

·病例报告·

蓝色橡皮大疱痣综合征 1 例误诊分析

黄婷婷, 丘小汕, 沈振宇

(中山大学附属第一医院儿科, 广东 广州 510089)

[中图分类号] R758.5⁺1 [文献标识码] E

患儿,男,14岁,因体表多发性血管瘤14年,面色苍白,乏力5年于2000年12月20日入院。5年前始无诱因出现面色苍白,乏力、头晕,间有心悸、上腹痛,无发热、呕吐、恶心,无便血、黑便,多次查大便常规阴性。当地医院曾拟诊“重度缺铁性贫血”,予铁剂治疗无好转。1997年胃肠道钡餐发现肠道肿物,行纤维胃镜、肠镜检查诊断“消化道多发性血管瘤”。因贫血较重需周期性输血,输血前Hb最低可达20 g/L,输血后Hb多在80 g/L,输血周期1~1.5月一次。出生即发现左手掌尺侧、左小指及舌体血管瘤,3月龄时对血管瘤进行了大部分切除术,4岁时对左小指血管瘤行手术切除。家族史(-)。体检:T 37.4℃,P 108次/min,R 22次/min,BP 14/8 kPa,体重32 kg。神倦,营养中下,重度贫血貌,皮肤无黄染、出血点,全身散在多个米粒至黄豆大小血管瘤,压之不褪色,右足端亦有黄豆大血管瘤,均呈蓝黑色,囊性,见图1。双肺(-),心尖区闻及吹风样杂音2/6级,腹平软,无压痛,无包块,肝脾未触及,左手背疤痕6 cm×4 cm,左手小指缺如。实验室检查:血常规:白细胞 $3.3 \times 10^9/L$,中性粒0.304,淋巴0.579,嗜酸粒0.024,血色素22 g/L,红细胞 $1.49 \times 10^{12}/L$,网织球0.017,血小板 $343 \times 10^9/L$ 。大便潜血+++,红细胞(-),白细胞(-)。尿常规(-)。谷丙转氨酶6 U/L,总胆红素7.3 nmol/L,间接胆红素4.4 nmol/L,A/G 38/24.7。凝血酶原时间,APTT,纤维蛋白原均正常。血清铁<1.0 μg/L。胃肠道钡餐检查:胃体、胃窦部见多个大小不等的类圆形充盈缺损,十二指肠、空肠及回肠亦见广泛小占位病变。纤维胃镜检查:胃底、胃体、胃窦见散在多个脐状隆起肿物,表面红色,大小不一,约1.0 cm×1.0 cm至2.0 cm×1.5 cm大小,幽门旁一个肿物可滑脱入球部,擦损易出血,见图2。纤维肠镜

检查:结肠全段见20多个血管瘤突出肠腔,大小不一,大者达2 cm×2 cm×3 cm,未行病理活检。诊断为蓝色橡皮大疱痣综合征。入院后经输血,补充铁剂治疗及行胃血管瘤套扎术1次,患儿贫血渐改善。出院后嘱择期复查并分批多次行血管瘤套扎术。

讨论:蓝色橡皮大疱痣综合征(blue rubber-bleb nevus, BRBN)是1958年首先由Bean描述,同时存在于皮肤和胃肠道的血管瘤,由于皮肤血管瘤呈橡皮奶头状,故将之命名为蓝色橡皮大疱痣综合征^[1]。BRBN由海绵状血管瘤构成,显著临床特征为皮肤与消化道同时存在血管瘤,并伴消化道出血及贫血。消化道血管瘤主要位于小肠,偶尔也在胃和结肠的粘膜下层。该血管瘤不能自行萎缩,数目由单个至数百个不等^[2]。大多数病例为散发,个别有家族史,为常染色体显性遗传,最近的研究发现该基因定位于第9号染色体^[3]。血管瘤出生时或生后早期即可发现,其数目及大小可逐渐增加。本病主要应与黑色素斑-胃肠息肉病(Peutz-Jeghers disease)相鉴别。该患儿胃肠钡餐和电子内镜检查见全消化道多发性血管瘤而非息肉,故可排除黑色素斑-胃肠息肉病。

误诊原因:本例患儿自出生就存在体表多发性血管瘤,呈黑蓝色囊性,橡皮奶头状及不规则黑点。第一次误诊(婴幼儿期),由于当时未出现贫血等症状,未意识到同时存在胃肠道血管瘤的可能,简单诊断为皮肤血管瘤。直至胃肠道血管瘤逐渐增大增多,形成多个外周血池和长期慢性失血,引起严重的贫血、心悸、气促,血色素仅20 g/L,方认识到胃肠道失血的可能,行胃肠钡餐及电子胃肠镜检查才发现胃肠道多发性血管瘤。第二次误诊(10岁时)由于对本病认识不足,未能将胃肠道多发性血管瘤与体表皮肤多发性特征性血管瘤结合起来,误诊为胃

(下转第491页)

