

CT 诊断 Madelung 病一例

吴坤乾, 李笃谦, 蒲俊

【关键词】 Madelung 病; 良性对称性脂肪增多症; 体层摄影术, X 线计算机

【中图分类号】 R597; R814.42 【文献标识码】 D 【文章编号】 1000-0313(2015)01-0090-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2015.01.025

病例资料 患者,男,50 岁,发现双侧耳前包块并颈部肿大半年,无疼痛及其它不适。查体:颈前后、颈部、腮腺区弥漫性对称性膨隆,边界不清,质软,无压痛。血压:159 mmHg/85 mmHg。肝功能:白蛋白 29.9 g/L,球蛋白 30.6 g/L, A/G1.0,谷草转氨酶 89 U/L,谷氨酰转肽酶 129 U/L。患者有 30 年饮酒史,每日 100~200 mL,无吸烟史,有乙肝病史 3 年,曾住院治疗,否认家族中有类似疾病。

头颈部 CT 检查:颈前后、颈部、腮腺区皮下脂肪显著增厚,内有线状或网状纤维间隔(图 1),边界不清,向颈后部肌间隙广泛弥漫性浸润(图 2),上至颞肌内侧,下至甲状腺下极水平;双侧腮腺受压变形并向下移位,病变向两侧对称性突出,形成“仓鼠面颊”样外观(图 3),邻近肌肉组织不同程度受压、萎缩、变细。CT 诊断:面颈部良性对称性脂肪增多症(Madelung 病)。

手术及病理:患者于 2012 年 11 月行双侧耳前区脂肪切除术,术中见皮下大量脂肪组织堆积,质软、无包膜、边界不清,向邻近肌肉及筋膜间隙蔓延,并与皮下正常脂肪连续,钝性分离周围组织,完整切除脂肪组织两块,大小约 3.5 cm×3.0 cm×3.5 cm;术后送病检,镜下见肿瘤组织由成熟的脂肪细胞组成,呈小叶状排列,细胞分化良好,其间夹杂少许纤维结缔组织(图 4)。病理诊断:脂肪瘤病。术后密切随访一年手术区病灶无复发迹象。

讨论 Madelung 病又称为良性对称性脂肪增多症(benign symmetric lipomatosis,BSL)、多发性对称性脂肪瘤病(multiple symmetrical lipomatosis,MSL)或 Lanois-Bensaude 综合征,最早由 Brodie 于 1846 年报道,1888 年 Madelung 报告了 33 例与酗酒相关的脂肪瘤病,并作了详尽的描述;1898 年 Launois 和 Bensaude 对 65 例类似病例进一步分析总结,并把该病定义为多发性对称性脂肪增多症。BSL 是一种临床上罕见的良性脂

