

## · 病例报告 ·

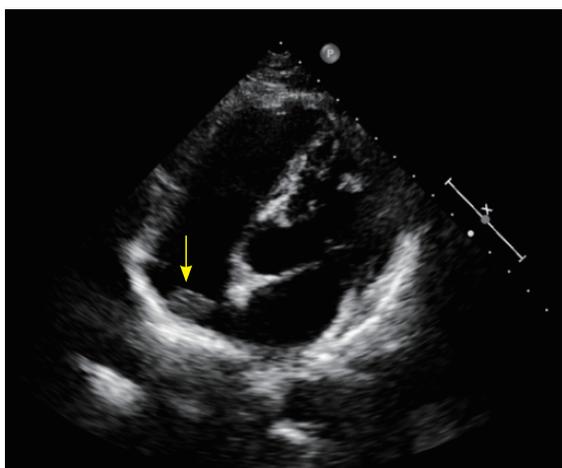
## 以心脏粘液瘤为主要表现的Carney综合征2例

桂燕萍 许燕 苏秀秀 方跃华

doi: 10.3969/j.issn.1673-6583.2022.05.016

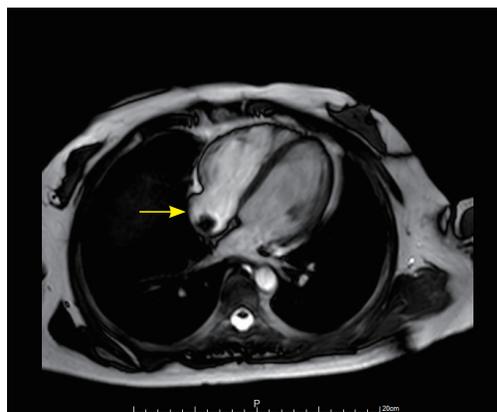
## 1 病例简介

病例 1, 女性, 26 岁, 因“发现右房占位 2 年”入院。查体: 神清, 精神可。下唇多发点状黑色素沉着, 舌床左侧见类圆形肿物, 直径 1 cm, 表面呈蓝色。双指末端可见多个咖啡色点状色素沉着。腹部、下肢布满宽大紫纹。唇周、中下腹、双腿毛发增多。心率 100 次/min, 律齐, 未及明显杂音。双下肢无浮肿。既往史: 诊断库欣综合征 10 年, 双侧肾上腺增生切除术后, 胸腰椎多处压缩性骨折, 给予醋酸可的松片、碳酸钙 D3 片等药物治疗。入院后心电图正常。经胸超声心动图提示右房内可见一中低回声团块, 呈椭圆形, 大小约 2.0 cm×1.0 cm, 附着于右房顶部, 边界清, 回声较均匀, 彩色多普勒未见明显血流信号, 见图 1。超声诊断: 右房占位性病变。心脏磁共振: 右房占位 1.6 cm×1.3 cm×1.5 cm, 见图 2。



