

## 异位肾

这本小册子是为了帮助您了解什么是异位肾，您需要进行什么检查，以及诊断对您、您的宝宝及您的家人有什么影响。

### 什么是异位肾？

当肾脏没有位于正常位置，即腹腔后上方，而在腹部的其他部位，例如盆腔，或者非常罕见的位于胸部，我们称之为肾脏异位。大多数异位肾位于盆腔内（“盆腔肾”）。另一个肾脏通常位于正常位置。

另一种类型的异位肾是两个肾脏位于腹腔的同侧，通常下方肾脏的上极与上方肾脏的下极相融合。这被称为“交叉异位肾”。通常，这在产前超声中表现为一个形态异常的巨大肾脏，其对侧肾缺如。

最常见的融合异常类型是“马蹄肾”。这种情况是指双侧肾脏的下极融合，不再像“蚕豆”，而是像马蹄铁的形状。它有两条独立的输尿管分别连接肾脏与膀胱。输尿管是连接肾脏和膀胱的管道，其中有尿液流动。

### 异位肾是怎么发生的？

目前尚不清楚为什么会发生肾异位。肾脏的形成发生在妊娠 5 周~9 周，此时小小的肾芽从胚胎的底部迁移至中部。它们到达的最终位置位于腰部肋骨水平。任何影响此迁移过程的因素都可能阻止肾脏到达最终位置，从而发生异位肾，无论是否融合。

异位肾并不少见，每 1000 人中就有 1 人偶然发现异位肾。然而，婴儿出生前的诊断仍然很少见，因为产前超声很容易漏诊异位肾。

### 染色体与异位肾有何关系？

基因是我们细胞中的 DNA 片段，包含我们的身体如何形成以及器官如何运作的遗传信息。例如，已知有一组基因与 CAKUT（先天性肾脏和尿路畸形）相关；而尚没有发现单一基因与异位肾相关。这意味着当一种肾脏疾病有家族史时，更容易找到与之相关的基因。否则，当孤立性发生和偶发时，找到一个与之相关的基因可能更具挑战性。

因同一基因异常而同时发生一个或多个异常时，我们称之为遗传综合征。例如，马蹄肾可能是综合征的一部分。

### 我还应该做哪些检查呢？

如果怀疑存在肾脏异位，应由胎儿医学专家进行详细的解剖超声检查。如果没有发现其他解剖异常，则无需进一步检查。只有在怀疑有遗传综合征的情况下，才建议在遗传咨询（咨询遗传学家）后进行侵入性诊断。

### 孕期需要注意哪些事情？

患有异位肾的婴儿在胎儿时期不存在并发症的风险，因此无需进行过多随访。有些病例可能存在肾盂或输尿管（连接肾脏和膀胱的管道，其中有尿液流动）扩张。对于这些病例，建议每月检查一次。

### 这对我的孩子出生后意味着什么？

胎儿出生后，咨询儿童泌尿科医生或肾病科医生以明确是否需要随访。通常，在出生后的前几天，会进行超声检查重新评估肾脏、输尿管和膀胱。这次检查将明确诊断并查看输尿管或膀胱是否存在其他问题，如输尿管和肾脏的扩张。

最常见的并发症是膀胱输尿管反流。反流是指尿液从输尿管向下流入膀胱，但少量尿液可返回输尿管流向肾脏。反流的严重程度有所不同，根据其严重程度进行管理和随访。在这种情况下，通常给婴儿服用抗生素以预防尿路感染。最终，在出生一个月后将进行补充检查以检查异位肾的功能。

女孩可能出现子宫或阴道异常，应对此进行检查。男孩应检查睾丸是否在正确的位置，并检查阴茎和尿道是否存在解剖学问题。如果没有发现其他异常，肾脏异位的预后良好。

### 这种情况还会发生吗？

异位肾，尤其是马蹄肾，可以家族遗传。对于大部分在一级亲属中发现肾脏异常的情况，再发几率高于普通人群。建议通过超声检查母亲、父亲和兄弟姐妹是否存在肾脏疾病。在其余的病例中（这是常见的情况），再发的可能性很低。

### 我该怎样预防这种情况？

怀孕前和怀孕早期服用叶酸可以预防肾脏异常。推荐剂量为每天 1mg，至少在怀孕前 3 个月开始服用。

### 我还应该问什么问题？

- 在产前护理期间，我可以见见出生时救治宝宝的医生团队吗？
- 如果异位肾功能不好怎么办？
- 如果发现遗传学问题怎么办？
- 我的宝宝需要手术吗？

最后更新：2022 年 5 月