

患者疝环直径约 2 cm,予以回纳网膜组织后间断缝合腹直肌鞘关闭疝环,随访 1 年后未见复发。其余 3 例患者则直接关闭切口留待Ⅱ期处理。1 例股疝患者术前考虑为淋巴结炎,经门诊积极抗感染治疗后局部出现破溃并少量脓液溢出,遂拟行局部扩创引流术。术中见肿块为网膜组织合并感染,考虑为股疝,遂急诊转至病房手术室手术。1 例腰疝患者局部肿块直径为 4 cm,术中见局部粘连致密,将局部肿块组织切除后扪及筋膜缺损而确诊,遂转入病房住院治疗。

## 2 讨论

**2.1 误诊原因分析** 绝大多数的体表皮下肿块通过仔细体格检查即能分辨出肿块的性质,其误诊的概率应该很小,但在本组患者肿块均生长在少见类型疝好发的部位,且疝内容物有时为嵌顿之大网膜组织,无明显的特异性症状,故术者在主观意识上未能考虑到此类疾病的鉴别诊断。本组 1 例腰疝患者就诊时术者沿袭了外院“神经纤维瘤”的诊断,认为患者肿块疼痛是由于切口神经末梢传导敏感或微神经瘤的形成导致的,未加以进一步的反思和鉴别,而该患者局部肿块未能回纳的原因主要与患者在外院多次注射封闭后局部粘连有关,故应结合患者病史综合判断。此外,某些腹外疝可能存在一些少见的临床表现而误导术者的诊断,如本组中 1 例股疝患者肿块的部位非常典型,但由于术者未曾见过疝内容物合并局部感染的情形,故否定了股疝的诊断,以至于延误了患者手术时机,导致该患者股疝术后切口严重感染。

B 超检查在对定性有疑问的肿块进行鉴别诊断时提供了重要的参考价值,可以避免误诊并指导手术的实施。然而 B 超仍然存在一定的缺陷,不同的仪器或者不同的检查操作者可能会得出不同的结果,这种情况应得到足够的重视。一般情况下,腹外疝的 B 超影像学表现为筋膜和腹膜的强回声连续性中断,筋膜强回声缺损视为疝内口<sup>[1]</sup>。但在疝环较小时,B 超的分辨能力非常有限,尤其是当疝内容物较多时脂肪团常掩盖其疝环的显露,不易明确诊断。另外 B 超提示肿块为低回声光团时则会联想到肿块内积液(如冷脓肿等)的情况,可能更加误导疾病诊断。

**2.2 误诊预防措施** 通过上述原因分析,作者认为预防少见类型或非典型腹外疝误诊的措施在于:(1)提高医生自身的业务水平,包括了解其他同行的误诊经历等。本组患者误诊分别发生于 4 位不同的医生,故应提倡经验的总结和传授。(2)掌握各种腹外疝的知识,熟悉某些疝非典型的临床表现<sup>[2]</sup>,尤其对于少见疝好发部位应有足够的认识,如腹壁中线或中线旁,

• 短篇及病例报道 •

双侧半月线,股内侧及腰三角等区域,做好体表肿块的鉴别诊断。本组 1 例腰疝患者既往有肾切除术病史,即应高度怀疑术后患侧继发腰疝,此外腰疝还需与腰部软组织肿瘤、肾积水、肾肿瘤或腰背部寒性脓肿等疾病相鉴别<sup>[3]</sup>。(3)充分评估各种辅助检查的作用及其结果,结合患者的临床特征选择相应的影像学检查方法,以便及时作出正确的诊断。(4)皮下肿块仍需要仔细触诊,少数患者可以扪及明显的疝环处腹壁缺损存在<sup>[4]</sup>。对于难以确诊的体表肿块,应尽量在充分的术前准备下实施手术,以备及时地中转其他类型手术。而若高度怀疑体表肿块为腹外疝嵌顿之表现,即应及早手术治疗。(5)常规体表肿块手术中也应随时警惕腹壁疝的可能,即使在完整切除肿块后也应扪触肿块周围有无薄弱的区域,尤其是肿块基底部,以避免遗漏病情。

