

B 型 Niemann-Pick 病一例

陈卫国, 廖昕, 黄婵桃, 程勇

【中图分类号】R816.5 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2005)12-1109-02

B 型尼曼-匹克病 (Niemann-Pick disease, NPD) 是一种罕见的遗传性磷脂代谢紊乱疾病, 表现为反复发热, 肝脾肿大等, 易导致临床误诊误治^[1-7]。本院最近遇 1 例, 有典型临床和影像表现, 现报道如下。

病例资料 患儿, 女, 12 岁, 骨穿确诊尼曼-匹克氏病 1 年半。患儿 3 岁时因发热、咳嗽, 胸片检查发现肺部病变, 给予抗结核治疗; 4 岁时发现肝脾肿大, 予以保肝治疗; 抗结核治疗 2 年后胸片检查仍有肺部病变, 停用抗结核药, 改用中药治疗, 数月后出现全身浮肿, 遂停用中药治疗。1 年半前再次因咳嗽、发热就诊, 胸片示肺部仍有粟粒状多发病灶, 抗生素治疗效果不佳, 行骨穿检查诊断为尼曼-匹克氏病。

查体: 患儿发育落后, 约 8 岁儿童外貌, 轻度贫血貌。全身散在浅褐色陈旧性皮疹, 双下肢散在陈旧性瘀斑, 未见新鲜出血点, 全身浅表淋巴结未触及肿大。双肺呼吸音清, 未闻及干湿性罗音; 心率 89 次/分, 律齐, 各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音。腹部膨隆, 腹软, 肝肋下 7.5 cm, 质中等; 脾达髂窝, 过左侧锁骨中线约 1 cm, 质硬, 无压痛。脊柱及四肢骨骼未见异常, 无活动障碍。腱反射正常, 巴氏征、克氏征等病理征未引出。

血常规: 白细胞 $3.09 \times 10^9/L$, 中性粒细胞 0.349, 红细胞 $4.29 \times 10^{12}/L$, 血红蛋白 104 g/L, 血小板 111 G/L。血生化检查: ALT 112 U/L, AST 106 U/L, Cl 106.8 mmol/L, Mg 0.79 mmol/L, Ca 2.09 mmol/L。

胸片示双肺散在粟粒状和小结节状阴影, 双肺纹理增多, 双肺门不大, 心影大小形态基本正常(图 1)。经与患儿外院胸片对比, 变化不明显。X 线诊断: 符合 Niemann-Pick 病肺部浸润。

讨论 NPD 是一种较少见的遗传性神经鞘磷脂沉积症, 由尼曼和匹克分别于



图 1 胸部正位片示双肺透过度减低, 双肺纹理增多增粗, 并可见弥漫性网状、粟粒状阴影, 分布大致均匀。

1914 年和 1922 年报道描述, 属于先天性糖脂代谢紊乱性疾病, 为常染色体隐性遗传, 1/3 有明显的家族史^[1,2,7]。

本病多由于溶酶体神经鞘磷脂水解酶的先天性缺陷, 导致神经鞘磷脂广泛沉积于肝、脾、骨髓、肺、淋巴结和脑组织等器官。病理特点是全身单核-巨噬细胞系统和神经系统有大量的泡沫细胞。

根据临床表现可分为 5 型: ① A 型(急性神经型或婴儿型), 综合文献报道约占有尼曼匹克病的 85%, 本型多在出生后 3~6 个月发病, 病情发展较迅速, 临床表现为贫血、肝脾肿大、发热和恶液质, 可出现智能运动进行性减退, 皮肤常出现细小黄色瘤状皮疹, 半数患儿出现眼底樱桃红斑点, 神经鞘磷脂酶活性低下, 可仅为正常值的 5%~10%, 多在 3~4 岁死亡; ② B 型(慢性非神经型或内脏型), 多在婴幼儿或儿童期起病, 病程进展缓慢, 多以慢性反复发热和肝脾肿大为主要表现, 无神经系统症状, 智力可正常, 神经鞘磷脂酶活性为正常值的 5%~20%, 此型患者临床表现复杂, 可生存至成人, 最易被误诊; ③ C 型(慢性神经型或幼年型), 多见于儿童, 临床表现为肝脾肿大, 眼底可见樱桃红斑点, 可伴有神经系统症状; ④ D

型(NoVa-Scotia 型), 此型临床经过较幼年型缓慢, 有明显黄疸、肝脾肿大和神经系统症状; ⑤ E 型(成人非神经型), 此型多在成人期发病, 无神经系统症状, 智力多正常, 主要表现为不同程度肝脾肿大。

