

肝豆状核变性的肝影像学表现

刘铁, 朱克勤, 陈卫飞

【摘要】 目的:探讨肝豆状核变性的肝脏影像特征及早期诊断的可能性。**方法:**对 17 例有临床症状, 经眼角膜检查、血铜检测、CT 表现及进行驱铜治疗后所确诊的肝豆状核变性患者进行回顾性分析。**结果:**17 例中 15 例有结节性肝硬化表现, 1 例出现肝脂肪变性伴门脉高压征象; 肝内结节呈弥漫分布, 稍高或高密度, 边界清楚; 随病程发展结节逐渐增大, 密度增高, 肝脏体积缩小。**结论:**年青患者尤其是少儿期出现结节性肝硬化或脂肪变性, 在排除病毒感染后应考虑本病的可能, 肝影像学表现是早期诊断无神经系统锥体外系症状的肝豆状核变性的重要依据之一。

【关键词】 肝豆状核变性; 体层摄影术, X 线计算机; 磁共振成像

【中图分类号】 R445.2; R814.42; R575.5 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2005)01-0051-03

Imaging Manifestations of Liver in Hepatolenticular Degeneration LIU Tie, ZHU Ke-qin, CHEN Wei-fei, Department of Radiology, Huzhou Centrel Hospital, Zhejiang 313000, P. R. China

【Abstract】 Objective: To investigate the imaging characteristics of liver and the feasibility of early diagnosis in hepatolenticular degeneration (HLD). **Methods:** Seventeen patients with HLD diagnosed by clinical symptoms, keratascopy, serum copper concentration, imaging manifestations and effective therapy were analyzed retrospectively. **Results:** 15 cases were found nodular cirrhosis and one case had liver degeneration with portal hypertension. These nodules were diffuse and multiple with well-defined margin and high or moderate density, the nodules became more bigger and more dense and the liver became more smaller with progress of the disease. **Conclusion:** HLD should be taken into account when nodular cirrhosis of liver degeneration without virus infections is found in young adults especially in children. It's a valuable diagnostic evidence for HLD before the extrapyramidal system symptoms appear. It's easy to confirm the diagnosis of HLD when these abnormal imaging features are found in the liver and brain at the same time.

【Key words】 Hepatolenticular degeneration; Tomography, X-ray computed; Magnetic resonance imaging

肝豆状核变性亦称 wilson 病(WD), 是先天性铜代谢障碍造成体内铜蓄积, 引起组织器官铜毒性损害的常染色体隐性遗传性疾病。患者的预后与治疗相关, 而治疗则取决于及时的诊断。本文就 WD 临床表现及影像特点, 尤其对神经系统症状出现之前的肝脏影像表现进行分析和探讨, 以提高对本病的早期诊断能力。

材料与方 法

搜集 1990 年~2001 年三家医院(湖州中心医院 14 例, 双林医院 2 例, 衢州二院 1 例)有临床症状并经眼角膜检查、血铜系列检测及影像表现所确诊的肝豆状核变性病例 17 例。其中男 7 例, 女 10 例, 年龄 9~42 岁, 平均 19.3 岁。就诊前有肝或神经系统锥体外系症状的时间为 3 天~5 年不等。17 例中 4 例有 WD 家族史, 其他 13 例的家族成员中未发现明确 WD

患者。

临床表现: 以肝病为首发症状者 15 例, 表现为肝功能异常及出现消化道症状, 5 例出现腹水。发病年龄小者肝病表现更为显著。15 例中 3 例无神经系统锥体外系症状, 12 例间隔 1 个月~2.5 年后出现神经系统症状。2 例发病时表现为神经系统症状, 主要为锥体外系受损的症状: 四肢震颤、发音困难、肌张力增高、吞咽困难、流涎、精神异常、智力下降、学习困难等。所有 17 例眼角膜缘后弹力层均可见 K-F 环。14 例血铜蓝蛋白在 2.0~3.8 mg/dl, 3 例在正常范围。15 例 24 h 尿铜在 0.46~2.29 mg/dl, 1 例出现黄疸后 24 h 尿铜为 349 mg/dl, 1 例正常。

17 例全部行颅脑 CT 平扫, 并有 4 例行增强扫描, 12 例行颅脑 MRI 扫描。17 例均行上腹部 CT 平扫及增强扫描, 3 例行肝 MRI 扫描。CT 扫描使用西门子 Somatom AR-T、Toshiba Aquilion 16 及 Hitachi Pratioc 机型, 颅脑、肝脏均采用 10 mm 层厚及间隔扫描, MRI 扫描使用 GE Signa Contour 型 MR 机, 层厚及间隔 8 mm, T₁ WI TR 480 ms, TE 22 ms; T₂ WI TR 4000 ms, TE 78 ms。

