

DOI: 10.3969/j.issn.1005-8982.2020.04.025
文章编号: 1005-8982(2020)04-0126-03

病例报告

内镜下聚桂醇联合金属钛夹治疗蓝色橡皮疱痣综合征并上消化道出血 1 例*

田永刚¹, 曹贞子², 辛瑞娟², 游颜杰², 白飞虎²

(1. 宁夏医科大学, 宁夏 银川 750004; 2. 宁夏回族自治区人民医院 消化内科, 宁夏 银川 750021)

关键词: 血管畸形; 痣, 蓝; 内镜

中图分类号: R758.5

文献标识码: D

蓝色橡皮疱痣综合征是一种罕见的先天性静脉血管畸形疾病, 男女均可发病, 以男性多见^[1-3], 临床表现以皮肤和消化道出现海绵状或毛细血管瘤、贫血及消化道出血为主, 也可以累及其他脏器, 如肝脏、肾脏、脾脏、甲状腺及中枢神经系统等^[4-5]。

1 临床资料

女性患者, 76岁, 患者1个月前无明显诱因解黑便, 总量100~150 ml, 1或2次/d, 无恶心、呕吐, 无腹痛、腹胀, 无里急后重感, 在外院予以草药治疗3 d(具体药物不详)后上述症状无明显缓解。患者2周前再次无明显诱因解黑便, 总量150~200 ml, 2或3次/d, 伴有四肢浮肿, 无呕血、腹痛及腹胀等不适, 遂就诊于宁夏回族自治区人民医院急诊科, 急查血常规: 白细胞 $2.58 \times 10^9/L$, 血小板 $242 \times 10^9/L$, 红细胞 $1.27 \times 10^{12}/L$, 血红蛋白21.0 g/L。立即告知病危, 静脉输注同型红细胞悬液, 行凝血全套: D-二聚体 $3.331 \mu g/ml$, 氨基端脑肽钠前体 $483.6 pg/ml$, 双下肢血管B超检查未见明显异常, 胸片: 双肺间质性改变, 心影增大; 腹部B超: 肝弥漫性病变, 肝囊肿, 门静脉扩张; 心脏扇扫: 少量心包积液; 胸腹部CT: 肝脏体积增大, 肝脏实质及肝表面多发低密度灶并点状高密度影, 考虑良性病变, 肝脏弥漫性病变, 多发血管瘤并肝包膜下积液? 肝脏、肾上腺、胃壁、肠道多发性点状钙化; 胆囊壁增厚; 脾脏内多发等密

度灶, 脉管瘤可能; 右肾旋转不良, 右肾积水; 左肾上极高密度结节; 双侧附件区及会阴右侧低密度灶; 胸腹壁及右侧大腿内测多发皮下结节; 盆腔少量积液; 肺气肿; 双肺及胸膜下多发磨玻璃结节; 心影增大, 心包积液。颅脑CT: 脑萎缩。予以止血、输血、抑酸、保护胃黏膜及补液等对症治疗, 急诊科医师急请消化内科医师会诊, 会诊结果以黑便原因待查收入院, 病程中患者无头晕、头痛, 无恶心、呕吐, 无咳嗽、咳痰, 无心悸、胸闷及气短, 无腹胀、腹痛及腹泻, 精神欠佳, 饮食差, 小便正常, 体重无明显下降。无特殊既往史、个人史及家族史。入院查体: 发育正常, 营养一般, 神志清楚, 精神萎靡。自动体位, 贫血面容, 平车推入病房, 呼吸平稳, 查体合作, 回答切题。全身皮肤黏膜颜色苍白, 腹部可见隆起性海绵状瘤体, 多发, 无蜘蛛痣、出血点、皮下瘀斑, 皮肤弹性正常, 皮肤温度正常。

入院后完善相关检查, 予以告病危、心电监护、止血、抑酸、保护胃黏膜及补液等对症治疗, 2016年4月18日复查血常规: 白细胞 $3.03 \times 10^9/L$, 血小板 $106 \times 10^9/L$, 红细胞 $3.59 \times 10^{12}/L$, 血红蛋白87.0 g/L。患者皮肤散在包块, 请皮肤科医师会诊行局部病灶取活检送病理, 病理诊断报告: 角化过度, 表皮厚度大致正常, 表皮下可见大小不等的官腔, 管壁厚薄不一, 部分腔内可见淡粉色液体, 部分腔内可见红细胞。皮损改变倾向: 静脉畸形(Bean综合征), 免疫组织化

