

· 病例报告 ·

老年性 Abernethy 畸形致门脉系统性脑病二例并文献复习

曾强英¹, 刘云¹, 钟小仕¹, 刘岩^{2*}(暨南大学附属广州红十字会医院:¹ 肾内科,² 临床病态营养研究所, 广州 510220)

【关键词】 老年人; Abernethy 畸形; 肝外门体分流; 门脉系统性脑病

【中图分类号】 R575

【文献标志码】 B

【DOI】 10.11915/j.issn.1671-5403.2024.07.118

1 临床资料

病例 1 患者女性, 90 岁, 因“周期性神志不清 1 年余, 伴昏迷 1 d”于 2022 年 10 月 4 日入院。患者 1 年前突然出现神志不清, 呈昏睡状态, 呼之可应, 对答部分切题, 间有乱语, 完善实验室检查: 血尿素氮 21.8 mmol/L, 血肌酐 407.4 $\mu\text{mol/L}$, 血氨 123.0 $\mu\text{mol/L}$, 丙氨酸氨基转移酶 (alanine aminotransferase, ALT) 6.0 U/L, 天门冬氨酸氨基转移酶 (aspartate aminotransferase, AST) 13.0 U/L, 腹部彩色多普勒超声示肝回声增粗, 门静脉、肝静脉血流未见明显异常; 头颅 CT 示多发腔隙性脑梗死, 当时诊断“高氨血症”。患者神志不清反复发作, 血氨反复升高, 其治疗前后的血氨水平变化详见图 1。患者肝功能正常, 考虑是否有门体静脉分流, 遂行门静脉系统成像 (computed tomography portal venography, CTPV), 示门静脉及下腔静脉见侧支血管连通 (侧支静脉宽径达 1.9 cm), 门-体分流 (图 2)。考虑诊断“高氨血症: Abernethy 畸形、肝性脑病”。由于患者高龄, 家属不同意手术治疗, 故仅予门冬氨酸鸟氨酸 10 g 静脉滴注、乳果糖 60 ml 灌肠等降血氨处理后好转出院。

病例 2 患者女性, 91 岁, 因“维持性血液透析 2 年, 发热 3 h, 伴抽搐 1 次”于 2022 年 6 月 28 日入院。患者 2 年前因尿毒症同时伴有精神症状 (易激惹, 情绪容易激动等) 开始维持性血液透析, 维持性透析期间仍有反复激惹, 查血尿素氮 11.0 mmol/L, 血肌酐 450.0 $\mu\text{mol/L}$, ALT 4.0 U/L, AST 18.0 U/L, 血氨 55.0 $\mu\text{mol/L}$ 。患者反复出现精神症状, 查肝功能及尿素氮正常, 头颅 CT 示多发腔隙性脑梗死, 予排除尿毒症脑病、脑血管疾病后, 考虑门体分流可能性大, 于 2021 年 4 月 21 日行下腔静脉 CT 静脉成像 (CT venography, CTV) 及 CTPV, 示下腔静脉及门静脉之间见侧支血管沟通, 下腔静脉早显 (图 3); 动态复查患者血氨最高至 249.0 $\mu\text{mol/L}$, ALT 2.0 U/L, AST 19.0 U/L, 血尿素氮 14.9 mmol/L, 血肌酐 458.0 $\mu\text{mol/L}$ 。结合患者病史及 CTPV 检查结果, 考虑诊断: Abernethy 畸形。因患者高龄, 合并多种重要器官疾病, 且家属不同意手术治疗, 遂予以药物保守治疗, 后因急性消化道大出血死亡。

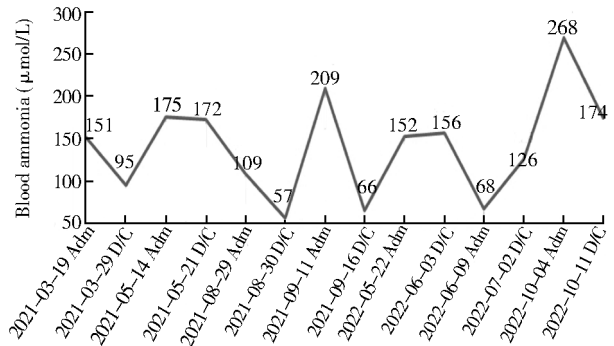


图 1 患者治疗前后血氨水平变化情况
Figure 1 Changes in blood ammonia levels before and after treatment
Adm: admission; D/C: discharge.

