

# 结节性硬化的影像诊断

夏成德

**【摘要】 目的:**探讨结节性硬化的 CT 和 MRI 影像学特征表现。**方法:**回顾性分析 10 例结节性硬化的 CT 和 MRI 表现,10 例均行头部 CT 平扫,CT 增强 1 例,膝关节 CT 平扫 1 例,2 例行头部 MRI 平扫。**结果:**CT 表现中,所有病例均见双侧侧脑室室管膜下多发高密度钙化结节,1 例并有室管膜下巨细胞星形细胞瘤,1 例有皮肤血管纤维瘤。2 例 MRI 均见双侧侧脑室室管膜下多发结节, $T_1$  WI 呈稍高信号或等信号, $T_2$  WI 则为低信号。**结论:**CT 和 MRI 检查对结节性硬化的诊断具有重要价值,其 CT 和 MRI 影像学表现具有特征性。

**【关键词】** 结节性硬化; 体层摄影术, X 线计算机; 磁共振成像

**【中图分类号】** R814.42; R742.89; R445.2 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2006)07-0657-03

**Imaging Diagnosis of Tuberos Sclerosis** XIA Cheng-de. Department of Radiology, Foshan Traditional Chinese Medicine Hospital, Guangdong 528000, P. R. China

**【Abstract】 Objective:** To analyze the CT and MRI characteristics of tuberous sclerosis (TS). **Methods:** CT and MRI findings in 10 patients with TS were retrospectively reviewed. Each case underwent CT plain scanning of head while only one case underwent enhanced head CT. MRI of head was performed in 2 cases. One case underwent CT plain scan of knee. **Results:** Of all cases having CT, multiple subependymal calcified nodules showed as high-density lesions were demonstrated. Association with subependymal giant cell astrocytoma and dermal angiofibroma was found for 1 case each. Two cases had MRI, multiple sub-ependymal nodules which were mildly hyper-or iso-intense on  $T_1$  WI and hypo-intense on  $T_2$  WI could be revealed. **Conclusion:** CT and MRI play an essential role in the diagnosis of TS, showing characteristic manifestations.

**【Key words】** Tuberous sclerosis; Tomography, X-ray computed; Magnetic resonance imaging

结节性硬化(tuberous sclerosis, TS)是一种罕见的常染色体显性遗传性神经皮肤综合症,多器官系统可见错构瘤或结节,以皮肤、中枢神经系统受累为主,也可有肾脏、视网膜、心脏、脾脏、肺、胃肠及骨骼等全身多个器官系统受累<sup>[1-5]</sup>。随着 CT、MRI 影像学技术普及,CT 和 MRI 对本病的临床诊断有着十分重要的作用。本文对经 CT 及 MRI 检查并经临床和手术病理证实的 10 例结节性硬化病例进行回顾性分析,旨在分析 CT 和 MRI 的诊断价值。

## 材料与方 法

搜集我院 1994 年 5 月~2005 年 3 月间的 10 例结节性硬化患者的临床资料均符合国际结节性硬化协会委员会提出的诊断标准<sup>[6]</sup>。其中男 8 例,女 2 例。年龄 5 个月~28 岁,平均 13 岁。临床表现:面部皮脂腺瘤 8 例,癫痫发作 5 例,智力减退 4 例,具有颜面部皮脂腺瘤、癫痫发作及智力减退典型三联征者 3 例,1 例 6 岁患儿背部、右膝部、左食指及左足背等处有无压痛质硬的皮肤血管纤维瘤,2 例无明显中枢神经系统

症状及皮肤改变。

本组 10 例均行颅脑 CT 平扫,其中 1 例行增强扫描,1 例行膝关节 CT 平扫。CT 机为 Picker I. Q. Premier 型。颅脑常规听毗线上 1 cm 开始横断面扫描,层厚 10 mm,间距 10 mm。增强对比剂为优维显 50 ml,一次性静脉团注。膝关节 CT 横断面扫描层厚 5 mm,间距 5 mm。本组 2 例行颅脑 MR 检查,采用日立 AIRIS 0.3T 开放式永磁型磁共振机。用正交头部线圈,SE 序列横断面  $T_1$  WI (TR 580 ms, TE 20 ms), FSE 序列横断面及矢状面  $T_2$  WI (TR 4000 ms, TE 117 ms),层厚 8 mm,间距 9 mm。

## 结 果

### 1. CT 表现

室管膜下钙化结节:10 例均为多发,结节数目为 2~31 个,共发现 97 个,结节直径最大者约 15 mm,最小者约 2 mm,多数直径为 2~5 mm。位于侧脑室前角 16 个,室间孔区 19 个,侧脑室体部 37 个,三角区 13 个,后角 9 个,下角 3 个。沿侧脑室壁散布,大部分双侧基本对称,呈小丘状或蜡滴样向脑室腔突出。

