



[DOI] 10.3969/j.issn.1001-9057.2025.03.019

http://www.lcnkzz.com/CN/10.3969/j.issn.1001-9057.2025.03.019

· 病例报告 ·

II 型 Abernethy 畸形一例

包永梅 陈艳敏 张鹤鸣 李治

[关键词] Abernethy 畸形; 门静脉高压; 脾功能亢进症

[中图分类号] R249

[文献标识码] B

患者,男,20岁,因“呕血2日”于2019年1月30日至昭通市第一人民医院就诊,血液常规示WBC计数 $1.83 \times 10^9/L$,PLT计数 $57 \times 10^9/L$,Hb 52 g/L,肝功能大致正常,B超检查提示:门静脉血流呈逆肝性,胃底静脉、脾静脉迂曲扩张(考虑门静脉高压)、脾重度肿大。患者无牙龈出血、鼻出血、皮肤青紫,后转至上级医院(昆明市儿童医院),WBC计数、PLT计数及Hb均无明显波动,腹部CT检查提示:肝硬化,肝内胆管轻度扩张,门脉高压,食管-胃底静脉曲张,侧支循环开放,脾脏肿大,腹腔积液。2023年4月于昭通市鲁甸县人民医院行腹部B超检查提示:肝实质增粗欠均;重度脾脏肿大,脾静脉内径增宽。多次就诊均诊断为肝硬化、门静脉高压、胃底静脉曲张、脾功能亢进等,经抑酸、护胃、保肝、降门脉压等治疗后症状缓解出院。4年来患者一般情况尚可,未再呕血,无黑便、腹胀等。2023年4月19日患者因定期复查,收住云南省第一人民医院消化内科。患者及家属否认慢性肝病及肝炎病史。体格检查:身高150 cm,体重48 kg,体态似儿童,无认知障碍、行为改变,智力正常,肝病面容,可见肝掌及蜘蛛痣,未见瘀斑及出血点,轻度贫血貌,腹膨隆,腹壁柔软,未见腹壁静脉曲张,右上腹及剑突下

轻压痛,未触及肝脏,可触及脾脏,甲乙线10 cm、甲丙线20 cm、丁戊线3 cm,边界清,质地韧,肝区轻度叩击痛,移动性浊音阴性。无手部震颤、肌肉僵硬、肌张力增高等。血液常规:WBC计数 $1.87 \times 10^9/L$,PLT计数 $43 \times 10^9/L$,Hb 110 g/L;肝功能:AST 19 U/L、ALT 16.4 U/L、碱性磷酸酶(ALP) 128 U/L、胆碱酯酶 5 039 U/L、血清总胆汁酸 22.4 $\mu\text{mol/L}$ 、总胆红素 15.5 $\mu\text{mol/L}$ 、前白蛋白 101 mg/L;甲胎蛋白 1.96 ng/ml;凝血功能:活化部分凝血活酶时间 42.6 s、凝血酶原时间 17.5 s、国际标准化比值 1.41、纤维蛋白原 1.64 g/L、D-二聚体 0.27 $\mu\text{g/ml}$ 、抗凝血酶 73%、凝血酶原时间活动度 60%。肾功能、抗核抗体谱、血脂、铜蓝蛋白、 α_1 胰蛋白酶、血氨、尿常规、乙型肝炎病毒检测 5 项、粪便常规均未见明显异常。Child-pugh 评分 A 级。胃镜检查结果显示食管静脉曲张(图1)。CT血管造影(CTA)检查结果:1.肝硬化,肝内胆管扩张,脾脏明显增大;2.门静脉主干管腔纤细,脾静脉迂曲扩张;门脉高压并侧支循环(膈静脉、纵隔多发静脉迂曲扩张,脾-肾分流形成,食管-胃底静脉曲张),见图2。考虑诊断:II型Abernethy畸形,肝硬化,门静脉高压,肝内胆管扩张,食管-胃底静脉曲张。予抑酸、护胃、保肝、利尿、降门脉压等对症支持治疗,患者及家属拒绝行血管分流阻断术等治疗,于4月26日要求自动出院。2024年6月随访,患者诉1年来再发呕血1次,于当地医院治疗后症状好转。

