

• 病例报告 •

Poland 综合征合并乳腺癌一例

周冰峰 李海平 范忠林

Poland 综合征是一种罕见的先天畸形症候群,包括胸大肌、胸小肌缺如或发育不良,同侧乳腺发育不良或缺如,同侧胸廓发育不良,同侧上肢发育不良或缺如^[1]。Poland 综合征合并恶性肿瘤的病例文献曾有报道,但是合并乳腺癌的病例并不多见,笔者报告 1 例本院收治的 Poland 综合征合并乳腺癌患者。

1 临床资料

患者女性,42 岁,因右乳肿物 2 年于 2009 年 6 月 17 日住院。家族中无乳腺癌病史及 Poland 综合征病史。体格检查:体温 36.6 °C,脉搏 84 次/min,呼吸 20 次/min,血压 129/88 mm Hg(1 mm Hg=0.133 kPa)。体型偏瘦,右上肢短小,无肘关节,右手蹼样畸形,未见手指及手掌样结构。右胸壁平坦,无反常呼吸运动,右乳头及乳晕发育良好,右乳外上象限局限隆起(图 1),触诊肿物 6 cm×4 cm,质硬,边界不清,表面不光滑,活动差,与皮肤粘连,与胸肌无粘连,右腋下可触及一约 0.8 cm 淋巴结,质硬,活动。右锁骨上可触及一约 1 cm 的淋巴结,质硬,活动。左乳未触及肿物,左腋下及左锁骨上未触及淋巴结。右乳肿物穿刺活检报告:乳腺癌组织。术前行胸部 CT 检查:右侧乳腺内可见类圆形软组织肿物影,两侧腋窝及纵隔内未见肿大淋巴结,两肺门不大,肺纹理清晰,未见占位征象。其余辅助检查未发现其他器官转移情况。初步诊断为:(1)右乳腺癌(T₃N₃M₀)IIIc 期;(2)Poland 综合征。因患者拒绝行新辅助化疗,而行右乳腺癌改良根治术,术中发现患者胸大、小肌缺如,肋间肌及背阔肌均较薄弱。手术顺利,术后恢复良好(图 2)。术后病理检查结果:肿物直径 4 cm×3 cm×3 cm,瘤组织蜕变,乳腺浸润性导管癌分化Ⅲ级,淋巴结 27/29 转移。癌组织免疫组化检查:雌激素阴性,孕激素阴性,HER-2/neu(+).

2 讨论

Poland 综合征发病率为 1/32 000,乳腺癌患者合并 Poland 综合征并进行外科治疗的病例报道很少见^[1]。Poland 综合征为一组先天性畸形,于 1841 年 Poland 首次报道,男性多于女性,多为单侧。它包括:(1)胸大肌缺失或肋骨、肋软骨畸形或部分缺失影响胸壁运动,重者有肺组织疝出。(2)手部、前臂、上臂发

作者单位:050012 石家庄,河北医科大学第四医院外一科

通信作者:李海平, E-mail:haiping8880@hotmail.com



图 1 患者入院时胸壁及右上肢情况



图 2 患者术后第 5 天胸壁及右上肢情况

育不良,指骨短缩、腕骨融合,前臂短缩、尺桡骨短缩、缺手畸形、指骨部分缺失等。指间蹼状粘连完全或不完全性并指畸形。(3)脊柱侧弯发育不良。(4)偶见心脏畸形,如右位心及肾发育不良^[2]。有作者认为以上临床特点很少同时表现于同一例患者^[3]。Ravitch 等^[3]曾绘制 Poland 综合征典型示意图如图 3。

