

• 案例分析 •

脾脏多发结节性海绵状血管瘤 1 例报道*

彭嘉敏, 黄晶晶[△]

(广西中医药大学第一附属临床医学院脾胃肝病科, 广西南宁 530022)

[摘要] 脾血管瘤在临床上并不常见, 发病率低。脾脏海绵状血管瘤是脾脏血管源性肿瘤中常见的一种病理类型。目前来说, 脾脏海绵状血管瘤的病因尚不完全明确, 临床上缺乏典型性与特异性。该文就 1 例脾脏多发结节性海绵状血管瘤进行报道。

[关键词] 脾脏海绵状血管瘤; 脾切除; 脾脏肿瘤; 病例报告

DOI:10.3969/j.issn.1009-5519.2023.23.039

中图法分类号:R57

文章编号:1009-5519(2023)23-4135-03

文献标识码:B

脾脏海绵状血管瘤临床表现不典型, 缺乏特异性, 多数患者体检或无意间发现, 其病因病机尚不完全明确。本院曾收治 1 例 28 岁因体检发现脾脏占位而就诊的女性患者, 住院期间从最初不明原因的脾脏包块, 经影像放射学检查、实验室检查、病理检查及患者的症状、体征、病史等, 到最终确诊为“脾脏海绵状血管瘤”。虽然这是单一的病例, 但国内外相关文献对该病的资料较少, 对此缺乏完备和系统的认识, 因此旨在通过本文报道进一步扩大对脾脏海绵状血管瘤的认识和丰富其内涵, 对脾脏海绵状血管瘤的诊断标准、病理特点及制定合理的治疗方案有积极意义。

1 临床资料

1.1 病例介绍 患者, 女, 28 岁, 因“体检发现脾脏占位 2 d”于 2022 年 7 月 1 日入院。患者于 2 d 前体检时查腹部彩色多普勒超声提示: 脾占位性病变。患者诉无明显不适。为求进一步诊治, 遂于 2022 年 6 月 30 日至本科门诊就诊, 查磁共振成像(MRI)上腹部平扫+增强检查提示脾脏多发占位性病变, 恶性病变可能性大。患者偶有乏力, 腰部酸痛, 厌食油腻, 无恶寒发热, 无恶心呕吐, 无胸闷心慌等不适。

1.2 辅助检查 肾功能全套: 尿酸 404 $\mu\text{mol/L}$, 尿常规: 酮体士, 隐血士; 血常规、肝功能、电解质、凝血功能、感染四项未见明显异常。心电图: 1. 窦性心律; 2. 正常心电图。电子胃镜: 1. 胃底黏膜下隆起(壁外脏器受迫?); 2. 慢性浅表性胃炎; 3. 食管胃黏膜异位。碳-14-氨基比林呼气气试验: 幽门螺杆菌(+). MRI 上腹部平扫+增强检查提示(图 1): 1. 脾脏多发占位性病变, 恶性病变可能性大, 请结合临床; 2. 肝 S7 小结节灶, 血管瘤可能, 其他排除; 3. 早期肝硬化? 初步诊断: 1. 脾脏多发占位; 2. 肝 S7 小结节; 3. 肝硬化?

1.3 专科查体 视诊腹部平坦, 腹壁静脉无扩张, 未见肠形及蠕动波, 无瘢痕。触诊软, 无压痛、反跳痛, 无液波震颤, 全腹未触及包块, 肝脾肋下未触及, 肝-颈静脉回流征阴性, 胆囊未触及, 墨菲氏征(-), 双肾未触及, 叩诊呈鼓音。移动性浊音(-), 肝上界位于右锁骨中线上平第 5 肋间, 肝区叩击痛(-), 双侧肾区叩击痛(-)。听诊肠鸣音正常, 4 次/分, 未闻及振水音及血管杂音。

