

基底细胞痣综合征影像表现

何云飞, 袁庆城, 钟凡

【摘要】 目的:探讨基底细胞痣综合征(BCNS)的临床及影像学表现。**方法:**搜集 6 例经病理和临床综合诊断证实的 BCNS 患者的临床和影像资料进行回顾性分析, 总结分析其影像学表现。**结果:**6 例(6/6)均有颌骨囊肿和颅内异常钙化灶, 分别伴有皮肤多发基底细胞痣或手掌、足底点状凹陷 4 例(4/6), 脊椎侧突或椎体融合 4 例(4/6)、肋骨分叉 3 例(3/6), 透明隔囊肿 1 例(1/6), 特殊面征 4 例(4/6), 口腔症状 6 例(6/6), 生殖系统发育异常或肿瘤 2 例(2/6), 双眼分离性斜视 1 例(1/6)。**结论:**BCNS 以颌骨囊肿为主要表现, 常伴有其他器官的变异或病症, 影像诊断为该病的确诊提供重要依据, 对临床制定治疗方案具有重大临床意义。

【关键词】 基底细胞痣综合征; 体层摄影术, X 线计算机; 颌囊肿

【中图分类号】 R596.1; R814.42 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2009)05-0539-03

Imaging Manifestations of Basal Cell Nevus Syndrome HE Yun-fei, YUAN Qing-cheng, ZHONG Fan, Nanhai Hospital Affiliated to Nanfang Medical University, Guangdong 528200, P. R. China

【Abstract】 Objective: To study the clinical and imaging manifestations of basal cell nevus syndrome (BCNS). **Methods:** The clinical and imaging materials of six cases with BCNS diagnosed by pathology and clinical study were retrospectively analyzed. **Results:** All 6 cases (6/6) had jaw bone cyst and intra-cranial abnormal calcifications, accompanied with multiple basal cell nevi or palm/sole punctate depression in 4 cases (4/6), scoliosis or vertebral bodies fusion in 4 cases (4/6), forked rib in 3 cases (3/6), cyst of septum pellucidum in 1 case (1/6), specific sickly complexion in 3 cases (3/6), oral symptoms in 6 cases (6/6), developmental anomaly or tumor of genital system in 2 cases (2/6), binocular non-concomitant strabismus in 1 case (1/6). **Conclusion:** The main imaging manifestation of BCNS is jaw bone cyst, often accompanied with anomaly or disease of other organs. Imaging findings provide important evidence for final diagnosis of BCNS; and show significant clinical value for treatment planning.

【Key words】 Basal cell nevus syndrome; Tomography, X-ray computed; Jaw cysts

基底细胞痣综合征(basal cell nevus syndrome, BCNS), 亦称为 Gorlin's syndrome; 为少见疾病, 常有阳性家族史, 为常染色体显性遗传病^[1]。目前在分子遗传机制上研究认为, BCNS 是由于 PTCH 基因(一种细胞周期的调节基因)的突变或失活, 导致 Smoothened 基因(一种致癌基因)处于激活状态, 使 Hedgehog 信号转导网络系统(该系统起决定胚胎诱导模式和胚胎发育时各结构细胞命运的作用)功能紊乱, 下游靶基因被持续激活, 导致发生各类先天异常及肿瘤^[2]。因该综合征涉及多系统病变; 需结合临床、病理和影像表现诊断, 其中影像诊断具有重要意义。本文搜集本院 6 例患者的影像资料并结合文献进行总结分析, 旨在探讨 BCNS 的主要影像表现, 提高对该病影像学的认识。

材料与方法

搜集 2002 年 10 月~2008 年 3 月来本院就诊的 6 例 BCNS 患者资料, 行回顾性分析。6 例患者中, 男 4 例, 女 2 例, 初诊年龄 13~31 岁, 平均 21 岁。3 例因颌面部肿胀、疼痛来诊, 2 例拔牙后创口不愈合并口内瘘来诊, 1 例因下颌无痛性肿胀畸形来诊。所有患者均摄下颌骨全景片、上颌骨和下颌骨 CT 平扫及增强, 头颅 CT 平扫, 胸部正侧位片, 胸腰椎正侧位片, 6 例下颌骨均行手术治疗, 并对下颌骨病变行病理检查。两例女性行盆腔 B 超检查。6 例均行血、尿常规检查。

