

Loeys-Dietz syndrome的血管影像学征象

原创 CardiothoracicSurgery CardiothoracicSurgery 前天

William W . Loughborough, et al. Cardiovascular Manifestations and Complications of Loeys-Dietz Syndrome: CT and MR Imaging Findings. RadioGraphics 2018

译者：广东省人民医院 周建荣

摘要

洛伊-迪茨综合征(LDS)是最近才被报道的一种涉及多个系统的遗传性结缔组织病。LDS的病变特征是主动脉和外周动脉出现动脉瘤，而且病情进展迅速。LDS和其他遗传性主动脉疾病如马凡综合征具有相类似的表型特征，但是其血管病变更具侵袭性，患者早期可因小动脉出现并发症而发病甚至死亡。此外，LDS可出现弥漫性动脉受累，大部分患者出现髂动脉、肠系膜动脉和颅内动脉动脉瘤。早期诊断和定期随访对患有动脉疾病的LDS患者进行及时干预至关重要。横断面血管造影在LDS急性并发症的基线评估、随访和评价中具有重要作用，其干预阈值和考虑因素也不同于其他遗传性主动脉疾病。本文将LDS与其他遗传性血管结缔组织疾病进行了比较。此外，还回顾了该疾病过程的遗传、组织病理学和心血管表现，重点是CT和MRI结果。

要点

- 洛伊-迪茨综合征(LDS)是一种常染色体显性结缔组织疾病，具有广泛的多系统受累，个体易患主动脉和全身动脉动脉瘤。
- LDS患者和患有典型马凡综合征的个体具有相似的临床特征。然而，患有LDS时在多个器官中有多种疾病表现，而经典的马凡综合征没有这些表现。
- 主动脉根部以外的动脉动脉瘤疾病是LDS的一个重要特征。据报道，动脉瘤可发生在主动脉全程包括位于主动脉弓部、胸主动脉和腹主动脉的分支。
- 建议患有LDS的患者在最初确诊时和之后每6个月进行一次完整的主动脉成像检查。
- 在患有LDS的青少年和成人中，当横断面血管造影术中主动脉根部直径大于4.4厘米时，建议进行手术干预。

正文图表展示

Table 1: Phenotypes Associated with LDS, Marfan Syndrome, and SGS			
Phenotype	LDS	Marfan Syndrome	SGS
Craniofacial			
Hypertelorism	++++	—	+++
Cleft palate and/or bifid uvula	++++	—	+
Craniosynostosis	+	—	++++
Malar hypoplasia	++	+	++++
Blue sclerae	++	—	—
Ectopia lentis	—	++++	+
Chiari I malformation	+	—	++++
Hydrocephalus	+	—	+
Cardiovascular			
Aortic root aneurysm	++++	++++	+
Arterial tortuosity	+++	—	—
Other vessel aneurysm	++	—	—
Patent ductus arteriosus	+	—	—
Atrial septal defect	+	—	—
Musculoskeletal			
Arachnodactyly	++	++++	+++
Camptodactyly	+	+	++
Pectus deformity	++	++++	++++
Scoliosis	++	++++	+
Talipes equinovarus	+	—	+
Joint laxity	+++	++++	++
Dolichosternomelia	+	++++	++++
Cervical spine instability	+	—	—
Tall stature	—	++++	—
Other			
Developmental delay	+	—	++++
Environmental allergies	+	—	—
Dural ectasia	++++	++++	—
Sources.—References 1, 2, 4, and 5.			
Note.— = not associated, + = seldom present, ++ = associated with up to half of the reported cases, +++ = frequently associated, ++++ = Cardiothoracic Surgery			