作者单位: 313000 浙江, 湖州市中心医院临床放射科(刘铁); 浙江, 湖州市双林医院(朱克勤); 324000 浙江, 衢州市第二医院放射科(陈卫飞)

作者简介: 刘铁(1956—), 男, 江苏徐州人, 副主任医师, 主要从事胸、腹部影像诊断工作。

结 果

17 例中同时有肝、脑异常影像学表现的有 14 例,仅有肝脏异常表现者 2 例,有脑内异常改变者 1 例,且合并有轻度脂肪肝。CT 和 MRI 均能显示肝脏异常,其有 2 例超声未能显示;15 例颅脑有异常改变者,MRI 均能清楚显示,有 4 例 CT 未能明确显示病灶。

CT 表现:15 例肝内均出现多发、大小不等、直径 1~2 cm 的稍高密度结节,边界尚清,平扫 CT 值为 49~71 HU,增强后 CT 值为 60~72 HU,有轻微强化。结节周围肝组织的强化程度明显高于结节,致增强后结节的显示率低于平扫(图 1、2)。3 例 1 年后 CT 复查示肝内结节明显增大,密度增高(图 2、3)。15 例均有脾脏增大,10 例门静脉主干增粗(>1.4 cm),5 例出现腹水征象,呈典型的门静脉高压 CT 征象。

MRI 表现:3 例 MRI 肝脏扫描病例与 CT 扫描表现相同,表现为多发大小不等肝内结节, T_1 WI 呈稍高信号, T_2 WI 呈稍低信号,与 CT 扫描相比,无更多异常发现。

讨 论

肝豆状核变性系基因缺陷引起铜代谢障碍的常染色体隐性遗传性疾病,由于铜在体内积聚,引起肝脏、

神经系统、角膜、血液系统和肾脏等功能障碍以及精神心理障碍,铜代谢异常时铜首先沉积于肝脏,在病变早期超微结构电镜观察可显示肝细胞内线粒体异常。临床上可出现肝肿大和黄疸等肝细胞损害症状,易误诊为肝炎,至晚期肝脏表现为间质纤维化和坏死后肝硬化。随着铜在肝内饱和和释放,血清游离铜明显增加,至使铜沉积于脑、角膜等组织器官。在脑内铜对称性沉积于基底节、丘脑、脑干和齿状核等处的血管周围,引起局部脑组织水肿,神经细胞变性及脱髓鞘改变,胶质细胞增生。随着病情进展,神经细胞可以出现坏死或囊变,呈灶状海绵样空泡变性。当铜沉积于角膜缘时,临床眼底镜检查时在角膜缘可见一黄棕色 Kayser-Fleischer 环(K-F 环),其为诊断 WD 的主要临床依据之一^[1,2]。

肝豆状核变性大多发病时年龄较轻,初始症状往往为肝脏受损所致肝脏酶学异常,易被患者及临床所忽视,本组病例中有 5 例均诊断为肝炎而反复住院 2~3 次,病程 1~1.5 年,后经 CT 扫描发现有结节性肝硬化,提示此病,后经临床查眼角膜 K-F 环及血铜检测予以确诊。一旦出现神经系统锥体外系症状,及典型的肝脏和颅脑的影像学异常表现,临床诊断则比较容易。Van 亦认为由于本病的临床表现不典型,临床医生较少考虑这一少见疾病,而首先提示诊断的可能