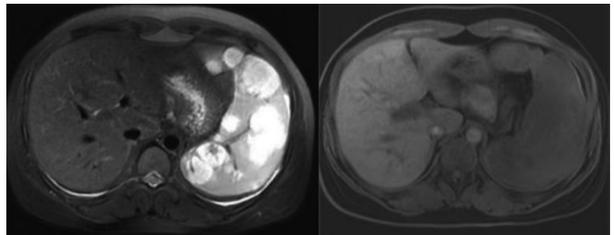


图 1 MRI 图

1.4 治疗方案 完善相关检查后, 考虑患者脾脏多发占位, 不排除恶变可能, 请普通外科会诊后转科择期手术治疗, 患者同意转科行手术治疗。于 2022 年 7 月 12 日行脾脏切除手术治疗, 术中可见脾大, 大小 15 cm×16 cm×6 cm, 表面多发结节, 大小不等, 最大约 7 cm×7 cm, 大网膜及横结肠与脾脏表面少许粘连。探查腹腔未见其他脏器明显转移。病理所见(图 2): 脾脏组织 1 个, 大小 17 cm×12 cm×7.5 cm, 表面光滑, 呈多结节状, 局部切开, 灰红实性质中, 结节直径 2.5~9.0 cm, 位于被膜下。病理诊断为(脾脏)脉管瘤, 结合免疫组织化学法结果符合海绵状血管瘤。免疫组织化学法: CD31、ERG 肿瘤内皮细胞(+), CD68 组织细胞(+), CD3、CD20、CD21 淋巴组织(+), CD34、D2-40、CD1a、CK(-), Ki-67 约 1%(+)。特

* 基金项目: 国家自然科学基金资助项目(81760845); 广西高校中青年教师基础能力提升项目(2019KY0313); 广西中医药大学 2020 年博士研究生创新项目(YCBSY2020007); 国家中医临床研究基地、广西名中医史伟工作室、广西高发传染病中西医结合转化医学重点实验室、桂派中医药传承创新团队——疑难重症中医诊疗团队(2022A001)。

[△] 通信作者, E-mail: 55869563@qq.com。

染:过碘酸希夫染色(PAS)(-)。患者术后给予抗感染、抑酸、止血、营养支持、补液等对症治疗,术后恢复良好。

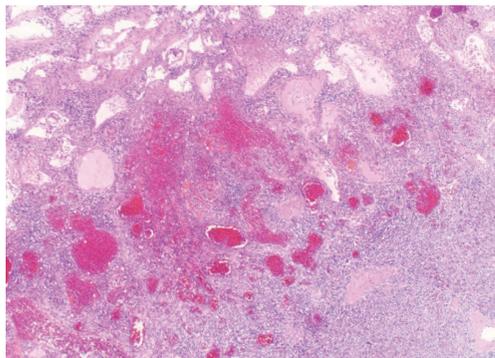


图2 病理图(PAS,400×)

2 讨论

原发脾脏肿瘤整体发生率比较低,血管瘤、淋巴管瘤、血管淋巴管瘤及错构瘤是最常见的4种。其中血管瘤中主要是海绵状血管瘤,临床尸检率在0.3%~14.0%^[1-2],脾脏海绵状血管瘤可以单发或多发,单发常见,多发少见。

脾脏海绵状血管瘤的病因病机尚未十分明确,临床上认为可能与其免疫功能和特殊解剖结构有关,脾脏内的免疫细胞及物质可抑制肿瘤细胞生长,且脾脏血供丰富,动脉搏动明显,循环肿瘤细胞难以停留^[3-4]。也有学者认为与静脉异常和血管畸形引流有关^[5],亦与激素水平改变、创伤、门静脉高压、先天因素等相关^[6]。此外,有部分学者认为基因缺陷、感染因素、过度放化疗,或接触过二氧化钍、砷、过氧化物等也是可能的原因^[7-8]。

脾海绵状血管瘤临床表现不典型,缺乏特异性。脾脏肿瘤临床表现主要取决于肿瘤的性质、部位、大小和邻近关系,与脾脏大程度直接相关,女性多见,主要表现为体检或无意中发现腹部包块及腹部症状以上腹部及左上腹不适或伴隐痛等,大部分患者早期并无明显症状,包块或肿瘤压迫在其他脏器会出现症状;一部分患者可出现脾大、血小板减少或贫血,少数患者伴发热、消瘦^[9-10]。

