

• 案例分析 •

子宫肌瘤脂肪变合并多处异位嗜铬细胞瘤术后呼吸衰竭 1 例报道并文献复习^{*}

尚丹丹,周 超,张丽丽,吴瑞雪,许 振,张洪涛[△]
(滨州医学院附属医院妇科,山东 滨州 256603)

[摘 要] 异位嗜铬细胞瘤是一种罕见的神经内分泌肿瘤,主要发生在后正中线腹主动脉两侧。其致病因素包括遗传易感性,特别是遗传性平滑肌瘤病伴随的富马酸水合酶基因突变。由于多数病例的临床症状和影像表现不典型,容易被误诊。如果未做好充分的术前准备,患者在手术过程中可能出现高血压危象,术后也可能发生严重并发症,危及生命。该院 2024 年 3 月 31 日收治 1 例子宫平滑肌瘤脂肪变性合并多处异位嗜铬细胞瘤患者,通过分析其临床资料,为子宫肌瘤合并异位嗜铬细胞瘤的诊治提供思路。

[关键词] 嗜铬细胞瘤; 副神经节瘤; 子宫平滑肌瘤; 脂肪变性; 呼吸衰竭

DOI:10.3969/j.issn.1009-5519.2025.07.050

文章编号:1009-5519(2025)07-1766-04

中图法分类号:R711.74

文献标识码:B

嗜铬细胞瘤(PCC)起源于肾上腺髓质,而副神经节瘤(又名异位嗜铬细胞瘤,GL)起源于肾上腺外的神经嵴祖细胞,属于一种罕见的神经内分泌肿瘤。PCC 和 PGL 合称为 PPGL^[1]。PGL 肿瘤分布广泛,可发生于身体从颅底至睾丸的多个部位,但大约 90% 的病例集中在腹部,尤其是腹主动脉旁和肾门区,其次是膀胱壁^[2]。已知的人类 PPGL 致病因素包括遗传易感性,特别是富马酸水合酶(FH)基因的杂合突变,尽管这种情况罕见,但与遗传性平滑肌瘤病以及 PPGL 有关^[3]。目前,国内外子宫平滑肌瘤脂肪变性合并多处 PGL 的文献报道并不多见,本院 2024 年 3 月 31 日收治 1 例子宫平滑肌瘤脂肪变性合并多处 PGL(左肾前方、子宫后上方)患者,多科协作联合手术后发生肺水肿及呼吸衰竭,经积极治疗后病情好转出院,现将其临床资料报道如下。

1 临床资料

患者 44 岁,因“阴道流血 1 月,头晕乏力 3 d”于 2024 年 3 月 31 日收住院。入院前 1 个月出现阴道流血,色鲜红,量约为平时经量的 2 倍,伴大量血块,未诉其他不适。入院前 3 d 出现头晕乏力,偶有心慌、胸闷。既往“高血压”病史 1 年,口服“苯磺酸氨氯地平片”1 片,每天 1 次,血压控制可,有 2 次剖宫产史。既往生理期规律,初潮 13 岁,时间 5~7 d,每个周期 28~32 d,末次生理期不详,量中等,无痛经,妊娠 3 次,分娩 2 次,活胎 2 个,流产 1 次。父亲因“肝癌”去世 5 年。入院查体:血压 159/86 mm Hg(1 mm Hg=

0.133 kPa),贫血貌。妇科查体:子宫妊娠 4 个月大小,形态失常,活动欠佳,左前壁可触及一直径约 6 cm 肌核凸起,压痛明显,双附件区压痛明显,触诊不清。辅助检查:血红蛋白(Hb)57 g/L;彩色多普勒超声(图 1、2):子宫大小为 8.8 cm×7.4 cm×7.6 cm,肌层回声不均匀,后壁探及中强回声,略向前挤压内膜,大小 5.7 cm×5.1 cm×5.4 cm,边界清,内回声不均匀。提示:子宫肌瘤(脂肪变可能)。全腹增强 CT(图 3、4):左肾前方(4.2 cm×4.5 cm)、子宫后上方(2.6 cm×2.7 cm)软组织密度灶,考虑神经源性肿瘤?