**2.3 误诊后应对措施** 对于疝环较小且局麻可以达到修补条件者,可考虑直接应用不可吸收线间断缝合关闭疝环修补筋膜缺损,否则应考虑使用合成纤维网片进行修补<sup>[4-5]</sup>。Mingolla 等<sup>[6]</sup>报道了 1 例上腰疝(Grynfeltt 疝)患者误诊为皮下脂肪瘤,经术中确诊后采用超普网塞行一期修补,术后随访 4 个月未见复发,此病例值得借鉴。若患者不能耐受局麻下手术而为保证修补的质量,则应积极做好医患沟通,避免发生医疗纠纷并争取在条件允许的情况下行Ⅱ期疝修补术。

## 参考文献:

- [1] 陈双. 腹股沟疝外科学[M]. 广东:中山大学出版社, 2005:58-62.
- [2] Satorras-Fioretti AM, Vázquez-Cancelo J, Pigni-Benzo L, et al. Abdominal wall hernias of unusual presentation[J]. Cir Esp, 2006, 79(3):180-183.
- [3] 杨越涛, 张晓华, 姚元章, 等. 右腰下三角疝合并右斜疝 1 例[J]. 重庆医学, 2007, 36(20):2134.
- [4] 吴孟超, 吴在德. 黄家驷. 外科学[M]. 7 版, 北京:人民卫生出版社, 2008:1287.
- [5] 孙旭日, 李新丰, 洪本祖, 等. 腰上三角疝 3 例分析[J]. 中国误诊学杂志, 2008, 8(4):974-975.
- [6] Mingolla GP, Amelio G. Lumbar hernia misdiagnosed as a subcutaneous lipoma: a case report[J]. J Med Case Reports, 2009, 12(3):9322-9328.

(收稿日期:2011-10-09 修回日期:2012-03-02)

# 马方综合征合并左室心肌致密化不全 1 例报道

杜志峰<sup>1</sup>, 侯瑞田<sup>2</sup>, 丁华杰<sup>3</sup>, 王胜利<sup>4</sup>

(承德医学院附属医院:1. 骨伤科;2. 心内科;3. 超声科;4. 影像科, 河北承德 067000)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2012.18.048

文献标识码:C

文章编号:1671-8348(2012)18-1892-03

## 1 临床资料

患者,女,15 岁,因父母发现其持物不稳及不能完成跳绳动作而就诊,追问患者偶发头痛。查体:体形消瘦,眼球前凸,颈静脉无怒张,两侧胸廓不对称,漏斗胸(轻度),双肺呼吸音清,未闻及干湿性啰音;心尖搏动范围正常,心率 80 次/分,心

脏相对浊音界正常,各瓣膜听诊区未闻及杂音。周围血管无毛细血管搏动及水冲脉。腹部及神经检查阴性,双下肢无水肿。蜘蛛指(双手纤长),指征及腕征阳性,脊柱侧弯,足弓过高,关节松弛,双上肢肌力正常,右下肢肌力 4 级,左下肢肌力 5 级,各病理征阴性。血、尿常规及各项生化检查未见异常;24 h 动

态心电图示偶发房性期前收缩,见图 1;心脏彩超示左心室心肌致密化不全,见图 2;肺部平片未见异常,脊柱正、侧位 X 线片示腰椎侧弯,见图 3;脊髓 MRI 示颈 2 至胸 1 硬膜囊扩张,见图 4。诊断:马方综合征,左心室心肌致密化不全。

