医学疑难病例诊治奖申报书

一、项目基本情况

专业评审组： 内科学组 **项目编号：2026-E-0056**

疑难病例名称	**中文名称：**从Takotsubo综合征到SDHB缺失型副神经节瘤：一例青年女性反复心衰的溯源诊断路		
	英文名称：From Takotsubo Syndrome to SDHB-Deficient Paraganglioma: A Diagnostic Odyssey of Recurrent Heart Failure in a Young Woman		
主要完成人	刘福颂、王芳、 李晓云 、王文楠、丁宏伟、吕领燕、赵贤慧		
主要完成单位（单位等级）	青岛市第三人民医院（三级）		
申报科室	心内科	**协作科室**	重症医学科、医学影像科、泌尿外科
申报学科	临床医学//内科学//心血管病学		
住院病历号	0001024449		
诊疗救治水平	☑ 省内领先 ☐ 国内领先 ☐ 国际领先		
实施时间	2024年6月29日 至 2025年8月16日		
第一完成人所在单位意见	负责人签名： 单位（公 章）： 年 月 日	**推荐单位意见**	负责人签名： 单位（公 章）： 年 月 日

二、推荐单位意见

推荐单位	青岛市医学会		
推荐等级	二等奖		
联 系 人	张韬	**联系电话**	18661898669
通讯地址	青岛市市南区东海中路11号甲，海情大酒店C1座5408	**电子邮箱**	18661898669@wo.cn

推荐意见（限600字）

该病例是一例极具临床教学价值及科研启发意义的疑难危重症典型病例。患者为30岁女性，以“反复憋气、急性心力衰竭”为首发表现，早期EF值31%，伴血压骤升，临床表现高度疑似Takotsubo综合征。在“迷雾重重”的表象下，青岛市第三人民医院心内科团队抽丝剥茧，通过细致临床观察（室间隔肥厚、血压波动）、精准生化定性（血/尿儿茶酚胺及代谢产物显著升高）、影像学定位（腹部CT/超声）及基因检测（SDHB基因c.424-1G>T杂合变异），最终确诊为“SDHB缺失型副神经节瘤”，并成功实施手术切除。该病例：1.诊断逻辑严谨、溯源意识强：团队没有将“疑似Takotsubo综合征”作为诊断终点，而是通过敏锐捕捉“年轻、反复发作、血压高、心肌肥厚”等不典型特征，跨越表象成功揭示了隐藏的继发性病因。2.诊疗路径符合精准医学理念：从临床表现到生化定性，再到影像定位、病理确诊及基因筛查，实现了“表型-基因型”完整诊断链，为后续治疗方案制定、转移风险评估及家系遗传咨询及远期随访提供科学依据。3.临床警示意义重大：本案例深刻揭示了“应激性心肌病”可能仅是一种表象，其背后可能隐藏着副神经节瘤等致命性内分泌肿瘤。为心血管内科临床医生提供了极具价值的“排雷”思路，对提升继发性心肌病识别率、强化多学科协作具有重要的指导作用。我单位认真审核项目各项内容，确保材料真实有效，经公无异议，推荐其申报2026年山东医学科技奖。

声明： 本单位严格按照《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对推荐工作各项要求，如实提供项目申报书及相关材料，承诺遵守推荐工作纪律，保证所提供材料真实、完整、准确、有效，且不包含涉及国防和国家安全的保密内容，不存在侵犯他人知识产权等情形。提交的代表性论文中不包含已经被撤稿的论文，不存在图片误用等其他影响论文质量的情况。如有材料虚假或违纪行为，愿意承担相应责任。如产生争议，同意配合调查处理工作。

单位（公章）：

年　　月　　日

三、主要完成人（参与诊疗救治的人员）情况表

姓名	刘福颂	**性别**	男	**排名**	1
出生年月	1968-07-25	**出生地**	青岛市黄岛区	**民族**	汉族
身份证号	372301196807250015	**党派**	中共党员	**国籍**	中国
行政职务	科主任	**归国人员**	否	**归国时间**	无
会员证号(专科会员)	S200702000197	**办公电话**	0532-89076275	**移动电话**	13668884192
学会兼职	中国医疗保健国际交流促进会精准心血管病分会第二届委员；山东省疼痛医学会心肌病专业委员会副主任委员；青岛市心肌病联盟副主任委员；青岛市预防学会高血压防治委员会副主任委员；山东省医学会心脏康复分会第三届委员；				
工作单位	青岛市第三人民医院	**所在地**	青岛市李沧区		
通讯地址	山东省青岛市李沧区永平路29号			**电子邮箱**	lfs118@126.com
毕业学校	滨州医学院	**毕业时间**	1994-07-01	**文化程度**	本科
技术职称	主任医师	**专业、专长**	高血压、冠心病、遗传性心血管疾病	**最高学位**	学士
曾获奖励及荣誉称号情况	青岛市卫生局第三届拔尖人才				
参加本项目的起止时间	自 2024年6月29日 至 2025年8月16日				

