

十二指肠重复畸形致缺铁性贫血 1 例

张洪义, 邹玉锋, 冯志强(空军总医院, 北京 100142)

中图分类号: R656.6 文献标识码: B 文章编号: 1008-1070(2015)05-0020-02

doi:10.3969/j.issn.1008-1070.2015.05.006

1 病历简介

患者,女,52岁。无明显诱因出现黑便20年,间歇性发作,伴心慌、气促,在当地医院对症治疗症状得到控制,出院后症状反复发作。2014年2月患者黑便量较前明显增加,伴乏力、头晕、耳鸣,后就诊于河北某医院,查便潜血强阳性,血红蛋白浓度61g/L,骨髓象有缺铁表现。电子胃镜检查:浅表性胃炎伴糜烂,胃窦见陈旧性血痂附着。电子结肠镜检查:大肠黑变病。给予输注悬浮红细胞、补铁、抑酸等对症治疗后,患者一般情况好转,但仍有间断黑便,性质同前。2014年12月1日为求进一步检查与治疗入住本院。入院查体:上腹部轻压痛,余未见异常。做小肠镜检查示:十二指肠球后降段起始处可见一肿物向降段延伸至水平部,长度约10cm直径约4~5cm,表面充血,尚光滑,未见糜烂或溃疡,触之尚实质感,柔软。见图1。腹部CT检查提示:十二指肠降段、水平段、升段、空肠起始

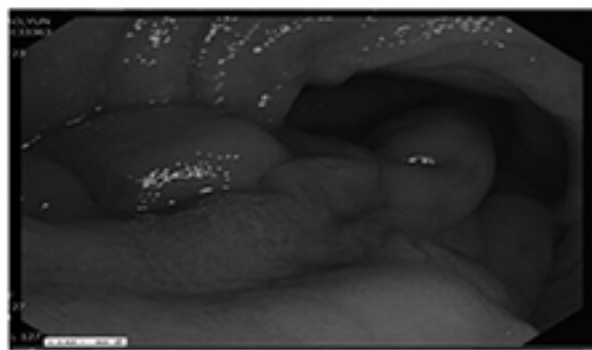


图1 小肠镜检

(十二指肠球后降段起始处可见一肿物向降段延伸至水平部,长度约10cm直径约4~5cm,表面充血、尚光滑,未见糜烂或溃疡,触之尚实质感,柔软)

遗传易感性相关,Mitro等发现其与直立倾斜试验中血流动力学和心率变异参数无关联,但LL基因型与其他基因型相比与较低的最慢心率相关。

7 腺苷的候选基因多态性

腺苷作为一种内源性嘌呤核苷,通过激活4种G蛋白偶联受体亚型(A_1R 、 $A_{2A}R$ 、 $A_{2B}R$ 及 A_3R)作用于血管张力和窦房结,腺苷 $A_{2A}R$ 激活主要引起血管扩张,并可能对控制心率和血压也至关重要。以往的研究表明直立倾斜试验阳性血管迷走性晕厥患者有高腺苷血浆浓度和过度表达的 $A_{2A}R$ 。Franceschi等研究发现尽管血管迷走性晕厥患者高腺苷血浆水平,但 $A_{2A}R$ 被特异性激动剂兴奋产生cAMP产物时并非所有受体被占据而留有储备受体,提出 $A_{2A}R$ 参与血管迷走性晕厥病理生理学机制。Saadjian等通过研究不明原因晕厥患者中腺苷 $A_{2A}R$ 基因单核苷酸多态性(c.1364 T>C)分布频率,发现晕厥发作高发生率、阳性直立倾斜试验与腺苷 $A_{2A}R$ 基因CC变异显著相关。

8 结语

在血管迷走性晕厥的遗传学机制研究方面,除了上述候选基因多态性与血管迷走性晕厥的相关性研究外,2013年Klein等提出常染色体显性遗传的家族性血管迷走性晕厥可能并不罕见,与散发血管迷走性晕厥有相似的临床特征;并通过全基因组连锁分析家族发现染色体15q26位点增加血管迷走性晕厥易感性。

总之,随着基因检测技术的进步,血管迷走性晕厥遗传学机制的研究取得了一定的进展。血管迷走性晕厥的病理生理学机制较为复杂,候选基因多态性的研究为探讨血管迷走性晕厥可能的发病机制、寻找易感基因、提供临床早期筛查及寻找可能的治疗靶点,为进一步开展临床个体化治疗开辟了新的研究方向。然而候选基因多态性的研究往往需要多中心合作的大样本研究及联合多个单核苷酸多态位点的联合检测。

(收稿日期:2015-03-25)

(本文编辑:杨满)

