

成人戈谢病一例

高建根

【中图分类号】R814.41; R814.42; R445.2; R589; R596 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2010)06-0706-02

病例资料 患者,女,52岁。腰背部酸痛史20余年,体检发现脾脏明显肿大而入院检查。体检:左腹部膨隆,可触及明显肿大脾脏,质较硬,肝肋下未及,无明显压痛、反跳痛。面部有少量色素沉着,两眼结膜无明显黄斑。10年前曾有腰椎压缩骨折。实验室检查:白细胞 $4.65 \times 10^9/l$,红细胞 $4.39 \times 10^{12}/l$,

血红蛋白 $128 g/l$,血小板 $60 \times 10^9/l$,腺苷脱氨酶(ADA) $34.5 U/l$ (\uparrow),抗核抗体(ANA) $1:640$ (\uparrow)。B超:肝、脾实质回声均匀,肝大 $20.7 cm \times 9.9 cm \times 14.8 cm$,脾大小 $28.5 cm \times 13.2 cm \times 6.7 cm$ 。X线片示两侧股骨中下段、膝关节、骨盆及双髌诸骨密度普遍减低,两侧股骨中上段髓腔内隐



图1 骨盆X线片示盆骨、两侧股骨头颈部骨质较疏松,皮质变薄,中上段髓腔内隐约可见透亮区(箭)。图2 上腹部CT平扫示脾明显增大,实质密度均匀。图3 腹部冠状面 T_1 WI脾呈低信号,下极一小高信号区(箭)。图4 T_2 WI脾呈高信号,较正常脾信号明显降低,下极小病灶仍为高信号,范围略有增大。图5 骨盆冠状面 T_1 WI示腰椎、盆骨信号较低,两侧股骨颈、股骨干中上部骨髓不均低信号,内夹杂点状高信号,右股骨干髓腔内 $1.0cm \times 4.0cm$ 低信号区,周围有线状高信号环(箭),左侧隐约可见。图6 抑脂像示腰椎、盆骨信号强度比 T_2 WI略有增高,股骨干髓腔内病灶中间信号明显增高,周围高信号环消失。

作者单位:312000 浙江,绍兴市中医院放射科

作者简介:高建根(1968-),男,浙江绍兴人,副主任医师,主要从事骨关节疾病影像诊断及研究工作。

约可见类圆形透亮区,边界不清(图1)。腹部CT平扫示脾脏明显增大,上至膈顶,下达盆腔,实质密度较均匀,CT值55 HU,下极可见一直径约0.5 cm低密度灶(图2)。MR检查:脾脏明显增大, T_1 WI信号较低,脾下极一异常信号区,大小约0.5 cm×0.6 cm(图3), T_2 WI呈等高信号,下极小病灶仍为高信号,范围略有扩大(图4),抑脂相脾信号明显增高,下极小病灶为高信号,与脾基本一致,大小与 T_2 WI相似。脊椎、盆骨 T_1 、 T_2 信号均有降低,抑脂相信号略有增高。两侧股骨干、股骨颈 T_1 、 T_2 均为不均匀较低信号,内夹杂点状较高信号,抑脂相信号与 T_1 相似。两侧股骨干中上段髓腔内均可见异常信号区,右侧明显,大小约1.0 cm×4.0 cm, T_1 WI中间呈低信号,周围包有线状高信号带(图5); T_2 WI病灶中间呈等信号,周围信号仍较高;抑脂相病灶周边信号降低,中间信号明显增高(图6)。股骨头信号未见明显异常。骨髓象(北京协和医院,检验号08-2331):粒系、红系及淋巴细胞各阶段比例及形态大致正常,可见戈谢氏细胞,占9.5%。血小板轻度减少。检验诊断:戈谢病。患者育有两女,其中一女(25岁)脾脏CT检查增大较明显,且有贫血,临床高度怀疑戈谢病,因其拒绝骨髓检查,尚在追踪观察中。

讨论 戈谢病(Gaucher's disease)是一种罕见的类脂质异常沉积症,大部分是隐性遗传性疾病,是因先天缺乏 β -葡萄糖苷酶,使来源于衰老的红细胞、白细胞、血小板及体内各种组织的葡萄糖苷酯,不能被水解为葡萄糖和N-酰基鞘氨醇,而沉积在网状内皮系统的巨噬细胞内,形成戈谢细胞。戈谢细胞沉积于脾脏内,可引起脾增大,功能亢进,部分可有小片梗死及出血改变;沉积于骨髓内,致骨髓缺血、水肿,影响骨髓造血功能,进而导致骨质疏松,骨质破坏改变。临床根据是否累及神经系统分为3型:I型(成人型)最常见,最明显的特征是不累及神经系统;II型(急性婴儿神经病变型)为暴发型,出现严重的神经系统表现,并在18月内死亡;III型(亚急性神经病变型)进展缓慢,特征是神经系统症状比I型出现晚,病程长。本文属I型(成人型),此型临床症状多不明显。一般可有全身酸痛,面部色素沉着,部分患者两眼结膜有对称性黄斑,也可伴发多种类型贫血,骨髓受损时ANA可升高。首发症状多是不明原因脾肿大,也可以骨骼系统病变为首发症状。回顾分析1994年以来国内文献报道的37例成人型戈谢病病例中,骨骼系统病变占14例,主要以下肢为主,其中股骨头病变10/14例,胫腓骨病变4/14例,一例还涉及肱骨近端。也有以淋巴结肿大为首表现的,但较少见。在14例骨骼系统病变的病例中,8例有脾多年切除史。李涑生^[1]认为脾切除手术效果近期疗效好,远期差。

