

【DOI】 10.3969 / j.issn.1671-6450.2024.10.019

罕见病例

## 复发型马德龙综合征合并扩张型心肌病 1 例

徐云虎 张万群 曾秋蓉 胡建川



作者单位: 408000 重庆 重庆大学附属涪陵医院

通信作者: 张万群 ,E-mail: 1058611656@qq.com

【摘要】 报道 1 例复发型马德龙综合征合并扩张型心肌病患者的临床资料 ,并进行文献复习。

【关键词】 马德龙综合征; 酒精性肝病; 扩张型心肌病; 诊断; 治疗

【中图分类号】 R542.2; R589.2 【文献标识码】 B

A case of relapsing Madron syndrome complicated with dilated cardiomyopathy Xu Yunhu<sup>\*</sup>, Zhang Wanqun, Zeng Qiurong, Hu Jianchuan.<sup>\*</sup> Fuling Hospital Affiliated to Chongqing University, Chongqing 408000, China  
Corresponding author: Zhang Wanqun, E-mail: 1058611656@qq.com

【Abstract】 The clinical data of a patient with relapsing Madron syndrome complicated with dilated cardiomyopathy were reported and the literature was reviewed.

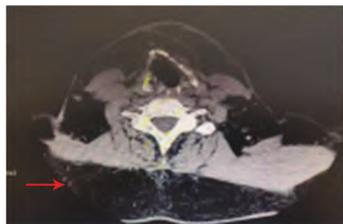
【Key words】 Madron syndrome; Alcoholic liver disease; Dilated cardiomyopathy; Diagnosis; Treatment

患者,男,54岁,因“全身水肿5d”于2024年4月2日入院。2019年6月患者发现颈部、枕部、颌下有多个结节性肿块,较大者约7cm,于外院行手术切除。2019年11月颈部、枕部、颌下再次出现结节状肿块,高低不平,较大者直径约12cm,再次行手术切除治疗。术后患者自觉再次出现颈、项部无痛性肿块,逐渐增大,未重视。2024年3月29日患者无明显诱因出现全身性水肿,伴有“喘累”,为进一步诊治就诊我院。患者否认糖尿病、肝炎等其他病史,且家族无类似疾病史,大量饮酒史30余年。入院查体:颌下、颈枕部可见不规则隆起肿块,边界不清,活动性稍差,尤以颈部肿块较大、对称,无压痛、红肿渗出、破溃流脓;胸廓对称无畸形,双侧呼吸动度对称,语颤减弱,双肺叩诊呈浊音,呼吸音粗糙,未闻及干、湿啰音;心前区无隆起,心尖搏动左下移位,搏动位于第五肋间左锁骨中线外侧0.5cm,搏动范围直径约2.0cm,心脏浊音界向两侧扩大,心率77次/min,心律齐,二尖瓣、三尖瓣区可闻及收缩期吹风样杂音;腹部膨大而软,肋缘以下未触及肝脏和脾脏;腰骶部、双下肢重度水肿;双足背触觉轻度减退,脚趾存在,但局部伴有溃疡,其余足趾缺如。实验室检查:肝功能检查示ALT 217.40 U/L,AST 208.00 U/L,GGT 126.9 U/L,ALP 128.0 U/L,总胆红素(TBIL) 42.11 μmol/L,非结合胆红素(UCB) 17.86 μmol/L,结合胆红素(CBL) 24.25 μmol/L;空腹静脉血糖 6.17 mmol/L;脑钠肽前体(pro-BNP) 3920.00 ng/L;降钙素原定量(PCT) 0.074 μg/L;D-二聚体(D-Dimer) 6.71 mg/L;其余未见明显异常。影像学检查:颈部CT示颈部及肩背部见大量无包膜脂肪团块堆积,双侧颈部未见明显肿大淋巴结,邻近气管、食管未见明显压迫(图1);肺部CT示左侧胸腔少量积液,右侧胸腔中量积液,右侧叶间裂少量积液(图2);左房稍增大,心包少量积液,右冠状动脉钙化;心

脏彩超+左心功能+室壁运动+TDI示全心增大,二尖瓣、三尖瓣重度反流,主动脉瓣、肺动脉瓣轻度反流,左室收缩及舒张功能降低,左室壁运动不协调,心包微量积液(图3);腹部彩超检查示肝回声密集,肝静脉增宽(酒精肝可能),腹腔可见积液(图4)。结合患者病史、查体及相关辅助检查,确诊为“马德龙综合征(Madron syndrome,MS) I型、酒精性肝炎、心力衰竭、扩张型心肌病”。治疗予戒酒宣教,多烯磷脂酰胆碱、谷胱甘肽保护肝功能、抗氧化应激治疗,硝酸甘油扩张血管、托拉塞米纠正心力衰竭,沙库巴曲、螺内酯、比索洛尔逆转心室重构治疗,于2024年4月12日患者症状好转出院。

