

·综述 General review·

遗传性出血性毛细血管扩张症的影像学诊断和介入治疗研究进展

卢 川, 刘作勤

【摘要】 遗传性出血性毛细血管扩张症是一种以鼻出血、皮肤黏膜毛细血管扩张、内脏损害和伴有家族史为特征的常染色体显性遗传病。然而许多临床和影像学医师缺乏对本病的认识,仍将本病视为少见病。由于本病的动静脉畸形持续不断的发展所造成的内脏损害需要及时早期做出正确诊断、选择合适的介入治疗技术,并对患者家族成员进行监测和随访,因此,全面了解本病的影像学表现和栓塞治疗是十分必要的。

【关键词】 遗传性出血性毛细血管扩张症;影像学;介入放射学;

中图分类号:R543.7 文献标识码:A 文章编号:1008-794X(2008)-04-0290-04

Hereditary hemorrhagic telangiectasia: Progress of diagnostic imaging and vascular therapeutic embolization LU Chuan, LIU Zuo-qin. School of Radiology, Taishan Medical College, Taian 271016, China

【Abstract】 Hereditary haemorrhagic telangiectasia (HHT) is a genetic autosomal-dominant disorder characterized by the presence of epistaxis, vascular telangiectasis in mucosal and cutaneous tissues, with visceral lesions and family history. However, many specialists or radiologists are still in lack of appreciation concerning the full range of consequences in diagnosis and their family relationship resulting the poor recognition of the disease. Understanding the diagnostic imaging and therapeutic measure for HHT will be critical, because of the continuous growth and risk existence of these arteriovenous malformations arousing early diagnosis, proper treatment, adequate follow-up and screening of the family. (J Intervent Radiol, 2008, 17: 290-293)

【Key words】 Hereditary hemorrhagic telangiectasia; Medical imaging; Interventional radiology;

遗传性出血性毛细血管扩张症 (hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT), 又名 Osler-Rendu-Weber 或 Rendu-Osler-Weber 综合征, 是一种以出血和血管畸形为特征的常染色体显性遗传病。最近的流行病学研究显示其发病率为 12.5/10 万 ~ 20/10 万。临床上患者表现为遗传性、血管畸形和出血素质三联症。由于患者可前往多科就诊, 特别是当血管畸形累及肝、肺、中枢神经等内脏行影像学检查时, 还涉及到影像学科, 加之对本病的认识不足易造成误诊。鉴于上述原因, 本文对本病累及肝、肺、中枢神经等内脏时的影像学诊断和血管内栓塞治疗研究进展作一综述, 以提高对本病的诊断和治

疗水平。

1 简史^[1]

HHT 首先于 19 世纪被认为是可引起鼻出血、胃肠道出血和异常血管结构的家族性疾病。以后 Osler、Weber 和 Hanes 对本病的描述引起了医学界的关注, 并以该 3 名学者的名字命名了该病。直到 1940 年, 本病其他的异常血管表现被描述, 特别是肺动静脉瘘、肝动静脉畸形 (AVM)、脑 AVM。20 世纪对本病认识是: 90% 患者有鼻出血、80% 有皮肤嘴唇口毛细血管扩张、30% 有肺 AVM、< 30% 有肝脏 AVM、15% 有胃肠道出血、10% 有脑 AVM、1% 有脊髓 AVM。

2 病因、临床表现和诊断标准

2.1 病因

作者单位: 271016 泰山医学院放射学院 (卢 川); 山东省医学影像学研究所 (刘作勤)

通讯作者: 卢 川

该病发病的分子基础与 endoglin 基因或 ALK 1 基因突变有关。Endoglin 和 ALK 1 编码蛋白在血管内皮细胞上表达。大部分患者是由于 endoglin 和 ALK 1 编码蛋白的单倍剂量不足所致,即缺乏维持正常结构足够的蛋白^[2]。HHT 目前主要分为两型^[3]: HHT-1 和 HHT-2。HHT-1 是由于 9 号染色体上 endoglin 基因突变所致; HHT-2 是由于 12 号染色体上 ALK-1 基因突变所致^[2]。HHT 2 与 HHT-1 临床表现相似,但也有自己的特点,在 HHT-2 中肺 AVM 发生率较 HHT-1 低。

