

DOI:10.16781/j.CN31-2187/R.20211307

• 病例报告 •

以腹泻为主要表现的 POEMS 综合征 1 例报告

钱小溪¹, 谢菁菁¹, 于顾然^{2*}

1. 南京中医药大学第一临床医学院, 南京 210029

2. 南京中医药大学附属医院脑病中心, 南京 210029

[关键词] POEMS 综合征; 腹泻; 周围神经病; 系统性轻链型淀粉样变性

[中图分类号] R 745.4; R 442.2

[文献标志码] B

[文章编号] 2097-1338(2022)08-0979-02

POEMS syndrome with diarrhea as the main manifestation: a case report

QIAN Xiao-xi¹, XIE Jing-jing¹, YU Gu-ran^{2*}

1. The First Clinical Medical College, Nanjing University of Chinese Medicine, Nanjing 210029, Jiangsu, China

2. Encephalopathy Center, Affiliated Hospital of Nanjing University of Chinese Medicine, Nanjing 210029, Jiangsu, China

[Key words] POEMS syndrome; diarrhea; peripheral neuropathy; systemic light chain amyloidosis

[Acad J Naval Med Univ, 2022, 43(8): 979-980]

1 病例资料 患者男, 62岁, 因“腹泻2年, 加重1个月”于2021年9月4日入院。2年前无明显诱因出现腹泻, 每天2~3次, 腹痛时发作。2年间患者体重下降15 kg, 多次发生晕厥, 于外院诊断为慢性肠炎、体位性低血压, 予对症治疗后未见好转。1个月前出现腹泻次数增多伴头晕, 遂至南京中医药大学附属医院就诊, 以“腹泻”收住入院。入院时见: 患者腹泻腹痛, 头晕, 四肢乏力, 双足底疼痛伴活动不利, 双下肢轻度浮肿。否认其他慢性病史; 无吸烟、饮酒史; 无药物、食物过敏史; 父亲有高血压, 否认其他家族遗传史。

入院查体: 患者神清, 精神可, 贫血貌, 体型偏瘦, 皮肤偏黑, 臀部及双下肢多处皮肤破溃(直径2~5 cm), 有色素沉着; 心肺听诊阴性, 肠鸣音亢进, 余腹部查体未见异常。双下肢踝以下轻度指凹性水肿。右上肢肌力5级, 左上肢肌力5⁻级, 右下肢肌力4级, 左下肢肌力4⁻级, 四肢肌张力正常, 双侧跟腱反射减弱, 双侧踝关节以远痛觉过敏, 病理征(-), 脑膜刺激征(-)。

实验室检查: 血常规白细胞计数 $3.56 \times 10^9/L$, 红细胞计数 $2.84 \times 10^{12}/L$, 血小板 $165 \times 10^9/L$, 血红

蛋白 $89 g/L$; 三碘甲状腺原氨酸 $0.22 ng/mL$, 游离T3 $2.1 pg/mL$; IgG重链阳性, λ 轻链阳性; 癌胚抗原 $9.55 ng/mL$, 铁蛋白 $383.90 ng/mL$; 血管内皮生长因子(vascular endothelial growth factor, VEGF) $46.62 pg/mL$ 。肠镜镜下诊断: 慢性结肠炎。肠镜病理示: (回肠末端、乙状结肠、直肠)肠黏膜组织固有层可见少量淋巴细胞、浆细胞浸润; 特殊染色刚果红(-)、Masson染色(-)。肌电图示: 双下肢周围神经损伤(累及远端和近端、运动和感觉、轴索和髓鞘, 轴索损伤显著), 神经源性损害。骨髓涂片示: 骨髓增生活跃, 血小板成簇易见; 浆细胞占4%。骨髓穿刺病理: 骨髓增生活跃; 间质浆样细胞小簇状聚集, 占有核细胞约5%, 并具有轻链限制性。心脏彩色超声示: 左心房增大, 右心房、右心室内径达正常值高限, 室间隔增厚, 肺动脉高压(轻度), 心包积液(极少量), 左心室舒张功能减退。胸部CT示: 心影梨形, 双侧胸腔积液。

患者住院期间曾突发低血压($63/36 mmHg$, $1 mmHg=0.133 kPa$), 急查B型钠尿肽前体 $9 210 pg/mL$; 血清高敏肌钙蛋白 $64 pg/mL$; 心电图示: 窦性心律, 室内传导阻滞, ST-T改变, QT间期延长。

[收稿日期] 2021-12-26

[接受日期] 2022-03-29

[基金项目] 国家自然科学基金(81573771), 江苏省自然科学基金(BK20191506)。Supported by National Natural Science Foundation of China (81573771) and Natural Science Foundation of Jiangsu Province (BK20191506)。

[作者简介] 钱小溪, 硕士生。E-mail: 1409754947@qq.com

*通信作者(Corresponding author)。Tel: 025-86617141, E-mail: 13912980709@163.com

复查心脏彩色超声:左心室壁增厚,提示心肌淀粉样变可能,左心室舒张功能减退(Ⅱ级)。

结合患者症状体征及辅助检查,考虑诊断为POEMS综合征。具体治疗方案:泊马度胺4 mg,第1~21天口服;环磷酰胺0.4 g,第1~3天、第14~16天静脉滴注;甲泼尼龙40 mg,第1~6天、第14~19天静脉滴注。3周后患者腹泻乏力好转,于2021年10月26日出院,目前仍在随访中。