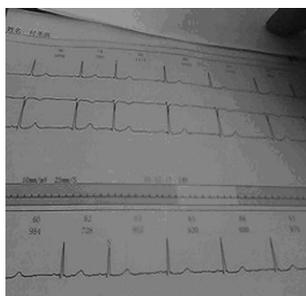


图 1 24 h 动态心电图示偶发房性期前收缩



图 2 心脏彩超示左心室心肌致密化不全



图 3 脊柱正位 X 线片示腰椎侧弯



图 4 颈髓 MRI 示硬膜囊轻度扩张

2 讨 论

马方综合征是人类第 15 号常染色体长臂上 FBN1 基因缺陷所致的全身性结缔组织遗传病<sup>[1]</sup>。临床主要以心血管、眼和骨骼肌肉系统受累为主,其中 30.00%~60.00%的患者有血管系统异常。马方综合征患者心血管系统病变中主动脉根部扩张占 93.80%,主动脉瓣关闭不全占 87.50%,主动脉夹层占

46.90%,二尖瓣脱垂占 12.50%,主动脉窦瘤占 6.20%,肺动脉扩张占 3.10%,心包积液占 12.50%,二叶主动脉瓣占 6.20%,房间隔缺损占 3.10%,主动脉缩窄占 1.00%<sup>[2]</sup>。

心肌致密化不全是一种罕见的原发性心肌病。2006 年美国心脏病协会(AHA)将心肌致密化不全归为遗传性心肌病,2008 年欧洲心脏病协会(ESC)将其归为未定型心肌病。心肌致密化不全的发病率为 0.05%~0.24%<sup>[3]</sup>,有家族聚集倾向,日本家族发病率为 44.00%,中国为 18.00%~40.00%<sup>[4-5]</sup>。有研究认为心肌致密化不全与常染色体 18q、11q、10q 基因突变有关<sup>[6-8]</sup>。心肌致密化不全临床症状出现的早晚及轻重与病变范围有关,以心力衰竭、心律失常、血栓栓塞为三大临床表现,患者心脏性猝死发生率高达 13.00%~18.00%<sup>[9-11]</sup>,室性快速性心动过速被认为是一种最常见的致死原因,大多数心肌致密化不全患者在确诊时已具有室性心律失常及心力衰竭症状,而本病多与生俱来,故而早期诊断将直接影响患者的生存率,早期诊断并早期应用植入性心脏除颤器(ICD)对患者(尤其是有室性快速性心律失常患者)的预后均大有裨益<sup>[12-14]</sup>。以往研究未发现心肌致密化不全患者合并有典型马方综合征<sup>[15]</sup>,而众多关于马方综合征心脏病报道中,亦无心肌致密化不全记载<sup>[2]</sup>,本例的发现无疑对二者互相参诊具有重要意义。

参考文献:

- [1] Giampietro PF, Raggio C, Davis JG. Marfan syndrome: orthopedic and genetic review[J]. *Curr Opin Pediatr*, 2002, 14(1):35-41.
- [2] 宋芝萍,刘旭,倪幼芳. 马方综合征心血管系统临床表现的研究[J]. *中国实用内科杂志*, 2000, 20(9):542-543.
- [3] Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders [J]. *Am J Cardiol*, 2002, 90(8):899-902.
- [4] Ichida F, Hamamichi Y, Miyawaki T, et al. Clinical features of isolated noncompaction of the ventricular myocardium: long-term clinical course, hemodynamic properties, and genetic background [J]. *J Am Coll Cardiol*, 1999, 34(1):233-240.
- [5] 夏利,李华,刘良东. 心肌致密化不全一家系 [J]. *中华医学遗传学杂志*, 2004, 21(3):301-301.
- [6] Bowles KR, Gajarski R, Porter P, et al. Gene mapping of familial autosomal dominant dilated cardiomyopathy to chromosome 10q21-23 [J]. *J Clin Invest*, 1996, 98(6):1355-1360.
- [7] Ichida F, Tsubata S, Bowles KR, et al. Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome [J]. *Circulation*, 2001, 103:1256-1263
- [8] Sasse-Klaassen S, Probst S, Gerull B, et al. Novel gene locus for autosomal dominant left ventricular noncompaction maps to chromosome 11p15 [J]. *Circulation*, 2004, 109(22):2720-2723.
- [9] Chin TK, Perloff JK, Williams RG, et al. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases [J]. *Circulation*, 1990, 82(2):507-513.