皮质和皮质下结节:1 例额顶叶见 2 个低密度小

作者单位:528000 广东,佛山市中医院放射科

作者简介:夏成德(1963—),男,湖北通山人,硕士,副主任医师,主要从事 CT 和 MRI 影像学临床及研究工作。

结节,另1例见散布12个高密度钙化小结节,边界清楚,伴有明显脑萎缩征象。

合并脑肿瘤1例(图1),位于左侧侧脑室室间孔附近,平扫见一等密度不规则肿块,大小约29 mm×21 mm×18 mm,密度均匀,CT值44 HU,增强后肿块呈均匀明显强化,CT值85 HU,边界清楚,并见肿块压迫室间孔及第三脑室引起的脑积水,手术后病理诊断为巨细胞星形细胞瘤。皮肤血管纤维瘤1例,右膝关节髌骨下韧带后方见一团块状肿物(图2a),大小约24 mm×37 mm×48 mm,密度均匀,CT值62 HU,与髌韧带分界不清。

## 2. MRI 表现

MRI平扫2例,1例发现室管膜下结节2个,另1例发现9个,分布于侧脑室前角、体部、三角区及后角,呈小类圆形结节状,多数结节程度不同地向脑室内突出, $T_1$ WI呈等信号或稍高信号, $T_2$ WI则为低信号,边缘光滑(图2b、c), $T_1$ WI显示室管膜下结节病灶较 $T_2$ WI更清楚。1例见右侧侧脑室旁脑白质内一垂直线条状异常信号灶, $T_1$ WI呈等信号, $T_2$ WI则为高信号(图2c)。

## 讨论

结节性硬化又称为 Bourneville 病,是一种可以侵

犯多系统、多器官的常染色体显性遗传病,有家族性,而对于散发病例则除归因于基因突变外,还与外显程度不同有关<sup>[2]</sup>。发病率为1/2~5万,儿童多见,男性多于女性2~3倍。本病的皮肤损害主要表现为颜面部的皮脂腺瘤,主要由皮脂腺、结缔组织和血管组成,多在4~5岁出现,发育期皮脂腺瘤增多,主要见于面颊、鼻、额及两耳际等处,为对称性散发,针尖大小黄红色透亮坚硬丘疹。中枢神经系统特征性病理改变为神经胶质增生性硬化结节,其主要表现为皮层或皮层下结节、室管膜下结节和白质病灶。皮层或皮层下结节是癫痫的病理基础,以额顶叶多见,主要成分是巨细胞,这些巨细胞有的类似于星形细胞,有的类似于神经元,结节内髓鞘减少而紊乱,常伴有原纤维胶质增生,可有钙质沉着。室管膜下结节的组织成分与皮层或皮层下结节相似,但以巨星形细胞多见,且发生钙化的概率很高。结节可演变成肿瘤,发生率约10%~15%,大多数是发生在室间孔附近室管膜下巨细胞星形细胞瘤。白质病灶主要为成簇分布的异位巨细胞团,周围有明显髓鞘破坏和原纤维胶质增生,是神经元移行障碍的结果<sup>[5]</sup>。此外,病变常伴局限性或广泛性脑萎缩。除上述常见皮肤和中枢神经损害表现外,其它较常见的还有脱失斑、牛奶咖啡色斑、色素性痣、肾血管平滑

