

创建于 2011 年五月

Loeys-Dietz 综合症 (LDS)

从头到脚

Loeys-Dietz 综合症患者的特征个体间差异巨大。

并非每一位 LDS 患者都呈现该资料单上所列出的所有特征，且该资料单也并不能涵盖 LDS 的所有特征。
任何有关诊断、管理或治疗相关的问题，LDS 基金会建议您咨询您的主治医师。



Loeys Dietz 综合症基金会 www.loeysdietz.org

Loeys Dietz 综合症基金会 加拿大 www.loeysdietzcanada.org

Loeys Dietz 综合症 (LDS): 从头到脚

身体部位	医学专业	身体状况	定义	症状	诊断性测试	治疗方法	频率
大脑和神经系统	神经内科	痉挛发作	突然抽搐	四肢或身体不受控制地抖动。发作可能为不正常的目光呆滞	EEG	药物治疗	少见
	神经内科	头痛	头部持续疼痛			多喝水，避免服用血管收缩剂的药物，记录每次头痛，找出引发头痛的来源，并设法避免。可考虑去头痛门诊进行咨询。	常见
	神经外科	脑积水	颅内脑脊液增加	婴儿期症状:头围增大、头顶有柔软的凸起、呕吐、困倦、易怒、痉挛、眼神固定向下(眼睛在日落位置)、发育迟缓	MRI 或 CT	如果症状严重，可能需要做置入分流器或其他手术。	少见
	神经外科	硬脑膜膨胀 /TARLOV 囊肿		大多数为无症状。可能会有大小便功能障碍、腰腿疼痛、伴随下肢肌力、感觉减退	MRA、CTA 或脊髓造影	由于术后复发的可能性较大，通常不建议进行手术干预。该病症通常伴随硬脊膜漏口，造成脊髓液泄漏，可能需要住院治疗或手术修复硬脊膜漏口。其症状包括极端头痛，通常由改变头部位置引起。	常见; 临床少见
情绪	心理学或精神病学	抑郁或焦虑	短期或长期沉浸在过度悲伤或担忧	无法集中注意力、失眠、食欲不振、极度悲伤、内疚、无助、绝望和/或过度忧虑	临床评估	许多儿童和成人都从心理咨询这一治疗方法中获益。夫妻心理治疗和/或家庭心理治疗也可能有帮助。个体感受到年龄和境遇(如，家人故去、接到新的诊断结果、需要外科手术干预)因素影响。	--
行为/认知	育儿发展儿科	注意力缺乏症/ 注意力缺陷多动症或发育迟缓	极度活跃/不活跃，达到发育标志或教育目标的时间较晚，		神经行为测试	婴儿期，应考虑进行早期干预服务并采取必要的理疗、言语治疗和职能治疗。较大的儿童，应与学校共同制定适合的教育计划。	少见
颅面	神经外科	颅缝早闭症	颅骨过早闭合	头盖骨隆起或头型异常	3D CT 扫描	手术	常见
	耳鼻喉科	腭裂	腭部全部或部分裂开		身体检查	手术	常见
	--	悬壅垂分叉			身体检查	--	典型
眼部	眼科	近视	看远模糊	眯着眼睛看远处的东西，需要坐在电视/书旁边才能看清，头痛	眼科检查	佩戴眼镜	常见
	眼科	斜视或弱视	眼睛错位，会导致视觉缺陷	“眼神游移”、斜视、为了看清，导致头部位置异常	眼科检查	佩戴眼罩、眼镜、做手术	常见
	--	眼距过宽	两眼相距较远		身体检查	--	典型
牙齿	牙科	牙齿普遍异常	多蛀牙、牙齿变色、牙釉质变软、牙齿长得慢、换牙晚、多生牙		牙科评估	定期牙科检查，根据牙医意见进行干预治疗。	常见

鼻子	过敏与免疫科	环境过敏	人体免疫系统对与空气中的异物接触的反应	流鼻涕、后鼻涕、打喷嚏、鼻子或眼睛发痒、哮喘、气喘、湿疹	变态反应检测	避开过敏原。治疗可能并存的感染	常见
----	--------	------	---------------------	------------------------------	--------	-----------------	----

