

物质充填而形成的球形病灶,常呈圆形。

脾结核临床表现多变,多以非特异性症状为主,术前诊断率低。有建议称典型的临床表现为左上腹部的疼痛伴发热、全身不适、体质量减轻,常为一个慢性病程。但文献报道中拥有以上典型临床表现的甚少,多只表现为其中一到两个非特异性临床表现。有文献报道脾结核的常见全身症状主要为发热,占 75%,厌食和体质量减轻各占 50%,局部症状以左上腹部疼痛为最常见,腹胀抑或无局部症状少见^[1]。本例孤立性脾结核则缺乏结核感染的非特异性症状,但有左上腹部的固定疼痛。脾结核致脾亢引起血红蛋白、血小板降低而出现贫血、紫癜等罕见表现也有文献报道。

影像学检查对脾结核临床诊断有重要参考价值,超声和脾脏 CT 可以发现病变。最常见的脾结核超声改变为单发或多发的低回声病灶,规则低回声常提示结核结节,不规则低回声常提示结核性脾脓肿,也可以检测出结核性脾肿大。腹部 CT 较超声检查有一定优势,可以检查到超声检查阴性、腹部广泛性病变影响超声检查而检测不到的病变,尤其在结核性脾脓肿和小钙化灶。脾结核因病理变化及病程不同在 CT 上表现 4 种类型:粟粒型、脓肿型、结节型和纤维钙化型;结节型病变为孤立性脾结核的最常见病变,结核球为结节型的晚期病变,临床罕见^[2]。但脾脏的影像学检查只能发现病变,与其他占位性病变无明显鉴别诊断作用。当影像学检查提示占位性病变需要与其他病变进行鉴别诊断时,应进一步行结核病的特异实验室检查,包括结核菌素实验、结核抗体、生物学的聚合酶链式反应、血沉等^[3]。鉴别诊断包括脾脏的转移和原发肿瘤,淋巴瘤,其他病原菌致脾脓肿等。本文报道病例的门诊及住院辅助检查均提示了占位性病变,但影像学表现缺乏特意表现,忽略了结核病灶的可能性,未进一步行结核特异性实验检查。组织病理学检查仍是诊断脾结核金标准,既往文献中病变组织大部分还是来源于传统的剖腹探查手术,而超声或 CT 引导下经皮穿刺活检术及腹腔镜下脾脏病变标本组织的切取也见一些于个案报道,本例术后病理学检查则明确诊断为脾脏结核球^[3-4]。

随着对脾脏人体免疫功能研究的不断深入,对外科治疗脾

参考文献

- [1] Dixit R, Arya MK, Gupta MPA. Clinical profile of patients having splenic involvement in tuberculosis[J]. Indian J Tuberc, 2010, 57(1): 25-30.
- [2] Pereira JM, Madureira AJ, Vieira A, et al. Abdominal tuberculosis: imaging features [J]. Eur J Radiol, 2005, 55(2): 173-180.
- [3] Meshikhes AW, Al-Momen S. Laparoscopic diagnosis of splenic tuberculosis[J]. Surg Laparosc Endosc Percutan Tech, 2006, 16(5): 355-356.
- [4] Gochhait D, Dey P, Rajwanshi A, et al. Role of Fine needle aspiration cytology of spleen[J]. Apmis Acta Pathologica Microbiologica Et Immunologica Scandinavica, 2015, 123(3): 190-193.
- [5] Ray S, Kundu S, Goswami M, et al. Isolated tubercular splenic abscess: can we defer splenectomy? Our single experience with anti-tuberculous therapy alone[J]. Indian J Med Microbiol, 2012, 30(1): 101-103.

