

以腹胀、纳差为首发症状的淀粉样变性病1例

王绘娟, 张连峰

王绘娟, 张连峰, 郑州大学第一附属医院消化内科 河南省郑州市 450052

王绘娟, 主要从事消化系统疑难杂症及肝胆、胰腺疾病的诊治研究。

作者贡献分布: 王绘娟整理并书写病例; 张连峰审核。

通讯作者: 张连峰, 教授, 主任医师, 450052, 河南省郑州市二七区建设路1号, 郑州大学第一附属医院消化内科。
yfyfzhang@163.com
电话: 0371-66862062

收稿日期: 2016-08-17
修回日期: 2016-08-27
接受日期: 2016-09-05
在线出版日期: 2016-10-18

Abdominal distention and poor appetite as presenting symptoms of systemic amyloidosis

Hui-Juan Wang, Lian-Feng Zhang

Hui-Juan Wang, Lian-Feng Zhang, Department of Gastroenterology, the First Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou 450052, He'nan Province, China

Correspondence to: Lian-Feng Zhang, Professor, Chief Physician, Department of Gastroenterology, the First Affiliated Hospital of Zhengzhou University, 1 Jianshe Road, Erqi District, Zhengzhou 450052, He'nan Province, China. yfyfzhang@163.com

Received: 2016-08-17
Revised: 2016-08-27
Accepted: 2016-09-05
Published online: 2016-10-18

Abstract

Amyloidosis is a rare disease in China.

Because of complicated manifestations and elusive early clinical symptoms, the early diagnosis of amyloidosis is difficult and its misdiagnosis rate is high. Clinicians should raise their awareness of amyloidosis and have a good knowledge of the clinical features of amyloidosis to improve its diagnosis. Biopsy of the lesion and Congo red staining are reliable for the diagnosis of amyloidosis.

© The Author(s) 2016. Published by Baishideng Publishing Group Inc. All rights reserved.

Key Words: Abdominal distention; Poor appetite; Congo red staining; Amyloidosis

Wang HJ, Zhang LF. Abdominal distention and poor appetite as presenting symptoms of systemic amyloidosis. *Shijie Huaren Xiaohua Zazhi* 2016; 24(29): 4129-4132 URL: <http://www.wjgnet.com/1009-3079/full/v24/i29/4129.htm> DOI: <http://dx.doi.org/10.11569/wcjd.v24.i29.4129>

摘要

淀粉样变性病(amyloidosis)是一种少见的临床疾病。由于其病情复杂多样,早期症状隐匿,误诊率较高。作为临床医生,我们应当重视并加强对该病的认识,以提高淀粉样变性病的诊断率。病变部位的活检及刚果红染色对该病的诊断提供很好的帮助。

© The Author(s) 2016. Published by Baishideng Publishing Group Inc. All rights reserved.

关键词: 腹胀; 纳差; 刚果红染色; 淀粉样变性

核心提要: 腹胀、纳差、腹水为消化科常见病症,但其病因多种多样,常见于肝硬化、肿瘤、

背景资料

淀粉样变性病是一种以淀粉样物质沉积在皮肤、心脏、肾脏、肝脏、呼吸道等脏器的细胞间所引起的疾病。临床表现主要取决于淀粉样物质沉积的部位、种类和速度。淀粉样物质可同时浸润全身多个脏器,每一脏器浸润的程度不同,临床表现多种多样。淀粉样变性病为罕见病,病情复杂多样,病死率高,预后较差,早期症状隐匿,误诊率高。提高疾病诊断率是每个医生应尽的责任,早期诊断、早期治疗才能改善患者预后。

同行评议者

阳学凤, 教授, 南华大学附属南华医院消化内科

■ 研究前沿

腹胀、纳差伴多浆膜腔积液常见于肝硬化、肿瘤转移、结核等, 其他罕见病引起的腹胀、纳差消化科医生需重视。

结核等, 本文报告了以腹胀、纳差为首发症状的淀粉样变性病1例, 该病例诊断需多学科结合, 实属罕见疑难, 易误诊, 值得消化科医生重视。

王绘娟, 张连峰. 以腹胀、纳差为首发症状的淀粉样变性病1例. 世界华人消化杂志 2016; 24(29): 4129-4132 URL: <http://www.wjgnet.com/1009-3079/full/v24/i29/4129.htm> DOI: <http://dx.doi.org/10.11569/wcjd.v24.i29.4129>