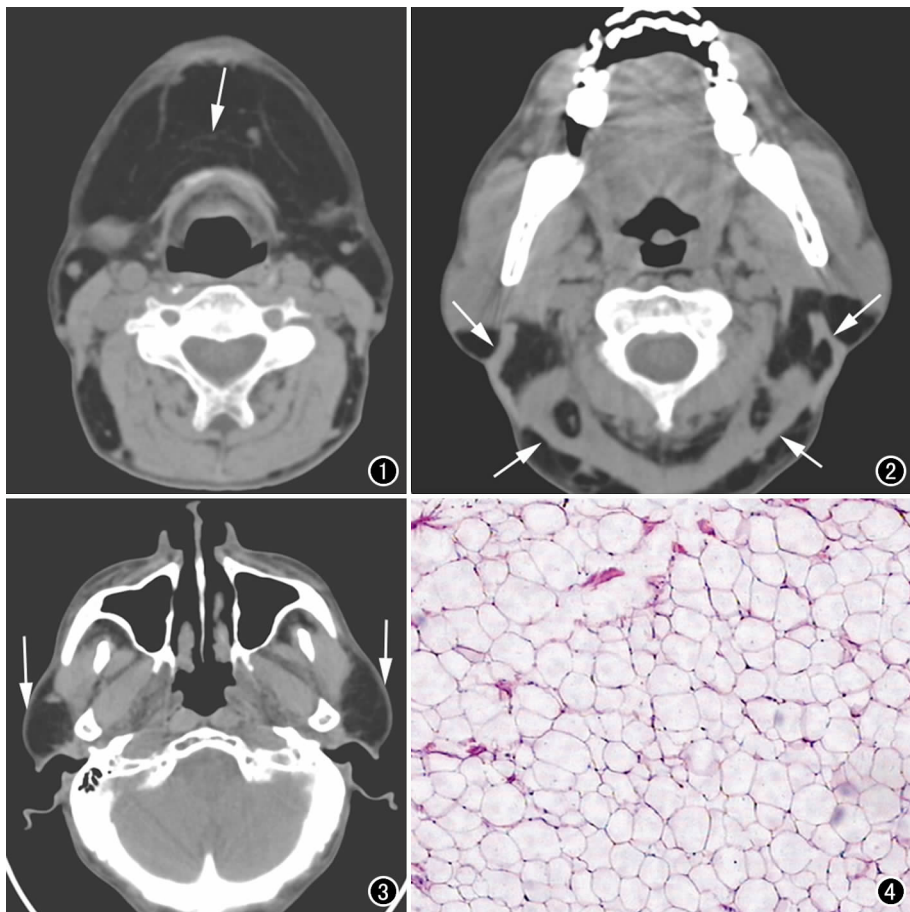


图 1 CT 示颈部及颈前区皮下大量脂肪堆积,无包膜,内见线网状纤维间隔(箭)。

图 2 CT 示颈后筋膜间隙对称性脂肪组织充填,胸锁乳突肌及头夹肌局部受压、变细(箭)。

图 3 CT 示双侧腮腺区对称性膨隆,呈特征性“仓鼠面颊”样外观(箭)。

图 4 镜下示肿瘤组织由正常成熟的脂肪细胞组成,其间夹杂少许纤维结缔组织(×100,HE)。

类代谢障碍性疾病,但不同于简单的肥胖,其特征主要表现为面颈部、背部、肩膀和上躯干皮下脂肪组织的弥漫性、对称性沉积^[1]。

本病以地中海和东欧白人男性发病率最高,亚洲人患病率极低,男女之比为 30:1~15:1,好发于 30~60 岁的中年男性,60~90%有长期嗜酒史^[2],在意大利男性发病率高达 1/25000。少数亦可发生于无饮酒史的妇女和儿童,目前报道最小年龄为 8 岁女孩^[3]。BSL 发病机制尚不清楚,可能与长期酗酒、内分泌异常、染色体遗传等有关,酒精会导致肾上腺素能 β 受体数量减少,引起脂肪分解代谢障碍,有学者认为线粒体的功能障碍是导致该病的主要原因^[4]。有研究证明本病与线粒体的 tRNA2

作者单位:445400 湖北,利川市民族中医院放射科

作者简介:吴坤乾(1980—),男,湖北秭归人,主治医师,主要从事医学影像诊断工作。

赖氨酸基因 8344 位点突变相关,也有少数家族性发病的情况,表明了本病的遗传易感性^[5]。BSL 常合并慢性肝病、高脂血症、高尿酸血症(痛风)、糖耐量异常(糖尿病)、高血压、甲状腺功能减退、肾小管酸中毒、巨细胞贫血等疾病^[6]。本例患者也查出有肝功能损害和高血压。报道显示与运动、感觉和自主神经有关的多神经病变在 BSL 患者中发病率高达 85%^[7],可导致肢体无力、区域性感觉异常、听力减退、小脑共济失调等。

BSL 的特征性表现是弥漫、对称、无痛、无包膜和不可逆特的脂肪过多症,早期阶段快速增长,此后缓慢进展或多年保持稳定,无自限性,也不会自然消退。Enzi 等^[8]研究了 31 例 BSL 的临床资料,发现病变最常累及的部位是颈下区(92.3%),其次是颈部(67.7%)、背部和三角肌区(54.8%)、腹部(45.2%)、上臂(41.9%)、乳房区域(32.3%)和大腿上部(19.4%)。Enzi 提出了两个公认的临床表型:1 型主要影响男性,特点是脂肪堆积于颈部、上背、肩膀和上臂;2 型影响男性和女性,脂肪分布在上背部、三角肌区、上臂、臀部和腿部上部区域,呈一种足球运动员的特殊外观。大量脂肪对称性沉积可导致躯体畸形,影响美观,典型的脂肪堆积模式常形成特殊外观,如“仓鼠面颊”(双侧腮腺区)、“马项圈”(颈部)、“水牛背”或“驼峰背”(后颈-上背部)、“双下颌”(颈下区)。进行性发展可压缩肌肉、神经、血管从而导致严重的临床症状,如颈部活动受限、阻塞性睡眠呼吸暂停、呼吸困难、言语障碍、吞咽困难、上腔静脉综合征等^[9],有时甚至引起威胁生命的后果,由于脂肪压缩可引起上呼吸道梗阻和突发心脏病,是最常见的死亡原因^[8]。BSL 恶变很少见,目前仅有两例报道恶变成黏液样脂肪肉瘤。

