

· 临床研究报道 ·

骨肥大血管扩张综合征 1 例报道及文献复习

杨晓苏¹, 杨欢¹, 王建华², 严新翔¹, 宇华³

(中南大学湘雅医院 1. 神经内科; 2. 普外科, 湖南 * 长沙 410008; 3. 邯郸钢铁公司职工医院, 河北 * 邯郸 056000)

[摘要] 骨肥大血管扩张综合征又称 Klippel - Trenaunay - Weber syndrome (KTWS), 是一种少见的神经皮肤综合征, 多在生后或儿童期起病, 临床以多发性皮肤血管瘤(瘤)、肢体广泛静脉曲张、骨及软组织肥大三大症状和体征为特征, 多为一侧躯体受累, 异常血管可累及脊髓和脑。该文报道 1 例累及脑血管及脑, 临床上罕见。其病因尚不清楚, 认为与遗传有关, 可能为血管壁间质组织先天性发育异常的遗传性疾病。本病目前尚无特殊有效的治疗方法, 认为对于受压迫的异常静脉行外科松解手术治疗应越早越好, 以可望不出现或减轻患肢增粗或增长的症状。近年来有报道利用超声波进行产前诊断, 这对及时终止妊娠、优生优育有重大意义。

[关键词] 骨肥大; 血管扩张; 脑

[中图分类号] R748 **[文献标识码]** B **[文章编号]** 1008 - 8830(2001)04 - 0399 - 02

骨肥大血管扩张综合征既往被认为是一种罕见的神经皮肤综合征, 但随着对本病的认识增多, 近年来该病的诊出率明显增加, 国内已报道 400 多例, 其中大多是肢体静脉曲张的患者, 而脑受累的罕有报道, 现将我们诊断的 1 例报告如下。

1 临床资料

患者, 女, 13 岁。生后 2 岁发现右面部充血样片状红斑, 右下肢静脉曲张、皮肤紫绀, 右下肢肌肉较左侧松弛。5 岁出现活动多后左腿疲劳感。6~7 岁时出现劳累后左侧头痛, 休息后可缓解。10 岁后右面部、全身多处毛细血管扩张明显, 右面部有蚁走感。病后无抽搐, 智力一般。出生史无特殊。无家族史。体查见双额、右面、双耳廓、颈、左肩、背、胸上部、双手大小鱼际肌处均见毛细血管扩张, 斑片状发红, 压之褪色; 右下肢静脉曲张, 内侧明显, 伴皮肤菲薄, 紫绀、无汗毛; 血管扩张处皮温增高; 右前臂背侧散在斑点状色素沉着; 双上睑增厚, 右侧明显; 上唇右侧增厚; 右下肢较左下肢长 2 cm。骨 X 光片见右股骨下段近内侧髁处有约 5 cm × 4 cm 骨质缺损区, 边缘完整; 右胫骨上端稍细, 骨干似增粗, 前缘皮质

增厚, 骨干向前轻度弯曲, 胫骨远及近干骺端、骨干中部见不规则的低密度区, 边缘光整; 右趾骨较左长; 双髌、双踝骨质及关节未见异常。头部 MRI 见右侧侧脑室旁脑白质内有斑片状长 T₁ 长 T₂ 信号, 相应的脑室扩大, 似髓鞘发育不良; 右侧大脑半球及小脑发育不良。MRA 见左颈内动脉系血管扩张(图 1~6, 见封)。脑电图示右侧慢波多于左侧, 未见癫痫波。

2 讨论

骨肥大血管扩张综合征又称 Klippel-Trenaunay-Weber syndrome (KTWS), Klippel-Trenaunay syndrome (KTS), Parkes-Weber syndrome, Weber syndrome, Ollier-Klippel syndrome, Trenaunay syndrome。其中 KTS 和 KTWS^[1]最常用。各家报告所采用的病名不同, 主要争议在于 K-T 综合征是否伴有动静脉瘘。有学者认为, K-T 综合征与先天性动静脉瘘(Parkes-Weber 综合征)无论从血液动力学的病理改变上, 还是临床表现、治疗、以及预后上均有明显差异, 应视为两种不同的疾病^[2]。KTWS 由 Klippel 和 Trenaunay 二氏于 1900 年首报。主要临