表1，LDS与马凡综合征、Shprintzen-Goldberg 综合征临床表型对比

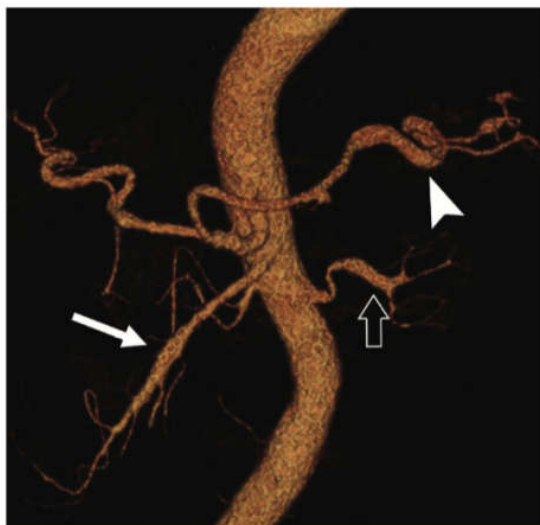
Table 2: Features of LDS Subtypes

LDS Subtype	Genetic Mutation	Phenotype	Prognosis
Type I (primarily involving craniofacial features)	<i>TGFBR1</i> , chromosome 9q22	Arterial tortuosity Arterial aneurysms Hypertelorism Bifid uvula or cleft palate	Mean age at death, 26.1 years
Type II (primarily involving cutaneous features)	<i>TGFBR2</i> , chromosome 3p22	Prominent joint laxity Easy bruising Velvety translucent skin Low bone mineral density and early fragility fractures Diffuse arterial aneurysms and dissections	Mean age at death, 26.1 years Catastrophic pregnancy complications
Type III (primarily involving aneurysm-osteoarthritis disease)	<i>SMAD3</i> , chromosome 15q	Intracranial and abdominal aortic aneurysms Early onset of widespread osteoarthritis and cartilage degeneration	Relatively late onset of syndrome (at age 40 years)
Type IV (primarily involving Marfan syndrome-like features)	<i>TGFB2</i> , chromosome 1q41	Mild craniofacial dysmorphism Aortic aneurysmal syndromes	No data currently

Sources.—References 1, 4, and 5.

CardiothoracicSurgery

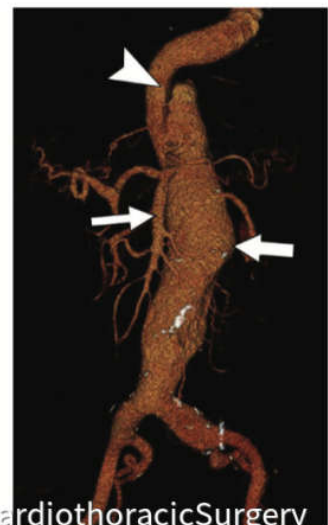
表2，根据致病基因不同，将LDS分为4种亚型



a.



b.



c.

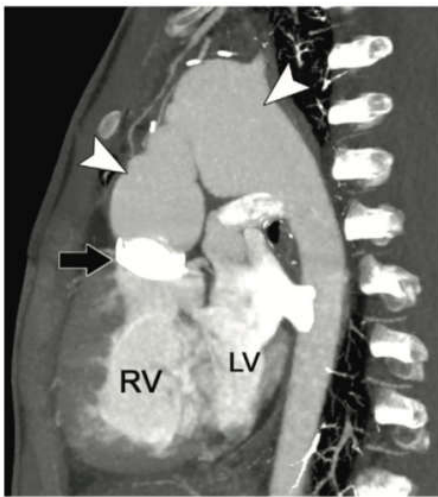
CardiothoracicSurgery



d.

CardiothoracicSurgery

图1，LDS中的肠系膜动脉瘤。(a，b)，在一名68岁的男子(a)和一名36岁的男子(b)中获得的计算机断层扫描(CT)血管造影结果显示脾动脉(箭头)、肠系膜上动脉(白色箭头)和左肾动脉(黑色箭头)的梭形动脉瘤；(c)，一名55岁女性的CT血管造影展示了一个5.3厘米的腹主动脉瘤(粗箭头)和一个梭形形的肠系膜上动脉动脉瘤(细箭头)，其中有一根起源于肠系膜上动脉的畸形肝动脉；(d)，冠状面CT扫描图像显示c病人的胸主动脉解剖皮瓣(箭头)。



a.



b.



c.