对本项目的主要学术、技术贡献（限300字）：

本人作为科室主任及本项目学术带头人，主要负责：①总体把控诊疗方向，在团队陷入Takotsubo综合征诊断“迷雾”时，果断提出“溯源继发性病因”的战略思路；②组织协调心内科、内分泌科、病理科、影像科开展多学科协作（MDT）；③指导SDHB免疫表型分析与基因检测的临床应用，确立遗传性副神经节瘤综合征的精准诊断；④主导病例总结与学术推广

声明： 本人遵守《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对申报工作的相关要求，保证所提交材料真实有效且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》和《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如有虚假，自愿承担相应责任并接受处理。如产生争议，保证配合调查处理工作。

本人签名：

年 月 日

声明： 本单位确认该完成人情况表真实有效，且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如产生争议，同意配合调查处理工作。

单位（公章）：

年 月 日

三、主要完成人（参与诊疗救治的人员）情况表

姓名	王芳	**性别**	女	**排名**	2
出生年月	1985-01-04	**出生地**	山东省菏泽市	**民族**	汉族
身份证号	372926198501046328	**党派**	群众	**国籍**	中国
行政职务	无	**归国人员**	否	**归国时间**	无
会员证号(专科会员)	S200702000199	**办公电话**	0532-89076275	**移动电话**	18678986338
学会兼职	青岛市医学会心电学专科分会第二届委员会委员；青岛市罕见病质量控制中心第一届委员；青岛市预防医学会会高血压防治专业委员会第一届委员会委员				
工作单位	青岛市第三人民医院	**所在地**	山东省青岛市		
通讯地址	山东省青岛市李沧区永平路29号			**电子邮箱**	wf8522@126.com
毕业学校	青岛大学	**毕业时间**	2013-06-01	**文化程度**	硕士
技术职称	主治医师	**专业、专长**	高血压、心肌病	**最高学位**	硕士
曾获奖励及荣誉称号情况	山东省医学科技奖三等奖				
参加本项目的起止时间	自 2024年6月29日 至 2025年8月16日				

对本项目的主要学术、技术贡献（限300字）：

本人作为该病例的主治医师，在诊治中发挥了关键作用：①敏锐捕捉“青年女性反复心衰”背后的非典型特征，突破Takotsubo综合征的表象，提出PPGL的继发性病因假设；②设计并执行“生化定性→影像定位→病理确诊→基因筛查”的精准诊疗路径；③主导SDHB免疫组化及基因检测，明确SDHB缺失型副神经节瘤及胚系突变，为治疗、随访及家系筛查奠定基础；

声明： 本人遵守《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对申报工作的相关要求，保证所提交材料真实有效且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》和《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如有虚假，自愿承担相应责任并接受处理。如产生争议，保证配合调查处理工作。

本人签名：

年 月 日

声明： 本单位确认该完成人情况表真实有效，且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如产生争议，同意配合调查处理工作。

单位（公章）：

年 月 日

三、主要完成人（参与诊疗救治的人员）情况表

姓名	李晓云	**性别**	女	**排名**	3
出生年月	1992-05-31	**出生地**	山东省日照市	**民族**	汉族
身份证号	371102199205312926	**党派**	群众	**国籍**	中国
行政职务	无	**归国人员**	否	**归国时间**	无
会员证号(专科会员)	S2609002118414	**办公电话**	0532-89076275	**移动电话**	15666208806
学会兼职	青岛市心血管分会委员				
工作单位	青岛市第三人民医院	**所在地**	青岛市李沧区永平路29号		
通讯地址	青岛市李沧区永平路29号			**电子邮箱**	1229605477@qq.com
毕业学校	山东中医药大学	**毕业时间**	2019-06-24	**文化程度**	硕士
技术职称	主治医师	**专业、专长**	高血压、冠心病	**最高学位**	硕士
曾获奖励及荣誉称号情况	无				
参加本项目的起止时间	自 2024年6月29日 至 2025年8月16日				

