

文獻轉錄

嬰兒及幼童第一型肝醣貯積病 (Glycogen storage-1)的腎臟超音波表現

C.C.Lin, J-D Tsai, S.P.Lin, H-C Lee(小兒部,馬偕紀念醫院,台北,台灣)

刁翠美主任/台北榮總兒童放射線科主任

摘要：

背景：第一型肝醣貯積病(glycogen storage disease)(GSD-1)是一種遺傳性疾病，其病因涉及glycogenolysis及gluconeogenesis. GSD-1的典型表現是肝腫大、低血糖、高乳酸血症(hyperlacticacidemia)，高尿酸血症(hyperuricemia)，及高脂血症。腎臟的疾病為年紀較長的病童的長期併發症。

目標：作者們要報告GSD-1 在嬰兒及幼童的腎臟超音波表現，進而定位腎臟超音波在GSD-1的診斷價值。

材料與方法：覆閱1993年1月至2004年9月的醫院病歷。從中搜尋出五位病童，覆閱其病史。這五位病人在3歲以前就被診斷為GSD-1。從病

歷及影像學資料中收集包括腎臟及腎臟外的表現，實驗室數據及超音波檢查。分析這些病童腎臟超音波的適應性(indications)及結果。

結果：五位病童除臨床及實驗室的表現異常外，他們都有腎臟變大。他們第一次的腎臟超音波檢查都呈高回音，其臨床上都有輕度的腎管功能異常(tubular dysfunction)。

結論：高回音且變大的腎臟，腎鈣質沉積症(hepurocalcinosis)及腎結石，是兒童GSD-1常見的變化。這些可以在幼兒時期即已出現。腎臟超音波呈示出的異常若發生在有先天代謝異常的兒童時，應注意有否GSD-1的可能性。

(Pediatric Radiol 2005 ; 35: 786-791)