

中华医学会系列杂志

ISSN 1007-5232

CN 32-1463/R

中华消化内镜杂志®

ZHONGHUA XIAOHUA NEIJING ZAZHI

2023年9月 第40卷 第9期

CHINESE JOURNAL OF DIGESTIVE ENDOSCOPY

Volume 40 Number 9
September 2023



中华医学会

CHINESE
MEDICAL
ASSOCIATION

ISSN 1007-5232



·病例报道·

内镜黏膜下剥离术治疗结肠脉管畸形 1 例

马增翼 朱红梅 董倩倩 刘晓峰

中国人民解放军联勤保障部队第九六〇医院消化内科, 济南 250031

通信作者: 刘晓峰, Email: 32450204@qq.com

【摘要】 本文报道了 1 例罕见的以结肠隆起性病变并破溃为主要表现的脉管畸形病例, 结肠镜显示距肛门约 36 cm 处降结肠隆起性病变, 质地软, 局部破溃并可见白色脓性分泌物, 超声内镜见病变起源于结肠固有肌层, 予内镜黏膜下剥离术(endoscopic submucosal dissection, ESD)治疗, 术后病理提示脉管畸形。该病例提醒内镜医师, 对于结肠隆起性病变, 超声内镜提示病变为多个低回声, 可能为脉管畸形。本例 ESD 治疗成功为结肠脉管畸形内镜治疗提供了经验。

【关键词】 结肠疾病; 脉管炎; 内镜黏膜下剥离术

Endoscopic submucosal dissection for vascular malformation in colon: a case report

Ma Zengyi, Zhu Hongmei, Dong Qianqian, Liu Xiaofeng

Department of Gastroenterology, The 960th Hospital of the PLA Joint Logistics Support Force, Jinan 250031, China

Corresponding author: Liu Xiaofeng, Email: 32450204@qq.com

患者男, 47 岁, 因“发现结肠隆起性病变 2 年, 左下腹痛 10 d”入院。患者 2 年前于当地某三甲医院行结肠镜检查提示结肠隆起性病变, 当时无不适, 未治疗。10 d 前患者出现左下腹痛, 呈持续性隐痛, 与进食、排便、体位等无关, 无放射痛, 无发热、便血、腹泻等其他不适。入院体检: 左下腹轻度压痛, 余未见阳性体征。入院后化验血常规白细胞计数 $4.37 \times 10^9/L$, 红细胞计数 $4.54 \times 10^{12}/L$, 血小板计数 $285 \times 10^9/L$, C 反应蛋白 1.69 g/L; 腹部 CT 提示结肠肿瘤性病变; 结肠镜检查提示距肛门约 36 cm 处降结肠可见隆起性病变, 质地软, 约 5 cm×3 cm 大小, 表面黏膜发红, 腺体规则、变粗, 局部破溃, 可见白色脓性分泌物溢出(图 1)。日本奥林巴斯 12 MHz 超声内镜微探头扫查见病变起源于黏膜下层, 局灶固有肌层增厚, 与固有肌层分界不清, 病变分隔成多个低回声(图 2), 病变处组织活检并穿刺抽吸出 2 mL 淡血性液体, 标本送病理检查。病理提示黏膜急性慢性炎症, 穿刺液细胞学检查见少量淋巴细胞。初步诊断为囊性病合并感染, 予头孢曲松 2.0 g qd 静脉滴注、奥硝唑氯化钠注射液 0.5 g bid 静脉滴注, 共 10 d, 患者腹痛症状消失。入院 10 d 后复查腹部 CT 病灶无明显变化。复查肠镜见病灶表面黏膜局灶发红, 原破溃处愈合, 余较前无明显改变。治疗方式取得患者及其家属充分知情同意后, 于病变周围黏膜下

注射 1:100 000 肾上腺素+生理盐水+亚甲蓝混合液, 见病变中央抬举不良, 遂行内镜黏膜下剥离术(endoscopic submucosal dissection, ESD)。