患者重度贫血,入院后给予输血,输血过程中出现头痛及心前区不适,测血压 218/114 mm Hg,嘱半卧位,给予心电监护及吸氧,口服硝苯地平控释片降压,2 h 后复测血压 150/92 mm Hg,后续血压控制可。输血后复查 Hb 84 g/L,2024 年 4 月 2 日行刮宫术,病理示:紊乱增殖性子宫内膜。鉴于影像学检查显示异常征象,联系相关科室会诊协同诊疗,经与患者及家属充分沟通并知情同意后行手术治疗。术前诊断:(1)子宫肌瘤;(2)腹膜后肿瘤;(3)中度贫血。于 2024 年 4 月 7 日在静吸复合全身麻醉下行腹腔镜全子宫+双输卵管切除术+腹膜后肿瘤切除术。由肝胆外科先行腹腔镜腹膜后肿瘤切除术,术中分离肿瘤周围粘连带触及肿瘤时,收缩压骤升至最高 320 mm Hg,暂停手术,麻醉医师间断静脉推注酚妥拉明每次 0.5 mg、艾司洛尔每次 10 mg,待血压稳定后继

^{*} 基金项目:山东省中医药科技项目(2020M085);滨州医学院“临床+X”项目(BY2021LCX26);滨州医学院科技计划项目(BY2018KJ04)。

[△] 通信作者, E-mail:byfyzht@163.com。

网络首发 [https://link.cnki.net/urlid/50.1129.R.20250221.1718.052\(2025-02-24\)](https://link.cnki.net/urlid/50.1129.R.20250221.1718.052(2025-02-24))

续手术,最终顺利完整切除腹膜后左肾前方及子宫后上方肿物(图 5)。然后行妇科手术,术中输血 2 U,手术顺利,术后首次血压 133/76 mm Hg。术后病理:腹膜后嗜铬细胞瘤(图 6),免疫组织化学:Syn(+),CgA(+),CD56(+),S-100(+),EMA(-),GATA-3(-),Ki-67 增殖指数约 1%。子宫肌壁间脂肪性平滑肌瘤。

