

Ultrasound in diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease complicated with congenital hepatic fibrosis

ZHANG De-zhi, LI Hua, ZHANG Ting, YU Hui, SUN Xiao-feng*

(Department of Abdominal Ultrasound, the First Hospital of Jilin University, Changchun 130021, China)

[Abstract] **Objective** To observe the value of ultrasound in diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) complicated with congenital hepatic fibrosis (CHF). **Methods** The clinical and ultrasonic data of 7 patients with ARPKD were retrospectively analyzed. **Results** The kidneys of 7 cases manifested as increased volume, inhomogeneous echo of renal parenchyma with diffuse spot hyperecho and loss of the normal corticomedullary distinction. Using high frequency ultrasound, numerous microcysts were observed, and part or all the cortex and medulla were involved. The livers enlarged in 6 cases, and mild dilated and stiff intrahepatic bile duct and enhanced periportal echo were observed. Cystic dilation of bile duct was found in 1 case at right posterior lobe of the liver. **Conclusion** Ultrasound plays an important role in diagnosis of ARPKD complicated with CHF. High frequency ultrasound is helpful to displaying the characteristic changes of kidney in patients with ARPKD.

[Key words] Polycystic kidney, autosomal recessive; Liver cirrhosis; Ultrasonography

超声诊断常染色体隐性遗传性多囊肾疾病伴先天性肝纤维化

张德智, 李桦, 张婷, 于慧, 孙晓峰*

(吉林大学第一医院腹部超声科, 吉林 长春 130021)

[摘要] **目的** 评价超声诊断常染色体隐性遗传性多囊肾疾病(ARPKD)伴先天性肝纤维化(CHF)的价值。**方法** 回顾分析 7 例临床诊断为 ARPKD 伴 CHF 患儿的临床和超声资料。**结果** 7 例超声均表现为肾脏体积明显增大, 实质回声不均, 呈弥漫点状回声增强, 皮、髓质分界不清, 浅表高频线阵超声可见多量微小囊泡, 部分或全部皮、髓质受累; 6 例肝脏增大, 肝内胆管轻度扩张并僵直, 门静脉周围回声增强, 1 例于肝右后叶可见胆管呈囊状扩张。**结论** 超声诊断 ARPKD 伴 CHF 具有重要意义; 浅表高频线阵超声有助于明确显示其肾脏特征性改变。

[关键词] 多囊肾, 常染色体隐性; 肝硬化; 超声检查

[中图分类号] R445.1; R691 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2013)08-1368-03

常染色体隐性遗传性多囊肾疾病 (autosomal recessive polycystic kidney disease, ARPKD) 即婴儿型多囊肾, 在新生儿中的发病率为 1/20 000, 常伴发不同程度的先天性肝纤维化 (congenital hepatic fibrosis,

CHF)^[1-2]; 本病往往最早发生于婴幼儿时期, 以肾衰竭为主要临床表现, 患儿出生后第 1 年死亡率较高^[3]。既往诊断 APRKD 依靠活组织病理检查^[4]; 近年来, 伴随影像学技术的发展, 已可通过影像学特征性改变进行诊断。本研究评价超声对本病的诊断价值。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性分析我院 2000 年 1 月—2012 年 1 月临床诊断为 APRKD 伴 CHF 的 7 例患儿, 男 3 例, 女 4 例, 年龄 10 天~10 岁, 中位年龄 6 岁; 其中 4 例因腹部膨隆、2 例因胃肠道症状及腹痛、1 例因颜面

[作者简介] 张德智(1982—), 男, 吉林长春人, 硕士, 医师。研究方向: 腹部实质性脏器超声诊断。E-mail: zhangdezhi1982@163.com