0 引言

淀粉样变性病(amyloidosis)是一种以淀粉样变物质沉积在皮肤、心脏、肾脏、肝脏、呼吸道等脏器的细胞间所引起的疾病. 临床表现主要取决于淀粉样物质沉积的部位、种类和速度. 该病常有多个系统损害, 多累及皮肤、心脏、肾、肝、神经、胃肠道等. 淀粉样物质可同时浸润全身多个脏器, 也可局限地浸润某一脏器, 每一脏器浸润的程度不同, 临床表现亦多种多样, 故误诊率较高^[1]. 淀粉样变性病早期症状不明显, 且病变无特异性, 以腹胀、纳差为首发症状者更易误诊或漏诊, 故分享郑州大学第一附属医院消化内科收治的以腹胀、纳差为首发症状的淀粉样变性病1例, 以引起各位同行重视, 现报道如下。

1 病例报告

患者, 男, 51岁, 以“腹胀、纳差4 mo余”为主诉收入郑州大学第一附属医院消化内科. 患者4 mo余前无明显诱因出现全腹胀满不适, 于进食后明显, 排气排便后缓解, 伴纳差、乏力、嗝气, 腹泻, 大便3-4次/d, 不成形, 伴双下肢轻度对称性水肿, 无恶心、呕吐、腹痛、黑便、发热、咳嗽等其他不适, 体质量下降约10 kg. 外院CT平扫: (1)胸腹壁水肿; (2)右中肺、双下肺炎症; (3)心包及双侧胸腔积液; (4)双肾周脂肪间隙及筋膜多发钙化; (5)腹水. 给予营养支持及利尿等对症治疗, 患者症状无明显改善. 既往史、个人史、家族史等无特殊情况. 入院查体: 双上眼睑及眶周可见红色点片状出血斑(图1), 舌体偏大, 右侧舌体见紫色血疱及齿痕(图2). 腹膨隆, 无腹壁静脉曲张, 无胃肠型, 腹部触诊有柔韧感, 无压痛、反跳痛, 未触及明显包块, 肝脾肋缘下未触及, 移动性浊音阳性, 肠鸣音正常. 实验室检查: WBC: $5.0 \times 10^9/L$,

RBC: $3.71 \times 10^{12}/L$, HGB: 100 g/L, PLT: $243 \times 10^9/L$. 尿常规示蛋白(+); 大便常规示隐血阳性; 肝功能: 转氨酶、胆红素正常, 白蛋白28.5 g/L. 肿瘤标志物: CA125: 371.10 μmL , CA19-9、CEA、AFP、CYFRA21-1均阴性. C反应蛋白40.42 mg/L, 血沉12 mm/h. PPD试验、T-SPOT、类风湿因子、ENA多肽谱、ANCA均为阴性. 电解质、肾功能、血脂、血糖、血凝试验、传染病4项、乙型肝炎5项等无异常. 心电图: QRS波肢体导联低电压, T波改变. 心脏彩超: 左房增大、左室壁增厚, 二尖瓣、三尖瓣轻度关闭不全, 肺动脉高压(轻度), 左室舒张功能下降, 心包积液. 腹部彩超: 左肾囊肿, 腹腔积液(少量), 腹腔内异常回声. 平卧位腹腔探查: 下腹腔肠间隙可见不规则液性暗区, 较宽处约17 mm, 量少不宜定位, 腹腔内肠管周围可及高回声包绕, 高回声内可及血管穿行, 肠蠕动尚可. 胃镜: 反流性食管炎、慢性浅表性胃炎、胃潴留(胃底及胃体腔内大量食物残留, 部分黏膜无法直视, 十二指肠球部、降段黏膜正常). 肠镜: 降结肠见一约0.5 cm \times 0.5 cm息肉, 内镜下切除; 病理: (距肛门50 cm)黏膜慢性炎伴息肉样增生. 胸全腹部平扫加增强CT: (1)腹盆腔大量积液, 胸腹壁皮下水肿; (2)双侧肾周脂肪间隙病变, 请结合临床; (3)双肾多发微囊肿; (4)双肺炎症; (5)心包积液, 双侧胸膜腔少量积液. 行彩超引导下腹腔置管引流, 但穿刺时显示患者腹水黏稠, 呈胶冻样, 难以抽出, 遂行彩超引导下肠间隙内异常回声病变网膜穿刺活检, 病理示: (肠间隙内病变网膜?)纤维脂肪组织慢性炎伴间皮增生, 间皮源性肿瘤不排除, 请结合临床. 后行腹腔镜探查, 手术记录显示: 腹腔内可见少量淡黄色腹水, 视野所见大网膜、肠管水肿明显, 探查胃、肝脏、胆囊、小肠均未见明显占位性病变, 腹壁可见白色结节, 质硬, 分别自大网膜、腹壁结节处取部分组织送检. 病理示: (大网膜)镜下见脂肪、纤维组织伴淀粉样变. 图3为病变组织经HE染色后所见特殊染色: 刚果红(+). 最终诊断: 系统性淀粉样变性病。