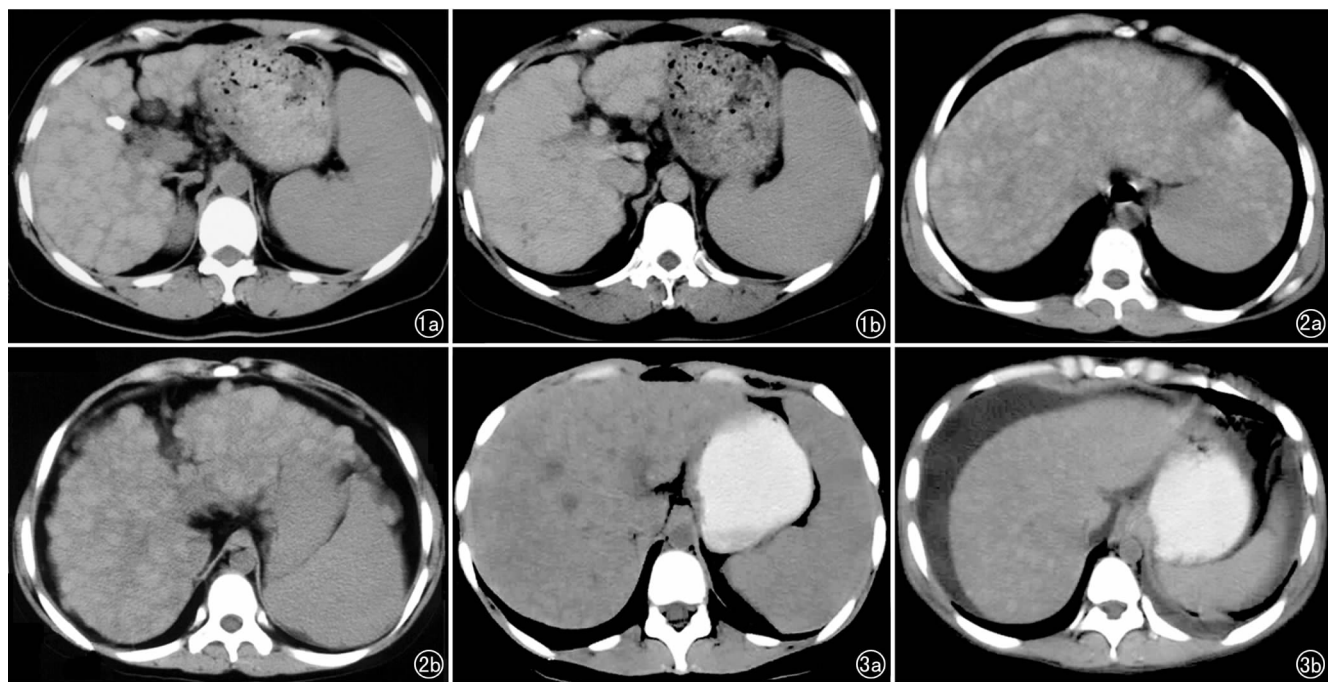


图 1 肝内弥漫性结节性肝硬化。a) CT 平扫示肝脏表面不完整,肝内可见多发不等的小结节影,胆囊结石,脾脏增大; b) CT 增强扫描示肝内结节未见明显强化。图 2 a) CT 平扫示肝内弥漫性结节性肝硬化; b) 1 年后 CT 平扫复查示肝内结节明显增大,肝裂增宽。图 3 a) CT 平扫示肝脏密度降低,肝内弥漫性细小稍高密度结节影,肝、脾增大; b) 1 年后 CT 平扫复查示肝脏体积缩小,肝内部分结节增大,密度稍增高,并出现中-大量腹水出现。

是放射学医师^[3]。肝豆状核变性是一种可治疗的遗传缺陷性疾病,因此,早期诊断使患者能得到及时正确的驱铜治疗,可使患者获得与正常人接近的生活质量与寿命。

CT 及 MRI 能充分地显示本病的肝脏改变,大部分病例主要表现为结节性肝硬化。本组 17 例中 15 例明确显示有坏死后肝硬化表现,即肝内见多发大小不等的再生结节,1 例 9 岁患儿仅显示肝脂肪变性,但此时已有脾脏增大、门静脉增宽(1.8cm)的门脉高压征象。结合文献与本组材料,笔者认为:年青患者,尤其是少儿期出现原因不明的肝、脾肿大和其它慢性肝病表现,各型肝炎病毒抗原、抗体和自身免疫指标检查阴性,上腹部影像检查发现多发结节性肝硬化或肝脂肪变性征象时,应考虑本病,提示临床进行相关检查,以尽早对肝豆状核变性作出明确诊断。

本组病例的上腹部 CT 平扫加增强扫描很好地显示了肝脏损害情况及病程进展。早期肝细胞受损可出现肝脏的肿胀增大,主要为右肝增大,各肝叶间比例正常;以后,肝细胞发生脂肪变性,表现为肝脏密度下降;最后形成肝硬化,表现为肝内多发大小不等、直径 1~3 cm、边界尚清的再生结节,平扫时结节呈稍高密度而可区分于周围有脂肪变性的肝组织,增强扫描时结节强化不显著。在本组病例中,1~2 年后复查,发现这些结节可有明显或缓慢增大、肝脏体积逐渐缩小、密度逐渐增高,说明了肝脏进行性说明受损的过程。本组

