

• 短篇及病例报道 •

遗传性出血性毛细血管扩张症并发肺动静脉畸形 1 例

李 坤[#],王如文[△],蒋耀光

(第三军医大学大坪医院野战外科研究所全军胸外科中心,重庆 400042)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2011.12.049

文献标识码:C

文章编号:1671-8348(2011)12-1246-02

1 临床资料

患者,女,13岁,因鼻衄10年,口唇紫绀,活动后心悸1年多入院。患者10年前出现鼻衄,数月发作一次,出血量较多。1年多前出现口唇紫绀,活动后感心悸,运动能力明显降低。喜蹲踞,偶有头晕,无胸痛、咯血、晕厥。查体:体温36.9℃,脉搏64次/分,呼吸20次/分,血压100/60 mm Hg;口唇,双指、趾末端紫绀;右侧腋前线第5、6肋间可闻及3/6级连续性杂音。检验:Hb 160 g/L,红细胞比容(Hct)48.4%。患者父亲有长期鼻衄病史,曾因右下肺动静脉畸形(pulmonary arteriovenous malformations,PAVM)于2001年在本科行右下肺下叶切除术,其双上肢皮肤可见多发性毛细血管扩张(彩插Ⅱ图1)。术前动脉血气分析见表1。心脏、肺血管CTA示右下肺下叶肺动静脉畸形,2支供血动脉与1支回流静脉通过呈瘤样扩张的血管相交通,其中动脉端瘘口直径分别为9.3 mm和4.7 mm,

静脉端瘘口直径为25.5 mm(彩插Ⅱ图2)。超声心动图示三尖瓣少量反流(面积1.1 cm²),估测肺动脉压29 mm Hg。心电图示窦性心律,64次/分,右室肥大可能。肺功能、腹部B超未见异常。

临床诊断:(1)遗传性出血性毛细血管扩张症(hereditary hemorrhagic telangiectasia,HHT);(2)右下肺下叶肺动静脉畸形。遂行右下肺下叶切除术。术中见右肺基底支动脉和右下肺静脉均增粗,右下肺下叶内基底段血管呈瘤样突出于肺表面,有搏动,触之有震颤(彩插Ⅱ图3)。手术顺利,术后患者紫绀和肺血管杂音消失;术后第4天复查动脉血气分析见表1。术后大体病理示肺内动静脉扩张,部分呈囊状,部分呈柱状,管壁变薄,扩张血管有分支相连,最大直径约0.8 cm,并在肺周边部形成网状连接。

表 1 手术前、后动脉血气分析情况

时间	状态	FiO ₂ (%)	SaO ₂ (%)	pH	PaO ₂ (mm Hg)	PaCO ₂ (mm Hg)	HCO ₃ ⁻ (mmol/L)	BE(mmol/L)
术前	平静	21	86	7.421	49	29.2	19.0	-5
术后	平静	21	96	7.399	81	39.6	24.5	0

FiO₂:吸入氧浓度;SaO₂:动脉氧饱和度;PaO₂:动脉氧分压;PaCO₂:动脉二氧化碳分压;HCO₃⁻:碳酸氢根离子;BE:碱剩余。

2 讨 论

HHT 又称 Rendu-Osler-Weber 综合征,是一种常染色体显性遗传疾病,以血管发育异常为特征,发病率约为 1/(5 000~10 000)^[1]。临床表现为鼻衄,皮肤毛细血管扩张,以及肺、脑、肝等器官动静脉畸形。

根据突变基因不同,HHT 分为 HHT1 和 HHT2 两型,分别由 9 号染色体上的 ENG 和 12 号染色体上的 ALK-1 突变引起,这两型占 HHT 的 90% 以上。近期又发现 HHT3 和 HHT4 型,突变基因分别定位于 5 号^[2]和 7 号染色体^[3]。此外,家族性幼年性息肉病的致病基因 SMAD4 也与 HHT 有关^[4]。

目前 HHT 的诊断还处于临床水平,主要根据 Curacao 标准:(1)反复发生的自发性鼻出血;(2)特定部位的多发性毛细血管扩张,如嘴唇、口腔、手指和鼻;(3)内脏损害,如肺、脑、肝或脊髓的动静脉畸形,胃肠道毛细血管扩张(伴或不伴出血);(4)有家族史。具备上述 4 项中 3 项或以上者可确诊;具备 2 项者为疑似;只具备 1 项者患 HHT 可能性小。对于仅有 1 项或 2 项符合 Curacao 标准的病例,建议进行基因检测^[5]。本病例符合上述第 1、3 和 4 项,故确诊为 HHT。