2.2 临床表现^[1]

本病的临床表现并不是一出生就发病,而是随着年龄的增长而发展。到 40 岁逾 90% 患者要发生一些本病的表现。然而,一些明显未累及患者仍有 5% ~ 20% 的机会实际携带本病基因。

2.2.1 鼻出血 是最常见最早出现的症状。鼻出血出现的平均年龄是 12 岁,到 21 岁时,90% 以上患者鼻出血症状明显。可表现为偶尔的或反复的顽固性大量鼻腔出血。

2.2.2 皮肤黏膜毛细血管扩张 皮肤黏膜毛细血管扩张的发生率约 75%。发生时间比鼻出血要晚,通常在 30 岁左右。大小数目随年龄增长而增加。发生部位主要在面、舌、嘴唇、结膜、耳和手指等部位,但也可在其他部位。

2.2.3 胃肠道出血 通常在 50 ~ 60 岁发病。一般以缺铁性贫血就诊,但偶尔也以急性消化道出血就诊。毛细血管扩张可发生在全消化道,最常见部位是胃、十二指肠和结肠。内镜可见到大小形状与皮肤黏膜相似的表现,但可被贫血环环绕。较少情况下胃肠道血管造影可见 AVM 和动脉瘤。

2.2.4 肺 AVM 肺 AVM 在青春期出现,大部分患者无症状,仅约有三分之一患者表现为发绀、杵状指、红细胞增多症。呼吸系统无症状者占 25% ~ 58%;未经治疗的肺 AVM 的各种并发症包括:呼吸困难、胸痛、咯血、血胸、发绀、杵状指、杂音、脑脓肿、脑血管意外或一过性脑缺血发作,部分患者分流量较大可导致心衰。

2.2.5 肝脏损害 无症状的肝脏受累约占 30%。大的肝 AVM 或肝动脉门静脉分流可引起高输出量心力衰竭、门静脉高压、肝脏肿大、窃血综合征、肝脏的假性硬化。部分患者需进行肝移植。当患者来诊时,通常出现高输出量心力衰竭、门静脉高压、胆道受累。

2.2.6 脑与脊髓的损害 中枢神经系统表现常因

肺动静脉瘘引起的脑脓肿、脑卒中和脑血管畸形、动脉瘤、海绵状血管瘤、硬脑膜动静脉瘘、静脉瘤所致。患者还可表现为偏头疼、癫痫、窃血导致的脑周围组织的缺血、脑出血。脑脓肿可以作为 HHT 伴肺动静脉瘘患者的首发症状,成人有不能解释病因的脑脓肿应怀疑无症状的 HHT 伴肺动静脉瘘。

亦有肾脏、膀胱、冠状动脉、心包和视网膜血管受累的报道。

2.3 诊断标准^[4]

目前采用 Curacao 诊断标准,即:①鼻出血:自发的或反复发作的鼻出血;②特征性部位毛细血管扩张:如嘴唇、口腔、指甲、鼻子;③内脏损害:伴有或不伴有胃肠道出血的胃肠道毛细血管扩张、肺动静脉瘘、肝 AVM、脑 AVM、脊髓 AVM;④家族史 4 项,具备其中 3 项者可确诊;具备 2 项者为疑诊;如果少于 2 项,则 HHT 可能性不大。毛细血管显微镜检可观察到正常毛细血管间的巨大血管襻和扩张的毛细血管引流支,尤其是对那些本病患者的子女和毛细血管扩张不明显的患者。部分有家族史的患者因无其他临床表现亦不能诊断为 HHT,除非应用分子生物学诊断技术。

3 内脏受累的影像学诊断研究进展

3.1 肝脏受累

3.1.1 CT 多排螺旋 CT 三期扫描和肝血管三维重建能显示 HHT 肝脏受累时的复杂表现。特征性表现为:肝动脉门静脉分流、肝动脉肝静脉分流、上述分流同时存在、肝实质灌注异常、毛细血管扩张、大的血管融合性团块、门静脉高压的间接征象以及肝动脉解剖变异^[5,6]。

