

部分型 Poland 综合征的 CT 诊断

张琳, 刘俊刚, 李欣

【摘要】 目的:探讨部分型 Poland 综合征的 CT 表现特征,提高对本病的认识。**方法:**回顾性分析 9 例 Poland 综合征患儿的 CT 原始图像及 VR 重组图像,分别观察胸肌、肋骨、肋软骨、乳房、肺部、心脏等情况。**结果:**9 例患儿中,累及右侧 5 例(55.56%),左侧 4 例(44.44%)。所有病例胸大肌胸部缺如,其中 1 例累及全部胸大肌。全部患儿胸小肌缺如,7 例肋间肌缺如(77.78%),2 例肋间肌菲薄(22.22%),4 例前锯肌变薄(44.44%),2 例背阔肌变薄(22.22%),2 例斜方肌变薄(22.22%)。全部患儿患侧胸廓均小于对侧,胸骨向患侧倾斜。3 例患儿患侧乳芽缺如(33.33%),6 例发育不良并低位(66.67%)。肋骨缺如或发育不良 6 例(66.67%),肋软骨缺如或发育不良 8 例(88.89%),高位肩胛 2 例(22.22%)。4 例可见心脏向健侧移位或旋转(44.44%),全部患儿未见肺病。**结论:**Poland 综合征是一类少见的先天畸形,特征为单侧胸壁发育不良、同侧手部畸形并伴随多种其他畸形。部分型 Poland 综合征由于不合并手部畸形的表现,临床易漏诊。MSCT 可对患儿胸壁肌肉、乳房、骨骼、肺部、心脏及合并畸形进行一站式检查,早期诊断及评价对手术治疗具有重要帮助。

【关键词】 Poland 综合征; 胸壁畸形; 体层摄影术, X 线计算机; 儿童

【中图分类号】 R814.42; R445.3 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2014)07-0834-03

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2014.07.025

CT diagnosis of partial Poland syndrome ZHANG Lin, LIU Jun-gang, LI Xin. Department of Radiology, Tianjin Children's Hospital, Tianjin 300074, P. R. China

【Abstract】 Objective: To investigate the CT characteristics of partial Poland syndrome and to improve the understanding of that disease. **Methods:** The CT original images and reconstructed VR images of 9 pediatric cases with Poland syndrome were retrospectively analyzed. The musculi pectoralis, ribs, costal cartilage, breast, lung, heart were investigated respectively. **Results:** Of the 9 cases, involvement of right side was found in 5 cases (55.56%) and left side (4 cases, 44.44%). All cases showed absence of sternocostal part of musculi pectoralis major (100%), including one case having absence of the whole musculi pectoralis major. All cases had musculi pectoralis minor absence (100%), moreover, 7 cases had musculi intercostalis absence (77.78%). Thinning of intercostal muscle was found in 4 cases (22.22%), involvement of musculi serratus anterior (4 cases, 44.44%), involvement of musculi latissimus dorsi (2 cases, 22.22%) and involvement of musculi trapezius (2 cases, 22.22%) were observed. The affected side of thorax was smaller than the contralateral side (100%) and the sternum tilted to the affected side (100%). 3 patients (33.33%) had absence of ipsilateral preliminary breast, 6 patients (66.67%) had mamma dysplasia and erratica. Involvement of rib was revealed in 6 patients (66.67%), of costal cartilage in 8 patients (88.89%), 2 patients (22.22%) had elevated scapula. Displacement or rotation of heart toward the non-affected side could be seen in 4 cases (44.44%). No lung hernia was observed in all patients. **Conclusion:** Poland syndrome is a rare congenital malformation, with the characteristics as unilateral chest wall hypoplasia and ipsilateral abnormalities of hand and associated with many other malformations. Partial Poland syndrome could be easily missed in clinical practice due to lack of hand abnormalities. MSCT can be a one-stop examination in children with abnormalities of chest wall muscles, bones, breast, lung, heart and other accompanied malformations. Early diagnosis is helpful for treatment planning.

【Key words】 Poland syndrome; Chest wall deformity; Tomography, X-ray computed; Child

部分型 Poland 综合征是一种少见的胸壁发育不良性疾病,由于不合并手部畸形的表现,临床容易漏诊,本文回顾性分析 9 例部分型 Poland 综合征患儿的 CT 表现特征,旨在提高对该疾病的认识。

材料与方法

1. 临床资料

作者单位:300074 天津,天津市儿童医院影像科

作者简介:张琳(1981—),女,山东昌乐人,硕士,主治医师,主要从事儿童胸部疾病的影像学诊断工作。

通讯作者:刘俊刚, E-mail: ct1057@sina.com

搜集 2005 年 4 月—2012 年 12 月间在本院就诊的 9 例部分型 Poland 综合征患儿的 CT 资料,其中男 3 例,女 6 例,年龄 2 天~6 岁,中位年龄 1.5 岁。全部患儿均以胸廓发育不对称就诊,查体均未见手部畸形,2 例患儿可见胸壁矛盾运动。