2 讨论 POEMS综合征是一组以多发性周围神经病变和单克隆浆细胞增殖为主要表现的临床症候群^[1],其发病率低、致残率高,目前已列入我国首批罕见病目录。Bardwick等^[2]取该病五大临床特征的英文首字母:多发性神经病(polyneuropathy)、脏器肿大(organomegaly)、内分泌疾病(endocrinopathy)、M蛋白(M protein)和皮肤改变(skin changes),将其命名为POEMS综合征。

POEMS综合征临床表现多样,常易误诊;大多数患者以周围神经病变起病,以腹泻起病临床少见。POEMS综合征的诊断主要采用Dispenzieri^[3]提出的标准,即需要满足2项强制标准、至少1项主要标准和至少1项次要标准。强制标准包括多发性神经病变和单克隆浆细胞增殖性异常,主要标准包括硬化性骨病变、卡斯尔曼病、血VEGF水平升高,次要标准包括脏器增大、血液容量增加(周围性水肿、腹腔积液、胸腔积液)、内分泌疾病、皮肤改变、视乳头水肿、血小板增多症。本例患者因腹泻辗转就诊于多家医院,收住南京中医药大学附属医院后曾考虑溃疡性结肠炎,溃疡性结肠炎可出现顽固性腹泻及体位性低血压,但不能解释患者其他症状。反复询问患者后诉四肢麻木(双下肢症状重于双上肢),考虑慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病(chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy, CIDP)及POEMS综合征。POEMS综合征常被误诊为CIPD,两者均可表现为亚急性运动性多神经根神经病,但POEMS综合征表现为均匀脱髓鞘和更严重的轴突丢失^[4]。患者肠镜病理示肠黏膜组织固有层淋巴细胞、浆细胞浸润,骨髓穿刺见浆细胞增殖并具有轻链限制性,结合其λ轻链异常、周围神经病变、心脏增大、皮肤色素沉着、甲状腺功能异常等症状明确POEMS综合征诊断。本例患者从发现症状到确诊历时2年余。

患者2年间多次因晕厥住院,于外院确诊为体位性低血压。在南京中医药大学附属医院住院期间,也曾突发低血压,结合症状及辅助检查考虑患者可能

合并系统性轻链型淀粉样变性。系统性轻链型淀粉样变性是一种全身性疾病,主要影响肾脏和心脏,周围神经系统和胃肠道均可能受累出现相应症状,如心力衰竭、低血压、周围神经病变、慢性腹泻等,需与POEMS综合征进行鉴别。其诊断需组织活检病理证实有淀粉样蛋白沉积,具体表现为刚果红染色阳性。一般来说有症状的器官或组织活检阳性率>95%,皮下脂肪为75%~80%,骨髓为50%~65%^[5]。肠黏膜活检的阴性结果并不一定能排除系统性轻链型淀粉样变性,为明确诊断需进一步行心内膜活检,但患者及家属拒绝。

综上所述,POEMS综合征起病隐匿,临床表现复杂多样,诊断困难,这要求临床医师全面、仔细地进行病史询问和体格检查,坚持遵循“一元论”的原则进行诊断。对POEMS综合征患者不能局限于一种诊断,需要完善必要的实验室检查,以发现是否合并其他疾病。国内研究发现POEMS综合征在未得到明确诊断及治疗前的中位生存时间仅为5~7年^[6]。因此,临床医师需提高对POEMS综合征的认识,减少误诊、漏诊,尽早予以明确诊断及治疗。

[参考文献]

- [1] DISPENZIERI A, GERTZ M A. Treatment of POEMS syndrome[J]. *Curr Treat Options Oncol*, 2004, 5: 249-257.
- [2] BARDWICK PA, ZVAIFLER N J, GILL G N, NEWMAN D, GREENWAY G D, RESNICK D L. Plasma cell dyscrasia with polyneuropathy, organomegaly, endocrinopathy, M protein, and skin changes[J]. *Medicine*, 1980, 59: 311-322.
- [3] DISPENZIERI A. POEMS syndrome: 2019 update on diagnosis, risk-stratification, and management[J]. *Am J Hematol*, 2019, 94: 812-827.
- [4] SAKUTA K, MUKAI T J, SUZUKI K, NISHIWAKI K, YAGUCHI H. Irreversible vasculopathy proceeds rapidly in POEMS syndrome[J]. *Intern Med*, 2019, 58: 3573-3575.
- [5] 中国系统性轻链型淀粉样变性协作组,国家肾脏疾病临床医学研究中心,国家血液系统疾病临床医学研究中心. 系统性轻链型淀粉样变性诊断和治疗指南(2021年修订)[J]. *中华医学杂志*, 2021, 101: 1646-1656.
- [6] LI J, ZHOU D B, HUANG Z, JIAO L, DUAN M H, ZHANG W, et al. Clinical characteristics and long-term outcome of patients with POEMS syndrome in China[J]. *Ann Hematol*, 2011, 90: 819-826.

[本文编辑] 高素芳