

# 先天性肝外门体静脉分流 Abernethy畸形1例并文献复习

沈贵月, 江晓静 (中国人民解放军武汉总医院 感染内科, 武汉 430070)

**摘要:** Abernethy畸形是一种异常的肝外门体静脉分流的血管畸形。该疾病相对罕见, 临床表现多样, 可表现为门静脉高压症、肝脏多发结节及消化道出血等症状。腹部超声检查有助于Abernethy畸形的早期筛查, CT血管造影(CT angiography, CTA)、磁共振血管成像(magnetic resonance angiography, MRA)及数字减影血管造影(digital subtraction angiography, DSA)均可作为Abernethy畸形的最佳确诊及分型方法。现报道本院1例首诊肝硬化最终确诊为Abernethy畸形患者的临床资料并回顾相关文献进行分析总结。

**关键词:** 肝硬化; 门静脉畸形; Abernethy畸形

## A case report of congenital extrahepatic portosystemic venous shunt—Abernethy malformation and literatures review

SHEN Gui-yue, JIANG Xiao-jing (*Department of Infectious Diseases, Wuhan General Hospital of the Chinese People's Liberation Army, Wuhan 430070, China*)

**Abstract:** Abernethy malformation is an abnormal extrahepatic portosystemic venous shunt vascular malformation which is relatively rare and has a variety of clinical manifestations. It can manifest as portal hypertension, multiple nodules of the liver and gastrointestinal bleeding. Abdominal ultrasonography is helpful for early screening of Abernethy malformation. CT angiography (CTA), magnetic resonance angiography (MRA) and digital subtraction angiography (DSA) can be used as the best diagnosis and typing of Abernethy malformation. In this paper, a case of Abernethy malformation firstly diagnosed as liver cirrhosis in our hospital was reported and the involved literatures were reviewed and analyzed.

**Key words:** Liver cirrhosis; Portal vein malformations; Abernethy malformation

Abernethy畸形是一种先天性肝外门体静脉分流(congenital extrahepatic portosystemic venous shunt)的血管畸形, 本应经门静脉进入肝脏的部分或全部血流经分流通道进入体静脉, 进而进入循环系统。其临床表现包括门静脉高压、消化道出血、肝脏多发结节、肝性脑病和肝肺综合征等。该疾病相对罕见, 常因医务人员对此疾病认识不足而极易漏诊或误诊。现就本院1例首诊肝硬化经进一步检查确诊为II型Abernethy畸形的病例报道如下, 旨在使临床医生充分认识本病, 从而有助于此类患者得到早期诊断及更优的治疗方案。

### 1 病例资料

1.1 主诉 患者女性, 27岁。因“发现肝硬化2年余, 牙龈出血5个月余”于2017年5月入院。

1.2 现病史及既往史 2014年10月因肾功能不全行CT检查时发现肝硬化, 伴有血液三系降低。近5个月患者出现间断刷牙时牙龈出血。幼时即发现有多囊肾, 有蛋白尿病史20余年, 高血压病史10余年, 肾功能不全病史4年。

1.3 辅助检查 患者入院时颜面部水肿, 未见肝掌及蜘蛛痣。胸腹壁静脉无显露, 腹软, 无压痛及反跳痛, 肝脾肋下未触及, 移动性浊音阴性。双下肢中度凹陷性水肿。入院后相关检查: 血常规: 白细胞计数 $2.9 \times 10^9/L$ , 中性细胞绝对数 $1.55 \times 10^9/L$ , 红细胞计数 $3.22 \times 10^{12}/L$ , 血红蛋白97 g/L, 血小板计数 $91 \times 10^9/L$ ; 总胆红素11.8  $\mu\text{mol}/L$ , ALT 13 U/L, AST 24 U/L, 白蛋白25.5 g/L, 球蛋白20.0g/L, 尿素10.81 mmol/L, 肌酐111  $\mu\text{mol}/L$ ; 尿蛋白+, 24小时尿蛋白定量1.58 g/24 h; HBsAg (-); HCV (-) Ab (-); 铜蓝蛋白、甲状腺功能正常, 巨细胞病毒抗体及EB病毒抗体IgM均为阴性。风湿检查:

