

多囊胰腺 1 例报告

杨保祥, 孙 敏, 龙 奎, 陈章彬, 莫小华
(昆明医科大学第二附属医院, 云南 昆明 650101)

[关键词] 多囊胰腺; Von Hippel- Lindau 综合征; 肿瘤

[中图分类号] R657.5*2 [文献标识码] A [文章编号] 1003 - 4706 (2013) 01 - 0141 - 02

1 临床资料

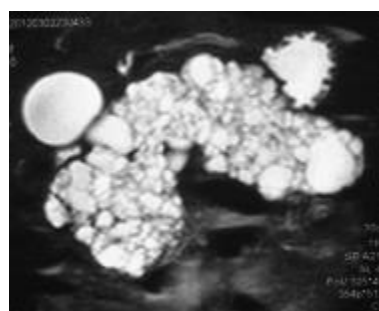
患者, 女, 20 岁. 间断上腹部隐痛 40d, 于 2012 年 2 月 27 日收入昆明医科大学第二附属医院. 患者 2012 年 1 月 9 日中午进食后出现上腹部疼痛, 放射至腰背部, 于当地医院输液治疗 1 周 (具体不详) 无明显好转, 自动出院. 之后无明显诱因上腹部隐痛间断发作, 为求进一步诊治而来诊. 期间饮食正常, 无发热, 无恶心、呕吐, 无腹泻, 无黑便, 无反酸、嗝气, 体重无明显减轻. 平素未体检, 无家族遗传病史. 查体: 发育正常, 全身皮肤、巩膜无黄染, 双眼无视物模糊, 腹平, 剑突下可触及 15 cm × 8 cm 大小包块, 中等硬度, 不能活动, 轻压痛, 全腹软, 肠鸣音正常. 神经系统检查无异常. 空腹血糖: 8.32 mmol/L, 餐后 2 h 血糖: 21.44 mmol/L. 肝肾功能、淀粉酶、脂肪酶、肿瘤标记物无异常. 上腹部 CT 示: (1) 胰腺弥漫性病变更并钙化, 多考虑先天性多囊胰腺. (2) 肝内胆管稍扩张, 胆囊肿大 (见图 1). 肝胆胰脾 MRI、MRCP 示: (1) 胰腺弥漫多发蜂窝状囊性病变更, 部分病变更合并出血 (见图 2a). (2) 胰腺病变更压迫十二指肠、脾脏、门静脉及肝外胆管, 至肝内胆管轻度扩张 (见图 2b). 上消化道钡餐示: 十二指肠环扩大, 胃窦部及十二指肠受压变窄, 见外压性充盈缺损, 考虑胰腺占位病变更 (见图 3). 诊断: (1) 多囊胰腺; (2) 2 型糖尿病.



图 1 胰腺弥漫囊性病变更并钙化, 肝内胆管扩张, 胆囊肿大



a



b

图 2 胰腺弥漫多发蜂窝状囊性病变更, 部分病变更合并出血, 胰腺病变更压迫十二指肠、脾脏、门静脉及肝外胆管, 至肝内胆管轻度扩张

[作者简介] 杨保祥 (1979~), 男, 河北衡水深州市人, 医学学士, 主治医师, 主要从事肝胆胰疾病研究工作.

[通讯作者] 莫小华. E-mail: 13708407263@139.com

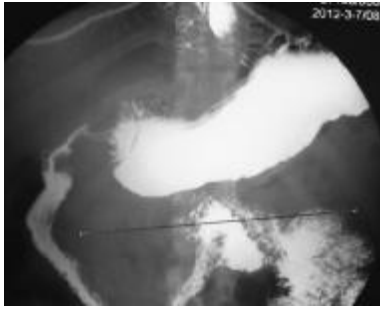


图 3 十二指肠环扩大, 胃窦部及十二指肠受压变窄, 见外压性充盈缺损

2 讨论

多囊胰腺是一种非常罕见的疾病, 属于 Von Hippel-Lindau (VHL) 病的一个亚型, VHL 综合征是一种常染色体显性遗传病, 其致病基因位于第三号染色体短臂 3p25-26 上^[1], 正常状态下 VHL 基因是肿瘤抑制基因, 当缺失或突变导致不能合成正常的 VHL 蛋白, 可发生多种良、恶性肿瘤。1904 年德国眼科医生 Von Hippel 报道某些视网膜血管瘤的发病具有家族遗传性, 1927 年瑞士病理学家 Lindau 报道视网膜血管瘤与小脑血管瘤两者间具有相关性。以后陆续有文章报道了许多其他疾病如肾癌、肾囊肿、胰腺肿瘤囊肿、肾上腺嗜铬细胞瘤等与家族性视网膜血管瘤有关。1964 年 Melmon 等第一次用两位医学专家名字命名此类家族遗传性肿瘤综合征即 Von Hippel Lindau 病, 并得到广泛承认^[2]。VHL 综合征发病率为 1/300 000~600 000, 至 60 岁其外显率为 97%, 主要临床表现为视网膜血管瘤 (50%~60%)、脑血管母细胞瘤 (60%~80%)、多发胰腺囊肿 (30%~65%)、肾细胞癌 (renal cell carcinoma, RCC) 和 (或) 多发性肾囊肿 (30%~50%) 以及肾上腺嗜铬细胞瘤 (11%~19%) 等^[3]。也有报道 35%~70%

VHL 综合征患者发生胰腺病变, 包括单发或多发囊肿、胰腺瘤和神经内分泌肿瘤。临床表现为局部疼痛、胆道梗阻、内分泌功能不足等症状和体征。胰腺囊性病变最多见, 常为多发性, 可满布全胰腺, 大小和数量不等^[4]。本病例符合上述情况。由于 VHL 综合征累及多系统多器官, 受累器官可同时或先后发病, 间隔时间可长达数年或数十年, 所以临床表现复杂多样, 患者可就诊于临床各科室, 常造成漏诊、误诊。VHL 病目前尚无特效的治疗方法, 基因治疗有着良好的前景, 但由于受到各方面的限制, 临床上尚未开展。此例患者仅表现为多囊胰腺。胰腺囊肿一般不需要特殊治疗, 可以长期随访^[5]。该患者对症处理后无明显不适, 胰岛素控制血糖后嘱其观察病情变化, 注意上消化道梗阻情况的发生, 定期复查。

[参考文献]

- [1] LATIF F, TORY K, GNARRA J, et al. Identification of von Hippel-Lindau disease tumor suppressor gene [J]. *Science*, 1993, 260: 1317-1320.
- [2] 杜围, 关志忱. VHL 综合征——附 1 例报告 [J]. *系统性罕见病*, 2004, 11(5): 60-61.
- [3] CHAUVEAU D, DUVIC C, CHRETIEN Y, et al. Renal involvement in Von Hippel-Lindau disease [J]. *Kidney Int*, 1996, 50(3): 944.
- [4] 陈军法, 陈卫霞. Von Hippel-Lindau (VHL) 综合征 3 例报告并文献复习 [J]. *华西医学*, 2007, 22(2): 273-275.
- [5] BLANSFIELD J A, CHOYKE L, MORITA S Y, et al. Clinical, genetic and radiographic analysis of 108 patients with von Hippel-Lindau disease (VHL) manifested by pancreatic neuroendocrine neoplasms (PNETs) [J]. *Surgery*, 2007, 142: 814-818.

(2012-11-15 收稿)