对本项目的主要学术、技术贡献（限300字）：

全程主导诊疗：①初诊时快速识别急性心衰及Takotsubo样表现，同时捕捉“青年、血压185/103mmHg”等非典型特征；②查房中系统复盘，突破Takotsubo表象，首次提出PPGL继发性儿茶酚胺心肌病的诊断假设；③制定并执行“生化定性→影像定位→病理确诊→基因筛查”精准路径，在患者无法行CMR时灵活改用核素显像；④术后跟进SDHB免疫组化及基因检测（c.424-1G>T），确诊PGL4型，并建立终身随访与家系筛查方案。

声明： 本人遵守《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对申报工作的相关要求，保证所提交材料真实有效且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》和《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如有虚假，自愿承担相应责任并接受处理。如产生争议，保证配合调查处理工作。

本人签名：

年 月 日

声明： 本单位确认该完成人情况表真实有效，且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如产生争议，同意配合调查处理工作。

单位（公章）：

年 月 日

三、主要完成人（参与诊疗救治的人员）情况表

姓名	王文楠	**性别**	女	**排名**	4
出生年月	1993-06-20	**出生地**	河南省	**民族**	汉族
身份证号	410327199306209645	**党派**	中共党员	**国籍**	中国
行政职务	无	**归国人员**	否	**归国时间**	无
会员证号 (专科会员)	S2509002110354	**办公电话**	053289076275	**移动电话**	17853291737
学会兼职	青岛市预防医学会高血压防治专业委员会第一届委员会委员；中国心脏联盟心血管疾病预防与康复专业委员会山东省青岛联盟；青岛市老年医学学会心血管病专业委员会委员				
工作单位	青岛市第三人民医院	**所在地**	青岛市李沧区永平路29号		
通讯地址	青岛市李沧区永平路29号			**电子邮箱**	740401783@qq.com
毕业学校	哈尔滨医科大学	**毕业时间**	2020-06-29	**文化程度**	硕士
技术职称	主治医师	**专业、专长**	高血压、冠心病、心肌病、心力衰竭	**最高学位**	硕士
曾获奖励及荣誉称号情况	青岛大学青岛医学院第十五届中青年教学大奖英文组一等奖				
参加本项目的起止时间	自 2024年6月29日 至 2025年8月16日				

对本项目的主要学术、技术贡献（限300字）：

①敏锐捕捉“青年女性反复心衰”背后的非典型特征，突破Takotsubo综合征的表象，提出PPGL的继发性病因假设；②设计并执行“生化定性→影像定位→病理确诊→基因筛查”的精准诊疗路径；③主导SDHB免疫组化及基因检测，明确SDHB缺失型副神经节瘤及胚系突变，为治疗、随访及家系筛查奠定基础；④总结形成可推广的疑难心衰溯源诊断模式。

声明： 本人遵守《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对申报工作的相关要求，保证所提交材料真实有效且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》和《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如有虚假，自愿承担相应责任并接受处理。如产生争议，保证配合调查处理工作。

本人签名：

年 月 日

声明： 本单位确认该完成人情况表真实有效，且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如产生争议，同意配合调查处理工作。

单位（公章）：

年 月 日

三、主要完成人（参与诊疗救治的人员）情况表

姓名	丁宏伟	**性别**	女	**排名**	5
出生年月	1986-10-20	**出生地**	山东省青岛市	**民族**	汉族
身份证号	370783198610202128	**党派**	中共党员	**国籍**	中国
行政职务	无	**归国人员**	否	**归国时间**	无
会员证号(专科会员)	S2609002118403	**办公电话**	0532-89076275	**移动电话**	18562527163
学会兼职	青岛市医学会超声委员会委员				
工作单位	青岛市第三人民医院	**所在地**	青岛市李沧区永平路29号		
通讯地址	青岛市李沧区永平路29号			**电子邮箱**	dinghw2013@126.com
毕业学校	潍坊医学院	**毕业时间**	2011-07-01	**文化程度**	本科
技术职称	主治医师	**专业、专长**	心脏超声	**最高学位**	学士
曾获奖励及荣誉称号情况	青岛市第四届青年医师病例大赛一等奖				
参加本项目的起止时间	自 2024年6月29日 至 2025年8月16日				

