

· 病例报告 ·

神经纤维瘤病伴单侧乳腺异常增生一例

董赞 马行天 李晓梅

神经纤维瘤病(neurofibromatosis)是一种良性的周围神经疾病,属于常染色体显性遗传病,起源于周围神经鞘神经内膜的结缔组织。可分为 I 型和 II 型^[1]神经纤维瘤病。乳腺增生是正常乳腺小叶生理性增生与复旧不全,乳腺正常结构出现紊乱,属于病理性增生,它是既非炎症又非肿瘤的一类疾病^[2]。本中心于 2013 年 3 月 1 日收治 1 例 I 型神经纤维瘤病伴单侧乳腺异常增生的患者,现报道如下。

1 临床资料

患者,女性,45 岁,全身散在多处皮肤结节,双乳不对称 30 余年,右乳迅速增大以致严重影响日常生活 3 年。患者自幼右乳较左乳稍大,但未影响形体外观,双侧腋下无副乳腺,42 岁开始患者右乳迅速增大,至此次入院右乳已下垂至右侧髂棘水平,严重影响正常行走及日常生活。2013 年 3 月 1 日入本科就诊。患者 41 岁时曾因右侧会阴巨大肿物(39 cm×30 cm×11 cm)于本院骨科就诊,诊断为 I 型神经纤维瘤病,行右侧会阴巨大肿物切除+右侧腹股沟淋巴结活组织检查术。术后病理显示右侧会阴巨大神经纤维瘤,伴副乳组织及右腹股沟淋巴结反应性增生。既往无其他疾病,育有一子,直系亲属均健康,否认家族神经纤维瘤病史及其他遗传病史。入院查体:头颅枕部、右前额眉弓处、躯干、右腋窝、四肢、会阴多处可见突出于皮肤表面肿物,相互融合,大小不一,质软,无压痛。右乳头受牵内陷,右乳较左乳巨大,站立位右侧乳房下垂至髂前上棘下 2 cm(图 1),右乳约 30 cm×25 cm,左乳正常。脊柱无畸形,四肢长短一致,活动自如,未见畸形。血常规、肝肾功能、凝血功能正常。胸部 CT 显示右侧巨大乳腺组织,双肺未见异常。彩色超声显示右乳多条导管扩张伴导管内絮状回声,左乳多发囊肿,BI-RADS 3 级,肝脏多发囊肿,膀胱左侧壁探及多个乳头状结节,最大约 1.7 cm×1.6 cm,边界清晰,考虑乳头状瘤。子宫前壁探及 1.7 cm×1.4 cm 稍高回声,考虑肌瘤。

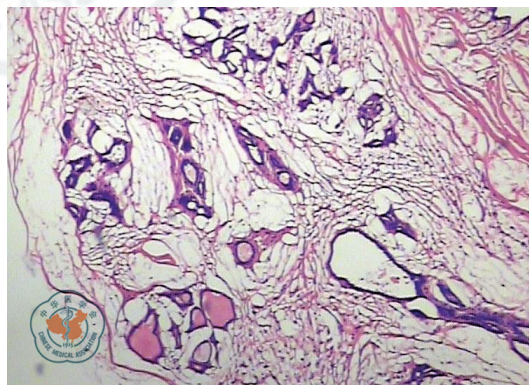
骨科会诊意见:未见骨、肌肉组织病变。泌外科会诊意见:考虑膀胱壁乳头状瘤,若出现排尿困难,可行膀胱造瘘治疗。因患者本人要求,于 2013 年 3 月 4 日全身麻醉

下行右乳单纯切除术。术后病理:乳腺标本 30 cm×24 cm×7 cm,腺体及纤维结缔组织增生,部分导管扩张,右乳腺病伴导管内乳头状瘤样增生及囊肿形成(图 2),基底及乳下组织均阴性。切口 I 期愈合。术后 3 个月随访,切口愈合,患者已恢复正常工作及日常生活。



右乳下垂至右侧髂前上棘下 2 cm

图 1 术前乳房外观



镜下见纤维结缔组织增生,导管扩张及囊肿形成

图 2 术后乳腺组织病理图(HE ×100)

2 讨论

I 型神经纤维瘤病是常见的常染色体显性遗传病之一,但其外显率不一,约 50%~60% 病例有家族史,其余源自新的自发突变^[3]。本例患者否认家族史,可能是由于新的自发突变。既往文献中有 I 型神经纤维瘤病出现单侧肢体增生、畸形的报道^[4-5],而本例患者无骨、肌肉组织病变,无肢体畸形。因患者经济因素未能对其及家庭成员行遗传学方面的筛查,患者既往右侧腹股沟巨大肿物病理

提示右侧会阴巨大神经纤维瘤伴副乳组织,不能排除染色体异常或者生长发育异常。入院时也考虑过巨乳症的可能性。巨乳症为女性乳房过度发育,含腺体及脂肪结缔组织过度增生,体积超常,与躯体明显失调,但多见于青春期或青年女性,常同时发生在两侧乳腺,偶见于单侧乳腺。从患者发病经过来看,排除了巨乳症的可能。

本例患者行右乳单纯切除术治疗。由于神经纤维瘤病瘤体常呈多发,肿瘤内富有粗大而不能收缩的血窦,切除时极易发生大出血甚至导致患者死亡,故对于神经纤维瘤本身的治疗,除非出现压迫症状、影响形体及正常生活或有恶变征象时,才主张行手术切除。为减少患者术中出血,笔者在手术治疗时采取了下列措施:(1)避开神经纤维瘤组织,从正常组织作切口;(2)术中尽量结扎血管;(3)控制手术时间,共历时 30 min^[6]。本例术后病理确认为右侧乳腺异常增生、I 型神经纤维瘤病。目前对 I 型神经纤维瘤病患者的治疗尚无有效方法,主要是对新发病例进行登记,并定期随访。对出现组织异常生长影响日常生活质量的患者,尽量行外科手术治疗,以改善其生活质量。

董赞,马行天,李晓梅.神经纤维瘤病伴单侧乳腺异常增生一例报告[J/CD].中华乳腺病杂志:电子版,2013,7(5):384-385.

【关键词】 神经纤维瘤病; 乳腺囊肿; 乳头状瘤
【中图法分类号】 R737.9 【文献标志码】 B

参考文献

- [1] 廉翠红,刘维达.神经纤维瘤病遗传与基因研究进展[J].国外医学(皮肤性病学分册),2002,28(6):368-371.
- [2] 辛智芳.乳腺增生症的分类和诊治[J/CD].中华乳腺病杂志:电子版,2008,2(6):689-694.
- [3] 操德智,周列民. I 型神经纤维瘤病遗传学发病机制的研究进展[J].国外医学(遗传学分册),2003,26(2):89-92.
- [4] Kim HW, Weinstein SL. Spine update. The management of scoliosis in neurofibromatosis [J]. Spine, 1997, 22(23):2770-2776.
- [5] Vitale MG, Guha A, Skaggs DL. Orthopaedic manifestations of neurofibromatosis in children: an update[J]. Clin Orthop Relat Res, 2002, (401):107-118.
- [6] 王亭,邱贵兴.神经纤维瘤病在骨科中的表现及治疗[J].中华骨科杂志,2005,25(4):245-247.

(收稿日期:2013-08-19)

(本文编辑:刘军兰)

中华医学会