CardiothoracicSurgery

图2，一名患有LDS和左心发育不良综合征的17岁男孩的主动脉弓动脉瘤，他曾经接受过Norwood手术。(a)，通过投影重建的矢状斜位CT图像显示左心发育不良综合征，包括小的左后心室发育不良、源于系统性右心室前部的主动脉弓和置换的金属主动脉瓣膜(黑色箭头)、扩张的升主动脉和弓状动脉瘤(箭头)；(b)，轴位CT图像显示一个梭形弓状动脉瘤，侧面有一个囊状成分(箭头)；(c)，CT扫描图像显示，由于Norwood手术，弓状动脉瘤(箭头)和原主动脉(箭头)与新主动脉吻合。

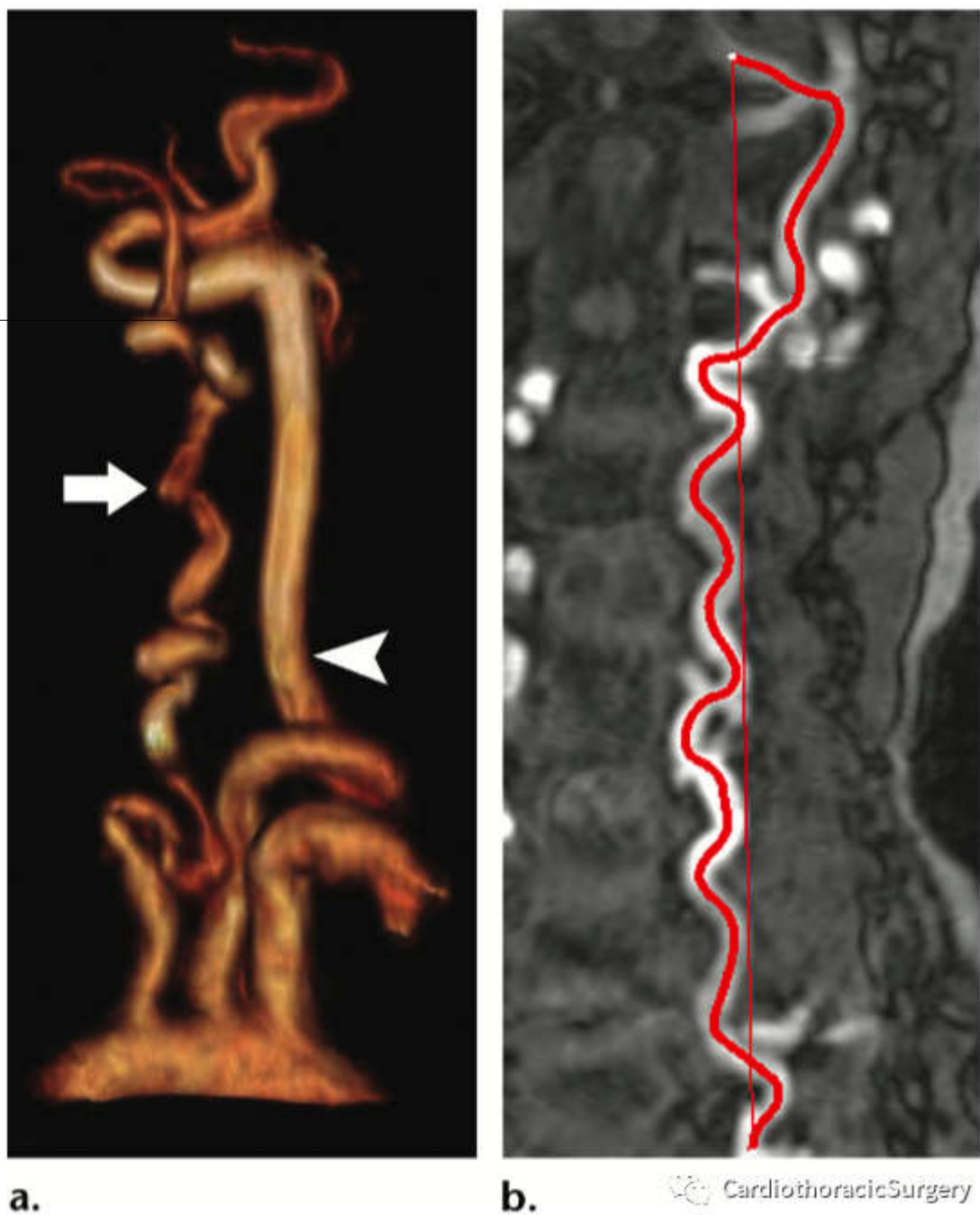
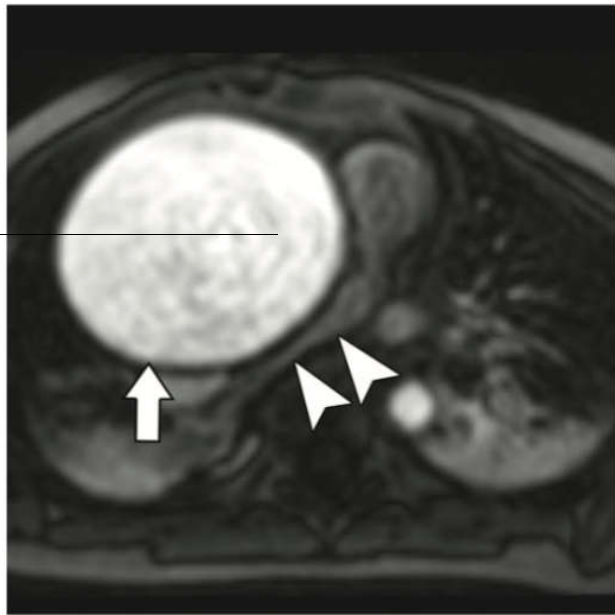