ESD 术中见病灶基底与固有肌层严重粘连, 遂分片切除病变后, 封闭创面(图 3)。术后病理示结肠黏膜下脉管畸形, 黏膜中度慢性炎症。免疫组化: CD34(血管+), CD31(血管+), D2-40(淋巴管+), Dog-1(-), Desmin(散+), SMA(灶+), S-100(散+), Ki-67(clone: 7B11)(约 2%+)(图 4~8)。观察 1 周, 患者无明显不适, 排便正常, 出院。随访半年, 患者无不适, 复查肠镜见 ESD 创面愈合良好, 病变无复发。

讨论 脉管性疾病多见于皮肤和皮下组织, 其次为口腔黏膜和肌肉等, 罕见累及其他部位, 仅发于结肠者更是罕见。国内李悟等^[1]报道 1 例腋下脉管畸形, 张树栋等^[2]报道 1 例肾脉管畸形, 这 2 例患者术前检查, 病灶均显示为分隔样低密度。本病例术前超声内镜检查也发现病灶呈分隔低密度灶, 与以上 2 例具有共同的影像特点。

1982 年 Mulliken 和 Clowacki 根据血管内皮细胞的生物学特点、病理组织学特点和临床表现将脉管性疾病分为两大类: 血管瘤和脉管畸形。血管瘤分为婴儿血管瘤、先天性血管瘤、Kaposi 样血管内皮瘤、丛状血管瘤、化脓性肉芽肿、

DOI: 10.3760/cma.j.cn321463-20230227-00396

收稿日期 2023-02-27 本文编辑 周昊

引用本文: 马增翼, 朱红梅, 董倩倩, 等. 内镜黏膜下剥离术治疗结肠脉管畸形 1 例[J]. 中华消化内镜杂志, 2023, 40(9): 743-745. DOI: 10.3760/cma.j.cn321463-20230227-00396.



