

遗传性出血性毛细血管扩张症二例

张铁亮, 李彩英, 周艳玲, 冯平勇, 武柏林

【中图分类号】R445.3; R596.11 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2009)12-1390-02

遗传性出血性毛细血管扩张症(hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT), 又名 Osler-Rendu-Weber 综合征, 是一种常染色体显性遗传病, 以皮肤黏膜毛细血管和微静脉扩张伴出血为特点, 常伴有血管畸形, 其发病率约 12.5/100 000~20/100 000^[1]。临床上罕见, 近年来我们遇到 2 例, 现报道如下。

病例资料 病例 1: 男, 26 岁。反复出现鼻腔黏膜出血 7 年余, 近 2 个月来手指及口唇发绀, 发现红细胞增多半月余入院。查体发现, 嘴唇、脸、结膜、耳和手指等部位可见成簇的鲜红色和紫红色斑点, 压之不完全褪色。影像学表现: 胸部多层螺旋 CT 平扫示左下肺门及右肺上叶分别可见一类圆形软组织影, 其中左下肺门病变大小约 6.1 cm×5.7 cm, 边缘可见分叶征象; CT 增强扫描示病灶明显强化, 左肺动脉及静脉伸入病变内部, 左肺静脉明显增粗(图 1a)。肺动脉 DSA 示左下肺动脉增粗, 直径约 20 mm, 动脉早期左下肺动脉远端可见一较大畸形血管团, 位于左肺下野中带, 并可见肺静脉提前流入左心房(图 1b); 右肺上野亦可见一结节状异常染色, 并见一肺静脉分支早显进入左心房。肝动脉 DSA 示肝动脉增粗、走行迂曲, 肝实质内可见大小不等的畸形血管团, 以肝右叶明显, 实质期可见弥漫性分布小结节状染色, 肝脏部分静脉早现。颈动脉 DSA 示左侧颈外动脉之颌内动脉分支血管增粗紊乱, 亦可见一畸形血管团(图 1c)。

病例 2: 女, 44 岁, 上腹部不适 1 个月, 乏力心悸入院。既往脑梗死病史, 易患感冒, 偶有下肢浮肿。查体: 贫血貌, 无明显青紫, 颜面部可见多发血管痣, 杵状指, 上腹部局限性搏动, 可扪及震颤、闻及杂音。其母亲、兄妹、儿子均有不同程度的鼻出血史, 在嘴唇、眼睑及手指等部位可见有不同数量扩张的毛细血管。影像学表现: 腹部超声见肝肋下不大, 肝内胆管回声显示不清, 胆总管回声显示不清, 肝静脉扩张, 右肝静脉直径 1.9 cm, 门静脉直径约 1.1 cm。肺动脉 DSA 可见右肺中野一畸形血管团, 肺静脉增粗, 提前流入左心房(图 2a)。肝动脉

