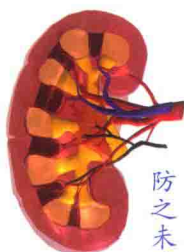


北京市科学技术协会
科普创作出版资金资助



君从家中来，当知家中事。
生长壮老嗣，盛衰肾气知。
现代肾脏病，肾虚难全释。
防之未病时，已病循证治。

家有肾事

主编 饶向荣

当今，肾病、肾衰竭患者数量之多，花费之高，超乎想象。



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

北京市科学技术协会
科普创作出版资金资助



家有肾事

主 编 饶向荣
编 委 李 深 张改华 郭 欢 石培琪
袁 博 熊梦冉 高向峰 孟令华
杨玉洁 李金璞 董摩扬



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

图书在版编目(CIP)数据

家有肾事 / 饶向荣主编. —北京: 人民卫生出版社, 2017

ISBN 978-7-117-25337-6

I. ①家… II. ①饶… III. ①肾疾病-防治
IV. ①R692

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2017) 第 248548 号

人卫智网	www.ipmph.com	医学教育、学术、考试、健康, 购书智慧智能综合服务平台
人卫官网	www.pmph.com	人卫官方资讯发布平台

版权所有, 侵权必究!

家有肾事

主 编: 饶向荣

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 北京画中画印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 710×1000 1/16 印张: 17 插页: 4

字 数: 314 千字

版 次: 2017 年 9 月第 1 版 2017 年 9 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-25337-6/R · 25338

定 价: 39.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

主 编 简 介



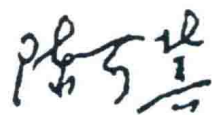
饶向荣,男,医学博士。中国中医科学院广安门医院主任医师,博士研究生导师,北京中医药大学客座教授。先后师从戴希文教授、陈可冀院士、高荣林教授。近年来主要致力于中医药延缓慢性肾衰竭进展、动脉粥样硬化性肾脏病的临床和实验研究。多年来,承担或参加了国家自然科学基金、国家中医药管理局课题,北京市以及院所级课题等 20 余项。在核心刊物发表论文 100 余篇,SCI 论文 4 篇。获中国中医科学院科技进步奖、中国药学会科技奖多项。2006 年《马兜铃酸肾病及中医药治疗》获得中华中医药学会科普奖 2 等奖。2001 年被评为“中央国家机关先进青年”,2007 年被评为广安门医院首届“十佳中青年医师”,2012 年被评为“中国中医科学院中青年名医”。现为中国中西医结合学会活血化瘀专业委员会常委,中国民族医药学会肾病专业委员会常委,中国中医药研究促进会常务理事,北京市医师协会肾内科专家委员会委员、理事,兼任《中国中西医结合杂志》《北京中医药》等杂志编委。

序

饶向荣教授精通传统医学及现代医学,从事肾脏病临床多年,经验丰富,能融汇传统医学及现代医学于一体,取得显著疗效,深得病家欢迎。近期饶向荣教授以其所著《家有肾事》一书行将面世,索序于我。我注意到该书涉及面甚广,深入浅出地介绍和议论了包括传统中医学肾的一系列问题,囊括了男女正常性生活的理论及实际问题、与性反应和功能障碍及与生育相关的一系列疾病问题,以及临床上最为常见的肾虚证候及其预防和医疗处理问题,等等,十分切合临床实际。对肾与衰老及健康长寿的关系,也做了实事求是的解说,可指导读者增加实用的保健及预防疾病的知识,很是可贵。

就现代医学而言,本书更极为细致地阐述了各类现代医学肾脏疾病的一系列临床表现与疾病各个时期的各类个体化具体治疗以及不同阶段整体性辨证治疗的经验,深入浅出,甚有参考价值。对于不同时期、不同阶段的肾脏疾病的血液及尿液代谢组学客观实验检查等,也都有实事求是的指导介绍。对接受各类诊断、治疗包括肾穿刺、肾透析、肾移植等,以及合并糖尿病、高血压、贫血、水肿、肥胖等等病症,也都做了包括饮食在内等的注意事项的评介。很为实用。

