



**LGD Alliance Europe**  
for Complex Lymphatic Anomalies



# 孤立性淋巴管畸形

——给患者和家属的实用指南

# 认识淋巴管畸形

淋巴系统是人体循环系统和免疫防御体系中非常重要的一部分。如果淋巴系统在发育过程中没有正常形成，或者在功能上出现异常，就可能导致一类较为罕见的疾病，统称为淋巴管畸形（Lymphatic Malformations，简称 LM）。

本指南主要介绍孤立性淋巴管畸形，也就是病变仅局限在身体某一个部位的情况，例如颈部、脸颊、手臂或腿部。不同患者的表现可能差异很大，无论是外观还是病程发展，都可能各不相同。

还有一些与孤立性淋巴管畸形相关、但本质上不同的淋巴系统疾病，包括：

- 复杂性淋巴系统异常（Complex Lymphatic Anomalies，CLA）：这类情况通常会累及多个器官系统，例如肺、脾脏、软组织或骨骼。
- 淋巴水肿（Lymphedema）：由于淋巴液无法在淋巴系统中顺利回流和排出，导致局部或全身出现肿胀（水肿）。

如果你或你的孩子患有上述疾病，以下资源可能会对你有所帮助：

- 对于复杂性淋巴系统异常（CLA），可以参考 [Patient & Family Guide to Complex Lymphatic Anomalies](#)。
- 对于淋巴水肿，可以访问国家淋巴水肿网络（[National Lymphedema Network \(NLN\)](#)），获取更详细的资料、支持资源以及护理相关信息。

在本指南中，我们将系统介绍什么是孤立性淋巴管畸形，它们是如何被诊断的，以及目前有哪些可选择的治疗方式和支持手段。

# 什么是淋巴系统？

淋巴系统是一张遍布全身的管道网络，由许多细小的管道（称为淋巴管）组成。它的主要作用是把全身各处组织中的淋巴液收集起来，再将这些液体回流并输送到胸腔内的主要静脉中，重新进入血液循环。

分布在四肢（如手臂和腿部）的淋巴管通常比较细小，越靠近心脏，管径就会逐渐变大。淋巴管内壁由特殊的细胞构成，称为淋巴内皮细胞，同时还带有类似“单向阀门”的结构，帮助淋巴液只朝着心脏方向流动，防止倒流。