2 讨论

淀粉样变性病为罕见病, 发病率约0.8/10万, 60-70岁为发病年龄高峰期^[2]. 临床表现复杂多样, 无特异性临床症状及体征, 起病隐匿, 其症

■ 相关报道

淀粉样变性病为罕见病, 发病率约0.8/10万. 以皮肤紫癜及肾损害、心脏损害为首发症状的淀粉样变性病常有报道, 但累及腹膜、以腹胀、纳差为显著症状者则较少。

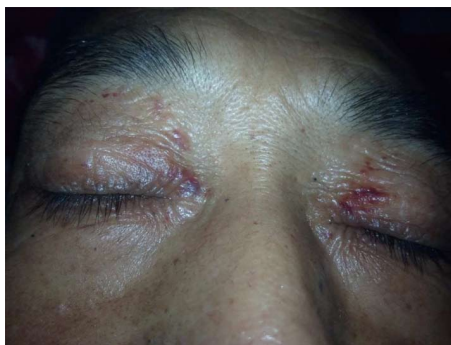


图 1 双眼眶周点片状出血斑。



图 2 巨舌, 可见舌体血疱及齿痕。

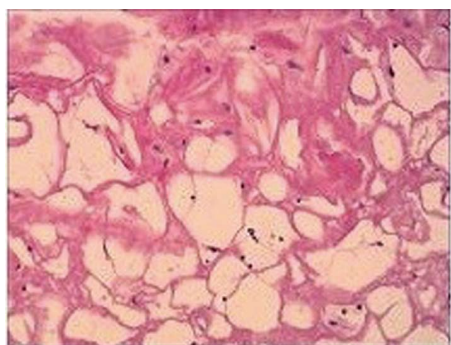


图 3 病变组织经HE染色后所见(大网膜HE染色×40). 箭头为镜下所见淀粉样变。

状主要取决于淀粉样物质沉积的部位、种类和速度。系统性淀粉样变性患者, 全身症状往往有乏力、消瘦等, 累及消化系统时, 可致腹胀、腹泻、舌大、肝大、胃肠排空延迟等; 累及皮肤, 可致病变皮肤出现紫癜、色素沉着、结节等; 累及心脏, 可致心脏扩大、心室壁增厚、心脏舒张功能障碍等, 心电图可见肢体导联低电压、心律失常、ST-T改变等; 累及肾脏, 可有蛋白尿、下肢水肿、低蛋白血症等; 累及肺脏, 可表现为呼吸困难、胸腔积液和肺动脉高压。