注: 右房顶部中低回声团块

图1 患者超声心动图



注: 右房内占位

图2 患者心脏磁共振图像

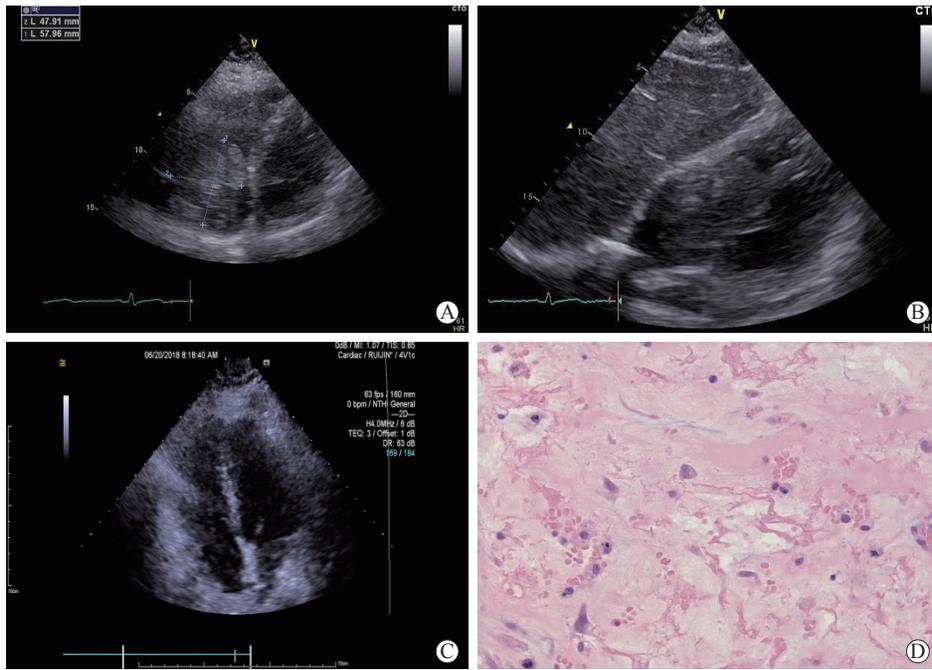
入院后完善检查, 体外循环下行右胸小切口心房肿物摘除术, 术中见肿块大小约 2.0 cm×2.0 cm, 表面灰红质中, 蒂附着于右心房游离壁。病理诊断: 右房粘液瘤。术后予倍他乐克缓释片、雷贝拉唑、呋塞米、螺内酯等口服治疗。门诊随访家系后发现, 患者母亲、舅舅、外公、舅舅子女多数均存在口唇、黏膜、指端的色素沉着, 存在家族遗传倾向。外周血基因检测提示患者及其家系中 7 名成员存在 *PRKARIA* 基因突变, 诊断为 Carney 综合征。

病例 2, 女性, 37 岁, 因“左房粘液瘤切除术后 4 年, 活动后心悸 2 周”入院。查体: 神清, 精神可, 颈静脉无怒张, 双肺未闻及干湿性啰音。心率 78 次/min, 律齐, 未及明显杂音。双下肢无浮肿。下唇有 1 个芝麻大蓝痣。左侧背部有直径 2.0 cm 灰色色素沉着。4 年前发现左房占位 (1.5 cm×2.0 cm), 我院行左房粘液瘤切除术。经胸超声心动图提示左房占位术后, 左房内未见明显异常回声; 右房内可见中等偏低回声团块, 大小约 5.8 cm×4.8 cm, 边界尚清, 回声欠均匀, 呈分叶状, 似见蒂样结构附着于右房外侧壁 (近下腔静脉入口处), 随心脏舒缩在右心腔内飘动, 舒张期部分经

三尖瓣口进入右室,见图 3。诊断为左房占位术后,右房占位。

入院后完善检查,体外循环下行右房肿物摘除术,术中见肿块大小 5.0 cm×6.0 cm,呈暗黑色胶冻样,分叶状,蒂附着于右房外侧壁,靠近下腔静脉入口处,长度约 1 cm。病理提示灰红组织,肿瘤细胞呈星状或梭形,基质呈粘液胶冻样,诊断为心脏良

性肿瘤,心房粘液瘤。患者否认相关家族遗传性疾病,但结合患者病史,右侧乳腺纤维腺瘤术后(双侧乳腺结节),左肺下叶结节术后,合并甲状腺结节、右侧肾上腺结节、横结肠管状腺瘤、牙龈瘤、代谢性骨病,高度怀疑 Carney 综合征。最终经外周血基因检测发现 *PRKARIA* 基因突变而明确诊断,现仍门诊随访中。



注: A、B为术前超声,分别于胸骨旁四腔心切面及剑突下四腔心切面显示右房肿物; C为术后超声,心腔内未见占位; D为术后病理切片,为心房粘液瘤

图3 右房肿物切除前、后经胸超声心动图及病理结果

## 2 讨论

Carney 综合征在 1985 年由 Carney<sup>[1]</sup>首次提出,是一种罕见的常染色体显性遗传性疾病,是以心脏及皮肤粘液瘤、皮肤粘膜色素沉着、多发的内分泌功能亢进为主要特征的临床综合征<sup>[2]</sup>。17 号染色体 *PRKARIA* 基因与 Carney 综合征发病有关<sup>[3]</sup>。