对本项目的主要学术、技术贡献（限300字）：

①急诊心脏超声快速测得LVEF 31%、心尖球样膨出，并发现室间隔增厚，为跨越Takotsubo综合征表象、锁定儿茶酚胺心肌病提供关键形态学线索；②腹部超声精准发现腹膜后占位，为肿瘤定位及后续CT扫描、手术切除提供无创初筛与导航；③术后定期超声心动图随访，动态监测心功能恢复与心肌肥厚逆转，验证精准诊疗成效。

声明： 本人遵守《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对申报工作的相关要求，保证所提交材料真实有效且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》和《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如有虚假，自愿承担相应责任并接受处理。如产生争议，保证配合调查处理工作。

本人签名：

年 月 日

声明： 本单位确认该完成人情况表真实有效，且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如产生争议，同意配合调查处理工作。

单位（公章）：

年 月 日

三、主要完成人（参与诊疗救治的人员）情况表

姓名	吕领燕	**性别**	女	**排名**	6
出生年月	1985-12-27	**出生地**	山东省烟台市	**民族**	汉族
身份证号	370682198512277 52X	**党派**	群众	**国籍**	中国
行政职务	无	**归国人员**	否	**归国时间**	无
会员证号(专科会员)	S2609002118419	**办公电话**	0532-89076275	**移动电话**	13864557410
学会兼职	青岛市医学会心衰学会委员				
工作单位	青岛市第三人民医院	**所在地**	青岛市李沧区永平路29号		
通讯地址	青岛市李沧区永平路29号			**电子邮箱**	yanyan1@qq.com
毕业学校	山东中医药大学	**毕业时间**	2013-07-01	**文化程度**	硕士
技术职称	主治医师	**专业、专长**	高血压、冠心病	**最高学位**	硕士
曾获奖励及荣誉称号情况	无				
参加本项目的起止时间	自 2024年6月29日 至 2025年8月16日				

对本项目的主要学术、技术贡献（限300字）：

①初诊时快速识别急性心衰及Takotsubo样表现，同时捕捉“青年、血压185/103mmHg”等非典型特征；②查房中系统复盘，突破Takotsubo表象，首次提出PPGL继发性儿茶酚胺心肌病的诊断假设；③制定并执行“生化定性→影像定位→病理确诊→基因筛查”精准路径，在患者无法行CMR时灵活改用核素显像；④术后跟进SDHB免疫组化及基因检测（c.424-1G>T），确诊PGL4型，并建立终身随访与家系筛查方案。

声明： 本人遵守《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对申报工作的相关要求，保证所提交材料真实有效且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》和《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如有虚假，自愿承担相应责任并接受处理。如产生争议，保证配合调查处理工作。 本人签名： 年 月 日	**声明：** 本单位确认该完成人情况表真实有效，且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如产生争议，同意配合调查处理工作。 单位（公章）： 年 月 日

三、主要完成人（参与诊疗救治的人员）情况表

姓名	赵贤慧	**性别**	男	**排名**	7
出生年月	1990-10-18	**出生地**	山东烟台莱州	**民族**	汉族
身份证号	370683199010186418	**党派**	群众	**国籍**	中国
行政职务	无	**归国人员**	否	**归国时间**	无
会员证号(专科会员)	S2403002083573	**办公电话**	0532-89076275	**移动电话**	15053245035
学会兼职	山东省医学会超声分会介入组员				
工作单位	青岛市第三人民医院	**所在地**	青岛市李沧区永平路29号		
通讯地址	青岛市李沧区永平路29号			**电子邮箱**	449006692@qq.com
毕业学校	青岛市大学医学院	**毕业时间**	2014-06-10	**文化程度**	本科
技术职称	主治医师	**专业、专长**	超声医学专业、心脏超声超声介入	**最高学位**	学士
曾获奖励及荣誉称号情况	青岛市超声健康杯比赛个人二等奖				
参加本项目的起止时间	自 2024年6月29日 至 2025年8月16日				

对本项目的主要学术、技术贡献（限300字）：

①急诊心脏超声快速测得LVEF 31%、心尖球样膨出，并发现室间隔增厚，为跨越Takotsubo综合征表象、锁定儿茶酚胺心肌病提供关键形态学线索；②腹部超声精准发现腹膜后占位，为肿瘤定位及后续CT扫描、手术切除提供无创初筛与导航；③术后定期超声心动图随访，动态监测心功能恢复与心肌肥厚逆转，验证精准诊疗成效。