本例患者给人初步印象: 腹胀、纳差、多浆膜腔积液原因待查, 临床常见于以下几个方面: (1)肝硬化失代偿期; (2)肾脏相关病变; (3)心功能不全、心衰; (4)结核性胸膜炎; (4)自身免疫病; (5)腹膜转移癌; (6)其他罕见病等。本例患者一般状况可活动自如, 无胸闷、心悸、喘息、端坐呼吸等表现, 心电图及心脏超声轻度异常, 单纯心源性因素可能性不大; 传染病阴性, 转氨酶、胆红素不高, 血常规未见白细胞及血小板数量减少, 彩超未提示肝脏形态改变及脾大, 胃镜未见食管胃底静脉曲张, 可基本排除肝源性因素; 尿蛋白虽为阳性, 但肾功能正常, 且肾脏病变所致腹腔积液颜色及性质一般比较清亮, 该患者腹水黏稠, 难以抽出, 不支持肾源性因素; 结核相关检查未见异常, 且患者无发热、盗汗、咳嗽等症状, 腹水性质亦不支持结核诊断; 自身免疫相关指标全阴性, 患者无关节疼痛、眼干、口干、光过敏等症状, 排除自身免疫因素; 胃肠镜及CT未见占位性病变, 排除消化道肿瘤所致腹腔转移。进一步缩小诊断范围: 网膜活检提示间皮细胞增生-弥漫性腹膜间皮瘤? 腹水黏稠、胶冻样腹水-假性黏液瘤? 心脏、肾脏、胃肠道、皮肤等多系统损害-淀粉样变性病? 腹腔镜下取病变组织送病检, 刚果红染色阳性, 再结合患者腹胀、纳差、腹泻、眶周紫癜、巨舌、心电图及心脏彩超异常、尿蛋白阳性、双下肢水肿、多浆膜腔积液, 证实系统性淀粉样变性病。

淀粉样变性病可累及多个器官, 病死率高, 预后较差。该病预后主要取决于受累器官及受累程度, 以肾脏病变为主的患者预后相对较好, 以肝脏病变为主的患者预后较差, 对于胆红素水平高于2倍正常值高限者预后更差^[3], 因此早期诊断意义重大。以皮肤紫癜及肾损害、心脏损害为首发症状的淀粉样变性病常有报道, 但累及腹膜、以腹胀、纳差为显著症状者则较少^[4]。对消化科医生而言, 腹胀、纳差患者, 同时有腹水表现, 如果思路较局限且无一定临床经验, 很难想到淀粉样变性病, 最初我们也是把主要精力集中在腹水原因的诊治上, 而忽略了患者眶周紫癜及巨舌的表现, 联想到此病时才得以合理解释多系统的病变。通过此例, 我们汲取以下经验教训: (1)对于疑难病例, 任何

■创新盘点

腹胀、纳差、多浆膜腔积液常见病因有肝硬化失代偿期、肾脏相关病变、心功能不全、心衰、结核性胸膜炎、自身免疫病、腹膜转移癌等, 以淀粉样变性为病因的实属罕见。

■应用要点

腹胀、纳差、腹水伴多脏器功能受损患者, 病情复杂且诊断不明确时, 需开阔思路, 重新认识, 注意考虑罕见病并逐步证实。

同行评价

淀粉样变性病为罕见病,病情复杂多样,早期症状隐匿,误诊率较高。本文报道以腹胀、纳差为首发症状的淀粉样变性病1例,对于提高临床医生对该病的认识具有一定的意义。

小的细节均不可放过,需仔细追问病史及查体;(2)当出现多个系统病变时,需开阔思路、认真分析各项检查结果,逐一排除,尽量从“一元论”角度寻求病因;(3)诊断过程如有疑问,合理应用腹腔镜,取病变组织行病理检查,及时诊断。

参考文献

- 1 李航, 李学旺. 33例原发性淀粉样变性病临床分析. 中华内科杂志 2003; 42: 54-55
- 2 Pinney JH, Smith CJ, Taube JB, Lachmann HJ, Venner CP, Gibbs SD, Dungu J, Banypersad

