

遗传性出血性毛细血管扩张症相关性肺动脉高压 1 例

张林林, 张宏斌

(山东省桓台县人民医院心内科一病区 256400)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2013.07.054

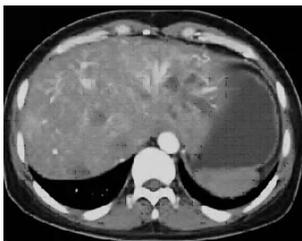
文献标识码:C

文章编号:1671-8348(2013)07-0839-02

遗传性出血性毛细血管扩张症(hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT)临床较少见,国内鲜有 HHT 相关性肺动脉高压的报道。现报道 HHT 相关性肺动脉高压 1 例,希望引起专业医师的重视,提高 HHT 及肺动脉高压的诊疗率。

1 临床资料

患者,女,38岁,因“胸闷乏力1周”于2011年11月11日入住本院。既往天气干燥时有“鼻出血”病史,1年前因“遗传性出血性毛细血管扩张症合并肝动静脉瘘”在山东大学齐鲁医院行“右肝后叶部分切除,肝动脉结扎术”。查体:全身皮肤未见毛细血管扩张。双肺呼吸音清,未闻及干湿性啰音。肺动脉瓣第二心音亢进、分裂,双下肢无水肿。右上腹肋缘下见长约25cm斜行手术瘢痕。血常规未见异常,丙氨酸氨基转移酶91.4 U/L,天门冬氨酸氨基转移酶99.6 U/L,谷氨酰转氨酶163.6 U/L,碱性磷酸酶356.6 U/L,总胆红素31.6 μmol/L,直接胆红素16.0 μmol/L,总胆汁酸60.7 μmol/L。腹部增强CT扫描示图1,胸部增强CT示图2。



肝左叶及右叶部分胆管明显扩张,强化扫描动脉期见肝动脉及其分支明显增粗迂曲,肝静脉增粗,提前显影。

图1 腹部增强CT扫描影像



右心房及右心室明显扩大,心包内见大量液体密度影,肺动脉及其分支增粗。

图2 胸部增强CT扫描影像

心脏超声心动图示右房增大(63 mm×50 mm),肺动脉重度高压97.9 mm Hg(1 mm Hg=0.133 kPa),三尖瓣大量反流,大量心包积液,舒张期心尖部深约1.2 cm,射血分数70%。追问病史,其母有此病史。诊断为:(1)遗传性出血性毛细血管扩张症;(2)右肝后叶切除术后肺动脉高压。入院后给予前列腺素E、西地那非、地尔硫卓对症处理,2周后复查超声心动

图,肺动脉压力降至81.6 mm Hg,自觉症状好转出院。

2 讨论

HHT又名Osler-Rendu-Weber病,为常染色体显性遗传性疾病,男女患病概率相等。本病在欧洲人群中,年发生率为(1~2)/10万^[1],HHT现已明确的致病基因有3种^[2],为定位于染色体9q34.1的endoglin基因(ENG),位于12q11~q14的activin receptor-like kinase 1(ALK1)基因,以及位于染色体18q21的SMDA4基因,三者均与TGF-β相关,ENG基因和ALK1基因分别是TGF-β的II型和I型受体,SMDA4基因是TGF-β超家族细胞内信号转导效应分子,提示HHT分子生物学基础是TGF-β信号转导紊乱引起的血管发育异常。ENG基因、ALK1基因、SMDA4基因将HHT分为HHT1、HHT2和HHT3三型。

按照2000年Shovlin等提出的HHT诊断标准:(1)鼻出血,自发或反复鼻出血;(2)皮肤、黏膜毛细血管扩张;(3)内脏受累;(4)直系亲属患HHT家族史。若4项具备3项可确诊,具备2项为疑诊,仅有1项异常,基本可排除HHT。此患者既往患“鼻出血”病史,母亲有此病史,上海东方肝胆医院行“肝动脉造影”明确诊断为HHT。