结果

6 例下颌骨囊肿, 2 例为上下颌骨多发囊肿, 3 例为下颌骨多发囊肿, 1 例为下颌骨多发囊肿和上颌骨单发囊肿。病理检查结果均为牙源性角化囊肿。影像表现: 囊肿为多房(单发者为单房), 边界清晰, 密度均匀, 对邻近骨质有侵蚀, 下颌骨邻近软组织稍肿胀, 增强后囊肿壁环形强化, 壁厚薄均匀; 该组病例除囊肿表

作者单位: 528200 广东, 南方医科大学附属南海医院(何云飞、钟凡); 广东, 佛山市顺德区勒流医院(袁庆城)
作者简介: 何云飞(1977-), 男, 广东茂名, 主治医师, 主要从事骨骼系统影像诊断工作。

现为多发外,其他影像表现与一般角化囊肿相同(图 1)。

6 例颅内异常钙化灶,表现为脑膜的钙化,主要为大脑镰和小脑镰的钙化,钙化范围广,呈板层样(图 2)。其中 1 例尚见有透明隔囊肿。

4 例各出现一根分叉肋(图 4),其中 2 例分叉部位在肋后侧,正常人群中有叉肋的多于前侧开始分叉。

脊椎畸形:3 例脊椎侧突,其中 2 例表现为胸腰椎呈 S 形,1 例表现为中段胸椎稍向右侧突(图 3);1 表现为两胸椎体部分融合,并胸椎稍右侧突,并有隐性骶椎裂。

皮肤异常表现:4 例皮肤病损;其中 3 例为面部和背部的多发浅褐色基底细胞痣,直径 0.4~0.7 cm,1 例为手足底多发点状凹陷,0.1~0.3 cm,深 0.1 cm。因皮肤病损呈良性改变,表现典型,为防止取样对痣产生刺激导致其恶变,未做病理检查,经高资历皮肤科医生会诊而确诊。

特殊面征:2 例表现前额凸出,2 例表现内眦间距增大和鼻根宽扁。

生殖系统:1 例 16 岁,B 超提示双侧卵巢偏小,发育不良,幼稚型子宫。1 例 31 岁,B 超提示右侧卵巢良性肿瘤,术后病理:卵巢纤维瘤。

眼部症状:1 例女性,双眼分离性斜视。

发育:身材稍偏高。2 例女性平均身高 165 cm,4 例男性平均身高 174 cm。

血尿常规未见明显异常。

详细追问病史,2 例患者有阳性家族史。

讨 论

BCNS 为少见疾病,Brinkley 和 Johnson 1951 年首次报告该综合征^[3];之后国内外陆续见其报告。Evans 等 1993 年提出 BCNS 的诊断标准,具备 1~2 个主要标准并 2 个次要标准即可诊断^[4]。主要标准:2 个恶变的基底细胞痣,或 1 个恶变的基底细胞痣,但年龄小于 30 岁,或 10 个以上基底细胞痣;任何牙源性角化囊肿或多

发性颌骨囊肿;3 个以上手掌和足底点状陷凹;小于 20 岁的年轻患者发生异位钙化,如大脑镰钙化;BCNS 阳性家族史。次要标准:先天性骨骼异常,如分叉肋等;前额突出;心脏或卵巢纤维瘤;成神经管细胞瘤;先天性畸形,如唇腭裂,多指(趾);眼部异常等。

本组 6 例符合 Evans 提出的诊断标准。本病患者多数因为颌骨囊肿引起口腔、颌面部症状而就医。本组 6 例患者均有颌骨囊肿。本综合征的颌骨囊肿常为多发,影像表现与一般颌骨囊肿无明显区别。其囊肿易复发^[5],恶变率较其它囊肿高^[6],好发于青春期,对患者心理影响大,治疗上也需要更彻底的清除,且注意定期复查。