[通讯作者] 孙晓峰, 吉林大学第一医院腹部超声科, 130021。

E-mail: sunxiaofeng1970@yahoo.com.cn

[收稿日期] 2012-11-03 **[修回日期]** 2013-01-12

紫绀就诊。所有患儿均接受超声检查,3 例接受 CT 检查,3 例接受 MR 检查。

1.2 仪器与方法 超声检查采用 Aloka 5500 超声仪,腹部凸阵探头,频率 4 MHz,浅表高频线阵探头,频率 13 MHz,常规扫查肝脏、胆、胰腺、脾脏和肾脏。CT 采用 GE LightSpeed 16 层螺旋 CT 仪,层厚 5 mm,间隔 5 mm,螺距 1.375,管电压 220 kV,管电流 240 mA。MR 检查采用 Siemens Avanto 1.5T 超导 MR 仪,体部表面线圈;应用 FLASH 序列采集 T1WI,TR 25000 ms,TE 4~10 ms,应用 TSE 序列采集 T2WI,加用脂肪抑制序列,TR 2600~2750 ms,TE 60~70 ms;FOV 285 mm×380 mm,层厚 8 mm,层距 1 mm。

2 结果

2.1 临床表现 7 例患儿临床表现见表 1。

2.2 超声检查 7 例均见双肾增大,肾实质回声弥漫性增强,可见弥漫分布的点状强回声,皮、髓质分界不清(图 1A);采用浅表高频线阵探头扫查,双肾可见许多微小囊泡,其后方回声增强,较大囊肿无回声,后方回声增强不明显,部分或全部皮、髓质受累(图 1B)。6 例肝脏增大,肝内胆管轻度扩张并僵直,门静脉周围回声增强(图 2A),其中 1 例于肝右后叶见胆管呈囊状扩张(图 2B)。见表 1。

2.3 肾脏 CT 及 MRI 3 例 CT 示双肾体积增大,部分呈分叶状,肾实质密度减低,其内可见多发小斑点状致密影;3 例 MRI 示双肾增大,肾实质内可见多发小类圆形异常信号,T1WI 呈等信号或高信号,T2WI 呈

高信号。

2.4 生化及病理检查 4 例肾功能异常,其中 4 例尿素氮升高、1 例肌酐升高、2 例尿蛋白阳性(表 1)。1 例接受肝脏组织活检,可见小胆管不规则扩张,纤维组织增生,未见假小叶形成。

3 讨论

ARPKD 伴 CHF 是一种以肾脏集合管非阻塞性扩张和肝内胆管发育异常为特征的常染色体隐性遗传性疾病^[5],其致病基因位点位于常染色体 6p21.1~p12^[6],每个临床亚型几乎均出现 6p12 位点突变,该位点突变可直接导致 ARPKD 伴 CHF^[7]。多数 ARPKD 伴 CHF 患者的肝、肾疾病呈进行性发展,新生儿期存活者中约 50%~80%可存活至 15 岁,其中 56%~67%无需肾移植;18 岁以上患者往往由于肾功能正常,直至出现门静脉高压才发现本病^[8]。ARPKD 的组织学特征如下:肾实质被多数与肾表面呈直角排列、长的囊肿所替代,囊肿主要为扩张的集合系统,使肾脏呈海绵样增大,被膜下有少数正常肾小管及曲管^[9-10]。小囊肿及扩张的集合系统于超声声像图中表现为肾脏回声弥漫性增强,或呈弥漫的强回声点^[11]。CHF 肝脏组织学改变主要为肝胆管发育不良所致的先天性肝纤维化。ARPKD 伴 CHF 患者肝、肾受累程度不同,临床表现多样,影像学在诊断和随访中有重要作用^[12]。

本组 7 例患儿发病年龄为 10 天~10 岁,临床表现不尽相同,2 岁以下患儿临床主要表现为肾衰竭,影像学检查示皮、髓质分界不清,皮、髓质全部受累;2 岁以上患儿临床及影像学主要表现为肝脾大和门静脉高

