

肝动脉畸形(Alagille 综合征)

病例报道

Arteriohepatische Dysplasie (Alagille-Syndrom)

Ein Fallbericht

E. Fiedler, F. Fellner, G. Born, M. Lenz, W. Bautz

肝动脉畸形(又称 Alagille 综合征和 Watson-Alagille 综合征)是一种常染色体显性遗传性先天性疾病,伴不同的明显的外显率。由 Watson 和 Miller 首次报道,并由 Alagille 充实,病变缺陷可能位于 20 号染色体短臂。

临床表现包括慢性肝内胆汁郁积(91%)伴瘙痒、典型面容(95%)(前额突出、眼间距宽、鞍状鼻或直鼻)、眼畸形(角膜胎生环)(88%)、骨骼畸形(蝶形椎骨)(87%)、心脏畸形(75%)(房间隔缺损)、外周肺动脉狭窄、皮肤畸形(黄瘤)、精神和身体发育迟缓。

病例报告

病史 28 岁男性患者,由于 Alagille 综合征的反复发作的食道静脉曲张出血,而住院治疗,试图进行肝移植。出生时即有黄疸,其后出现生长障碍和眼睛病变及性腺机能减退。

入院时体检 巩膜黄疸,褐色皮肤,耳廓畸形(图 1),Erb 氏点和心尖有收缩期杂音并向颈动脉传导,两侧角膜胎生环(又称少年脂样弓角膜边缘环形混浊),脾肿大,性腺机能减退,房间隔缺损。

实验室检查 胆汁淤积:总胆红素 6.8 mg/dl, GOT 55U/l, GPT 44U/l, GLDH 44U/l, γ -GT 262U/l, 碱性磷酸酶 923U/l。白细胞减少:白细胞 2800/ml, 血小板 60 000/ μ , 氨 163mg/dl, 铜 204mg/dl。

肝组织活检和组织学检查:胆管数明显

减少,门脉轻度纤维化,胆汁郁积时的炎性改变。

仪器检查

食道胃十二指肠镜检:食道胃底静脉曲张,II-III 度。超声和 CT:肝脾肿大,肝右叶球形占位性病变,直径 10 × 10 × 12cm。磁共振(图 2):肝脾肿大,肝右叶球形占位性病变并导致邻近肝血管受压。与肝组织相比, T_2 -加权相表现为不均匀的等质至低密度影, T_1 -加权相为均匀的等质至高密度影。静脉给予造影剂后,显示部分病变区,然而继续发展则为显著的低密度内信号。明显增大的肝脾至肾脏移位。

讨论

除了典型的面容外,Alagille 综合征最常见的表现为肝脏损害伴纤维化和肝硬化及门静高压。并发症为反复发作的食道静脉曲张出血、腹水、脾肿大和肝性脑病。

到目前为止,还没有关于该病影像学的科研报道。Halvorsen 及同事于 1993 年首次发表了 CT、MRI 和核素扫描的结果,在其文章中提及肝脏的球形结构和肝小叶的改变,肝叶发育不良或由于占位性病变而受挤压或被取代,无正常的肝脏血管。有些病例证实有肝硬化,50% 的病例有脾肿大,病因不明。极少数病例肝癌可伴发 Alagille 综合征,本例无肿瘤。

Alagille 综合征的保守治疗为肌肉注射

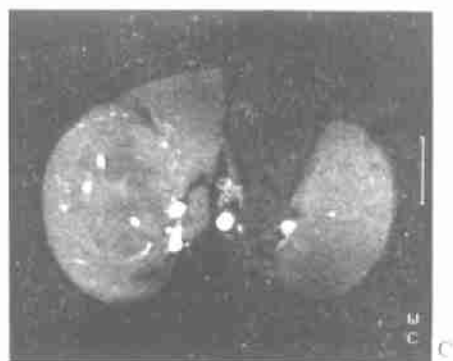
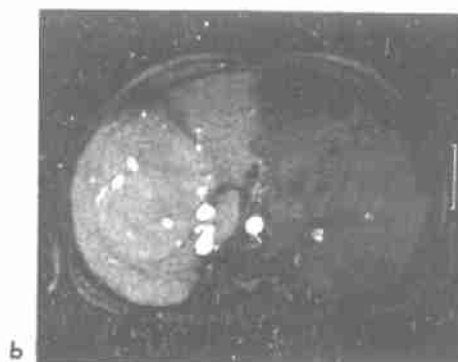
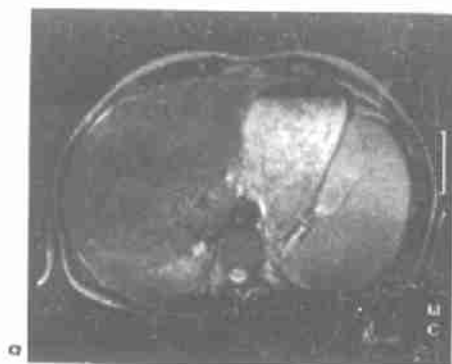


图1 肝动脉畸形患者肝脏MRI。肝脾肿大,肝右叶 $10 \times 10 \times 12\text{cm}$ 大小的占位性病变,内部结构不均匀,周围血管受压,病变由假包膜环绕。

- a) 自旋回波:(TR 1700ms, TE 80ms)。
 b) 梯度回波:静脉注射 Gadolinium 前呼吸控制下 FLASH(TR 30ms, TE 12ms, Flip 角 40°)。
 c) 梯度回波:静脉注射 Gadolinium 后呼吸控制下 FLASH(TR 30ms, TE 12ms, Flip 角 40°)。

Vitamine A, D, E, K, 补充低脂肪和富含甘油三酸酯的饮食。因为并发症的死亡率达13.7%,即使肝合成功能正常,肝移植仍是其适应证。

本病例出现多次食道和胃底静脉曲张(Ⅱ-Ⅲ度)出血的失代偿期,因此准备进行肝

移植手术。

同济医科大学附属同济医院

董卫国 译

赵华月 校

Röntgenpraxis, 1996, 49: 281 - 282

(1997-03-18 收稿)