

血色病的影像学表现

Horger M, Ioanoviciu S, Tzaribachev N

血色病(hemochromatosis)是一种原发性(遗传性)的铁存储障碍疾病,临床上需与铁负荷过度所致的疾病以及含铁血黄素沉着症鉴别。原发性血色病是一种常染色体隐性遗传疾病,由于先天的代谢缺陷导致无法控制的胃肠道对铁吸收的增加最终引起各个系统的损害(图 1)。

临床表现和发病机制

特发性血色病的临床表现主要为以下三联征:青铜色的皮肤色素沉着症、肝硬化和糖尿病。此外,有极少数患者会发生心功能不全、性功能减退和关节疾病。最早发现该疾病的存在要追溯到 19 世纪。Finch & Finch 1955 年发现并报道了一系列由于铁在不同的组织中大量沉着而导致的疾病,铁在这些组织中沉着会导致细胞坏死,最终引起器官功能的障碍。在肝脏会引起肝脏的体积增大和肝硬化,胰腺功能的减退会导致糖尿病,在皮肤上表现为青铜色的色素沉着症,如果发生在心肌最终会导致心功能不全。

血色病很少在女性中发病,可能是由于女性有生理周期性的失血。

实验室诊断

实验室检查发现血清铁和血清转铁蛋白饱和度都明显增高。最终的诊断需要对病变的器官(例如:肝脏)活检来明确。

肝脏、胰腺、心肌

在血色病的早期阶段铁一般只在肝脏中沉着。早期确诊血色病后,定期的放血可提高存活率。如果诊断不及时,会导致肝硬化和肝癌的发生概率增加;随着时间的推移,其它器官也会发生改变,首先是胰腺,然后就是心肌。在 T_2 WI 和 T_2^* WI 序列中肝脏

(图 1)和胰腺(图 2)的信号都会减弱,脾脏的信号不会发生改变。当在胰腺发现铁沉着时,肝脏的病变一般都发展到了不可逆的肝硬化期。在一些恶性的并发症中(如肝癌),由于铁不沉着于肿瘤组织中,很容易与正常的组织区别开(图 3)。在疾病的晚期, T_2 WI 序列可见心肌和骨髓的信号都会发生明显的改变。

CT 可能只能间接证实血色病,在平扫 CT 中,肝脏呈高密度影,CT 值达到 130 HU。采用所谓的双能量 CT(80~120 kV)有可能量化铁沉着灶。

关节

血色病相关性关节病通常见于原发性血色病。通常是在疾病的晚期出现关节的不适,但有时由于此时的血清铁还处于正常水平,从而导致了该疾病的诊断困难。该综合征的症状一般都较轻,很少会有关节疼痛。据推测,该疾病可能是由于伴随的钙-焦磷酸盐关