作者单位:650032 昆明,云南中医药大学第一临床医学院(包永梅);云南省第一人民医院消化科(陈艳敏、张鹤鸣),放射科(李治)

通讯作者:陈艳敏, E-mail: kmchenyanmin@163.com

参 考 文 献

- [1] 秦福丽,郭志强,同春艳,等.球蛋白及血清蛋白电泳在多次性骨髓瘤早期诊断中的应用探索[J]. 临床内科杂志, 2023, 40(11): 778-779.
- [2] 魏冰,李月红,张晓娇,等.伊沙佐米联合地塞米松沙利度胺治疗难治性多次性骨髓瘤的临床研究[J]. 河北医学, 2022, 28(2): 336-341.
- [3] 王晓月,王棕,鲁慧,等.意义未明的单克隆丙种球蛋白血症合并POEMS综合征一例[J]. 临床内科杂志, 2024, 41(2): 131-132.
- [4] 王亚茹,马艳萍.伊沙佐米治疗复发难治性多次性骨髓瘤的临床疗效及安全性分析[J]. 临床血液学杂志, 2021, 34(9): 655-658.
- [5] Dimopoulos MA, San-Miguel J, Belch A, et al. Daratumumab plus lenalidomide and dexamethasone versus lenalidomide and dexamethasone in relapsed or refractory multiple myeloma: updated analysis of POLLUX [J]. Haematologica, 2018, 103(12): 2088-2096.
- [6] 中国医师协会血液科医师分会, 中华医学会血液学分会. 中国多次性骨髓瘤诊治指南(2022年修订)[J]. 中华内科杂志, 2022, 61(5): 480-487.
- [7] Greipp PR, San Miguel J, Durie BG, et al. International staging system for multiple myeloma [J]. J Clin Oncol, 2005, 23(15): 3412-3420.
- [8] 尹玲玲,沈洋灵,闵凤玲,等.雷妥尤单抗为基础的方案治疗伴肾功能损害的多发性骨髓瘤患者的疗效与安全性[J]. 中国实验血液学杂志, 2023, 31(1): 141-147.
- [9] 沈子悦,陈建斌. 多次性骨髓瘤免疫微环境及免疫治疗概述[J]. 中国医药, 2024, 19(10): 1581-1585.
- [10] 杨扬,夏忠军,张文皓,等.伊沙佐米、来那度胺、地塞米松治疗复发/难治多次性骨髓瘤的疗效与安全性分析:一项国内多中心真实世界研究[J]. 中华血液学杂志, 2021, 42(8): 628-634.
- [11] Stege C, Nasserinejad K, Van Der Spek E, et al. Ixazomib, daratumumab, and Low-Dose dexamethasone in frail patients with newly diagnosed multiple myeloma: the hovan 143 study [J]. J Clin Oncol, 2021, 39(25): 2758-2767.
- [12] Chauhan D, Tian Z, Zhou B, et al. In vitro and in vivo selective antitumor activity of a novel orally bioavailable proteasome inhibitor MLN9708 against multiple myeloma cells [J]. Clin Cancer Res, 2011, 17(16): 5311-5321.
- [13] Brinchen S, Pour L, Benjamin R, et al. Progression-free survival (PFS) benefit demonstrated and quality of life (QoL) maintained across age and frailty subgroups with the oral proteasome inhibitor (PI) ixazomib vs placebo as post-induction maintenance therapy in non-transplant newly diagnosed multiple myeloma (NDMM) patients (Pts): Analysis of the TOURMALINE-MM4 phase 3 trial [J]. Blood, 2020, 136(1): 30-31.
- [14] 贺艳娟,张凯旋,邹浪,等.伊沙佐米治疗多次性骨髓瘤的临床研究[J]. 中南大学学报(医学版), 2020, 45(3): 322-327.
- [15] 许晓东,曹俊杰,庄贤棚,等.伊沙佐米治疗难治复发多次性骨髓瘤临床疗效及相关毒副反应研究[J]. 临床血液学杂志, 2020, 33(3): 205-207.