收稿日期: 2019-08-23

*基金项目: 国家自然科学基金(No: 81760440、81860426)

[通信作者]白飞虎, E-mail: 3284733521@qq.com; Tel: 18809589598

学染色结果:CD34(+),D2-40(-)(见图1);2016年4月20日血常规:白细胞 $3.77 \times 10^9/L$,血小板 $144 \times 10^9/L$,红细胞 $2.71 \times 10^{12}/L$,血红蛋白70.0 g/L。电解质:钠146 mmol/L,钙2.09 mmol/L,镁1.18 mol/L。患者病情平稳后行胃镜检查(见图2),积极完善相关检查后行内镜下聚桂醇联合金属钛夹止血(见图3),择日行结肠镜检查(见图4)。术后常规予以抑酸护胃、补液、预防感染等对症治疗,患者病情好转准予出院。

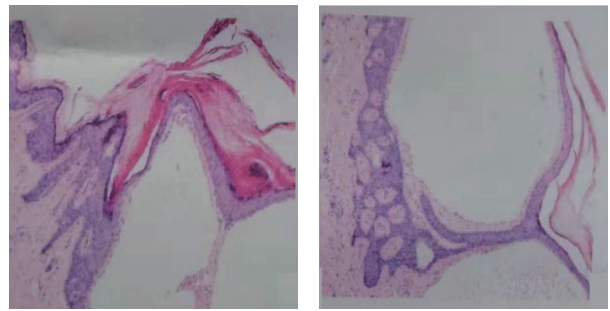
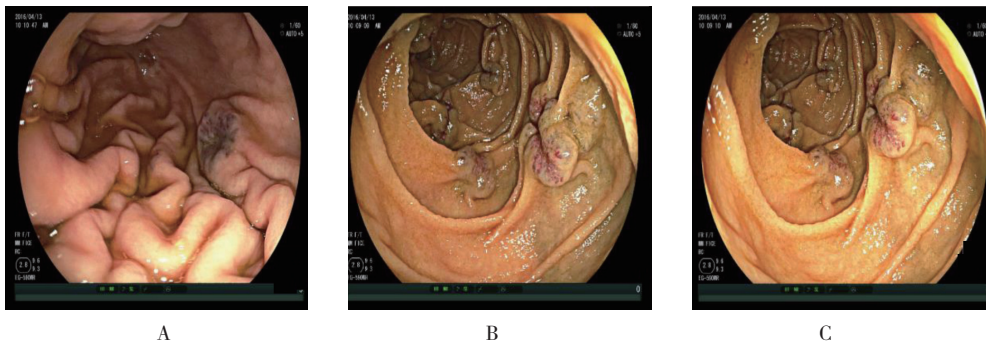
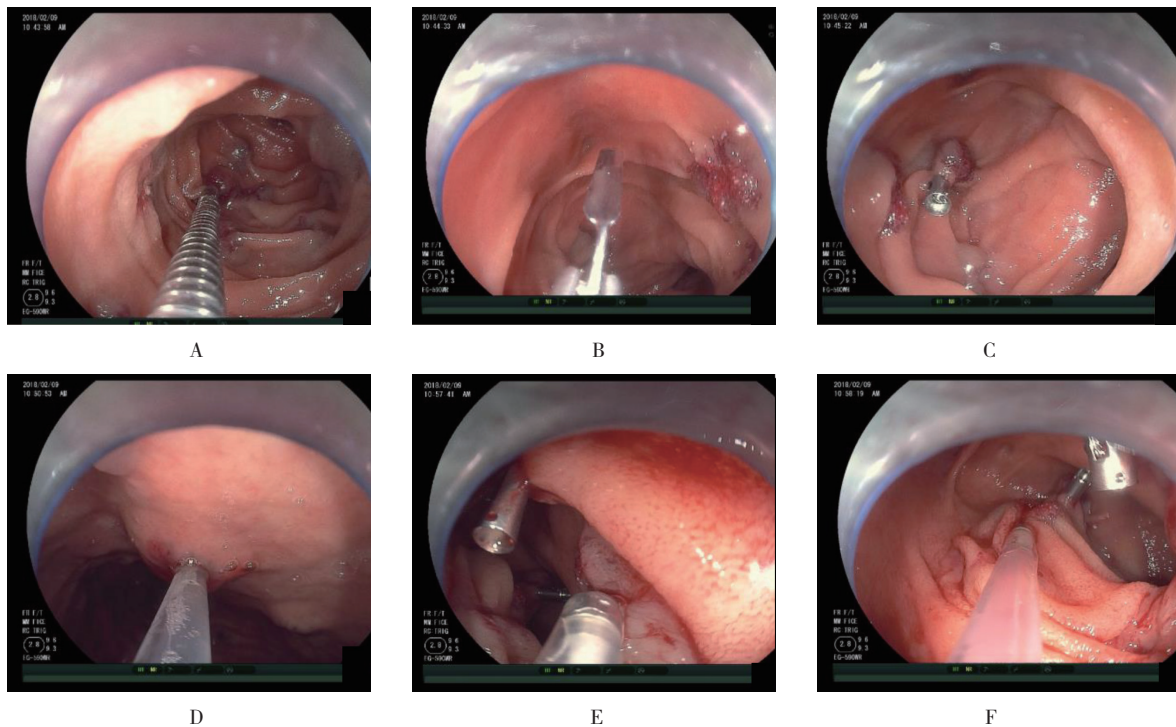