今谨以此序,祝贺该书问世。



2017 年处暑于北京

前 言

华氏《中藏经》有云：“肾者，精神之舍，性命之根”，中医学认为，肾纳气贮精存神，内藏元阴元阳，为人生长壮老，繁衍生息的根基所在。正所谓“家之本在于人，人之本在于肾”。家庭的建立和传承取决于个体的健康和繁衍，而个体的健康或疾病，无不关乎于肾，也无不求之于肾。由此可见，认识肾和肾相关的疾病，了解这些“家中肾事”，可谓是关心家人、重视家庭、维系家族的一件要务。

在现代医学中，肾脏病学是内科学范畴下的二级学科，与心血管病学、风湿免疫病学、代谢疾病学、神经病学等学科并列共存却又交织难分。作为一名医学后学，甚至是一名资深临床医生，读及肾脏病学的内容时，也往往因其晦涩艰深而浅尝辄止。因而想要在不具备医学基础知识的非医生群体中进行科普，其艰难程度，可见一斑。

首先遇到的困难是中西差异。中医学与西医学学科之间存在着许多同名异义、同义异名的概念，甚至出现概念上的交叉。譬如脉，如脾，尤其如肾。西医所讲的肾脏，功能多样，与众多学科交织，学来艰深；中医所讲之肾，为先天之本，又无医不求，无患不问。而随着学习的深入，又会慢慢发现两者之间千丝万缕的联系，由此可窥东方医学和西方医学、经验医学和实验医学间殊途同归的妙处。

之后的困难来自于科普的撰写角度。撰写科普书与撰写专业书不同，其重不仅在于知识的丰富和先进，也在于知识信息的传递。有如铺路建桥，如果不能成功搭建起桥梁，不能将艰深的医学知识讲得通俗易懂，久很难将所学传递到读者的一端。唐朝著名史学家司马贞曾以“敏捷之变，学不失词”来评价“伟哉方朔，三章纪之”这位历史上最会讲故事的东方朔。如何在精研学术之余，能将化繁为简后的医学知识，未病先防、既病防变的医学理念传达到群众中去，是撰写医学科普书籍的重中之重。

不才在肾病学界修业以来，也常向前辈老师请教，与学生同好探讨，

每有所得,不敢自珍,整理考据,成此拙作。其中有学习吸收到的一些较新的病理生理研究成果,如“出生低体重”、“成长追赶”等,借鉴以讨论“禀赋不足”与疾病的关系,如此种种,较之以往的同类科普书籍,也算是较新的思路和论点。更冀望能将肾脏和肾脏病的相关医学知识讲述得更加浅显易懂,让更多朋友提高健康意识,减少病情的贻误。书中所论,多有不足,且恐有同道难以认同之处,烦请指正。但若能使含灵众生得万一之惠,与同道师长有几处交流,则不胜荣幸,不才余愿尽矣。

特别感谢北京市科学技术协会及北京市科学技术委员会对本书的大力支持,承蒙业师中国科学院资深院士、国医大师、内科学家陈可冀为本书作序,唐史和敦煌研究学者、中华书局徐俊先生为本书题写书名,这些都是对我的鼓励,在此一并表示感谢!

饶向荣

2017年7月

目 录

千家万户有肾事,肾病肾虚须认知	1
儿童肾病有夙根,先天不足多病衍	4
少壮自恃多妄为,中年修理复根基	18
神龟虽寿有竟时,养怡之福得永年	30
腰痛本是常见病,岂是肾虚所能尽	42
阴阳本为天地道,男刚女柔肾气求	49
肾脏起病多隐袭,及时发现早干预	58
水肿见于多病种,局部全身当分清	69
肾穿有其适应证,显微镜下察病情	77
肾炎病因有多种,急慢轻重治不同	82
急进肾炎累卵危,中西结合挽狂澜	97
肾综表现很明显,本病合病治相兼	109
膜性肾病常见疾,轻重缓急治各异	119
急性肾衰需警惕,处理不当似溃堤	126
慢性肾衰综合治,阻止其入尿毒症	136
肥人肾脏可受累,防治还兼心肝肺	157
肾病降压有纲常,合理用药效验彰	168

