

## 短 篇

马凡综合征并  
Stanford A型主动  
脉夹层死亡病例1例广州暨南大学附属第一医院心血管  
科 (广东 广州 510630)

关春丽 张爱东 陈东晖

【关键词】马凡综合征; 主动脉夹层; 主  
动脉瘤

【中图分类号】R541.16; R540.45

【文献标识码】D

DOI: 10.3969/j.issn.1672-  
5131.2016.03.042

通讯作者: 张爱东

## 1 临床资料

27岁男性患者, 因“反复咳嗽、咳痰, 活动后气促1月余, 加重3天”于2014年11月12日收入我院。1月前患者无明显诱因出现咳嗽、咳痰, 为粉红色泡沫痰, 夜间平卧时症状尤甚, 端坐位时减轻, 轻度体力活动即感气促明显, 曾到当地医院就诊, 予药物治疗(具体不详)效果差。3天前患者再次出现上述症状且症状较前加重, 遂来我院就诊, 门诊心脏彩超: 主动脉增宽(41mm), 主动脉瓣及主动脉窦部瓣膜样回声, 考虑主动脉瓣畸形并主动脉瓣返流(重)。二尖瓣返流(轻-中度)、肺动脉高压(中)。心包积液。否认高血压病、冠心病、糖尿病等, 其爷爷身型较为瘦长, 40岁左右突然猝死(具体不详)。体格检查: 神清, 体型瘦长, 身高185cm, 手指及脚趾细长, 拇指征、指腕征(+)。双肺呼吸音清, 可闻及少量湿啰音。心前区隆起, 触诊心前区震颤, 心界向左下扩大, HR: 81次/分, 律齐整, 心音有力, 心尖区可闻及4/6级收缩期吹风样杂音, 向腋下传导, 肺动脉瓣及主动脉瓣听诊区可闻及3/6级舒张期杂音。

诊疗经过: 入院后辅助检查: 胸片: 心影增大并双肺渗出灶, 考虑心功能不全并肺泡性肺水肿可能。血常规: WBC  $15.5 \times 10^9/L$ , 嗜中性粒细胞百分比66.9%, PRO-BNP 596pg/ml, D-二聚体4210ng/ml, CRP12mg/l, 肌钙蛋白I、生化、凝血功能正常。入院初步诊断: 心脏瓣膜病给予控制血压、心率、抗感染、营养心肌等对症治疗。入院后第二天患者诉腹部剧烈疼痛, 气促较前加重, 伴面色苍白, 大汗淋漓, 左上肢血压: 80/37mmHg, 左下肢血压: 115/40mmHg, 右上肢血压: 82/40mmHg, 右下肢血压: 118/42mmHg, 请彩超室主任复查心脏彩超: 主动脉增宽, 升主动脉近端内见一膜状回声, 随血流飘动, 升主动脉瘤, 升主动脉夹层, 主动脉瓣关闭不全(重度)。全心扩大。二尖瓣关闭不全(轻)、三尖瓣关闭不全(轻)、肺动脉高压(中)。心包积液(见图1)。立即行螺旋CT示: 主动脉瘤并主动脉夹层, 撕裂口位于主动脉瓣开口水平; 双肺渗出性病灶, 双侧胸腔少量积液; 心包积液, 心脏增大(见图2-3)。明确诊断为: 1. 马方综合征并Stanford A型主动脉夹层, 升主动脉瘤, 主动脉瓣关闭不全(重度); 2. 心力衰竭, 治疗上, 给予绝对卧床休息, 培哚普利、琥珀酸美托洛尔缓释片、营养心肌等药物治疗, 经治疗后血压波动在93~115/50~65mmHg之间。病情较稳定后, 转入省人民医院行手术治疗, 术后3天不明原因突发死亡。

## 2 讨 论

马凡综合征是一种罕见的能够影响全身多个部位的遗传性结缔组织病, 主要累及骨骼系统、眼部及心血管畸形, 其中发生心血管病变占30%~60%, 男性较女性常见<sup>[1]</sup>, 主要表现在主动脉根部扩张和二尖瓣病变, 因可致主动脉中层囊性坏死甚至弹力纤维消失, 从而增加主动脉夹层或破裂的风险, 故可危及患者生命。(1)多普勒超声心动图的诊断价值: 通过大动脉短轴切面, 多普勒超声心动图可清楚显示主动脉瓣的数目、形态、启闭状态等, 从而明确诊断主动脉相关病变。本例患

