

【DOI】 10.3969/j.issn.1671-6450.2025.12.020

罕见病病例

心脏结节病合并房间隔缺损 1 例并文献复习

虞有超,周灵,朱雪梅

基金项目: 国家自然科学基金青年项目(82200023)

作者单位: 200025 上海,上海交通大学医学院附属瑞金医院呼吸与危重症医学科

通信作者: 朱雪梅, E-mail: xmzhu2@163.com



【摘要】 报道 1 例心脏结节病合并房间隔缺损患者的临床资料,并进行文献复习。

【关键词】 心脏结节病;房间隔缺损;淋巴结肿大;诊断;治疗

【中图分类号】 R542.2

【文献标识码】 B

Case report of cardiac sarcoidosis complicated with atrial septal defect and literature review Yu Youchao, Zhou Ling, Zhu Xuemei. Department of Pulmonary and Critical Care Medicine, Ruijin Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200025, China

Founding program: National Natural Science Foundation of China Youth Program (82200023)

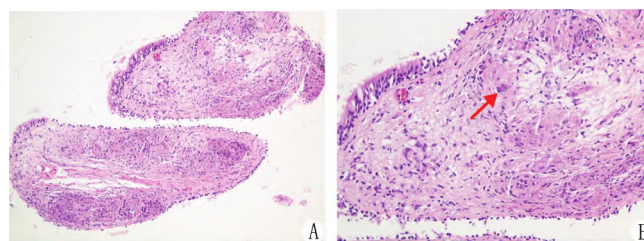
Corresponding author: Zhu Xuemei, E-mail: xmzhu2@163.com

【Abstract】 This article reported a rare case of a patient with cardiac sarcoidosis combined with atrial septal defect, and conducted a literature review.

【Key words】 Cardiac sarcoidosis; Atrial septal defect; Lymphadenopathy; Diagnosis; Therapy

患者,女,34岁,因“发现双下肢水肿4个月、皮疹3个月,胸背疼痛2个月”于2022年2月18日入院。患者自2021年9月无明显诱因出现双下肢对称性水肿,无皮疹,外院心脏超声示房间隔缺损,胸部CT示双肺多发小结节影。2021年11月至外院行房间隔缺损封堵术,术后复查心脏超声未见心房水平分流,但双下肢水肿未见明显消退,并逐渐出现散在红色丘疹,皮肤活检病理示结节病可能,未治疗。给予呋塞米等治疗后,患者双下肢水肿消退,2021年12月患者出现胸骨后疼痛,伴背部疼痛,无胸闷气促,服用中药治疗。2022年2月完善PET-CT提示结节病累及两肺、左侧锁骨区、纵隔、双肺门及肝区淋巴结可能;左心室外侧壁代谢增高,不排除结节病心肌浸润可能,遂为进一步诊治入院。患者3个月内体重下降7 kg。10年前患有多囊卵巢综合征,剖宫产2次,否认急性慢性传染病史,否认粉尘及有毒有害环境暴露史,有吸烟史3个月,饮酒史10年。入院查体:T 36.4℃,P 95次/min,R 21次/min,BP 102/80 mmHg。全身浅表淋巴结未触及肿大,口唇无紫绀,气管居中。双肺呼吸音清,未闻及明显干湿啰音。心律齐,未闻及病理性杂音。双侧小腿及大腿下1/3可见散在皮疹,部分融合成片,未高出皮面,压之不褪色,表面无鳞屑,双下肢无明显水肿。完善血常规、肝肾功能、心肌损伤标志物等检查均正常,血清血管紧张素转化酶(sACE) 86.6 U/L,T-SPOT 阴性,ANA、ENA、肌炎抗体谱等未见异常。胸部增强CT提示两肺多发微小结节,纵隔多发肿大淋巴结;心脏超声提示LVEF 60%,房间隔缺损封堵术后;腮腺超声、浅表淋巴结超声、肺功能均正常;动态心电图见多源

室性期前收缩27次。气管镜下见支气管黏膜散在小结节样凸起,符合结节病表现;超声气管镜见4R、7组、10R、11R淋巴结肿大,气道黏膜病理活检提示类上皮样结节形成(图1)。眼部B型超声示双眼玻璃体探及少—中量浑浊光点、光团。心脏MR见左心室下壁基底段异常强化灶,提示结节病浸润(图2)。综合评估后诊断为心脏结节病合并房间隔缺损,同时结节病还累及肺、皮肤、眼等多器官,遂予以甲泼尼龙40 mg/d,6 d后30 mg/d序贯治疗并逐步减量,1个月后复查sACE 9.2 U/L,纵隔淋巴结缩小,患者胸痛改善。



注:左肺下叶开口黏膜活检标本见散在类上皮样结节形成。A.×100;B.×200。

图1 患者左肺下叶开口黏膜活检标本病理表现(HE染色)

讨论 心脏结节病(cardiac sarcoidosis, CS)是一种由非坏死性肉芽肿性炎症反应引起的浸润性心肌病,作为结节病心脏受累的表现可累及心脏任何部位。CS病情进展较隐匿,临床



注:延迟增强示左心室下壁基底段可见片状强化(红色箭头)