心脏粘液瘤是 Carney 综合征重要的临床特征,发生率为 20%~40%<sup>[4]</sup>,在心脏任何部位均可出现,其中 80% 位于左心房,7%~20% 位于右心房,左心室、右心室相对较少<sup>[5]</sup>。心脏粘液瘤患者一般约有 3% 的复发率,但 Carney 综合征患者复发风险高达 30%<sup>[6-7]</sup>。由于肿瘤相关并发症可导致高致病率及高死亡率,如继发性瓣膜或流出道梗阻、充血性心力衰竭、血栓栓塞、心肌病、心律失常,

甚至猝死等,因此,心源性死亡是该病主要的致命原因<sup>[8]</sup>。

本文 2 例患者于体检首次或再次发现心房占位而就诊,因同时合并皮肤色素沉着及其他腺体肿瘤(乳腺、甲状腺),内分泌系统异常而高度怀疑 Carney 综合征,通过一级亲属筛查以及外周血基因检测,最终明确诊断。

Carney 综合征是一种累及多器官多系统的临床综合征,多学科综合诊断和评估对于早期诊断和筛查至关重要。该病目前尚无特殊治疗,以对症治疗为主。一旦发现心脏粘液瘤,建议应及早手术<sup>[9]</sup>。因该病复发率高,一些患者还需进行多次手术治疗<sup>[10]</sup>。此外,围手术期风险还包括低心输出量、脑卒中、心律失常等<sup>[8]</sup>。反复手术引起组织损伤可

能会导致心肌纤维化,最终进展到心房功能衰竭。极少数患者因肿瘤侵犯进入心肌,需要考虑心脏移植<sup>[8]</sup>。因此,术后建议每半年门诊随访心脏影像学检查。

Carney 综合征是极为罕见的遗传性疾病,心脏粘液瘤的发病率及复发率高,死亡风险大。超声心动图作为该疾病主要的心脏影像学检查手段之一,对于早期诊断、围手术期监测、术后随访等方面均具有重要价值。

### 参 考 文 献

- [1] Carney AJ, Gordon H, Carpenter PC, et al. The complex of myxomas, spotty pigmentation and endocrine overactivity[J]. *Medicine (Baltimore)*, 1985, 64(4):270-283.
- [2] Correa R, Salpea P, Stratakis CA. Carney complex: an update[J]. *Eur J Endocrinol*, 2015, 173(4):M85-M97.
- [3] Takigami M, Kawata M, Kintsu M, et al. Familial carney complex with biatrial cardiac myxoma[J]. *J Cardiol Cases*, 2017, 15(5):155-157.
- [4] Espiard S, Bertherat J. Carney complex[J]. *Front Horm Res*, 2013, 41:50-62.
- [5] Bjessmo S, Ivert T. Cardiac myxoma: 40 years' experience in 63 patients[J]. *Ann Thorac Surg*, 1997, 63(3):697-700.
- [6] Mahilmaran A, Seshadri M, Nayar PG, et al. Familial cardiac myxoma: Carney's complex[J]. *Tex Heart Inst J*, 2003, 30(1):80-82.
- [7] Shah IK, Dearani JA, Daly RC, et al. Cardiac myxomas: a 50-year experience with resection and analysis of risk factors for recurrence[J]. *Ann Thorac Surg*, 2015, 100(2):495-500.
- [8] Siordia JA. Medical and surgical management of Carney complex[J]. *J Card Surg*, 2015, 30(7):560-567.
- [9] Wei K, Guo HW, Fan SY, et al. Clinical features and surgical results of cardiac myxoma in Carney complex[J]. *J Card Surg*, 2019, 34(1):14-19.
- [10] Patibandla S, Brito D, Sloyer D, et al. Multimodality cardiac imaging enhances diagnosis and management of recurrent atrial myxomas in Carney complex[J]. *CASE (Phila)*, 2021, 5(4):209-212.

(收稿:2021-11-10 修回:2022-07-16)

(本文编辑:丁媛媛)