戈谢病的影像表现与类脂质的沉积及性质有关,主要见于脾、肝、骨髓和淋巴结,也可见于肾、胸腺、扁桃体和肾上腺和肺。X线表现主要为骨质疏松,皮质变薄,以脊椎、盆骨和四肢长骨明显,下肢明显多于上肢,股骨下段可呈烧瓶样改变,后期股骨头发病增多、且较明显,表现为关节面下囊变,关节面塌陷,股骨头变扁等类似股骨头坏死改变,部分可伴发病理骨折,此类患者多有脾切除史。陈焯贤^[2]认为晚期骨髓腔中有“骨中骨”征,表现为点片或条状致密影。王承缘^[3]认为骨质破坏可出现

黄色瘤,本例两侧股骨干中上段髓腔内较透亮,骨小梁稀疏,X线不具特征性。CT检查主要是脾肿大,除少量轻度增大外,大多是巨脾,下方可达盆腔,脾实质密度没有明显变化。宋金亮等^[4]报道1例巨脾内有梗死组织,表现为多发脾外小片低密度灶。本例脾下极小病灶CT也误认为梗死灶。脾周血管多无迂曲、增粗改变。肝脏累及也可增大。

既往文献对戈谢病的MR表现报道较少,但MR表现比X线和CT更具特征性,尤其是脾和骨髓同时受损。脾除巨脾表现外,主要是类脂质贮存引起信号改变。邢春礼等^[5]报道 T_1 WI上脾脏信号强度显著增加,类似于脂肪信号改变, T_2 WI上信号强度较正常低明显,脾周边有多发小片状高信号影。但本例 T_1 加权信号强度增加不显著,抑脂相信号强度比 T_2 WI有增高,比正常略有降低,有所不符;脾下极小病灶均为高信号,考虑为亚急性出血灶伴周围水肿,既往文献未见报道。骨髓:脊椎、盆骨、肋骨及长骨髓腔内均可表现为低信号,与类脂质的信号比脂肪低有关,下肢比上肢发病多,尤以股骨表现明显。国外报道^[6]29例I型戈谢病,将股骨骨髓MR表现分为正常(4/29)、骨髓浸润(16/29)、骨髓浸润及活动性骨髓变化(9/29)三类。董岩青等^[7]报道1例 T_1 WI股骨骨髓不均低信号,内部混杂点状或斑片状不均匀高信号, T_2 WI骨髓内改变与 T_1 WI相似,但范围有增大,信号强度有增加,抑脂图像与 T_1 WI相似,范围有缩小。本例两侧股骨干及股骨颈表现与报道基本相仿,主要是因为骨髓内戈谢氏细胞浸润、水肿及部分残留脂肪所致。两侧股骨干髓腔内长圆形异常信号影,既往文献未见类似报道。由于信号变化与脾脏基本一致,个人认为黄色瘤可能较大(未经病理证实),可能是戈谢氏细胞在髓腔内呈瘤样聚集,周围包以脂肪环所致。

戈谢病骨髓浸润时需与其它骨髓病变鉴别。

多发性骨髓瘤:发病年龄无明显区别,但男多于女,早期骨髓腔内弥漫浸润,后期可见骨皮质破坏,而戈谢病骨皮质不破坏,且有巨脾或脾切除史。MR表现有区别,多发性骨髓瘤 T_1 WI低信号, T_2 WI表现为高信号。

骨嗜酸性肉芽肿:发病年龄多在20岁以下,溶骨性破坏早期病灶境界分明,后期破坏区周围骨质常硬化而致密。

参考文献:

- [1] 李涑生. 类脂质沉积病的诊断[J]. 医学综述, 2000, 6(11): 504.
- [2] 陈焯贤. 实用放射学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 1998. 1011.
- [3] 王承缘. 放射诊断临床指南[M]. 北京: 科学出版社, 1999. 136-137.
- [4] 宋金亮, 张斌. 成人高雪病1例[J]. 第四军医大学学报, 2005, 26(19): 1789.
- [5] 邢春礼, 周兆珍, 孟广君, 等. 高雪氏病脾脏MRI表现1例[J]. 临床放射学杂志, 1997, 16(4): 239.
- [6] 王淑丽. 成人I型高雪氏病MR成像[J]. 国外医学: 临床放射学分册, 1994, 17(3): 118.
- [7] 董岩青, 李坤成, 王云钊, 等. I型高雪病的影像诊断[J]. 中华放射学杂志, 1999, 33(1): 57.

(收稿日期: 2009-05-12)