

- drome Defining and other Human Immunodeficiency Virus-related Illnesses. The Adult and Adolescent Spectrum of HIV Disease Project[J]. Group Arch Intern Med, 1995, 155(14): 1537-1542.
- [2] Chang T, Teng MM, Wang SF, et al. Aspergillosis of the Paranasal Sinuses[J]. Neuroradiology, 1992, 34(6): 520-523.
- [3] Lakshmi V, Sudha T, Teja VD, et al. Prevalence of Central Nervous System Cryptococcosis in Human Immunodeficiency Virus Reactive Hospitalized Patients[J]. Indian J Medical Microbiol, 2007, 25(2): 146-149.
- [4] Caroline Charlier, Francoise Dromer, Christophe Le 'veque, et al. Cryptococcal Neuroradiological Lesions Correlate with Severity During Cryptococcal Meningoencephalitis in HIV-Positive Patients in the HAART Era[J]. Plos One, 2008, 3(4): 1-7.
- [5] Robert M, Thomas C. Virchow-Robin Spaces at MR Imaging[J]. RadioGraphics, 2007, 27(4): 1071-1086.
- [6] Kazuhiro U, Yasuo K. Brain MRI Findings in Cryptococcal Meningoencephalitis[J]. J Nippon Med Sch, 2000, 67(4): 226-227.
- [7] Tihana Bicanic and Thomas S. Harrison. Cryptococcal Meningitis[J]. Br Med Bull, 2004, 72(2): 99-118.
- [8] 王劲, 张雪林, 张三泉, 等. 隐球菌性脑膜脑炎的 CT、MRI 影像表现及其诊断意义[J]. 中国医学影像学杂志, 2003, 11(1): 194-196.
- [9] Ruzi A, Post MJD, Bundschu CC. Denate Nuclei Involvement in AIDS Patients with CNS Cryptococcosis: Imaging Finding with Pathologic Correlation[J]. J Comput Assist Tomogr, 1997, 21(2): 175-182.
- [10] Mark J, Robert HA, Edward H, et al. CT of Intracranial Cryptococcosis[J]. Am J Radiol, 1990, 154(3): 603-605.

(收稿日期: 2009-07-08 2009-08-17)

粘多糖病Ⅳ型一例

• 病例报道 •

周海宏, 冯正勇, 孙亚丽

【中图分类号】R814.3 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2009)09-0938-01

病例资料 患儿, 男, 10 岁。身体为短躯干型侏儒。头大、颈短、鸡胸、膝外翻、“X”型腿, 膝、肘等关节呈结节增粗样畸形。脊柱以下胸椎为中心向后突出畸形。患儿 1 岁半后出现上述病态, 智力发育正常。实验室检查: 尿中粘多糖为硫酸角质, 含量为 32 mg/kg。心脏 B 超: 左心室增大, 主动脉瓣关闭不全。

X 线表现: 脊柱以 L_{1,2} 椎体为中心向后突, 胸腰椎椎体密度明显减低, 椎体变扁, 横径与前后径均增大(横径增大较前后径增大明显), 椎体前缘中间呈尖刺样突起, 以 L_{1,2} 椎体明显。椎体上、下缘不规则, 椎间隙明显增宽(图 1)。骨盆于髌白“Y”形软骨以下明显变窄, 形成长而窄的骨性骨盆, 髂骨翼向四周扩大, 髌白化骨不良, 呈不规则畸形。股骨颈短而粗, 颈干角增大, 髌外翻。股骨头骨骺变扁、变小、碎裂。耻骨联合增宽(图 2)。双手、腕构成骨均为明显的骨质疏松征象, 掌骨基底部及指骨远端变尖呈圆锥形, 腕骨均变小(图 3)。

讨论 粘多糖病又称粘多糖蓄积病, 是由一组先天性溶酶体缺乏而引起粘多糖代谢障碍, 致使过多的粘多糖贮积在人体结缔组织内而发病。粘多糖病Ⅳ型亦称 Morquio 综合症, 为 X 性连锁隐性遗传。发病率为出生人口的 1/40000。粘多糖病的病理改变由以下三个方面: ①细胞内包涵体 ②胶原合成及沉淀增加 ③脑脊液中粘多糖含量增加。Morquio 综合症为关节软骨和骨骺发育不规则, 骨和软骨发生无菌性坏死, 由于体内不能形成蛋白-多糖的合成体, 因此尿中出现过多的粘多糖物质。Morquio 综合症需与粘多糖病Ⅰ型和先天性脊椎发育不良进行鉴别。在临床上, Ⅰ型: 面丑, 智力低下, 听力逐渐下降。Ⅳ型: 智力正常, 有明显的骨关节畸形。X 线上, Ⅰ型中椎体变扁, 椎体前方尖刺多出现在椎体下缘而Ⅳ型椎体前方尖刺多出现在



图 1 X 线示胸腰段椎体变扁, 轮廓不规则, 椎骨化骨不良, 椎间隙增宽。胸腰段的几个椎体前部正中变尖, 向前呈刺状突出。图 2 X 线示骨盆于“Y”形软骨以下高度变窄, 形成长而窄的骨性骨盆。髂骨嵴向四周延展, 髌白化骨不良。图 3 X 线示双手构成骨呈普遍性骨质疏松征象。掌骨基底部及指骨远端呈圆锥样突起, 骨端不规则, 腕骨化骨不良。

椎体中部。根据临床和 X 线表现对粘多糖病Ⅰ型和Ⅳ型作出鉴别诊断。先天性脊椎发育不良尿中无异常粘多糖物质, 无角膜混浊。躯干短小在出生时就能显示, 而Ⅳ型粘多糖病在出生后 1~4 岁才出现。先天性脊椎发育不良, 椎体变扁但椎间隙无明显增宽之改变, 且无髌骨的骨盆之改变。临床和 X 线表现对二者的鉴别可提供可靠的依据。

(收稿日期: 2009-02-05)