(收稿日期:2024-10-12)

(本文编辑:李丹青)

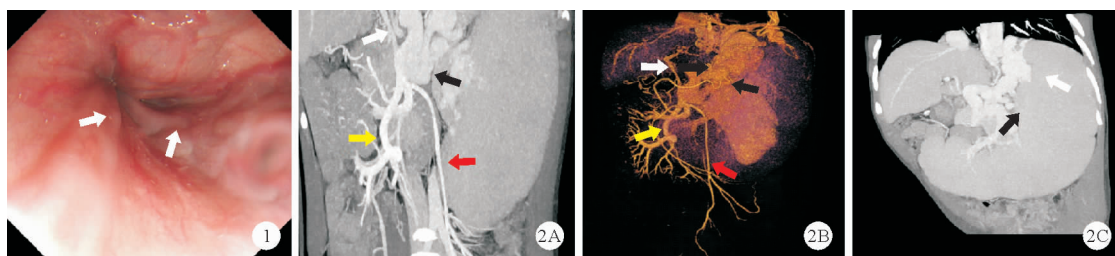


图 1 2023 年 4 月 21 日患者胃镜检查结果[食管静脉曲张(食管下段),如箭头所示] 图 2 2023 年 4 月 23 日患者 CTA 检查结果[A~B:脾脏内 4 条血管的改变;A:血管造影;B:三维重建;门静脉(PV)明显纤细,如白色箭头所示;脾静脉(SPV)迂曲,增粗,如黑色箭头所示;肠系膜上静脉(SMV),如黄色箭头所示;肠系膜下静脉(IMV),如红色箭头所示。C:脾脏增大及脾静脉增粗;脾静脉迂曲扩张,如黑色箭头所示;迂曲增粗的侧支,如白色箭头所示]

讨论

Abernethy 畸形是妊娠 4~10 周时由于脐静脉和卵黄静脉发育异常,导致门静脉先天发育不良或缺失,从而导致腔静脉和门静脉之间分流异常的疾病^[1-2]。Abernethy 畸形的患病率约为 1/30 000~1/5 000,其在 1994 年被 Morgan 等^[3]分为 I 型和 II 型。I 型为门静脉干血完全向腔静脉分流而不回流到肝脏,如门静脉缺失,胃肠静脉血完全向腔静脉分流。I 型分为 I a 和 I b 两个亚型。I a 是脾静脉和肠系膜上静脉不形成汇合点,分别流入下腔静脉;I b 是指脾静脉和肠系膜上静脉汇合后流入下腔静脉。II 型 Abernethy 畸形为门静脉血部分回流至肝脏,部分流至腔静脉,最常见的是通过门静脉系统-肾静脉-下腔静脉途径,其中绝大部分途径是经左肾静脉分流;其次是门静脉系统-食管胃底或奇静脉、半奇静脉-上腔静脉途径^[4]。I 型多数为儿童,且好发于女性,常合并其他脏器先天畸形,并易继发肝内肿瘤。而 II 型较常见于男性,通常为门静脉单一畸形,常合并先天性心脏病、多脾、内脏异位、骨骼畸形以及其他^[5]。I 型肝内无门静脉血流,一般情况较 II 型发病更早,症状更重。

Abernethy 畸形可引起多个系统疾病,包括消化、神经、呼吸系统等。白婷婷等^[5]指出,70.56% 的患者首次就诊原因为消化系统相关症状;14.06% 患者由于其他原因首次就诊,包括多发性畸形、下肢血管畸形、发育迟缓和体检发现等。本例患者即以呕血为首次就诊原因,伴生长发育迟缓,与其他文献报道一致。该疾病患者无特异性临床表现,单靠临床表现诊断困难。超声是其诊断的首要方法,但由于只能显示门静脉的主要分支而存在局限性。腹部 CT、CTA、MRI、磁共振血管成像(MRA)和数字减影血管造影(DSA)均能较好显示门静脉发育异常和肝外分流血管的解剖情况。CTA 能较好显示肝内血管情况,是诊断本病的“金标准”,但其为有创性检查且存在术后并发症风险,故并非是本病首选的影像方法^[6]。

Abernethy 畸形患者临床表现不一,首诊原因多样,其治疗方案根据分流的类型和位置及症状严重程度和相关并发症来逐案确定^[7]。肝移植是 Abernethy 畸形 I 型患者治疗的主要方案;II 型患者主要以分流血管封堵术为主^[8]。本例患者不明原因门脉高压且年轻起病,4 年来误诊为原发性肝硬化,但肝硬化原因不明;至我院行 CTA 检查,仔细阅片后发现门静脉主干管腔纤细而致门脉高压并侧支循环形成,确诊为 II 型 Abernethy 畸形。该患者肝硬化,其原因可能与肝脏血流不规则和肝营养物质(如胰岛素和胰高血糖素)从肝脏转移有关,导致肝脏发

