

1例上尿路局限性淀粉样变性报告

甘志豪^{1*}, 欧 文², 陶 欣², 高庆圆², 刘炳辰², 王 勇^{2#}

¹长春中医药大学临床研究生院, 吉林 长春

²吉林省人民医院泌尿外科, 吉林 长春

收稿日期: 2025年6月11日; 录用日期: 2025年7月4日; 发布日期: 2025年7月15日

摘 要

泌尿生殖道淀粉样变性是一种罕见的疾病, 其症状和影像学表现与恶性肿瘤相似, 常表现为无痛性肉眼血尿。本文报告了一例在吉林省人民医院泌尿外科接受治疗的病例, 病变累及输尿管下段和部分肾盂, 导致输尿管和肾盂扩张积水, 最终行全程肾输尿管切除术。文章简要介绍了该病的临床表现、诊断标准及治疗方案, 强调早期发现和确诊的重要性, 以避免不必要的手术切除。

关键词

输尿管肿瘤, 淀粉样变性, 刚果红特殊染色, 输尿管镜活检, 局限性

A Case of Localized Upper Urinary Tract Amyloidosis

Zhihao Gan^{1*}, Wen Ou², Xin Tao², Qingyuan Gao², Bingchen Liu², Yong Wang^{2#}

¹Graduate School of Clinical Medicine, Changchun University of Chinese Medicine, Changchun Jilin

²Department of Urology, Jilin Provincial People's Hospital, Changchun Jilin

Received: Jun. 11th, 2025; accepted: Jul. 4th, 2025; published: Jul. 15th, 2025

Abstract

Genitourinary amyloidosis is a rare disease with symptoms and imaging manifestations similar to those of malignant tumors, often presenting as painless gross hematuria. This article reports a case treated at the Department of Urology, Jilin Provincial People's Hospital, in which the lesion involved the lower part of the ureter and part of the renal pelvis, leading to dilatation of the ureter and renal pelvis with hydronephrosis, and ultimately a full nephroureterectomy. The article briefly describes

*第一作者。

#通讯作者。

the clinical manifestations, diagnostic criteria, and treatment options for this disease, emphasizing the importance of early detection and confirmation of diagnosis to avoid unnecessary surgical resection.

Keywords

Ureteral Tumor, Amyloidosis, Congo Red Special Coloring, Ureteroscopic Biopsy, Limitations

Copyright © 2025 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

淀粉样变性是一组由错误折叠蛋白质形成不溶性纤维(淀粉样蛋白)并在细胞外异常沉积,进而导致进行性器官功能障碍的疾病[1]-[3]。泌尿系淀粉样变性多局限于膀胱,上尿路(肾盂/输尿管)局限性淀粉样变性属临床罕见事件。值得注意的是,该部位病变因临床表现、影像学特征及内窥镜下形态与上尿路尿路上皮癌(UTUC)高度相似,常导致术前误诊,进而引发非必要肾输尿管切除术,凸显了提高对该病认识及精准诊断的重要性[4]-[6]。本文旨在结合文献复习及讨论泌尿道局限性淀粉样变性,现报道如下。

2. 资料与方法

2.1. 临床资料

患者,女,69岁,因发现肉眼血尿8个月,加重1日入院。病程中无尿频、尿急、尿痛,无腰部疼痛等不适症状。既往高血压病史30余年。腔隙性脑梗死病史9年。12年前行心脏射频消融手术。2021年因“肺结节”行手术治疗,术后病理回报恶性肿瘤,未行放疗及化疗。冠状动脉粥样硬化性心脏病病史1年。辅助检查:尿沉渣定量(尿液):红细胞4178/UL。泌尿系超声(2022-11-21 吉林省人民医院):左肾结石,左肾盂积水,左侧输尿管扩张,左输尿管下端透声差。泌尿系CT(2022-11-21 吉林省人民医院):左侧输尿管下端壁增厚,注意占位性病变,继发其上方输尿管及肾盂扩张积水。双肾+输尿管CT多期增强扫描(2022-11-22 吉林省人民医院):左侧输尿管下段及壁内段占位性病变,考虑肿瘤,输尿管癌可能性大,继发以上水平输尿管及肾盂、肾盏扩张积水(见图1)。

