

10 例马德龙病 I 型临床分析并文献复习

王 畧¹,王中亮²

(1. 常州市第一人民医院 苏州大学附属第三医院 耳鼻咽喉头颈外科,江苏 常州 213000; 2. 成都市第一人民医院 耳鼻咽喉头颈外科,四川 成都 610000)

摘 要: **目的** 探讨马德龙病(Madelung’s disease)的临床特点及诊断和治疗方法,减少该病的误诊误治。**方法** 收集2016年12月—2018年6月笔者所在医院及外出会诊治疗的10例经外科手术治疗的马德龙病I型患者的临床资料并结合文献进行复习。10例患者均为男性,年龄42~57岁,平均51岁。病变集中在颈项部、枕部,可伴有呼吸困难、吞咽不适、上臂疼痛、声音嘶哑及偏头困难等症状。所有患者均有长期饮酒史。**结果** 所有患者均采取脂肪切除术,术后随访6个月至2年,随访期间无1例复发。**结论** 马德龙病主要发生在长期饮酒史的中年男性,该病多伴有肝功能异常,手术治疗是马德龙病目前最有效的治疗方法,病变范围较大患者需采用分次手术治疗。

关 键 词: 头颈部疾病;马德龙病;外科治疗

中图分类号:R739. 91

Madelung’s disease (type I) :10 cases reports and review of the literature

WANG Jiang¹,WANG Zhong-liang²

(1. *Departmen of Otolar yngology Head and Neck Surgery, The First People’s Hospital of Changzhou City,the Third Affiliated Hospital of Suzhou University ,Changzhou 213000,China*; 2. *Department of Otolar yngology Head and Neck Surgery, Chengdu First People’s Hospital, Chengdu 610000, China*)

Abstract: **Objective** To explore the clinical characteristics, diagnosis and treatment of type I Madelung’s disease and reduce the misdiagnosis and mistreatment. **Methods** The clinical data of 10 patients with type I Madelung’s disease treated by surgery were collected from December 2016 to June 2018. The patients were collected from the hospital where the author worked, and went out for consultation and treatment. 10 Case were analyzed and the literature was reviewed. All the 10 patients were male, aged 42 – 57 years, with an average age of 51 years. The lesions are concentrated in the neck and occiput, accompanied by dyspnea, dysphagia, upper arm pain, hoarseness, difficulty in tilting the head, and other symptoms. All patients had a long history of alcohol consumption. **Results** All patients underwent fat resection and were followed up for 6 months to 2 years without recurrence. **Conclusions** Madelung’s diseasemainly occurs in middle-aged men with a long history of drinking, and the disease is often accompanied by abnormal liver function. Surgical treatment is the most effective treatment for Madelung’s disease at present, and patients with a wide range of lesions need to be treated by multiple surgeries.

Keywords: Head and neck diseases; Madelung’s disease; Surgical treatment

马德龙病(Madelung’s disease)又称多发性对称性脂肪瘤病,是一种临床罕见疾病且病因不明。表现为脂肪代谢障碍引起的不正常脂肪组织进行性、对称性堆积在颈部、肩部、上臂、胸背部和其他躯干部位。严重时影响颈部活动甚至呼吸,患者常因颈部活动受限或压迫气管至呼吸困难而就诊于我科或肿瘤科。该病主要发生于地中海地区,多发生在中年男性^[1-2],目前全球约有400例左右病例报道,国内报道很少^[3-4]。现回顾性分析2016年12月—2018年6月手术治疗的10例马德龙病I型患者的临床资料,报道如下。

基金项目:四川省卫计委课题(2017026);成都市卫计委课题18PJ079。

作者简介:王 畧,女,硕士,医师。

通信作者:王中亮,Email:shenshen1673@163. com

1 资料与方法

1.1 临床资料

收集 2016 年 12 月—2018 年 6 月笔者所在医院及笔者外出会诊资料完整的并经外科手术的 马德龙病患者 10 例,均为男性;年龄 42~57 岁,平均 51 岁;病程 2~6 年,平均 4 年。所有患者均有长期 饮酒史,且无家族类似疾病发生。9 例患者临床症 状表现为颌下、下颏下、颈前、枕区、肩背部、上臂区 等部位多个较为对称的膨隆性肿块,质地软,结节 状,无压痛感,边界欠清,其中 1 例患者肩背部及上 臂有针刺样疼痛,1 例患者上肢乏力伴感觉异常, 2 例患者表现为轻度呼吸困难伴有吞咽异物感,2 例 患者枕部较大肿块致转颈偏头困难,1 例患者颈前 较大肿块表现为声音嘶哑,2 例患者表现为咽喉不 适及睡眠呼吸暂停;1 例患者无明显不适,仅出现胸 骨上窝及颈前肿块。10 例中 3 例患者有肝硬化病 史,2 例患者有肝炎病史,9 例患者伴有肝功能异常, 5 例患者伴有血脂异常。10 例患者均有 20 年以上 的饮酒史,每日饮酒 200~1 500 g,平均 700 g。所有 患者血糖、血尿酸及甲状腺功能未见异常。