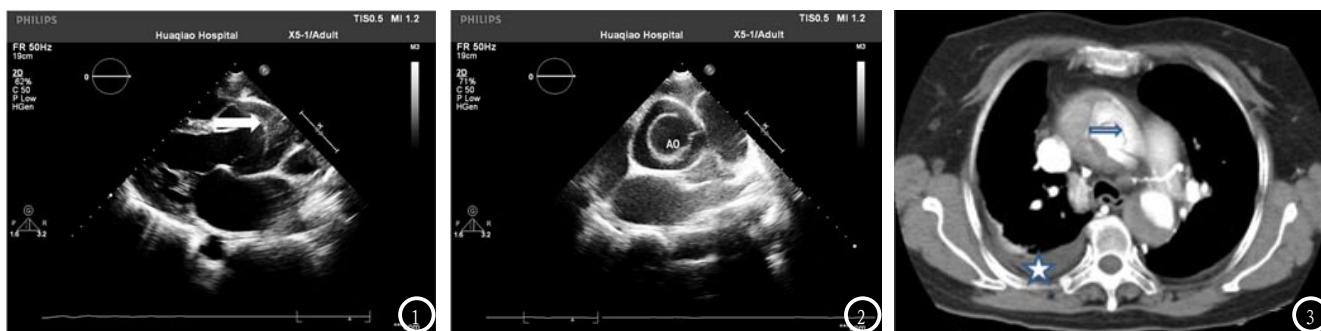


图1-2 心脏彩超:箭头:主动脉夹层(假腔) AO:主动脉←主动脉夹层; 图3 螺旋CT:☆胸腔积液

者两次心脏彩超结果迥异, 但经螺旋CT血管成像<sup>[2]</sup>、手术结果证实为马方综合征并主动脉夹层, 或者其它影像学检查进行诊断<sup>[3]</sup>, 建议行辅助检查的相关医务人员, 特别是初级医师, 在扎实掌握相关医学知识的同时, 遇到罕见或不能肯定的病例时, 一定要结合患者病情或及时请教上级医师, 避免患者因不能早期诊断而发生猝死的可能。(2)患者的治疗和预后: 升主动脉夹层并动脉瘤Stanford A型是最常见的急危重症之一, 多见于青年患者, 病情凶险, 发展迅速, 且合并心包积液、心力衰竭、意识障碍、胸腔积液等症状的发生率和死亡率较高<sup>[4]</sup>。除此之外, 升主动脉夹层并动脉瘤合并马方综合征的发生率也较高, 心脏衰竭和神经系统病变是其死亡的高危因素。本例患者具有特点: ①患者体型瘦长, 手指及脚趾细长, 拇指征、指腕征(+), 符合马方综合征的骨骼畸形改变; ②患者爷爷身型较为瘦长, 40岁左右突发死亡(具体不详), 有家族史; ③没有主动脉夹层发生的相关危险因素, 如高血压、糖尿病、高龄等, 心脏彩超没有提示有心血管畸形病变。

根据患者症状、PRO-BNP较高及影像学结果, 证实该患者合并心力衰竭、心包积液等危险因素, 术后短期内不明原因死亡, 符合升主动脉夹层并动脉瘤Stanford A型疾病的特点。该患者合并升主动脉瘤伴夹层, 考虑主动脉根部高度扩张导致或加重主动脉瓣关闭不全, 使左心室充盈量增加, 发生难治性心力衰竭。针对主动脉瘤伴夹层的马方综合征患者, 或者是主动脉根部扩张速度频繁者, 经内科治疗相对稳定后, 首选手术治疗<sup>[5]</sup>, 但对于病情较重的患者, 即使通过内科控制血压和心率等治疗, 围手术期风险较大, 也不能明显改善其远期死亡率。

经验教训: 作为临床医师, 我们要扎实掌握医学基础知识, 不能完全依赖辅助检查结果, 同时在临床实践中遇到疑难病症要及时请教上级医师, 必要时开展会议讨论, 切不可意气用事延误患者的诊疗, 增加死亡的风险。对于病情比较凶险的病人, 要及时告知患者家属病情变化, 采用有效的治疗手段, 对于目前效果欠佳的治疗方案, 要积极深入研究, 开拓视野, 早期干预, 减少

患者的发病率及降低死亡率。

## 参考文献

- [1] 尚国栋, 张志芳, 祁翠莲. 彩色多普勒超声诊断马凡综合征1例[J]. 甘肃医药. 2013. (7).
- [2] 陈珊红, 陈银众, 赵益炼等. 多层螺旋CT血管成像技术在主动脉夹层动脉瘤中的应用价值[J]. 中国CT和MRI杂志. 2014. (1).
- [3] 周仪, 符益纲, 沈祥春, 张蔚蔚, 李仕红. 马凡氏综合征心脏大血管病变的影像诊断[J]. 中国CT和MRI杂志. 2010. (3).
- [4] 吴锦鸿, 许国根, 章浩, 陈雯, 王弋. 主动脉夹层动脉瘤患者不同Stanford分型的临床特征分析及意义[J]. 中华危重症医学杂志(电子版). 2010. (5).
- [5] Mullen MJ, Flather MD, Jin XY, et al. A prospective, randomized, placebo-controlled, double-blind, multicenter study of the effects of irbesartan on aortic dilatation in Marfan syndrome (AIMS trial): study protocol[J]. Trials. 2013. 14: 408.

(本文编辑: 刘龙平)

【收稿日期】2016-02-04