

蓝色橡皮疱痣综合征1例

赵晶, 高善玲, 刘冰熔, 刘中宏, 范玉晶

赵晶, 高善玲, 刘冰熔, 刘中宏, 范玉晶, 哈尔滨医科大学附属第二医院消化科, 黑龙江省哈尔滨市 150086

作者贡献分布: 本文写作由赵晶完成; 刘冰熔与高善玲完成病例临床内镜下治疗; 刘中宏与范玉晶提供相关资料; 高善玲进行修改指导。

通讯作者: 高善玲, 主任医师, 150086, 黑龙江省哈尔滨市南岗区学府路246号, 哈尔滨医科大学附属第二医院消化科. gaoshanling@medmail.com.cn

电话: 0451-86605143

收稿日期: 2011-04-27 修回日期: 2011-06-24

接受日期: 2011-06-28 在线出版日期: 2011-07-08

One case report of blue rubber bleb nevus syndrome

Jing Zhao, Shan-Ling Gao, Bing-Rong Liu, Zhong-Hong Liu, Yu-Jing Fan

Jing Zhao, Shan-Ling Gao, Bing-Rong Liu, Zhong-Hong Liu, Yu-Jing Fan, the Department of Digestive, the second Affiliated Hospital of Harbin Medical University, Harbin 150086, Heilongjiang Province, China

Correspondence to: Shan-Ling Gao, the Department of Digestive, the second Affiliated Hospital of Harbin Medical University, 246 Xuefu Road, Nangang District, Harbin 150086, Heilongjiang Province, China. gaoshanling@medmail.com.cn

Received: 2011-04-27 Revised: 2011-06-24

Accepted: 2011-06-28 Published online: 2011-07-08

Abstract

Blue rubber bleb nevus syndrome (BRBNS) is a rare disorder characterized by distinctive cutaneous and gastrointestinal venous malformations that usually cause massive or occult gastrointestinal hemorrhage and iron deficiency anemia secondary to the bleeding episodes. Other organs may also be involved. We report a case with symptoms of chronic gastrointestinal hemorrhage. The endoscopy revealed multiple bluish polypoid venous malformations throughout the GI tract. Curative effect was obtained by removing venous malformations of the GI through endoscopic sclerotherapy, ligation and ESD.

Key Words: Blue rubber bleb nevus syndrome; Ligation treatment; Sclerotherapy; Endoscopic submucosal dissection

Zhao J, Gao SL, Liu BR, Liu ZH, Fan YJ. One case report of blue rubber bleb nevus syndrome. *Shijie Huaren Xiaohua Zazhi* 2011; 19(19): 2081-2083

hua Zazhi 2011; 19(19): 2081-2083

摘要

蓝色橡皮疱痣综合征是一种罕见疾病, 皮肤及胃肠道出现特征性蓝色疱疹样血管畸形, 临床表现为消化道出血及缺铁性贫血, 其他脏器亦可受累. 本病例以慢性胃肠道出血为主要表现, 我们通过胃肠镜及超声胃镜检查诊断, 并应用内镜下硬化、套扎及内镜下黏膜下层剥离术(ESD)进行治疗, 取得较好疗效。

关键词: 蓝色橡皮疱痣综合征; 套扎治疗; 硬化治疗; 内镜下黏膜下层剥离术

赵晶, 高善玲, 刘冰熔, 刘中宏, 范玉晶. 蓝色橡皮疱痣综合征1例. 世界华人消化杂志 2011; 19(19): 2081-2083

<http://www.wjgnet.com/1009-3079/19/2081.asp>

0 引言

蓝色橡皮疱痣综合征(blue rubber bleb nevus syndrome, BRBNS)是一种罕见疾病, 其特点为皮肤及胃肠道的血管畸形, 临床表现为消化道出血及缺铁性贫血, 其他脏器亦可受累. 现将哈尔滨医科大学附属第二医院院诊断的1例BRBNS患者病例报道如下。

1 病例报告

男, 24岁, 以“间断黑便7年”为主诉于2008-12在哈尔滨医科大学附属第二医院就诊. 病程中无腹痛, 腹胀, 有恶心, 无呕吐. 自幼四肢皮肤多发静脉瘤样病变. 曾于2000年行皮肤多处血管瘤剥离术. 体检: 生命体征稳定, 发育正常, 贫血外观, 上肢、下肢、颈部及背部皮肤可见散在大小不等蓝色橡皮样结节, 触之柔软, 压之可消失, 并可见多处皮肤病变手术瘢痕. 入院后血常规检查示: 白细胞: $2.8 \times 10^9/L$, RBC: $2.32 \times 10^{12}/L$, HGB: 45 g/L, HCT: 16.7%, PLT: $262 \times 10^9/L$, 血清铁蛋白测定: 1.520 ng/mL. 胃镜检查见: 距门齿23 cm见食管四壁散在多个青蓝色静脉隆起, 成结节状, 直径0.5-1.5 cm, 未见活动性出血; 另于胃体部及胃窦部小弯侧可见两处半球形隆起,