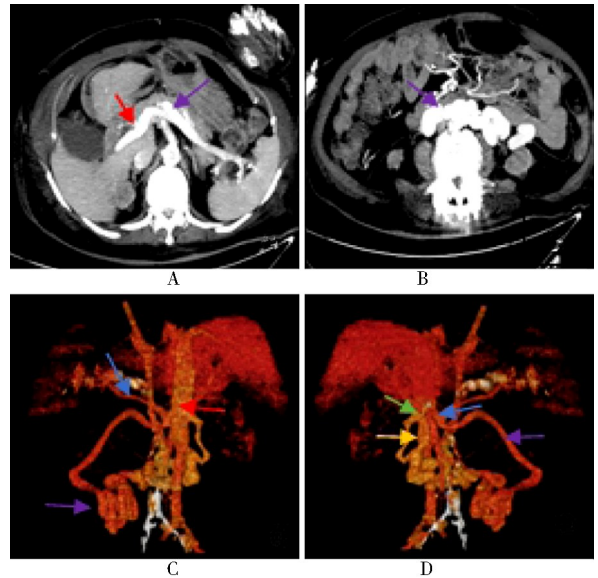


图 2 患者门脉系统成像 (病例 1)
Figure 2 Portal system imaging (case 1)
A: collateral vessels (purple arrow), portal vein (red arrow);
B: tortuous clusters of collateral vessels (purple arrow); C: portal vein (red arrow), tortuous clusters of collateral vessels (purple arrow), splenic vein (blue arrow); D: tortuous vessel-portal vein connection (blue arrow), inferior vena cava (orange arrow); tortuous vessel-inferior vena cava connection (green arrow), collateral vessels (purple arrow).

收稿日期: 2023-09-19; 接受日期: 2023-11-21

基金项目: 广州市卫生健康委员会一般引导项目 (2022A011018)

通信作者: 刘岩, E-mail: rabbityan127@163.com

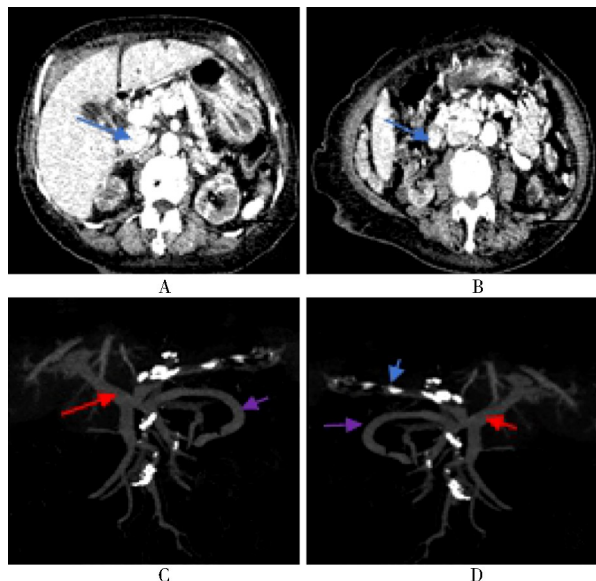


图3 患者门脉系统成像图像(病例2)

Figure 3 Portal system imaging (case 2)

A: collateral vessels with portal vein; B: collateral vessels with inferior vena cava; C: collateral vessels of tortuous thick vein (purple arrow) with hepatic portal vein (red arrow); D: hepatic portal vein (red arrow), splenic vein (blue arrow), collateral vessels (purple arrow).

2 讨论

门脉系统性脑病是由于肝内或肝外门-体静脉分流,大量门静脉血液未经肝脏代谢直接混入体静脉,而非肝硬化所导致的肝性脑病^[1]。肝外门体分流是导致门脉系统性脑病的常见病因,分为先天性和后天性。先天性肝外门体分流(congenital extrahepatic portosystemic shunt, CEPS)又称 Abernethy 畸形,是一种可能与胚胎时期卵黄静脉和下腔静脉的发育异常有关的罕见疾病,患病率低,约 1/30000~1/50000^[2]。Abernethy 畸形的主要特征是门静脉系统内的血液不经过门静脉和肝脏,而通过肝外异常通道部分或全部直接流入下腔静脉,根据肝内门静脉是否存在被分为两型。I型:肝内门静脉完全缺如,又分为 Ia 型和 Ib 型。Ia 型:肠系膜上静脉和脾静脉不汇合,分别流入腔静脉系统;Ib 型:肠系膜上静脉和脾静脉汇合形成主干后流入腔静脉系统。II型:门静脉血液部分流入肝脏,另一部分经异常分支汇入下腔静脉系统,如脾肾静脉分流、髂内静脉分流、腹膜后静脉分流、脐旁静脉及食管静脉分流等。Abernethy 畸形可通过超声、增强 CT、CTPV、血管造影、MRI 等检查检出。

Abernethy 畸形的主要临床特征表现为肝功能正常的高氨血症。一般早期没有临床症状,直到老年因其他疾病做相关影像学检查才被发现。目前所报道的病例中,多属中晚期患者,主要表现为上腹胀满不适、腹痛、乏力、黑便、血尿^[3]等,而晚期重症 Abernethy 畸形可涉及多个系统,表现为肝性脑病、肝肺综合征、肺动脉高压和肝细胞癌等。Schaeffer 等^[4]曾报道一例伴有肾病综合征和其他多系统表现的成人 II 型 Abernethy 畸形,认为是来自肠黏膜的 IgA 免疫复合物绕过肝脏直接进入体循环,因无法被代谢而沉积在肾小球系膜内,引起 IgA 肾病样肾损害;He 等^[5]则报道过一例以膜增殖性肾小球肾炎为主要临床表现的儿童 II 型 Abernethy 畸形。