育、功能和再生能力改变^[9]。本例患者并发肝内胆管扩张,其可能由于 Abernethy 畸形是门静脉解剖和肝内血流异常,这可能导致肝脏结构功能异常,而引起肝内胆管扩张。肝内胆管扩张可能是肝功能不全或门-体分流的一种后果,而不是直接与 Abernethy 畸形相关的并发症,但在评估 Abernethy 畸形患者时,应该考虑到肝功能异常和肝内胆管的情况。根据本例患者的临床表现,其主要治疗方案是行分流血管阻断术;多项报道显示,患者行分流血管阻断术后,可出现肝内门静脉血流增多、门静脉再发育或扩张,肺动脉高压、肝功能异常、高氨血症、低氧血症等均可得到改善^[10-12]。本例患者由于本人及家属拒绝该治疗方案,未能进一步研究观察。

综上,Abernethy 畸形临床表现、实验室检查无特异性,而 CT 影像对此类患者病因诊断有较大帮助。故熟悉该疾病影像学表现,明确其变异部位及分型,可减少对其的误诊、漏诊。根据分型及临床表现,选择个体化治疗方案,改善患者生存质量。

参考文献

- [1] Abernethy J. Account of Two Instances of Uncommon Formation in the Viscera of the Human Body: From the Philosophical Transactions of the Royal Society of London[J]. Med Facts Obs, 1797, 7: 100-108.
- [2] 徐嘉欣,戴立英,张健,等. 新生儿门体分流 2 例报道并文献复习[J]. 中华全科医学, 2023, 21(12): 2173-2176.
- [3] Morgan G, Superina R. Congenital absence of the portal vein; two cases and a proposed classification system for portosystemic vascular anomalies[J]. J Pediatr Surg, 1994, 29(9): 1239-1241.
- [4] 孟利民,王茂强,段峰,等. Abernethy 畸形的 CT 血管成像诊断[J]. 实用放射学杂志, 2023, 39(6): 928-931.
- [5] 白婷婷,文良志,李琴,等. 380 例特殊门静脉高压症—Abernethy 畸形的临床特征分析[J]. 中华肝脏病杂志, 2022, 30(11): 1201-1206.
- [6] 李丹,刘建滨. 256 排螺旋 CT 对 Abernethy 畸形的诊断价值[J]. 中国中西医结合影像学杂志, 2018, 16(2): 176-178.
- [7] Ponziani FR, Faccia M, Zocco MA, et al. Congenital extrahepatic portosystemic shunt; description of four cases and review of the literature[J]. J Ultrasound, 2019, 22(3): 349-358.
- [8] Sanada Y, Mizuta K, Kawano Y, et al. Living donor liver transplantation for congenital absence of the portal vein[J]. Transplant Proc, 2009, 41(10): 4214-4219.
- [9] Schaeffer DF, Laiq S, Jang HJ, et al. Abernethy malformation type with nephrotic syndrome and other multisystemic presentation: an illustrative case for understanding pathogenesis of extrahepatic complication of congenital portosystemic shunt[J]. Hum Pathol, 2013, 44(3): 432-437.
- [10] Loureiro P, Georgiev S, Ewert P, et al. Successful percutaneous treatment with the Konar MFTM-VSD Occluder in an infant with Abernethy syndrome-case report[J]. Cardiovasc Diagn Ther, 2021, 11(2): 631-636.
- [11] Ringle ML, Lombar R, Dykes JC, et al. The multisystem nature of isomerism; left isomerism complicated by Abernethy malformation and portopulmonary hypertension[J]. Cardiol Young, 2021, 31(4): 532-540.
- [12] DiPaola F, Trout AT, Walther AE, et al. Congenital portosystemic shunts in children: associations, complications, and outcomes[J]. Dig Dis Sci, 2020, 65(4): 1239-1251.

(收稿日期:2024-01-09)

(本文编辑:高婷)