图1 腹部局部病灶活检 (×4)



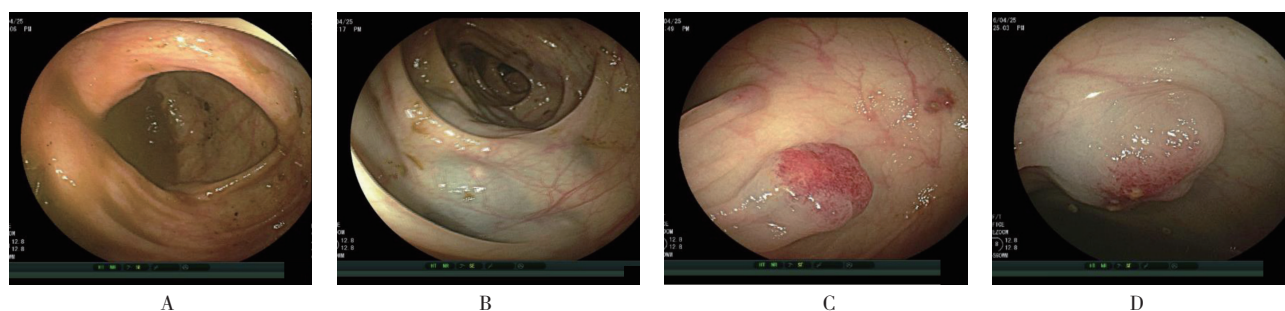
A:胃体可见团状隆起,最大约1.8 cm×1.8 cm,表面呈墨蓝色,部分顶部可见充血;B:十二指肠球部可见一团状隆起,最大约1.8 cm×1.2 cm,表面呈墨蓝色,部分顶部可见充血;C:十二指肠降部可见一团状隆起,最大约1.8 cm×1.2 cm,表面呈墨蓝色,部分顶部可见充血。

图2 胃镜



A~C:胃体病变止血;D、E:胃体病变十二指肠球部止血;F:胃体病变十二指肠降部止血。

图3 内镜下聚桂醇联合金属钛夹止血



A: 回盲部; B: 横结肠; C: 脾区; D: 降结肠。其中脾区、降结肠病灶行单纯的内镜下聚桂醇硬化治疗。

图 4 结肠镜

2 讨论

该患者查胸腹部 CT 提示肝脏、脾脏、肾上腺、胃壁及肠道多发性点状钙化, 考虑蓝色橡皮疱痣综合征累及上述脏器, 其发生机制可能与 9 号染色体上短臂基因的突变、C-kit 的表达上调和 *TIE2* 基因的突变有关^[6-8]。