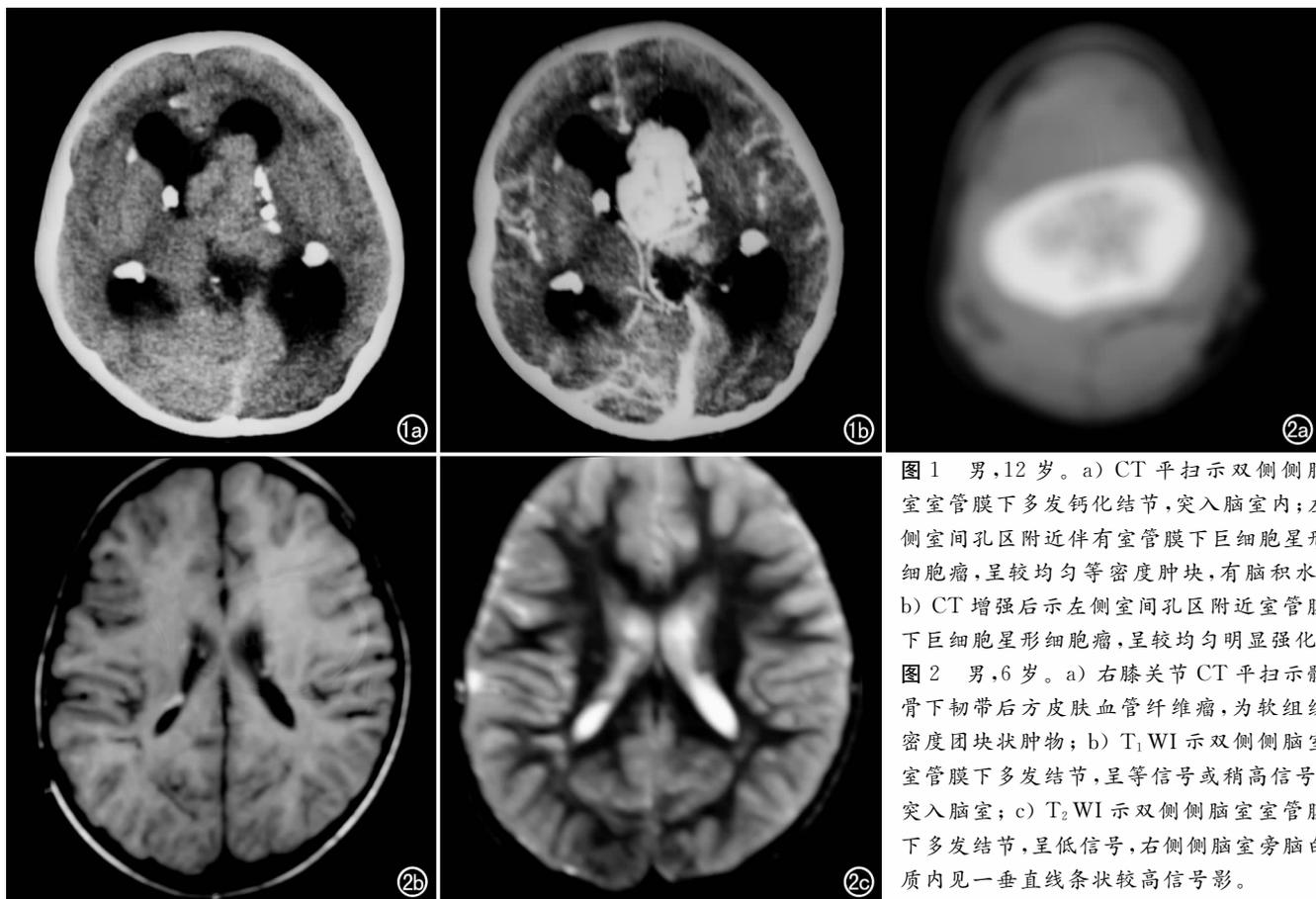


图1 男,12岁。a) CT平扫示双侧侧脑室室管膜下多发钙化结节,突入脑室内;左侧室间孔区附近伴有室管膜下巨细胞星形细胞瘤,呈较均匀等密度肿块,有脑积水;b) CT增强后示左侧室间孔区附近室管膜下巨细胞星形细胞瘤,呈较均匀明显强化。  
图2 男,6岁。a) 右膝关节CT平扫示髌骨下韧带后方皮肤血管纤维瘤,为软组织密度团块状肿物;b)  $T_1$ WI示双侧侧脑室室管膜下多发结节,呈等信号或稍高信号,突入脑室;c)  $T_2$ WI示双侧侧脑室室管膜下多发结节,呈低信号,右侧侧脑室旁脑白质内见一垂直线条状较高信号影。

肌脂肪瘤或多囊肾、视网膜星形细胞瘤或错构瘤、心脏横纹肌瘤、肺淋巴管肌瘤病、直肠错构瘤样息肉、指(趾)甲床多发纤维瘤及皮肤血管纤维瘤等全身多个器官系统受累的表现<sup>[1,5]</sup>。临床上常将颜面部皮脂腺瘤、癫痫发作及智力减退“Vogt三联征”作为诊断结节性硬化的主要依据,但具有典型三联征的患者并不多见,大多数患者仅有一种或两种表现,病变轻微者甚至无症状,这与结节性硬化的表现类型有关。本组10例中具有典型三联征表现者仅3例,5例为不典型表现者,2例无明显症状因头部外伤CT检查而发现。