声明： 本人遵守《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对申报工作的相关要求，保证所提交材料真实有效且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》和《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如有虚假，自愿承担相应责任并接受处理。如产生争议，保证配合调查处理工作。

本人签名：

年 月 日

声明： 本单位确认该完成人情况表真实有效，且不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。如产生争议，同意配合调查处理工作。

单位（公章）：

年 月 日

四、主要完成单位情况表

<table>
<tr><td>单位名称</td><td colspan="3">青岛市第三人民医院</td><td>单位等级</td><td>三级</td></tr>
<tr><td>统一社会信用代码</td><td colspan="5">123702004274003375</td></tr>
<tr><td>排 名</td><td colspan="3">1</td><td>单位性质</td><td>事业单位</td></tr>
<tr><td>联系人</td><td colspan="3">刘福颂</td><td>联系电话</td><td>053289076275</td></tr>
<tr><td>电子邮箱</td><td colspan="3">lfs118@126.com</td><td>移动电话</td><td>13668884192</td></tr>
<tr><td>通讯地址</td><td colspan="5">青岛市李沧区永平路29号</td></tr>
<tr><td>银行户名</td><td>交通银行</td><td>银行账号</td><td>372005550018010094881</td><td>开户银行</td><td>青岛李沧二支行</td></tr>
<tr><td colspan="6">主要贡献（限600字）
医院严格落实18项医疗核心制度，为疑难危重病例开通绿色通道。本例中，急诊科、心内科、ICU无缝衔接，迅速完成心肌损伤标志物、超声心动图等关键检查，为早期识别急性心衰和Takotsubo综合征样发作赢得了宝贵时间。医院建立了完善的心血管疑难疾病MDT机制，本例在心内科主导下，联合医学影像科（腹部CT/超声）、核医学科（心肌核素显像）、病理科（SDHB免疫组化）、内分泌科等多学科专家开展疑难病例讨论，制定了“生化定性→影像定位→手术病理→基因筛查”的精准诊疗路径。医院具备完善的激素检测平台（血/尿儿茶酚胺及代谢产物测定）、高端影像设备（冠脉CTA、腹部增强CT）及分子病理检测能力（SDHB免疫组化）。医院长期鼓励临床医生开展疑难病例讨论和精准医学探索，本例团队在“心力衰竭精准诊疗”理念指导下，突破Takotsubo综合征的表象，成功溯源至罕见的SDHB缺失型副神经节瘤，体现了医院在疑难危重症领域的学术积淀和人才培养成效。医院医学伦理委员会为病例报告和奖项申报提供了合规审查与知情同意指导，确保患者权益得到充分保护。</td></tr>
<tr><td colspan="6">声明： 本单位严格遵守《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对推荐工作的相关要求，同意完成单位排名，保证所提供材料真实、完整、准确、有效，不包含涉及国防和国家安全的保密内容，不存在侵犯他人知识产权等情形。所提交代表性论文中不包含已被撤稿的论文，不存在图片误用等其他影响论文质量的情况。如有材料虚假或违纪行为，愿意承担相应责任。如产生争议，同意配合调查处理工作。

完成单位（公章）：

年 月 日</td></tr>
</table>

五、主要诊断和主要病情简介

患者，女，30岁，因“反复憋气半年，加重伴恶心、呕吐”急诊入院。 查体：血压185/103mmHg，心率120次/分。心肌损伤标志物中度增高（肌钙蛋白T 362pg/ml），NT-proBNP显著升高（5931pg/ml）。心电图示ST压低、T波倒置、QTc延长。超声心动图：左室壁运动减弱，LVEF低至31%，心尖呈球样膨出，节段性室壁运动异常超过单支心外膜血管分布范围，符合Takotsubo综合征（TTS）样表现。3天后心功能迅速恢复，LVEF回升至60%；冠脉CTA未见狭窄，放射性核素显像无不可逆性灌注缺损及心肌炎性水肿。因患者幽闭恐惧症无法完成CMR检查，病因诊断一度陷入“迷雾”。