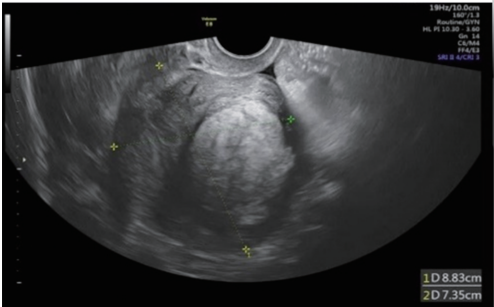


图 1 子宫肌瘤脂肪变超声影像

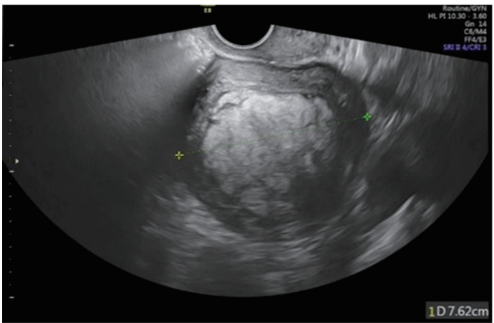


图 2 子宫肌瘤脂肪变超声影像

术后给予补液扩容、纠正贫血及抗凝等治疗,复查 Hb 76 g/L。术后第 1 天生命体征平稳。术后第 2 天出现体温升高,最高达 38.7℃,腹泻 10 余次,呈水样,伴腹胀,给予退热、止泻处理并升级抗生素为头孢哌酮舒巴坦,适度减少补液。术后第 3 天 14:20 出现胸闷憋气,伴腹胀,查体发现双下肢轻度凹陷性水肿。急查血气分析(吸氧状态下):pH 7.5,氧分压(PO_2) 67 mm Hg,二氧化碳分压(PCO_2) 38 mm Hg,二氧化硫(SO_2) 95.9%,钾离子(K^+) 2.3 mmol/L;实验室检查:醛固酮 32.59 pg/mL,促肾上腺素皮质激素 0.55 pmol/L。给予吸氧、补钾,1 h 后喘憋症状缓解,吸氧状态下维持 SO_2 96%~98%,心率 86~101 次/分,收缩压 132~146 mm Hg,舒张压 85~88 mm Hg。凌晨间 00:30 胸闷憋气再次发作并加重,腹胀明显,全腹压痛,呈鼓音,双下肢水肿加重,体温 37.8℃,血压 160/92 mm Hg,吸氧状态下 SO_2 99%~100%,意识清醒。急查肺动脉 CTA 示双侧胸腔积液并双肺膨胀不全。积极给予吸氧、解痉平喘、补钾、抗炎、退热等处理,考虑患者术后出现 I 型呼吸衰竭及肺水肿,与家属商议后转入重症监护病房(ICU)治疗,

ICU 给予吸氧、利尿、降压、抗感染、抗凝等治疗,氧合情况改善,喘憋减轻,病情好转后转回本科。术后第 7 天,患者出院。随访至今,一般情况良好,血压控制可。

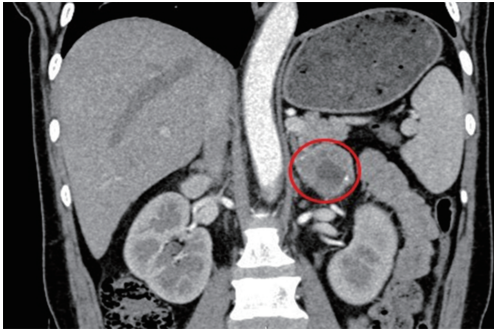


图 3 CT 示左肾前方肿物

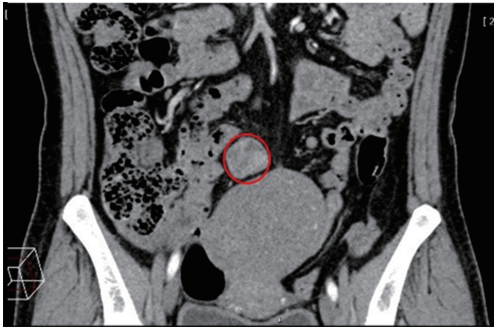


图 4 CT 示子宫后上方肿物

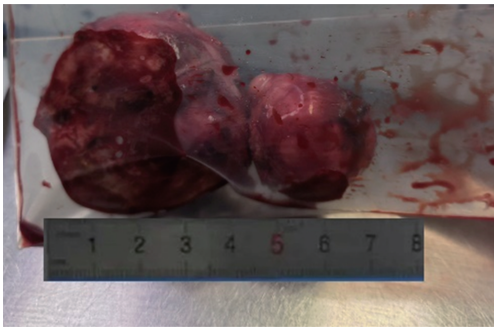


图 5 术中左肾前方(大)、子宫后上方(小)肿物

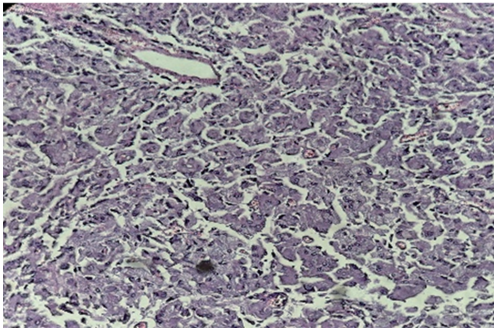


图 6 术后病理:嗜铬细胞瘤(苏木精-伊红染色, 200×)

