

什么是多囊性肾发育不良？

胎儿多囊性肾发育不良是一种以胎儿生长过程中肾脏发育异常为特征的疾病。受影响的肾脏表现为葡萄簇样的不规则囊肿，活产儿中的发生率约为 1/1000 - 5000；约 75%-80% 的病例为单侧肾脏发病。

多囊性肾发育不良通常在孕 20 周（5 个月）左右通过常规排畸超声检查发现。超声表现为多发性充满液体的囊肿取代了没有功能的整个肾脏。通常只有一个肾脏受累，另外一侧的健康肾脏代偿性增大。少数情况下两个肾脏均受累，会导致胎儿肺发育异常（肺发育不全），婴儿存活几率低。

多囊性肾发育不良是如何发生的？

多囊性肾发育不良的病因尚不完全清楚，但已发现一些可能导致其发生的因素。其中一个中主要原因是肾脏尿路阻塞，从而导致囊肿形成并破坏正常的尿液流动。这种阻塞可发生在不同位置，如肾盂输尿管连接处或输尿管膀胱连接处。多囊性肾发育不良可以孤立发病，或同时合并其它泌尿生殖系统异常和其他器官异常，这也可能与遗传染色体异常相关。

我需要做进一步检查吗？

某些情况下，会推荐您咨询遗传学专家，讨论胎儿患遗传/染色体异常的风险。他们可以提供妊娠期间可用的检测，已明确这些问题。其中一种检测是羊水穿刺，这是孕 15 周之后进行的一项有创侵入性检查。通过取出胎儿周围的少量羊水来检查染色体数量问题及其它染色体（遗传物质）相关的问题。如果有必要，也可以建议胎儿父母双方进行基因检测。

这对我的孩子出生后意味着什么？

宝宝出生后，他们可能会进行肾脏超声检查来评估病情。如果超声显示未受累的肾脏中有过多的液体，儿科肾脏专家可能会建议婴儿出院后服用抗生素，目的是防止尿液从膀胱回流，导致健康肾脏发生感染。当您的宝宝几周大后，您可能会在医院预约排尿膀胱尿道造影专项检查。

大约 50% 的多囊性肾发育不良病例病灶会自然缩小。只要对侧肾脏保持正常，大多数患儿没有长期问题。如果病灶增大或您的宝宝出现高血压，儿科肾脏专家可能会建议手术切除受累肾脏。

这种情况还会再次发生吗？

对于孤立性多囊性肾发育不良，其复发率为 1-2%。如果有遗传原因导致的多囊性肾发育不良，其复发风险由疾病遗传特征决定，建议咨询相关领域专家。

多囊性肾发育不良

患者信息系列-您应该知道写什么，您应该问些什么

其他我应该问的问题？

- 这看起来像是严重的多囊性肾发育不良吗？
- 除了受累的肾脏之外，还有其它异常吗？
- 其它器官有问题吗？
- 有没有方法可以明确诊断？
- 应如何进行孕期随访？
- 孕期有治疗方法吗？
- 何时何地分娩？
- 婴儿出生后将接受哪些护理？
- 我要见遗传专家吗？

译者：张会萍
校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月