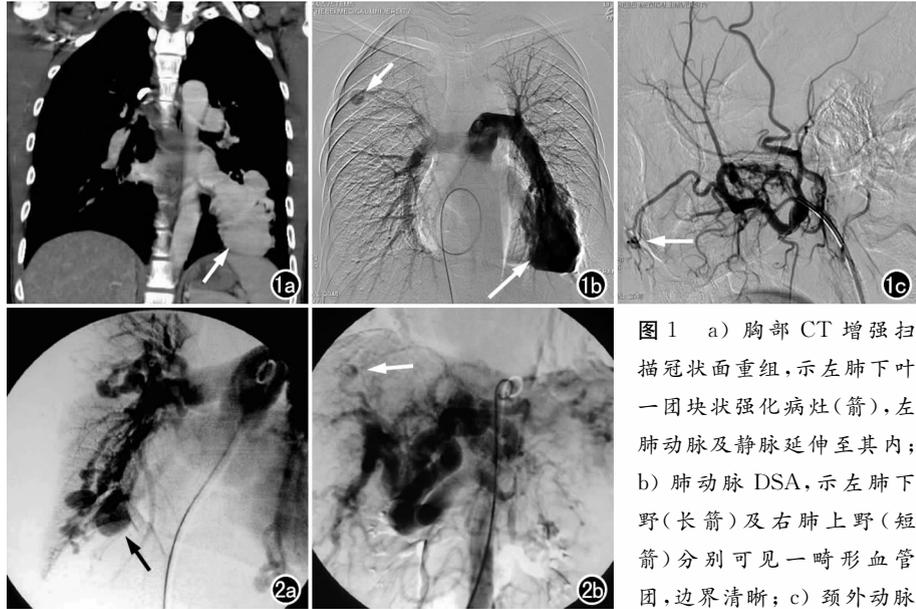


图 1 a) 胸部 CT 增强扫描冠状面重组, 示左肺下叶一团块状强化病灶(箭), 左肺动脉及静脉伸至其内; b) 肺动脉 DSA, 示左肺下野(长箭)及右肺上野(短箭)分别可见一畸形血管团, 边界清晰; c) 颈外动脉

DSA 示颌内动脉分支紊乱, 亦可见畸形血管团(箭)。图 2 a) 肺动脉 DSA 示右肺中野一畸形血管团(箭); b) 肝动脉 DSA 示肝动脉增粗, 走行迂曲, 肝实质内可见多发大小不等畸形血管团(箭)。

DSA 示肝动脉增粗走行迂曲, 肝实质内可见大小不等的畸形血管团, 部分肝静脉提前流入下腔静脉(图 2b)。

讨论 HHT 是一种常染色体显性遗传疾病, 其发病的分子基础与主要与 endoglin (ENG) 基因和活化受体激酶(activin receptor-like kinase-1, ALK-1) 基因有关, 这两种基因由血管内皮细胞表达。HHT 目前主要分为 HHT-1 和 HHT-2 两种类型, 分别由 9 号染色体上 ENG 基因及 12 号染色体上 ALK-1 基因突变有关^[2]。本病病变部位在血管壁, 表现为毛细血管扩张、肝动静脉畸形(arteriovenous malformations, AVM) 和动脉瘤。血管壁变薄、平滑肌缺乏、弹力纤维缺乏、毛细血管壁和小动脉壁仅由一层内皮细胞组成, 不能收缩, 血管迂曲或扩张形成不同的形态, 有时仅有的内皮细胞发生退行性变, 内皮细胞连接缺损, 病变血管可因轻微的外力, 或血管内血流压力作用即可发生破裂而出血。

目前 HHT 的诊断主要采用 Shovlin 标准: ①自发的或反复发作的鼻出血(夜间鼻出血更要高度考虑 HHT); ②多发性皮肤或黏膜的毛细血管扩张, 如嘴唇、口腔、指甲、鼻子; ③内脏动静脉畸形, 伴有或不伴有胃肠道出血的胃肠道毛细血管扩张、肺动静脉瘘、肝 AVM、脑 AVM、脊髓 AVM; ④家族史^[3]。具备上述 4 项中的 3 项者可确诊; 具备其中 2 项者为疑诊; 如果少于 2 项, 则 HHT 可能性不大^[4]。

作者单位: 050000 石家庄, 河北医科大学第二医院医学影像科

作者简介: 张铁亮(1983-), 男, 河北唐山人, 硕士研究生, 主要从事腹部影像诊断工作。

通讯作者: 李彩英, E-mail: licaiying63@yahoo.com.cn

影像学检查:传统的检查方法包括超声和 DSA。腹部 B 型超声常发现肝脏内异常,表现为肝内多发异常扩张血管结构,可扪及血管的明显搏动;血管造影是 HTT 诊断的金标准,常见多部位受累血管的扩张、扭曲,静脉相有小结节状对比剂存留,另有早期的静脉充盈,提示有动静脉分流。本组 2 例患者均行 DSA 检查,肝内及肺内均可见到畸形的血管团,并且可见早期的静脉充盈。近年来,多层螺旋 CT 血管成像(multislice spiral computed tomographic angiography, MSCTA)广泛应用于临床,MSCTA 创伤小,经济,检查时间短,CT 横断面的薄层重建结合三维重组:MIP、VR 在直观显示肺内及肝脏血管的扭曲、扩张及畸形血管团同时,多期扫描可以显示引流的静脉异常;本文病例 1 采用多层螺旋 CT 显示胸部多发畸形血管团,并与 DSA 对照,显示很好一致性。因此,对于不能耐受 DSA 患者,MSCTA 可以做为替代检查方法。