2 讨 论

PGL 是一种源自副神经节系统的罕见神经内分

泌肿瘤,主要分为交感神经型和副交感神经型,其中交感神经型更为常见。这类肿瘤常见于 40~60 岁的人群,无明显性别分布差异。PGL 主要集中分布在后正中中线腹主动脉的两侧,尤其在腹主动脉旁和肾门区最为常见^[1]。已知的人类 PPGL 致病因素包括遗传易感性,特别是 FH 基因的杂合突变,尽管这种情况罕见,但与遗传性平滑肌瘤病以及 PPGL 有关^[3]。MA 等^[4]报道了由 FH 嵌合突变引起的 PPGL 和子宫肌瘤病例,这提示对于伴有子宫肌瘤的 PPGL 患者,应进行 FH 基因的致病性突变筛查,并考虑到 FH 嵌合突变的可能性,建议进行深入的靶向测序和肿瘤组织突变检测。本例患者因子宫肌瘤脂肪变性合并重度贫血于本科室行手术治疗,术前影像学检查发现腹膜后左肾前方及子宫后上方肿瘤,目前国内子宫平滑肌瘤合并多处 PGL 的文献报道并不多见,由于该疾病发病率极低且本科室医师对该疾病认识不足,未进行基因筛查,是否携带基因突变尚不可知。

PGL 的临床表现多样,常见症状包括头痛、多汗和心悸,也可伴有焦虑、呼吸困难、便秘、腹泻和腹痛等,易误诊误治。所有 PGL 能合成儿茶酚胺,其症状主要由儿茶酚胺过量引起^[1,5]。持续性或阵发性高血压是常见体征,而典型的头痛、心动过速/心悸和出汗三联征仅见于不到 25% 的患者。PGL 通常存在难以控制的高血压时才被考虑^[6]。本例患者存在头晕、乏力、心慌、一过性高血压等症状,但因患者贫血较重、症状不典型以及临床医师对该病认识不足,PGL 未被考虑,故术前准备不充分。

手术切除是 PGL 治疗的首选,其成功取决于精确的术前诊断、充分准备、术中严密监控以及儿茶酚胺释放和血流动力学的控制^[7-9]。PGL 手术主要风险在于血压管理,术前需用 α 受体阻滞剂至少 2 周,必要时联合 β 受体阻滞剂,并补液以降低术后心衰和肺水肿风险。未充分准备可能导致高血压危象或死亡。术中需监测血压,以防瘤体触碰引起血压剧升或切除时血压骤降,引发严重并发症^[10-11]。本病例肿瘤位置特殊,手术风险高,患者先切除肿瘤后再行子宫切除,手术虽成功,但术后出现肺水肿和呼吸衰竭,疑因术前准备不足和术后扩容过度。但经过多学科医师的积极治疗,患者病情好转出院。

通过本例报道,希望让更多妇产科医师在完善术前影像学检查提示腹膜后肿瘤时能警惕 PGL 的发生,PGL 有极强的隐蔽性,建议经多学科会诊术前明确诊断并充分做好术前准备,并建议妇产科医师在遇到类似病例时先切除腹膜后肿瘤解除安全隐患后再行妇科手术,避免术中出现高血压危象及术后出现严重并发症,危及患者生命。另外,PPGL 存在遗传易

感性,考虑到临床或病理研究以及各地区患者群体的差异性,建议所有患者都尽可能进行基因筛查,早期基因检测有助于降低 PPGL 转移的风险,并且患者术后应终身随访^[3,12-14]。

参考文献

[1] 王庭俊,谢良地.《嗜铬细胞瘤和副神经节瘤诊断治疗专家共识(2020 版)》解读[J]. 中华高血压杂志,2021,29(8):708-714.

[2] WAHBI S,CHERKAoui S B,AYNAOU H,et al. Pheochromocytoma in an ectopic adrenal gland[J]. Cureus, 2023,15(6):e40068.

[3] FUCHS T L,LUXFORD C,CLARKSON A,et al. A clinicopathologic and molecular analysis of fumarate hydratase-deficient pheochromocytoma and paraganglioma[J]. Am J Surg Pathol,2023,47(1):25-36.