图3，一名8岁女孩椎动脉出现弯曲。(a) 矢状位绘制的磁共振血管造影重建显示明显弯曲的左椎动脉(长箭头)直接从弓部发起，弯曲的左颈动脉(短箭头)。(b)磁共振血管造影重建显示左椎动脉其实际长度(曲线)为177毫米，直线长度(直线)为68毫米。



a.



b.

CardiothoracicSurgery

图7，3岁女孩主动脉根部和升主动脉瘤。(a)，轴位磁共振血管造影显示升主动脉瘤(长箭头)压迫右肺动脉(短箭头)，升主动脉的最大直径为58毫米，主动脉根部的直径为38毫米；(b)磁共振血管造影显示一个大的主动脉根部(短箭头)和升主动脉(长箭头)动脉瘤，主动脉弓部和降主动脉正常。



a.



b.

CardiothoracicSurgery

图8，2例LDS患者出现主动脉夹层。(a)，一名患有LDS的45岁女性的矢状位CT血管造影照片显示了一个A型夹层(箭头)，涉及升主动脉并延伸到弓部；(b)，一名66岁男子的矢状位CT血管造影显示B型夹层(箭头)从主动脉弓部远端延伸到腹部。

总结

LDS是最近才被描述的遗传性血管病变综合征。LDS和其他遗传性结缔组织疾病有相似之处。然而，由于LDS的血管病程更具侵袭性，早期诊断和严格随访至关重要，其中横断面成像起着关键的作用。在目前的指南中，与其他动脉瘤形成相关的疾病相比，建议进行更严格的随访、更低的干预阈值和更广泛的血管成像。希望通过改进检查和监测技术以及早期干预来延长LDS患者的寿命。新兴的生理和功能成像技术或许有利于预防晚期并发症，并提供信息用于规划干预措施，以延长该类患者群体寿命。

本期编辑：黄琰



CardiothoracicSurgery

喜欢作者

阅读 101

赞

在看



写下你的留言