正常人脑膜钙化,为线状改变,一般在 40 岁以后出现^[7],BCNS 脑膜钙化出现早,范围较广,出现率高。颅内异常表现上,本组出现 1 例透明隔囊肿,查阅文献未见 BCNS 合并透明隔囊肿报道,笔者认为其可能为 BCNS 其中一表现。脑膜异常钙化,为 BCNS 神经系统较常见的改变,其他异常改变尚有先天性脑积水、成

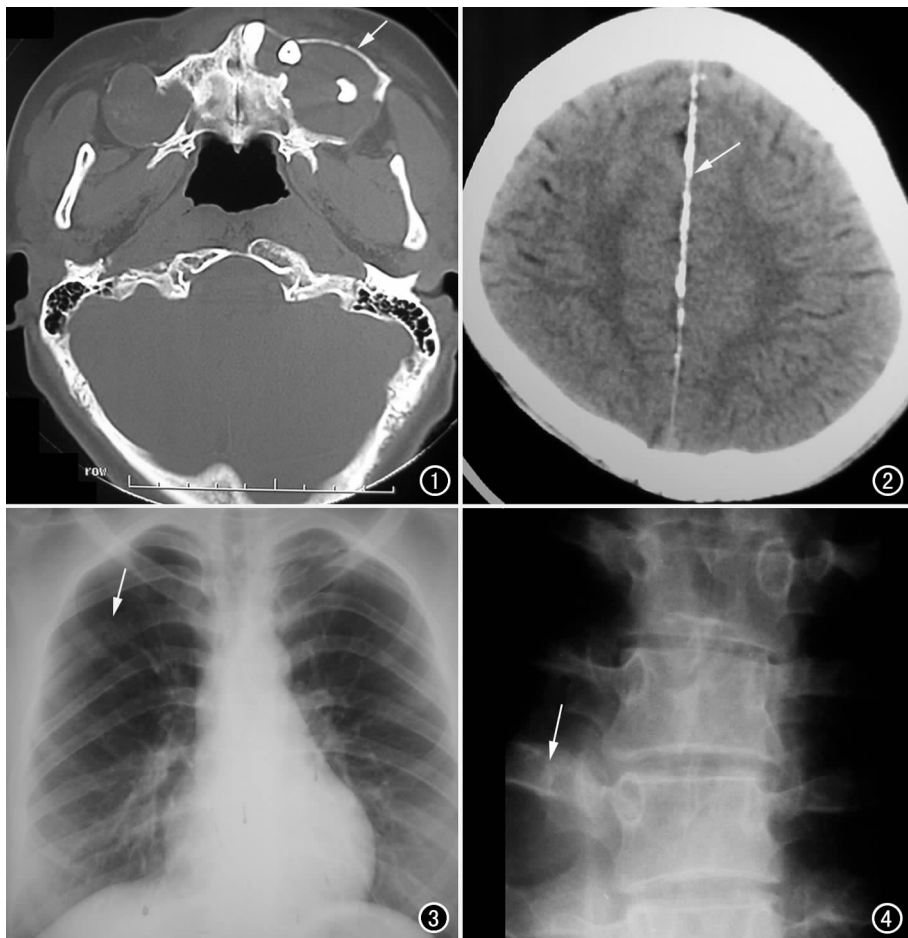


图 1 CT 增强扫描(骨窗)示上颌骨多发囊肿,边界清晰,周边环形增强,囊肿邻近的部分骨壁变薄(箭)。图 2 CT 平扫示大脑镰层状钙化(箭)。图 3 胸部正位片示右侧第 4 后肋分叉(箭)。图 4 胸椎正位片示节段胸椎向右侧突(箭)。

神经管细胞瘤、胼胝体发育不全、轻度学习障碍、面神经瘫痪、神经性耳聋及癫痫等^[8]。

骨骼异常以分叉肋、脊椎侧突最常见,分叉肋一般位于前肋,本组 1 例分叉位于后肋。肋骨变异在 BCNS 中出现率较正常人群高。其他的骨骼异常改变还有隐性骶椎裂、椎体融合、指骨或掌骨缩短等^[8]。

