

[首页](#)[组织机构](#)[专家在线](#)[肾病防治](#)[委员风采](#)[专家讲坛](#)[题字赠画](#)[会员注册](#)[视频播报](#) / [新闻快讯](#) / [科研动态](#) / [专家讲坛](#) / [疑难病的讨论](#) / [临床验案](#)

请选地区

[专家检索](#)[专科检索](#)[医院检索](#)[药品检索](#)当前位置: [首页](#) >> [专家讲坛](#) >> 指甲骺骨综合征(NPS)肾损害一家系五例

当前共有注册会员2710位, 30位在线

## 指甲骺骨综合征(NPS)肾损害一家系五例

作者: 尼二超 孙林 叶任高 肖再雄 文章来源: 2006-6-13 14:32:42 点击: 275次

关键词: 指甲骺骨综合征 肾损害 病例

1986年我们诊治一家系5例NPS患者, 追踪10年, 现予以报告。

先证者男, 31岁, 自幼双手拇、食指甲发育不良, 肘关节不能伸直, 下肢力弱, 易跌跤。20岁起无诱因出现持续性蛋白尿++~+++ , 体检: BP 14.7/10.7 kPa(110/80 mmHg), 双手拇、食指甲瘦薄、铁灰色, 可见3~4条纵嵴, 肘伸直120度, 可见肘蹼, 屈曲正常, 携带角120度, 前臂旋前受限, 膝关节力弱, 两侧小髌骨位于膝关节外下方。尿蛋白定量1.4g/24h, 电泳示中分子蛋白, 透明管型(+), 比重1.018。Hb 95g/L, ESR 67 mm/h, 白蛋白36g/L, 球蛋白10.8 g/L。肾活检光镜下9个肾小管中4个全球硬化, 其余肾小球基底膜呈节段性增厚, 部分毛细血管壁增厚, 管腔变窄, 肾间质局灶纤维化, 部分肾小管萎缩, 偶有单核细胞浸润, 免疫荧光检查IgG、IgA、IgM及C3、C1q均(-)。肾脏B超及IVP无异常发现。X线: 双肱骨髌发育差, 右桡骨小头与肱骨关节面变圆, 两侧小髌骨向外侧脱位, 股骨髌发育差, 右膝外翻畸形。按慢性肾小球肾炎治疗, 效果差, 10年病情缓慢进展, 肾功能逐渐减退, 肌酐清除率最低降至34 ml/min。

III2, 反复尿频、尿急、尿痛、尿烧灼感、腰痛20余年, 进行性加重后出现浮肿、乏力、食欲不振、尿量减少。清洁中段尿培养: 大肠埃希氏菌。Hb 6.8g/L, HCO<sup>-</sup>312.8 mmol/L, BUN 36 mmol/L, Scr 980 μmol/L, Ccr 6ml/min。B超双肾非对称性缩小, 外形可见不规则疤痕。按慢性肾盂肾炎、慢性肾功能不全治疗后病情好转, 出院后半年死于尿毒症。

家系调查: II1高血压、尿路感染20余年, III1、IV2持续尿蛋白(+~++)20余年, II1、III1、2、IV2甲髌畸形基本同先证者, III2、IV1、2染色体检查无异常发现。

讨论 本家系NPS患者连续三代5例发病, III、IV中4例发病, 3例正常, 其中女性正常及病者各1例, 男性正常2例, 病者3例, 符合常染色体显性遗传病的发病规律。本病临床特征是指甲——骨四联征: (1)指甲缺损或发育不良; (2)髌骨发育不全或缺如; (3)髌骨后骨刺; (4)肘及髌关节外翻畸形。本家系病例的临床表现其中三条与文献[中华医学杂志, 1980, 2: 115]完全相符, 故可诊断为NPS。肾脏病变常表现为蛋白尿、血尿、高血压和酸化功能异常等, 此外, 可有尿路畸形, 如重复集合管, 尿道瓣膜, 并常有结石、感染和肾积水, 肾脏病理电镜诊断有特异性。10%患者晚期出现肾功能衰竭。我们报道的全部病例肾脏均受累。NPS诊断目前国内外尚无统一标准, 由于其表现复杂多样, 就诊原因各异, 给诊断带来了困难。我们认为: 在排除外伤等后天因素所致骨关节异常后, 对下列六项, 若具备1后并2~6任何二项, 应重视本病, 出现三项, 即可初步诊断, 若不具备1, 而具备2~6的任何四项, 亦应考虑本病。具体如下:

在线专家

::: 站内搜索 :::

全部内容

请输入关键字



论坛



留言板



● 明日在线专家

● 肾病防护

- ::: [健康长寿 贵在强肾](#)
- ::: [要充分重视继发性肾脏病的防](#)
- ::: [肾亏悄悄缠上年轻女性](#)
- ::: [慢性肾衰病人要补充钙吗?](#)
- ::: [肾病综合征饮食注意事项](#)
- ::: [肾病患者平时要清淡饮食](#)

(1)常染色体显性遗传病特征；(2)双侧指(趾)甲发育不良或缺如；(3)髌骨发育不良、脱位或缺如；(4)肘及/或髌关节畸形；(5)持续性蛋白尿，反复尿路感染及其他肾损害；(6)其他：髌骨异常，眼疾、皮肤疾患等。

相关链接

[\[更多信息\]](#)

[叶传蕙教授治疗慢性肾小球肾炎蛋白尿的经验](#)

[刘玉宁-陈以平教授治疗肾病临床经验探讨之二  
\(摘要\)](#)

[邓跃毅-尿液蛋白质组学在肾脏病研究中的应用](#)

[梁萌-抗生素在连续性血液净化中的运用](#)

[方敬爱-结肠透析疗法](#)

[谢院生-从发病机制探讨IgA 肾病的治疗](#)

专家评论

[\[查看专家评论\]](#)

用户名:

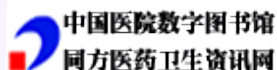
\*

密码:

\*

发送

友情链接



中华医学会-礼来公司



中华医学会

中华医学音像出版社



[265上网导航](#)

[shen39论坛](#)

[中华医学会](#)

[中国中西医结合学会](#)

[中国胃病网](#)

[中国肾病康复](#)

[临床心电图](#)

[肾脏病分会](#)

登陆总数:

[网站简介](#) · [广告服务](#) · [招聘信息](#) · [网站律师](#) · [在线答疑](#) · [网站申明](#) · [联系我们](#)  
中国中西医结合肾脏病网 版权所有 \*本站信息仅供参考 不能作为诊断及医疗的依据\*