[收稿日期] 2000 - 11 - 02; [修回日期] 2001 - 03 - 29
[作者简介] 杨晓苏(1956 -), 女, 硕士, 副教授。

床表现有多发性皮肤血管痣(瘤);肢体广泛静脉曲张;骨及软组织肥大等三大特征。皮损可在出生后或儿童期出现,为单侧性皮肤血管瘤伴色素沉着,或伴有静脉曲张;多见于下肢或上肢,往往与脊髓节段性神经支配区一致,并有同侧肢体骨骼及软组织肥大;患肢常继发静脉炎、栓塞、溃疡、鱼鳞癣样皮肤病、皮肤营养及汗腺、皮脂腺障碍等。肥大的骨组织在大小、长度、宽度及厚度上均有增加,患者还常并有指(趾)畸形、病变骨脱钙、关节变形等,X线可助诊断。约50%患者椎管内可发生血管病,多见于颈髓及上胸髓,可出现截瘫、四瘫或脊髓半切征。临床诊断主要根据血管异常、单侧性静脉曲张及患侧组织过度发育三大症状和体征。对椎管内血管病可行脊髓血管造影确诊。本例患儿右脑血管亦变细、右大小脑发育不良,这在临床上罕见,后者可能是前者的结果。患儿劳累后左侧头痛可能与左侧脑血管代偿性扩张有关。

本病的发病机制尚不明了,认为系胎儿期发育异常所致,特别是中胚层发育异常^[3]。Aelvoet等^[4]1992年发现该病偶有家庭聚集现象,且单个的血管痣在KTWS病人亲属中有过多表达。Ceballos-Quintal等^[5](1996)报道一KTWS的患儿,其母亲有大片的毛细血管瘤和严重的静脉曲张,外祖母年轻时亦有严重的静脉曲张。这些提示该病涉及到常染色体显性遗传,可能由单基因缺失所致。杂合子个体表型正常。但是,当胚胎早期正常等位基因出现突变时,使纯合子或半合子KTWS突变细胞的总数增加,从而出现KTWS特性的表达^[6]。流行病学调查亦显示,KTWS患者的双亲年龄、母亲的妊娠次数及家庭出现血管瘤的频率均较对照组增加,亦支持此病与遗传因素有关^[7]。可能为血管壁间质组织先天性发育异常的遗传性疾病^[4]。但大量的病例报道却示该病为散发性,推测发病可能与体细胞突变危及胚胎发育期血管发生有关^[8]。

KTWS病情复杂,变异多,目前尚无特殊有效的治疗方法。患肢静脉曲张可试用弹力绷带包扎、外科手术治疗;脊髓血管瘤或畸形可手术切除或放

射治疗,或选择性血管造影栓塞术;皮肤血管痣可做冷冻、激光、或放射治疗。近期有文献报道^[9]对于受压迫的异常静脉行外科松解手术治疗应越早越好,以可望不出现或减轻患肢增粗或增长的症状。

目前已报道^[10,11]利用超声波进行产前诊断,特别是孕早期(17~18周)的产前诊断也可作出,这对及时终止妊娠优生优育有重大意义。

[参 考 文 献]

- [1] 陈忠,胡庆华,苑超,等. Klippel-Trenaunay 综合征的诊断和治疗[J]. 中华胸心血管外科杂志,1996,12(1):32-34.
- [2] 顾小平,杨之晖,陈君彦,等. Klippel-Trenaunay 综合征的X线诊断[J]. 中华放射学杂志,1994,28(6):378-381.
- [3] 张纪蔚,张柏根,顾小平,等. Klippel-Trenaunay 综合征35例诊治经验[J]. 普外临床,1995,10(3):177-179.
- [4] Aelvoet GE, Jorens PG, Roelen LM. Genetic aspects of the Klippel-Trenaunay syndrome [J]. Brit J Dermatol, 1992, 126(6):603-607.
- [5] Ceballos-Quintal JM, Pinto-Escalante D, Castillo-Zapata I. A new case of Klippel-Trenaunay-Weber (KTW) syndrome; evidence of autosomal dominant inheritance [J]. Am J Med Genet, 1996, 63(3):426-427.
- [6] Happle R. Klippel-Trenaunay syndrome: is it a paradominant trait [J]. Brit J Dermatol, 1993, 128(4):465-466.
- [7] Lorda-Sanchez I, Prieto L, Rodriguez-Pinilla E, et al. Increased parental age and number of pregnancies in Klippel-Trenaunay-Weber syndrome [J]. Ann Hum Genet, 1998, 62(Pt 3):235-239.
- [8] Berry SA, Peterson C, Mize W, et al. Klippel-Trenaunay syndrome [J]. Am J Med genet, 1998, 79(4):319-326.
- [9] 陈幸生,林挺,陈大良,等. 先天性静脉畸形骨肥大综合征的诊治[J]. 福建医科大学学报,1999,33(1):69-71.
- [10] Christenson L, Yankowitz J, Robinson R. Prenatal diagnosis of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome as a cause for in utero heart failure and severe postnatal sequelae [J]. Prenatal Diag, 1997, 17(12):1176-1180.
- [11] Paladini D, Lamberti A, Teodoro A, et al. Prenatal diagnosis and hemodynamic evaluation of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 1998, 12(3):215-217.