(收稿日期:2016-03-09 修回日期:2016-04-24)

• 短篇及病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2016.29.052

蓝色橡皮疱痣综合征 1 例并文献回顾

杜小龙¹, 何松^{1△}, 史洪涛¹, 冯晓霞¹, 左国庆^{2▲}

(1. 重庆医科大学附属第二医院消化内科 400010; 2. 重庆市中医院消化内科 400021)

[中图分类号] R758.5

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2016)29-4175-02

蓝色橡皮疱痣综合征(blue rubber bleb nevus syndrome, BRBNS)是一种罕见的全身性疾病,病因未明。其典型特征为皮肤及消化道的多发性血管畸形(如血管瘤),也可累及其他脏器,临床上主要表现为消化道出血及缺铁性贫血,现将重庆医科大学附属第二医院消化内科收治的 1 例 BRBNS 报道如下。

1 临床资料

患者,女,38 岁,因“反复黑便 2 年,再发 2 周,加重 1 d”入院。2 年前无明显诱因出现解黑便,伴乏力,于外院给予输血、补液等对症治疗后好转出院。2 周前患者再次出现解黑便,无

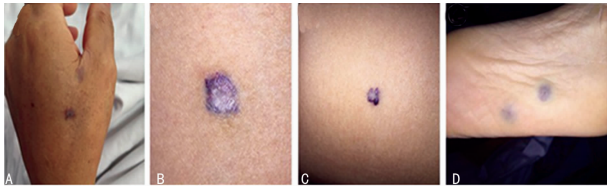
呕血、头昏,无心悸、乏力,无腹痛、腹胀,无恶心、呕吐,无畏寒、发热等不适,患者未引起重视,未行任何治疗。1 d 前患者感上述症状加重,解黑稀便 2 次,伴明显头昏、乏力、心悸,伴左上腹疼痛。遂入本院治疗。查体:神志清楚,营养状况差,重度贫血貌,全身皮肤散在血管瘤,直径约 0.3~1.5 cm(图 1)。全身浅表淋巴结无肿大,心肺未见明显异常。左上腹部有轻压痛,无反跳痛及肌紧张,肝脾肋下未及,双下肢无水肿。实验室检查:入院后血常规分析示:红细胞(RBC)1.70×10⁹/L,血红蛋白(Hb)51 g/L,白细胞(WBC)3.26×10⁹/L,血小板(PLT)82×

作者简介:杜小龙(1988—),在读硕士,主要从事肝病方向的研究。

共同通讯作者, Tel: 13508309327; E-mail: cqzqly@163.com.

△ 通讯作者, Tel: 13808336120; E-mail: hedoctor65@sina.com. ▲

$10^9/L$, 平均红细胞体积(MCV)72 fL, 平均红细胞血红蛋白量(MCH)22 pg, 平均血红蛋白水平(MCHC)27%。贫血组合及骨髓象检查均提示缺铁性贫血。大便常规检查提示隐血阳性。凝血象、电解质、肾功、肝功、消化道肿瘤标志物检查未见明显异常。腹部彩超提示肝内多发稍高回声结节, 考虑血管瘤可能。上腹部血管 CT 血管造影(CTA)及上腹部 CT 检查示: 肝脏多发无强化片状低密度影; 肝脏多发圆形结节, 血管瘤可能。门静脉期肝左叶下段见不规则条片状明显强化影; 下腔静脉及三支肝静脉显示良好, 门静脉未见明显增粗; 脾稍大。脾静脉稍增粗。



A: 左手背皮肤病变; B: 左大腿皮肤病变; C: 背部皮肤病变; D: 左足底皮肤病变。

图 1 BRBNS 患者皮肤表现

2 内镜检查

胃镜检查示, 食管: 距门齿 30 cm 可见一蓝色静脉瘤, 大小 $0.4\text{ cm} \times 0.4\text{ cm}$ (图 2A); 贲门: 黏膜正常, 表面光滑, 齿状线清晰, 边缘清楚; 胃底: 可见一大小约 1.2 cm 静脉瘤, 表面凹陷, 可见多发出血点(图 2B); 胃体: 黏膜皱襞正常, 颜色呈橘红色, 表面光滑, 有一定的光泽; 胃角: 呈拱桥形, 黏膜光滑; 胃窦: 黏膜白红相间, 散在红斑, 胃窦近胃体后壁可见 2 个大小约 $0.4\text{ cm} \times 0.3\text{ cm}$, $1.2\text{ cm} \times 1.0\text{ cm}$ 血管瘤样改变(图 2C); 幽门: 圆, 开闭良好; 球部: 未见溃疡及新生物; 十二指肠降段: 黏膜未见异常。



