

尼曼匹克病的影像表现

Staatz G, Alibek S, Knerr I, Blessing H

尼曼匹克病(Niemann-Pick Disease)是一种罕见的常染色体隐性遗传的脂质沉着病,它导致肝、脾、肺、脑和骨髓中神经鞘磷脂和胆固醇的大量细胞内沉积。尼曼匹克病分 3 个主要类型,A 型和 B 型是由于神经鞘磷脂酶缺乏(第 11 染色体基因缺陷)所致,C 型则是由胆固醇转运障碍(第 18 染色体基因缺陷)引起。

A 型患者好发于婴幼儿,主要在 3 岁以下儿童。典型临床表现为肝脾巨大、身体发育障碍、肌张力减退、迅速进行性神经退行性变、皮肤干燥呈腊黄色以及半数有眼底樱桃红斑。B 型患者临床表现为不同的轻度中枢神经系统症状,常首发于学龄儿童,突出表现为肝脾肿大、血象改变(贫血、白细胞减少、血小板减少)、由间质性肺病引起的呼吸功能不全以及少数神经系统症状。C 型患者在新生儿和 60 岁之间,临床发病很不相同,主要表现为进行性神经退行性变,伴痉挛、共济失调、失用症、构音障碍、吞咽困难,以及锥体外系障碍,如张力障碍、震颤和舞蹈病手足徐动症。C 型尼曼匹克病所有年龄段的疾病特征是



图 1 尼曼匹克病 B 型,低剂量 MDCT。a) 肾蒂层面轴面扫描; b) 冠状面 MPR,均显示明显肝脾肿大,巨大脾脏可达小骨盆,在侧背旁脾缘处可见楔形梗死区。图 2 尼曼匹克病 A/B 型(混合型)。a) X 线胸片; b) HRCT。双侧肺网状结节样纹理增多,且叶间隔明显增厚。图 3 患儿,男,8 岁,尼曼匹克病 B 型。a) X 线胸片; b) HRCT。大片肺间质性肺部病变,尤以右侧为甚,伴叶间质增厚和叶间隔增厚以及明显的乳白阴影。

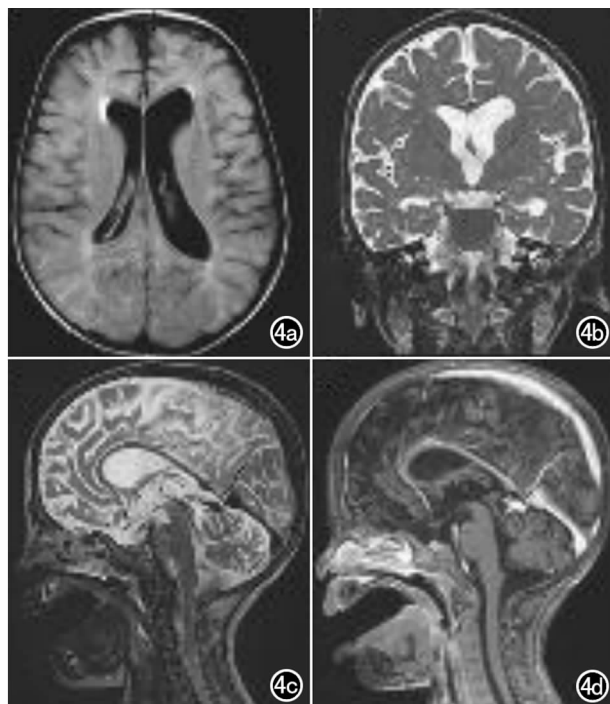


图 4 中枢神经系统受累。a) 轴面 FLAIR; b) 冠状面; c) 矢状面 T₂ TSE 序列; d) T₁ MPRAGE 增强扫描,均显示弥漫性分布的脑白质病变,前额和颞部明显脑萎缩,伴脑室系统的 Evacu 扩大、小脑蚓部营养不良及胼胝体发育不全。

核上性垂直性眼肌注视麻痹伴眼球上下随意运动障碍。

尼曼匹克病的影像表现由其临床症状而定。所有类型尼曼匹克病早期超声检查可以很好地显示肝脾肿大,剧烈腹痛时有可能需要借助 MRI 或低剂量 MDCT 诊断。而腹部轴面平扫首先清晰显示巨脾伴脾梗死(图 1),同时脾内还可见由于神经鞘磷脂-脂质沉积引起的多个高信号病灶或低密度病灶,此改变肝脏内并未发现。

尼曼匹克病的肺部症状特征是由间质性肺病引起,90% 的 B 型患者用传统 X 线片和 98% 的病例用 HRCT 可以诊断。胸片主要在肺基层面显示网状结节样间质纹理增多,可以表现的非常明显(图 2,3)。高分辨 CT 可清晰显示叶间质增厚和叶间隔增厚以及弥漫性乳白阴影(图 2,3)。由肝脾巨大引起的膈高位有可能使得肺萎缩。

其中枢神经系统损害的 MRI 表现为非特异性脑白质病变、脑萎缩伴脑室系统的 Evacu 扩大、小脑营养不良和胼胝体发育不全(图 4)。迄今为止,尼曼匹克病尚无病因疗法,该病预后差,许多患者呈进行性加重病程。

华中科技大学同济医学院附属同济医院 汪玲 译 胡道予 校
摘自 Fortschr Röntgenstr, 2008, 180(11): 947-948.