皮肤多发基底细胞痣,好发于面部、背部,还有手掌、足底点状凹陷;该两项为 BCNS 特征表现。其他皮肤病损还有表皮囊肿、脂肪瘤、小的白色斑点或粟粒疹等^[8]。

其他临床表现和影像表现:前额突出、内眦间距增宽、鼻根宽平等特殊面征;生殖系统的发育不良,卵巢肿瘤;斜视、眼球缺失等眼部表现。另外本病患者多有阳性家族史,血常规检查正常。

BCNS 为显性遗传疾病,表现为多系统器官的异常,患者出现器官的变异或发育异常的几率也较正常人高;影像诊断能对该病确诊提供重要依据,尤其在颌骨囊肿、颅内异常钙化、肋骨脊椎先天性发育异常方面,放射科医师阅片中发现这些异常同时出现应考虑到 BCNS。

参考文献:

- [1] 温华丽,杜兆君,李宪起. 基底细胞痣的遗传和诊治[J]. 现代口腔医学杂志,1994,8(1):57.
- [2] Cohen M. The Hedgehog Signaling Network[J]. Am J Med Genet,2003,123(1):5-28.
- [3] Binkley GW,Johnson HH. Epithelioma Adenoides Cysticum;Basal Cell Nevi,Agenesis of Corpus Callosum and Dental Cysts[J]. Arch. Dermat & Syph,1951,63(1):73-84.
- [4] Evans DG,Ladusans EJ,Rimmer S,et al. Complications of the Naevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome:Results of a Population Based Study[J]. J Medical Genetics,1993,30(6):460-464.
- [5] Ajit Auluck,Setty Suhas,Keerthilatha M. Pai. Multiple Odontogenic Keratocysts:Report of a Case[J]. J Can Dent Assoc,2006,72(7):651-656.
- [6] 李克莉. 基底细胞痣综合征[J]. 国外医学:口腔医学分册,1982,6(6):387.
- [7] 张贵祥. 现代全身 CT 诊断学[M]. 北京:中国医药科技出版社,2002. 46.
- [8] Bakaeen G,Rajab LD,Sawair FA,et al. Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome;a Review of the Literature and a Report of a Case International[J]. J Paediatric Dentistry,2004,14(4):279-287.

(收稿日期:2008-08-15 修回日期:2008-11-03)

· 外刊摘要 ·

对比增强 MRI 诊断系统性硬化患者心肌纤维化

Naßenstein K, Breuckmann F, Huger M, et al

目的:探讨无心血管症状的系统性硬化(SSc)患者心肌延迟强化(LGE)的方式和发生率及其与心肌纤维化的关系。**方法:**34 例经临床证实的 SSc 患者[男 4 例,女 30 例,年龄(54 ± 14)]及 34 例年龄、性别和心血管病风险因子与病变组相匹配的健康志愿者(对照组)均成功完成心脏 MRI 检查,采用 1.5T MR 机(Avanto, Siemens, Germany),在注入 Gd-DTPA(剂量 0.2 mmol/kg)后 10~15 min 采用 2D 毁损反转恢复梯度回波序列(TR 8.0 ms,TE 4.0 ms,TI 180~240 ms,反转角 20°,层厚 8 mm,平面内分辨率 1.2 mm×1.2 mm)行 MRI 延迟扫描。**结果:**34 例 SSc 患者中有 5 例(15%)显示有心肌延迟强化,表现

为左心室基底部心肌中层有边界不清的斑片状或边界清楚的局灶性 LGE,对照组中仅 1 例(3%)显示有室间隔顶部的 LGE,2 组间差异无显著性意义($P>0.05$)。SSc 组中共有 15 个节段可见 LGE 而对照组中仅 1 个节段,差异有极显著性意义($P<0.005$)。**结论:**SSc 患者出现心肌延迟强化的节段显著高于相匹配的对照组,同时提示 MRI 延迟强化对检出心肌纤维化(在体反映硬皮病性心肌病的标志)的价值。

华中科技大学同济医学院附属同济医院 杨岷译 夏黎明校
摘自 Fortschr Röntgenstr,2008,180(12):1054-1060.