参考文献：

[1] Pinsky PF, Andriole G, Crawford E D, *et al*. Prostate-specific antigen velocity and prostate cancer gleason grade and stage[J]. Cancer, 2007, 109(8): 1689-1695.

[2] Guimaraes M S, Quintal M M, Meirelles L R, *et al*. Gleason score as predictor of clinicopathologic findings and biochemical (PSA) progression following radical prostatectomy[J]. Int Braz J Urol, 2008, 34(1): 23-29.

[3] Blute M L, Bergstralh E J, Iocca A, *et al*. Use of Gleason score, prostate specific antigen, seminal vesicle and margin status to predict biochemical failure after radical prostatectomy[J]. J Urol, 2001, 165(1): 119-125.

[4] Greene F L, Page D L, Fleming I D, *et al*. AJCC Cancer Staging Handbook[M]. 6th ed. New York: Springer, 2002: 15-17.

[5] Gleason D F, Mellinger G T. Prediction of prognosis for prostatic adenocarcinoma by combined histological grading and clinical staging[J]. J Urol, 1974, 111(1): 58-64.

[6] 胡望平，冯福英，叶桂云，等. 血清c-PSA及C/T在提高前列腺癌诊断特异性中的探讨[J]. 第三军医大学学报，2007，29(18)：1815-1817.

[7] Rusu D, Rusu V, Stefanescu C, *et al*. A comparaison between the total PSA, the Gleason score and the bone scintiscan results for different age groups[J]. Rev Med Chir Soc Med Nat Iasi, 2010, 114(2): 476-483.

[8] Humphrey P A. Gleason grading and prognostic factors in carcinoma of the prostate[J]. Mod Pathol, 2004, 17(3): 292-306.

[9] Ramos J, Uchio E, Aslan M, *et al*. Changes in Gleason scores for prostate cancer: what should we expect from a measurement?[J]. J Investig Med, 2010, 58(4): 625-628.

[10] Nayyar R, Singh P, Gupta N P, *et al*. Upgrading of Gleason score on radical prostatectomy specimen compared to the pre-operative needle core biopsy: an Indian experience[J]. Indian J Urol, 2010, 26(1): 56-59.

[11] 朱虹，章青，吴登龙，等. 分析血清PSA系列及Gleason评分在前列腺癌分期中的预测价值[J]. 肿瘤，2008，28(7)：613-616.

[12] Helpap B, Egevad L. Modified Gleason grading. An updated review[J]. Histol Histopathol, 2009, 24(5): 661-666.

[13] Partin A W, Yoo J, Carter H B, *et al*. The use of prostate specific antigen, clinical stage and Gleason score to predict pathological stage in men with localized prostate cancer[J]. J Urol, 1993, 150(1): 110-114.

[14] 许克新，王晓峰，佟雪松. 血清PSA与Gleason分级及临床分期的相关性研究[J]. 中国男科学杂志，2007，21(5)：31-34.

（**收稿**：2011-09-05；**修回**：2011-10-23）

（编辑　龙　亮）

个案与短篇

文章编号：1000-5404(2012)01-0080-01

肾小球巨大稀少症1例

林利容，张建国，杨　杰，詹　俊，杨聚荣，李开龙，何娅妮

（400042 重庆，第三军医大学大坪医院野战外科研究所肾内科）

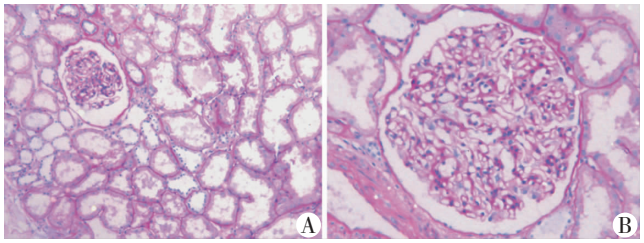
[**关键词**]　肾小球巨大稀少症；诊断

[**中图法分类号**]　R692.6　　[**文献标志码**]　B

1　临床资料

患者，女性，45岁，因双下肢水肿2个月于2011年6月16日入院。患者于2个月前出现颜面及双下肢水肿，晨轻暮重，查尿常规(－)，血清肌酐107.4 μmol/L，为明确肾功能减退原因入院。入院查体：体温36.2 ℃，心率76/min，呼吸18/min，血压125/76 mmHg。身高164 cm，体质量45 kg。贫血貌，皮肤及眼睑苍白，双下肢Ⅰ度水肿，其余阴性。实验室检查：血红蛋白99 g/L，白细胞3.8×10^9/L，血小板84×10^9/L，血清总蛋白68.2 g/L，白蛋白42.5 g/L，球蛋白25.7 g/L，血清肌酐107.8 μmol/L，尿素氮4.44 mmol/L，尿酸369.2 μmol/L，血胱抑素C 1.02 mg/L，血清免疫球蛋白、补体正常，自身抗体阴性；尿常规(－)，蛋白定量0.14 g/24 h。双肾超声左肾92 mm×34 mm，右肾87 mm×36 mm，回声增强。

