DOI:10.16016/j.1000-5404.1983.03.017

短篇报导

马凡(Marfan)氏综合征猝死一例尸检报告

李元平
(病理解剖教研室)

国内文献中查见100余例马凡氏综合征病例报告，有尸检记录者仅见二例[1][2]，文献中未查见本征发生猝死的报告，现报告一例如下。

病例摘要

方××，男，17岁，因活动后心悸17年，心前区不适，纳差，消瘦月余，发热、咳嗽一天，于1982年6月21日入院。

患者在婴儿期吃奶常停息，气短，半岁时发现耳聋，八个月时查体心前区闻及杂音。一月前腹泻一次，经治疗好转。此后纳差，消瘦，常于夜间三时后不能入睡。6月19日感精神差，头昏。次日夜间咳嗽，通夜未眠，无胸痛。6月21日自感发热，测体温40℃度而入院。

检查：体温38℃，心率130次/分，呼吸30次/分，血压90/60毫米汞柱。体格瘦小，面色苍白，颈静脉怒张，左侧胸廓隆突及脊柱右侧弯畸形，左上睑下垂，额部突起。于胸骨右缘第二肋间及胸骨上切迹和胸骨左缘第二肋间均扪及收缩期细震颤。双肺呼吸音粗糙。心律不齐，闻早搏4—5次/分，P_2与A_2音均减弱，胸骨右缘第二肋间闻及Ⅲ级粗糙吹风样喷射性收缩期杂音，向颈部及心前区传导，胸骨左缘第二肋间闻及Ⅲ级粗糙吹风样喷射性收缩期杂音。心电图示："心肌缺O_2，左心室肥厚伴劳损"。X胸片示："主动脉根部增宽，胸椎四、五、六右侧弯曲。"

入院后经抗感染、强心及抗心律失常等处理，仍有低热，咯血丝痰，呼吸困难，呕吐，解稀水大便。7月2日凌晨下床解便时，突然抽搐，口唇发绀，抢救无效而死亡。

尸检主要发现：身体瘦小，四肢细长，额部圆凸，左侧胸廓稍隆起。背部脊柱右侧弯曲，右侧睾丸缺如。心脏：重480克（连主、肺动脉），增大明显，上下径增加尤其明显，形似锥形（图1）。左心室壁厚2.5厘米，右心室壁厚0.4厘米。各瓣膜不同程度增厚，变硬和缩短，以闭锁缘部增厚最明显，瓣叶表面均粗糙，见米粒大小微隆起，有的呈小结节状。病变以主动脉瓣最严重，其次为二、三尖瓣，肺动脉瓣最轻。二尖瓣叶两端所连的腱索彼此相连，使开闭受限，三尖瓣所连腱索过短，影响关闭，两叶肺动脉瓣分别见0.2×0.3厘米及0.2×0.4厘米的小孔各一个（图2）。各瓣膜周径分别为：主动脉瓣4厘米，二尖瓣8厘米，肺动脉瓣6厘米，三尖瓣10厘米。主动脉根部扩张，周径为8.5厘米，其后壁内膜见2×0.4厘米灰白色微隆起的粗糙区，左冠状动脉口狭小。

镜检：各个心瓣膜正常结构消失，有程度不等的纤维化，成片无结构均质，微嗜碱性，alcian兰染着兰色的物质，弹性纤维丧失。主动脉内膜不同程度增厚，内膜及中膜散见小囊状结构，有些囊内为粘液物质聚集，病变以主动脉根部明显。左心室的内三分之一心肌间质散在片状纤维化区。

病理诊断：马凡氏综合征；两肺慢性静脉充血；肝多数灶性坏死及轻度脂肪变性等。

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net

讨　论

马凡氏综合征的临床病理表现多种多样[3][4][5]，主要有：一、四肢细长、蜘蛛状指(趾)、脊柱后侧弯、鸡胸或漏斗状胸等骨骼畸形；二、主动脉狭窄或缩窄、主动脉根部扩张、囊性动脉中层坏死、瓣膜的纤维粘液变性等心血管畸形；三、晶体脱位、近视、虹膜震颤等眼部异常。此外，有肌肉组织消瘦、生殖器发育不良、睾丸不降、肺叶异常等。一个病例可仅有某几种表现。Wilner[6]提出：心血管、眼、骨骼系统和家族史四个方面，若有两个方面以上的阳性发现，即可诊断为马凡氏综合征。本例有心血管及骨骼系统的畸形，诊断无疑。左上睑下垂，右侧睾丸缺如，肺动脉瓣穿孔等，文献中未见记载，也应作为本征的表现。本例为男性，没有Turner氏综合征的三主征：身材短小、蹼颈、肘外翻征象，虽有上睑下垂和睾丸缺如，也不能诊断Turner氏综合征。Read[7]提出在缺乏骨骼和眼部特征时，有心瓣膜粘液变性所致二尖瓣关闭不全，没有钙化或炎症时，诊为顿挫型(formes frustes)马凡氏综合征。本例多瓣膜纤维粘液变性，未发现任何特异病变，有多种异常，因此为典型的马凡氏综合征，瓣膜的纤维粘液变性应认为是本病的特征表现之一。