A: 食管病变; B: 胃底病变; C: 胃窦近胃体后壁处病变。

图 2 BRBNS 患者胃镜表现

3 讨论

BRBNS 是一种罕见的全身性疾病, 该病是由 Gascoyen^[1] 于 1860 年发现并报道的, Bean 于 1958 年对该病进行了详细的阐述, 因其皮肤畸形的血管呈蓝色橡皮乳头状, 故将其命名为蓝色橡皮疱痣综合征, 同时亦被称作 Bean 综合征。其发病率约为 $1:14\ 000$, 多数病例为散发, 极少数为家族性分布, 为常染色体显性遗传病^[2]。有研究证实该病可能与第 9 号染色体上的基因突变有关^[3]。另有研究发现, c-kit 在 BRBNS 患者中表达明显增强, 并指出 c-kit 的特异性抑制剂可能对治疗 BRBNS 有效^[4]。此外 Nobuhara 等^[5] 发现 TIE2 基因突变可能与 BRBNS 有关。到目前为止, 全球已有超过 300 例报道, 但国内报道尚少。

BRBNS 以皮肤及消化道出现多发性血管瘤为典型特征, 也可累及骨骼、神经系统、软组织等部位^[6]。这种病变常在患者年或幼时即表现出来, 由于缺乏典型的症状与体征, 故常常被忽视。病变可随患者年龄的增长而增多、增大。

BRBNS 皮肤病变主要见于四肢和躯干, 其典型特征是大小形态各异的、可以被压缩的结节^[7]。本例患者皮肤病变呈大小不一的、能被压缩的蓝色乳头状结节, 主要位于左下肢及躯干部位, 符合 BRBNS 的典型特征。

BRBNS 在临床上主要表现为消化道出血及缺铁性贫血。在本例患者中, 入院时血液分析提示: RBC $1.70 \times 10^9/L$, Hb 51 g/L, MCV 72 fL, MCH 22 pg, MCHC 27%。贫血组合提示铁蛋白 20.1 ng/mL。符合缺铁性贫血诊断标准。BRBNS 的诊断可根据临床表现、典型体征及辅助检查(如胃肠镜、超声内镜、胶囊内镜、彩超、CTA 等, 必要时可行病理活检明确诊断)。同时该病需与黑斑息肉综合征、Mafucci 综合征、遗传性出血性毛细血管扩张症等相鉴别。

BRBNS 病因未明, 目前尚无有效的治疗手段, 临床上主要以对症治疗为主。如针对缺铁性贫血患者给予补充铁剂, 药物治疗如激素、干扰素、沙利度胺等, 但效果不太理想; 内镜治疗如套扎、内镜下切除、硬化剂注射、激光等; 病变范围大的患者可行外科手术^[8], 伴消化道出血时治疗原则同一般消化道出血一致。

参考文献

- Gascoyen M. Case of naevus involving the parotid gland, and causing from suffocation; naevi of the viscera[J]. Trans Pathol Soc, 1860(11):267.
- Carvalho S, Barbosa V, Santos N, et al. Blue rubber-bleb nevus syndrome: report of a familial case with a dural arteriovenous fistula[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 2003, 24(9):1916-1918.
- Gallione CJ, Pasyk KA, Boon LM, et al. A gene for familialve-nousmal fromations maps to chromo some 9 pin a second large kindred[J]. J Med Genet, 1995, 32(3):197-199.
- Mogler C, Beck C, Kulozik A, et al. Elevated expression of c-kit in small venous malformations of blue rubber bleb nevus syndrome[J]. Rare Tumors, 2010, 2(2):e36.
- Nobuhara Y, Onoda N, Fukai K, et al. TIE2 gain-of-function mutation in a patient with pancreatic lymphangioma associated with blue rubber-bleb nevus syndrome: report of a case[J]. Surg Today, 2006, 36(3):283-286.
- Takasumi M, Hikichi T, Takagi T, et al. Endoscopic therapy for esophageal hematoma with blue rubber bleb nevus syndrome[J]. World J Gastrointest Endosc, 2014, 6(12):630-634.
- Srinivas SM, Premalatha R. Blue rubber bleb nevus syndrome in a child[J]. J Clin Diagn Res, 2015, 9(7):3-4.
- Moser CM, Hamsch C. Successful treatment of cutaneous venous malformations in a patient with blue rubber bleb naevus syndrome by Nd: YAG laser[J]. Br J Dermatol, 2012, 166(5):1143-1145.