ 25% 的患者不存在 *TS* 基因突变<sup>[1]</sup>。当 TS 患者同时存在 *TS2* 及囊性肾病 1 型基因 (*PKD1*) 缺失时, 会更早出现肾脏功能的异常<sup>[2]</sup>, 本次报道的 2 例患者遗憾未行基因检测。约 80% TS 并发 HK, HK 中 30% ~ 50% 合并 TS<sup>[3]</sup>, TS-HK 主要临床表现为血尿、蛋白尿、腹部包块、高血压、腹痛等, 肾功能不全的发生率约 6.31%<sup>[4]</sup>。既往认为 TS-HK 肾衰竭的发病率极低, 即便有超过 20 cm 的 HK, 已经破裂出血, 也少见肾衰竭的报道。

本病的治疗主要是介入治疗和药物治疗, 介入治疗包括选择性动脉栓塞术和冷冻消融术<sup>[5]</sup>。对无症状且 <4 cm 者, 推荐短期应用 mTOR 抑制剂<sup>[6]</sup>, 依维莫司的 3 期临床结果显示治疗 9.8 个月时, 35% TS-HK 患者病变体积缩小 50%<sup>[7]</sup>。

TS 的临床表现多样化, 以智力障碍、面部皮脂腺瘤及癫痫为主要症状的三联征仅占 30% ~ 40%, 临床通常以主诉和损伤脏器来决定患者的就诊科室问题, 只注重常规的三联征, 易造成患者误诊、漏诊。本研究这 2 例患者均无癫痫和智力低下, 有颜面皮脂腺瘤, 仅有肾功能不全, 发病初期也未找到明确的病因, 待确诊 TS 后又失去治疗的时机。因此加强对 TS-HK 的认识, 包括 *PKD1* 基因的检测, 能最大程度的保护延缓患者肾功能, 减少并发症, 提高患者的预后和生活质量。

## 参 考 文 献:

- [1] HOOGEVEEN-WESTERVELD M, EKONG R, POVEY S, et al. Functional assessment of *TSC2* variants identified in individuals with tuberous sclerosis complex[J]. *Human Mutation*, 2013, 34(1): 167-175.
- [2] BACK S J, ANDRONIKOU S, KILBORN T, et al. Imaging features of tuberous sclerosis complex with autosomal-dominant polycystic kidney disease: a contiguous gene syndrome[J]. *Pediatric Radiology*, 2015, 45(3): 386-395.
- [3] 张恒, 田园丰, 吴海啸, 等. 10 例结节性硬化症伴双肾错构瘤的临床诊治体会 [J]. *临床泌尿外科杂志*, 2016, 31(3): 226-229.
- [4] 廖勇, 陶客言, 黄建林, 等. 结节硬化症相关肾错构瘤 206 例临床分析 [J]. *四川医学*, 2015, 36(3): 338-342.
- [5] EIJKEMANS M J C, WAL W V D, REIJNDERS L J, et al. Long-term follow-up assessing renal angiomyolipoma treatment patterns, morbidity, and mortality: an observational study in tuberous sclerosis complex patients in the netherlands[J]. *American Journal of Kidney Diseases*, 2015, 66(4): 638-645.
- [6] KWIATKOWSKI D J, MANNING B D. Molecular basis of giant cells in tuberous sclerosis complex[J]. *The New England Journal of Medicine*, 2014, 371(8): 778-780.
- [7] SOORIAKUMARAN P, ANDERSON C J. Everolimus for renal angiomyolipoma in tuberous sclerosis[J]. *Lancet*, 2013, 381(9869): 783-785.

(王荣兵 编辑)

本文引用格式: 吴聪, 李秋月. 以肾功能不全为主要表现的结节性硬化症 2 例 [J]. *中国现代医学杂志*, 2020, 30(3): 125-126.