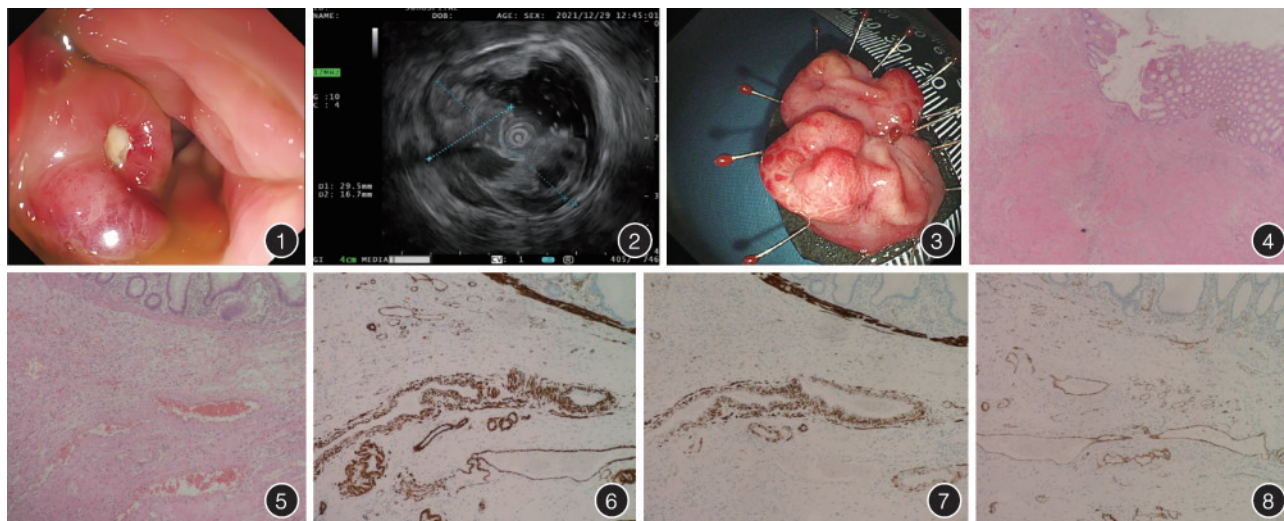


图1 肠镜检查见距肛门约36 cm处降结肠隆起性病变,质地软,表面黏膜发红,局部破溃,有白色脓性分泌物溢出 图2 超声内镜微探头(12 MHz)扫查见病变起源于黏膜下层,与固有肌层分界不清,病变分隔成多个低回声 图3 内镜黏膜下剥离术后离体标本 图4 黏膜下畸形的厚壁血管,管腔不明显,可见活检瘢痕 HE $\times 40$ 图5 黏膜下管壁厚薄不均的狭长静脉血管 HE $\times 100$ 图6 SMA免疫组化染色显示厚薄不均的肌性血管 EnVision 法 $\times 200$ 图7 Desmin 突出显示黏膜肌和血管壁平滑肌 EnVision 法 $\times 200$ 图8 CD31 染色显示血管腔内的内皮细胞 EnVision 法 $\times 200$

梭形细胞血管瘤、血管外皮细胞瘤;脉管畸形分为低流量畸形和高流量畸形。这种分类被国际脉管性疾病研究学会认同,并推荐为国际统一新分类。其中脉管畸形又分为单纯性脉管畸形、混合性脉管畸形、知名血管畸形、并发其他病变等。目前多数脉管畸形的发病机制尚不清楚^[3]。近年来,随着基因测序技术的不断发展,该领域中许多病变相关的突变被发现,比如毛细血管畸形与GNAQp.R183Q突变、GNA11突变、RASA1突变、EPHB4突变、AKT3突变相关,不同位点突变导致的疾病表现形式与严重程度有所差异^[4-8]。淋巴管畸形是淋巴管的生长、结构和功能紊乱,主要由体细胞中的PIK3CA突变引起^[9-12]。静脉畸形是最常见的低流量型血管畸形,多为散发性,少数家族性静脉畸形可累及皮肤、黏膜、深部软组织和内脏器官,与TIE2突变有关,其中R849W和L914F是最常见的导致静脉畸形的TIE2突变位点^[13]。突变累及到消化道的常见病变有:(1)蓝色橡皮瘰癧综合征,这是一种非遗传性疾病,在皮肤、软组织和胃肠道存在多灶性静脉畸形,如有报道在35例患者中32例病灶存在TIE2突变^[14];(2)遗传性出血性毛细血管扩张症,这是一种常染色体显性遗传病,表现为鼻出血、消化道出血以及皮肤黏膜毛细血管扩张,ENG突变或激活ACVRL1/ALK1几乎是所有病例的发病原因^[15]。

不同临床表现的脉管畸形的治疗有较大差别。大部分毛细血管畸形位置表浅,较为普遍的治疗方法是脉冲染料激光^[16]。光动力疗法是治疗毛细血管畸形新方法^[17]。静脉畸形的治疗包括硬化剂注射、掺钕钇铝石榴石(Nd:YAG)激光、平阳霉素注射或手术+硬化剂注射、手术+微波热凝、病变内结扎+硬化剂治疗、激光+手术治疗等联合疗法^[18]。近年来,经皮穿刺经导管腔内选择性动脉栓塞术已成为动静脉畸形的首选治疗方法^[19]。抗肿瘤药物博来霉素或平阳霉

素做局部注射治疗或手术治疗淋巴管瘤^[20]。

本病例2年前曾于当地某三甲医院肠镜检查发现降结肠隆起性病变,疑诊囊肿。此次患者入院后肠镜检查见病变表面破溃,有白色脓性分泌物溢出,表面黏膜充血红肿,质地软。腹部增强CT扫描见病灶呈轻度不均匀强化。超声内镜扫查见囊性病起源于黏膜下层,局灶固有肌层增厚,与固有肌层分界不清,分隔成多个低回声,穿刺液呈淡红色。综合分析,可除外恶性肿瘤,考虑囊肿并感染或脉管畸形并感染可能。经抗感染治疗后,表面黏膜炎症明显减轻,有ESD切除的可能,遂行ESD。沿病变周围黏膜下注射1:100 000肾上腺素+生理盐水+亚甲蓝混合液,见病变中央部抬举不良,环周切开并沿黏膜下层剥离,见病灶与固有肌层粘连,遂分片切除,顺利完成手术。术后病理如前所述。