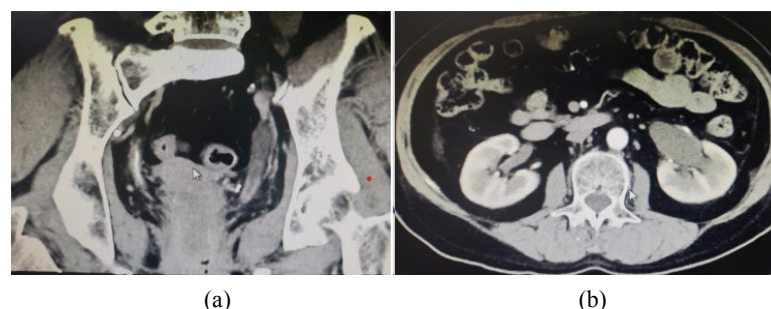


Figure 1. Pre-treatment contrast-enhanced CT of the kidney and ureter in ureteral amyloidosis shows, (a) Abnormal wall thickening of the lower left ureter with mild enhancement was observed, (b) Left hydronephrosis was present

图 1. 输尿管淀粉样变性治疗前肾输尿管增强 CT 示, (a) 左侧输尿管下端管壁异常增厚, 可见轻度强化, (b) 左肾盂积水

2.2. 方法

经完善相关检查,科内讨论:根据影像学资料诊断为输尿管肿瘤,考虑恶性可能性大,拟在全麻下行腹腔镜左侧输尿管肿瘤根治性切除术。

2.3. 病理观察

术后病理:下段输尿管可见溃疡,部分尿路上皮增生,间质急慢性炎,相连膀胱壁上皮剥脱,部分尿路上皮反应性增生,并见急慢性炎,上段中段输尿管管腔扩张,固有层急慢性炎,间质水肿,肾实质局部慢性炎,膀胱壁切缘未见恶性病变(见图2)。病理会诊报告(吉林大学白求恩第一医院):甲基紫(+),刚果红(+)。输尿管下段、局部肾盂淀粉样变伴输尿管全程、肾盂积水。

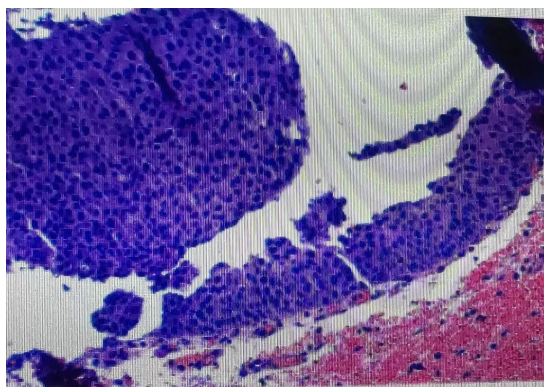


Figure 2. Ureteral biopsy, Amyloidosis of the lower ureter and localized renal pelvis

图2. 输尿管病理活检,输尿管下端、局部肾盂淀粉样变

3. 讨论

3.1. 发病情况

淀粉样变性主要分为原发性和继发性两大类型。原发性(AL型)淀粉样变性是最常见的系统性亚型,其核心发病机制在于单克隆浆细胞异常增殖,产生具有淀粉样形成倾向的免疫球蛋白轻链片段(如 κ 或 λ 轻链)。这些错误折叠的轻链蛋白沉积于组织器官中,造成进行性损害。AL型常与浆细胞疾病相关,如多发性骨髓瘤及华氏巨球蛋白血症,流行病学研究证实其在西方国家占据主导地位[3][7]。继发性(AA型)淀粉样变性则由慢性炎症性疾病(如类风湿性关节炎、强直性脊柱炎、炎症性肠病)或慢性感染持续刺激肝脏过度产生血清淀粉样蛋白A(SAA)所致,异常升高的SAA经裂解后形成淀粉样蛋白AA沉积。该型在巴基斯坦等亚洲国家具有较高的地域性发病率[4][7]。此外,还存在家族性淀粉样变性(由特定基因突变如转甲状腺素蛋白基因突变引起)及老年性系统性淀粉样变性(Senile systemic amyloidosis, SSA)(主要源于野生型转甲状腺素蛋白沉积)等相对少见的类型[4]。