Abernethy 畸形发生率,但各年龄段均可发现。冯蔚等^[6]报告 12 例儿童 Abernethy 畸形;Baiges 等^[7]发起的一项国际性观察研究,23 个中心共确诊 66 例 Abernethy 畸形

患者,中位年龄为 21 岁(0~66 岁),其研究表明 I 型和 II 型 Abernethy 畸形在性别、年龄及伴其他先天畸形方面没有显著差异。目前的病例报告中,确诊 Abernethy 畸形的患者年龄最高为 81 岁^[8],最小的 1 例是孕 32 周的胎儿^[9]。Abernethy 畸形目前仍无明确的治疗指南,其治疗方案主要根据患者具体情况个体化实施。对 I 型 Abernethy 畸形,因肝内门静脉完全缺如,易导致肝结节、肝硬化,甚至肝细胞癌等严重并发症,最好的治疗方案是肝移植,但在等待肝移植的过程中,仍以对症治疗为主。II 型 Abernethy 畸形无症状者可保守治疗,如有症状则需要关闭分流通道,如行介入手术(静脉栓塞术、血管封堵术)和外科手术(血管结扎术)。多数报道均在术后对患者进行随访,得知患者进行手术后,血氨逐渐下降至正常、神志好转,少有再发^[10,11]。手术治疗效果明显,但要注意术后预防血栓形成。

综上,本文报道的 2 例患者都是在治疗肾脏病时发现精神行为异常,很容易联想到尿毒症性脑病。实验室检查示血氨升高,但肝功能正常而怀疑门脉系统性脑病,经上腹部增强 CT 及 CTPV 等各项检查确诊为 Abernethy 畸形 II 型。因此,在临床诊疗过程中,发现患者主观临床表现与客观检查结果不符时,应该考虑 Abernethy 畸形这种罕见病。随着现代影像学技术的进步,为这种罕见病的早期诊断提供了强大支持,通过临床医师的缜密临床思维,抽丝剥茧,可以早期准确诊断,避免漏诊误诊,并进行干预治疗。

【参考文献】

- [1] Watanabe A. Portal-systemic encephalopathy in non-cirrhotic patients: classification of clinical types, diagnosis and treatment[J]. J Gastroenterol Hepatol, 2000, 15(9): 969-979. DOI: 10.1046/j.1440-1746.2000.02283.x.
- [2] Pecek J, Fister P, Homan M. Abernethy syndrome in Slovenian children: five case reports and review of literature[J]. World J Gastroenterol, 2020, 26(37): 5731-5744. DOI: 10.3748/wjg.v26.i37.5731.
- [3] Abdullah L, Hussein L, Al HH, et al. Abernethy malformation (type 1B) presenting in a 6-year-old boy with hematochezia and hematuria: a case report[J]. Radiol Case Rep, 2022, 17(9): 3318-3320. DOI: 10.1016/j.rader.2022.06.045.
- [4] Schaeffer DF, Laiq S, Jang HJ, et al. Abernethy malformation type II 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. DOI: 10.1016/j.humpath.2012.08.018.
- [5] He X, Zhu Y, Fu H, et al. Case report: membranoproliferative glomerulonephritis, a rare clinical manifestation of Abernethy malformation type II[J]. Front Pediatr, 2021, 9: 647364. DOI: 10.3389/fped.2021.647364.
- [6] 冯蔚,张金山,陈兴海,等.彩色多普勒超声评估儿童 Abernethy 畸形及术后并发症的价值[J].中华超声影像学杂志,2022,31(10): 872-877. DOI: 10.3760/cma.j.cn131148-20220309-00153.
- [7] Baiges A, Turon F, Simon-Talero M, et al. Congenital extrahepatic portosystemic shunts (Abernethy malformation): an international observational study[J]. Hepatology, 2020, 71(2): 658-669. DOI: 10.1002/hep.30817.
- [8] 孟祥柱,康婷,钱伟,等.老年 Abernethy 畸形致肝性脑病 1 例[J].疑难病杂志,2020,19(9): 953,962. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6450.2020.09.022.
- [9] 邝海燕,邓光祁,骆迎春.产前超声诊断胎儿肝外门体静脉分流 1 例[J].中国超声医学杂志,2020,36(11): 1015. DOI: 10.3969/j.issn.1002-0101.2020.11.016.
- [10] 李楠,王光东,张艳兰,等.自发性脾肾静脉分流致反复肝性脑病 1 例[J].肝脏,2021,26(4): 462-463. DOI: 10.3969/j.issn.1008-1704.2021.04.034.
- [11] Allegritti M, Enrico B, Basile E, et al. Non-cirrhotic extra-hepatic porto-systemic shunt causing adult-onset encephalopathy treated with endovascular closure[J]. Dig Dis Sci, 2020, 65(4): 946-951. DOI: 10.1007/s10620-019-06024-4

(编辑:郑真真)