2. 检查方法

采用 Siemens Somatom Sensation 16 层螺旋 CT 机行横轴面扫描,120 kV, 80 mA, CTDIvol 16.88 mGy,层厚 8 mm,层间隔 4 mm,螺距 1.0,采用骨窗、软组织窗观察。对兴趣区进行 2 mm 层厚、

1 mm 间隔重组。原始图像进行 VR 三维立体图像重组,分别观察胸肌、肋骨、肋软骨、乳房、肺部、心脏等情况。

结 果

CT 征象及诊断 9 例患儿中,累及右侧 5 例(55.56%),左侧 4 例(44.44%)。全部病例胸大肌胸肋部缺如(图 1a),其中 1 例患侧胸大肌缺如(图 2)。全部患儿胸小肌缺如(图 1a),7 例肋间肌缺如(77.78%,图 1b),2 例肋间肌菲薄(22.22%),4 例前锯肌变薄(44.44%),2 例背阔肌变薄(22.22%),2 例斜方肌变薄(22.22%),1 例患儿同时可见大圆肌、冈上肌及肩胛下肌变薄。全部患儿患侧胸廓均小于对侧(100%),胸骨向患侧倾斜(100%)。3 例患儿患侧乳芽缺如(33.33%),6 例发育不良并低位(66.67%,图 3a)。第 2~5 肋骨部分缺如或发育不良 6 例(66.67%,图 1c),第 1~5 肋软骨部分缺如或发育不良 8 例(88.89%,图 1c),高位肩胛 2 例(22.22%,图 3b),4 例可见心脏向健侧移位或旋转(44.44%),全部患儿未见肺疝。见图 1~3。

讨 论

Poland 综合征(Poland syndrome, PS)是一种单

侧胸壁发育不良合并同侧手指畸形的先天性畸形,由 Alfred Poland 在 1841 年首次发现,于 1967 年正式命名为“Poland 综合征”^[1]。本病主要表现为单侧胸大肌胸肋部缺如,胸小肌缺如,第 2~5 肋软骨缺如或畸形,乳房及乳头发育不良或缺如,相应区域皮下组织发育不良以及同侧短指并指畸形等。本病表型多样,疾病累及的范围不一,各部分畸形的严重程度无关联,其中不合并手部畸形者,称为部分型 Poland 综合征,此型比完全型更常见^[1-2]。

本病绝大多数为散发病例,少数呈家族性发病,发生率为 1/10 万~14/10 万^[3-4]。散发型好发于男性,男女发病比例为 2:1~3:1,绝大多数发生于单侧,右侧发生者占 60%~75%。家族性发病者无性别及侧别差异^[4]。本组中男女发病比例为 1:2,女性多见,可能与样本小有关。本组病例中右侧发生者较左侧发生者稍多,与文献报道一致^[1-4]。

本病确切发病原因不明,目前流行理论为“锁骨下动脉血供中断理论”,其认为本病为胚胎第 6 周末时,锁骨下动脉或其分支血供中断,导致供血区域组织的发育不良,血供中断的部位和程度决定了畸形的范围和严重程度。另一种理论认为中胚层外侧板(胸肌起源部位)的破坏可能为致病原因。其他可能的发病因素还包括常染色体显性遗传、基因缺陷、创伤、病毒感