Ro-52阳性, 余项均为阴性。免疫球蛋白及补体: 免疫球蛋白IgG 7.24 g/L, 补体C3 0.45 g/L, 余项正常。

腹部彩超示: 肝内多发低回声区, 其中一处约3.4 cm × 1.6 cm, 门静脉主干内径约0.4 cm, 肝动脉走行迂曲, 肝左外叶稍大, 胆囊结石, 脾肿大(厚6.9 cm, 长14.9 cm)。肾脏彩超: 双肾形态轮廓失常, 体积增大, 皮髓质分界不清, 左右肾大小分别约16.0 cm × 7.7 cm、14.0 cm × 7.0 cm。内均可见多个不规则低回声区, 部分似相通, 其中最大一处约3.7 cm × 1.4 cm。心脏彩色超声示: 左房(39 mm)左室增大(55 mm), 主动脉瓣轻度反流, 二尖瓣轻度反流, 三尖瓣轻度反流, 心包积液(轻度)。全腹部CT示: 肝硬化、脾肿大并门脉高压; 胆囊炎、胆囊结石; 多囊肾; 肠系膜上动静脉走行区网膜囊水肿。胸腹部320 CT示: 肠系膜上静脉及脾静脉见明显迂曲、扩张表现, 部分回流至下腔静脉, 门静脉较细小, 显影较淡薄。脾动脉近脾门区及脾内分支见多个类圆形膨大影, 最大者约9.7 mm × 8.6 mm, 其瘤颈宽径约7.1 mm; 双肾肿胀, 肾实质见弥漫分布、大小不等之类圆形、无强化灶, 最大者直径约28.9 mm; 右肾见一明显强化小结节灶, 直径约4.1 mm; 右肾上腺结合部见一明显强化小结节灶, 直径约5.9 mm; 符合Abernethy畸形表现; 肝硬化、脾大; 脾动脉多发动脉瘤; 胆囊炎、胆囊结石; 多囊肾, 右肾小血管瘤; 右肾上腺小血管瘤。

1.4 入院后诊疗经过 结合患者病史及检查最终诊断为肝硬化代偿期II型Abernethy畸形; 脾功能亢进症; 慢性肾功能不全; 多囊肾; 高血压; 脾动脉多发动脉瘤; 右肾血管瘤; 右肾上腺血管瘤; 胆囊结石、胆囊炎。给予利尿、护肾等治疗后患者双下肢水肿消退不理想。为改善脾功能亢进患者行脾动脉栓塞术。术后半年随访患者白细胞及血小板恢复正常, 贫血及双下肢水肿较前改善, 病情稳定。

## 2 讨论

1793年, Abernethy对1例死因不明的10个月女婴尸体解剖时首次发现该疾病<sup>[1]</sup>。进一步研究发现其是一种先天性肝外门体静脉分流的血管畸形, 该疾病可造成门静脉血液直接流入体静脉系统, 从而引起一系列病变。一般认为该畸形产生于胚胎发育的第4周到第10周, 该阶段为门静脉和体静脉的发育阶段<sup>[2]</sup>。因此Abernethy畸形也常与其他心脏和血管畸形并发。充分的产前检查尤其是彩色超声可早期发现该疾病<sup>[3,4]</sup>。Abernethy畸形多发于儿童, 成人较少见。根据门静脉血液是否进入肝脏将Abernethy畸

形分为两型<sup>[5]</sup>, I型: 门静脉缺失, 肝脏无门静脉血流供应, 原门静脉属支与下腔静脉直接或其分支吻合, 常见有门-腔静脉、胃-肾静脉、肠系膜-腔内静脉及脾-肾静脉分流等<sup>[6]</sup>。I型根据肠系膜上静脉与脾静脉是否汇合而进一步分为2个亚型, Ia型: 肠系膜上静脉和脾静脉不汇合; Ib型: 肠系膜上静脉和脾静脉汇合形成门静脉干。II型: 部分型门体静脉分流, 门静脉血液部分流入肝脏, 但大部分经分流道汇入下腔静脉系统。I型Abernethy畸形发生于儿童, 以女性更常见, 常伴有其他先天性发育异常如心血管畸形、多脾、胆道闭锁、胆总管囊肿、多囊肾及Goldenhar综合征(耳椎骨发育异常)等<sup>[7]</sup>。II型患者中男性稍多见, 通常为门静脉的单一畸形, 合并其他部位器官畸形较少见。本例患者为年轻女性, 临床分型为II型, 但合并有先天性多囊肾、脾动脉多发动脉瘤及小血管瘤, Kong等<sup>[8]</sup>也曾报道1例合并有Caroli病、脾脏及左肾多发动脉瘤的II型Abernethy畸形的病例, 与既往的认知有所不同。

