

[9] 魏斌,李晓辉,李淑慧,等.严重烫伤大鼠心肌抑制性G蛋白α亚基的变化[J].中国危重病急救医学,2000,12:492-494.

[10] 徐晓辉,王学敏,谭金兴,等.人肝癌SMMC-7721细胞热休克反应条件的确立[J].第二军医大学学报,2002,23:920-921.

[11] Canguilhem B, Pradines A, Baudouin C, et al. RhoB protects human keratinocytes from UVB-induced apoptosis through epidermal growth factor receptor signaling. [J]. J Biol Chem, 2005,280:43257-43263.

[12] Chen Y X, Li Z B, Diao F, et al. Up-regulation of RhoB by glucocorticoids and its effects on the cell proliferation and NF-κB transcriptional activity[J]. JSBMB,2006,101:179-187.

[13] 陈玉霞,李宗斌,刁飞,等.地塞米松抑制人卵巢癌细胞HO-8910增殖的分子机制;RhoB信号通路的作用[J].中华医学杂志,2006,86:1400-1404.

[收稿日期] 2007-02-05 [修回日期] 2007-03-31

[本文编辑] 贾泽军,尹茶

· 个案报告 ·

VHL 综合征一例报告

Von Hippel-Lindau disease: a case report

俞能旺,崔心刚,高 轶,阴 雷,徐丹枫*(第二军医大学长征医院泌尿外科,上海 200003)

[关键词] Hippel-Lindau 病;肾肿瘤;肾上腺肿瘤;小脑肿瘤;胰腺肿瘤

[中图分类号] R 73 [文献标识码] B [文章编号] 0258-879X(2007)04-0384-01

1 临床资料 患者,男,37岁,因“双侧肾上腺肿瘤、小脑肿瘤术后复查发现双肾肿瘤”于2006年6月7日入院。患者1984年因出现阵发性头痛、心悸、出汗、血压升高(最高220/120 mmHg,1 mmHg=0.133 kPa),入当地医院诊断为“双侧肾上腺嗜铬细胞瘤”行“双侧嗜铬细胞瘤切除术”,术后病理证实诊断,术后症状缓解,血压降至正常。1997年因头晕、走路不稳入当地医院检查,诊断“小脑血管母细胞瘤”,行“后颅窝去骨瓣减压术”后症状好转。半个月前单位体检B超发现“双肾多发占位”,门诊收入我科。患者外祖父有肾肿瘤病史,母亲有“小脑肿瘤”病史。查体:意识清楚,语言确切,血压115/75 mmHg,心率70次/min,眼底检查未见渗出及血管畸形。颈软,两肺呼吸音清,心律齐,腹平软,肝脾肋下未触及,双肾区未及包块,肾区无叩击痛,外生殖器未触及异常。CT检查提示:(1)双肾多发性透明细胞癌;(2)胰腺内分泌类肿瘤,胰腺囊肿;(3)右侧肾上腺占位。MRI检查提示:(1)小脑血管母细胞瘤;(2)双肾多发性透明细胞癌,双肾多发性囊肿,右肾上腺嗜铬细胞瘤;(3)胰腺多发囊肿,胰腺内分泌瘤。血常规、电解质及肝、肾功能正常。2006年6月21日在全麻下行后颅窝小脑肿瘤切除术,术后病理证实为小脑血管母细胞瘤。2006年7月19日行左肾肿瘤根治术加右肾肿瘤剝除术和右肾上腺肿瘤切除术,术后病理证实为透明细胞癌和肾上腺嗜铬细胞瘤。术后恢复良好,出院复查肾功能正常。

2 讨论 VHL病(Von Hippel-Lindau disease)的发现和确立已有近百年的历史。尽管研究推测VHL为一抑癌基因,VHL病大多有VHL基因的突变,但VHL基因突变也见于一些散发性肿瘤患者^[1]。

(1)至少有一个中枢神经系统血管母细胞瘤;(2)有中枢神经系统血管母细胞瘤及VHL内脏器官病变表现;(3)有家族史。该患者符合此诊断标准,且属于Ⅱ型。

VHL的治疗目前主要是通过手术,对于胰腺、肾上腺、肾脏病变要考虑周全,经充分的术前准备后行同期手术治疗。其中泌尿系统病变在临床表现上常为双侧多发性,在治疗上具有其特点。对于嗜铬细胞瘤,多行肿瘤切除术,保留肾上腺。对VHL病双肾多发肾癌的治疗上争议较大:一部分学者主张保留肾单位治疗,可以避免早期透析、肾移植,且病例选择得当可以获得较高的5年、10年生存率;一部分学者认为由于VHL患肾可能包含无数个微小肿瘤,保留肾单位治疗最终肿瘤复发的概率很高,故主张早期做肾癌根治性切除术,术后行透析或肾移植^[2-3]。本例患者由于左肾有一单个直径为6cm的较大肿瘤,故行左肾肿瘤根治术,右肾肿瘤较小,行肿瘤剝除术,同时行右肾上腺肿瘤切除术。胰腺肿瘤由于无明显症状,且临床诊断为良性,考虑本次手术同时处理了双肾和一侧肾上腺,手术时间较长,创伤已较大,故胰腺肿瘤未予同期处理,待患者本次手术康复后根据具体情况再行处理。

【参考文献】

[1] Shuin T, Yamazaki I, Tamura K, et al. Recent advances in ideas on the molecular pathology and clinical aspects of Von Hippel-Lindau disease[J]. Int J Clin Oncol,2004,9:283-287.

[2] 何柏身,彭光明. VHL 综合征的现代观[J]. 医学临床研究,2005,22:995-996.

[3] 杜林栋,张道新. Von Hippel-Lindau 病并发肾癌的诊断和治疗[J]. 中华泌尿外科杂志,2004,25:127-129.

[收稿日期] 2006-10-29 [修回日期] 2007-03-21

[本文编辑] 贾泽军

国外统计资料显示,VHL病的发病率为1:36 000,至65岁其外显率为80%~90%,患者临床表现呈多样化,主要包括视网膜血管瘤、中枢神经系统血管细胞瘤、肾癌、肾囊肿、胰腺肿瘤和囊肿、嗜铬细胞瘤、附睾肿瘤等病变。临床上将该病分为两种类型,即不伴有嗜铬细胞瘤的Ⅰ型和伴有嗜铬细胞瘤的Ⅱ型。目前为大多数学者所认同的诊断标准:

【作者简介】 俞能旺,硕士生. E-mail: yunengwang@hotmail.com
* Corresponding author. E-mail: xudf-mr@vip. sina. com