3.1.2 超声 异常表现包括:肝动静脉或门静脉瘘、肝内外动脉扩张、肝动脉分支的复杂改变伴有肝静脉和(或)门静脉扩张、肝脏局灶性结节性增生、肝实质的纤维改变、部分肝动脉变异等。HHT 患者肝脏局灶性结节性增生的发生率较一般人群高。多普勒超声可作为常规手段检查 HHT 家族成员的肝脏受累情况、对 HHT 肝血管畸形进行分类、多普勒定性和定量参数也可被作为分级指标,从而为随访和适当治疗提供依据^[7,8]。

3.1.3 DSA 能全面动态详细观察肝脏、肠系膜上动脉、胃左动脉等血管的受累情况,是诊断本病的有力手段。DSA 检查时除选插腹腔动脉外,还应选插肠系膜上动脉或其他有关血管,以全面了解肝脏血管解剖变异和肠系膜上动脉窃血情况。腹腔动脉

造影可有如下表现:肝总、肝固有、肝左右动脉明显扩张迂曲;弥漫性肝动静脉分流,肝静脉分支早期显影;或伴有肝动脉解剖变异。肠系膜上动脉造影可显示胰十二指肠动脉弓增粗,通过这些血管血液快速逆行充盈至肝动脉。空肠动脉弓相对充盈较差,供应中部及远端空肠的血管管径变细^[9,10]。

3.1.4 MR 和 MRA 表现 MR 和 MRA 是 HHT 伴肝脏受累时诊断和疗效随访的影像学检查手段之一。MR 和 MRA 可显示肝血管的灌注异常和肝动静脉瘘、手术前肝脏复杂的血管解剖和解剖变异、以及术后栓塞效果。

3.2 肺脏受累

CT、CTA 和 3DCE-MRA 是诊断本病的无创性手段,可准确地显示肺动静脉瘘的供血动脉、引流静脉的数目、瘘的位置、数目、大小。从而为栓塞治疗提供帮助^[11-13]。

3.3 脑和脊髓受累

脑受累时 MR 和 CT 可表现为脑 AVM、硬脑膜动静脉瘘、海绵状血管瘤、脑梗死、颅内出血等。HHT 患者 AVM 病变血管的直径一般小于 25 mm。颅内出血症状发作的平均年龄为 25.4 岁。HHT 颅内出血的发生率较低,大部分患者脑出血后的脑功能较好。肺动静脉瘘是本病患者神经系统症状的常见原因。此外有些学者还提出:小的 AVM 与脑出血的危险性相关;HHT 患者多发性 AVM 和低流量的脑血管毛细血管扩张的发生率较高。脊髓受累时脊髓的 MR 可表现为髓周小的动静脉瘘伴有脊髓实质大的静脉曲张^[14,15]。

4 血管内介入治疗研究进展

4.1 肝脏受累

1998 年德国的 Chavan 等^[16]栓塞 5 例 HHT 伴肝脏受累患者。该 5 例患者来诊时有高输出量型心力衰竭、腹部绞痛、严重的门静脉高压。他们对这些患者实行了间隔 1~15 周,3~5 次的分阶段的肝动脉栓塞。肝动脉远端用 PVA 颗粒,近端用弹簧圈栓塞。结果是平均心输出量降低,所有患者的心力衰竭、腹部绞痛、门静脉高压都得到缓解。7 个月后随访除 1 例死于不成功的外科手术外,其余患者均未出现并发症。他们认为 HHT 伴肝脏受累有症状患者肝动脉分阶段栓塞可被患者耐受,中期随访临床症状明显改善。但是,1999 年 Franklin 等^[17]对此观点提出商榷,因为他们用同样方法栓塞 HHT 伴有肝脏受累患者时,有 2 例死于致命的肝坏死。