段肠腔内软组织影,部分突入胆总管下段,与胰头分界不清。见图 2。经完善术前检查。于 2014 年 12 月 8 日在全麻下行剖腹探查:胰十二直肠切除术。术中所见:腹腔无渗出液,十二指肠球部以下及空肠上段 5cm 均可触及软组织肿块,长约 15cm,直径约 3cm,质地较软,移动度好,予以切除。术后病理检查:部分切除的(胃、胰及十二指肠)胃黏膜轻度慢性炎性变,表面充血、光滑,十二指肠肠腔内可见隆起肠黏膜一段,大小约 12.5cm×3.0cm×1.5cm,肠黏膜表面可见粗大的异形血管,符合十二指肠重复畸形,胰腺未见异常。见图 3。



图 2 腹部 CT 检查

(十二指肠降段、水平段、升段、空肠起始段肠管管径增宽,肠腔内见软组织影充填,边界不清,增强扫描轻度强化)

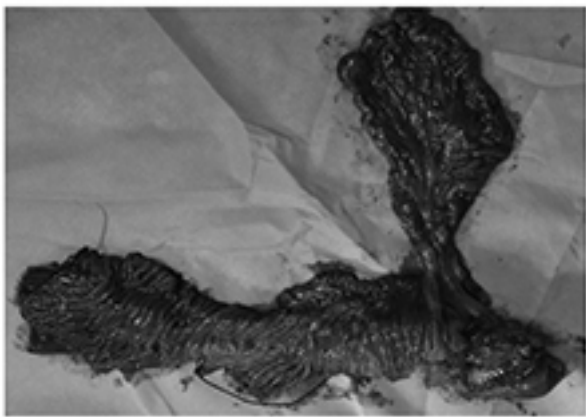


图 3 术后病理

[部分切除的(胃、胰及十二指肠)胃黏膜轻度慢性炎性变,表面充血、光滑,十二指肠肠腔内可见隆起肠黏膜一段,大小约 12.5cm×3.0cm×1.5cm]

2 讨论

消化道重复畸形是一种较少见的先天性疾病,可发生于消化道的任何部位,临床报道以回肠发病较多。十二指肠重复畸形在临床上很少见,且多发于儿童,出生后该病一般会有消化道梗阻症状,因此很少发展到成年人^[1]。对于本病的病因,目前主要认为胎盘横向封闭异常和外胚层的卵黄囊背侧突出纵向异常发育对本病的影响大,但确切形成原因尚不明确^[2]。根据畸形的形态和位置可分为肠内囊肿型、肠外囊肿型和管状型,本例属于管状型,重复的十二指肠长达 12.5cm 到达空肠上段,且发育不完全,管腔较细,仅在十二指肠肠腔内形成局部的隆起。由于重复的十二指肠与正常肠管共用一段血供,致正常血管增生畸形,加之胃酸的反复刺激,致患者上消化道出血症状反复发作。对于本病的诊断,尚缺乏特异性的检查,目前认为以内镜联合腹部 CT 的检查意义最大,但诊断率很低,大部分患者直到术中或术后才得以确诊^[3]。目前本病的治疗,主要以手术切除为主,手术方式一般根据病变情况决定,对于肠内囊肿型和管状型,如畸形范围较小,可行畸形肠管的局部切除或重复黏膜剥脱术;如病变范围较长,可行畸形肠段的完整切除,然后行肠断端吻合。对于肠外囊肿型,可行正常肠管与畸形肠管的共壁开窗术,切除囊肿壁,破坏囊肿与正常肠管的间隔,再绞索缝合缺口,如囊内有感染,可先行袋型缝合外引流手术,2~3 个月后再考虑行根治性手术。本例患者由于十二指肠重复部位术前诊断不明,合并上消化道出血症状,术前行腹部 CT 示部分肿物已突入胆总管下端,考虑恶性肿瘤可能性大,故采用胰十二指肠切除术以保证完整切除肿瘤,防止肿瘤的播散和转移。切除标本后剖开肠管,发现肿物符合十二指肠重复畸形改变,术后病理证实术中诊断。这也说明了本病的隐匿性,术前经做小肠镜、腹部 CT 均未确诊,直至术后病理才得以证实。

参考文献:

- [1] Christians KK, Pappas S, Pilgrim C, et al. Duplicate pancreas meets gastric duplication cyst: A tale of two anomalies[J]. Int J Surg Case Rep, 2013(8):735-739.
- [2] Banchini F, Delfanti R, Beghini E, et al. Duplication of the transverse colon in an adult: Case report and review [J]. World J Gastroenterol, 2013, 19(4):586-589.
- [3] Olajide AR, Yisau AA, Abdulraseed NA, et al. Gastrointestinal Duplications: Experience in Seven Children and a Review of the Literature[J]. The Saudi Journal of Gastroenterology, 2010, 16(2):105-109.

(收稿日期:2015-03-01)

(本文编辑:盛多)