HHT既属于动脉型肺动脉高压的一种,又是特发性肺动脉高压危险因素之一^[3]。继发于HHT的肺动脉高压发病机制多由较大的肝脏动静脉瘘引起回心血量增多所致,而HHT合并特发性肺动脉高压的分子基础与TGF-β信号转导系统基因突变有关^[4]。特发性肺动脉高压的分子基础与BMPRII基因突变有关。BMPRII、ENG和ALK1是TGF-β信号转导系统的膜结合受体,参与内皮细胞和血管平滑肌细胞分化、增殖和凋亡等过程。以肺动静脉扩张为特征的HHT和以肺血管闭塞重构为特征的特发性肺动脉高压合并存在,提示两种疾病存在共同分子机制。文献报道,HHT直接导致的肺动脉高压与2型HHT有关^[5]。患者行上腹部和胸部增强CT扫描检查,未发现肺动静脉瘘,考虑肺动脉高压主要由肝动静脉瘘所致回心血量增多所致,但不能排除肺小动脉闭塞和重构可能,由于条件限制未行基因水平检查。

HHT相关性肺动脉高压极少见,需要加强对HHT相关性肺动脉高压的了解,从HHT高度对病症采用及时、有效治疗,改善患者预后。

参考文献:

- [1] 陈昆峰. 遗传性出血性毛细血管扩张症死亡1例[J]. 中国医师杂志, 2005, 7(2): 288.
- [2] 高海女. 遗传性出血性毛细血管扩张症性肝硬化1例

[J]. 中华医学遗传学杂志, 2008, 25(5): 610.

[3] Simonneau G, Galie N, Rubin LJ, et al. Clinical classification of pulmonary hypertension[J]. J Am Coll Cardiol, 2004, 43(12 Suppl S): S5-12.

[4] 徐希奇, 赵红, 荆志成. 遗传性出血性毛细血管扩张症合并肺动脉高压的临床表型与分子遗传学特点[J]. 医学研究通讯, 2005, 34(3): 63-66.

[5] Harrison RE, Flanagan JA, Sankelo M, et al. Molecular and functional analysis identifies ALK-1 as the predominant cause of pulmonary hypertension related to hereditary haemorrhagic telangiectasia[J]. J Med Genet, 2003, 40(12): 865-871.

(收稿日期: 2012-08-22 修回日期: 2012-10-20)

• 短篇及病例报道 •

腹部挤压伤后腹股沟疝致阴囊破裂 1 例

张家模

(重庆医科大学附属永川医院泌尿科 402160)

doi: 10.3969/j.issn.1671-8348.2013.07.055

文献标识码: C

文章编号: 1671-8348(2013)07-0840-01

1 临床资料

患者, 男, 65 岁, 车祸伤后左侧阴囊破裂肠外露 2 h 入院。患者既往发现左侧腹股沟可复性包块 5 年, 大小约 5 cm × 4 cm, 不能掉入阴囊。入院前 2 h, 患者骑摩托车与货车相撞后腹部受挤压, 阴囊破裂致肠、睾丸外露。查体: 体温 36.5 °C, 脉搏 85 次/分, 血压 110 mm Hg/82 mm Hg(1 mm Hg=0.133 kPa), 体型消瘦, 急性面容, 心肺未见明显异常, 腹部呈“舟状腹”, 左侧阴囊底部见一长约 6 cm 不规则破口, 睾丸脱出, 长约 70 cm 小肠外露于阴囊破口, 颜色红润。上下腹部 CT 扫描未见明显的脏器损伤及出血。术中还纳肠管、高位结扎疝囊、固定睾丸、修补缝合阴囊破口, 留置阴囊引流条。术后予以抗炎及换药处理, 10 d 后治愈出院。