Abernethy畸形的临床表现多样, 早期可无明显症状, 体格检查可发现轻度肝功能不全, 肝功能损伤严重者少见。随着病情进展, 患者常会出现门体分流症状及肝功能失代偿, 如高氨血症、门静脉高压相关症状(脾功能亢进症、消化道出血)、肝肺综合征、严重肺动脉高压及肝硬化等, 晚期会出现严重的肝性脑病或肝功能衰竭。

Abernethy畸形的诊断主要依赖于影像学检查, 在众多的文献报道中常为影像科医生首先发现报道此病。传统的血管造影检查是诊断Abernethy畸形的金标准, 但因其是有创性的检查, 存在术后并发症的风险, 且患者接受度不高, 应用受到限制。随着CT及MRI技术的发展, 绝大多数病例可通过血管重建获得确诊, 同时腹部血管超声也可提供有效的提示, 但往往由于视野的局限以及操作者对本病的认知不足使其临床漏诊率极高。本例患者恰因超声检查时发现肝脏多发结节及门静脉高压但门静脉管径纤细, 与常见的肝硬化门静脉变宽、门静脉海绵样变性等不同而进一步考虑到本病, 最终通过320 CT检查确诊。

本例患者幼时即发现有多囊肾, 后逐渐出现肾炎、肾功能不全和肝硬化的临床表现。肝脏为双重血液供应, 70%~80%的血流来自门静脉, 20%~30%的血流来自肝动脉。本例患者影像学检查提示有肝硬化及肝内多发结节灶。Abernethy畸形因为门静脉血供的缺乏或减少导致肝脏营养的缺

乏,可能会形成肝脏发育不良、局灶增生性结节、肝腺瘤、肝母细胞瘤和肝细胞癌<sup>[9]</sup>,但目前具体机制尚未明确。此前本科室曾收治1例肝脏结节怀疑肝癌行肝组织活检最终诊断为增生结节的患者,此疾病所致肝脏结节多为良性<sup>[10]</sup>,但此类患者在结节性增生的过程中易发生癌变<sup>[11]</sup>,因此在临床中需注意对肝癌的筛查。该患者临床表现主要以门静脉高压及肾功能不全为主,近年来有报道先天性门体分流合并肾脏疾病,如肾病综合征、IgA肾病和膜性肾病等<sup>[12,13,14]</sup>,目前认为可能的发病机制为:肠黏膜产生的IgA免疫复合物经分流通道而未经肝脏灭活进入血液循环并沉积在肾脏的肾小球以及未经灭活的肠道细菌经血液循环至肾小球导致感染相关性IgA肾炎<sup>[15,16]</sup>。本例患者除考虑多囊肾导致蛋白尿以及肾功能不全外,不能除外Abernethy畸形本身分流导致的肾功能损伤。遗憾的是本例患者未行肾组织活检,未能确定肾脏病变病理类型。

Abernethy畸形的治疗应根据畸形分型及患者的具体情况来决定,该病目前国内外发现病例少,尚无统一的治疗方案。一般对于症状轻微的患者可予内科保守治疗。I型患者多因合并其他系统畸形而早期死亡。对于I型患者,如伴有严重的肝脏疾病,如肝脏恶性肿瘤(肝母细胞瘤、肝细胞癌)、胆道闭锁或肝脏发育不全、肺动脉高压等,必须早期进行肝移植。目前国内尚无此类患者进行肝移植的报道,国外有多例此类报道<sup>[17,18]</sup>,且大部分患者术后恢复情况良好。对于存在严重并发症如消化道出血、严重肝性脑病和脾功能亢进的患者,可选择保留肝外门腔分流主干,通过血管内介入、腹腔镜或开腹等方式阻塞分流通道。分流闭合后,门静脉血流得以部分恢复。常用的手术方式有:脾动脉栓塞术、脾脏切除术+贲门周围血管离断术<sup>[19]</sup>、直肠周围血管离断和直肠下段曲张静脉缝扎术<sup>[20]</sup>等,可在一定程度上缓解并发症。本例患者最终行脾动脉栓塞术,术后脾功能亢进得到改善,但贫血改善不明显,考虑与患者肾功能不全存在肾性贫血有关。