因而他们认为应谨慎使用肝动脉栓塞治疗 HHT 肝脏受累的患者;对于不能栓塞或栓塞不成功的患者应考虑肝移植。1999 年 Stockx 等^[18]对 1 例 HHT 伴肝脏受累患者分 5 次用弹簧圈和组织胶进行了成功栓塞,分别栓塞肝右动脉、肝中动脉、胃十二指肠动脉、肝左动脉和左膈下动脉;栓塞间隔时间分别是第 5、12、18、25 周。栓塞完毕造影显示以上动脉尚有残存的血流。术后心输出量明显降低,1 年以后患者无呼吸困难和鼻出血,感觉良好。栓塞后的并发症主要是肺栓塞、肝坏死、肝脓肿、胆囊栓塞和应激性溃疡。为防止肺栓塞,栓塞的颗粒不能小于 200 μm ;间歇栓塞的目的是使肝脏有足够时间建立侧支循环,防止发生肝坏死;为防止发生肝脓肿,栓塞术后可应用广谱抗菌药;如有应激性溃疡可用抗酸制剂。他们的体会是:间隔栓塞 HHT 的弥漫性肝 AVM 是有效可行的技术。

HHT 伴肝脏受累的患者可以伴有肠系膜上动脉窃血。2004 年 Rilling 等^[9]报道 1 例肝脏 HHT 伴肠系膜上动脉窃血栓塞治疗的患者。他们在腹腔动脉和肠系膜上动脉入口放置多枚弹簧圈以阻断腹腔动脉和肠系膜上动脉之间的环路。栓塞后肠系膜上动脉造影显示空肠动脉弓血流明显增加,分流明显减少。以前不显示的门静脉,现在可以在门脉期看到。栓塞后患者腹痛明显改善,没有术后并发症发生。此患者最终进行了肝移植。

4.2 肺脏受累

直径大于 3 cm 的肺 AVM 需要治疗,用弹簧圈经导管栓塞是有效安全的方法。肺动静脉瘘的及时诊断和栓塞治疗可预防严重神经系统并发症。

4.3 脑和脊髓受累

直径大于 1 cm 的脑 AVM 需要治疗。但对于无症状患者的治疗尚存争议^[19]。2001 年美国的 Cormac 等^[14]报道了 321 例 HHT 患者 12 例脑血管畸形中有 8 例行外科手术切除,2 例放疗,2 例保守治疗。NBCA 和无水乙醇栓塞脊髓的动静脉瘘可减少静脉曲张^[20]。

总之,影像科医师应了解 HHT 的全面临床表现,特别是发现肝、肺、脑等内脏受累时的影像学表现时还要想到该病的其他表现,才能不会漏诊、及时做出正确诊断,并对本病患者家庭成员进行必要的监测和随访;介入放射学专业医师要选择合适的介入治疗技术治疗本病。

[参考文献]