依据淀粉样蛋白沉积的解剖分布范围,该病可划分为系统性(全身性)与局限性两类。系统性淀粉样变性(主要为AL型、AA型、遗传性及SSA)呈进行性发展,可累及多个器官系统(如心脏、肾脏、肝脏、神经系统、胃肠道)。心肌受累可导致限制性心肌病和心力衰竭,肾脏受累可表现为肾病综合征和肾功能衰竭,预后通常较差[4]。局限性淀粉样变性则主要表现为淀粉样蛋白沉积局限于单一器官或组织,疾病进展相对缓慢,较少直接危及生命[3]。

3.2. 诊断

原发于输尿管的局限性淀粉样变性尤为罕见。截至当前文献记载,全球范围内报道的确诊病例仅数十例,患者年龄分布为17~84岁,高峰发病率集中于50~70岁女性群体[8][9]。其病理本质为淀粉样蛋白在输尿管壁沉积形成局灶性梗阻病变,但因计算机断层扫描(CT)、磁共振成像(MRI)及输尿管镜检表现与UTUC存在高度重叠性,临床实践中二者鉴别诊断极具挑战性[2][9][10]。多数病例需经根治性肾输尿管切除术后病理检查方能明确诊断[2]。相较于输尿管恶性肿瘤,淀粉样变性病灶的钙化现象少见,增强CT排泄期通常不显示明确占位效应,且病变周围区域罕见淋巴结转移征象[10];MRI特征性表现为T2加权像(T2WI)呈均匀低信号,弥散加权成像(DWI)序列显示扩散受限。然而,上述影像学特征缺乏绝对特异性,尚不足以实现与上尿路恶性肿瘤的可靠鉴别[10][11]。组织病理学检查构成诊断金标准:刚果红染色下淀粉样蛋白沉积物呈现砖红色阳性,并在偏振光显微镜下显示特征性苹果绿双折光现象[1];电子显微镜可直观观察到直径7~10 nm的无分支杂乱排列淀粉样原纤维。此病理确认流程是明确输尿管淀粉样变性的最终依据[11][12]。

3.3. 治疗

随着细长输尿管镜等器械的技术进步,输尿管镜活检已成为确诊输尿管淀粉样变性并实施保守治疗的有效手段。参照胃肠道淀粉样变性中淀粉样蛋白主要沉积于黏膜下层及固有肌层的病理特征[13],输尿管病变的诊断需获取包含黏膜下层的深部组织标本。然而深部活检存在输尿管穿孔风险,故建议在活检前行影像学评估输尿管壁厚度以规避并发症。鉴于其临床表现与恶性肿瘤的高度相似性,推荐对拟行肾输尿管切除术且尿路上皮癌细胞学阴性的病例,术前常规实施输尿管镜活检,以实现输尿管淀粉样变性 with 恶性肿瘤的鉴别诊断[13]。

输尿管局限性淀粉样变性较为罕见,无标准临床治疗方案,可观察随访和行输尿管扩张术等保守治疗,出院后输尿管局限性淀粉样变性是一种罕见的临床疾病,目前尚未确立标准化的治疗方案。对于病情稳定的患者,可采取观察随访或输尿管扩张术等保守治疗策略,出院后通过连续的影像学随访即可有效监测疾病进展。当病变严重时,则需考虑手术干预,具体术式包括:输尿管节段性切除及断端吻合术、输尿管膀胱吻合术、回肠输尿管吻合术,或输尿管全切术/肾输尿管切除术[9][14]。文献报道其术后复发率较低。此外,局部应用二甲基亚砜,或口服秋水仙碱及皮质类固醇等药物亦被证实具有一定疗效[12]。总体而言,输尿管局限性淀粉样变性临床过程及预后相对良好,若病变能被完全切除,则可达到治愈[10]。