参 考 文 献

(1) 中国医学科学院阜外医院放射科：心脏血管疾病　5(1)：66—68，1977

(2) 陈玉琼整理：浙江医科大学学报　8(1)：51—54，1979

(3) Sinclair RJG,et al：Quart J Med 29(113)：19—46，1960

(4) Hirst AE & Gore I：Prog Cardiovasc Dis　16(2)：187—198，1973

(5) 阿部正和·他：新临床内科学，医学书院，东京，第一版　1975年

(6) Wilner I & Finby N：JAMA　187(7)：490—495，1964

(7) Read BC，et al：Circulation 32(6)：897—910，1965

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved.　http://www.cnki.net

征 订 启 事

《第三军医大学学报》是医学综合性的学术刊物，主要刊登教学、医疗和科研方面的学术论文，研究报告，临床病例（理）讨论，个案报导，专题讲座，文献综述以及教育学、科研管理学和医院管理学等方面的文章。宜于医学院校、医院及其他医药卫生科技人员参阅。

本刊已于一九八三年第三季度起在国内公开发行，系季刊，每季末出版，每册0.50元，全年2元。从一九八三年第三季度开始订阅，欲订阅者请汇款至重庆市第三军医大学器材处。

开户银行：中国人民银行重庆市沙区高滩岩服务组；帐号：851513

《第三军医大学学报》编辑室　1983.9

颅内蛛网膜囊肿（附4例病例报告）（正文见232页）



图1

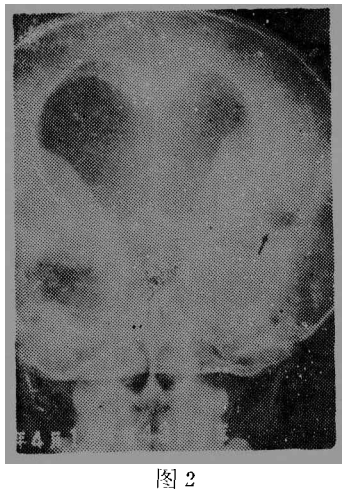


图2

马凡（Marfan）氏综合征猝死一例尸检报告（正文见245页）

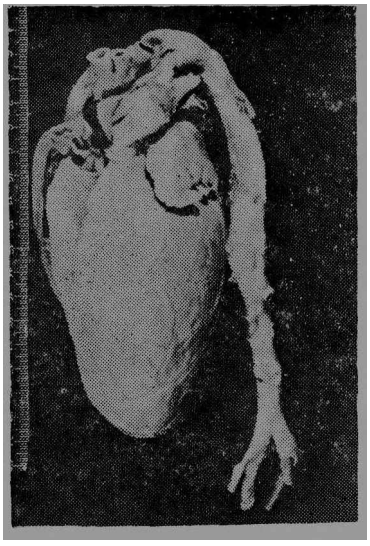


图1　心脏明显增大，上下径增加特别明显，似锥形。

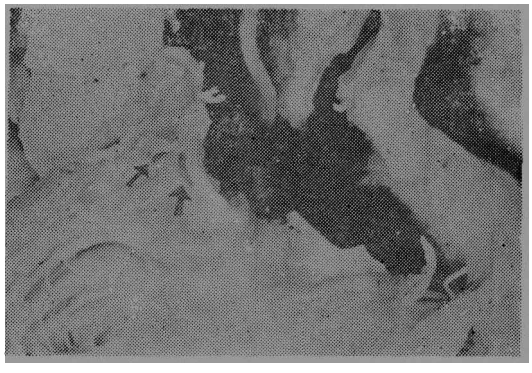


图2　肺动脉瓣稍增厚，两个瓣叶各见小穿孔一个。

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved.　http://www.cnki.net