1.2 术前检查

B 超在病变区域可探及皮下脂肪弥漫性不规则 增厚,无明显包膜,无明确边界。CT 在病变累及区 域可见极低密度影,CT 值 -95Hu,表现为较多脂肪 堆积,组织内可见数个散在较细分隔影,边界较清, 邻近正常组织受压变形(图 1)。

1.3 治疗

10 例患者均采取手术治疗,均采用全麻下脂肪 瘤切除术。根据脂肪堆积部位和肿块大小的不同选 择不同的手术切口和手术方式,典型病例手术前后 见图 2。对于 2 例病变侵犯范围较大的患者,采取

分次手术切除的方法。术后要求患者戒烟戒酒。术 后将肿物送常规病理检查,10 例患者均为无包膜的 脂肪组织(图 3)。

2 结果

术后随访 6 个月至 2 年,随访期间无 1 例复发。 其中 2 例患者因病变范围大进行二次手术。所有患 者的颈部压迫症状包括呼吸困难、吞咽困难、转头困 难均恢复。伤口愈合佳。其中,颈部肿块较大者,症 状改善明显,1 例上臂脂肪瘤堆积患者,上肢运动功 能可,1 例患者上肢乏力伴感觉异常无明显好转,考 虑合并神经病变。

3 讨论

马德龙病最早由 Brodie 于 1846 年进行报 道^[5],1888 年 Madelung 对当时报道的 33 例患者进 行详细总结和分析,因而被命名为马德龙病^[6]。 1898 年,Launois 和 Bensaude 又报道了 65 例该病患 者的更加详细的总结和探讨,因此该病又称为 Launois-Bensaude 综合征^[7]。我国发病率较低,近年 来也有相继文献报道,集中在饮酒较多的广西、四 川、内蒙古、山东等地区,安徽、吉林、辽宁、云南等地 也有少量病例报道。目前临床采用 Enzi's 分型^[5], 马德龙病 I 型主要发生在男性,病变脂肪组织主要 集中在颈项部,上背、肩部、上臂,包括颈三角肌区 和锁骨上窝,本组患者均为 I 型,主要体征表现是大 脖子。马德龙病 II 型男女发病相近,脂肪组织多堆积 在躯干上部和四肢,包括上背部、上臂、臀部、大腿内 侧,呈肥胖体征。马德龙病 III 型为先天性躯干周围 脂肪堆积^[8]。



图 1 颈部 CT 检查可见颈前、颈后较多脂肪堆积,边界较清,邻近正常组织受压变形 图 2 典型病例手术前后 a:术前见患 者颈后、枕区部位较为对称的膨隆性肿块;b:切除肿块后患者颈后部形态 图 3 病理检查示无包膜脂肪组织 (HE×200)

3.1 病因与发病机制

马德龙病的具体病因和发病机制尚不清楚,可能与长期酗酒、内分泌异常、肝脏疾病、上呼吸道恶性肿瘤及染色体遗传有关^[9]。该病还与高尿酸血症、糖尿病、甲状腺功能低下和高脂血症等有关^[10]。其中较为肯定的病因是长期饮酒导致慢性酒精中毒诱发该病^[11]。多数学者认为酒精中毒导致细胞线粒体机能障碍是马德龙病的主要原因^[12]。有研究显示,患者长期大量饮酒甚至发生乙醇中毒,大多伴有肝脏疾病,影响肝脏的正常功能,从而导致脂类代谢紊乱。另外,乙醇可使三酰甘油的合成增加。若饮酒同时摄入大量的脂肪,则这种现象会更加明显^[13]。本组9例患者伴有肝功能异常主要是丙氨酸转氨酶的异常增高,出现慢性肝功能损害。5例患者伴有血脂异常。另外,有报道称马德龙病患者容易伴发糖尿病、痛风等内分泌疾病^[3],可能同内科多重代谢障碍有一定关系。