约 15%~50% 的 HHT 患者发生 PAVM^[5]。PAVM 又称肺动静脉瘘(pulmonary arteriovenous fistula,PAVF),是指肺动脉与肺静脉由异常血管连接形成短路,肺动脉血不经过肺泡气体交换直接流入肺静脉,导致右向左分流。PAVM 可有不

同直径,可分为单发、多发或弥漫型,可累及单侧或双侧肺,但多好发于双肺下叶,以单侧多见。PAVM 可引起紫绀、呼吸困难、顽固性低氧血症及血红蛋白代偿性增高,严重的急性并发症包括大咯血和自发性血胸,部分患者可伴有特发性肺动脉高压。此外,若分流血管中的脓毒性栓子进入脑循环形成反常栓塞,可导致短暂性脑缺血发作、脑卒中和脑脓肿等危及生命的神经系统并发症^[6]。PAVM 可随时间推移逐渐增大,妊娠期发生并发症的风险增高^[7]。PAVM 可通过血管造影或三维螺旋 CT 进行确诊^[8]。本病例主要表现为紫绀、低氧血症、代偿性血红蛋白增高和特发性肺动脉高压。

对于 PAVM 进行性增大,发生反常栓塞,或有缺氧症状的患者须进行治疗。外科手术曾是治疗 PAVM 的惟一方法,多采用结扎,局部、肺段、肺叶或全肺切除等方式。其优点是效果确切,并发症发生率和死亡率低,且复发率低于 2%^[8]。随着介入技术的发展,经皮经导管栓塞术已成为 PAVM 的首选治疗方法。然而对于单发、巨大,且局限于一叶肺的 PAVM 以及有栓塞治疗禁忌证或栓塞失败患者仍推荐手术治疗。部分弥漫型 PAVM 患者可行肺移植^[8]。本病例患者术后缺氧症状、体征缓解,动脉血气分析趋于正常,PaO₂ 由 49 mm Hg 上升至 81 mm Hg,手术效果明显。

参考文献:

[1] Veldhuis EC,Veldhuis AH,Dijk FS,et al. Rendu-Osler-

[#] 第三军医大学大坪医院野战外科研究所全军胸外科中心主治医师,在读博士研究生。

[△] 通讯作者,Tel:13908371323;E-mail:wangrw1953@163.com.

Weber disease; update of medical and dental considerations[J]. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod,2008,105(2):38-49.

[2] Cole SG,Begbie ME,Wallace GM,et al. A new locus for hereditary haemorrhagic telangiectasia (HHT3) maps to chromosome 5[J]. J Med Genet,2005,42(7):577-589.

[3] Bayrak-Toydemir P,McDonald J,Akarsu N,et al. A fourth locus for hereditary hemorrhagic telangiectasia maps to chromosome 7[J]. Am J Med Genet A,2006,140(20):2155-2170.

[4] Gallione CJ,Repetto GM,Legius E,et al. A combined syndrome of juvenile polyposis and hereditary haemorrhagic telangiectasia associated with mutations in MADH4 (SMAD4) [J]. Lancet,2004,363(12):852-871.

[5] Faughnan ME,Palda VA,Garcia-Tsao G,et al. International guidelines for the diagnosis and management of hereditary hemorrhagic telangiectasia[J]. J Med Genet,2009,23(3):468-480.

[6] Faughnan ME,Granton JT,Young LH. The pulmonary vascular complications of hereditary haemorrhagic telangiectasia[J]. Eur Respir J,2009,33(5):1186-1201.

[7] Swietlik E,Doboszynska A. Recurrence of arterio-venous malformations with life-threatening complications in a pregnant woman with hereditary teleangiectasia [J]. J Physiol Pharmacol,2008,59(16):683-699.

[8] Fraga JC,Favero E,Canani F,et al. Surgical treatment of congenital pulmonary arteriovenous fistula in children[J]. J Pediatr Surg,2008,43(7):1365-1377.