- [10] Zambrano E, Marsh AS, Jaffe CC, et al. Iso lated non compact ion of the ventricular myocardium; Cl inical and molecular aspects of a rare cardiomyopathy[J]. Lab Invest, 2002, 82(2): 117-122.
- [11] Oechslin EN, ttenhofer-Jost AT, Rojas JR, et al. Long-term follow up of 34 adults with isolated left ventricular non compaction; A distinct cardiomyopathy with poor prognosis[J]. J Am Coll Cardiol, 2000, 36(2): 493-500.
- [12] Chan YC, Ting CW, Ho P, et al. Ten-year epidemiological review of in-hospital patients with Marfan syndrome[J]. Ann Vasc Surg, 2008, 22(5): 608-612.

- [13] Kobza R, Jenni R, Erne P, et al. Implantable cardioverter-de-fibrillators in patients with left ventricular noncompaction [J]. Pacing Clin Electrophysiol, 2008, 31(4): 461-467.
- [14] Murphy RT, Thaman R, Blanes JG, et al. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular non-compaction[J]. Eur Heart J, 2005, 26(2): 187-192.
- [15] Tsai SF, Ebenroth ES, Hurwitz RA, et al. Is left ventricular noncompaction in children truly an isolated lesion? [J]. Pediatr Cardiol, 2009, 30(5): 597-602.

(收稿日期: 2011-08-24 修回日期: 2011-12-22)

• 短篇及病例报道 •

## 小汗腺癌 1 例报道

赵小利<sup>1</sup>, 郭强<sup>2</sup>, 韦强<sup>2</sup>, 郭云宝<sup>2</sup>, 王宏磊<sup>2</sup>△

(吉林大学: 1. 第二医院皮肤科, 长春 130031; 2. 第一医院神经外科, 长春 130021)

doi: 10.3969/j.issn.1671-8348.2012.18.049

文献标识码: C

文章编号: 1671-8348(2012)18-1894-02

汗腺癌是比较少见的皮肤附件恶性肿瘤, 占皮肤恶性肿瘤的 2.2%~8.4%<sup>[1]</sup>, 其中更为罕见的是小汗腺癌。这种实质性、浸润性的恶性肿瘤, 具有高度转移性, 故应给予高度重视。吉林大学第一医院收治 1 例小汗腺癌, 现报道如下。

### 1 临床资料

患者, 男, 62 岁, 工人, 吉林人, 因 2 个月前发现右侧额部有一触痛结节, 遂于 2010 年 8 月入院治疗。体格检查: 一般状态良好, 体温、脉搏、呼吸、血压均在正常范围之内, 全身体表淋巴结无肿大。心、肺、肝、脾及胃肠无阳性体征。右侧额部皮肤有一结节, 正常肤色, 边界清楚, 表面平滑, 约 3.0 cm×2.5 cm 大小, 质韧, 与周围组织粘连, 活动度差, 推之不动, 有触痛, 皮温正常, 无明显红肿、溃疡、色素沉着, 见封 3 图 1。既往健康, 无其他病史可查。辅助检查: 胸部 X 线平片、心电图及腹部 B 超(肝、胆、脾、胰、双肾和膀胱)检查均未见异常。头颅 CT 扫描未见异常。实验室检查: 癌胚抗原(-), CA19-9(-), CA72-4(-), 神经元特异性烯醇化酶(-), 细胞角质蛋白 19 片段(-)。病理标本: 头皮下见大小约 3.0 cm×2.5 cm×2.0 cm 的肿块, 与颅骨外膜明显粘连, 颅骨外板完整, 未被破坏; 将肿物剖开后可见其呈紫红色实质性, 无皮脂样物及毛发。HE 染色: 低倍镜下可见肿瘤细胞呈腺管及条索状浸润性生长; 高倍镜下见肿瘤细胞高度异型, 细胞较大, 胞质嗜酸性, 界限欠清, 核大, 空泡状, 核仁明显, 见封 3 图 2。免疫组化: 癌胚抗原(-); 细胞角质蛋白(+); 上皮膜抗原(EMA)(+), 见封 3 图 3; S-100 蛋白(-); Ki-67 阳性表达比例为 55.0%, 见封 3 图 4。病理诊断报告: 腺癌结节低分化伴坏死, 浸润生长, 侵及神经及颅骨骨膜, 考虑为皮肤小汗腺癌。行肿瘤扩大切除术, 术后 15 d 出院, 随访 8 个月未见复发, 目前仍在随访中。