3.2 临床表现

马德龙病的临床特征表现为全身多处皮下脂肪组织弥漫性、对称性的沉积,多为无痛性肿块,部位较固定,无明显压痛。尤其好发于颈项部、枕部、颌下、腮腺区、四肢近端、胸骨上窝及肩背部。面颈部最好发,且复发率最高,可能与口腔颌面部解剖结构较复杂有关^[14]。伴随颈部肿块的增大,可逐渐出现头部转动受限、呼吸道受压致喉狭窄、吞咽困难等症状。也有报道脂肪组织侵入腮腺导致颜面部畸形,侵及口底而致舌体活动受限、吞咽困难,侵袭舌部形成巨舌症^[15]。多数患者常合并其他疾病,伴有肝脏疾病如酒精性肝炎、肝硬化,脂肪肝,还常合并高血压、高血脂、糖尿病、高尿酸血症、肾功能异常、甲状腺功能减退及阻塞性睡眠呼吸暂停低通气综合征等疾病。马德龙病还可引起周围神经系统的受累,如本组患者中有上臂肿物压迫臂丛神经引起的上臂针刺痛。中枢神经系统受累少见,但仍有文献报道^[16]。

3.3 诊断及检查

根据患者的长期饮酒史、临床表现、体征以及B超、CT等影像学检查,多可以诊断。但我国马德龙病发病率较低,仍然有较大误诊、漏诊率,需要注意鉴别的疾病有脂肪瘤、脂肪肉瘤、甲状腺疾病及神经纤维瘤等。根据马德龙病患者典型的临床表现,辅助CT等检查,可明确诊断。患者常有多年酗酒病史,B超在可探及皮下脂肪弥漫性不规则增厚,无明显包膜和边界。CT在病变累及区域可见极低密度

影,表现为较多脂肪堆积,组织内可见数个散在较细分隔影,边界较清,邻近正常组织受压变形。实验室检查示多伴有肝功能异常、高脂血症、高尿酸血症及肾功能异常等。

3.4 治疗

手术治疗是脂肪瘤病最有效的治疗手段。手术原则主要是改善局部畸形和功能障碍,解除病变压迫症状,为避免损伤颈部重要的血管和神经,并不强调手术切除病变的彻底性^[17]。根据病变的分布范围及严重程度,可采取脂肪抽吸术、开放性脂肪切除术,必要时分次手术切除。例如本组1例早期轻症患者,并未出现典型症状,可采用脂肪抽吸术,不仅更易于操作,术中出血量小,且术后易于引流和恢复。但因该患者的病变较集中在颈前部,吸脂术容易导致皮肤松弛和表面不平,且复发率高,盲目抽吸容易损伤颈部大血管和神经,易导致术中和术后大出血^[18],因此仍采取脂肪切除术。本组患者中2例患者因病变范围较大,为避免一次切除导致术中出血较多、皮肤松弛塌陷及神经损害等并发症,采用了分次手术。需要注意的是,由于患者多伴有肝功能异常,凝血功能往往较差,术中需注意进行有效的止血,术后应用止血药物。由于马德龙病的手术切除往往不彻底,术后若不注意改善生活方式,容易复发,因此术后要求戒烟戒酒,并坚持长期随访。另外,有文献报道认为药物可降解脂肪,如 β -2受体增强剂沙丁胺醇,修复线粒体功能的药物如维生素和辅酶等,但效果较差^[10]。

4 小结

根据马德龙病典型临床表现和辅助检查,诊断并不难。但因其发病率低,容易误诊及漏诊。该病好发于长期饮酒过度的中年男性,多伴有肝功能异常、血脂异常、尿酸异常。马德龙病I型最常见,脂肪多堆积在颈项部,目前最为有效的治疗方法是手术切除脂肪,手术目的主要是改善患者的外观畸形和功能障碍,术中需注意脂肪组织与周围组织的解剖关系,避免损伤颈部重要的大血管及神经,减少术中与术后的出血。由于饮酒同马德龙病的密切关系,术后饮酒是该病复发的重要危险因素。

参考文献:

[1] Busetto L, Sträter D, Enzi G, et al. Differential clinical expres-

- sion of multiple symmetric lipomatosis in men and women[J]. Int J Obes Relat Metab Disord, 2003, 27(11): 1419–1422.
- [2] 王鹏,刘绪,刘绍军. Madelung 病 9 例临床分析及文献回顾[J]. 中国医疗前沿, 2013, 8(1): 29–30.
- Wang P, Liu X, Liu SJ. Analysis of 9 cases of Madelung's disease and literature review [J]. National Medical Frontiers of China, 2013, 8(1): 29–30.
- [3] Ujpál M, Németh ZS, Reichwein A, et al. Long-term results following surgical treatment of benign symmetric lipomatosis (BSL) [J]. Int J Oral Maxillofac Surg, 2001, 30(6): 479–483.
- [4] Parmar C, Blackburn C. Madelung's disease; an uncommon disorder of unknown etiology [J]. Br J Oral Maxillofac Surg, 1996, 34(5): 467–470.
- [5] Enzi G. Multiple symmetric lipomatosis: an updated clinical report [J]. Medicine (Baltimore), 1984, 63(1): 56–64.
- [6] Brodie BC. Lectures illustrative of various subjects in pathology and surgery [M]. London: Longman, 1846: 275–282.
- [7] Smith PD, Stadelmann WK, Wassecrmann RJ, et al. Benign symmetric lipomatosis (Madelung's disease) [J]. Ann Plast Surg, 1998, 41(6): 671–672.
- [8] Carlsen A, Thomsen M. Different clinical types of lipomatosis: Case report [J]. Scand J Plast Reconstr Surg, 1978, 12(1): 75–79.
- [9] Faga A, Valdatta LA, Thione A, et al. Ultrasound assisted liposuction for the palliative treatment of Madelung's disease: a case report [J]. Aesthetic Plast Surg, 2001, 25(3): 181–183.
- [10] 朱浩,张莹,林森,等. 良性对称性脂肪瘤病的诊断和治疗[J]. 临床口腔医学杂志, 2015, 31(8): 493–494.
- Zhu H, Zhang Y, Lin S, et al. The diagnosis and treatment of benign symmetrical lipomatosis [J]. Journal of Clinical Stomatology, 2015, 31(8): 493–494.
- [11] 莫立根,许坚,杨荣宁,等. 良性对称性脂肪瘤病 28 例报告[J]. 临床耳鼻咽喉科杂志, 2002, 16(10): 537–538.
- Mo LG, Xu J, Yang RN, et al. Benign symmetrical lipomatosis [J]. Journal of Clinical Otorhinolaryngology, 2002, 16(10): 537–538.
- [12] 陈兴明,李五一,倪道凤,等. Madelung 病的诊断和治疗 [J]. 中华耳鼻咽喉头颈外科杂志, 2006, 41(7): 524–527.
- Chen XM, Li WY, Ni DF, et al. Diagnosis and treatment of Madelung's disease [J]. Chinese Journal of Otorhinolaryngology Head and Neck Surgery, 2006, 41(7): 524–527.
- [13] 阚英南,姚平,辛伟红,等. 良性对称性脂肪瘤病的诊断和治疗 (附 6 例报告) [J]. 临床耳鼻咽喉头颈外科杂志, 2010, 24(3): 105–107.
- Kan YN, Yao P, Xin WH, et al. Diagnosis and treatment of benign symmetrical lipomatosis (a report of 6 cases) [J]. Journal of Clinical Otorhinolaryngology Head and Neck Surgery, 2010, 24(3): 105–107.
- [14] 郑灵,刘正武. 20 例多发性对称性脂肪瘤病临床分析[J]. 广西医科大学学报, 2013, 30(6): 954–955.
- Zheng L, Liu ZW. Clinical analysis of 20 patients with multiple symmetric lipomatosis [J]. Journal of Guangxi Medical University, 2013, 30(6): 954–955.
- [15] Azuma M, Adachi M, Motohashi M, et al. Symmetrical lipomatosis of the tongue: case report and literature review [J]. J Clin Lipidol, 2015, 9(4): 602–606.
- [16] 王宪玲,孙永馨,杨延辉,等. 多发性对称性脂肪瘤病合并中枢神经系统损害 1 例报告并文献复习 [J]. 北京医学, 2014, 36(5): 350–353.
- Wang XL, Sun YX, Yang YH, et al. Central nervous system damage in multiple symmetric lipomatosis (Madelung's disease) [J]. Beijing Medical Journal, 2014, 36(5): 350–353.
- [17] 顾玲,步荣发. 多发性对称性脂肪瘤病的诊断与治疗 [J]. 口腔医学研究, 2007, 23(1): 76–78.
- Gu L, Bu RF. Diagnosis and treatment of multiple symmetric lipomatosis [J]. Journal of Oral Science Research, 2007, 23(1): 76–78.
- [18] 雷蕾,赵宇,熊升华. I 型马德龙病临床分析 [J]. 中国耳鼻咽喉头颈外科, 2015, 22(2): 85–87.
- Lei L, Zhao Y, Xiong SH. Analysis of I type Madelung's disease [J]. Chinese Archives of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, 2015, 22(2): 85–87.

(收稿日期: 2019-02-11)

本文引用格式: 王 昂,王中亮. 10 例马德龙病 I 型临床分析并文献复习 [J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志, 2019, 25(6): 670–673. DOI: 10.11798/j.issn.1007-1520.201906021

Cite this article as: WANG Jiang, WANG Zhong-liang. Madelung's disease (type I): 10 cases reports and review of the literature [J]. Chin J Otorhinolaryngol Skull Base Surg, 2019, 25(6): 670–673. DOI: 10.11798/j.issn.1007-1520.201906021