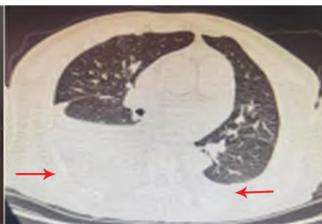
讨论 马德龙综合征(MS)又称良性对称性脂肪瘤病,是一种主要由脂肪代谢障碍引起的脂肪组织弥漫性、对称性沉积于颈部和肩部等典型部位皮下脂肪沉积的疾病,一定程度影响颈部功能及外形,严重者会形成压迫症状,如呼吸和/或吞咽困难。根据以往文献报道,MS发病率约为1/25 000<sup>[1]</sup>,是较罕见的疾病,国内目前报道病例约500例<sup>[2]</sup>,通常影响30~50岁的中年男性<sup>[3]</sup>,并且大部分患者一般有长期大量饮酒史,少数患者会合并酒精性肝病、周围神经损伤等代谢性疾病。

临床上一般将MS分为3种类型<sup>[4]</sup>: I型主要发生于男性,其特点是颈部“牛颈”征、上臂和大腿对称分布浅表脂肪团,具有“伪运动”外观,很可能引起压迫症状; II型病变肥胖与正常的肥胖相似,与性别差异无关,病变主要发生在上背部、上臂、背部、腿部; III型为先天性躯干周围脂肪堆积。MS的病理特征是无包膜脂肪瘤或脂肪组织增生,其影像学为皮下组织或肌肉空间中脂肪组织的广泛对称沉积,没有明确的边界。脂肪的密度和信号强度基本正常,脂肪组织可出现线性或网状纤维、钙化或骨化,周围肌肉和血管会因增生的脂肪组织受压而



注: 颈部及肩背部见大量无包膜脂肪团块堆积

图 1 患者颈部 CT 表现



注: 右侧胸腔中量积液, 左侧胸腔少量积液

图 2 患者肺部 CT 表现



注: 全心增大, 二尖瓣、三尖瓣重度反流, 主动脉瓣、肺动脉瓣轻度反流

图 3 患者心脏彩超



注: 肝回声密集, 肝静脉增宽

图 4 患者腹部彩超

发生位移和变形, 并且受压肌肉可出现萎缩, 功能下降。

目前 MS 的病因及其发病机制尚不清楚, Vassallo 等<sup>[5]</sup>认为线粒体功能障碍导致与脂肪分解代谢基因发生突变, 使脂肪细胞呈瘤样增生。目前其他病因的相关假设还包括细胞色素 C 氧化酶活性降低或儿茶酚胺刺激的脂肪分解受阻<sup>[6]</sup>; 已确定其促发因素包括酗酒、HIV 感染和其他代谢紊乱, 如糖耐量异常、胰岛素分泌过多、高尿酸血症、肾小管性酸中毒、肝酶水平改变以及甲状腺、肾上腺、垂体和睾丸功能异常<sup>[7]</sup>。已经证实酒精可能诱导脂肪组织 β-肾上腺素能受体功能障碍<sup>[8]</sup>, 影响线粒体活性和脂肪分解。此患者既往长期大量饮酒, 并且肝功能异常, 腹部彩超提示肝回声密集, 肝静脉增宽, 考虑酒精肝, 因此符合 MS 临床特点<sup>[3]</sup>。

MS 治疗方式包括生活方式的改变(戒酒)、体质量调节、药物治疗和手术治疗<sup>[9]</sup>。广泛的脂肪切除术是 MS 的标准治疗方法。但本病的脂肪瘤无包膜, 手术切除难度大, 且术后复发率高, 除此之外, MS 也可发生恶变, 因此术后定期随访至关重要。既往研究中, 降脂药可中断脂肪瘤的生长<sup>[10]</sup>; Rodriguez 等<sup>[11]</sup>研究证明脱氧胆酸盐治疗脂肪瘤有一定效果, 可破坏脂肪细胞膜, 导致脂肪细胞溶解、局灶性坏死和急性炎症反应。还有报道<sup>[12]</sup>认为可以通过降低颈胸部棕色脂肪组织中 18F-氟代脱氧葡萄糖的摄取, 达到治疗目的。但这些药物在临床上的效果还有待进一步证明, 目前鲜见相关报道。同时采用单细胞 RNA 测序技术, 会为研究 MD 的生物学特性提供新的视角<sup>[13]</sup>, 有望为靶向治疗提供重要的临床依据。另外, 此患者在 MS 基础上合并扩张型心肌病, 心脏彩超提示双侧心室扩大, 主要以左心室扩大为主, 并伴有收缩功能障碍。研究表明, 扩张型心肌病的核心病理改变是心肌细胞的凋亡和心肌纤维化, 最终导致心肌重塑和心电传导障碍。扩张型心肌病与 MS 在发病机制上是否有相关性及重叠性有待进一步研究。

