·病例报告·

Poland综合征合并冠状动脉性心脏病一例及文献复习

郭梦雅[1],耿璐[2],张芳[1],张岭楠[1],陈春红[1]*
([1]河北大学附属医院心血管内科,河北 保定 071000;[2]河北医科大学第二医院心血管内科,河北 石家庄 050000)

【关键词】 Poland综合征;胸大肌缺如;并指畸形;冠状动脉性心脏病
【中图分类号】 R597;R541.4 【文献标志码】 B 【DOI】 10.11915/j.issn.1671-5403.2025.08.135

1 临床资料

患者男性,66岁,主因“发作性心悸5年,加重伴胸闷10 d”入院。既往高血压病史10余年,余无特殊。查体:双上肢血压一致,为152/90 mmHg(1 mmHg=0.133 kPa);双侧脉搏一致,为65次/min,头面部查体未见异常。左侧胸廓较小,肋间隙凹陷(图1),双肺未闻及干湿性啰音。心脏及腹部查体未见异常。双上肢长度一致,左手第3、4、5指并指畸形,第2、3、4、5指短指畸形(图2),活动自如,肌力及肌张力正常。神经系统查体未见异常。入院后查心电图:窦性心律,电轴正常;经胸超声心动图:左房增大,二尖瓣返流(轻度),左房内径4.0 cm,射血分数61%;胸部CT:左侧胸大肌缺如(图3)。追问病史,患者诉自幼左侧胸廓塌陷,左手手指畸形。综上,补充诊断:胸大肌缺损并指综合征(Poland综合征)。

完善术前准备,行冠脉造影见:右优势型冠状动脉;左主干斑块;左前降支斑块,中段狭窄10%~30%;左回旋支斑块;右冠状动脉斑块,远段狭窄50%~70%。诊断:冠状动脉性心脏病(coronary heart disease,CHD),不稳定型心绞痛,给予阿司匹林联合氯吡格雷抗血小板聚集、阿托伐他汀调脂稳斑、地尔硫卓改善心肌缺血治疗后,患者好转出院。



A B

图1 患者胸廓图像

Figure 1 Patient's chest image

A: the patient's left chest is smaller than the contralateral side; B: there are retractions of left intercostal space.



图2 患者手部图像

Figure 2 Patient's left hand image

Left hand: 3rd, 4th, 5th fingers syndactyly; 2nd, 3rd, 4th, 5th fingers brachydactyly.

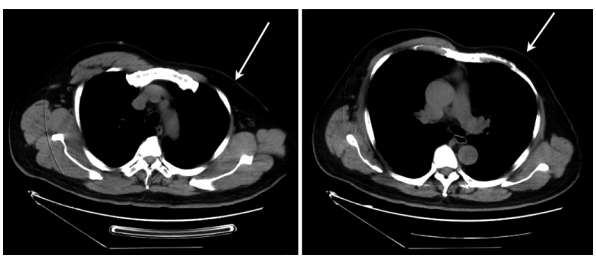


图3 患者胸部CT

Figure 3 Patient's chest CT

The arrow indicates absence of left pectoralis major muscle.

2 讨 论

Poland综合征是一种罕见的肌肉骨骼先天性畸形,典型特征是胸壁肌肉缺失或发育不全及同侧肢体发育异常,常见并指或短指[1]。Poland综合征的发病率约1/3000[2],男性比女性更常见(3∶1),右侧比左侧更常见(1.7∶1)[3]。国内近年的一项回顾分析则显示男∶女约2.4∶1,左∶右约0.87∶1[4]。本例Poland综合征患者合并CHD,此前未见报道。

Poland综合征的病因尚不明确,胚胎时期锁骨下动脉血液供应中断(subclavian artery supply disruption sequence,SASDS)导致相应一侧胸肌及肢端发育不全是目前广为认可

收稿日期:2024-09-04;接受日期:2024-10-18
通信作者:陈春红,E-mail:chunhongchen163@163.com

的假说[5]。该患者双上肢血压一致,超声示:双侧锁骨下动脉未见异常,不支持 SASDS 假说。染色体异常和基因突变是 Poland 综合征的可能病因。染色体异常可能与家族性的病例有关,有研究提出家族性 Poland 综合征具有可变外显率的常染色体显性遗传模式的可能[6],染色体 11q12.3 突变、染色体 10p13 和 10p14 之间的区域重复、染色体 6q21-q22.1 缺失等 Poland 综合征病例都有报道[7]。但多数 Poland 综合征为散发,也考虑基因突变的可能,亚甲基四氢叶酸还原酶(methylene tetrahydrofolate reductase,MTHFR)、凝血因子 V 和凝血因子Ⅱ的基因多态性作为易血栓基因的突变,可能在胚胎时期影响锁骨下动脉发育[8],其中 MTHFR 可能通过同型半胱氨酸水平导致 CHD 发生风险增加[9]。有 Meta 分析显示在中国人群中,A1298C MTHFR 基因多态性与 CHD 有相关性($P<0.05$)[10],凝血因子 V Leiden 突变、凝血因子Ⅱ G20210A 突变也可能通过影响凝血平衡影响 CHD[11]。经追问患者无 PS 家族病史,故染色体异常可能性小,但不除外基因突变的可能,建议患者行基因筛查,患者依从性差,未行此项检查。另外,外界环境因素如孕期吸烟、滥用可卡因、病毒感染等也可能影响 PS 的发生[2]。

Poland 综合征的表现多样,目前尚无统一的分类标准或指南。2018 年,Romanini 等[12]提出一种较为全面的分型方法:1 型,独立的胸肌缺损,无肋骨及上肢畸形;2a 型,胸肌缺损伴上肢畸形,无肋骨畸形;2b 型,胸肌缺损伴肋骨畸形,无上肢畸形;3 型,胸肌缺损伴上肢及肋骨畸形。依据此标准,本患者诊断为 Poland 综合征 3 型。

除了肌肉、骨骼的异常,Poland 综合征常合并多个系统的并发症,如:心血管系统(右位心、先心病),呼吸系统(肺疝、膈膨出),神经系统(Dandy-Walker 综合征、Poland-moebius 综合征),血液系统(凝血功能障碍、遗传性球形红细胞增多症),泌尿系统(肾发育不全、尿道下裂),肿瘤等[2]。因此,对于 Poland 综合征患者,应进一步评估其有无并发症。因本例患者为老年男性,肿瘤等疾病风险增加,已完善后期随访并嘱定期随诊。患者心脏位置及结构功能正常,除胸部及手部畸形外,余化验检查无明显异常,考虑 CHD 为动脉硬化的结果。

超声是目前诊断 Poland 综合征的一线影像学方法,CT 或 MRI 更加有助于手术患者的病情评估和术式选择[13]。多数 Poland 综合征患者是仅具有轻度功能残疾的简单类型,不需要早期手术干预。美容修复手术也是 Poland 综合征常见的手术类型[2],应在生长发育完成后择期进行整形手术来重建胸壁、构建乳房、矫正手指畸形等。背阔肌转皮瓣、自体脂肪组织填充、指蹼重建都是常用术式。目前认为,适当延迟手术有利于患者自行作出手术抉择,避免因生长发育而再次手术[14]。但 Poland 综合征作为一种先天发育畸形,如果患儿出现胸壁畸形压迫心肺、食管闭锁甚至危及生命等,则需早期手术干预[15]。成年患者也可能随着年龄增长出现畸形加重或其他并发症,应及时就诊。本例患者无 Poland 综合征导致的功能受限,无矫正胸壁及手指畸形的需求,故未行专科会诊及手术。

对于幼年 Poland 综合征患者,及时发现和规范诊疗有益于其生理和社会心理健康[14];对于 Poland 综合征合并 CHD 的患者,除 CHD 常规治疗外,应积极寻找病因,如果存在基因、染色体问题,能否将其作为治疗靶点,预防、发现或治疗相关并发症仍有待进一步研究。Poland 综合征作为罕见疾病,病因、分类、术式等多方面尚有待探索,期待这个病例可以为相关领域未来研究提供一定思路与帮助。

【参考文献】

[1] Kennedy KR, Wang AL. Poland syndrome[J]. N Engl J Med, 2018, 378(1): 72. DOI: 10.1056/nejmicm1709713.

[2] Hashim EAA, Quek BH, Chandran S.A narrative review of Poland's syndrome: theories of its genesis, evolution and its diagnosis and treatment[J]. Transl Pediatr, 2021, 10(4): 1008-1019. DOI: 10.21037/tp-20-320.

[3] Van Allen MI, Hoyme HE, Jones KL. Vascular pathogenesis of limb defects. I. Radial artery anatomy in radial aplasia[J]. J Pediatr, 1982, 101(5): 832-838. DOI: 10.1016/s0022-3476(82)80342-9.

[4] 钟文耀, 田文, 赵俊会, 等. Poland 综合征上肢畸形的临床分析[J]. 中国骨与关节杂志, 2017, 6(4): 248-251. DOI: 10.3969/j.issn.2095-252X.2017.04.003.

[5] Bavinck JN, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Möbius anomalies[J]. Am J Med Genet, 1986, 23(4): 903-918. DOI: 10.1002/ajmg.1320230405.

[6] Darian VB, Argenta LC, Pasyk KA. Familial Poland's syndrome[J]. Ann Plast Surg, 1989, 23(6): 531-537. DOI: 10.1097/00000637-198912000-00010.

[7] Vaccari CM, Tassano E, Torre M, *et al*. Assessment of copy number variations in 120 patients with Poland syndrome[J]. BMC Med Genet, 2016, 17(1): 89. DOI: 10.1186/s12881-016-0351-x.

[8] Atasoy HI, Yavuz T, Altunrende S, *et al*. A unique case of right-sided Poland syndrome with true dextrocardia and total situs inversus[J]. Eur J Pediatr, 2013, 172(2): 269-272. DOI: 10.1007/s00431-012-1794-5.

[9] Frosst P, Blom HJ, Milos R, *et al*. A candidate genetic risk factor for vascular disease: a common mutation in methylenetetrahydrofolate reductase[J]. Nat Genet, 1995, 10(1): 111-113. DOI: 10.1038/ng0595-111.

[10] Yang B, Fan S, Zhi X, *et al*. Geographical and ethnic distribution of MTHFR gene polymorphisms and their associations with diseases among Chinese population[J]. Clin Genet, 2017, 92(3): 243-258. DOI: 10.1111/cge.12929.

[11] Bararu Bojan I, Dobreanu S, Vladeanu MC, *et al*. The etiology of the thrombotic phenomena involved in the process of coronary artery disease — what is the role of thrombophilic genes in the development of this pathology? [J]. Int J Mol Sci, 2024, 25(10): 5228. DOI: 10.3390/ijms25105228.

[12] Romanini MV, Calevo MG, Puliti A, *et al*. Poland syndrome: a proposed classification system and perspectives on diagnosis and treatment[J]. Semin Pediatr Surg, 2018, 27(3): 189-199. DOI: 10.1053/j.sempedsurg.2018.05.007.

[13] Baldelli I, Baccarani A, Barone C, *et al*. Consensus based recommendations for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence)[J]. Orphanet J Rare Dis, 2020, 15(1): 201. DOI: 10.1186/s13023-020-01481-x.

[14] Baldelli I, Santi P, Dova L, *et al*. Body image disorders and surgical timing in patients affected by Poland syndrome: data analysis of 58 case studies[J]. Plast Reconstr Surg, 2016, 137(4): 1273-1282. DOI:10.1097/PRS.0000000000002018.

[15] Gui L, Shen S, Mei W. Anaesthesia for chest wall reconstruction in a patient with Poland syndrome: CARE-compliant case report and literature review[J]. BMC Anesthesiol, 2018, 18(1): 57. DOI: 10.1186/s12871-018-0518-4.

(编辑: 郑真真)