(本文编辑:吉耕中)

骨肥大血管扩张综合征1例报告及文献复习

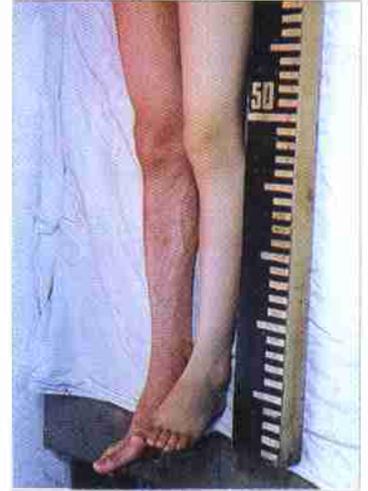
(见正文 399 页)



1



2



3



4

图1 双额、右面、双耳廓、颈部毛细血管扩张，双上睑增厚，上唇右侧增厚

图2 右股骨下段近内侧髁处有5cm×4cm骨质缺损

图3 右下肢静脉曲张，以内侧明显，伴皮肤菲薄，右下肢较左下肢长2cm

图4 右足较左足大

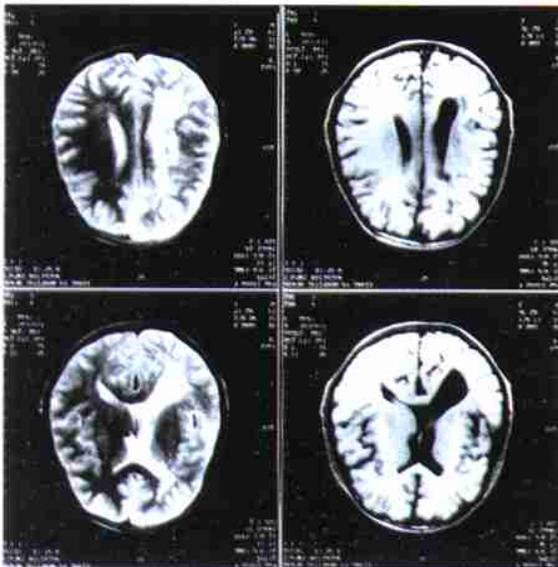


图5 头部MRI：右侧脑室旁有斑片状长T₁长T₂信号，右侧脑室扩大，右大脑半球发育不良

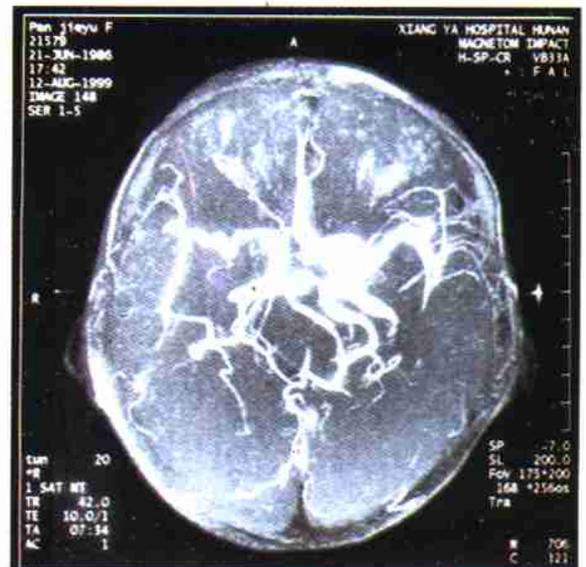


图6 头部MRA：右颈内动脉系血管扩张