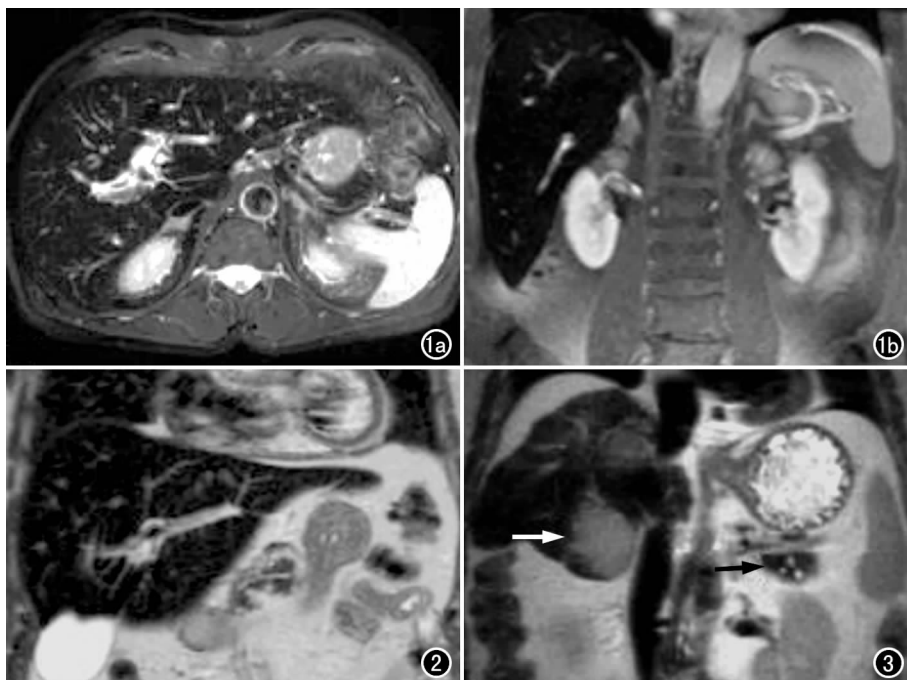


图 1 特发性血色病。a) SPIR T_2 WI 序列显示肝、胰腺实质信号明显降低,脾实质的 T_2 信号改变不明显; b) 使用对比剂之后 GRE T_1 WI 序列信号亦发生改变。

图 2 原发性血色病(经组织学证实)患者的 MRI,可见心肌的 T_2 信号减低。

图 3 肝癌,冠状面 HASTE T_2 WI 序列示肝脏的局灶性损害(白箭),与周围组织(由于血色病的影响肝脏实质信号减低)产生鲜明的对比,胰尾部信号减低(黑箭)。



图 4 晚期血色病相关性关节病。MRI 示第 2~4 指的掌指关节面有典型的鸟嘴状骨赘形成(箭),可见轻度的关节脱位和关节腔狭窄。

图 5 进展性血色病相关性关节病。IR 序列显示渗出的关节腔呈高信号(箭),上下关节面的关节软骨可见囊性改变。

图 6 SE T₁WI 序列(3T MR)显示非常典型的足趾关节改变(骨赘、骨质破坏、软骨囊变)。

图 7 冠状面 3D-DESS 序列显示足趾骨的软骨层(第 2 趾第 1 节到第 4 趾),可见第 4 趾有非常广泛的软骨层,而第 3 趾软骨表层破坏严重,关节间隙变窄(箭)。

图 8 T₁WI 脂肪抑制增强扫描显示第 2、3 趾骨关节有强化(箭)。

节病(calcium pyrophosphat arthropathy, CPPD)引起的。

通常情况下,血色病相关性关节病一般有 4 个特征性的影像学表现:骨质疏松、软骨钙化、关节变形和伴随的一系列改变。骨质疏松可以单发,也可以弥漫发生。人们猜想,性腺功能减退或者甲状腺功能亢进及骨软化都是骨质分解的病因。

软骨钙化在 20%~60% 的患者中均可发生,通常还会导致 CPPD。

关节病变一般出现在一些特殊的关节,例如选择性地发生于掌趾关节或足趾关节,特别好发于中指和环指。关节腔肿胀,关节面变平,最后指骨发生破坏。特征性鸟嘴状的骨质改变多出现于受影响的关节(图 4),大的关节软骨很少发生。关节病变一般发展

缓慢,但可累及任何关节。MRI 上,可以很好地显示炎症轻重程度、滑膜的肿胀及充血等(图 5~8)。

鉴别诊断

该疾病需与 CPPD 关节病以及 Wilson 氏病相鉴别;肝病首先需要与继发性的血色病相鉴别。

讨论

血色病的并发症均可显示,诊断通常并不复杂,两种检查方法对血色病的诊断有着很大的帮助。常规 X 线检查有助于显示关节病变, MRI 有助于显示脏器病变。

华中科技大学同济医学院附属同济医院 张伶译 胡道予校
摘自 Fortschr Röntgenstr, 2006, 178(7):657-660