#### 参考文献

- [1] Abernethy J. Account of two instances of uncommon formation in the viscera of the human body[J]. *Med Facts Obs*, 7:100-108.
- [2] Murray CP, Yoo SJ, Babyn PS. Congenital extrahepatic portosystemic shunts[J]. *Pediatr Radiol*, 2003, 33(9):614-620.
- [3] Athanasiadis A, Karavida A, Chondromatidou S, et al. Prenatal

- diagnosis of Abernethy malformation by three-dimensional ultrasonography[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2015, 46(5):638-639.
- [4] 赖祝琴, 谢红宁, 杜柳, 等. 胎儿门静脉系统发育异常的产前超声诊断[J]. *新医学*, 2015, 46(7):439-443.
- [5] Morgan G, Superina R. Congenital absence of the portal vein: two cases and a proposed classification system for portosystemic vascular anomalies[J]. *J Pediatr Surg*, 1994, 29(9):1239-1241.
- [6] Lautz TB, Tantsapaya N, Rowell E, et al. Management and classification of type II congenital portosystemic shunts[J]. *J Pediatr Surg*, 2011, 46(2):308-314.
- [7] Kwapisz L, Wells MM, Aljudaibi B. Abernethy malformation: congenital absence of the portal vein[J]. *Can J Gastroenterol Hepatol*, 2014, 28(11):587-588.
- [8] Kong Y, Zhang H, Liu C, et al. Abernethy malformation with multiple aneurysms: incidentally found in an adult woman with Caroli's disease[J]. *Ann Hepatol*, 2013, 12(2):327-331.
- [9] Benedict M, Rodriguez-Davalos M, Emre S, et al. Congenital extrahepatic portosystemic shunt (Abernethy malformation type I b) with associated hepatocellular carcinoma: case report and literature review[J]. *Pediatr Dev Pathol*, 2017, 20(4):354-362.
- [10] 黄斯韵, 李雪华, 孙灿辉, 等. Abernethy畸形的CT和MR诊断[J]. *影像诊断与介入放射学*, 2014(6):474-478.
- [11] Sorkin T, Strautnieks S, Foskett P, et al. Multiple  $\beta$ -catenin mutations in hepatocellular lesions arising in Abernethy malformation[J]. *Hum Pathol*, 2016, 53:153-158.
- [12] Karashima S, Hattori S, Nakazato H, et al. Membranoproliferative glomerulonephritis in congenital portosystemic shunt without liver cirrhosis[J]. *Clin Nephrol*, 2000, 53(3):206-211.
- [13] 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.
- [14] 魏纯淳, 陈大进, 黄洪锋, 等. Abernethy畸形合并膜性肾病一例[J]. *中华肾脏病杂志*, 2017, 33(7):540-541.
- [15] Nasr SH. IgA-dominant postinfectious glomerulonephritis: a new twist on an old disease[J]. *Nephron Clin Pract*, 2011, 119(1):c18-c26.
- [16] Zeledon JI, Mckelvey RL, Servilla KS, et al. Glomerulonephritis causing acute renal failure during the course of bacterial infections. Histological varieties, potential pathogenetic pathways and treatment[J]. *Int Urol Nephrol*, 2008, 40(2):461-470.
- [17] Singhal A, Srivastava A, Goyal N, et al. Successful living donor liver transplant in a child with Abernethy malformation with biliary atresia, ventricular septal defect and intrapulmonary shunting[J]. *Pediatr Transplant*, 2009, 13(8):1041-1047.
- [18] Özden İ, Yavru A, Güllüoğlu M, et al. Transplantation for large liver tumors in the setting of Abernethy malformation[J]. *Exp Clin Transplant*, 2017, 15(Suppl 2):82-85.
- [19] 王亚妹, 钟琳, 陶于洪. 2001年至2012年中国18例Abernethy畸形综合报道[J]. *中华实用儿科临床杂志*, 2013, 28(19):1478-1482.
- [20] 章福彬, 朱斌, 刘嵬, 等. Abernethy畸形并发下消化道出血1例并文献复习[J]. *实用肝脏病杂志*, 2013(5):464-465.

收稿日期: 2017-12-13

沈贵月, 江晓静. 先天性肝外门体静脉分流Abernethy畸形1例并文献复习[J/CD]. *中国肝脏病杂志(电子版)*, 2018, 10(1):83-85.