随着内镜技术及内镜下治疗用耗材的不断发展与更新,内镜下能治疗的疾病不断增多。本病例为罕见病例,内镜下ESD治疗成功为结肠脉管畸形的治疗提供了经验。

利益冲突 所有作者声明不存在利益冲突

参 考 文 献

- [1] 李悟,沈会华,米尔沙力江. 成人腋下脉管畸形1例报道[J]. 西南军医, 2012, 14(6): 856. DOI: 10.3969/j.issn.1672-7193.2012.06.026.
- [2] 张树栋,马潞林,侯小飞,等. 肾脉管畸形伴囊肿及血栓形成1例报告[J]. 现代泌尿外科杂志, 2009, 14(1):80-80. DOI: 10.3969/j.issn.1009-8291.2009.01.039.
- [3] Brouillard P, Viskula M. Genetic causes of vascular malformations[J]. Hum Mol Genet, 2007, 16(2): R140-R149. DOI: 10.1093/hmg/ddm211.
- [4] Hildebrand MS, Harvey AS, Malone S, et al. Somatic GNAQ mutation in the forme fruste of Sturge-Weber syndrome[J].

- Neurol Genet, 2018, 4(3): e236. DOI: 10.1212/NXG.0000000000000236.
- [5] Francis JH, Milman T, Grossniklaus H, et al. GNAQ mutations in diffuse and solitary choroidal hemangiomas[J]. Ophthalmology, 2019, 126(5): 759-763. DOI: 10.1016/j.optha.2018.12.011.
- [6] Bichsel CA, Goss J, Alomari M, et al. Association of somatic GNAQ mutation with capillary malformations in a case of choroidal hemangioma[J]. JAMA Ophthalmol, 2019, 137(1): 91-95. DOI: 10.1001/jamaophthalmol.2018.5141.
- [7] Frigerio A, Wright K, Wooderchak-Donahue W, et al. Genetic variants associated with port-wine stains[J]. PLoS One, 2015, 10(7):e0133158. DOI: 10.1371/journal.pone.0133158.
- [8] Harada A, Miya F, Utsunomiya H, et al. Sudden death in a case of megalencephaly capillary malformation associated with a de novo mutation in AKT3[J]. Childs Nerv Syst, 2015, 31(3): 465-471. DOI: 10.1007/s00381-014-2589-y.
- [9] Malic CC, Guilfoyle R, Courtemanche R, et al. Lymphatic malformation architecture: implications for treatment with OK-432[J]. J Craniofac Surg, 2017, 28(7): 1721-1724. DOI: 10.1097/SCS.00000000000003789.
- [10] Luks VL, Kamitaki N, Vivero MP, et al. Lymphatic and other vascular malformative/overgrowth disorders are caused by somatic mutations in PIK3CA[J]. J Pediatr, 2015, 166(4): 1048-1054.e1-5. DOI: 10.1016/j.jpeds.2014.12.069.
- [11] Osborn AJ, Dickie P, Neilson DE, et al. Activating PIK3CA alleles and lymphangiogenic phenotype of lymphatic endothelial cells isolated from lymphatic malformations[J]. Hum Mol Genet, 2015, 24(4): 926-938. DOI: 10.1093/hmg/ddu505.
- [12] Queisser A, Boon LM, Vikkula M. Etiology and genetics of congenital vascular lesions[J]. Otolaryngol Clin North Am, 2018, 51(1):41-53. DOI: 10.1016/j.otc.2017.09.006.
- [13] Du Z, Zheng J, Zhang Z, et al. Review of the endothelial pathogenic mechanism of TIE2-related venous malformation [J]. J Vasc Surg Venous Lymphat Disord, 2017, 5(5):740-748. DOI: 10.1016/j.jvsv.2017.05.001.
- [14] Soblet J, Kangas J, Nätyнки M, et al. Blue Rubber Bleb Nevus (BRBN) syndrome is caused by somatic TEK (TIE2) mutations [J]. J Invest Dermatol, 2017, 137(1):207-216. DOI: 10.1016/j.jid.2016.07.034.
- [15] Hata A, Lagna G. Deregulation of Droscha in the pathogenesis of hereditary hemorrhagic telangiectasia[J]. Curr Opin Hematol, 2019, 26(3): 161-169. DOI: 10.1097/MOH.0000000000000493.
- [16] 林晓曦. 血管瘤和血管畸形:经验、进展与挑战[J]. 中华整形外科杂志, 2007, 23(2): 81-83. DOI: 10.3760/j.issn:1009-4598.2007.02.001.
- [17] 程刚, 钟秋海, 黄乃艳, 等. 鲜红斑痣光动力治疗数学模型及临床验证 [J]. 中国激光, 2006, 33(6): 857-862. DOI: 10.3321/j.issn:0258-7025.2006.06.030.
- [18] Marler JJ, Mulliken JB. Current management of hemangiomas and vascular malformations[J]. Clin Plast Surg, 2005, 32(1): 99-116, ix. DOI: 10.1016/j.cps.2004.10.001.
- [19] 张志愿. 口腔颌面部脉管性疾病:过去、现在和将来[J]. 中华口腔医学杂志, 2005, 40(3): 177-181. DOI: 10.3760/j.issn:1002-0098.2005.03.001.
- [20] Li J, Chen J, Zheng G, et al. Digital subtraction angiography-guided percutaneous sclerotherapy of venous malformations with pingyangmycin and/or absolute ethanol in the maxillofacial region[J]. J Oral Maxillofac Surg, 2010, 68(9): 2258-2266. DOI: 10.1016/j.joms.2009.06.024.