■背景资料

蓝色橡皮疱痣综合征(BRBNS)是一种罕见疾病, 其特点为皮肤及胃肠道的血管畸形, 临床表现为消化道出血及缺铁性贫血, 其他脏器亦可受累, 目前尚缺乏有效治疗。

■同行评议者

崔立红, 教授, 中国人民解放军海军总医院消化内科

■创新盘点

有关BRBNS的治疗目前尚无有效方法. 本文所采用的内镜下黏膜下层剥离术治疗本病消化系血管病变为目前国内外首创.

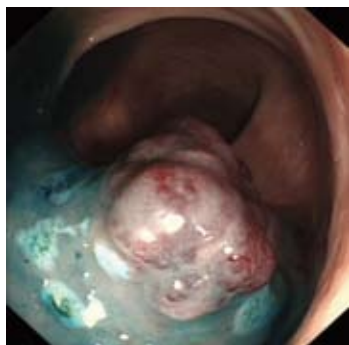


图1 直肠病变行ESD治疗.



图2 ESD术后10 d复查.

直径约1.0-1.5 cm, 基底部无蒂, 表面黏膜糜烂渗血. 十二指肠降段前壁, 后壁可见两处1.0 cm × 0.6 cm扁平状隆起, 表面不光滑. 超声胃镜见: 病灶处为低回声区, 内部回声不规则, 边界不清晰, 向腔内突起, 与周围血管相通, 病变起源于黏膜下层. 结肠镜检查见: 回肠末端、全结肠及直肠共见8处大疱疹样病变, 表面蓝紫色, 大小约2.5-3.0 cm, 与周围黏膜分界清, 表面黏膜分叶状, 有糜烂及渗血, 诊断为BRBNS. 入院后给予补充铁剂, 输血及其他支持治疗, 并分次对食管、胃、十二指肠及结肠病变进行内镜下治疗. 胃内两处病变行套扎治疗, 食管、十二指肠降段病变、回肠末端及部分结肠病变行硬化治疗, 直肠处病变行ESD(Endoscopic submucosal dissection)治疗, 局部无出血, 病变完整剥离后送病理(图1, 2). 直肠黏膜下见有密集扩张的静脉, 结合肠镜所见符合BRBNS的肠道改变. 间隔数天后, 复查胃肠镜, 原病变处呈溃疡样改变. 术后患者未再出现黑便, 复查血常规: WBC: $4.8 \times 10^9/L$, RBC: $3.34 \times 10^{12}/L$, HGB: 87 g/L, HCT: 29.1%, PLT: $192 \times 10^9/L$. 随访2年, 患者未再出现消化道出血表现.

2 讨论

BRBNS是一种罕见疾病, 其特点为皮肤及胃肠道的血管畸形, 临床表现为消化道出血及缺铁性贫血, 其他脏器亦可受累. Gascoyen在1860年报道了皮肤的海绵状血管瘤与能够导致消化道出血的消化道多发的相似血管病变具有相关性. 1958年, 又由Bean对该病进行了详细描述, 故又称Bean综合征. 截至2003年, 世界报道此病患者200余例. BRBNS一般为幼年期发病, 多数病例为散发病例, 有报道显示该病为常染色体显性遗传性疾病, 由位于9号染色体短臂的基因突变导致.

BRBNS的诊断主要是在皮肤或消化道发现典型的蓝色海绵样血管瘤, 病理活检不作为常规检查^[1]. 一般在出生后或幼年期出现血管瘤, 表现为上肢和躯干的多发的蓝色血管病变. 这些皮肤血管病变的数量和大小通常随年龄增长而增加, 皮肤的病变可表现为蓝色充血囊样病变, 呈橡皮奶头样, 可被压缩, 松手后再次被充盈, 或表现为蓝色斑疹^[2]. 发生在消化道的病变可通过内窥镜的检查被发现, 内镜下表现为息肉样静脉曲张畸形, 钡剂检查表现为息肉样充盈缺损, 提示息肉病的改变^[1]. 胃肠道血管畸形可以发生在口腔至肛门的任意部位, 但小肠及末端结肠多见. 发生在消化道的病变可引起不同程度的呕血, 黑便或便血, 除非进行根治治疗, 否则这类患者多因慢性消化道出血而导致不同程度的贫血并需要终身服用铁剂和输血治疗. 不常见的并发症有肠扭转、肠套叠和肠梗塞. CT检查对小肠及结肠病变诊断意义不大, 只有消化道被口服造影剂充填后, 部分胃、小肠及结肠病变可被发现, 表现为腔内息肉样软组织病变影. CT所见上消化道病变主要与消化道息肉病如家族性腺瘤性息肉病、幼年性息肉病、Peutz-Jeghers综合征、Cronkhite-Canada综合征等疾病进行鉴别. BRBNS还可以累及肝脏、肺脏、心脏、胆囊、肾脏、胰腺、脾脏及中枢神经系统, 以及眼睛、咽部、甲状腺、胸腺、肾上腺、生殖器官、骨骼肌、骨及关节. 这些病变通常没有症状, 但是个别病例会出现疼痛, 疼痛可能由血管瘤周围的平滑肌收缩导致或血管内血栓形成及继发钙化导致. 组织学检查可以发现血管腔内有血栓形成, 部分病例还可形成机化血栓及静脉石^[3]. 目前为止未发现此病恶性变的报道. 极少数病例可因严重的消化道出血或神经系统损害而致死.