17 例均进行腹部超声检查,其中有 2 例因肝内结节较小而未发现病灶,诊断的准确率稍低于 CT。但 B 超与 CT 均发现 11 例患者存在胆囊增大,其中 8 例胆囊壁增厚,提示胆囊炎,5 例胆囊内多发结石,原因有待进一步观察、探讨。

参考文献:

- [1] 刘晓青,张建明,顾学范,等. Wilson 病 ATP7B 基因 Arg778Leu 突变与临床表型之相关性探讨[J]. 中华儿科杂志,1999,37(6): 359-361.
- [2] 高培毅. 肝豆状核变性的脑磁共振影像诊断及评价[J]. 中华放射学杂志,1995,29(8):510-513.
- [3] Van Wassenae-van Hall HN, van den Heuvel AG, Algra A, et al. Wilson Disease: Findings at MR Imaging and CT of the Brain with Clinical Correlation[J]. Radiology, 1996,198(2):531-536.
- [4] 梁扩寰. 肝脏病学[M]. 北京:人民卫生出版社,1995. 907-911.
- [5] 高文清,孔玲玲,刘鹏程,等. 肝豆状核变性的影像学表现及成像相关因素探讨[J]. 中华放射学杂志,2002,36(5):402-406.
- [6] 雷建华,杨旭. 四型肝豆状核变性患者肝脏辅助检查特点分析[J]. 临床内科杂志,2002,19(3):230-231.
- [7] 吴斌. 小儿肝豆状核变性的诊治新进展[J]. 国外医学:儿科学分册,1997,24(6):202-205.
- [8] 程敬亮,李树新,任翠萍,等. 肝豆状核变性的脑部 MRI 表现[J]. 中华放射学杂志,1995,29(8):511-514.
- [9] 马林,高元桂,蔡幼铨,等. 肝豆状核变性的脑 MRI 诊断[J]. 中华放射学杂志,1995,29(8):515-518.
- [10] 孙波,戴建平. Wilson 病脑 MRI 表现[J]. 中华放射学杂志,1995,29(8):519-522.

(收稿日期:2003-12-22 修回日期:2004-05-11)

南京医学会放射专科分会 2004 年学术年会召开

本报讯:南京医学会放射专科分会 2004 年学术年会于 2004 年 11 月 20 日~21 日在常州溧阳召开,来自全市的所有医学影像科主任、专家、学者共计 270 余人听取了鼓楼医院傅长根教授的《重视和发展循证医学影像》、江苏省人民医院王德杭教授的《踝关节及其周围结构的断层解剖与 MRI 的对照研究》、鼓楼医院朱斌教授的《磁共振波谱成像在前列腺癌的临床应用》、南京第一医院卢铃铨教授的《质子加权预饱和脂肪抑制在骨折伤中的诊断价值》、南京口腔医院王铁梅教授的《颌面部外伤螺旋 CT 三维重建的临床研究》、中大医院储成凤教授的《肺癌与肺结核球的同层动态 CT 增强研究》、中大医院刘万花教授的《全数字化乳腺摄影对致密型乳腺癌的诊断价值》、南京军区南京总医院王骏讲师的《我国医学影像技术十年概述》、江苏省人民医院施海彬教授的《颅内动脉瘤的介入治疗》的专题报告受到与会者的欢迎。论文汇编了 259 篇论文,从医学影像的各个方面反映了南京地区医学影像事业的发展现状,这正如南京医学会放射专科分会主任委员陈君坤教授在开幕词中所说的那样:当今,临床科室没有象今天这样相信医学影像科,也从来没有象今天这样依赖于医学影像科。

据悉,南京市放射专科分会象这样的年会已连续召开了 6 年,与会人数一年比一年多、规模一年比一年大、论文的质量一年比一年好、反响一年比一年大,并在南京医学会仅有的 4 次专科分会的评比中荣获 3 次优秀奖、1 次先进奖。不仅如此,他们还连续 10 年在每年的重阳节召开业内的敬老会,并由全市发展到全省,以至于现在已发展到全国的敬老会;他们连续 12 年举行科主任沙龙,相互交流信息,取长补短;每年举行 4 次正常性学术活动及 4 次读片会,推动了南京及其周边地区的学科发展。在谈到明年的打算时,南京医学会放射专科分会主任委员陈君坤教授在闭幕式上宣布:明年将全市所有参与读片的医学影像集出版,并在明年上半年组织召开全国头颈部医学影像全国会议。

(王骏)