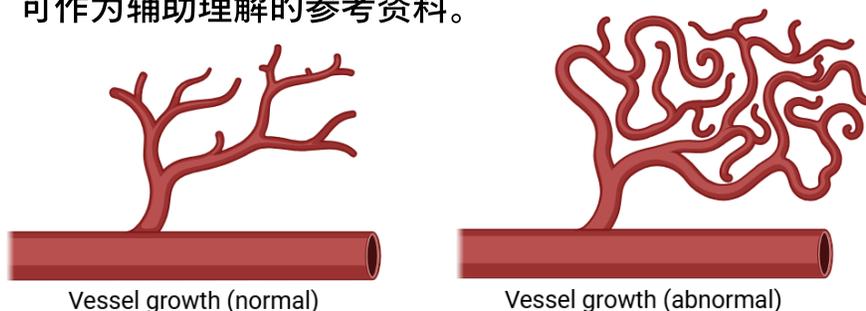
淋巴系统在人体中主要承担以下几项重要功能：

- 维持体内液体平衡，防止组织中液体过多堆积
- 帮助吸收消化道中的脂肪
- 参与免疫防御，帮助身体对抗感染

淋巴系统主要由以下几个关键部分构成：

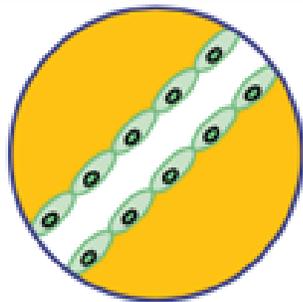
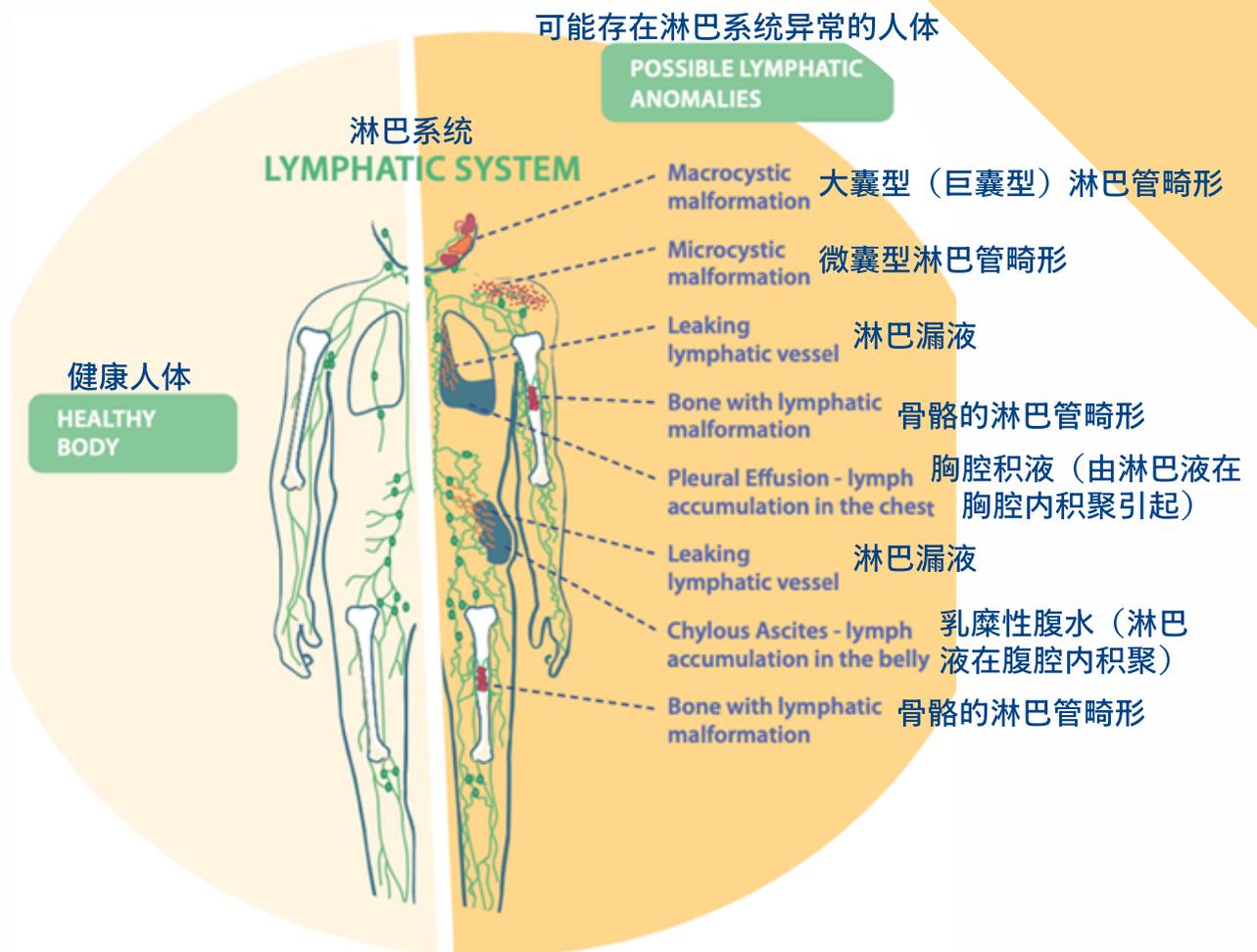
- 淋巴液（Lymph）：一种透明或淡黄色的液体，里面含有白细胞，能够帮助清除体内的毒素和代谢废物，同时参与免疫防御。
- 淋巴管（Lymphatic vessels）：遍布全身的细小管道，负责将淋巴液在体内运输，并最终回流到血液循环中。
- 淋巴内皮细胞（Lymphatic endothelial cells）：排列在淋巴管内壁的特殊细胞，帮助维持淋巴管的结构稳定；同时，淋巴管中还存在类似“单向阀门”的结构，确保淋巴液只朝一个方向流动，而不会倒流。

此外，我们推荐观看 [YouTube](#) 的一段科普视频，其对淋巴系统的结构和功能进行了直观讲解，可作为辅助理解的参考资料。

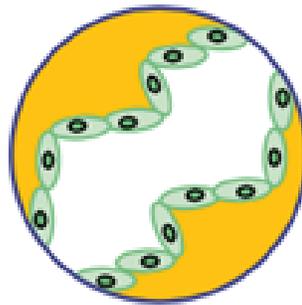


淋巴管的异常发育示意图。（左）正常的淋巴管生长与结构。  
（右）异常的淋巴管生长，管道结构紊乱、扩张

\*Created with BioRender under educational license. Not for commercial use.