血糖升高肾受累,及早防治最相宜	182
红斑狼疮把花摧,热毒内蕴气血羸	191
遗传肾炎难治疗,优生优育莫等闲	199
肾性贫血很特别,不能光吃叶酸铁	208
肾性骨病莫小觑,累及心脉病堪虞	214
肾病发生多原因,药物毒性要当心	220
肾脏衰竭不可怕,血液净化有方法	234
肾脏移植看时机,心理负担莫要有	240
育龄女子有肾疾,能否妊娠看时机	250
肾病治疗重饮食,调理后天补先天	257

千家万户有肾事,肾病肾虚须认知

中国人重视肾,其中的奥妙是因为中医学的肾的含义十分广泛。中医学认为“肾为先天之本”“生命之根”“肾主水”“肾主纳气”“肾主骨,生髓充脑,其华在发”“肾藏精,主人体发育与生殖”“肾开窍于耳与二阴”等等。因此中医讲的“肾”,既包括了实质器官的肾脏,也涵盖了其他一些组织器官的功能,包括膀胱、性腺以及男女生殖器官的功能。这就不难理解,“肾”出了问题,可能会影响到生活的许多方面,影响到自己的家庭角色,甚至健康堪忧。

在中医看来,一个人的生、长、壮、老和婚嗣,皆与肾有关。

生:《灵枢·本神》言:“生之来谓之精,两精相搏谓之神。”人的出生,乃父母精气相搏而成。《灵枢·天年》又说:“血气已和,荣卫已通,五脏已成。神气舍心,魂魄毕具,乃成为人。”意即父母媾精结胎成形之后,神气舍心才产生生命。

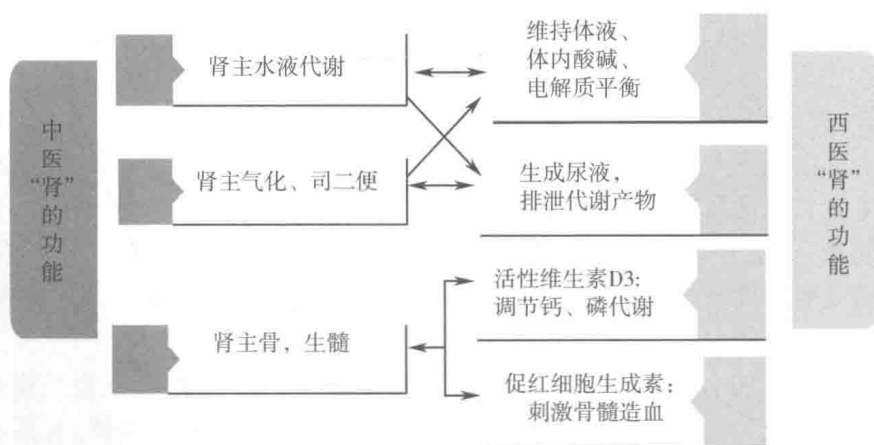
长:人的生长过程:女子到七岁,肾气已经充盛,牙齿更换,头发生长;“二七”,生育功能逐渐发育成熟,任脉通畅,太冲脉旺盛,月经按时来潮,所以能怀孕生育;“三七”,肾气充满,智齿长出,生长发育期结束。男子到八岁,肾气充实起来,头发开始茂盛,乳齿更换。“二八”时,肾气旺盛,生育功能渐成熟,精气满溢而能外泄,两性交合,就能生育子女。“三八”,肾气充满,筋肉骨骼强劲,智齿长出,牙齿长全,生长发育期结束。

壮:女子“四七”,是身体最强壮的阶段,筋肉骨骼强健坚固,头发长得最茂密;到了“五七”,身体开始衰老,首先是阳明脉衰退,面容开始憔悴,头发也会脱落。男子“四八”,是身体最强壮的阶段,筋骨粗壮,肌肉丰富。到了“五八”,肾气开始衰退,头发脱落,牙齿开始枯槁。

老:女子“六七”,上部的三阳脉衰退,整个面容枯焦槁悴,头发开始变白;到了“七七”,任脉空虚,太冲脉衰微,生育功能衰退,月经停止,所以形体衰老,不再有生育能力。男子“六八”,人体上部阳明经气衰竭,面容枯焦,发鬓斑白;“七八”,肝气衰,筋骨活动不便;到了“八八”,生育功能衰退,精气少,肾脏衰退,形体衰惫,牙齿和头发脱落。

