

- ischemic encephalopathy in full-term neonates (in Chinese) [J]. Chin J Med Comput Imaging, 1999, 5(1): 47-50.
- [10] Maier RF, Bohme K, Dudenhausen JW, Obladen M. Cord blood erythropoietin in relation to different markers of fetal hypoxia [J]. Obstet Gynecol, 1993, 81(4): 575-580.
- [11] Juul SE, Harcum J, Li Y, Christensen RD. Erythropoietin is present in the cerebrospinal fluid of neonates [J]. J Pediatr, 1997, 130(3): 428-430.
- [12] Juul SE, Stallings SA, Christensen RD. Erythropoietin in the cerebrospinal fluid of neonates who sustained CNS injury [J]. Pediatr Res, 1999, 46(5): 543-547.
- (Edited by Xia WANG)

· 病例报告 ·

遗传性出血性毛细血管扩张症伴肺动静脉瘘 1 例

殷勇

(上海第二医科大学附属新华医院上海儿童医学中心 上海 200127)

[中图分类号] R543.7 [文献标识码] E

患儿,男,10岁,出生后即发现毛细血管增生,呈弥漫性,以颜面、四肢多见,同时皮肤还有较多血管瘤,阴囊部、腹股沟两侧为多。1~5岁期间有反复发热、鼻出血病史,2岁时左侧腹股沟处血管瘤行冷冻治疗,9岁发现颜面和指趾甲青紫、活动耐力下降来我院明确诊断。

父母无皮肤病变。患儿有一5岁妹妹,体健。

体格检查:神清,精神反应好,营养不良貌,T 37.3℃,P 90次/min,R 30次/min,BP 100/70 mmHg, SaO₂ 80%,体重 22 kg,特殊面容,鼻梁短,鼻孔小,颜面、躯干部可见毛细血管增生,躯干部见蜘蛛痣,口唇青紫,杵状指趾,颈部、颌下、腋窝、腹股沟处可及数枚直径 1~2.5 cm 淋巴结,质地中,无压痛,双肺呼吸音粗,无啰音,心前区可及Ⅱ/Ⅵ级的收缩期吹风样杂音,腹平软,无压痛,无包块,肝肋下 2 cm,剑突下 1 cm,质地硬,神经系统(-)。

辅助检查:WBC $9.9 \times 10^9/L$, N 0.55, L 0.43, Hb 135 g/L,血小板 $137 \times 10^9/L$ 。谷丙转氨酶 77 U/L,谷草转氨酶 92 U/L,总胆红素 12 $\mu\text{mol/L}$,总蛋白 64 g/L,清蛋白 37 g/L,球蛋白 26 g/L。凝血酶原时间及白陶土部分凝血活酶时间延长。胸片:两肺纹理增多,模糊。胸部 CT:胸廓饱满,心影大小尚正常,上纵隔血管影清晰,气管及其分叉通畅,未见明显狭窄或扩张,两肺纹理偏多。腹部 B 超示肝脏大,肝内光点不均匀。心脏超声示心脏连接位置正常,左室稍增大,射血分数 54%,缩短分数 27%。肺灌注显像:轻度右向左分流。心血管造影:左右肺动脉造影,见两肺弥漫性肺血管扭曲、紊乱,以右肺为甚,肺静脉见提早显影。左室及主动脉造影,见室隔完整,左心室、主动脉形态可,无主动脉缩窄,大动脉水平未见分流,见一小侧支血管

形成。上腔静脉回流正常,术中探查下腔静脉回流正常。

根据临床表现与心血管造影证实患儿为遗传性出血性毛细血管扩张症。遗传性出血性毛细血管扩张症,又称 Rendu-Osler-Weber 综合征,系常染色体显性遗传病,以皮肤、黏膜以及内脏的多发性毛细血管扩张和病变部位反复出血为特征。皮肤损害为鲜红色,非搏动性点状或线状毛细血管扩张,扁平或高起,一般涉及鼻黏膜、唇和舌,亦可出现在面、耳、结膜及手掌的皮肤。偶致呼吸道、胃肠道和泌尿道黏膜病变,发生再发性不同程度的出血,鼻出血最突出。这种病变一般较微小约 1~4 mm,略突出,呈鲜红色,实际上是连接微小动脉和微小静脉之间的小瘘管,破裂时发生局部出血,如病变涉及内脏可致咯血、吐血、血尿等症状,患者大多数为年长儿或青年。本病例 9 岁以后出现的临床表现,包括青紫和活动耐力下降是该症诊断的线索,对临床工作提供了诊断思路。肺动静脉分流可引起低氧血症、继发性红细胞增多症,可产生高动力循环状态,并能产生高排量充血性心力衰竭。本病治疗包括①止血,体表出血以压迫为主,局部可用电烙、冷冻疗法,内脏出血者考虑安络血以助小血管收缩,用垂体后叶素降低内脏血管内压力;②输血,仅用于大量失血,但不宜过量,避免血压过高而使出血难止;③补充铁剂,适用于慢性失血性贫血;④动脉栓塞可用于治疗肝或肺动静脉瘘;⑤ β -受体阻滞剂可改善高动力循环状态,降低血流量,使分流减少。对于本病例的治疗以对症处理为主,原先计划对患儿进行弹簧圈填塞肺动静脉瘘改善临床的青紫,但由于两肺弥漫性病变无法手术。目前患儿已随访 1 年,青紫未见明显加剧但仍有安静时的气急。

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期] 2004-07-14; [修回日期] 2004-09-20

[作者简介] 殷勇(1972年-),男,大学,主治医师。主攻方向:呼吸系统疾病。