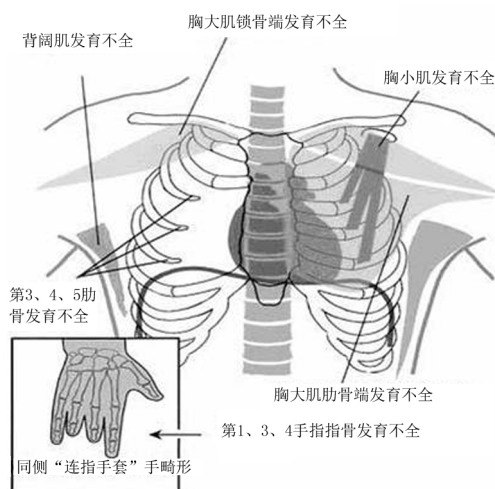


图 3 Poland 综合征的典型解剖学表现

Poland 综合征的病因目前还不完全清楚。有作者认为在胚胎发育第 6 周,毗邻胸壁的上肢芽处在分化期,这时突然中断胚胎的供血会导致同侧锁骨下动脉或其分支发育不良,锁骨下动脉损伤的位置及其血流量减少的程度决定了畸形的严重程度和范围^[4]。胸廓内动脉发育不良会导致胸大肌胸骨段缺如,肱动脉发育不良会导致手的异常发育。另一个理论是卵子受精后 16~28 d 胚胎中胚层分化异常(胸肌由中胚层分化而来)^[5]。该理论可解释 Poland 综合征的所有临床特点。文献还报道了以下可能的原因^[3,6-7],如:常染色体显性遗传、单基因缺失、外伤、病毒感染、流产导致的子宫内膜损伤、环境中化学物质的影响等。部分 Poland 综合征患者可采用外科手术方法纠正,手术适应证如下^[8]:(1)单侧胸壁重度塌陷;(2)心脏和肺缺乏胸壁的保护;(3)胸壁的反常呼吸运动;(4)女性乳腺发育不全或不发育,男性因胸肌或腋前皱襞缺如而影响美观要求手术。具体手术方法视具体畸形情况而定,背阔肌转移皮瓣修复 Poland 综合征应用较多,手术方法较成熟。

本患者为中年女性,右乳腺肿块较大,无乳腺癌家族史,钼靶片显示为典型的恶性肿瘤表现,右侧乳腺发育尚可,无明显发育不良表现,胸大肌和胸小肌缺如,腋前皱襞消失,右上肢短小,右手为蹼样畸形。外科手术采用乳腺癌改良根治术。患者手术耐受性良好,术后恢复顺利。可见,合并 Poland 综合征的妇女也应像同龄健康妇女一样,常规作乳腺癌筛查(乳腺自查或钼靶摄像等),以求早期发现,早期治疗。被诊断为乳腺癌的 Poland 综合征患者,一般可耐受手术为主的乳腺癌综合治疗。

【关键词】 乳腺肿瘤;Poland 综合征

【中图分类号】 R737.9 【文献标识码】 B

参考文献

- [1] Khandelwal A, OHea BJ, Garguilo G. Breast cancer in a patient with Poland's syndrome. *Am Surg*, 2004,70:491-495.
- [2] 陈刚,姜会庆,洪志坚,等. Poland 氏综合征 1 例. *实用美容整形外科杂志*, 2000,11:164.
- [3] Ravitch MM. Poland's syndrome//Ravitch MM. Congenital deformities of the chest wall and their operative correction. Philadelphia, London, Toronto: WB Saunders, 1977:233-271.
- [4] Merlob P, Schonfeld A, Ovadia Y, et al. Real-time echo-Doppler Duplex Scanner in the evaluation of patients with Poland sequence. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*, 1989,32:103-108.
- [5] Bamforth JS, Fabian C, Machin G, et al. Poland anomaly with a limb body wall disruption defect: case report and review. *Am J Med Genet*, 1992,43:780-784.
- [6] Freire Maia NF, Chautard EA, Opitz JM, et al. The Poland syndrome: clinical and genealogical data, dermatoglyphic analysis, and incidence. *Hum Hered*, 1973,23:97-104.
- [7] David TJ. Nature and etiology of the Poland anomaly. *N Engl J Med*, 1972,287:487-489.
- [8] Alexander A, Fokin, Francis Robicsek. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg*, 2002,74:2218-2225.

(收稿日期:2009-09-10)

(本文编辑:罗承丽)

周冰峰,李海平,范忠林,等. Poland 综合征合并乳腺癌一例[J/CD]. *中华乳腺病杂志:电子版*, 2010,4(2):227-229.