目前还没有有效的系统治疗方法. 此病的

治疗主要针对并发症进行治疗, 皮肤病变通常不会导致出血, 如果影响美观可行外科治疗. 消化道病变破裂出血是本病的严重并发症, 少量出血可进行保守治疗, 包括服用铁剂及输血. 在儿科病例, 有应用类固醇激素、抗纤溶药物、大剂量丙种球蛋白及干扰素进行治疗的报道. 干扰素治疗有效, 其作用可能为治疗弥散性血管内凝血^[4,5]. 但到目前为止, 应用这些药物治疗还没有令人满意的疗效. 消化道病变导致长期慢性失血或大量出血时主要采取内镜下治疗, 包括内镜下硬化或套扎治疗. 对于临床青少年患者出现不明原因黑便或便血, 同时伴有皮肤多发血管瘤者, 应常规进行胃肠镜检查, 如在内镜下发现息肉样蓝色静脉隆起, 可初步诊断为此病, 根据局部病变情况决定内镜下治疗方法, 选择内镜下套扎治疗, 硬化治疗或ESD治疗. 通过本例患者超声胃镜检查发现, 胃肠道血管病变多起源于黏膜下层, 病变向腔内膨出. 目前

国内外尚无应用ESD对局部病变进行切除的报道. 本例患者应用EUS+ESD将局部病变完整切除, 这在国内外文献中尚属首次.

3 参考文献

- 1 Kassarian A, Fishman SJ, Fox VL, Burrows PE. Imaging characteristics of blue rubber bleb nevus syndrome. *AJR Am J Roentgenol* 2003; 181: 1041-1048
- 2 Atten MJ, Ahmed S, Attar BM, Richter H, Mehta B. Massive pelvic hemangioma in a patient with blue rubber bleb nevus syndrome. *South Med J* 2000; 93: 1122-1125
- 3 Jennings M, Ward P, Maddocks JL. Blue rubber bleb naevus disease: an uncommon cause of gastrointestinal tract bleeding. *Gut* 1988; 29: 1408-1412
- 4 Kunishige M, Azuma H, Masuda K, Shigekiyo T, Arai Y, Kawai H, Saito S. Interferon alpha-2a therapy for disseminated intravascular coagulation in a patient with blue rubber bleb nevus syndrome. A case report. *Angiology* 1997; 48: 273-277
- 5 Apak H, Celkan T, Ozkan A, Yildiz I, Aydemir EH, Ozdil S, Kuruoglu S. Blue rubber bleb nevus syndrome associated with consumption coagulopathy: treatment with interferon. *Dermatology* 2004; 208: 345-348

■同行评价

本文选题较好, 在局部出血治疗上有突破, 有较好的临床参考和实用价值.

编辑 李薇 电编 张洋

ISSN 1009-3079 (print) ISSN 2219-2859 (online) CN 14-1260/R 2011年版权归世界华人消化杂志

• 消息 •

中国科技信息研究所发布《世界华人消化杂志》 影响因子 0.625

本刊讯 一年一度的中国科技论文统计结果11月26日由中国科技信息研究所(简称中信所)在北京发布. 《中国科技期刊引证报告(核心版)》统计显示, 2009年《世界华人消化杂志》总被引频次3 009次, 影响因子0.625, 综合评价总分49.4分, 分别位居内科学类48种期刊的第6位、第9位、第6位, 分别位居1 946种中国科技论文统计源期刊(中国科技核心期刊)的第87位、第378位、第351位; 其他指标: 即年指标0.112, 他引率0.79, 引用刊数473种, 扩散因子15.72, 权威因子1 170.03, 被引半衰期4.0, 来源文献量752, 文献选出率0.93, 地区分布数30, 机构分布数30, 基金论文比0.39, 海外论文比0.01.

经过多项学术指标综合评定及同行专家评议推荐, 《世界华人消化杂志》再度被收录为“中国科技论文统计源期刊”(中国科技核心期刊). (编辑部主任: 李军亮 2010-11-28)