- [1] Begbie ME, Wallace GMF, Shovli CL. Hereditary haemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): a view from the 21st Century[J]. Postgrad Med J, 2003, 79: 18 - 24.
- [2] Cymerman U, Vera S, Pece-Barbara N, et al. Identification of hereditary hemorrhagic telangiectasia type I in newborns by protein expression and mutation analysis of endoglin[J]. Pediatr Res, 2000, 47: 24 - 35.
- [3] Mcallister KA, Grogg KM, Johnson DW, et al. Endoglin, a TGF- β binding protein of endothelial cells, is the gene for hereditary hemorrhagic telangiectasia type1 [J]. Nat Genet, 1994, 8: 345 - 351.
- [4] Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, et al. Diagnostic criteria for hereditary haemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome)[J]. Am J Med Genet, 2000, 91: 66 -67.
- [5] Antonio A, Ianora S, Memeo M, et al. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: multi-detector row helical CT assessment of hepatic involvement[J]. Radiology, 2004, 230: 250 - 259.
- [6] Memeo M, Stabile Ianora AA, Scardapane A, et al. Hereditary haemorrhagic telangiectasia: study of hepatic vascular alterations with multi-detector row helical CT and reconstruction programs [J]. Radiol Med(Torino), 2005, 109: 125 - 138.
- [7] Buscarini E, Danesino, Lupinacci G, et al. Doppler ultrasonographic grading of hepatic vascular malformations in hereditary hemorrhagic telangiectasia --results of extensive screening[J]. Ultrasound Med Biol, 2004, 25: 348 - 355.
- [8] Ocran K, Rickes S, Heukamp I, et al. Sonographic findings in hepatic involvement of hereditary haemorrhagic telangiectasia[J]. Ultraschall Med, 2004, 25: 191 - 194.
- [9] Rilling WS, Brandt C, Wible SIR. Film panel case: hereditary haemorrhagic telangiectasia of liver with mesenteric steal [J]. J Vasc Interv Radiol, 2004, 15: 1375 - 1379.
- [10] Stockx L, Raatl H, Caerts B. Transcatheter embolization of hepatic arteriovenous fistulas in Rendu-Osler-Weber disease: a case report and review of the literature[J]. Eur Radiol, 1999, 9: 1434 - 1437.
- [11] Gomez Tejada RA, Gene RJ, Faure C, et al. Rendu-Osler-Weber syndrome. Pulmonary arteriovenous fistulas. A report of three cases[J]. Arch Bronconeumol, 2002, 38: 599 - 602.
- [12] Halefoglu AM. Rendu-Osler-Weber syndrome presenting with pulmonary arteriovenous fistula[J]. Australasian Radiol, 2005, 49: 242 .
- [13] Ferrari VA, Mehta MN, Soulen M, et al. Pulmonary venous aneurysms in hereditary hemorrhagic telangiectasia detected by 3-Dimensional magnetic resonance angiography[J]. Circulation, 2003, 108: e122 - e123. *
- [14] Maher CD, Piepgras DG, Brown RD, et al Cerebrovascular manifestations in 321 cases of hereditary hemorrhagic telangiectasia[J]. Stroke, 2001, 32: 877 - 882.
- [15] Stephan MJ, Nesbit GM, Behrens ML, et al. Endovascular treatment of spinal arteriovenous fistula in a young child with hereditary hemorrhagic telangiectasia. Case report [J]. J Neurosurg, 2005, 103(5 Suppl): 462 - 465.
- [16] Chavan A, Galanski M, Wagner S, et al. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: effective protocol for embolization of hepatic vascular malformations--experience in five patients [J]. Radiology, 1998, 209: 735 -739.
- [17] Franklin J, John HW, Joshua RK, et al. Caution with use of hepatic embolization in the treatment of hereditary hemorrhagic telangiectasia[J].Radiology, 1999, 213: 928-930.
- [18] Stockx L, Raatl H, Caerts B. Transcatheter embolization of hepatic arteriovenous fistulas in Rendu-Osler-Weber disease: a case report and review of the literature [J]. Eur Radiol, 1999, 9: 1434 - 1437.
- [19] Fiorella ML, Ross DA, White RI, et al. Hereditary haemorrhagic telangiectasia: state of the art [J]. Acta Otorhinolaryngol Ital, 2004, 24: 330 - 336.
- [20] Stephan MJ, Nesbit GM, Behrens ML, et al. Endovascular treatment of spinal arteriovenous fistula in a young child with hereditary hemorrhagic telangiectasia. Case report [J]. J Neuosurg, 2005, 103(5 Suppl): 462 - 465.

(收稿日期:2007-06-18)

进展

作者: 卢川, 刘作勤, LU Chuan, LIU Zuo-qin
作者单位: 卢川, LU Chuan(泰山医学院放射学院, 271016), 刘作勤, LIU Zuo-qin(山东省医学影像学研究所)
刊名: 介入放射学杂志 
英文刊名: JOURNAL OF INTERVENTIONAL RADIOLOGY
年, 卷(期): 2008, 17(4)
被引用次数: 2次

参考文献(20条)