Normal lymphatic vessel



Lymphatic malformation

淋巴管畸形的形成与表现示意图。淋巴管畸形是由于淋巴管在发育过程中生长异常所导致的。（下左）正常的淋巴管结构。（下右）发生淋巴管畸形的异常结构。

# 基因在孤立型淋巴管畸形中起到什么作用？

孤立性淋巴管畸形（isolated LM）通常是由于基因发生改变所导致的。这类基因改变在医学上称为致病性变异（也常被称为“基因突变”）。

基因是构成 DNA 的小片段，负责指导人体的生长、发育和正常运作；“致病性”则表示这种基因改变有可能引起疾病。因此，致病性变异指的是可能导致淋巴管畸形发生或生长的基因改变。需要说明的是，并不是所有淋巴管畸形患者都能检测到明确的基因变异。

孤立性淋巴管畸形中的致病性变异大致可以分为两类：

体细胞（嵌合型）变异和生殖细胞（遗传性）变异。理解这两种情况的区别，有助于解释为什么大多数孤立性淋巴管畸形是偶然发生的，而不会从父母遗传给孩子。

## 体细胞（嵌合型）基因变异

体细胞基因变异是指在受孕之后、胎儿在子宫内发育过程中出现的 DNA 改变。这类变异只存在于身体的部分细胞中，而不是所有细胞都受到影响。这种同时存在正常细胞和发生改变细胞的状态，被称为嵌合现象（mosaicism）。

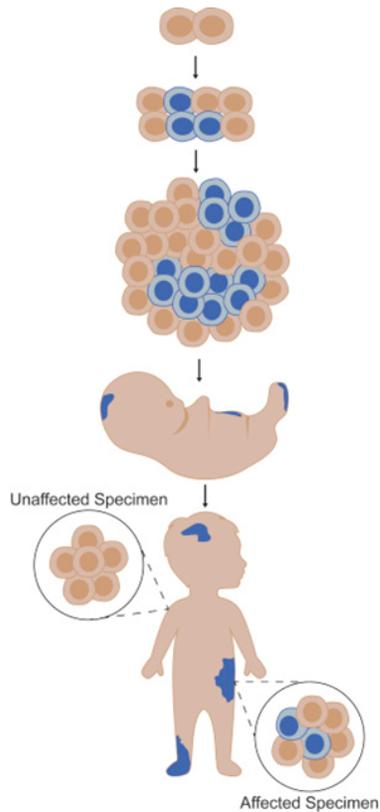
体细胞基因变异可以发生在身体的任何组织中，但不会出现在生殖细胞（精子或卵子）中，因此不会遗传给下一代。