鉴于泌尿道淀粉样变性本身罕见,而输尿管局限性病变则更为少见,同时其影像学及内窥镜表现与恶性肿瘤(如输尿管癌)相似,导致术前明确诊断存在显著困难。因此,对于影像学提示输尿管肿瘤的患者,强烈建议行输尿管镜下活检或术中快速冰冻病理检查。术前明确诊断至关重要,有助于避免不必要的肾输尿管全切术,使患者获益并减少潜在的手术创伤,对疑似输尿管肿瘤患者的精准诊断与合理治疗具有重要意义。

声 明

该病例报道已获得病人的知情同意。

参考文献

- [1] Monge, M., Chauveau, D., Cordonnier, C., Noël, L., Presne, C., Makdassi, R., *et al.* (2011) Localized Amyloidosis of the Genitourinary Tract: Report of 5 New Cases and Review of the Literature. *Medicine*, **90**, 212-222. <https://doi.org/10.1097/md.0b013e31821cbdad>
- [2] Aoki, S., Kawahara, T., Tajirika, H., Yasui, M., Terao, H., Funahashi, M., *et al.* (2023) Localized Amyloidosis of the

- Ureter: A Case Report. *Journal of Medical Case Reports*, **17**, Article No. 443.
<https://doi.org/10.1186/s13256-023-04138-y>
- [3] Borza, T., Shah, R.B., Faerber, G.J. and Wolf, J.S. (2010) Localized Amyloidosis of the Upper Urinary Tract: A Case Series of Three Patients Managed with Reconstructive Surgery or Surveillance. *Journal of Endourology*, **24**, 641-644.
<https://doi.org/10.1089/end.2009.0383>
- [4] Ding, X., Wang, Y., Yan, X., Wang, C. and Wang, Y. (2013) Localized Amyloidosis of the Ureter: A Case Report and Literature Review. *Canadian Urological Association Journal*, **7**, e764-7. <https://doi.org/10.5489/cuaj.576>
- [5] Yamashita, K., Yoshida, K., Nakazawa, T., Shiseki, T., Sekido, E., Kubota, S., *et al.* (2023) Localized Amyloid a Amyloidosis of Ureter: A Case Report. *Urology Case Reports*, **51**, Article ID: 102563.
<https://doi.org/10.1016/j.eucr.2023.102563>
- [6] Bowen, K., Shah, N. and Lewin, M. (2012) Al-Amyloidosis Presenting with Negative Congo Red Staining in the Setting of High Clinical Suspicion: A Case Report. *Case Reports in Nephrology*, **2012**, Article ID: 593460.
<https://doi.org/10.1155/2012/593460>
- [7] Ahmed, S., Nasir, H., Moatasim, A. and Khalil, F. (2022) Renal Amyloidosis: A Clinicopathological Study from a Tertiary Care Hospital in Pakistan. *Cureus*, **14**, e21122. <https://doi.org/10.7759/cureus.21122>
- [8] 梁树麟, 林灿彬, 黄坚. 局限性输尿管淀粉样变性 1 例报告[J]. 中华泌尿外科杂志, 2023, 44(7): 544-545.
- [9] 邹燕丽, 张雨涛. 原发性局限性输尿管淀粉样变性 1 例[J]. 诊断病理学杂志, 2023, 30(6): 622-623.
- [10] 王常明, 李士杰, 孔垂泽. 原发性局部输尿管淀粉样变伴慢性肾盂肾炎 1 例[J]. 临床泌尿外科杂志, 2020, 35(2): 169-170.
- [11] 赵志强, 杨婧, 周平辉. 原发输尿管局限性淀粉样变性 CT 表现 1 例[J]. 中国 CT 和 MRI 杂志, 2023, 21(1): 186.
- [12] 周巧丹, 王堃, 朱凤鸣, 等. 早期漏诊的轻链型淀粉样变性 1 例并文献复习[J]. 临床肾脏病杂志, 2024, 24(1): 76-80.
- [13] Hayakawa, S., Shiroki, R., Fukami, N., *et al.* (2015) [A Case of Localized Amyloidosis of the Ureter Diagnosed by Ureter Biopsy Using a Ureteroscope]. *Hinyokika Kyo*, **61**, 275-277.
- [14] 朱强, 韩莎莎, 时春雷, 等. 输尿管淀粉样变性 1 例报告[J]. 山东医药, 2012, 52(18): 99.