1. [Begbie ME, Wallace GMF, Shovli CL Hereditary haemorrhagic telangiectasia \(Osler-Weber-Rendu syndrome\): a view from the 21 Century 2003](#)
2. [Cymerman U, Vera S, Pece-Barbera N Identification of hereditary hemorrhagic telangiectasia type I in newborns by protein expression and mutation analysis of endoglin 2000](#)
3. [Mcallister KA, Grngg KM, Johnson DW Endoglin, a TGF- \$\beta\$ binding protein of endothelial ceils, is the gene for hereditary hemorrhagic telangiectasia typel 1994](#)
4. [Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E Diagnostic criteria for hereditary haemorrhagic telangiectasia \(Rendu-OslerWeber syndreme\) 2000](#)
5. [Antonio A, lanora S, Memeo M Hereditary hemorrhagic telangiectasia: multi-detector row helical CT assessment of hepatic involvement 2004](#)
6. [Memeo M, Stabile Ianora AA, Scardapane A Hereditary haemorrhagic telangiectasia: study of hepatic vascular alterations with multi-detector row helical CT and reconstruction programs 2005](#)
7. [Buscarini E, Danesino, Lupinacci G Doppler ultrasonographic grading of hepatic vascular malformations in hereditary hemorrhagic telanglectasia- results of extensive screening 2004](#)
8. [Ocran K, Rickes S, Heukamp I Sonographic findings in hepatic involvement of hereditary haemorrhngic tclangiectasia 2004](#)
9. [Billing WS, Brandt C, Wible SIR Film panel case: hereditary haemonhagic telangiectasia of liver with mesenterie steal 2004](#)
10. [Stoekx L, Baatl H, Caerts B Transcatheter embelization of hepatic arteriovenons fistulas in Rendu-Osler-Weber disease: a case report and review of the literature 1999](#)
11. [Gomez Tejada RA, Gene RJ, Faure C Rendu-OslerWeber syndrome. Pulmonary arteriovenous fistulas. A report of three cases 2002](#)
12. [Halefnglu AM Rendu-Osler-Weber syndrome presenting with pulmonary arteriovenous fistula 2005](#)
13. [Ferrari VA, Mehta MN, Soulen M Pulmonary venous aneurysms in hereditary hemorrhagic telangiectasia detected by 3-Dimensional magnetic resonance angiography 2003](#)
14. [Maher CD, Piepgras DG, Brown RD Cerebrovascular manifestations in 321 cases of hereditary hemorrhagic telangiectasia 2001](#)
15. [Stephan MJ, Nesbit GM, Behrens ML Endovascular treatment of spinal artefiovenons fistula in a young child with hereditary hemorrhagic telangiectasia. Case report 2005\(zk\)](#)
16. [Chavan A, Galanski M, Wagner S Hereditary hemorrhhngic telangiectasia: effective protocol for](#)

17. [Franklin J, John HW, Joshua RK Caution with use of hepatic embolization in the treatment of hereditary hemorrhagic telangiectasia 1999](#)
18. [Stockx L, Raatl H, Caerts B Transcatheter embolization of hepatic arteriovenous fistulas in Rendu-Osler-Weber disease:a case report and review of the literature 1999](#)
19. [Fiorella ML, Ross DA, White RI Hereditary haemorrhagic telangiectasia:state of the art 2004](#)
20. [Stephan MJ, Nesbit GM, Behrens ML Endovascular treatment of spinal arteriovenous fistula in a young child with hereditary hemorrhagic telangiectasia. Case report 2005\(zk\)](#)

相似文献(6条)

1. 期刊论文 [翟鸣春, 靳二虎, 马大庆, ZHAI Mingchun, JIN Erhu, MA Daqing 遗传性出血性毛细血管扩张症的检查方法和影像学表现 -国际医学放射学杂志2009, 32\(4\)](#)

遗传性出血性毛细血管扩张症(HHT),又名Osler-Weber-Rendu综合征,是一种因常染色体显性遗传性血管发育异常所致疾病,特征性临床表现是反复发作的鼻出血和胃肠道出血,尤以鼻出血常见.常见受累器官有肺、肝脏、脑等.介绍增强MR血管成像技术(CE-MRA)对合并肺动静脉畸形(AVM)、脑AVM、肝AVM等的HHT的筛查、诊断及其在随访中的价值,尤其是应用于肺AVM的筛查及随访,重点介绍肺AVM的检查技术及其影像学表现,比较增强MR血管成像、增强CT、数字减影血管造影术及超声对本病诊断的优缺点.

2. 会议论文 [刘作勤 遗传性出血性毛细血管扩张症 2009](#)

@@遗传性出血性毛细血管扩张症(hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT)又名Osler-Rendu-Weber或Rendu-Osler-Weber综合征,是一种以鼻衄、皮肤黏膜毛细血管扩张、内膜损害和伴有家族史为特征的常染色体显性遗传病.多年来认为是罕见病,最近同外流行病学研究发现,其发病率为1:5000-8000,因此临床上表现为遗传性、血管畸形和出血素质三症,且常到多科就诊,又常需影像学检查,极易造成误诊,特介绍本症如下.