- SM, Wechalekar AD, Whelan CJ, Hawkins PN, Gillmore JD. Systemic amyloidosis in England: an epidemiological study. *Br J Haematol* 2013; 161: 525-532 [PMID: 23480608 DOI: 10.1111/bjh.12286]
- 3 Wechalekar AD, Gillmore JD, Bird J, Cavenagh J, Hawkins S, Kazmi M, Lachmann HJ, Hawkins PN, Pratt G. Guidelines on the management of AL amyloidosis. *Br J Haematol* 2015; 168: 186-206 [PMID: 25303672 DOI: 10.1111/bjh.13155]
- 4 Karoui S, Haddad W, Serghini M, Ghorbel IB, Chebbi F, Azzouz H, Haouet S, Houmen H, Safta ZB, Boubaker J, Filali A. Peritoneal amyloidosis: unusual localization of gastrointestinal amyloidosis. *Clin J Gastroenterol* 2011; 4: 198-201 [PMID: 26189519 DOI: 10.1007/s12328-011-0222-0]

编辑: 闫晋利 电编: 李瑞芳



ISSN 1009-3079 (print) ISSN 2219-2859 (online) DOI: 10.11569 © 2016 Baishideng Publishing Group Inc. All rights reserved.

• 消息 •

《世界华人消化杂志》正文要求

本刊讯 本刊正文标题层次为 0 引言; 1 材料和方法, 1.1 材料, 1.2 方法; 2 结果; 3 讨论; 4 参考文献。序号一律左顶格写, 后空 1 格写标题; 2 级标题后空 1 格接正文。以下逐条陈述: (1) 引言 应包括该研究的目的和该研究与其他相关研究的关系。(2) 材料和方法 应尽量简短, 但应让其他有经验的研究者能够重复该实验。对新方法应该详细描述, 以前发表过的方法引用参考文献即可, 有关文献中或试剂手册中的方法的改进仅描述改进之处即可。(3) 结果 实验结果应合理采用图表和文字表示, 在结果中应避免讨论。(4) 讨论 要简明, 应集中对所得的结果做出解释而不是重复叙述, 也不应是大量文献的回顾。图表的数量要精选。表应有表序和表题, 并有足够具有自明性的信息, 使读者不查阅正文即可理解该表的内容。表内每一栏均应有表头, 表内非公知通用缩写应在表注中说明, 表格一律使用三线表(不用竖线), 在正文中该出现的地方应注出。图应有图序、图题和图注, 以使其容易被读者理解, 所有的图应在正文中该出现的地方注出。同一个主题内容的彩色图、黑白图、线条图, 统一用一个注解分别叙述。如: 图 1 萎缩性胃炎治疗前后病理变化。A: …; B: …; C: …; D: …; E: …; F: …; G: …。曲线图可按●、○、■、□、▲、△顺序使用标准的符号。统计学显著性用: ^a $P<0.05$, ^b $P<0.01$ ($P>0.05$ 不注)。如同一表中另有一套 P 值, 则^c $P<0.05$, ^d $P<0.01$; 第 3 套为^e $P<0.05$, ^f $P<0.01$ 。 P 值后注明何种检验及其具体数字, 如 $P<0.01$, $t = 4.56$ vs 对照组等, 注在表的左下方。表内采用阿拉伯数字, 共同的计量单位符号应注在表的右上方, 表内个位数、小数点、±、- 应上下对齐。“空白”表示无此项或未测, “-”代表阴性未发现, 不能用同左、同上等。表图勿与正文内容重复。表图的标目尽量用 t/min , $c/(\text{mol/L})$, p/kPa , V/mL , $t/^\circ\text{C}$ 表达。黑白图请附黑白照片, 并拷入光盘内; 彩色图请提供冲洗的彩色照片, 请不要提供计算机打印的照片。彩色图片大小 $7.5\text{ cm} \times 4.5\text{ cm}$, 必须使用双面胶条黏贴在正文内, 不能使用浆糊黏贴。(5) 志谢 后加冒号, 排在讨论后及参考文献前, 左齐。



Published by **Baishideng Publishing Group Inc**
8226 Regency Drive, Pleasanton,
CA 94588, USA
Fax: +1-925-223-8242
Telephone: +1-925-223-8243
E-mail: bpgoffice@wjgnet.com
<http://www.wjgnet.com>



ISSN 1009-3079