[4] MA X,CUI Y,GAO Y,et al. Fumarate hydratase gene germline variants and mosaicism associated with pheochromocytoma and paraganglioma [J]. Ann N Y Acad Sci,2022,1516(1):262-270.

[5] 胡嘉禄,崔兆强,葛均波. 嗜铬细胞瘤和副神经节瘤的诊断与临床管理[J]. 中华高血压杂志,2020,28(2):179-186.

[6] NEUMANN H P H,YOUNG W F J,ENG C. Pheochromocytoma and paraganglioma[J]. N Engl J Med,2019,381(6):552-565.

[7] BIRTOLO M F,GROSSRUBATSCHER E M,ANTONINI S,et al. Preoperative management of patients with ectopic Cushing's syndrome caused by ACTH-secreting pheochromocytoma:a case series and review of the literature[J]. J Endocrinol Invest,2023,46(10):1983-1994.

[8] NÖLTING S,BECHMANN N,TAIEB D,et al. Personalized management of pheochromocytoma and paraganglioma[J]. Endocr Rev,2022,43(2):199-239.

[9] HUANG T,MA M,YANG Q,et al. Preoperative 3-dimensional visualization technology-assisted laparoscopic resection of ectopic pheochromocytoma surrounding the renal artery: a case description[J]. Quant Imaging Med Surg,2024,14(4):3157-3161.

[10] FOPPIANI L,POETA M G,RUTIGLIANI M,et al. Catastrophic ACTH-secreting pheochromocytoma: an uncommon and challenging entity with multifaceted presentation[J]. Endocrinol Diabetes Metab Case Rep, 2023, 2023(2):22-0308.

[11] Y-HASSAN S,FALHAMMAR H. Cardiovascular manifestations and complications of pheochromocytomas and paragangliomas[J]. J Clin Med,2020,9(8):2435.

[12] ANGELOUSI A N,PEPPA M,CHRISOULIDOU A,et al. Malignant pheochromocytomas/paragangliomas and ectopic hormonal secretion:a case series and review of the

literature[J]. Cancers(Basel), 2019, 11(5):724.

[13] 唐朋, 兰卫华, 张尧, 等. 遗传性嗜铬细胞瘤/副神经节瘤及其相关综合征的临床与遗传学研究[J]. 陆军军医大学学报, 2024, 46(4):377-383.

[14] SEUNG S P, CHANG H A, SEUNGHOO L, et al. Pre-operative prediction of metastatic pheochromocytoma and

paraganglioma using clinical, genetic, and biochemical markers: a cohort study[J]. J Intern Med, 2024, 296(1): 68-79.

(收稿日期: 2024-09-20 修回日期: 2024-12-12)

• 案例分析 •

以头晕头痛起病伴意识障碍的抗 GQ1b 抗体综合征 1 例报道

周利珍¹, 胡艳丽¹, 成江^{2△}

(1. 宁夏医科大学总医院, 宁夏 银川 750000; 2. 宁夏医科大学心脑血管病医院, 宁夏 银川 750000)

[摘要] 宁夏医科大学总医院神经内科收治 1 例以头晕头痛起病伴意识障碍的抗 GQ1b 抗体综合征患者(男性、14 岁), 上呼吸道感染后出现头晕头痛、眼肌麻痹、意识障碍等症状。查体发现嗜睡, 双眼球各方向运动不到位, 咽反射减弱, 四肢腱反射未引出, 双上肢肌力 0 级, 双下肢肌力 3+级, 双侧 Chaddock 征阳性, 右侧偏身痛觉减退, 双侧位置觉异常。肌电图检查提示双上肢周围神经损害, 感觉运动均受累, 血清抗 GQ1b 抗体免疫球蛋白 G、抗 GT1a 抗体免疫球蛋白 G 均阳性。给予血浆置换、人免疫球蛋白静脉滴注序贯治疗后患者意识障碍、眼球运动、肢体无力明显改善。抗 GQ1b 抗体综合征患者临床表现复杂, 早期可出现头晕头痛非典型症状, 需准确送检抗体, 明确诊治。