本病早在19世纪就被认为是引起鼻衄、胃肠道出血和异常血管结构的家族性疾病,首先由Osler、Weber和Hanes等报告本病,命名为Osler-Rendu-Weber综合征,随着病例报告的增多亦引起重视.目前认为本病90%病人有鼻衄,80%有皮肤、口唇毛细血管扩张,30%有肺动静脉畸形,不到30%有肝动静脉畸形,15%有胃肠道出血,10%有脑动静脉畸形或1%有脊髓动静脉畸形.

3. 会议论文 [屈传强 遗传性出血性毛细血管扩张症三例 2007](#)

遗传性出血性毛细血管扩张症(hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT)又称Osler-weber-Rendu综合征,是人类第9对染色体长臂显性遗传性疾病,可广泛分布在血管系统,其中在皮肤、肺、胃肠道及脑内多见,而累及肝脏者较少,约占HHT的8%-31%.本文主要探讨该病的CT和DSA表现并与手术情况进行对照,旨在提高人们对该病的认识.

4. 期刊论文 [徐万峰, 刘玖琴, 李凯, XU Wan-feng, LIU Jiu-qin, LI Kai 累及肺、肝脏的遗传性出血性毛细血管扩张症\(附3例报告并文献复习\) -医学影像学杂志2009, 19\(11\)](#)

目的:探讨遗传性出血性毛细血管扩张症患者累及肺、肝脏时的CT表现.方法:应用螺旋CT扫描观察3例经临床明确诊断的遗传性出血性毛细血管扩张症患者的肺及肝脏动静脉瘘表现.结果:3例患者肺内均发现肺动静脉瘘,其中1例同时合并肝内动脉-门脉瘘.结论:增强扫描可清晰显示肺动静脉瘘影像特征-供血动脉、动脉瘤样及引流静脉;肝内受累表现为肝动脉、静脉及门脉迂曲扩张、肝内动脉静脉瘘,而且CT是首选的非侵袭性影像方法.

5. 期刊论文 [汤敏, 吴东, 曾蒙苏 先天性或特发性肝血管畸形的CT和MRI表现 -临床放射学杂志2002, 21\(11\)](#)

肝血管畸形分为先天性和特发性两类,前者为遗传性出血性毛细血管扩张症(hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT)的肝血管异常表现的一部分,较为多见;后者仅为肝血管畸形,而无其他部位或脏器的血管畸形.肝血管畸形主要是指肝动脉畸形以及由此引起肝血管及其他继发改变等[1].近期笔者遇见2例经作腹部多层螺旋CT和MRI发现的肝血管畸形,现予以报道,重点描述CT和MRI的表现和特征,同时结合文献复习,旨在了解和熟悉其影像学特点.

6. 会议论文 [刘志敏, 彭芸 先天性支气管动脉-肺动脉瘘:在儿科罕见的造成大咳血的影像表现及血管内治疗 2009](#)

目的:明确由支气管动脉与肺动脉分流血管畸形造成儿科罕见大咳血病例的影像学表现,同时介绍我们使用选择性支气管动脉栓塞来治疗此类病例的经验.材料与方法:回顾性分析5例患儿大咳血病例(女孩2例,男孩3例),平均年龄8岁,均表现为反复200ml/天-400ml/天咳血量,所有患儿均于我院进行诊断及治疗.所有病例均排除了一些造成咳血的常见病因,如感染、全身血管炎、先天性心脏病、肺含铁血黄素沉着症等.2例病例诊断为遗传性出血性毛细血管扩张症,其他3例在初诊时均未发现造成咳血的病因.所有病例均进行了胸部平片、纤维支气管镜、多层螺旋CT以及DSA检查.所有病例进行DSA检查的同时也进行了选择性支气管动脉栓塞治疗.

引证文献(1条)

1. [陆恩祥 罕见多脏器受累的遗传性及出血性毛细血管扩张症一例\[期刊论文\]-中华医学超声杂志\(电子版\) 2009\(3\)](#)

本文链接: http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical_jrfsszz200804019.aspx

授权使用: qknfy(qknfy), 授权号: 1eb10394-a50f-4e11-9acd-9df70179a3f8

下载时间: 2010年9月20日