图2 患者心脏 MR 影像学表现

常表现为高级别传导疾病、室性心律失常(VA)和心室功能障碍^[1]。既往CS的诊断需要通过心肌活检病理诊断,故而诊断较困难,自2016年日本循环学会(JCS)及2014年世界结节病和其他肉芽肿疾病协会(WASOG)提出也可以通过综合临床、病理和影像诊断CS,近年来CS的诊断率逐步升高。日本报道有症状的CS比例高达25%,而欧美国家则仅有2%~7%^[2],我国一项481例结节病患者报道中共有9例为CS(3.2%),汉族仅1例(0.2%)^[3]。荟萃分析发现,男性出现CS的概率较女性高($OR=1.326, 95\%CI\ 1.096\sim1.605$)^[4]。根据《2024年AHA心脏结节病诊断与管理科学声明》对于无心脏病的临床表现或体征的结节病患者,基线评价仍仅推荐心电图用于筛查是否存在CS可能;不推荐常规心脏超声、动态心电图筛查^[5]。对于怀疑CS的患者,目前更推荐使用心脏MR(CMR)或FDG-PET检测^[1]。荟萃分析显示,CMR对CS的诊断具有很高的敏感度(0.95)和特异度(0.85)^[6]。本例患者存在结节病肺部表现及皮肤受累,同时反复下肢水肿提示不明原因心力衰竭,根据2024年AHA心脏结节病的诊断,本病例满足临床诊断的4条标准:(1)存在心脏外结节病诊断;(2)存在CS的临床表现;(3)CMR异常强化、PET高代谢;(4)排除其他病因导致的临床及影像改变,故考虑CS高度可能。CS目前主要采用糖皮质激素和免疫调节剂治疗。糖皮质激素作为一线治疗药物,其起始剂量通常为30~40 mg/d的泼尼松。当CS患者存在VA时早期使用糖皮质激素治疗可降低长期复发率且不会增加早期发作次数^[7]。甲氨蝶呤、麦考酚酸、硫唑嘌呤等药物可作为二线治疗药物。对于持续未控制者,肿瘤坏死因子- α 靶向药作为三线治疗药物^[1]。CS患者往往合并结节病全身多系统受累,除监测sACE变化外,还可通过随访心脏MR、PET-CT、NT-proBNP等评估CS病情调整药物方案。本例患者经治疗后sACE明显下降,同时胸痛好转,提示CS病情控制。CS患者较无心脏受累的结节病患者预后差,发生室性心律失常及猝死风险高。

通过国内外文献检索,发现心脏结节病与房间隔缺损合并存在鲜有报道。检索万方数据库发现1例55岁男性患者的报道,既往有房间隔缺损修补术,因低热伴脾脏进行性增大,经外科手术切除,最终病理提示脾脏结节病,但未对心脏受累进行评估^[8]。检索国外数据库发现,早在1967年美国学者已报道了1例18岁女性因法洛四联症接受外科手术治疗中病理检查

明确合并CS^[9]。2008年日本报道了1例因低氧、充血性心力衰竭就诊的53岁女性,诊断为CS伴卵圆孔未闭^[10]。CS是否会诱发右心容量增加导致继发性房间隔缺损有待更多的研究报道。

综上,CS表现多为非特异性,需要结合全身多系统评估,通过PET和CMR帮助诊断,对于已诊断结节病患者出现不明原因高度房室传导阻滞、室性心律失常、心力衰竭时,当排除常见病因后,需高度怀疑心脏结节病的可能。

参考文献

- [1] Cheng RK, Kittleson MM, Beavers CJ, et al. Diagnosis and management of cardiac sarcoidosis: A scientific statement from the American Heart Association[J]. Circulation, 2024, 149(21): e1197-e1216. DOI: 10.1161/cir.0000000000001240.
- [2] Papageorgiou N, Providência R, Bronis K, et al. Catheter ablation for ventricular tachycardia in patients with cardiac sarcoidosis: a systematic review[J]. Europace, 2018, 20(4): 682-691. DOI: 10.1093/europace/eux077.
- [3] Ying Z, Elyse EL, Yinping F, et al. Clinical characteristics of sarcoidosis patients in the United States versus China[J]. Sarcoidosis, Vascu- litis, and Diffuse Lung Diseases, 2017, 34(3): 209-216. DOI: 10.36141/svldl.v34i3.5727.
- [4] Zhou Y, Gerke AK, Lower EE, et al. The impact of demographic disparities in the presentation of sarcoidosis: A multicenter prospective study[J]. Respiratory medicine, 2021, 187: 106564. DOI: 10.1016/j.rmed.2021.106564.
- [5] Crouser ED, Maier LA, Wilson KC, et al. Diagnosis and detection of sarcoidosis. An official American Thoracic Society clinical practice guideline[J]. American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine, 2020, 201(8): e26-e51. DOI: 10.1164/rccm.202002-0251ST.
- [6] Aitken M, Chan MV, Urzua Fresno C, et al. Diagnostic accuracy of cardiac MRI versus FDG PET for cardiac sarcoidosis: A systematic review and Meta-analysis[J]. Radiology, 2022, 304(3): 566-579. DOI: 10.1148/radiol.213170.
- [7] Ueda A, Nakagawa K, Miyamoto K, et al. Early corticosteroid therapy and its effect on ventricular tachyarrhythmia recurrence in cardiac sarcoidosis: A 10-year longitudinal multicenter study[J]. Journal of Cardiovascular Electrophysiology, 2025. DOI: 10.1111/jce.16685.
- [8] 王金, 赵一洁, 尚培中, 等. 脾结节病一例误诊报告[J]. 临床误诊误治, 2015, 28(9): 19-20. DOI: 10.3969/j.issn.1002-3429.2015.09.009.
- [9] Tice DA, Cohen R, Rader B. Myocardial sarcoidosis and complete repair of tetralogy of Fallot[J]. The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery, 1967, 54(4): 573-578.
- [10] Yusa H, Misumi H, Sakaguchi H, et al. Patent foramen ovale presented hypoxemia with cardiac sarcoidosis[J]. Kyobu Geka The Japanese Journal of Thoracic Surgery, 2008, 61(12): 1019-1022.

(收稿日期: 2025-05-22)