[收稿日期] 2003-02-06; [修回日期] 2003-06-17
[作者简介] 黄婷婷(1974-),女,广州市儿童医院委培研究生,主治医师。主攻方向:儿科胃肠病学。

- [13] Naik AS, Kallapur SG, Bachurski CJ, Jobe AH, Michna J, Kramer BW, et al. Effects of ventilation with different positive end-expiratory pressures on cytokine expression in the preterm lamb lung [J]. *Am J Respir Crit Care Med*, 2001, 164(3): 494-498.
- [14] Tremblay L. Injurious ventilatory strategies increase cytokines and c-fos m-RNA expression in an isolated rat lung model [J]. *J Clin Invest*, 1997, 99(9): 944-952.
- [15] Van Marter LJ, Allred EN, Pagano M, Sanocka U, Parad K, Moore M. Do clinical markers of barotrauma and oxygen toxicity explain interhospital variation in rats of chronic lung diseases? [J]. *Pediatrics*, 2000, 105(10): 1194-1201.
- [16] Charafeddine L, D'Angio CT, Phelps DL. Atypical chronic lung disease patterns in neonates [J]. *Pediatrics*, 1999, 103(6): 759-765.
- [17] Goldenberg RL, Hauth JC, Andrews WW. Intrauterine infection and preterm delivery [J]. *N Engl J Med*, 2000, 342(13): 1500-1507.
- [18] Watterberg KL, Demers LM, Scott SM, Murphy S. Chorioamnionitis and early lung inflammation in infants in whom bronchopulmonary dysplasia develops [J]. *Pediatrics*, 1996, 97(2): 210-215.
- [19] 全裕凤,常立文,张国凤. 支气管肺泡灌洗在新生儿中的应用 [J]. *国外医学儿科学分册*, 2000, 27(增刊): 9-12.
- [20] Van Waarde WM, Brus F, Okken A, Kimpen JL. *Ureaplasma urealyticum* colonization prematurity and bronchopulmonary dysplasia [J]. *Eur Respir J*, 1997, 10(4): 886-890.
- [21] Waites KB, Crouse DT, Cassell GH. Systemic neonatal infection due to *ureaplasma urealyticum* [J]. *Clin Infect Dis*, 1993, 17(1): S131-S135.
- [22] Abele-Horn M, Peters J. Vaginal *ureaplasma urealyticum* colonization: influence on pregnancy outcome and neonatal morbidity [J]. *Infection*, 1997, 25(2): 286-291.
- [23] Li YX. *Ureaplasma urealyticum*-induced production of proinflammatory cytokines by macrophages [J]. *Pediatr Res*, 2000, 48(1): 114-119.
- [24] Li YX. Inhibition of macrophage proinflammatory cytokines by steroids and recombinant IL-10 [J]. *Biol Neonate*, 2001, 180(1): 124-132.

(本文编辑:吉耕中)

(上接第487页)

肠道多发性血管瘤。而胃肠道血管瘤继续增大增多,患儿反复出现严重的贫血及全身症状,至14岁时才确诊本病。

经验教训:对于自幼出现的体表多发性血管瘤,有特征表现为:①毛细血管瘤;②乳头状可压缩的黑兰色囊性血管瘤;③斑块状蓝痣或黑点^[2]。特别伴有家族史者应高度怀疑本病。应同时检测大便潜血及血色素,胃肠道内镜检查确诊本病,及早防治出血及贫血。并行相应的外科或内镜治疗,减少输血次数,提高生活质量,改善患儿的营养状况及生长发育。

(全部图片见封II)。

[参 考 文 献]

- [1] Moodley M, Ramial P. Blue rubber bleb nevus syndrome: case report and review of the literature [J]. *Pediatrics*, 1993, 92(1): 160-162.
- [2] 崔勇,杨维生. 良性血管瘤 [A]. 见:段志泉,张强. 实用血管外科学 [M]. 沈阳:辽宁科学技术出版社,1999, 615.
- [3] Domini M, Aquino A, Fakhro A, Tursini S, Marino N, Di Matteo S, et al. Blue rubberbleb nevus syndrome and gastrointestinal haemorrhage: which treatment? [J]. *Eur J Pediatr Surg*, 2002, 12(2): 129-133.

(本文编辑:吉耕中)

ICAM-1 单克隆抗体对新生大鼠缺氧缺血性脑损伤作用的研究

(正文见第 425 页)

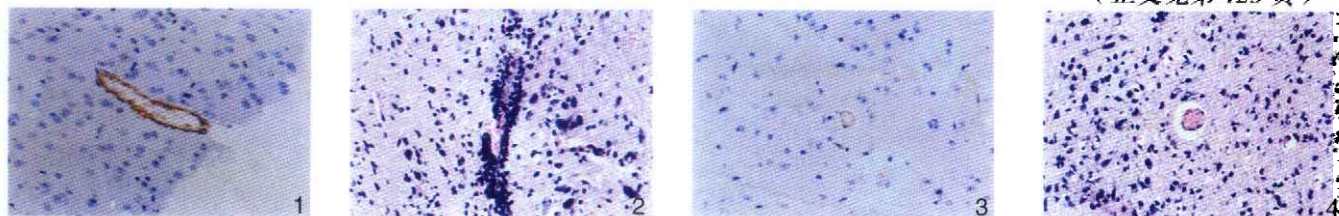


图 1 A 组再给氧 48 h 脑组织 ICAM-1 阳性表达 (× 400)