综合文献报道^[1-7], 本病以 A 型多见, 其它几型均罕见, 其主要诊断依据有: ①临床表现多有发热和肝脾肿大; ②有或无神经系统损害或眼底樱桃红斑; ③胸片可见粟粒状或网状浸润病灶, 抗生素治疗后复查多无明显改善; ④外周血淋巴细胞和单核细胞胞浆有空泡, 神经鞘磷脂酶活性测定低下; ⑤骨髓穿刺检查可找到泡沫细胞。

综合文献报道, 本病约 30%~50% 可出现肺部浸润性改变, 尤以 B 型患者出现肺部 X 线表现的概率更多。其典型表现为双侧肺呈粟粒样斑点状、网状阴影。肺部表现的病理基础是肺泡壁受充脂性组织细胞浸润, 从而出现肺纹理增多增粗, 并可见弥漫性网状、粟粒状或小结节阴影。有作者认为, 本病肺部 X 线表现与肝脾肿大程度一致。

此外, 少部分患儿还可出现骨质疏松, 甚至长骨可出现局灶性破坏区。许有生等^[5]报道由于大量尼曼匹克细胞沉积在骨髓内, 可导致骨小梁吸收, 骨皮质变薄, 髓腔扩大, 以手部诸骨改变明显。

鉴别诊断: 此病逐渐起病, 临床症状复杂多样, 常误诊为不明原因贫血、病毒性肝炎、肺炎、粟粒型肺结核或其它血液病等。段群英等^[7]报道 6 例患儿均有不同程度的贫血、腹胀、腹泻及肝脾肿大, 曾在不同医院按贫血、腹泻等治疗。本例患儿亦曾在不同时期按肺结核和肝脾肿大等误诊误治, 值得临床和影像医生注意。此外, 本病还需与高雪氏病、粘多糖病 I 型和组织细胞增多症等鉴别。

参考文献:

- [1] Stanbury JB, Wyngaarden JB, Fredrickson DS, et al. Metabolic Basis of Inherited Disease (4th ed.) [M]. New York:

Mcgraw Hill, 1987, 718-730.

[2] 陆海英, 陆瑾, 毛志红. 尼曼-匹克病临床 12 例分析[J]. 南京铁道医学院学报, 1999, 18(1): 44-46.

[3] Duchateau F, Dechambre S, Coche E, et al. Imaging of Pulmonary Manifestations in Subtype-B of Niemann-Pick Disease

[J]. Br J Radiol, 2001, 74(887): 1059-1062.

[4] 陆甘, 程学莹, 仲肇舒. 尼曼-匹克病肺部表现 1 例报告[J]. 临床儿科杂志, 1995, 13(6): 383-384.

[5] 许有生, 詹加树, 邹一砖, 等. Niemann-Pick 病的 X 线表现[J]. 中华放射学杂志, 1987, 21(4): 219-221.

[6] 郭玮, 姜毅, 施惠平, 等. 表现为新生儿肝炎样综合征尼曼匹克病 1 例[J]. 实用儿科学, 1997, 12(1): 63.

[7] 段群英, 王锦辉. 尼曼-匹克病 6 例报告[J]. 陕西医学杂志, 2001, 30(3): 191.

(收稿日期: 2004-12-28 修回日期: 2005-02-19)

• 病例报道 •

右下肺静脉曲张一例

吴茂铸, 应琦, 赵年家

【中图分类号】R814.42 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2005)12-1110-01

病例资料 患者, 男, 23 岁。因反复咯血 4 年, 再发加重 1 天来院就诊, 患者无发热、咳嗽、咳痰。体温 37.3℃, 全身浅表淋巴结无肿大, 心肺肝脾检查无明显异常。

胸片表现: 右下肺动脉增粗, 右下肺近心缘旁见结节状、条状密度增高影, 与心影相连, 边缘光滑, 密度均匀, 透视下 Valsalva 试验该阴影缩小。CT 平扫: 右下肺下叶后基底段可见数个圆形、椭圆形结节状高密度影, 与左心房相连, 边缘光整清楚(图 1、2); 增强扫描示病灶与左心房强化一致性, 并于左心房影相通(图 3)。