团队秉持“心力衰竭精准诊疗”理念，捕捉到“年轻、反复发作、血压波动大、左室壁增厚”等非典型疑点，跨越TTS表象追查继发性病因。经生化定性（血/尿儿茶酚胺及代谢产物显著升高）、影像定位（腹部增强CT/超声发现腹膜后占位），最终手术病理证实为副神经节瘤（SDHB缺失型）。基因检测检出SDHB基因c.424-1G>T杂合变异，确诊为遗传性副神经节瘤综合征4型。

本例难点：青年女性以急性心衰、TTS样发作首发，表象极具迷惑性，实则隐藏罕见内分泌肿瘤，临床极易误诊漏诊，对医生的溯源诊断能力提出了极高要求。

六、主要诊疗经过

患者，女，30岁，因“反复憋气半年，加重伴恶心、呕吐”急诊入院。查体：血压185/103mmHg。心电图示ST-T改变伴QTc延长，心肌损伤标志物及NT-proBNP显著升高。超声心动图示左室壁运动减弱，LVEF低至31%，心尖呈球样膨出，节段性室壁运动异常超单支血管分布。经抗心衰治疗，3天后LVEF迅速回升至60%；冠状动脉CTA未见狭窄，排除冠脉阻塞性病变（MINOCA）。因患者幽闭恐惧症无法完成心脏磁共振（CMR），病因诊断一度陷入“迷雾”，临床高度疑似Takotsubo综合征（TTS）。

团队秉持“心力衰竭精准诊疗”理念，复盘捕捉到“年轻、反复心衰、血压大幅波动、左室壁增厚”等非典型疑点，跨越TTS表象，将鉴别方向转向继发性心肌病。放射性核素心肌灌注显像排除不可逆性灌注缺损及心肌炎性水肿；结合室间隔增厚等形态学证据，锁定嗜铬细胞瘤/副神经节瘤（PPGL）所致儿茶酚胺心肌病。进一步行血、尿儿茶酚胺及代谢产物检测，结果显著升高，实现生化定性。腹部增强CT及超声精准定位腹膜后占位。手术切除肿瘤，病理证实为副神经节瘤，免疫组化示SDHB缺失。基因检测检出SDHB基因c.424-1G>T杂合变异，确诊遗传性副神经节瘤综合征4型（PGL4）。术后解除儿茶酚胺心脏毒性，心功能有望逆转，并已启动家系遗传筛查与终身随访。

七、诊疗效果、预后及随访情况

一、诊疗效果

患者于2025年07月17日行腹腔镜腹膜后肿物手术切除，手术顺利，术后恢复良好。肿瘤切除后，儿茶酚胺及其代谢产物水平迅速降至正常，解除了儿茶酚胺对心脏的持续性毒性损害。患者心衰症状完全消失，无憋气、胸闷等不适，日常活动耐量恢复正常。

二、预后评估

心功能预后：儿茶酚胺心肌病在肿瘤切除后具有高度可逆性，文献报道约96%的患者心功能可获得显著改善。本例患者术后左室射血分数（LVEF）恢复至60%，预后良好。

肿瘤学预后：由于检出SDHB基因c.424-1G>T杂合致病性变异，属于转移性副神经节瘤的高危人群（转移率高达35%－75%），需终身严密随访，警惕远期复发或转移。

三、随访情况

目前已规律随访12个月，每3－6个月复查心电图、超声心动图、血/尿儿茶酚胺代谢产物及腹部影像学检查，未见肿瘤复发或转移征象。同时，已为患者直系亲属（父母、子女）启动遗传咨询和SDHB基因筛查，建立了家系终身随访管理档案。

八、病例疑难特点

本病例具有以下显著的疑难复杂特点：

1. 表象极具迷惑性，易误诊为终态诊断

患者为30岁青年女性，以急性心衰（EF低至31%）、心尖球样膨出、一过性室壁运动异常起病，3天后EF迅速恢复至60%，临床表现与Takotsubo综合征（应激性心肌病）高度吻合。若按常规思维，极易将此表象视为最终诊断，从而遗漏背后致命的隐匿性病因。

2. 检查手段受限，诊断陷入“迷雾”

患者因幽闭恐惧症无法完成心脏磁共振（CMR）检查，失去了无创评估心肌水肿、纤维化及排除心肌炎的金标准手段。在冠脉CTA已排除冠心病的情况下，病因诊断一度陷入僵局，对临床团队的推理能力提出了极高要求。