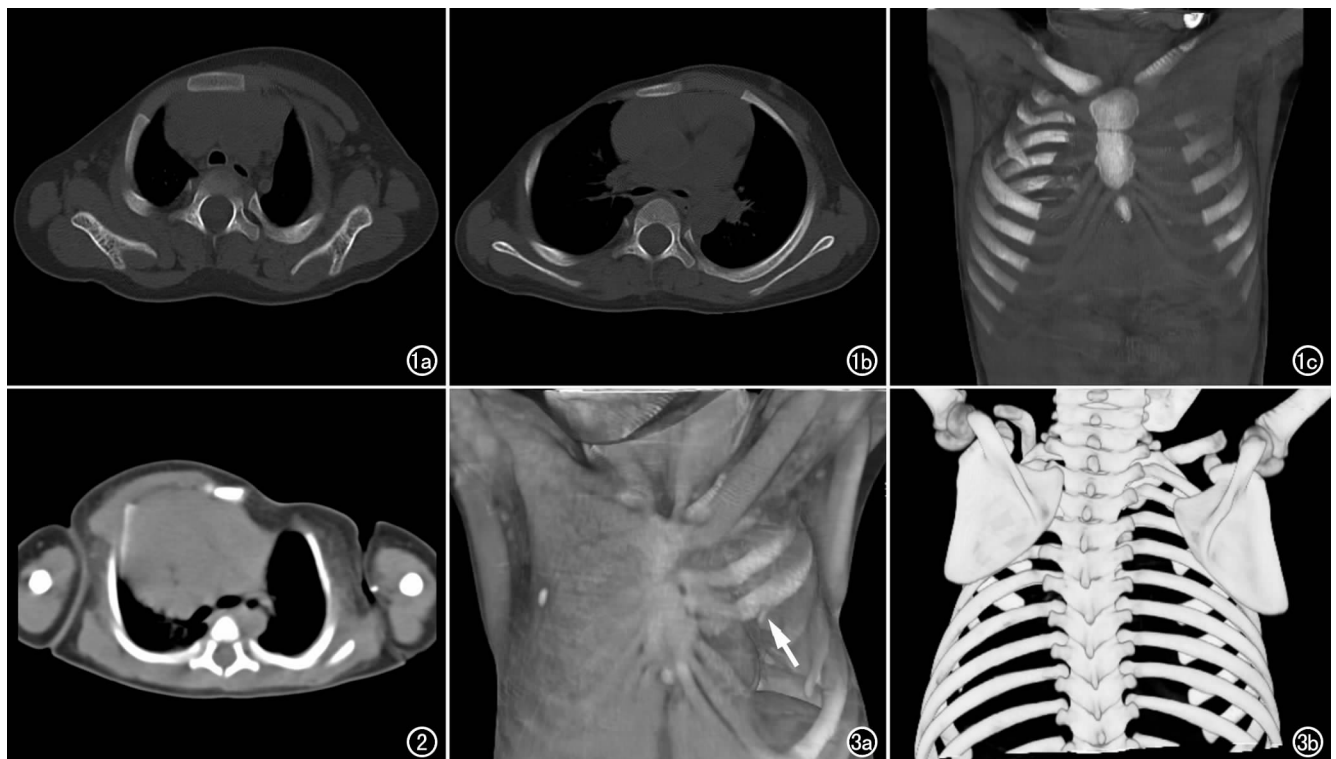


图 1 女,3 岁。a) CT 横轴面平扫示右侧胸大肌胸肋部、胸小肌缺如; b) CT 横轴面平扫示右侧胸廓塌陷,胸骨向右侧倾斜,右侧肋间肌缺如,右侧乳腺缺如; c) VR 重组图像示右侧第 2~3 肋骨小,形态不规整,第 2~3 肋软骨发育不良。图 2 女,2 岁,左侧胸大肌缺如,胸廓塌陷,心脏位于右侧胸腔内。图 3 女,3 岁。a) VR 重组图像显示左侧胸大肌胸肋部、胸小肌、肋间肌等缺如,左侧乳芽发育小且向下移位(箭),左侧第 4~5 肋骨、肋软骨发育不良; b) VR 重组图像示左侧肩胛骨高位。

染、毒素等致畸因素影响^[1,5-6]。

胸大肌胸部缺如为所有 Poland 综合征患者的共同特征,并常伴有胸小肌缺如^[7]。严重患者可发生肋间肌、背阔肌、前锯肌、斜方肌发育不良或缺如。在本组病例中,全部病例患侧胸大肌胸部缺如,并且其中 1 例全部胸大肌缺如。全部患儿胸小肌缺如,此外还有肋间肌、前锯肌、背阔肌、斜方肌不同程度的发育不良,其中还有 1 例患儿同时可见大圆肌、冈上肌及肩胛下肌受累,这些都符合本病的基本特征。MSCT 横轴面图像软组织窗结合 VR 重组能清晰显示并区分胸部各组肌群,可显示不同程度的肌肉缺如或变薄。

乳房发育不良为本病另一个基本特征,可表现为轻度发育不良或完全缺如,乳头和乳晕通常发育不良且伴有移位,色素沉着浅,甚至缺如。本组中全部为 6 岁以下患儿,MSCT VR 重组图像可清晰显示乳芽的形态和位置,本组中 66.67% 的患儿乳芽发育不良并低位,与文献报道不同的是,本组中乳头位置是较对侧下移而非上移^[4,6]。此外,还有 3 例(33.33%)患儿患侧乳芽缺如,这也符合文献报道^[4,6]。