CT 诊断: 右下肺血管性病变, 肺静脉曲张。术中见右下肺后基底段肺静脉明显增粗, 呈瘤样扩张, 最宽处约 3 cm。术后病理诊断: 右下肺静脉曲张。

讨论 肺静脉曲张是临床少见病变, 系肺静脉进入左心房之前局部扩大扭曲, 可为先天性或后天性。病因尚未明确, 多数学者认为因肺静脉壁的先发性发育异常导致管壁薄弱, 可同时伴有心脏、大血管的异常, 尤其是二尖瓣病变造成左心房负荷加重, 导致左心房压力升高、内径扩大, 引起肺静脉压力升高继而扩张, 从而促使该病的发生和发展。病灶发生在右肺多于左肺。本病无明显性别差异, 多数患者发病年龄 30~45 岁。大多数患者无症状, 在体检或因其他疾病作胸部 X 线检查时发现; 少数患者可有咯血; 若曲张静脉内血栓脱落可引起其他血管的栓塞症状。文献报道^[1,2], 肺静脉曲张多伴有二尖瓣病变。在 X 线平片上除了二尖瓣病变引起的心肺形态改变外, 在心房缘可见到与心影相连的圆形条状肿块, 其内侧可部分或大部隐于心影内, 左侧位则位于心影后半部、相当于肺静脉进入左心房处。本病具有特征性 CT 表现。CT 平扫可清楚显示肺静脉扩张增粗及与左心房的连通关系, 增强扫描时曲张的肺静脉与左心房呈一致性强化, 肺静脉

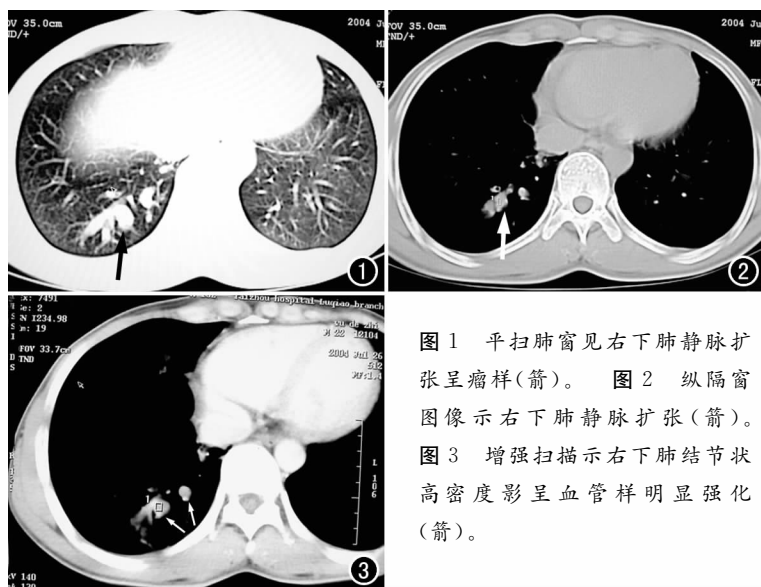


图 1 平扫肺窗见右下肺静脉扩张呈瘤样(箭)。图 2 纵隔窗图像示右下肺静脉扩张(箭)。图 3 增强扫描示右下肺结节状高密度影呈血管样明显强化(箭)。

与左心房的连通关系也显示更清。

本病病灶在 X 线平片上以结节状影为主要表现, 故需与肺内结节状病变相鉴别。Muller 及 Valsalva 试验时病灶大小有改变提示为血管性病变。肺静脉曲张和肺动静脉瘘均为血管性病变, 肺静脉曲张仅与粗大的肺静脉有关系, 而肺动静脉瘘有粗大的肺动脉和肺静脉与之相连^[3], 肺部双期增强扫描可加以鉴别, 前者在动脉期显影, 后者于静脉期显影, 若发现肺内结节与近端肺静脉相连具有确诊意义。

参考文献:

- [1] 王佩芬, 周康荣. 右上肺静脉曲张一例[J]. 临床放射学杂志, 2000, 19(11): 694.
- [2] 冯平勇, 张毅, 任国兴, 等. CT 诊断肺静脉曲张一例报告[J]. 实用放射学杂志, 2002, 18(1): 39.
- [3] 荣独山. X 线诊断学(第 2 版)[M]. 上海: 上海科学技术出版社, 2000. 63-65.

(收稿日期: 2005-03-04)

作者单位: 318050 浙江, 台州医院路桥院区 CT 室

作者简介: 吴茂铸(1975-), 男, 浙江台州人, 主治医师, 主要从事胸部腹部影像诊断工作。