肾能接受五脏六腑的精气而贮藏起来,所以只有五脏旺盛,肾脏才有精气排出。随着年纪增大,五脏都已衰退,筋骨懈怠无力,天癸(生殖之精)也完全枯竭,所以出现发鬓斑白,身体沉重,步态不稳,不再有生育的能力。衰老是人生发育的必然规律。发现女性在“五七”(35岁左右)、男性在“五八”(40岁左右),就开始出现衰老的征象;之后,随着年龄的增长,衰老逐渐明显。在“八八”之后,就可见“天癸衰”“齿发去”“九窍不利”“涕泣俱出”“发鬓白,身体重,行步不正”等老态龙钟之象。

在清代,随着西方医学的传入,“kidney”被翻译为“肾脏”。西医讲的肾脏,只指人体内左右各一的实质性器官,其主要功能就是产生和排泄尿液,调节水、电解质和酸碱平衡,其主要生理的功能大致等同于中医“肾主水”。现代医学认为肾脏也有内分泌功能,如分泌促红细胞生成素和参与活性维生素D的合成。故肾脏病的某些阶段,也可能出现影响到其他脏器的功能,如肾性贫血和肾性骨病,可能会出现乏力、腰酸腰疼等符合中医的肾虚或者精血不足的症状;此外,慢性肾脏病也可能出现性功能下降,一般人群心里就会将其和“肾虚”联系起来。而这些在中医看来,只是这个慢性肾脏病出现了中医的“肾虚”这个证。实际上,西医的肾脏病的症状表现可能对应着中医多种不同的证型,因而在治疗上,需要采取不同的治法,绝不是一个“补肾”可以涵盖的。



中医的“肾”与西医的“肾”在其他生理、病理方面也有着“对应”关系,比如:中医认为肾为气之根,主纳气,肾具有摄纳肺所吸入的空气、防止呼吸表浅的生理功能。当肾失纳气,则出现呼吸表浅等症状,这与西医所说的酸碱失衡导致呼吸频率的改变相符合,在疾病状态下,可以出现“肺肾串扰”。中医重视“肾主先天之精”,认为先天不足、禀赋不足,可能会带来一些先天性疾病。现代研究发现,儿童先天性疾病中,肾脏相关疾病占50%以上。

中医对涉及“肾主水”相关的生理理论和疾病状态下的治疗体系已经较为完善,至今仍然用于治疗肾炎、肾病和肾脏衰竭等西医病症。在当今医学体系下,中医治疗肾病,更多的是以现代医学的肾病为纲,以疾病下出现的中医证候为目,以中医学理论为指导,病证结合下遣方用药,是中医肾病临床的主要内容。

当今,肾小球肾炎、糖尿病肾病等慢性肾脏病带来的社会、家庭问题,对个人健康的影响之大、对人群影响之广,已经成为突出的社会公共卫生问题。超过10%的慢性肾脏病的患病率及其高致死率、高合并症发生的特点,以及在防止该病过程中所表现出来的普遍的低知晓率(合理的诊断和评估)和高不认知率(对疾病特点和应对措施的了解)都是我们防治肾病的障碍。

作为肾脏病临床医生,感受得到肾病患者的生活质量的下降,目睹了众多肾脏替代患者给他们家庭生活带来的影响,深感一般人群特别是患者及其家人认知肾脏病的重要性。随着近年来的肾脏病防治的总结和探索,许多新的理念应该为广大国人所熟悉,例如“防治肾脏病从娃娃抓起”“关注肥胖防治肾脏病”等。在延缓或阻止进入透析的同时,还需减少心脏死亡、提高生存质量等。要做到这些,都不只是关乎医生和患者自身,相当程度上需要家庭的参与。

简而言之,本书所言之“肾事”,是在西医的肾病基础上延展开的中医话题。如何发现和管理肾脏疾病,保持相对好的生活质量,防止临床终点事件的发生,是摆在我们面前的重要课题,一般人群应该提高对肾病的认知。