(收稿日期:2010-10-10 修回日期:2010-11-10)

• 短篇及病例报道 •

急性脾梗死 2 例报道

赵敦勇,陈东风

(第三军医大学大坪医院野战外科研究所消化内科,重庆 400042)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2011.12.050

文献标识码:C

文章编号:1671-8348(2011)12-1247-02

脾梗死是脾动脉或其分支阻塞导致的脾脏组织缺血坏死。其临床少见,症状无特异性,易漏诊、误诊。近期本科收治 2 例,现报道如下。

1 临床资料

病例 1:患者,中年女性,因上腹痛伴间断性呕吐 3 d 入院。患者入院前 3 d 在“5.12”地震时快速奔逃后出现上腹痛,以剑突下及左上腹明显,为隐痛,呈持续性,间断性加剧,伴肩背部放射痛,弯腰抱膝位减轻,伴有恶心及呕吐,进食后即呕吐出胃内容物。既往有高血压及冠心病史。查体:急性痛苦面容,心尖区可闻及收缩期吹风样杂音,左下肺可闻及胸膜摩擦音,左上腹部压痛明显,脾区及左肾区叩痛明显。辅助检查:血常规示白细胞 $22 \times 10^9/L$,血小板 $518 \times 10^9/L$ 。腹部立卧位片未见异常。入院诊断考虑急性胰腺炎,但入院后查血淀粉酶及脂肪酶均正常,且经解痉、止吐、抗感染治疗 3 d 后上述症状无缓解,遂行上腹部 64 排 CT 检查,提示脾梗死,故脾梗死诊断明确。进一步查血脂示胆固醇及三酰甘油增高,D-二聚体明显升高;为明确栓子来源,行心脏彩超检查无明显异常,未见附壁血栓。经抗感染、抗凝、止痛等内科治疗 2 周,患者腹痛症状消失,复查 CT 示脾梗死灶面积较前缩小。出院后随访患者一般情况良好,腹痛未再发作。

病例 2:患者,中年男性,因腹痛 5 d,加重 4 h 入院。入院前 5 d 患者无明显诱因出现腹痛,以脐周明显,为隐痛,持续性,可忍受。门诊给予抗感染、补液治疗后腹痛有所好转。入院前 4 h,上述症状再次发作,难以忍受。查体:急性痛苦面容。心肺未查见异常阳性体征。腹软,无压痛,肝肾区及脾区无叩痛。入院后完善相关检查,血常规示白细胞 $10.86 \times 10^9/L$,中性粒细胞 81.8%。腹部立卧位 X 线片、腹部 B 超、泌尿系 B 超检查未见异常。患者腹痛原因不明,给予止痛、补液等对症治疗后腹痛无明显好转。入院后 2 d,患者脐周疼痛转为左上腹痛。查体:左上腹压痛及脾区叩痛,考虑为脾梗死或肠系膜血栓形成,查血浆 D-二聚体 $925.59 \mu g/L$,异常增高。行上腹部

64 排 CT 检查后确诊脾梗死。经抗感染、抗凝、止痛等内科治疗 4 周后腹痛消失出院。随访患者无任何不适,复查上腹部 CT 示脾梗死灶面积显著缩小。

2 讨论

脾动脉为终末动脉,吻合支少,一旦出现脾动脉血液黏滞度增高、血流速度减慢,便容易形成血栓,出现脾梗死。常见原因为传染性单核细胞增多症^[1]等某些特异性感染;抗磷脂综合征等遗传性血栓形成倾向;胰腺癌等脾周围肿瘤等所致脾动脉血栓形成;房颤、卵圆孔未闭、心内膜炎等所致左心系统血栓脱落;某些伴有脾增大的血液性疾病如骨髓增生性疾病、血红蛋白病、镰状细胞贫血等。腹部外伤、主动脉夹层、脾动脉扭转、手术等直接损伤脾动脉时亦可导致脾梗死。部分患者可无症状,典型表现为腹痛,尤其是左上腹痛或者左侧腰部疼痛^[2],有时伴左肩部放射痛,部分患者有寒战、发热^[3]。左上腹压痛是最常见的体征。

病例 1 患者有高血压、冠心病等基础疾病,有高血脂等血液黏滞度增高的背景,发病前有剧烈运动大汗致血液浓缩及情绪紧张等诱因,导致脾动脉血栓形成引起脾梗死。而病例 2 患者则无常见脾梗死病变基础,发病前亦无明确诱因。因此,通过上述 2 例患者可以看出,无论有无基础疾病,凡是出现急性左上腹痛或者左侧腰部疼痛患者,除考虑左上腹相应器官病变外,应考虑有脾梗死可能,尤其是当有白细胞、血小板、血浆 D-二聚体增高、高凝状态时更应警惕。腹部超声及 CT 是最常用的诊断脾梗死的检查方法^[3-4]。脾梗死没有特异性治疗方法,内科以治疗基础疾病及止痛等对症治疗为主,当脾脓肿、脾破裂等并发症出现时才需要行脾切除手术^[5],大多数情况下预后良好^[6]。

参考文献:

[1] Suzuki Y,Shichishima T,Mukae M,et al. Splenic infarction after Epstein-Barr virus infection in a patient with