由于脾血管瘤起病隐匿,平时难以察觉,其确诊主要是通过影像学检查、组织学检查等。近年来医学影像技术不断更新与发展,超声、CT、MRI等高分辨率技术日益精进,使得脾脏肿瘤的检出率显著提高。脾脏肿瘤的诊断主要依靠腹部B超、CT、MRI、核素扫描、血管造影、脾动脉造影等影像学检查发现。超声较CT和MRI更经济、便利,故推荐为首选的筛查方式,B超首先对有无肿物及肿物的大小、位置、性质等做出初步判断^[11],还可以观察脾脏内部的血流情况,但超声精准度较CT和MRI差。如果需要进一步明确诊断,CT和MRI也有重要参考价值,CT、MRI平扫及动态增强扫描能明确显示肿瘤的大小、数

目、形态、血供特点与周围脏器和血管的关系^[12]。其中CT为诊断脾血管瘤的重要手段,其CT影像学表现虽然各具相对性的特征,但部分征象相互重叠,有助于对其进行鉴别与诊断^[13]。MRI在鉴别脾血管瘤和脾淋巴瘤较CT有优势,其诊断价值要高于增强CT^[14-15]。对脾肿瘤不排除脾血管瘤时,可做选择性脾动脉造影,超声造影诊断脾血管瘤的敏感性可达100%^[16]。此外,组织学检查也是确诊手段之一。病理活检是诊断的“金标准”,其诊断准确率可达94.5%^[17]。

由于脾血管瘤最终可能引起脾大、脾亢甚至破裂出血等并发症,因此目前脾血管瘤的治疗方式主要以手术治疗为主,大部分患者术后恢复良好。腹腔镜脾切除术具有诸多优点,如创伤小、切口美观、住院时间短等,已经成为脾脏良性肿瘤的首选手术方式^[18-19]。脾血管瘤是临床较为少见的良性肿瘤,生长缓慢,恶变概率低,如非必要手术,尽可能保脾治疗,对于占位较小的良性肿瘤或无症状的患者,可暂不予以处理,只需定期复查;对于较小的肿瘤,一般选择脾部分切除,以尽量保留其免疫功能;而对于较大的脾血管瘤应做脾切除,尤其是脾血管瘤同时伴脾功能亢进或巨大脾时^[20]。

该例患者体检发现脾脏占位性病变,无明显临床症状,符合脾海绵状血管瘤的临床不典型性与缺乏特异性的特点。结合影像学及组织学检查,发现该患者脾大,大小为15 cm×16 cm×6 cm,脾血管瘤病理分型属于海绵状血管瘤,表现为多发囊性结节,最大约7 cm×7 cm,血管瘤多发侵犯整个脾脏,较为少见,需与脾囊肿、脾结核、脾淋巴管瘤等鉴别。脾血管瘤较大者有自发破裂出血导致生命危险可能,因此治疗上采取脾切除术。该例患者经手术切除后痊愈出院。患者出院后接受随访半年余,目前并无不适。综上,脾脏海绵状血管瘤临床少见,国内外报道该病的资料缺乏,在临床上可为不明原因脾脏占位性病变的诊疗思路提供参考,可在一定程度上避免延误诊治的同时丰富脾血管瘤的内涵,为临床提供治疗经验与理论支持。

参考文献

- [1] 陈素苗,张鹏,李振龙,等.脾脏多发海绵状血管瘤CT误诊1例分析[J].中国误诊学杂志,2007,7(5):1044-1045.
- [2] 陈志奎,张秀娟,钱清富,等.脾血管瘤的超声分型与诊断分析[J].中国超声医学杂志,2019,35(1):84-86.
- [3] LEWIS S M, WILLIAMS A, EISENBARTH S C. Structure and function of the immune system in the spleen[J]. Sci Immunol, 2019, 4(33): eaau6085.
- [4] 孙程明,李广浩,张玉宝.脾肿瘤61例外科诊治