君从家中来,当知家中事。
生长壮老嗣,盛衰肾气知。
现代肾脏病,肾虚难全释。
防之未病时,已病循证治。

儿童肾病有夙根,先天不足多病衍

先天因素对人一生健康产生的影响不容忽视,很多肾脏疾病往往因为先天不足而发病,甚至从幼儿、少年时期,就开始影响人的健康。

2000年8月的一个清晨,正在院里忙活家务的刘大婶,突然听见院子外传来阵阵婴儿的啼哭声,刘大婶赶忙放下手中的家什儿,三步并作两步的跑到院外,循着声音寻找,在西南边的墙角下,阵阵哭声从一个红布包里传来。刘大婶走近一看,布包里竟是一个瘦弱的婴儿,于是一边抱起孩子哄着,一边赶忙招呼屋里的老伴儿张大叔。张大叔翻开红布包,一张叠好的纸条掉落出来:“孩子早产,害怕今后体弱,无奈家境贫寒,可怜好心人收养,不胜感激。”张大叔四下打听,询问邻里,却也没有孩子父母的一点线索。刘大婶连日带着女婴,又爱又怜,心生疼惜,又寻不得父母下落,于是和张大叔商量,想要收养这个孩子。张大叔年轻时也见过些世面,拿家中买菜的秤称了称婴儿,只有不到四斤八两(出生时体重 $<2.5\text{kg}$,称之为出生低体重),夫妇俩看婴儿一出生便被父母遗弃,又先天瘦弱,着实可怜,于是决定收养这个女婴,随大婶姓刘,并将之视如己出,抚养长大。夫妇俩的善心给了孩子一个家和长大成人的机会,但早产儿及出生低体重儿的先天缺陷也在刘英(化名)的身上渐渐表现出来。

孩子一天天长大,夫妇俩渐渐发觉小英子与同龄的孩子有些不一样。正常的孩子在4~7个月乳牙就开始生长,但英子到了1岁左右才开始渐渐长出参差不齐的乳牙。本应在1岁左右逐渐开始掌握的说话和行走能力,英子到了快2岁也没能学会。这与中医所讲小儿五迟的症状十分吻合(五迟是指立迟、行迟、语迟、发迟、齿迟)。

而在孩子3~6岁期间,却开始飞快地长高、长胖。小英子在3岁时开始急速长胖,体重在一年内从10kg剧增到24kg(正常3岁体重在12~14kg),夫妇俩本以为从此小英子能够追上同龄的孩子,但在英子6岁以后,生长发育逐渐减慢,与同龄人的身高差距也逐渐拉大。到如今,17岁的英子身高只有143cm,体重却达108kg,体重指数(BMI)高达 53kg/m^2 ,比我国肥胖标准(28)高出将近1倍。这种短时间内身高体重剧增,医学上称为生长追赶现象。生

长追赶是指某些因素导致儿童生长迟缓,当这些因素去除后则出现以身高、体重增加为主的生长加速现象,是机体自我保护和代偿的生理机制。早产儿出生后,随着营养状况的改善,机体出现追赶生长,以弥补早产儿发育迟缓的缺陷,但是生长追赶可增加患儿发生2型糖尿病、肥胖及心脑血管疾病的风险,并且不利于早产儿在青少年后期的认知和智力发育。

日子一天天过去,转眼小英子8岁了。刘大婶家虽然经济条件有限,但夫妇俩一合计,8岁的孩子再不上学也是不成。刚到学校,小英子显得“老实、内向”,老师和刘大婶、张大叔觉得孩子可能怕生,便没太在意。后来逐渐觉得英子学习能力很差,怎么教都教不会,夫妇俩也很着急,问来问去,带着小英子到残联进行了智力鉴定。经过鉴定,孩子智商只有60左右(正产儿童8岁智商 ≥ 70),属于智力低下。直到今天,17岁的英子仍旧不能计算10以上加减法,理解能力和分析能力也很差,大多数时间只能听懂父母简单的嘱咐和要求。