本病胸廓可完全正常,但大多数患者的患侧胸廓塌陷。后者为肋骨及肋软骨发育不良所致,表现为缺如、发育畸形及细小。第 2~4 肋或第 3~5 肋受累最常见,但文献报道第 2 肋一般受累较少^[1,4]。11%~25% 患者表现为第 1~3 肋前部不发育,伴有严重胸壁塌陷。肋骨畸形见于 15% 右侧胸大肌畸形中。发育不良肋骨的胸骨端可能融合,胸骨可向患侧旋转,导致不对称漏斗胸。胸壁畸形可随着患儿生长进行性加重^[5,8]。MSCT 后处理技术对儿童肋骨及肋软骨病变的诊断具有显著意义。SSD、VR 重组可清晰显示肋骨及肋软骨发育畸形,对于显示肋软骨畸形 VR 重组最有意义,可以调节阈值显示肋软骨及与周围组织结构的关系^[5]。本组中 CT 显示 66.67% 的患儿肋骨受累、88.89% 的患儿肋软骨受累,均局限在第 1~5 肋,与文献报道一致^[1,4]。此外患儿的胸骨还有不同程度的向患侧倾斜。

本病患者心脏常向健侧移位,本组中可见 44.44% 的患儿心脏向健侧移位。此外,据文献报道 PS 患者中孤立性右位心的发生率为 5.6%^[8],均为左侧异常患者,发生率相对较高提示右位心可能为本病的一部分,但本病中的孤立性右位心通常不合并其他心血管畸形。X 线平片可显示心脏向健侧移位,可伴心尖旋转。CT 平扫及增强检查可显示心脏大血管的位置、形态及是否伴随大血管畸形。

文献报道 8% 患者可见肺疝^[9],在压迫胸腔或严重肺感染时胸壁矛盾运动更为显著,有效肺容积可能仅为正常的 48%,经手术后可提高至 68%。前后位平片常表现为患侧可见透亮肺影,CT 表现为健侧肺疝入患侧胸腔。本组中未见肺部异常表现。

本病中手部畸形依然为最常见的合并畸形,发生率为 13.5%~56%,通常位于患侧,表现为中间手指短伴蹼(并指)或完全缺如(缺指畸形),发育不良或不发育的手指并不限于并指中,尺侧比桡侧更常见^[8]。PS 患者中可发生高肩胛症,本组中 2 例合并高肩胛症,符合文献报道^[4]。本病还可合并 Möbius 综合征、Klippel-Feil 综合征。此外,本病也可合并肾脏畸形、肿瘤等,已知可能合并的肿瘤包括白血病、非霍奇金淋巴瘤、肺癌、乳腺癌,需要监测以早期发现肿瘤^[1]。

Poland 综合征是一类少见的先天畸形,特征为单侧胸壁发育不良、同侧手部畸形并伴随多种其他畸形。部分型 PS 综合征由于不合并手部畸形的表现,临床易漏诊。MSCT 对于诊断本病具有极大优势,可以对患者胸壁肌肉、乳房、骨骼、肺部、心脏及合并畸形进行一站式检查,早期诊断及评价对手术治疗具有重要帮助。

参考文献:

- [1] Fokin AA, Steuerwald NM, Ahrens WA, et al. Anatomical, histologic, and genetic characteristics of congenital chest wall deformities[J]. Semin Thorac Cardiovasc Surg, 2009, 21(1): 44-57.
- [2] 毛鑫, 李永华, 张洪社, 等. Poland 综合征 1 例[J]. 中国医学影像技术, 2012, 28(2): 215.
- [3] 秦瑞雨, 王海兰, 杨迪, 等. Poland 综合征 2 例诊治分析[J]. 浙江医学, 2008, 30(4): 384-385.
- [4] Zhu L, Zeng A, Wang XJ, et al. Poland's syndrome in women: 24 cases study and literature review[J]. Chin Med J (Engl), 2012, 125(18): 3283-3287.
- [5] Garcia-Pe? a P, Barber I. Pathology of the thoracic wall: congenital and acquired[J]. Pediatr Radiol, 2010, 40(6): 859-868.
- [6] Ibrahim A, Ramatu A, Helen A. Poland syndrome a rare congenital anomaly[J]. Indian J Hum Genet, 2013, 19(3): 349-351.
- [7] Gude D, Rayudu BR, Bansa D, et al. Poland syndrome with a rare association[J]. J Assoc Physicians India, 2012, 60(9): 56-57.
- [8] Freitas Rda S, O'Tolazzi AR, Martins VD, et al. Poland's syndrome: different clinical presentations and surgical reconstructions in 18 cases[J]. Aesthetic Plast Surg, 2007, 31(2): 140-146.
- [9] Lantzsch T, Lampe D, Kantelhardt EJ. Correction of Poland's syndrome: case report and review of the current literature[J]. Breast Care (Basel), 2013, 8(2): 139-142.

(收稿日期: 2014-02-18 修回日期: 2014-03-19)