肾活检：2条皮质组织，8个完整肾小球，无废弃。皮质区肾小球与肾小球距离增大，数量减少(图1A)，肾小球直径(276.4 ±13.7)μm，较正常同年龄女性肾小球直径[(164.1 ±10.8)μm]明显增大(图1B)。细胞数90～110个/球，系膜基质轻度增加，系膜细胞2～3个/系膜区，肾小球毛细血管袢开放良好。肾小球Bowman's囊壁无增厚、分层及球囊黏连。PASM及Masson染色下肾小球基底膜无增厚，未见钉突及双轨形成。肾小管管腔内可见少量蛋白管型，肾小管肥大，部分肾小管上皮细胞刷状缘脱落，基底膜裸露，小灶小管萎缩、间质纤维化及单核细胞浸润。动脉未见明显异常。免疫荧光IgM＋沿系膜区及毛细血管袢颗粒样沉积，其余阴性。诊断为肾小球巨大稀少症。



A：肾小球稀少、小管扩张(PAS ×100)；B：肾小球体积增大(PAS×200)

图1　光镜观察肾小球巨大稀少症患者肾组织病理变化

[**通信作者**]　何娅妮，电话：(023)68757870，E-mail：heynmail@yahoo.com

（下转89页）

研究表明 CD14 - 159 位点基因多态性与慢性乙肝[10]、肺结核[11]、儿童霍奇金淋巴瘤[12]、胃癌[6]等疾病相关,T 等位的较高表达可能与乙肝、结核、胃癌相关。甘肃省河西地区 2004 年胃癌检出率为 7.79%[13]。临夏市乙肝及肺结核发病率也较高,2008 年资料显示乙肝及肺结核分别位居当地各类传染病第 1、2 位,并有增加趋势[14]。由本研究可知,CD14 - 159C/T 主等位在民族间的分布有较大差别。可为进一步研究该地区不同民族基因多态性与相关疾病的关系奠定基础,并为相关疾病的流行病学研究提供人群资料。

参考文献:

[1] 李雷, 张葵, 邱方, 等. 江苏地区汉族人群白细胞分化抗原 14 启动子 C(- 159)T 多态性与冠状动脉粥样硬化性心脏病的相关性[J]. 中国组织工程研究与临床康复, 2007, 11(43): 8749 - 8752.
[2] 冯凯, 刘兴, 蒋建新. 重庆地区汉族 CD14 启动子区多态性分析[J]. 第三军医大学学报, 2004, 26(18): 1667 - 1669.
[3] 谢玉霞, 付真彦, 马依彤, 等. 新疆地区维汉民族 CD14 启动子 - 159 位点基因多态性与冠心病的相关性研究[J]. 中华老年心脑血管病杂志, 2008, 10(10): 784
[4] 韦叶生, 蓝艳, 刘运广, 等. 广西地区汉族人群 CD14 基因启动子 - 159C/T 多态性研究[J]. 广东医学, 2006, 27(2): 179 - 181.
[5] 熊小泉, 李艳, 明凯华. 湖北地区汉族人群 CD14 启动子 T - 260C 位点多态性研究[J]. 华中医学杂志, 2005, 29(1): 16 - 17.
[6] Zhao D, Sun T, Zhang X, *et al*. Role of CD14 promoter polymorphisms in Helicobacter pylori infection--related gastric carcinoma [J]. Clin Cancer Res, 2007, 13(8): 2362 - 2368.
[7] 《裕固族简史》编写组. 裕固族简史[M]. 兰州: 甘肃人民出版社, 1983: 80 - 88.
[8] 胡海芳, 王燕, 张华, 等. 维吾尔族 CD14 基因单核苷酸多态性和遗传结构分析[J]. 中国现代医学杂志, 2011, 21(16): 1831 - 1835, 1840.
[9] 余方平. 简析中国西部与中华各民族起源演化之关系[J]. 商洛师范专科学校学报, 2006, 20(2): 58 - 61.
[10] Mohammad-Alizadeh A H, Ranjbar M, Hajilooi M, *et al*. Association of promoter polymorphism of the CD14 C(- 159) T endotoxin receptor gene with chronic hepatitis B[J]. World J Gastroenterol, 2006, 12(35): 5717 - 5720.
[11] Rosas-Taraco A G, Revol A, Salinas-Carmona M C, *et al*. CD14 C(- 159)T polymorphism is a risk factor for development of pulmonary tuberculosis[J]. J Infect Dis, 2007, 196(11): 1698 - 1706.
[12] Andrie E, Michos A, Kalampoki V, *et al*. Genetic variants in immunoregulatory genes and risk for childhood lymphomas [J]. Eur J Haematol, 2009, 83(4): 334 - 342.
[13] 李玉民, 石斌, 柴琛, 等. 甘肃省河西地区胃癌发病状况的调查[J]. 中华普通外科杂志, 2004, 19(3): 183 - 184.
[14] 韩世发, 路宏昌, 张格祥. 临夏市 2008 年传染病疫情分析[J]. 中国社区医师: 医学专业, 2010, 12(19): 249 - 250.