英子12岁的一天,在厕所小便时,不小心跌倒了。刘大婶赶来扶起了孩子,却发现地上孩子溢出的小便异常粘脚,晚上跟张大叔一合计,觉得还是不放心的,于是又带着英子到医院检查,一查随机血糖值为17mmol/L(正常值:3.9~7.8mmol/L)。经医生诊断,属于2型糖尿病,并建议她住院治疗。住院期间,检查发现孩子的子宫是幼稚子宫(即子宫发育不良)。直到今天,英子的子宫发育仍旧不良,17岁的姑娘还没有来过月经。住院期间,发现英子同时患有高血压、高脂血症,中老年才会见到的“三高”疾病却在风华正茂的她身上纷纷出现。祸不单行,英子的糖尿病病情没有得到很好地治疗、控制,2015年12月被诊断为糖尿病肾病。

小英子出生时便不幸被抛弃,不幸中之万幸,遇到张刘夫妇对她怜爱有加,百般照顾,视如己出,抚养成人,无奈先天不足,命途多舛,疾病缚身,令人惋惜!从医学的角度讲,孩子较差的出生状况,早产儿、出生低体重,都是后来发育不良、疾病产生的“不祥之兆”。中医称之为:先天禀赋不足,这便是我们今天要聊起的话题——儿童肾脏病。

明代大医家张景岳认为:“以人之禀赋言,则先天强厚者多寿,先天薄弱者多夭”,“禀受者,先天也……先天责在父母”。这说明中医早就认识到先天遗传因素与健康密切相关。禀赋即先天,乃禀受父母遗传因素所成,所说“先天强厚”是指父母所遗传健康少疾,没有遗传性疾病;“先天薄弱”则与此相反。

张景岳还提出先天禀赋的强弱,除了与父母的“基”、“楯”盛衰有关外,与男女相合时的气候、情绪、精神亦有一定关系,“然惟天日晴明,光风霁月,时合气爽及情思清宁,精神闲裕之况……非惟少疾,而必且聪慧贤明,胎元禀赋实基于此”,因此提出“气盈则盈乘之则多寿,气缩则缩犯之则多夭”,这不但是对

寿命问题的精辟见解,也是我国古代优生学的重要体现。

清代徐灵胎言:“当其受生之时,已有定分焉。所谓定分者,元气也,视之不见,求之不得,附于气血之内,宰乎气血之先。其形成之时,已有定数”。徐灵胎将这种定数理解为“视之不见、求之不得”的因素,也就是先天遗传因素,在胚胎形成之初已有“定分”,与张氏所说“以母为基,以父为楨”“责在父母”之说,一脉相承。

古人这种“先天”理论,在一定程度上被儿童肾脏病现代研究所证实。当今肾脏病学界已经开始对遗传因素与儿童肾脏疾病和可能从儿童时期迁延而来的成人肾脏病的关系予以高度关注。

儿童肾脏病流行病学:

发病率低,因地域和文化差异导致不同国家数据不同,
每百万儿童中约有 15~74.7 个肾脏病患者。

一、儿童肾脏病有哪些病因?

儿童慢性肾脏病(CKD)的病因与成年人慢性肾脏病不同,前者以先天性及遗传性为主,而且儿童急性肾损伤也是重要的因素。各种不同原因造成儿童的急性肾损伤(AKI)都可能产生后遗症,从而导致学龄期儿童或成年出现高血压和慢性肾脏病。先天性和遗传性肾脏病是儿童慢性肾脏病的主要原因,也是儿童尿毒症的主要原因,而且还是成人尿毒症的重要原因。

引起儿童慢性肾脏病及终末期肾病的病因

病因	儿童慢性肾脏病病因百分比 (%)	儿童终末期肾病病因百分比 (%)
先天性肾及尿路畸形	48~59	34~43
肾小球肾炎	5~14	15~29
高血压肾病	10~19	12~22
溶血尿毒综合征	2~6	2~6
囊性肾病	5~9	6~12
缺血性肾病	2~4	-

研究发现,许多成年时发现的高血压、蛋白尿及慢性肾脏病在儿童时期就已经开始“酝酿”,有些甚至早在宫内就已开始。无论是先天性、遗传性还是后天获得性肾脏病(出生后出现的慢性肾脏病),随着年龄的增长,对肾脏及生活质量影响都逐渐增加。因此密切关注有家族遗传史和存在高危因素的儿童尤为重要,以便尽早识别肾脏疾病,提供有效的预防或治疗方法。