3. 病情反复凶险，治疗时机紧迫

患者病程中反复出现急性心衰发作，伴显著血压波动（高达185/103mmHg）及QTc延长，随时可能进展为恶性心律失常、心源性休克或猝死，属于急危重症，容错率极低。

4. 病因罕见隐匿，溯源难度极大

副神经节瘤位于腹膜后，位置隐匿，无典型嗜铬细胞瘤的阵发性头痛、心悸和多汗（大汗淋漓）三联征；且SDHB缺失型副神经节瘤本身即为罕见类型，其以“反复心衰+Takotsubo样发作”为首发表现，在国内外文献中极为少见，临床识别难度极大。

5. 需分子病理与基因闭环，精准医学要求高

最终确诊不仅依赖手术病理，还需通过SDHB免疫组化缺失表型提示，进而行基因检测检出c.424-1G>T杂合变异，才能明确遗传性副神经节瘤综合征4型（PGL4）。这对医院的分子病理平台和多学科协作（MDT）能力提出了极高要求。

九、申报理由

本病例为一例以反复急性心衰、Takotsubo综合征样发作为首发表现的SDHB缺失型腹膜后副神经节瘤，其申报理由如下：

1. 临床诊断与疑难复杂程度

患者为30岁青年女性，以急性心衰（EF低至31%）急诊入院，心尖球样膨出，3天后EF迅速恢复至60%，临床表现高度疑似Takotsubo综合征。但患者年轻且病情反复，又因幽闭恐惧症无法完成CMR检查，病因一度陷入“迷雾”。其伴血压大幅波动（185/103mmHg）、QTc延长，猝死风险高；而腹膜后副神经节瘤位置隐匿，以TTS样发作首发极为罕见，极易误诊为终态诊断，疑难复杂性极为突出。

2. 诊治的先进性

团队秉持“心力衰竭精准诊疗”理念，敏锐捕捉“年轻、反复、血压高、左室壁增厚”等非典型特征，跨越Takotsubo综合征表象追查继发性病因。在无法行CMR的困境下，灵活采用放射性核素心肌灌注显像替代，并迅速锁定PPGL方向，体现了应对临床困境的机动性和先进的诊疗思维。

3. 诊治的科学性

本例实现了从“宏观”到“微观”的完整科学闭环：通过血/尿儿茶酚胺检测实现生化定性，腹部CT/超声实现影像定位，手术病理证实副神经节瘤，免疫组化示SDHB缺失，基因检测检出SDHB c.424-1G>T杂合变异，最终确诊遗传性副神经节瘤综合征4型（PGL4）。这一链条完美体现了现代精准医学的科学诊断思维。

4. 治愈随访效果

患者成功接受肿瘤切除术后，儿茶酚胺毒性解除，心衰症状消失，心功能及心肌肥厚有望显著逆转（文献报道PPGL相关心肌病切除后约96%可改善）。鉴于SDHB突变是转移性PPGL的高危因素（转移率35%–75%），团队已建立终身随访档案，并启动直系亲属的遗传咨询与家系筛查，实现了从“治病”到“护家”的全程管理。

综上所述，本病例诊疗逻辑严密，证据链完整，具有极高的临床挑战性和教学价值，完全符合医学疑难病例诊治奖的评审标准，特此申报。

十、同类病例在国内外、省内外诊治情况

一、国际诊疗现状

嗜铬细胞瘤/副神经节瘤（PPGL）诱发Takotsubo综合征样儿茶酚胺心肌病（TLC）在国际上已被认知，但总体少见。Gagnon等报道在275例PPGL队列中，分泌型PPGL急性TLC发生率约2.6%，综合其文献复习，1990—2015年间国际报道仅59例，其团队新增4例，提示分泌型PPGL中TLC发生率可达3%。2025年Nature Reviews Cardiology综述进一步系统梳理了PPGL触发Takotsubo综合征的临床特征与诊疗进展。在治疗方面，肿瘤切除后心功能多可逆转，国际已报道机器人辅助肾上腺切除术等微创手段用于血流动力学不稳定患者的急诊救治。

二、国内诊疗现状

国内类似病例近年陆续见刊：《中华内科杂志》《华西医学》等已报道SDHB基因错义突变致心脏副神经节瘤、以反复应激性心肌病为表现的副神经节瘤等病例。2025年中华医学会内分泌学分会发布《转移性副神经节瘤和嗜铬细胞瘤诊治专家共识》，明确儿茶酚胺心肌病可表现为Takotsubo心肌病、扩张型心肌病或肥厚型心肌病三型，并推荐所有PPGL患者均应进行基因检测及终身随访。