表 1 7 例 ARPKD 伴 CHF 患儿临床及超声资料

患儿编号	性别	年龄	临床表现	肾脏超声表现	肝脏超声表现	肾功能
1	女	10 岁	腹部膨隆 4 年	双肾增大,实质回声弥漫增强,可见许多微小囊泡,皮、髓质部分受累	肝脾大,管道结构欠清,门静脉增宽,微小胆管僵直扩张	正常
2	男	10 天	颜面发绀 1 h	双肾增大,实质回声增强,可见许多微小囊泡,整个皮、髓质受累	未见异常	尿素氮 8.20 mmol/L,肌酐正常
3	女	8 岁	阵发性腹痛伴黑便 3 天	双肾增大,皮、髓质分界不清,实质内见弥漫分布的点状强回声,大部分皮、髓质受累	肝脏增大,肝内胆管僵直,肝左叶胆管轻度扩张	尿素氮 11.20 mmol/L,肌酐正常
4	女	2 岁	腹部膨隆 2 年	双肾增大,实质内见若干点状强回声弥漫分布,大部分皮、髓质受累	肝轻度增大,肝内胆管及门静脉周围回声增强,肝右后叶胆管呈囊状扩张	尿素氮 15.90 mmol/L,肌酐正常
5	女	6 岁	肝脾大 6 个月	双轻度增大,皮、髓质分界模糊,可见许多微小囊泡,部分皮质及整个髓质受累	肝脏增大,肝内走行僵直胆管门静脉增宽;脾脏增大,脾门处血管迂曲扩张	正常
6	男	10 岁	腹部膨隆 6 年	双肾弥漫点状回声增强,未见正常皮、髓质分界,病变累及整个髓质和部分皮质	肝脏动脉系统及门静脉系统增宽;肝、脾脏增大,脾门静脉扩张	正常
7	男	9 个月	间断呕吐 1 个月,腹泻 1 天	双肾增大,肾脏皮、髓质分界不清;全部皮、髓质受累	门静脉系统周围部分胆管回声增强	尿素氮 80.00 mmol/L,肌酐 162.00 μmol/L

压相关性改变,而肾脏受累程度相对较轻,皮、髓质部分受累。Turkbey 等^[1]报道,本病婴幼儿时期发病以肾脏疾病症状为主,而青少年时期发病则以门静脉高压症状为主,与本研究结果相似。本组 1 例 2 岁患儿临床表现为肾衰竭、肝脾大和门静脉高压。本病的临床特征是否以 2 岁为界限尚需大样本分析。

本研究中采用浅表高频线阵探头扫查肾脏,可见皮、髓质内多发微小囊泡;肾功能正常患儿均为皮、髓质部分受累,而肾功能异常患儿则受累范围更为广泛,提示应用浅表高频线阵超声观察皮、髓质受累程度可粗略评估肾脏功能改变情况。

尽管 ARPKD 伴 CHF 患儿均有不同程度的肝纤维化,但影像学检查发现 CHF 通常较晚,可至成年方才首诊^[13];其肝脏超声改变包括肝实质回声增强和增粗,肝内和肝外胆管囊肿或囊性扩张,门静脉周围回声增强和增厚或不伴不同程度的肝脾大及门静脉高压表现。肝实质回声增强和增粗主要因肝脏内存在大量特征性不规则、僵直和扩张的细小胆管,门静脉周围回声增强和增厚则可能为肝纤维化所致。门静脉周围僵直扩张的小胆管及囊肿或囊性扩张胆管为 CHF 的特征性改变。

总之,超声能够为诊断 ARPKD 伴 CHF 提供有力依据;浅表高频线阵超声有助于明确 ARPKD 的肾脏特征性病变及其范围。

[参考文献]

[1] Turkbey B, Ocak I, Daryanani K, et al. Autosomal recessive polycystic kidney disease and congenital hepatic fibrosis (ARPKD/CHF). *Pediatr Radiol*, 2008, 39(2):100-111.
 [2] Shorbagi A, Bayraktar Y. Experience of a single center with congenital hepatic fibrosis: A review of the literature. *World J Gastroenterol*, 2010, 16(6):683-690.
 [3] Kim JT, Hur YJ, Park JM, et al. Carolis syndrome with autosomal recessive polycystic kidney disease in a two month old infant. *Yonsei Med J*, 2006, 47(1):131-134.
 [4] 郭小艳, 兰风华. 婴儿型多囊肾的分子诊断//中国遗传学会. 中国

