

新生儿左心室巨大横纹肌瘤 1 例

覃晓菲¹, 傅万海¹, 游楚明¹, 陈艳宇²

(南华大学教学医院广东省第二人民医院 1. 儿科; 2. 病理科, 广东 广州 510317)

[中图分类号] R73 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2009)12-1025-02

患儿, 男性, 1 d, 因呼吸急促、口周发绀 2 h 入院。患儿为第 1 胎第 1 产, 足月顺产出生, Apgar 评分 1 min、5 min 均为 10 分, 羊水清亮, 无脐带绕颈, 胎盘无异常。出生体重 3 650 g。其母孕期未行系统产科检查, 否认结节性硬化症及心脏肿瘤、心脏病家族史。查体: 呼吸 62 次/min, 足月儿外貌, 哭声、反应一般, 全身皮肤粘膜未见皮疹、出血点及瘀斑花纹, 口鼻周及肢端发绀明显。前囟平软, 1.5 cm × 1.5 cm。双侧眼睑无水肿, 瞳孔等大等圆, 直径约 3 mm, 对光反射灵敏, 胸廓双侧饱满, 以左侧较明显, 吸气性三凹征阳性, 双肺呼吸音粗, 未闻及啰音。心尖搏动位于第五肋间左锁骨中线外 0.5 cm, 心率 132 次/min, 律齐, 心前区可闻及Ⅲ/6 级收缩期杂音, 无震颤, 无传导。腹软, 未见胃肠型, 肝脏于右肋缘下 3 cm 可触及, 质软, 脾脏于左肋缘下 1 cm 可触及, 质软。四肢肌张力可, 拥抱、握持、觅食反射存在。

入科后即予清理呼吸道、吸氧及对症治疗, 紫绀无明显缓解。胸部 X 线提示心影巨大, 肺动脉段高度膨隆。心脏彩超检查左室增大, 左心室内探及一异常团块样回声, 大小约 36 mm × 31 mm, 占据大部分左室心腔, 团块回声较均匀, 轮廓清晰, 压迫左室流入道、流出道, 致使狭窄。超声检查提示: ①左室实性占位性病变, 考虑为粘液瘤; ②二尖瓣狭窄伴返流(中度); ③三尖瓣返流(轻度)。胸部 CT 平扫示心脏明显增大, 呈普大型, 相当于左心室区域可见一类圆形稍低密度影, 境界可见, 最大层面大小约为 42 mm × 38 mm, CT 值约为 3~6 HU, 密度均匀。提示: 左心室占位性病变, 考虑横纹肌瘤可能性大。生后 4 d 因经济原因家长放弃治疗, 生后 12 d 死亡。

尸体解剖报告: ①大体检查可见心脏总体积为 80 mm × 50 mm × 45 mm, 左室壁表面呈颗粒状突

起, 大血管走向及房室结构未见异常, 左心室几乎被肿物填塞, 室壁内有一灰白结节(图 1): 40 mm × 35 mm, 边界尚清, 质韧。②镜下可见心脏肿瘤为由心肌细胞组成界限清楚的结节, 多数细胞空泡变性, 可见“蜘蛛细胞”形成(图 2)。病理解剖诊断: 心脏横纹肌瘤(直径 40 mm, 填塞左心室)。死亡原因: 心肺功能衰竭。

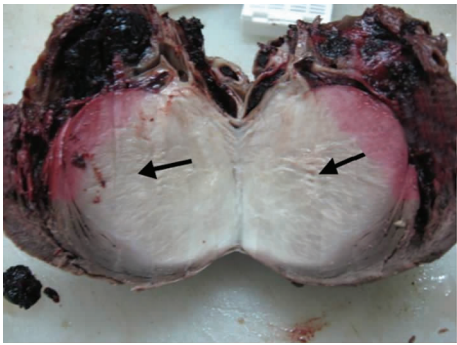


图 1 心脏切开剖面图肉眼观察 左心室几乎被肿物填塞, 室壁内有一灰白结节: 40 mm × 35 mm, 边界尚清。

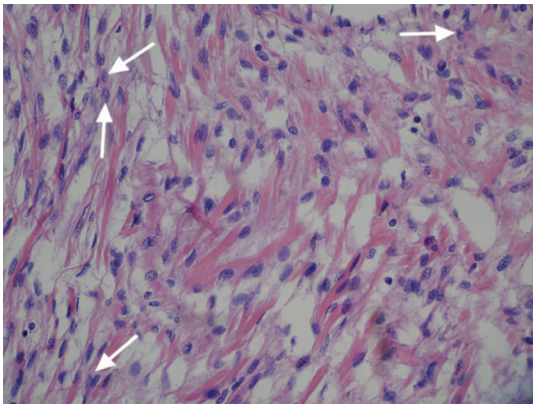


图 2 心脏肿瘤组织光镜观察(苏木精-伊红染色 × 400) 可见多量蜘蛛细胞, 箭头所示为典型蜘蛛细胞。

[收稿日期] 2009-06-26; [修回日期] 2009-07-24
[作者简介] 覃晓菲, 女, 在读硕士研究生。主攻方向: 新生儿疾病。

讨论:原发性心脏肿瘤在儿童中甚为少见,尸检中发生率为0.17%~28%^[1]。近年来,由于心脏非侵入性检查技术如超声心动图、CT、MRI的发展,发病率有所增加。小儿原发性心脏肿瘤大多为良性,其中以横纹肌瘤最常见,占60%以上。横纹肌瘤多发生于1岁以内婴儿,常有家族史。有报道约75%的心脏横纹肌瘤伴有结节性硬化症^[2],约60%的结节性硬化症患儿又伴有心脏横纹肌瘤^[3]。胎儿期即发现心脏横纹肌瘤者高度预示婴幼儿期结节性硬化症。多数学者认为横纹肌瘤并不是真正的肿瘤,而是发生在心脏的由条纹状肌纤维构成的错构瘤。其临床表现与肿瘤生长的部位、大小有关。由于该肿瘤细胞结构与Purkinje细胞结构类似,如果肿瘤位于房室交界处,则可起顺行传导(由心房向心室方向传导)旁路作用或是逆行传导(由心室向心房方向传导)旁路作用;还可因肿瘤引起心腔或瓣膜口明显梗阻而引起临床症状或心力衰竭甚至猝死。本例患儿由于肿瘤体积巨大,引起心室及瓣膜口明显梗阻,最终引起心肺功能衰竭而导致死亡。

心脏横纹肌瘤超声心动图的主要表现为:心腔内单个或多个圆形或椭圆形强回声团块,边界清晰,内回声均匀,位于室间隔或心室壁内,少见累及心房,但不会累及瓣膜^[4]。90%为多发性。在组织学上心肌为结节状。肉眼可见在心肌层内或突入于心腔内的多发结节,肿瘤周界分明,可有包膜或无,呈灰白色。镜下可见肿瘤组织呈圆形或卵圆形,核小,位于细胞中央,周围绕以薄层胞浆;核与细胞间连以纤细的放射线条,其间有糖原占据的大泡(蜘蛛细胞)。临床表现(心室流入和/或流出道梗阻、充血性心力衰竭、心律失常)结合超声心动图可对横纹肌瘤做出初步诊断。

部分横纹肌瘤随年龄增长,可自行消退^[5]或是体积减小,可能与患儿生后2~4岁期间由于肿瘤营养不良性钙化导致肿瘤细胞凋亡、坏死和粘液样变性有关;极少部分横纹肌瘤可随患儿年龄增长而增大。因此治疗视肿瘤所在位置及大小而定,位于室间隔及室壁的无症状小瘤,可定期随访;瘤体较大、有血流梗阻现象或发生室性心律失常,应手术切除,但当肿瘤多发且累及心脏壁内层时,无法行肿瘤全切,即使行肿瘤部分切除也会影响心室功能,此时宜行心脏导管支架置入术^[6],手术的主要目的是解除血流梗阻。本例肿瘤单发、体积巨大、边界尚清,有血流梗阻现象,宜尽早手术切除,但因瘤体巨大,几乎占据整个左心室腔,手术风险大。若肿瘤病变弥漫,手术切除困难,遗留正常心肌不足以维持心功

能,则需行心脏移植。如果横纹肌瘤体积过大、梗阻严重,一旦动脉导管关闭,在新生儿期则表现为血流动力学不稳定和严重紫绀,因此如果患儿生后即有紫绀、严重低氧血症、肝肿大等表现时,应及时使用前列腺素E1保持动脉导管开放,以便为手术治疗争取时间、提高术后成活率^[7]。有报道促肾上腺皮质激素可使心脏横纹肌瘤迅速增长^[8],因此心脏横纹肌瘤患儿宜慎用促肾上腺皮质激素。

伴结节性硬化症者预后差,一项meta分析研究^[9]发现,伴有结节性硬化症的心脏横纹肌瘤婴幼儿较不伴结节性硬化症者手术死亡率高;引起充血性心力衰竭者在新生儿期和婴儿期预后差;肿瘤直径≥20 mm者新生儿期死亡率较高。本例横纹肌瘤为单发,且体积巨大,实属罕见。也提示我们应重视孕妇产前系统检查如胎儿心脏超声检查,尤其是发现胎儿水肿或心律异常,更应行胎儿超声心电图检查,以便早期发现问题并及时处理。

[参考文献]

[1] Uzun O, Wilson DG, Wujanic GM, Parsons JM, De Giovanni JV. Cardiac tumours in children[J]. Orphanet J Rare Dis, 2007, 1(2):11.

[2] Sánchez Andrés A, Insa Albert B, Carrasco Moreno JI, Cano Sánchez A, Moya Bonora A, Súz Palacios JM. Primary cardiac tumours in infancy[J]. An Pediatr (Barc), 2008, 69(1):15-22.

[3] Meikle L, McMullen JR, Sherwood MC, Lader AS, Walker V, Chan JA, et al. A mouse model of cardiac rhabdomyoma generated by loss of Tsc1 in ventricular myocytes[J]. Hum Mol Genet, 2005, 14(3):429-435.

[4] 刘庆华,姜忠强,王哲,宋日宏,王景丽. 超声诊断小儿心脏横纹肌瘤2例[J]. 中国医学影像技术,2005,21(6):985.

[5] Shivakumaraswamy T, Vaideeswar P, Divate S, Khandekar J, Aqrawal N, Lanjewar C, et al. Rhabdomyoma of the right atrium: report of a case[J]. J Card Surg, 2008, 23(4):372-374.

[6] Ilin MV, Jaeqqi ET, Lee KJ. Neonatal rhabdomyoma causing right ventricular inflow obstruction with duct-dependent pulmonary blood flow: successful stenting of PDA[J]. Catheter Cardiovasc Interv, 2007, 69(6):881-885.

[7] Hofner G, Buheitel G, Koch A, Hofbeck M, Blum U, Singer H. Functional tricuspid atresia in a newborn infant with cardiac rhabdomyoma[J]. Klin Paediatr, 1997, 209(3):130-132.

[8] Hiraishi S, Iwanami N, Ogawa N. Images in cardiology. Enlargement of cardiac rhabdomyoma and myocardial ischaemia during corticotropin treatment for infantile spasm[J]. Heart, 2000, 84(2):170.

[9] Verhaaren HA, Vanakker O, De Wolf D, Suys B, Francois K, Matthys D. Left ventricular outflow obstruction in rhabdomyoma of infancy: meta-analysis of the literature[J]. J Pediatr, 2003, 143(2):258-263.

(本文编辑:王庆红)