三、本病例的学术站位

本例以“青年女性反复急性心衰+Takotsubo样发作”为首发表现，最终溯源至SDHB缺失型腹膜后副神经节瘤并检出c.424-1G>T杂合变异，确诊遗传性副神经节瘤综合征4型（PGL4）。SDHB突变是转移性PPGL的高危因素（约40%出现转移），国际多中心研究显示SDHB致病变异携带者终身监测可显著改善预后（监测发现肿瘤者10年转移无病生存率达84%，优于先证者的66%）。本例完整呈现了“临床疑点—生化定性—影像定位—病理确诊—基因筛查”的精准诊疗闭环，在国内外同类病例中具有典型的教学示范价值和家系防控意义，为心内科识别“Takotsubo综合征样表象下的PPGL”提供了中国证据。

十一、代表性论文目录

序号	论文名称	发表刊物	发表时间	作者(按刊物发表顺序)	影响因子	他引总次数	SCI他引次数	证明材料	第一完成人是否参与
1	无				0	0	0		

（注：不超过5篇）

承诺：

1.知识产权归国内所有且无争议，上述论文未在省级及以上科技奖励获奖项目中使用。

2.以下情况和规定已向所有未列入项目主要完成人的作者明确告知并征得同意：

（1）上述论文用于申报本年度山东医学科技奖。

（2）未列入项目主要完成人的第一作者、通讯作者（含共同第一作者、共同通讯作者）已出具知情同意书面签字意见，与其他作者的有关知情证明材料均存档备查。

如因上述情况引起争议且不能提供相应存档备查的证据，本人愿意承担相应责任并接受处理。

第一完成人签名：

十二、知识产权证明目录

序号	知识产权名称	知识产权类别	发明人(作者)	知识产权人	专利号	取得日期	国别	发明专利有效状态	证明材料	第一完成人是否参与	第一完成单位是否参与
1	无				无						

（注：不超过5项）

承诺： 上述知识产权用于申报本年度山东医学科技奖，已征得未列入项目主要完成人的其他权利人（发明专利指发明人）同意，并签署知情同意书存档备查。

第一完成人签名：

十三、诚信承诺书

本项目申报山东医学科技奖，项目第一完成人及第一完成单位承诺如下：

1.本项目内容符合法律法规规定，不存在知识产权、完成单位、完成人争议，无学术不端、违反伦理道德或其他依法依规被禁止参与科学技术奖励活动的情形。项目所涉及科学研究行为均符合《医学科研诚信和相关行为规范》（国卫科教发[2021]7号）。

2.本项目严格按照《山东医学科技奖管理办法》及山东省医学会对申报工作相关要求填写，保证所提交材料真实、完整、准确、有效，不存在任何违反《中华人民共和国保守国家秘密法》《科学技术保密规定》等相关法律法规及侵犯他人知识产权的情形。

3.本项目所提交相关证明材料（病历资料、专利、论文等）未在历年山东医学科技奖曾获奖项目中使用，未在本年度山东医学科技奖其他申报项目中使用，未在省级及以上科技奖励获奖项目中使用。

第一完成人（签字）：

第一完成单位（公章）：

十四、主要附件目录

序号	附件名称	上传时间	操作
1	病例资料 （附件名称：病案[0001024449][2024-07-05].pdf）	2026-09-03 21:19:38	查看
2	病例资料 （附件名称：病案[0001024449][2025-06-25].pdf）	2026-09-03 21:19:38	查看
3	病例资料 （附件名称：遗传性心血管疾病全外显子组检测报告23B03955454_时思园_青岛市第三人民医院_DX1915_1752325050434.pdf）	2026-09-06 09:53:16	查看
4	病例资料 （附件名称：补充资料.pdf）	2026-09-06 10:16:24	查看
5	病例资料 （附件名称：多学科会诊记录.pdf）	2026-09-06 10:16:24	查看
6	病例资料 （附件名称：迷雾重重，追凶艰难-1例年轻女性心衰之谜-刘福颂（2025.12.12）.pdf）	2026-09-07 08:47:57	查看
7	其他附件 （附件名称：诚信承诺书(1)(2).pdf）	2026-09-07 11:44:27	查看