BSL 诊断通常基于临床表现、病史、CT 或 MRI 检查。CT 不仅可准确显示脂肪沉积的部位、范围,还可清晰显示血管走行以及病变和血管、气管的关系,对手术至关重要;MRI 在评价脂肪组织的准确性方面更有优势,是首选的影像学检查方法,组织病理检查有助于最终确诊。本病主要的鉴别诊断包括家族性脂肪瘤病(familial multiple lipomatosis, FML)、Cushing 病和脂肪肉瘤:FML 属常染色体显性遗传性疾病,表现为多发脂肪瘤,具有包膜,主要累及前臂及大腿,一般不累及颈部及肩部,缺乏对称性分布的特点;Cushing 病呈向心性肥胖,患者面如满月,实验室检查 24 h 尿游离皮质醇水平增高;脂肪肉瘤病灶多为单发,常发生于大腿及腹膜后,表现为局部较大的软组织

肿块。

BSL 的治疗以美容和改善功能、解除压迫为目的,通常不能完全切除病变,戒酒和减肥不能反向或阻止疾病的进程,膳食管理亦没有帮助,目前有效的治疗方法包括脂肪切除和吸脂术,然而复发率较高。近年来有学者提出病灶内注射磷脂酰胆碱(消脂)也是一种有效的治疗手段^[10]。

参考文献:

- [1] Ramos S, Pinheiro S, Diogo C, et al. Madelung disease; a not-so-rare disorder[J]. *Ann Plast Surg*, 2010, 64(1): 122-124.
- [2] Plummer C, Spring PJ, Marotta R, et al. Multiple symmetrical Lipomatosis-a mitochondrial disorder of brown fat[J]. *Mitochondrion*, 2013, 13(4): 269-276.
- [3] Shetty C, Avinash KR, Auluck A, et al. Multiple symmetric lipomatosis (MSL) of neck in a child (Madelung's disease): report of a rare presentation[J]. *Dentomaxillofac Radiol*, 2007, 36(1): 51-54.
- [4] Suresh Chandran CJ, Godge YR, Oak PJ, et al. Madelung's disease with myopathy[J]. *Ann Indian Acad Neurol*, 2009, 12(2): 131-132.
- [5] Olsen AB, Grebe TA, Joganic E. Multiple symmetric lipomatosis as a genetic disorder: a review[J]. *Eur J Plast Surg*, 2012, 35(6): 413-419.
- [6] Sia KJ, Tang IP, Tan TY. Multiple symmetrical lipomatosis: case report and literature review[J]. *J Laryngol Otol*, 2012, 126(7): 756-758.
- [7] Meningaud JP, Pitak-Arnop P, Bertrand JC. Multiple symmetric lipomatosis: case report and review of the literature[J]. *J Oral Maxillofac Surg*, 2007, 65(7): 1365-1369.
- [8] Enzi G, Busetto L, Ceschin E, et al. Multiple symmetric lipomatosis: clinical aspects and outcome in a long term longitudinal study[J]. *Int J Obes Relat Metab Disord*, 2002, 26(2): 253-261.
- [9] Milisavljevic D, Zivic M, Radovanovic Z, et al. Severe dyspnea as atypical presenting symptom of Madelung's disease[J]. *Hippokratia*, 2010, 14(2): 133-135.
- [10] Hasegawa T, Matsukura T, Ikeda S. Mesotherapy for benign symmetric lipomatosis[J]. *Aesthetic Plast Surg*, 2010, 34(2): 153-156.

(收稿日期:2013-11-18 修回日期:2013-12-05)