在孤立性淋巴管畸形中，最常见的体细胞基因变异发生在 PIK3CA 基因。该基因与细胞的生长和代谢调控有关。少数情况下，也可以在 BRAF 基因中发现相关变异。

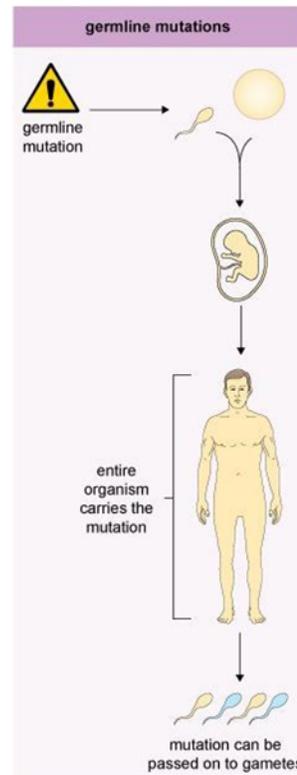
## 生殖细胞（遗传性）基因变异

生殖细胞基因变异是指存在于精子或卵子 DNA 中的基因改变。一旦这样的精子或卵子参与受精，这种基因变异就会存在于孩子全身的每一个细胞中。

这类基因变异可以从父母遗传给孩子，并且有可能在家族中代代相传。



获得性的体细胞（嵌合型）基因变异  
基因变异在胚胎发育过程中出现，只影响  
身体的部分细胞，不会遗传给下一代。



生殖细胞（遗传性）基因变异  
基因变异存在于精子或卵子中，可存  
在于全身细胞，并可能遗传给后代。

# 孤立性淋巴管畸形的常见类型

孤立性淋巴管畸形（LM）在大小、深度和外观上可能存在明显差异，这取决于它们在身体中的形成方式和发生部位。根据畸形中形成的含淋巴液囊腔的大小和结构，孤立性淋巴管畸形通常分为以下三种主要类型。

## 大囊型（又称巨囊型）淋巴管畸形（Macrocytic Lymphatic Malformation）

大囊型淋巴管畸形由较大的、充满液体的囊腔组成，摸起来通常像皮下柔软、可压缩的肿块。可以把它们理解为装满淋巴液的“水球”。这些囊腔的边界通常比较清楚，大小也可能发生变化，有时会因为感染、炎症或液体积聚而出现明显肿胀。大囊型淋巴管畸形最常见于颈部和腋下（腋窝），但实际上身体的任何部位都有可能发生。

研究发现，大囊型淋巴管畸形在患有某些染色体异常的新生儿中更为常见，例如唐氏综合征、Noonan 综合征或 Turner 综合征（Sleutjes, 2022）。

## 微囊型淋巴管畸形（Microcystic Lymphatic Malformation）

微囊型淋巴管畸形由大量非常细小的囊腔组成，单个囊腔往往肉眼难以分辨，常累及皮肤或黏膜表面。整体外观可能像一簇小水泡，或呈现海绵样结构。发病后，在患者的口腔、舌头、面部或四肢等部位，可能会出现类似水疱样的病变，并可引起肿胀、疼痛、出血，或渗出透明的淋巴液。

## 混合型淋巴管畸形（Mixed Macro-Microcystic Lymphatic Malformation）

顾名思义，混合型淋巴管畸形是指在同一部位同时存在大囊和微囊结构。这种组合既可能造成肉眼可见的肿胀，也可能累及较深层、边界不清的组织。混合型病变几乎可以出现在身体的任何部位，包括颈部、手臂、腿部、躯干或胸壁。

下表总结了各类孤立性淋巴管畸形的旧称谓、主要特征以及相关的基因信息。

	大囊型	微囊型	混合型
旧称 (已不再使用)	囊性水瘤 (Cystic hygroma), 淋巴管瘤 (lymphangiomas)。	局限性淋巴管瘤 (Lymphangioma circumscriptum), 毛细淋巴管瘤 (Capillary lymphangioma)。	海绵状淋巴管瘤 (Cavernous lymphangioma), 或仅用淋巴管瘤指代。
主要特征	由较大的、充满液体的囊腔或皮下肿块组成	由大量细小囊腔组成, 外观可呈小水泡簇或海绵样结构	出现肉眼可见的肿胀, 伴随较深层、边界不清的组织的病变
相关致病性基因变异情况	体细胞变异: 以 <b>PIK3CA</b> 为主, 少数为 <b>BRAF</b>	体细胞变异: <b>PIK3CA</b>	体细胞变异: <b>PIK3CA</b>

## 孤立性淋巴管畸形的常见症状

孤立性淋巴管畸形最常见的症状如下。这些症状可能在生命中的任何阶段出现, 但通常在儿童期被发现。

- 皮下出现柔软、通常无痛的肿胀或肿块
- 随着时间推移, 受影响部位逐渐增大
- 因感染、外伤或激素变化 (如青春期或怀孕) 而出现体积突然增大
- 局部出现不适、疼痛或压迫感
- 皮肤表面渗出透明或带血的淋巴液
- 受影响组织发生炎症或感染

