

血色素沉着症性骨关节病的鉴别诊断

Die interessante Differentialdiagnose

Die Hämochromatose-Osteoarthropathie

Th. Kittner, H. Nitzsche, St. Klengel

依据 2 例手关节的血色素沉着症性骨关节病的 X 线及磁共振成像描述其可能的鉴别诊断量及临床等方面的观察。



图 1 中度与关节无关的骨质疏松, 双手 I ~ II 掌关节 MCP 不典型关节病样征象, 右侧 II 掌骨小头开始有钩状骨赘形成, 右侧 II 掌骨头、舟骨、月骨、豆状骨处有大头针头样大小的囊肿, 双侧舟豆关节病, 腕根关节病和右尺桡关节盘关节软骨钙沉着。

原发性特发性血色素沉着症(PIH)是由于先天性酶缺陷导致机体内铁蓄积过多所致, 继发性获得性血色素沉着症则是外源性铁摄入过多引起的。

普通 X 线拍片及 MRI 有典型的手部骨骼改变。CT 及 MRS 还可帮助定量测定肝内铁蓄积程度。

病例报告

病例 1 62 岁男性病人, 有多年反复发作的手部小关节痛病史。拟诊钙沉着性痛风, 鉴别诊断考虑类风湿性关节炎。手部 X 线片(图 1)有典型的双手 I ~ II 掌指关节(MCP)血色素沉着症性骨关节病征象伴右侧尺桡关节盘的软骨钙沉着症。MRI 检查(T₂ 加权像, SE 序列)可见双手 I ~ II MCP 关节病样

Universitätsklinikum, "Carl Gustav Carus" der TU Dresden, Institut und Poliklinik für Radiologische Diagnostik, Fetscherstr. 74, 01307 Dresden, Germany

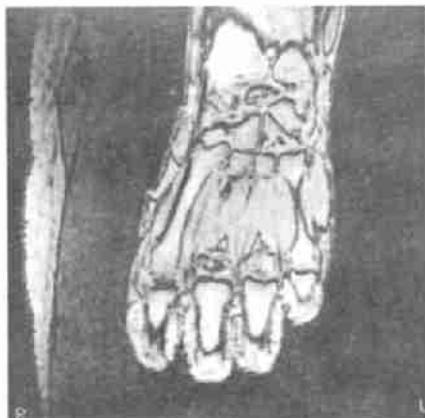


图2 右手MRI(TR500, TE 20, $\alpha=25^\circ$):由于顺磁性铁沉着所致各腕骨的低强度信号衰减区(箭头所示)。

改变,其中各个掌骨有多个小囊肿; T_2 加权像(梯度回波序列,TR 500,TE 20, $\alpha=25^\circ$)在腕骨有多个小斑片状由于铁沉着所致的低强度信号改变(图2)。

事先行放血疗法对PIH的实验室化验值产生典型影响,随着距离放血时间的不同,化验值亦有波动(括号内为参考正常范围):血清转铁蛋白1.95~2.1(2.3~4.3g/l);铁蛋白334.4~5436.6 μ g/l(40~400 μ g/l);血清铁34.3~42.9(6.3~30.1 μ g/l)。为进一步诊断,腹部B超发现有肝硬化。

病例2 78岁男性病人,拍片时血清转铁蛋白2.01g/l,铁蛋白964 μ g/l,血清铁39.5 μ mol/l。

遗传性血色素沉着症有典型的骨质疏松。由于多年的关节痛急性发作而作双手X线拍片(图4),可见非典型的双手I~III MCP关节病样改变,右手第III掌骨小头侵蚀及左侧I-MCP关节周围钙化,是典型的PIH骨关节病征象。肝脏MRI检查(SE序列, T_2 加权像)可见病理性铁沉着引起的均匀的低强度信号改变,已经有肝硬化(图3)。

讨论

常染色体隐性遗传的PIH是最常见的

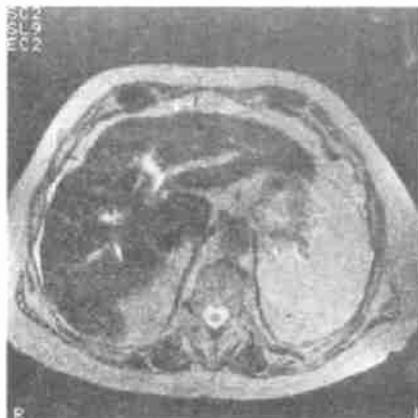


图3 肝脏MRI(TR 2288,TE 100):由于顺磁性铁过度沉积肝区普遍性信号减弱。肝脏已有所谓“色素沉着性肝硬化”。

遗传性代谢疾病,纯合子均有明显临床表现。其发病率因不同作者及检查的地区而有所不同,Le Gall(1993年)报告英国的发病率为0.065%;Halberg(1989年)根据流行病学调查认为白种人发病率约为0.1%。

患者十二指肠吸收比正常多2~4倍的铁,导致细胞内铁蓄积,通过过氧化反应破坏细胞器膜上的磷脂,使细胞死亡。

为了能在症状出现前进行早期治疗,对无症状的家庭成员进行HLA分型以排除纯合子。已经证实同HLA-A₃,B₇及B₁₂抗原有关,有不同的地理分布。

变化较大的临床表现由下述一系列不同的症状组成:灰褐色皮肤色素沉着、青铜色糖尿病、肝硬化(可发展成肝细胞性肝癌)、性腺机能减退(继发于垂体或原发于睾丸的铁沉着)、阳痿、心衰(扩张型心肌病)、关节病。