区分不同儿童肾脏病是正确认识肾脏病的关键,因此读者首先应分清先天性、遗传性、罕见性肾脏病。

先天性肾脏病	指出生时即有的肾脏病,多因肾脏发育异常所致; CAKUT ^[1] 占全部先天性疾病的20%~30%。其患病率为3‰~6‰	常见的CAKUT包括:肾盂输尿管连接处梗阻、输尿管膀胱连接处梗阻、肾脏发育不良、单肾缺失、重复肾、马蹄肾、膀胱输尿管反流以及后尿道瓣膜病等
遗传性肾脏病	指由先天基因遗传导致的肾病,包括单一基因缺陷、多基因共同影响、线粒体基因变异、染色体变异等。可分为结构异常和功能异常两大类	结构异常的遗传性肾病包括: ①膀胱输尿管反流等CAKUT; ②ADPKD ^[2] 、ARPKD ^[3] 、髓质囊性肾病等纤毛病; 功能异常的遗传性肾脏病包括:①Alport综合征、薄基底膜肾病、常染色体显性或隐性激素耐药肾病综合征、Fabry病等肾小球疾病;②肾性糖尿、原发性Fanconi综合征、遗传性近端或远端肾小管性酸中毒、遗传性或家族性高尿酸血症、Bartter综合征、Gitelman综合征、Liddle综合征、肾源性尿崩症等肾小管疾病和代谢性疾病;③Dent病、胱氨酸尿症、原发性高草酸尿症等肾结石相关性疾病
罕见肾脏病	指一些患病率很低的肾脏病。不同国家定义有差别,美国定义为患病率<1/200 000的疾病,我国患病率<1/500 000或新生儿发病率<1/10 000的疾病。	有150种以上疾病

注:[1] CAKUT:先天性肾及尿路畸形(congenital anomalies of the kidney and urinary tract,CAKUT)
[2] ADPKD:常染色体显性遗传性多囊肾病(Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease,ADPKD)
[3] ARPKD:常染色体隐性遗传性多囊肾病(autosomal recessive polycystic kidney disease,ARPKD)

值得注意的是,先天性、遗传性、罕见性肾脏病三者既有区别又相互联系,遗传病多为先天性的,但先天性疾病不一定遗传;大多数罕见病与遗传有关,但遗传病不一定罕见。

先天性肾脏疾患是先天性疾病中很常见的病。迄今为止,已发现大于150种基因突变与肾脏发育异常或对肾小球、肾小管功能不良有关。大部分基因突变在儿童时期就已经存在,且多数可导致肾功能不全。

最近有研究表明,轻度先天性肾脏及尿路畸形患者,在成年可进展为终末期肾病,高发年龄为40~50岁。囊性肾病是肾发育不良的主要亚型,由肾小管上皮细胞初级纤毛基因异常导致。

多数儿童肾小球病由足细胞(附着于肾小球毛细血管外的特殊上皮细胞)基因异常或获得性缺陷导致。遗传性代谢异常是儿童慢性肾脏病少见但极为重要的致病原因,如:高草酸尿症、胱氨酸病和不典型溶血性尿毒综合征(aHUS)——补体、凝血或代谢途径基因异常导致的血栓性微血管病。

此外,许多传染性疾病、系统性疾病导致的儿童死亡都与肾脏受累密切相关,例如患有霍乱和其他感染性腹泻的儿童常死于容量不足和休克诱发的急性肾损伤(AKI),而不是感染本身。

二、儿童肾脏病的危险因素有哪些?

肾脏发育受多种因素影响,鉴于先天和遗传性肾脏病是儿童肾脏病的主要原因,在这里,我们重点讨论先天性和遗传性肾脏病的危险因素,其主要包括环境因素、基因遗传因素和表观遗传因素。

环境因素:包括母亲的营养与健康状态、孕期的药物使用、孕期某些物质的摄入过多或过少。

当胎儿使用某些药物时,如血管紧张素转换酶抑制剂、可卡因、激素、非甾体类抗炎药物等,可以引起肾脏及尿路畸形。孕期低蛋白饮食和高盐或低盐饮食均会影响肾单位数目,导致肾脏发育不良。