淋巴管畸形的症状还会随着淋巴管畸形发生的部位不同而有所差异，并可能引起一些具有针对性的表现。具体特征如下：

**在软组织中。**当淋巴管畸形位于头部或颈部时，组织肿胀可能压迫气道或食管，导致呼吸或吞咽困难。如果发生在口腔或舌头，可能会影响说话或进食。位于眼周的淋巴管畸形，可能对视力造成影响。

**在皮肤上。**皮肤上的淋巴管畸形常呈透明、淡蓝色或红色，并且容易渗出淋巴液或出血。当皮肤部位的淋巴管畸形出现炎症或感染时，病灶可能发生颜色变化、局部发热或触痛。医生通常将这种情况描述为flares（骤然复发）。

**发生在体内较深部位时。**位于身体深部的淋巴管畸形在体表可能并不明显。当发生在腹部时，可能引起腹部肿胀或疼痛。在少数情况下，体内的淋巴管畸形可能导致心脏、肺部或腹腔周围出现液体积聚。这些液体积聚被称为积液（effusions），可能带来不适，甚至引发其他并发症。

## 孤立性淋巴管畸形的诊断

### 影像学检查

- **超声检查。** 超声可以帮助医生区分充满液体的囊性结构和其他类型的肿块或包块。在某些情况下，淋巴管畸形甚至可以在出生前通过产前超声被发现。
- **磁共振成像（MRI）。** MRI可以更清楚地显示淋巴管畸形的大小、范围以及囊腔类型，并帮助判断它是否压迫或影响到附近的器官、肌肉或神经。
- **MR 淋巴管造影或传统淋巴管造影。** 这类检查属于较为专业的影像学检查，主要用于观察淋巴管的结构以及淋巴液的流动情况。对于大多数孤立性淋巴管畸形患者来说，通常并不需要进行这些检查。

## 基因检测

目前没有通过抽血就能确诊淋巴管畸形的检查。要明确导致淋巴管畸形的基因改变，唯一的方法是对异常的淋巴管组织或其中的液体进行检测，这通常需要对病变组织进行活检。由于大多数孤立性淋巴管畸形与 PIK3CA 基因的变异有关，且基因检测结果并不一定会直接改变治疗方案，因此并不是所有患者都会进行基因检测。

## 体检

医生会根据淋巴管畸形发生的具体部位，在体格检查中重点关注以下情况：

- 是否存在呼吸道受压或进食困难
- 局部是否出现软组织增大、外形改变或左右不对称
- 是否出现眼球突出、复视、斜视，或因局部压力升高导致的视力下降
- 是否有腹痛或腹部胀大
- 皮肤、舌头或口腔内是否出现成簇的小水疱，并可能渗出透明或带血的液体

## 治疗手段

目前，孤立性淋巴管畸形尚无可以彻底治愈的方法。治疗的主要目标是控制症状、减轻肿胀，并改善生活质量。具体的治疗方案通常会根据淋巴管畸形的大小、类型以及发生部位来制定。可选择的治疗方式包括（The Leeds Teaching Hospitals, 2025）：

### 观察随访

在症状较轻或病变较稳定的情况下，医生可能会建议定期复诊和影像学检查，以持续观察变化情况。若淋巴管畸形出现增大，或开始引发新的问题，例如疼痛、感染等，或影响正常功能，再考虑进一步的治疗。



## 硬化治疗（Sclerotherapy）

硬化治疗是一种微创治疗方式。治疗过程中，医生会使用细针穿刺进入囊腔，先将其中的液体抽出，然后向囊腔内注入一种会刺激病变组织的药物（称为硬化剂）。这种刺激作用可以使淋巴管畸形逐渐缩小，甚至部分闭合。

淋巴管畸形通常需要多次硬化治疗才能达到理想效果。硬化治疗对大囊型淋巴管畸形最为有效。需要注意的是，硬化治疗的主要目标是缓解由淋巴管畸形引起的症状，而不是将其完全消除。即使经过治疗，淋巴管畸形仍有可能在日后再次增大。

## 药物治疗

- 西罗莫司（Sirolimus）：口服或外用，有助于抑制淋巴管生长并减轻炎症反应。外用西罗莫司乳膏对容易渗液或出血的皮肤病变也可能有所帮助。
- 阿培利司（Alpelisib）：该药物已被批准用于部分与 PIK3CA 基因相关的过度生长综合征（PROS）\*\*患者，在特定情况下可能适用。
- 在部分医疗机构，可能有正在进行的临床试验，用于评估新型药物是否能够缩小淋巴管畸形、减轻症状。是否适合参与，需要由专业医生评估。