[关键词] 抗 GQ1b 抗体综合征; 头晕头痛; 意识障碍; 病例报告

DOI: 10.3969/j.issn.1009-5519.2025.07.051

中图法分类号: R744.5

文章编号: 1009-5519(2025)07-1769-04

文献标识码: B

抗 GQ1b 抗体综合征是一种自身免疫性连续性疾病谱, 在患者血清中可检测到抗 GQ1b 抗体免疫球蛋白 G (IgG), 包括 Miller-Fisher 综合征、Bickerstaff 脑干脑炎 (BBE)、急性眼肌麻痹、咽-颈-臂乏力型吉兰-巴雷综合征、FS 叠加吉兰-巴雷综合征 (GBS)、非典型抗 GQ1b 抗体综合征等。目前, 以头晕头痛为首发症状伴多个临床类型叠加、中枢和多个外周靶点 (几乎全部靶点) 受累的抗 GQ1b 抗体综合征患者罕见。宁夏医科大学总医院神经内科收治了 1 例以头晕头痛起病伴意识障碍的抗 GQ1b 抗体综合征患者, 现报道如下。

1 临床资料

患者, 男, 14 岁, 因头晕头痛 2 d、行走不稳 1 d 伴意识障碍 10 h 于 2023 年 7 月 5 日收入宁夏医科大学总医院神经内科。2023 年 7 月 3 日晚患者无明显诱因出现头晕, 呈昏沉感, 伴头痛, 疼痛部位为左侧后枕部, 持续性, 呈紧箍感, 尚可忍受, 2023 年 7 月 4 日晨患头晕头痛较前加重, 伴视物重影、行走不稳, 似喝醉酒状, 感言语不清及饮水呛咳, 就诊于当地医院进行颅脑 CT 检查未见明显异常, 当晚 8:00 左右出现意识不清, 呈嗜睡状, 考虑病情危重 2023 年 7 月 5 日晨就

诊于宁夏医科大学总医院。2023 年 6 月底患者曾有上呼吸道感染史, 既往史、个人史、家族史均无特殊。入院查体: 体温 36.8℃, 脉搏 88 次/分, 呼吸频率 20 次/分, 血压 144/90 mm Hg (1 mm Hg=0.133 kPa), 神经系统查体呈嗜睡状, 言语不清, 双侧瞳孔等大, 直径 2 mm, 视力粗测正常, 双眼球各方向运动均不到位, 双侧软腭上抬无力, 双侧咽反射迟钝, 双上肢肌力 0 级, 双下肢肌力 3+级, 四肢腱反射未引出, 共济运动不能合作, 双侧 Babinski 征阴性, 双侧 Chaddock 征阳性, 右侧偏身痛觉减退, 双侧位置觉异常。辅助检查: 颅脑磁共振成像 (MRI) 示左侧顶骨局限性增厚, 信号未见明显异常。双侧乳突炎。见图 1。颈、胸、腰椎核磁平扫及增强检查均未见异常。胸部 CT: 右肺中叶胸膜下微小结节。肌电图。(1) 运动神经传导速度: ①双尺神经, 小指外展肌记录: 肘-腕 MCV 及波幅均正常; Erb's-肘 MCV 均正常, 伴 CB, 肘刺激波幅正常, Erb's 刺激波幅降低。②左正中神经, 拇短展肌记录: 肘-腕、Erb's-肘 MCV 均正常, 波幅均降低。③右正中神经, 拇短展肌记录: 肘-腕、Erb's-肘 MCV 及波幅均正常。④双腓总神经、双胫后神经 MCV 及波幅均正常。⑤左腋神经、左股神经 MCV 潜伏期及波幅均

△ 通信作者, E-mail: chengjiangnx@163.com。

网络首发 <https://link.cnki.net/urlid/50.1129.R.20250702.0915.008>