本病具有较典型的临床及影像学表现。病例 1 表现反复鼻出血,嘴唇、脸、结膜、耳和手指可见呈簇状分布的斑点,同时伴肝脏、肺脏动静脉畸形;病例 2 颜面部多发血管痣、内脏多发血管畸形,贫血及家族史,均支持 HTT 诊断。

HHT 主要应与以下疾病相鉴别:①红痣,仅见于皮肤,多发生在年长者,高出皮肤,鲜红色,边缘清楚,指压不褪色;②蜘蛛痣,见于肝病及妊娠期妇女,用指尖或火柴头压迫蜘蛛痣的中心,辐射状的小血管网即褪色,很少出血;③小静脉扩张,常见于面部和大腿,多呈条状分布;④其他,消化道病变出血应注意与溃疡病、食管静脉曲张、消化道恶性肿瘤相鉴别,可通过病史、内窥镜检查观察粘膜毛细血管有无典型扩张等协助鉴别诊

断。

HHT 的治疗:本病目前尚无特殊治疗方法,主要为对症治疗。鼻出血可用鼻腔填塞物或加压止血。严重反复的鼻出血或皮肤出血可采用激光凝固、冷冻、动脉栓塞或手术缝合等措施。胃肠道出血可用内镜下双频电切或激光技术处理^[5]。对反复出血且出血量较大的局部病变,特别是造成大量反复呕血、黑粪及咯血、血尿的患者,可考虑用手术或激光等切除局部病灶,但应慎重作好术前准备。

参考文献:

- [1] Bergler W, Gotte K. Hereditary Hemorrhagic Telangiectasias: a Challenge for the Clinician[J]. Eur Arch Otorhinolaryngol, 1999, 256(1):10-15.
- [2] Cymerman U, Vera S, Pece-Barbara N, et al. Identification of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Type I in Newborns by Protein Expression and Mutation Analysis of Endoglin[J]. Pediatr Res, 2000, 47(1):24-35.
- [3] 陈慧, 骆杰伟, 杨柳青. 遗传性出血性毛细血管扩张症:一家系研究与文献复习[J]. 中国分子心脏病学杂志, 2008, 8(4):225-228.
- [4] Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, et al. Diagnostic Criteria for Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (Rendu-Osler-Weber Syndrome)[J]. Am J Med Genet, 2000, 91(1):66-67.
- [5] 王天锡, 曹泽伟. 遗传性出血性毛细血管扩张症合并上消化道出血 1 例[J]. 疑难病杂志, 2007, 6(6):352.

(收稿日期:2009-03-27 修回日期:2009-07-13)

第九届全国儿科放射学术大会

中华医学会放射学分会儿科放射学组第 9 届全国年会(CSPR 2010)于 2010 年 4 月 2 日~5 日在中国南京举办。

本次全国年会的宗旨是“老朋友,新技术”。近年来,放射学的发展是科学技术发展的亮点,在本次全国年会上,国内外的众多专家将介绍影像技术的最新进展,本次会议将提供一个探讨影像学新技术的极好的平台。有助于与会者更新知识,分享临床和基础研究的经验。今年是中华医学会放射学分会儿科放射学组成立 20 周年,儿科学组是我国儿科放射工作者的第一个专业学术团体,20 年来,老一代儿科放射工作者为我国儿科放射事业努力奉献,做出了杰出的贡献。届时一些老一代儿科放射学专家也将来到南京参会介绍他们的经验,这也将是年轻的儿科放射工作者向老专家学习的良机。

我们将尽力为与会者提供方便,并尽量科学地安排会议日程,课程将广泛覆盖儿科放射学的各个方面。

组委会衷心期待您参与 CSPR 2010,诚挚欢迎您莅临南京。

(中华医学会放射学分会)