• 插页目次 •

富士胶片(中国)投资有限公司	封2	爱尔博(上海)医疗器械有限公司	682b
宾得医疗器械(上海)有限公司	对封2	河北武罗药业有限公司	690a
深圳开立生物医疗科技股份有限公司	对中文目次1	四川健能制药开发有限公司	690b
爱尔博(上海)医疗器械有限公司	对中文目次2	上海优医基医学科技有限公司	712a
北京麦康医疗器械有限公司	对英文目次1	2023年中国医师节宣传	712b
上海澳华内镜股份有限公司	对英文目次2	南微医学科技股份有限公司	封3
北京华亘安邦科技有限公司	对正文	奥林巴斯(北京)销售服务有限公司	封4
江苏唯德康医疗器械有限公司	682a		

FUJIFILM

清晰诊疗 健康相伴

广告

New Generation Endoscope System

NEW

ELUXEO 7000

新一代内窥镜系统



LCI: 联动成像技术
BLI: 蓝光成像技术

新定义
新选择

NEW DEFINITION NEW CHOICE



沪械广审(文)第231206-44262号

富士胶片株式会社

FUJIFILM Corporation

东京都港区西麻布二丁目26番30号

富士胶片(中国)投资有限公司

FUJIFILM (China) Investment Co., Ltd.

上海市浦东新区平家桥路100弄6号晶耀前滩T7, 6楼

Tel: 021-5010 6000 Fax: 021-5010 6700

⚠ 禁忌内容或注意事项详见说明书。

ELUXEO7000为VP-7000与BL-7000的统称

VP-7000: 电子图像处理器 国械注进 20172062462

BL-7000: 医用内窥镜用冷光源 国械注进 20182060487

商标 FUJIFILM 和产品标识均为日本富士胶片株式会社持有。

明示全新诊疗， 看见卓越巅峰

Let's Be Clear
Elevating the Standard of Endoscopy

EVIS X1



我们希望的是：在每一天，每一台内镜手术，支持到每一位内镜医生。

- TXI: 全新发现 强调成像
- NBI: 窄带成像 精准诊疗
- RDI: 双红成像 安心守护内镜诊疗

奥林巴斯(北京)销售服务有限公司

北京总部：北京市朝阳区新源南路1-3号平安国际金融中心A座8层
代表电话：010-58199000

本资料仅供医学专业人士阅读。
禁忌内容或注意事项详见说明书。
所有类比均基于本公司产品，特此说明。
规格、设计及附件如有变更，请以产品注册信息为准。

EVIS X1：图像处理装置CV-1500
国械注进20232060376
沪械广审(文)第280823-60924号
AD0074SV V01-2309