身体部位	医学专业	身体状况	定义	症状	诊断性测试	治疗方法	频率
腹部/消化系统	胃肠科	炎症性肠病	大肠或小肠发炎	腹痛、腹泻、体重减轻	内窥镜和活组织切片检查	药物治疗、食物禁忌、严重时可能需要放置 G 管以帮助摄入热量。	少见
	胃肠科	嗜酸性食管炎	以食管充盈大量白细胞为特征的食管炎症	成人临床表现为固体食物吞咽困难(“卡住”的感觉), 胸痛。儿童表现为腹部疼痛、恶心、呕吐、咳嗽和生长停滞。	内窥镜和活组织切片检查	药物治疗、食物禁忌、严重时可能需要放置 G 管以帮助摄入热量。	常见
	胃肠科	食物过敏	由免疫系统中特定的反应引起的对食物的异常反应	口腔发痒或刺痛、吞咽困难、恶心、呕吐、腹泻、荨麻疹、湿疹、过敏反应。	过敏史、排除饮食、变态反应检测	食物禁忌。如伴有哮喘或湿疹, 需治疗。如果接触到过敏原, 症状不危及生命, 则用苯那君。如果初选危及生命的反应, 使用肾上腺素笔。	少见
背部/脊椎	骨科	颈椎畸形或不稳定	颅骨下方的椎骨偏离正常位置, 导致脊椎周围不稳定	无法抬起头或头部位置异常。可能无症状。	颈部屈伸动态 X 射线	根据病情严重程度, 治疗方式可以采用注意避免跌倒, 或颈部按摩, 或手术干预(颈椎融合术)。	畸形常见 手术干预 稳定少
	骨科	脊柱侧凸或脊柱后凸	脊柱弯曲	脊柱明显弯曲或背部不对称	身体检查和 X 射线	如果病情严重, 须用支架或手术干预。	常见
关节	骨科	关节柔软度		关节过度伸展	身体检查	避免对关节造成压力或引起脱位或半脱位的活动。有些人在膝关节处安装软支架可缓解疼痛。手术干预慢性半脱位/脱位可带来短暂的缓解, 但随着时间的推移, 半脱位可能会继续复发。职能治疗或物理治疗可能有用。	典型
	骨科	关节挛缩	肌肉、肌腱、韧带或皮肤收缩, 阻止正常运动	无法完全伸展关节	身体检查	职能治疗或物理治疗。如果病情严重, 则需要手术治疗。	少见
脚	骨科	马蹄内翻足	踝关节跖屈位、内翻、内收畸形		身体检查	职能或物理治疗、安装支架、手术干预。	常见
	骨科	扁平足			身体检查	穿能够提支撑足弓的足垫矫形器或硬底鞋。	常见
呼吸道/肺	肺科	哮喘	支气管(气道)的慢性炎症, 导致气道肿胀和狭窄。	呼吸短促、气喘、咳嗽、胸闷	肺科和过敏反应检查	药物治疗。避免吸烟。	常见
心脏	心脏内科	先天性心脏缺陷	心房间隔缺损、心室中隔缺损、二尖瓣主动脉瘤、二尖瓣脱垂、卵圆孔未闭、开放性动脉导管		超声波心动图和心脏内科检查	连续成像分析、手术干预。	常见
	心脏内科	主动脉瘤	主动脉扩张或膨出		超声波心动图、MRA、CTA、	使用降压药降低血压和主动脉压力。调整运动项目和强度(避免身体接	典型

					心脏内科检查	触类或竞技项目、等长训练、运动至疲劳等)。许多患者需要做主动脉根部置换术。	
	心脏内科	心率不齐	不规则心率	感觉心跳太慢、太快或不规则	动态心电图、电生理学专家的心脏内科检查	药物治疗或手术干预。	未知
动脉	血管外科	动脉瘤	全身动脉扩张或膨出		CTA 或 MRA	使用降压药降低血压和主动脉压力。调整运动项目和强度(避免身体接触或竞技项目、等长训练、运动至疲劳等)。许多患者需要移植、支架置入或栓塞等手术来完成动脉修复。	典型
	放射科	动脉血管弯曲	动脉血管扭曲或呈螺旋状		CTA 或 MRA	诊断线索;弯曲的动脉不容易长出动脉瘤。外科医生应注意熟悉手术中不同血管的解剖,手术时血管解剖的不同。弯曲的动脉可能会出现在食管或气管上的情况很稀少。	典型
身体部位	医学专业	身体状况	定义	症状	诊断性测试	治疗方法	频率
骨骼	内分泌科	骨质减少或骨质疏松	骨质矿化差导致骨骼质量减少及骨质脆弱	骨密度降低, 应力性骨折	骨质疏松测试和内分泌检查	骨骼愈合时间过长意味着骨科手术干预后可能需要较长时间里愈合。补充维生素 D。骨骼可能受到胃肠道问题和药物治疗的影响。	常见
软组织	普通外科	疝气	人体组织或器官一部分离开了原来的部位, 通过结缔组织上的间隙进入另一部位	通过身体检查或 MRA/CTA 进行诊断 (如果疝气在隔膜这种内部位置)	身体检查; 内疝需用 MRI 或 CT	手术。疝气有可能复发, 可考虑使用网膜。	常见
胸部	普通外科或胸外科	漏斗胸或鸡胸	胸壁突出或凹陷		身体检查, X 射线	有些人选择进行手术矫正, 然而, 考虑到骨骼生长, 这个手术的时机非常重要。	常见
皮肤	--	异常疤痕, 透亮的肌肤, 容易瘀伤			身体检查	通过整形手术修复异常疤痕可能不会有理想效果。	常见
	皮肤科	湿疹	皮肤干燥、瘙痒或呈鳞状		身体检查	外用软膏或保湿剂。湿疹可能与过敏有关, 因此应避免过敏原(食物/环境)。	未知
怀孕	产科		**有大动脉、动脉或子宫撕裂或破裂高危风险**		MRA 或 CTA 结合孕前超声波心动图。每三个月一次超声波心动图	血管紧张素受体阻滞剂不得用于控制血压, 因为会导致畸形儿, 推荐使用 β -受体阻滞药。与高危产科医生一起制定分娩计划。可考虑进行基因咨询以评估复发风险或考虑基因检测。	--
月经	妇科	月经异常			妇科检查	手术	未知

如需更多信息, 请访问 www.loeysdietz.org