## 手术治疗（减容手术）

当淋巴管畸形局限在某一部位，且位置相对容易接近时，可以考虑手术治疗。手术通常以减小病变体积为目的，而不是完全切除。这是因为淋巴管畸形往往与周围组织交织在一起，完全切除通常较为困难，且术后仍有复发的可能。医生一般会在其他治疗方式效果不理想，或淋巴管畸形严重影响身体功能时，才建议进行手术。

## 孕检发现的淋巴管畸形的应对方法

当在胎儿期通过检查发现存在淋巴管畸形时，医疗团队通常会采用多学科协作的方式进行评估和管理。参与的专家可能包括母胎医学（MFM）、胎儿外科、新生儿科以及淋巴管畸形相关领域的专业医生。这种团队将负责制定随访和治疗计划，对情况进行持续监测，并在必要时及时干预。各相关领域的通力协作有助于在整个孕期和分娩过程中，为胎儿和孕妇争取尽可能安全的结局。

# 孤立性淋巴管畸形的治疗如何影响日常生活？

孤立性淋巴管畸形（LM）属于良性（非癌性）病变。在得到适当护理和随访的情况下，大多数患者都可以过上积极、充实的生活。

## 健康与日常护理

保持病变部位清洁并做好保护，有助于预防刺激或感染，尤其是在淋巴管畸形累及皮肤或出现渗液时。请遵循医疗团队的指导，注意以下几点：

- 进行温和的清洁和保湿护理
- 避免过紧的衣物或对局部造成反复摩擦
- 留意是否出现发红、疼痛或渗液，这些都可能是感染的信号

## 生长情况及随时间的变化

淋巴管畸形通常会随着孩子的成长而缓慢、成比例地增大。在某些情况下，即使在成人阶段，其大小或外观也可能发生变化，这通常与感染、外伤或激素变化有关。如果出现以下情况，应及时联系医生：

- 肿胀迅速加重，或伴随明显的发红、疼痛
- 在青春期或怀孕期间出现突然增大
- 受伤或外力撞击后出现明显肿胀

## 日常活动

大多数患有淋巴管畸形的儿童和成人可以正常参加日常活动和锻炼。推荐的活动包括游泳、散步以及非对抗性运动。需要注意的是，若淋巴管畸形位于面部、颈部或气道附近，建议与医疗团队、老师、教练和学校一起提前制定应急处理方案，以确保安全。

如果淋巴管畸形出现在明显部位，尤其是面部或颈部，有时可能会对患者的自尊和自信产生影响。来自家人、朋友和医疗团队的鼓励、开放的沟通以及持续的支持，都有助于建立和增强自信心。

与其他患者家庭或支持团体建立联系，可以帮助患者和家属意识到：他们并不孤单。许多人同样在与淋巴管畸形共处的情况下，依然过着健康、自信、充实的生活。

### 医疗中心

有关可能专门治疗孤立性淋巴管畸形的全球血管疾病医疗中心名单，可访问我们的网站：[lgdalliance.org](http://lgdalliance.org)

### 患者支持

如需了解患者相关资源（包括患者登记系统和支持小组），请访问我们的网站：

[lgdalliance.org](http://lgdalliance.org)

### 联系方式

如有任何疑问或想寻求帮助，请联系[info@lgdalliance.org](mailto:info@lgdalliance.org)

### 参考文献

- Sleutjes, J. K. (2022). Lymphatic Abnormalities in Noonan Syndrome Spectrum Disorders: A Systematic Review. *Mol Syndromol*, 1-11.
- The Leeds Teaching Hospitals, N. T. (2025, 11 11). Lymphatic malformations and their treatment (Teenager). Retrieved on December 11, 2025 from The Leeds Teaching Hospitals.



Supporting patients and families living with  
isolated LMs.

**[www.lgdalliance.org](http://www.lgdalliance.org)**

501(c)(3) charitable organization  
Federal ID#: 26-1224181  
7901 4th St. N; STE 9153, Saint Petersburg, Florida 33702