Figure 1 Positive expression of ICAM-1 in the brain of Group A 48 hs after the re-supply of oxygen

图 2 A 组再给氧 48 h 脑组织中中性粒细胞浸润及脑细胞损伤 (HE × 400)

Figure 2 Infiltration of neutrophil and damage of encephalic cells in the brain of Group A 48 hs after the re-supply of oxygen

图 3 B 组 ICAM-1 单抗治疗后 48 h 脑组织 ICAM-1 阳性表达 (× 400)

Figure 3 Positive expression of ICAM-1 decreased in the brain of Group B 48 hs after the re-supply of oxygen

图 4 B 组 ICAM-1 单抗治疗后 48 h 脑组织中中性粒细胞浸润及脑细胞损伤 (HE × 400)

Figure 4 Infiltration on neutrophil and damage of encephalic cells alleviated in the brain of Group B 48 hs after the re-supply of oxygen

急性脑缺血小鼠脑组织中转化生长- β_1 的表达及意义

(正文见第 429 页)



图 1 原位杂交 TGF- β_1 在正常组小鼠脑组织无表达 (× 400)

Figure 1 No expression of TGF- β_1 mRNA in the brain of control group

图 2 原位杂交 TGF- β_1 在模型组小鼠脑组织中高表达 (× 400)

Figure 2 High expression of TGF- β_1 mRNA in the brain of model group

婴儿溃疡性结肠炎 1 例

(正文见第 486 页)

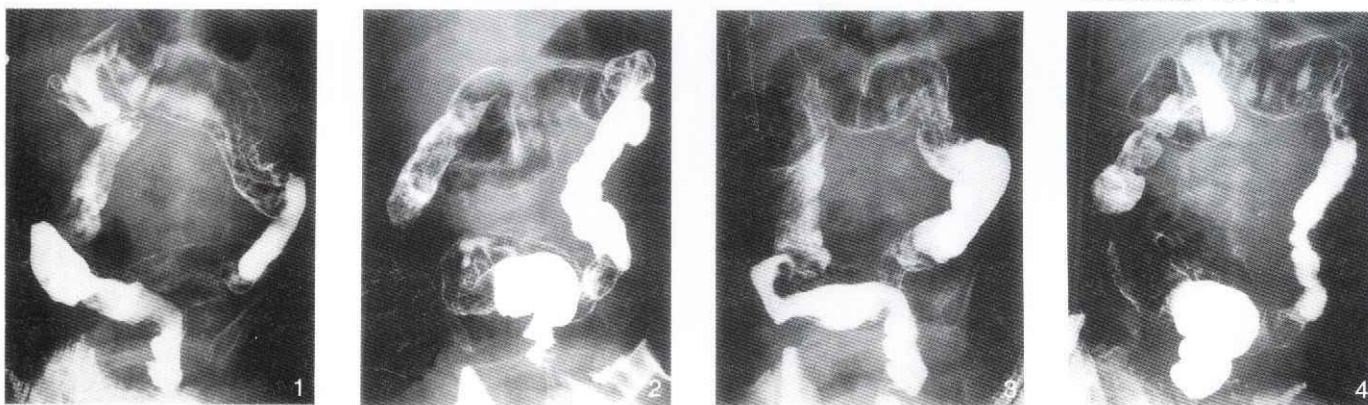


图 1~4 婴儿溃疡性结肠炎钡灌肠摄片

可见乙状结肠袋消失, 管腔变细, 肠管壁不规则呈锯齿样改变; 横结肠袋消失, 管腔扩张, 脾曲结肠壁呈鹅卵石样改变。

蓝色橡皮大疱痣综合征 1 例误诊分析

(正文见第 487 页)

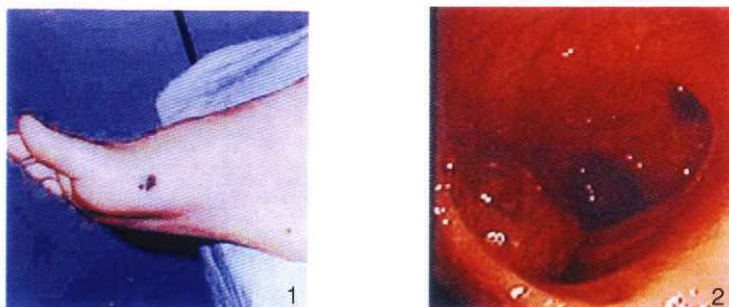


图 1 右足蓝黑色囊性血管瘤

图 2 胃镜示幽门旁囊性肿块