2 讨论

腹股沟疝的疝内容大多为肠管及大网膜, 容易形成嵌顿并发坏死, 严重时引起疝囊壁自发性破裂^[1]。另外, 有文献报道分娩过程中腹股沟斜疝致大小阴唇交界处破裂^[2]。但外力引起疝囊及阴囊破裂者极其罕见, 本例引起阴囊破裂的可能原因: (1) 患者高龄, 消瘦, 组织退行性变, 疝囊、阴囊组织菲薄、疏松, 平滑肌、腹股沟韧带、睾丸鞘膜组织松弛, 失去了原有的韧性和坚固; (2) 车祸时患者瞬间受巨大暴力挤压, 腹腔压力骤然

增高, 骤升的腹腔压力作用于腹腔脏器及腹膜, 腹腔压力从而向腹股沟疝内环口传递, 疝囊、腹股沟管、阴囊皮肤不能抵御腹腔内压力^[3]。基于以上两种原因, 产生了阴囊的气球样爆破。通过对本例患者的诊断治疗体会如下: 腹股沟疝诊断明确, 应及时手术治疗, 避免形成嵌顿性疝的形成及此类现象的发生。一旦发生, 应及时还纳疝内容物, 避免肠管嵌顿坏死。如有坏死需尽可能在腹腔外切除坏死肠段, 腹腔外冲洗, 降低腹腔感染机会, 从而减少术后并发症。同时行高位结扎术封闭内环口, 另外留置阴囊引流条可以有效减轻局部感染。

参考文献:

- [1] Ohene-Yeboah M. Entero-scrotal fistula in a Ghanaian adult: a case report of the spontaneous rupture of a neglected strangulated inguinal hernia[J]. Hernia, 2011, 15(4): 455-457.
- [2] 韩静杰. 分娩过程中腹股沟斜疝疝壁破裂 1 例[J]. 现代妇产科进展, 2005, 14(2): 156.
- [3] 欧桂生, 林罗坚, 杨俊标, 等. 挤压胸腹部致会阴阴囊破裂睾丸脱出 1 例[J]. 中国法医学杂志, 2002, 17(S1): 49-51.

(收稿日期: 2012-08-14 修回日期: 2012-10-19)

作者简介: 张家模(1982~), 住院医师, 硕士, 主要从事泌尿系疾病研究。

(上接第 838 页)

人胃镜高位反转观察贲门入口紧密包裹胃镜镜身, 胃底较深。HH 患者大多数为贲门入口宽松, 贲门与镜身包裹松弛。本文胃镜下 HH 患者中 69 例均可见贲门入口增宽呈裂口状或椭圆形, 不能紧密包裹内镜镜身, 并发现胃底大多变浅。食管裂孔失去收缩作用致贲门入口松弛, 是形成 HH 的重要原因。故在内镜下反转观察发现贲门入口不能紧密包裹镜身, 胃底变浅, 应作为 HH 在内镜诊断的重要指标。

3.5 膈上疝囊形成 HH 患者在内镜下表现为胃黏膜翻入纵膈, 当翻入食管腔内数厘米时可在膈上出现由胃黏膜形成的疝囊(操作时可挤压腹部以增加腹部压力, 可提高检出率)。本文统计 13 例(18%)有疝囊形成, 与相关报道相符。在临床上严重的恶心、呕吐者, 部分于内镜下可见特征性的“双环征”。

膈上疝囊、双环征形成诊断 HH 特征性指标。

总之, 儿童电子胃镜对儿童 HH 的诊断将齿状线上移, 食管末端生理形态的改变, 贲门入口松弛以及膈肌上疝囊形成, 4 项指标作为 HH 的内镜诊断标准是可行的, 在诊断 HH 上具有重要意义。

参考文献:

- [1] 许积德. 小儿内科学[M]. 3 版. 北京: 人民卫生出版社, 1997: 120.
- [2] 张刚, 刘丽娟. 胃镜诊断食管裂孔疝价值分析[J]. 现代医药卫生, 2010, 26(12): 1859-1860.

(收稿日期: 2012-08-22 修回日期: 2012-10-18)