该患者以黑便首次来本院急诊科就诊, 后收入消化内科, 首先予以对症治疗, 并请皮肤科医师会诊行皮肤活检诊断为蓝色橡皮疱痣综合征; 其次行胃镜检查示: 胃体、十二指肠球部及十二指肠降部可见一团状隆起, 表面呈墨蓝色, 部分顶部可见充血。结肠镜检查结果显示: 回盲部、横结肠、脾区及降结肠可见团状隆起, 最终明确诊断为蓝色橡皮疱痣综合征并上消化道出血。而目前治疗该病的方法多样, 有药物、内镜及手术治疗等^[9-11]。该例胃体病变患者采用内镜下聚桂醇联合金属钛夹止血, 而其中脾区、降结肠病变行单纯的内镜下聚桂醇硬化治疗, 首次止血成功率达 100%, 术后无发热、腹痛、无近期再出血等并发症, 但远期疗效仍需进一步随访观察。

蓝色橡皮疱痣综合征是一种罕见疾病, 临床上以消化道出血为主的患者需要考虑本病, 而内镜下聚桂醇联合金属钛夹治疗蓝色橡皮疱痣综合征并上消化道出血疗效肯定, 值得临床推广应用。

参考文献:

[1] IVARS M, MARTIN-SANTIAGO A, BASELGA E, et al. Fern-shaped patch as a hallmark of blue rubber bleb nevus syndrome in neonatal venous malformations[J]. *Eur J Pediatr* 2018, 177(9): 1395-1398.

[2] ARAVINDAN U, GANESAN R, THAMARAI K, et al. Surgery for blue rubber bleb nevus syndrome-a case report[J]. *Indian J Surg*, 2018, 80(3): 272-274.

[3] CHOI K K, KIM J Y, KIM M J, et al. Radical resection of intestinal blue rubber bleb nevus syndrome[J]. *J Korean Surg Soc*, 2012, 83(5): 316-320.

[4] 王艳芝, 杨云生, 蔡逢春, 等. 蓝色橡皮大疱痣综合征 34 例临床分析 [J]. *中华消化杂志*, 2012, 32(11): 723-726.

[5] 沈玲燕, 王珍珍, 颜小丹, 等. 蓝色橡皮大疱痣综合征 65 例临床分析 [J]. *中国乡村医药*, 2017, 24(7): 29-30.

[6] BORRONI R G, NARULA N, DIEGOLI M, et al. A novel mutation of the glomulin gene in an Italian family with autosomal dominant cutaneous glomuvenous malformations[J]. *Exp Dermatol*, 2011, 20(12): 1032.

[7] 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, 30(2): 99-100.

[8] SOBLET J, KANGAS J, NÄTYNKI M, et al. Blue rubber bleb nevus (BRBN) syndrome is caused by somatic *TEK* (*TIE2*) mutations[J]. *J Invest Dermatol*, 2017, 137(1): 207-216.

[9] WANG K L, MA S F, PANG L Y, et al. Sirolimus alternative to blood transfusion as a life saver in blue rubber bleb nevus syndrome: a case report[J]. *Medicine (Baltimore)*, 2018, 97(8): DOI: 10.1097/MD.00000000000009453.

[10] MAVROGENIS G, COUMAROS D, TZILVES D, et al. Cyanoacrylate glue in the management of blue rubber bleb nevus syndrome[J]. *Endoscopy*, 2011, 43(Suppl 2): E291-E292.

[11] GONZALEZ-HERNANDEZ J, LIZARDO-SANCHEZ L. An atypical presentation of blue rubber bleb nevus syndrome[J]. *Proc (Bayl Univ Med Cent)*, 2016, 29(3): 323-324.

(李科 编辑)

本文引用格式: 田永刚, 曹贞子, 辛瑞娟, 等. 内镜下聚桂醇联合金属钛夹治疗蓝色橡皮疱痣综合征并上消化道出血 1 例 [J]. *中国现代医学杂志*, 2020, 30(4): 126-128.