治疗方法为反复放血,使成轻度缺铁性贫血状态。

据Milman(1991年)报道,血色素沉着症合并关节病占有PIH患者的44%,其中有关节痛及明显的关节异常者,妇女明显多于男性。由于经常有关节疼痛,例如上述病例的阶段性的发作,临床上常与类风湿性关节炎急性发作相混淆。

放射学检查可见典型的手部骨骼受累方

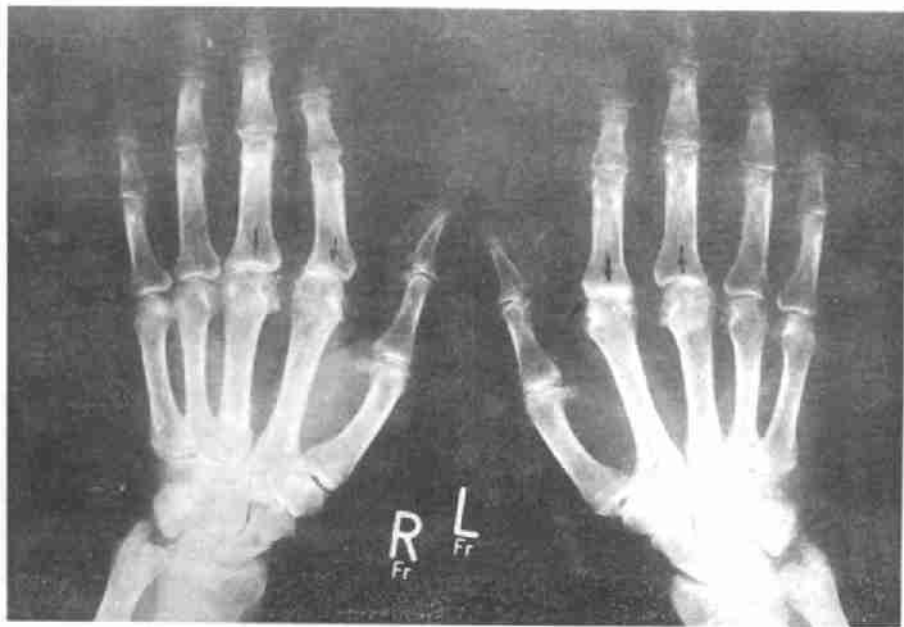


图4 中度与关节无关的骨质疏松,典型的PIH表现累及双侧Ⅰ~ⅢMCP,双侧Ⅲ掌骨小头钩状骨赘形成,右侧关节面受侵蚀,双侧Ⅰ~Ⅲ掌骨小头的囊肿,左侧Ⅰ-MCP关节旁钙化,双侧DIP和PIP轻度多关节病性改变。

式,即好发于Ⅰ~ⅢMCP(图1、2),可见关节病样改变,其中40%~60%病人伴有有关节软骨钙沉着症,包括关节自身软骨(如病例1的尺桡关节盘)或关节软组织(如病例2的Ⅰ-MCP关节周围钙化),甚至腕骨、半月板及关节盘等处。超越关节之外有软骨下侵蚀、硬化及不同程度的关节面侵蚀(图2右侧Ⅰ-MCP),甚至有掌骨小头钩状骨赘。除退行性关节软骨下碎屑囊肿外,远距离关节部位也可见软骨碎屑囊肿(如第Ⅰ、Ⅲ掌骨小头,图1、2)。

MRI可显示骨髓内铁沉积。我们选择一易感性人工产物,梯度回波序列, T_2 加权像(TR 500, TE 20, $\alpha=25^\circ$)上可见腕骨由于铁聚集引起的小斑片状低强度信号改变区。

同原发性慢性多关节炎的骨质疏松不同,PIH伴随的是全身性骨质疏松与关节无关,使人觉得性腺机能减退可能是病因之一。

典型的PIH病人血清铁和铁蛋白增高而转铁蛋白降低。活检可以证实铁在肝内的病理性蓄积。亦可用非创伤性方法如CT(未治疗病人CT值为85~100 HE)和MRI达

到同一目的。

病例2肝脏的 T_2 加权像上见顺磁性铁呈均匀低强度信号改变,借助波谱分析(T_2 加权、梯度回波序列)可定量测定铁浓度。

由于关节疼痛常是PIH最早的临床表现,因此当发现Ⅰ~ⅢMCP不典型关节病征象伴有有关节软骨钙沉着症出现于某一躯体部位时,应怀疑血色素沉着症。由于仅40%~60%病例有软骨或关节周围钙化,缺少上述征象并不能排除是PIH。

通过临床和实验室检查还可与非血色素沉着症引起的关节软骨钙沉着症及多关节变形并发类风湿关节炎相鉴别。

当确定所见放射学征象的病因为血色素沉着症后,必须立即开始放血治疗。如果治疗开始时已排除肝硬化,可有与正常人相同的预期寿命。

同济医科大学附属同济医院

邵景范 译

陈夏丰 校

Röntgenpraxis, 1996, 49: 16-18

(1996-04-20 收稿)