

## VHL综合征患者康复治疗1例报告

张金龙<sup>1</sup> 吴 鸣<sup>1</sup> 陈 进<sup>1</sup> 范文祥<sup>1</sup> 穆景颂<sup>1</sup> 王 丽<sup>1</sup> 倪朝民<sup>1,2</sup>

VHL综合征(Von Hippel-Lindau syndrome),是一种临床上极为罕见的常染色体显性遗传性疾病,研究发现86%—100%的VHL病相关性血管网状细胞瘤患者存在VHL基因异常<sup>[1]</sup>。其临床主要表现为视网膜血管母细胞瘤、脑血管母细胞瘤、胰腺囊肿、肾细胞癌和(或)多发性肾囊肿、肾上腺嗜铬细胞瘤等<sup>[2]</sup>。

### 1 病例资料

患者,52岁,男性,银行职员,因“双下肢活动不能半年”入住我科行康复治疗。该患者在20多岁时即出现膀胱结石、肾结石,并行手术治疗,后来在其读书、工作期间逐渐出现视力模糊、肢体无力、心慌、食欲下降等一系列症状,并多次住院治疗,在住院过程中,检查发现多器官病变,如胰腺囊肿、肾癌、肝脏囊肿、视网膜变性、脑血管细胞瘤、脊髓血管细胞瘤、脊髓损伤、睾丸癌等,并多次行手术治疗,主要包括脑血管及脊髓血管细胞瘤手术、右肾摘除术、左肾肿瘤切除术、左侧睾丸及附睾摘除术、肾结石、膀胱结石取出术等手术。

半年多前,患者逐渐出现双下肢活动不灵活,考虑为脊髓损伤,入住我科行康复治疗。通过评定,发现患者双下肢肌张力增高较为明显、坐位平衡能力欠佳、骶尾部大面积压疮形成、双下肢肌肉萎缩,双下肢各肌群肌力下降、双下肢各关节活动受限、左眼失明、二便失禁、性功能减退等。患者功能受限较为严重,Barthel评分15分,患者本人已知晓该病日后的发展状况,其此次康复目的是为了坐稳,提高生存质量,日常生活可部分自理。

根据评定结果,与患者、家属及治疗师共同制订康复计划,使用ACEI类降压药物,控制血压并保护肾功能,动态复测其肝肾功能变化及泌尿系统感染情况,加强营养支持治疗和压疮部位换药处理,并给予减压。积极加强双上肢肌力康复训练,使其适应体位转移,行双下肢各肌群牵伸训练及关节活动度维持训练,1次/d,20min/次,加强坐位平衡训练,协助整形外科行压疮部位皮瓣移植术。治疗后,Barthel评分45分,患者达到轮椅上日常生活可基本自理,实现康复目标。

### 2 讨论

VHL综合征是具有复杂表现的、涉及多个器官系统的

遗传性肿瘤综合征,属常染色体显性遗传疾病,病因与肿瘤抑制基因VHL基因异常有关。由于生殖细胞VHL基因的突变,导致多个脏器的良、恶性病变。早在一百多年前,已经有关于VHL综合征的报道并发现有家族遗传倾向。20世纪80年代后期,通过遗传连锁分析发现患者染色体3p25位点有基因发生突变,并把该基因命名为VHL<sup>[3]</sup>,1993年VHL基因被成功分离<sup>[4]</sup>,其主要编码4.7kb的mRNA。

虽然该病较为罕见,但是由于会造成中枢神经系统的损伤、多系统、多器官的疾患,导致患者长期卧床,甚至出现偏瘫、截瘫等严重并发症。目前,国内康复医学科主要收治的患者为脊髓损伤、脑血管意外疾患、脑外伤、骨关节疾病、小儿脑瘫,很少涉及罕见的遗传类疾病。该患者入院后,进行康复评定,征得患者及家属的同意并结合患者的功能状况制订康复目标,围绕其近期可能实现的目标,拟定康复治疗计划。康复治疗过程中,结合患者功能变化,不间断进行调整,最终实现其功能目标。但由于康复治疗时间较短,多关节已经严重挛缩畸形,患者经我科积极康复治疗而坐位平衡功能较入院时明显提高,可坐轮椅及床边自我进食,能完成大部分日常生活活动,生存质量较康复治疗前明显提高。

由于该类疾病所累积的器官较多,临床疾病的控制需放在首位,病情平稳的同时方可开展康复治疗。康复医学的服务对象应包括一些罕见疾病,让所有残疾患者均享有科技进步所带来的高质量和有尊严的生活。

### 参考文献

- [1] Gijtenbeek JM, Jacobs B, Sprenger SH, et al. Analysis of von Hippel-Lindau mutations with comparative genomic hybridization in sporadic and hereditary hemangioblastomas: possible genetic heterogeneity[J]. *J Neurosurg*, 2002, 97(4): 977—982.
- [2] Chauveau D, Duvic C, Chretien V et al. Renal involvement in Von Hippel-Lindau disease[J]. *Kidney Int*, 1996, 50(3): 944.
- [3] Seizinger BR, Rouleau GA, Ozelius LJ, et al. Identification of the von Hipel-Lindau disease maps to the region of chromosome 3 associated with renal cell carcinoma[J]. *Nature*, 1988, 332: 268.
- [4] Latif F, Tory K, Gnarr J, et al. Identification of the von Hippel-Lindau disease tumor suppressor gene[J]. *Science*, 1993, 260: 1317.

DOI:10.3969/j.issn.1001-1242.2014.10.022

1 安徽医科大学附属安徽省立医院康复医学科,安徽合肥,230001;2 通讯作者  
作者简介:张金龙,男,硕士研究生;收稿日期:2013-11-04