### 2 讨 论

**2.1 诊断及鉴别诊断** 小汗腺癌是发生于体表皮肤的恶性肿瘤<sup>[1]</sup>, 诊断需结合年龄、发病部位、皮损特点、病理特征、免疫组化等。小汗腺癌大部分发生于头皮、面部、腋下、胸壁等处, 尤

以头皮部为好发部位<sup>[2-3]</sup>。多表现为实性肿块, 同周围组织边界不清, 位于表皮下或真皮层, 质地坚硬, 成囊状的肿物可表现为红色或暗褐色结节, 部分病例尚伴有疼痛。该肿瘤多为单发, 晚期可为多发并融合成团<sup>[4]</sup>。本例患者为右侧额部单发质韧触痛结节, 推之不动, 无色素沉着、红肿及溃疡, 符合常见部位及皮损特点。诊断小汗腺癌的标准是<sup>[5]</sup>: (1) 瘤细胞多形性, 核深染, 核仁明显, 核浆比例增高; (2) 不规则皮下淋巴管神经周围浸润; (3) 无皮肤外腺癌存在; (4) AB-PAS 染色阳性。本例 HE 染色呈腺管及条索状浸润性生长的肿瘤细胞高度异型, 细胞较大, 胞质嗜酸性, 核大, 空泡状, 核仁明显, 神经及骨膜内见癌细胞浸润, 为典型的腺癌镜下表现, 符合上述诊断标准。Eckert 等<sup>[6]</sup>针对 4 例汗腺癌患者, 应用免疫组化技术检测细胞角质蛋白, 4 例均为阳性, 从而证实汗腺癌的外分泌特性。本例细胞角质蛋白(+), 支持诊断。WHO 肿瘤分类及诊断标准指出: EMA 可勾勒出小汗腺癌导管结构的管腔面, 有助于小汗腺癌的诊断。本例 EMA(+) 支持诊断, 鉴于上述原因本例明确诊断为小汗腺癌。

小汗腺癌尚需同皮肤良性疾、基底细胞癌、鳞状细胞癌、黑色素瘤、大汗腺癌、皮脂腺癌、转移性癌等进行鉴别诊断。Ki-67 定位于细胞周期 G<sub>1</sub>、S、G<sub>2</sub>、M 期的细胞之细胞核, 用于判断细胞周期的增殖活性, 同肿瘤恶性程度呈正相关。本例 Ki-67 阳性表达比例 55.0%, 可认为标本中仅 45.0% 的细胞在 G<sub>0</sub> 期, 增殖异常活跃, 肿瘤恶性程度很高, 故排除皮肤良性病变。本例 HE 染色为典型的腺癌, 根据皮肤组织学特点, 据此一项即可排除常见的恶性皮肤肿瘤, 再排除其他可能的腺癌(大汗腺癌、皮脂腺癌、转移性癌等)即可确诊。为稳妥起见, 作者逐一分析, (1) 基底细胞癌: 多见于眶周、鼻翼, 多为结节溃疡, 瘤体由基底细胞构成, EMA(-), 故排除。(2) 鳞状细胞癌: 光镜下见由鳞状上皮细胞形成的角化性癌珠和大小不等的癌巢, 同腺癌明显相异, 故排除。(3) 黑色素瘤: 常见于下肢皮损为褐色、黑色斑疹, S-100 蛋白(+), 故排除。(4) 大汗腺癌: