

· 病例报告 ·

超声诊断马德隆病1例

曹建学¹, 吴倩¹, 缪应生¹, 季正标^{1, 2}

1. 金平县人民医院超声科, 云南红河哈尼族彝族自治州 661500 ;
2. 复旦大学附属中山医院超声科, 上海 200032

[关键词] 超声; 马德隆病; 多发性对称性脂肪瘤病; 诊断

中图分类号: R738.6; R445.1 文献标志码: A DOI: 10.19732/j.cnki.2096-6210.2023.06.015

1 资料

患者, 男性, 壮族, 49岁, 于2022年2月发现双侧肩部、颈部包块进行性增大1年就诊, 一般情况可, 否认疼痛、吞咽、呼吸困难等症状。平素身体状况良好, 既往饮酒史20年, 无吸烟史, 否认糖尿病、病毒性肝炎及特殊药物服用史。体格检查: 双侧颈部、肩背部及胸骨上窝弥漫性膨隆肿胀, 质软, 边界不清, 局部皮肤无红肿, 触痛(图1)。一般情况: 兴奋多语, 眼部充血, 面色潮红。实验室检查: 肝功能异常, 总胆红素40 $\mu\text{mol/L}$ (参考范围5.1~19.0 $\mu\text{mol/L}$), 间接胆红素30 $\mu\text{mol/L}$ (参考范围1.7~13.8 $\mu\text{mol/L}$), 谷草转氨酶/谷丙转氨酶为2.0 (参考范围0.8~1.5 $\mu\text{mol/L}$)。甲状腺功能, 肾功能正常。超声检查: 双侧颈部、肩背部及锁骨上窝皮下可见对称的弥漫性脂肪增厚回声, 较厚处约32 mm, 边界尚清, 形态不规则, 其内回声欠均匀, 内见条索状强回声间隔, 部分脂肪组织延伸至肌肉间隙, 彩色多普勒超声未见明显血流信号(图2A、B)。双侧甲状腺、涎腺未见肿大及占位性病变, 颈部淋巴结结构正常。计算机体层成像(computed tomography, CT)可见患者颈肩部对称性低密度脂肪分布, 边界尚清(图2C)。磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)显示

双侧颈部、肩背部大片T1加权成像(T1-weighted imaging, T1WI)和T2加权成像(T2-weighted imaging, T2WI)高信号异常脂肪组织堆积呈对称性分布, 边界清, 无明显包膜(图2D、E)。综合患者病史、体格检查、实验室检查及其他影像学检查, 超声诊断为马德隆病(Madelung disease)。由于当前患者无明显不适, 建议患者采取戒酒、保肝等保守治疗。

2 讨论

马德隆病又称良性对称性脂肪瘤病或多发性对称性脂肪瘤病, 是一种罕见的脂肪代谢障碍性疾病, 于1888年由德国的外科医师奥托·马德隆首次报道, 最常见于30~60岁长期饮酒的男性, 尤其在地中海地区国家中, 男女发病之比可达15~30:1^[1-3]。主要表现为颈项部、肩背部、躯体四肢近端等部位的皮下浅筋膜间隙和/或深筋膜间隙脂肪组织弥漫性、对称性增厚, 是一种良性疾病。该病的发病机制不明, 据有关报道^[4-5], 马德隆病的发生与乙醇密切相关, 过量的饮酒可能导致细胞线粒体功能障碍, β -肾上腺素能受体的数量和活性下降, 棕色脂肪细胞病变, 引起脂肪代谢紊乱, 致使脂肪组织在局部不受控制地异常堆积。

马德隆病主要可分为三型: I型的特征是脂



图1 患者临床图像

患者呈“假运动员”外表。A: 患者的正面观; B: 患者的背面观。

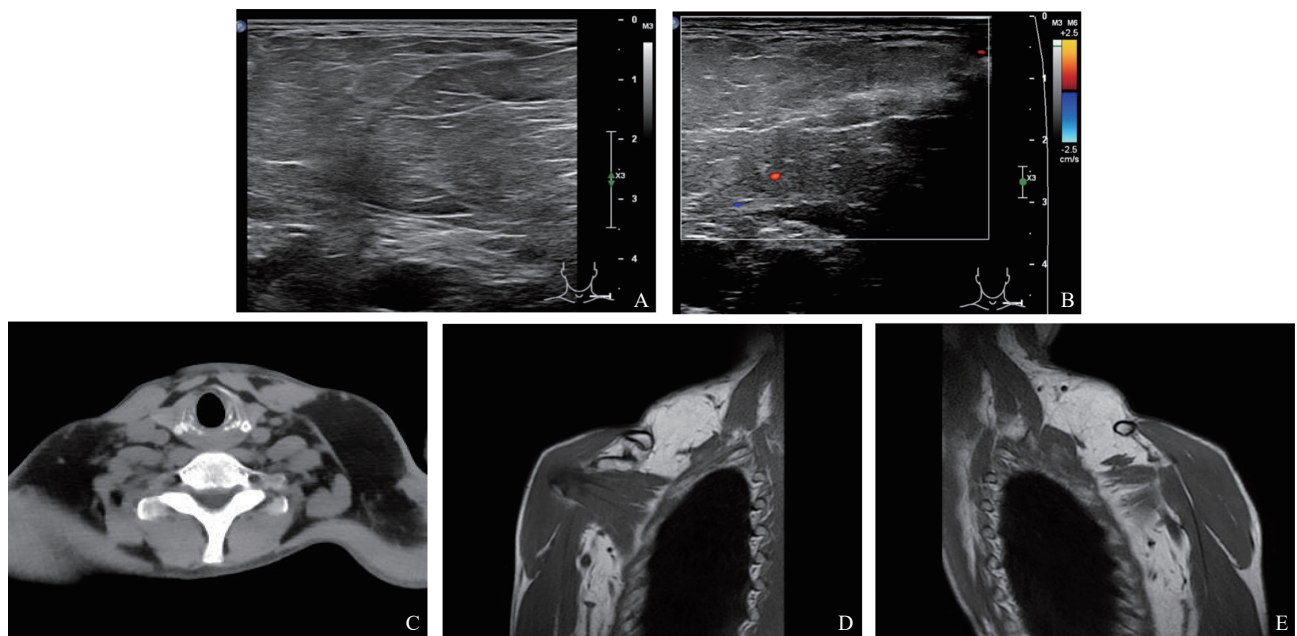


图2 患者颈肩部包块影像图

A: 灰阶超声显示颈部皮下低回声脂肪组织明显增厚, 内见强回声条索状分隔; B: 彩色多普勒超声显示内部无明显血流信号; C: CT显示双侧颈肩部对称性增厚的低密度脂肪组织; D: 右侧颈肩部T1WI显示高信号增厚的脂肪组织; E: 左侧颈肩部T1WI显示高信号增厚的脂肪组织。

肪主要堆积于颈部、肩部及上胸部, 形成“马领”或“假运动员”外表; II型的特征是脂肪堆积于上背部、三角区、臀部及大腿; III型为儿童先天性脂肪堆积。本例患者主要表现为颈肩部的脂肪堆积, 为I型。马德隆病的诊断主要依靠临床表现、体格检查、患者长期饮酒病史和影像学检查。超声检查可见患者颈部、肩部等皮下脂肪组织呈对称性的增厚, 边界不清; CT表现可见界限分明的低密度脂肪对称性增厚; MRI扫描呈典型的短T1、长T2信号, 在脂肪抑制序列上呈低信号等。CT和MRI能更清晰地显示脂肪分布范围

及浸润程度, 而患者脂肪分布的特征通常无明显的边界与包膜, 故一般依靠影像即可确诊, 无需穿刺活检或术后病理学检查^[6-7]。

马德隆病在中国罕见, 诊断此病需排除其他疾病, 如脂肪瘤、脂肪肉瘤、库欣综合征、甲状腺肿大等。本病的治疗主要包括戒酒、控制体重、药物和手术, 马德隆病患者不受控制的脂肪堆积, 可能压迫颈部气管、食管, 导致呼吸及吞咽困难, 因此治疗目的是为了缓解患者的压迫症状, 恢复美观, 提高生活质量, 完全戒酒才能防止本病治疗后复发。

[参 考 文 献]

- [1] VASSALLO G A, MIRIJELLO A, TARLI C, et al. Madelung's disease and acute alcoholic hepatitis: case report and review of literature [J]. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*, 2019, 23(14): 6272-6276.
- [2] WANKE J, YONGJING F. A case report of Madelung's disease in China [J]. *Radiol Case Rep*, 2022, 17(2): 320-325.
- [3] 彭 欣, 卿笃信. 马德龙综合征6例报告 [J]. *内科*, 2019, 14(3): 377-378.
- [4] ENZI G, Busetto L, SERGI G, et al. Multiple symmetric lipomatosis: a rare disease and its possible links to brown adipose tissue [J]. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*, 2015, 25(4): 347-353.
- [5] 王 菲, 王炳元. 乙醇性肝病的少见表现: 马德龙综合征 [J]. *实用肝脏病杂志*, 2014, 17(3): 287-290.
- [6] JAŻWIEC P, PAWŁOWSKA M, CZERWIŃSKA K, et al. Madelung's disease as an example of a metabolic disease associated with alcohol abuse—diagnostic importance of computed tomography [J]. *Int J Environ Res Public Health*, 2022, 19(9): 5168.
- [7] WILLIAMS D W 3rd, GINSBERG L E, MOODY D M, et al. Madelung disease: MR findings [J]. *AJNR Am J Neuroradiol*, 1993, 14(5): 1070-1073.

(收稿日期: 2023-08-09 修回日期: 2023-10-11)