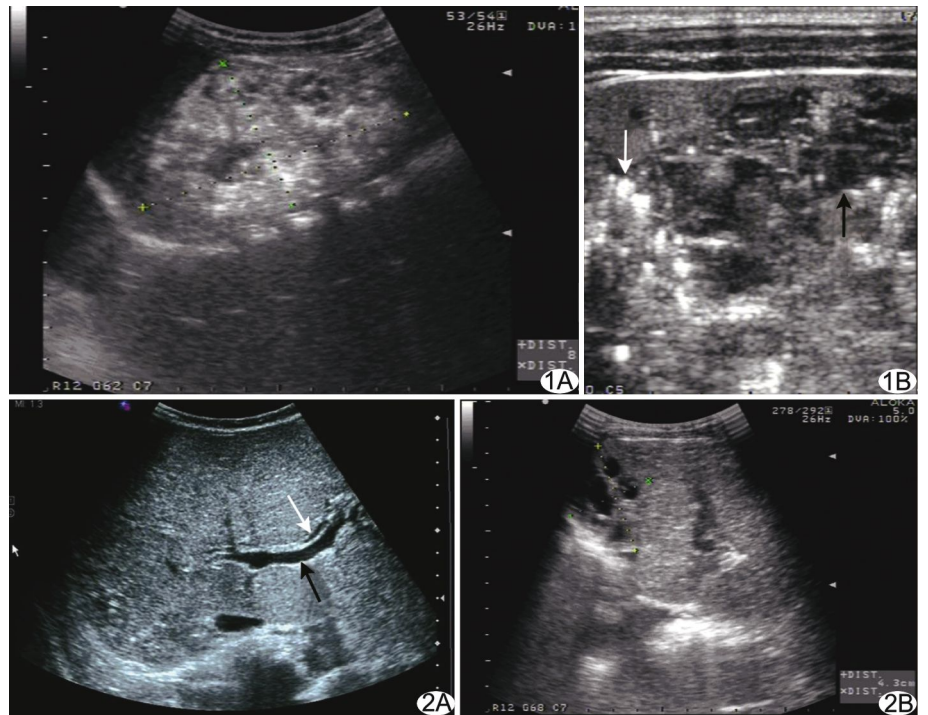


图 1 ARPKD 肾脏声像图 A. 腹部凸阵探头, 频率 4 MHz, 显示肾脏增大, 实质、肾窦分界不清, 点状强回声弥漫分布; B. 浅表高频探头, 频率 13 MHz, 皮、髓质内可见微小囊泡及较大囊肿(黑箭), 微小囊泡后方回声增强(白箭) 图 2 ARPKD 伴 CHF 肝脏声像图 腹部凸阵探头, 频率 4 MHz, 白箭示轻度僵直扩张的胆管, 黑箭示其旁伴行的门静脉(A), 肝右后叶见囊状扩张胆管(B)

的遗传学研究——遗传学进步推动中国西部经济与社会发展——2011 年中国遗传学会大会论文摘要汇编. 乌鲁木齐: [出版者不详], 2011:1.

[5] Gunay-Aygun M, Avner ED, Bacallao RL, et al. Autosomal recessive polycystic kidney disease and congenital hepatic fibrosis: Summary statement of a first National Institutes of Health/Office of Rare Diseases conference. *J Pediatr*, 2006, 149(2):159-164.
 [6] Sweeney WE Jr, Avner ED. Molecular and cellular pathophysiology of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Cell Tissue Res*, 2006, 326(3):671-685.
 [7] Al-Bhalal L, Akhtar M. Molecular basis of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Adv Anat Pathol*, 2008, 15(1):54-58.
 [8] 郑芸, 杨贤卫, 周鑫, 等. 婴儿型多囊肾的影像学诊断. *罕见疾病杂志*, 2011, 18(2):4-7.
 [9] 孙建霞, 于新凯, 梁会泽, 等. 婴儿型多囊肾的超声诊断及鉴别诊断. *中国医学影像技术*, 2010, 26(5):928-930.
 [10] Goilav B, Norton KI, Satlin LM, et al. Predominant extrahepatic biliary disease in autosomal recessive polycystic kidney disease: A new association. *Pediatr Transplant*, 2006, 10(3):294-298.
 [11] 李莉蕊, 张鸿雁, 王沐果. 超声发现婴儿型多囊肾 2 例. *中国医学影像技术*, 2007, 23(11):1679.
 [12] 和风荣. 婴儿型多囊肾的超声诊断分析. *中国实用医药*, 2011, 6(5):33-34.
 [13] Wen J. Congenital hepatic fibrosis in autosomal recessive polycystic kidney disease. *Clin Transl Sci*, 2011, 6(5):460-465.