- 体会[J]. 现代诊断与治疗, 2016, 27(8): 1462-1464.
- [5] TAHER R, TAWFEEQ M. Single-port laparoscopic splenectomy for idiopathic thrombocytopenic purpura[J]. Ann Saudi Med, 2011, 31(6): 655-656.
- [6] WURM G, SCHNIZER M, FELLNER F. Cerebral cavernous malformations associated with venous anomalies: Surgical considerations[J]. Neurosurgery, 2005, 57(1): 42-58.
- [7] 覃雅. 脾肿瘤临床外科诊疗经验: 附 61 例分析[D]. 南宁: 广西医科大学, 2016.
- [8] 蒋林华, 俞敬, 宋世铎, 等. 脾脏血管肉瘤伴肝转移及多发骨转移一例[J]. 中华普通外科杂志, 2015, 30(7): 580.
- [9] 李桂臣, 陈旭春, 成东华, 等. 原发性脾肿瘤的诊断与治疗[J]. 中国医科大学学报, 2013, 42(12): 1095-1098.
- [10] WANG J, YU J C, KANG W M, et al. Laparoscopic partial splenectomy for giant hemangioma misdiagnosed as splenic cyst: A case report[J]. Chin Med Sci J, 2010, 25(3): 189-192.
- [11] 齐峰, 戴朝六. 脾血管瘤的诊断及治疗进展[J/CD]. 中华普外科手术学杂志(电子版), 2021, 15(1): 114-116.
- [12] 陆永文, 谢婷婷, 王成林. 脾脏肿瘤 CT、MRI 诊断[J]. 中国 CT 和 MRI 杂志, 2015, 13(4): 79-80.
- [13] 沈冰奇, 陈琰, 王猛, 等. CT 鉴别诊断脾原发血管性肿瘤的研究[J/CD]. 中华普通外科学文献(电子版), 2019, 13(5): 402-404.
- [14] 井勇, 付文荣, 李刚锋, 等. 脾脏血管性病变与淋巴瘤 CT 鉴别诊断[J]. 延安大学学报(医学科学版), 2021, 19(3): 92-95.
- [15] CHOI S Y, KIM S H, JANG K M, et al. The value of contrast-enhanced dynamic and diffusion-weighted MR imaging for distinguishing benign and malignant splenic masses[J]. Br J Radiol, 2016, 89(1063): 20160054.
- [16] SCHWARZE V, LINDNER F, MARSCHNER C, et al. Single-center study: The diagnostic performance of contrast-enhanced ultrasound (CEUS) for assessing focal splenic lesions compared to CT and MRI[J]. Clin Hemorheol Microcirc, 2019, 73(1): 65-71.
- [17] OLSON M C, ATWELL T D, HARMSEN W S, et al. Safety and accuracy of percutaneous image-guided core biopsy of the spleen[J]. Am J Roentgenol, 2016, 206(3): 655-659.
- [18] 林生荣, 肖卫东, 黄祯. 原发性脾脏肿瘤 58 例临床分析[J]. 广州医药, 2016, 47(1): 44-46.
- [19] 曾建挺, 王春梅, 张艳林, 等. 完全腹腔镜下脾肿瘤切除术的临床体会[J]. 腹部外科, 2017, 30(1): 15-17.
- [20] 黄权钰, 刘天祥. 原发性脾脏肿瘤的诊断与治疗[J]. 甘肃科技, 2022, 38(12): 109-111.

(收稿日期: 2023-03-31 修回日期: 2023-09-11)

• 案例分析 •

以贫血为首诊的儿童尼曼匹克病 A/B 型 1 例 临床分析并文献复习

孙 燕, 罗荣华[△], 王绪栋, 王兆辉, 常光妮, 高婷婷, 孙俊霞, 刘亚蒙
(青岛大学附属泰安市中心医院血液病诊疗中心儿童血液科, 山东 泰安 271000)

[摘要] 为提高临床医生对以贫血为首诊的儿童尼曼匹克病 A/B 型的认识。该文对该院收治的 1 例尼曼匹克病 A/B 型患儿的临床资料进行了分析并复习相关文献。1 岁零 2 个月女童, 因发现面色苍白 2 周入院, 临床表现为贫血、消瘦、肝大、脾大、生长发育迟滞, 双肺间质性改变、骨髓可见尼曼匹克细胞, 基因分析存在 SMPD1 复合杂合突变, 分别来自父母。该患儿家长放弃治疗。尼曼匹克病临床表现复杂多变, 对不明原因的血细胞变化及肝脾大者, 需警惕该病。基因监测可明确诊断。目前无特殊治疗。

[关键词] 尼曼匹克病; SMPD1; 基因; 突变; 病例报告

DOI: 10.3969/j.issn.1009-5519.2023.23.040

中图法分类号: R4; R72

文章编号: 1009-5519(2023)23-4137-04

文献标识码: B

尼曼匹克病(NPD)也被称为鞘磷脂胆固醇酯沉

积症, 是一种罕见的常染色体隐性遗传、多系统受累

[△] 通信作者, E-mail: rh6312@163.com。