(收稿:2011-08-03;修回:2011-11-01)
(编辑 吴培红)

(上接 80 页)

2 讨论

肾小球巨大稀少症(oligomeganephronia,OMN)为罕见的先天性肾发育不良性疾病,其发病与基因和种族相关[1],有报道与患者出生时低体质量有关[2]。临床无特异表现,仅以蛋白尿、肾功能减退或双肾缩小就诊。肾组织检查,在标准取材的情况下表现为肾单位数目减少,肾小球体积增大,肾小管肥大和间质纤维化,肾小球 Bowman's 囊壁增厚[3]。本例患者出生时低体质量(1.5 kg),临床表现为血清肌酐、胱抑素 C 增高,肾小球滤过率(eGFR)为 41 ml/(min·1.73 m^2),双肾缩小,尿常规及血压正常。肾组织活检表现为肾小球数量明显减少,体积增大,肾小管肥大,间质纤维化及 Bowman's 囊壁增厚不明显。结合患者病史、临床特点及肾脏病理改变可除外糖尿病肾病、狼疮性肾炎、肥胖相关性肾病、高血压肾损害、感染后肾小球肾炎等导致肾小球体积增大的常见疾病。部分 OMN 患者存在局灶节段性肾小球硬化的表现[4],应与其他局灶节段性肾小球硬化相鉴别,从临床表现上局灶节段性肾小球硬化患者常有大量蛋白尿、镜检红细胞、高血压等表现,病理上两种疾病都可能出现肾小球节段硬化和肾小球体积增大,但原发性局灶节段性肾小球硬化肾小球体积增大的倍数远不如 OMN。本例患者的病史、临床特征、实验室检查和肾脏病理改变符合 OMN 的表现和诊断标准。

明确诊断 OMN 并不困难,但因其临床表现隐匿、特征不典型常被人们忽略。OMN 是导致青少年终末期肾脏疾病的重要因素,当患者出现典型临床症状时已有 eGFR 下降和双肾缩小等肾功能严重受损的表现。由于 OMN 没有特异性的治疗措施,只有提高对本病的认识,尽早行肾组织活检明确诊断,动态检测尿液及肾脏功能,避免应用肾毒性药物才能有效延缓 OMN 进展至终末期肾脏疾病的进程。

参考文献:

[1] Zaffanello M, Brugnara M, Franchini M, *et al*. TCF2 gene mutation leads to nephro - urological defects of unequal severity: an open question[J]. Med Sci Monit, 2008, 14(6): RA78 - RA86.
[2] 王少凡, 陈惠萍, 姚小丹, 等. 肾小球巨大稀少症临床及病理分析[J]. 肾脏病与透析肾移植杂志, 2009, 18(4): 329 - 333, 357.
[3] 陈惠萍, 李世军, 刘志红. 肾小球巨大稀少症[J]. 肾脏病与透析肾移植杂志, 2007, 16(2): 192 - 195.
[4] Korbet S M. Primary focal segmental glomerulosclerosis[J]. J Am Soc Nephrol, 1998, 19(7): 1333 - 1340.

(收稿:2011-07-21;修回:2011-10-06)
(编辑 龙 亮)