结节性硬化的特征性CT表现<sup>[2,3,5,7]</sup>是室管膜下高密度钙化结节,圆形或类圆形,直径数毫米,常多发且两侧分布,主要分布于侧脑室体部、前角的前部、侧脑室尾状核头部、室间孔后方及颞角等处,并突入脑室内。未钙化结节很少,平扫呈等密度,增强扫描可轻度强化或不强化。钙化的皮质或皮质下结节呈高密度,形态可不规则;未钙化的皮质或皮质下结节呈等密度时不易显示,当伴有脱髓鞘改变时,结节周围出现低密度区,可衬托出结节。白质病灶在皮质下及侧脑室周围见斑片状低密度灶,可与皮质下小片低密度灶相连,边界模糊。CT能清楚显示邻近室间孔结节阻塞室间孔引起脑积水。本组病例仅发现室管膜下和皮质或皮质下高密度钙化结节,未发现未钙化的皮质或皮质下结节及白质病灶。并发的脑肿瘤主要是发生在室间孔附近室管膜下巨细胞星形细胞瘤,其发病部位具有诊断特征性,CT平扫呈等密度或略低密度的肿块,瘤内常见灶性钙化,增强后肿块呈明显均匀性强化,边界清楚,伴有不同程度的脑积水,本组1例(1/10)病例与此相符。

结节性硬化的主要特征性MR征象<sup>[1-3,5]</sup>是室管膜下结节、皮层或皮层下结节和脑白质异常信号灶。室管膜下结节表现为T<sub>1</sub>WI呈等或稍高信号,与周围低信号脑脊液形成对比,易于辨认;而在T<sub>2</sub>WI上结节为低或等信号,显示不如T<sub>1</sub>WI清楚。皮层或皮层下结节表现为受累脑回膨胀,并有两种不同的位置分布类型即脑回核(脑回面包圈样病灶)和脑沟岛(脑回“H”型病灶)。脑回核是指结节占据扩大的脑回内部核心,T<sub>1</sub>WI呈低信号,T<sub>2</sub>WI则为高信号;脑沟岛是指病灶结节位于两个脑回连接处,T<sub>2</sub>WI可见一高信号

环,完全或部分地围住一个等信号岛,这种等信号岛由两层正常形态的皮质及它们之间的一脑沟共同组成,完全或部分被高信号皮质下白质所包绕。脑白质异常信号灶可表现为3种类型:①放射状线状T<sub>2</sub>WI高信号灶,此型最常见,从脑室或邻近脑室白质延伸至正常皮质或皮质下结节;②楔形T<sub>2</sub>WI高信号灶,尖端位于或邻近脑室壁而基底位于皮层或皮层下结节;③不定形或肿胀T<sub>2</sub>WI高信号灶,最少见。本组2病例均见室管膜下结节特征性MR征象,1例见脑白质线状异常信号灶,未发现皮质或皮质下结节的特征性MR征象。

本组有1例6岁患儿背部、右膝部、左食指及左足背等处有质硬无压痛的皮肤血管纤维瘤,以四肢多个皮下肿物初次就诊而行膝关节CT检查,当时考虑是神经纤维瘤病,住院后经过仔细体检发现颜面部似有皮脂腺瘤,进一步做头部MRI及CT检查,显示有典型室管膜下钙化结节,最后确诊为结节性硬化。提示结节性硬化需要与另一种神经皮肤综合症—神经纤维瘤病鉴别,一般后者有皮肤色素沉着及骨骼异常改变。另外脑部特征性影像学表现需要与脑囊虫病、脑结核及脑弓体病等疾病鉴别<sup>[2,3,5]</sup>。总之,根据结节性硬化的CT及MRI特征性影像学表现,结合临床表现,一般不难作出正确的诊断。

#### 参考文献:

- [1] 肖江喜,郭雪梅,王宵英,等. 结节性硬化症的磁共振影像学表现[J]. 实用放射学杂志,2003,19(3):200-2003.
- [2] 汪秀玲,郑建刚,王恭宪,等. 结节性硬化症的CT和MRI表现(综述)[J]. 临床放射学杂志,1995,14(6):374-375.
- [3] Altman NR, Purser RK, Ponvan MJ. Tuberous Sclerosis, Characteristics at CT and MRI Imaging[J]. Radiology, 1988, 167(2): 527-532.
- [4] 许崇永,赵雅萍,陈雪鹏,等. 结节性硬化的特殊影像表现[J]. 中国临床医学影像杂志,2003,14(1):44-46.
- [5] 高万本,周晓鸥,唐克新. 脑结节性硬化的临床、CT和MRI表现分析(附30例报告)[J]. 神经疾病与精神卫生,2004,4(4):312-314.
- [6] Kwiatkowski DJ, Short MP. Tuberous Sclerosis[J]. Arch Dermatol, 1994, 130(3):348-354.
- [7] 王安明,赵汉青,程国勤. 结节性硬化症脑部CT及MRI表现(附12例报告)[J]. 放射学实践,2006,21(1):30-33.

(收稿日期:2005-09-02 修回日期:2005-03-17)