

DOI:10. 11798/j. issn. 1007-1520. 202002022

· 病案报道 ·

遗传性出血性毛细血管扩张症致反复鼻出血 1 例

石书婧¹,王会青²,梁 华¹,王学霞¹,张亚青³,翟建华¹,韩振强¹,王建国¹

(1. 河北省眼科医院 耳鼻咽喉头颈外科,河北 邢台 054000; 2. 邢台医学高等专科学校,河北 邢台 054000;
3. 河北省眼科医院 急诊科,河北 邢台 054000)

中图分类号:R765. 23

1 临床资料

患者,女,63岁。因双侧鼻腔反复出血10余年,加重3d于2016年2月入院。患者双侧鼻腔反复出血10余年,多由打喷嚏诱发,常可自止,近3d病情加重,反复鼻腔填塞,效果不佳。既往体健。入院查体:双手指腹(图1)、双腿内侧(图2)均可见鲜红或暗红色毛细血管扩张灶,唇部硬腭及舌部(图3)、双侧鼻腔均可见黏膜下出血点(图4)。鼻内镜下行电凝止血,术后明胶海绵填塞,恢复好。住院期间相关检查未见异常,无其他部位出血表现。出院后仍间断出血,先后3次就诊,均给予电凝止血。患者逐渐出现贫血,于2018年4月因便血入住省级医院,行结肠镜检查提示小肠出血,内镜下治疗后未再便血(具体出血部位及术式不详)。

患者家系4代15例中共4例有鼻出血症状(1男3女),分别为患者母亲、患者哥哥、患者女儿。患者最后确诊为遗传性出血性毛细血管扩张症(hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT)。

2 讨论

HHT是一种罕见的常染色体显性遗传血管发育异常疾病,也称 Rendu-Osler-Weber 综合征,男女均可发病,发病率约1/5 000~1/800^[1]。HHT的病理改变是动静脉之间形成畸形的连接血管,畸形血管相对脆弱易扩张、破裂出血。

该病的诊断基于2000年国际公布的“库拉索标准(Curacao criteria)^[2]”:①反复发作的自发性鼻出血;②口唇、手指、面部、结膜、躯干等部位皮肤黏膜毛细血管扩张;③内脏(肝脾肺及脑组织)受累;④有家族遗传史。符合以上3条者,可以诊断为HHT。符合两条者为疑似HHT,本病例患者有反复鼻出血病史10余年,双手指腹、双腿内侧、唇部硬腭及舌部、双侧鼻腔均可见毛细血管扩张或黏膜下出血点,后期患者出现便血提示内脏受累,家系4代15例中共4例有鼻出血症状提示存在家族遗传史,符合以上4条诊断标准。

该病可累及多脏器及部位,临床表现多样,治疗

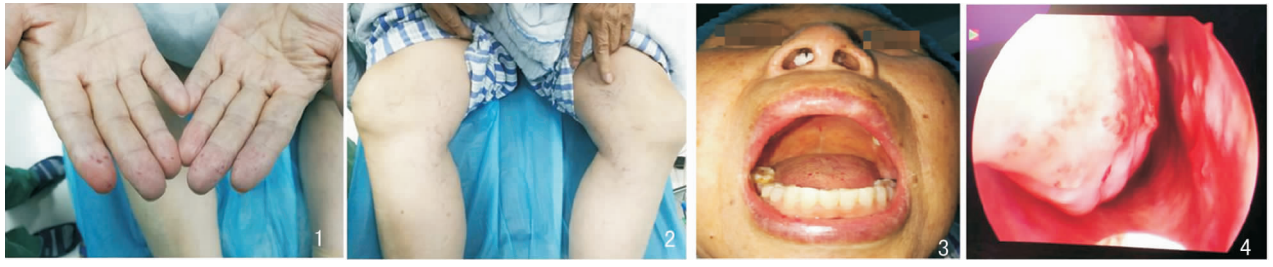


图1 双手指腹可见多处鲜红或暗红色毛细血管扩张灶 图2 双腿内侧可见多处条索状鲜红或暗红色毛细血管扩张灶
图3 唇部硬腭及舌部可见黏膜下出血点 图4 鼻内镜下见散在黏膜下出血点

(下转第204页)