综上所述, MS 是一种以皮下脂肪沉积为主要特征的疾病, 其病因及发病机制尚未明确, 可能与长期大量饮酒有关。MS 的治疗主要以广泛的脂肪切除术为主, 其余未见针对性治疗手段, 需要不断探索新的机制及治疗方案。

参考文献

[1] 彭欣, 卿笃信. 马德龙综合征 6 例报告[J]. 内科, 2019, 14(3): 377-378, 327. DOI: 10.16121/j.cnki.cn45-1347/r.2019.03.39.  
 [2] 黄景昊, 周广磊, 孙甲甲, 等. 马德龙病 1 例报告及文献复习[J]. 中国现代普通外科进展, 2021, 24(12): 1003-1005. DOI: 10.3969/

j.issn.1009-9905.2021.12.022.

[3] 王菲, 王炳元. 酒精性肝病的少见表现: 马德龙综合征[J]. 实用肝脏病杂志, 2014(3): 287-290. DOI: 10.3969/j.issn.1672-5069.2014.03.017.  
 [4] 向之明, 梁翠媚, 叶海鸣, 等. 胸腺类癌的 CT 表现及相关文献复习[J]. 南方医科大学学报, 2010, 30(3): 557-559. DOI: 10.12122/j.issn.1673-4254.2010.03.049.  
 [5] Vassallo GA, Mirijello A, Tarli C, et al. Madelung's disease and acute alcoholic hepatitis: case report and review of literature[J]. Eur Rev Med Pharmacol Sci, 2019, 23(14): 6272-6276. DOI: 10.26355/eurrev\_201907\_18448.  
 [6] Ray S, Chakraborty PP, Pramanik S, et al. Bilateral breast enlargement in a chronic alcoholic: do not miss Madelung's disease[J]. BMJ Case Rep, 2016, 2016: bcr2016215082. DOI: 10.1136/bcr-2016-215082.  
 [7] Lee BH, Lee YM, Park SO, et al. A case report of Madelung's disease[J]. Arch Plast Surg, 2023, 50(5): 463-467. DOI: 10.1055/a-2122-6121.  
 [8] Caponnetto F, Manini I, Bulfoni M, et al. Human adipose-derived stem cells in Madelung's disease: Morphological and functional characterization[J]. Cells, 2020, 10(1): 44. DOI: 10.3390/cells10010044.  
 [9] Szezew M, Sitarz R, Moroz N, et al. Madelung's disease - progressive, excessive, and symmetrical deposition of adipose tissue in the subcutaneous layer: case report and literature review[J]. Diabetes Metab Syndr Obes, 2018, 11: 819-825. DOI: 10.2147/DMSO.S181154.  
 [10] Zeitler H, Ulrich-Merzenich G, Richter DF, et al. Multiple benign symmetric lipomatosis—A differential diagnosis of obesity. Is there a rationale for fibrate treatment[J]. Obes Surg, 2008, 18(10): 1354-1356. DOI: 10.1007/s11695-007-924-3  
 [11] Rodriguez M, Beal BT, Khetarpal S, et al. Madelung disease treated with deoxycholic acid[J]. Dermatol Surg, 2021, 47(6): 879-880. DOI: 10.1097/DSS.0000000000002722.  
 [12] 沈瑶, 高泽俊, 蔡振寨, 等. 酒精性肝病合并马德龙病 1 例[J]. 温州医科大学学报, 2023, 53(03): 250-251, 255. DOI: .  
 [13] Ma X, Ma S, Cai D, et al. Analysis of Madelung disease based on sc-RNA sequencing: A case report and literature review[J]. Mol Immunol, 2023, 157: 195-201. DOI: 10.1016/j.molimm.2023.04.005.

(收稿日期: 2024-04-08)