

·病例报告·

神经纤维瘤合并慢性下肢静脉功能不全 1 例

孙木华, 谢琛, 杜凯, 范玲

(牡丹江市中医医院 周围血管病科, 黑龙江 牡丹江)

摘要: 报告了 1 例神经纤维瘤合并慢性下肢静脉功能不全患者的症状、查体及治疗策略。继发性慢性下肢静脉功能不全患者多因深静脉血栓形成造成的瓣膜破坏而出现, 本例患者继发于神经纤维瘤, 临床少见。

关键词: 神经纤维瘤; 慢性下肢静脉功能不全

中图分类号: R73

文献标识码: B

DOI: 10.19613/j.cnki.1671-3141.2018.76.121

本文引用格式: 孙木华, 谢琛, 杜凯, 等. 神经纤维瘤合并慢性下肢静脉功能不全 1 例 [J]. 世界最新医学信息文摘, 2018, 18(76): 222.

0 引言

神经纤维瘤病是一种以皮肤、软组织、骨骼等异常为特征的神经皮肤综合征, 是由于基因缺陷导致神经嵴细胞发育异常而引起多系统损害的常染色体显性遗传病, 多发生于皮肤上, 有多个大小不等的结节, 也可损伤神经系统及内分泌系统等, 合并下肢静脉功能不全临床少见, 作者收治 1 例, 现报道如下。

1 临床资料

患者女性, 66 岁, 因反复右下肢肿胀、沉重感 2 年, 于 2018 年 4 月 9 日入院。查体: 右下肢肿胀, 小腿为著, 右下肢可见迂曲扩张静脉团, 测量右小腿髌骨下缘 10cm 及 17cm 处较左侧分别增粗 2.5cm 及 7.5cm, 局部未见明显色素沉着, 右下肢下垂位时, 右足部肿胀感、沉重感明显加重, 皮温正常, 右下肢抬高时沉重感症状减轻, 患者头颈、胸腹及四肢皮肤散在多处皮下结节, 无压痛, 质地松软, 活动度好, 大小不等, 伴有浅棕色皮肤色素斑。患者自幼发现周身逐渐出现咖啡色斑点及小结节, 未系统诊治, 既往冠心病、脑梗死病史。双下肢动、静脉彩超示: 双下肢动脉硬化伴多发斑块形成、双下肢深静脉迂曲变形扩张、双下肢表浅静脉迂曲变形扩张、双侧腹股沟多发肿大淋巴结、右小腿脂肪层节段性不规则无回声区。予改善血液循环、抗渗出、增加静脉张力等药物治疗及物理治疗, 经治疗 2 周后, 病情好转出院。

2 讨论

神经纤维瘤 (neurofibromatosis, NF) 也称 Recklinghausen 病, 是源于神经嵴细胞异常而导致的多系统损害的常染色体显性遗传病^[1]。其相关基因位点在 17q11.2 的区域, 基因产物为神经纤维肽, 具有调控细胞增殖与分化的功能, NF-1 基因突变后引起细胞的增殖与分化异常^[2]。早在 1988 年此病的诊断标准就已经被美国国家卫生协会提出^[3], 包括以下两项或两项以上即可诊断为 NF I: ① 16 个或 6 个以上牛奶咖啡斑, 青春期前最大直径 >5mm, 青春期后 >15mm; ② 腋窝和腹股沟区雀斑; ③ 2 个或 2 个以上神经纤维瘤或丛状神经纤维瘤; ④ 一级亲属中有 NF I 患者; ⑤ 2 个或 2 个以上 Lisch 结节; ⑥ 骨损害。上述这例患者根据此标准可确诊。本病的发生率较低, 约一半患者的病因来源于家族遗传, 另一半患者是因自身的常染色体发生突变而患病, 因此本病是一种突变率较高的疾病^[4]。对本例患者的家族人员进行了解, 未发现

家族其他成员患有此病, 可以推断此例患者由于自身的常染色体发生突变而患病可能性大。本例患者幼年时即起病, 临床的表现为四肢及躯干上出现散在多发小肿块且无疼痛表现。病程长, 发展缓慢, 患者于 20 年前开始发现右小腿逐渐增粗, 无疼痛、肿胀, 无明显皮肤颜色改变, 近 2 年出现右下肢肿胀、沉重感, 经超声可显示出肿瘤的形状、边界清晰, 内部可见回声均匀或无回声, 可见多发低回声的结节, 与此同时还会发现与之关系密切的血管扭曲变形, 神经纤维瘤中结节型、弥漫型以及丛状型作为此病常见的三种形式, 本例超声符合丛状型。

慢性下肢静脉功能不全 (chronic venous insufficiency, CVI) 是最常见的周围血管疾病。包括: 腿部沉重、乏力、胀痛或疼痛; 下肢浮肿; 浅静脉扩张或曲张; 皮肤损害 (色素沉着、脂质硬化、湿疹) 及已愈合或活动性溃疡等临床表现。CVI 分为原发性和继发性, 原发性约为 66%, 继发性 25%, 混合性 8%, 先天性为 1% 以内, 继发性主要是深静脉血栓形成造成的瓣膜破坏, 先天性病因特指瓣膜的先天性缺陷, 如单叶瓣、瓣膜缺如等^[5]。本例患者有右下肢肿胀、沉重感等慢性下肢静脉功能不全表现, 经彩超证实静脉曲张、扭曲变形, 并且与神经纤维瘤体关系密切, 考虑为增生组织的牵拉挤压造成的静脉的功能不全, 对于 NF 的治疗, 目前仍无一种绝对有效的治疗方案, 主要是减轻症状, 减少并发症, 减少肿瘤复发, 提高生活质量为主, 难以达到根治的目的。主要的治疗方式有: 外科治疗、激光治疗、放、化疗、基因治疗等。本例患者给予迈之灵、七叶皂苷钠、地奥司明等改善血液循环、抗渗出、增加静脉张力等药物治疗, 血循环驱动治疗、抗血栓梯度压力带物理压迫减轻静脉高压, 日常护理注意避免久坐久立, 休息时抬高患肢, 效果较好。

参考文献

- [1] 襄积耀, 崔全才. 消化系统肿瘤病理学和遗传学 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2012: 71-77.
- [2] 付琳, 王振常, 李静, 等. 神经纤维瘤病 1 型患者脑实质 T2WI 高信号的临床意义 [J]. 磁共振成像, 2012, 3: 331-335.
- [3] Baser ME, REvans DG. Neurofibromatosis 2 [J]. Curr Opin Neurol, 2006, 16(1): 27-33.
- [4] 赵卫卫, 刘栋琪, 张海波, 等. 1 例 I 型神经纤维瘤病超声表现 [J]. 国城乡企业卫生, 2018, (1): 53-54.
- [5] 张柏根. 慢性下肢静脉功能不全的诊治进展 [J]. 中华普通外科杂志, 2003, (9): 517-518.

作者简介: 孙木华, 副主任医师, 硕士研究生, 研究方向: 中西医结合治疗周围血管病, 职务: 周围血管病科主任, 牡丹江市中医医院。