

• 腹部影像学 •

胎儿常染色体隐性遗传性多囊肾的 MRI 表现(附 10 例分析)

邵剑波, 马慧静, 赵胜

【摘要】 目的:探讨胎儿双侧常染色体隐性遗传性多囊肾(ARPKD)的 MRI 表现及其诊断价值。**方法:**对 10 例经超声和病理证实的胎儿双侧 ARPKD 的 MRI 影像资料进行回顾性分析。**结果:**①8 例双肾体积明显均匀增大,但肾外形保持;②T₂WI 上,1 例双肾信号呈中等以上增高,均匀一致;8 例双肾皮髓质内见弥漫性针尖大小信号增高的囊泡影,呈放射状排列,笔者称为“苦瓜样”改变,1 例信号正常;③羊水无法显示 5 例,羊水极少 5 例;④8 例未见膀胱显示;⑤合并 9 种畸形,其中前脑无裂畸形 1 例,脑积水 2 例,Dandy-Walker 综合征 2 例,枕部脑膜膨出 2 例,颅内出血并孔洞脑 1 例,肺发育不良 5 例,多发性肝囊肿 1 例,唇裂 1 例,Meckel-Gruber 综合征 1 例。**结论:**ARPKD 的 MRI 表现具有特异性,且不受羊水量和胎儿体位的影响,可作为产前超声检查的重要补充手段,并提高其合并畸形的检出率。

【关键词】 胎儿;磁共振成像;常染色体隐性遗传型多囊肾

【中图分类号】 R445.2; R816.5; R714.58 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2010)12-1363-04

Autosomal recessive polycystic kidney disease: appearance on fetal MRI SHAO Jian-bo, MA Hui-jing, ZHAO Sheng. Department of CT & MRI, Wuhan Children's Hospital, Wuhan 430016, P. R. China

【Abstract】 Objective: To investigate the MRI findings and the value in the diagnosis of the fetal bilateral autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD). **Methods:** MRI findings of 10 cases with ultrasound and pathology verified fetal bilateral ARPKD were retrospectively analyzed. **Results:** ① There was significant increase of volume of bilateral kidney, with maintaining of the renal shape; ② In one case on T₂WI there was moderate to marked homogeneous increase of signal intensity of both kidney; in 8 cases there were diffuse pinpoint sized hyperintense cystic changes in cortico-medullary region of both kidney with radiated arrangement, we called it “karala-like” sign. In one case the signal intensity of bilateral kidney was normal; ③ In five cases the amniotic fluid could not be shown, and in other 5 cases only, very little amniotic fluid could be observed; ④ In 8 cases the urinary bladder was not shown; ⑤ there were nine forms of complicated malformations: holoprosencephaly (1 case), hydrocephalus (2 cases), Dandy-Walker syndrome (2 cases), occipital meningocele (2 cases), intracranial hemorrhage and porencephaly (1 case), pulmonary hypoplasia (5 cases), multiple liver cysts (1 case), cleft lip (1 case), and Meckel-Gruber syndrome (1 case). **Conclusion:** MRI finding of the ARPKD has the specificity. It can be used as an important complementary diagnostic modality for prenatal ultrasound examination, it is not affected by the volume of amniotic fluid and can increase the detection rate of the combined abnormalities.

【Key words】 Fetus; Magnetic resonance imaging; Autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD)

胎儿常染色体隐性遗传性多囊肾(autosomal recessive polycystic kidney disease, ARPKD)系胎儿多囊性病变中最常见的一种,可单独存在,也可以与其他疾病共存,或表现为综合征^[1],其产前影像学诊断主要依赖于超声检查。近几年来,随着胎儿 MRI 扫描技术的进步,且具有高组织分辨力、无辐射、多方位成像等优点,使得胎儿 MR 检查在临床逐渐应用,但国内有关本病胎儿期 MRI 检查的报道较少,为了进一步提高认识,笔者通过对 10 例经超声和病理证实的胎儿双侧 ARPKD 的 MR 影像资料进行回顾性分析,并结合相关文献,重点探讨胎儿 ARPKD 的 MRI 表现特征及其临床诊断价值。

材料与方法

选自 2009 年 9 月~2010 年 9 月在武汉市妇女儿童

童医疗保健中心和湖北省妇幼保健院经产前 B 超诊断、产后病理证实的 10 例胎儿双侧 ARPKD 的 MRI 影像资料进行回顾性分析。其中,孕妇年龄为 23~29 岁,平均 24.6 岁,超声孕周为 18.4~33.1 周,平均 28.7 周,均为单胎妊娠。

MR 扫描方法:采用 GE Signal Excite 1.5T HD MR 机,8 通道阵列心脏线圈,孕妇采用足先进、仰卧位或舒服体位,先行孕妇腹部三平面定位,再由此图像行胎儿腹部三平面定位,采用的扫描序列:①单次激发快速自旋回波(SSFSE)序列,扫描参数:TE 85 ms,TR 2000 ms,矩阵 288×256,激励次数 0.5,视野 42×42,层厚 4~6 mm;②快速平衡稳态采集序列(FIESTA)。扫描参数:TE 1.7 ms,TR 4.3 ms,矩阵 288×256,激励次数 1,视野 42×42,层厚 4~6 mm。

肾脏大小测量方法:肾脏大小测量参考严英榴主编《产前超声诊断学》标准^[2]。

羊水量评估方法:应用羊水深度和羊水指数(AFI)

作者单位:430016 武汉,武汉市儿童医院 CT&MRI 影像科

作者简介:邵剑波(1963-),男,武汉人,博士,主任医师,教授,主要从事小儿放射、CT 和 MRI 诊断工作。

评估,其标准参考 Ruterford 标准^[3];或者利用 MR AW4.3 工作站体积测量软件算出羊水量。

肺总体积测量方法:目前国内尚无胎儿各胎龄肺体积 MRI 标准,笔者设立两组对照。A 组:本组 10 例 ARPKD 胎儿,由两位医生利用 MR AW4.3 工作站和图像存档软件对胎儿肺横断面图像进行分析测量,再取两者平均值;B 组:30 例脑部发育异常而无肺部发育异常胎儿;每个 ARPKD 胎儿与 B 组中 3 例相似孕周胎儿作对照。但值得注意的是,肺部体积个体差异较大。

结 果

本组 10 例双侧 ARPKD 胎儿 MRI 检查表现(表 1)及与超声及病理对照结果如下。

双肾体积大小:8 例胎儿双肾体积呈不同程度增大(参照超声标准^[2]),但仍保持肾外形,大小范围:左侧 2.9 cm×1.6 cm×1.5 cm 至 8.8 cm×4.7 cm×4.1 cm;右侧 2.8 cm×1.5 cm×1.3 cm 至 8.2 cm×4.0 cm×3.9 cm。

双肾信号表现:MRI T₂WI 上双肾信号主要表现:9 例双肾信号均呈中等以上增高的致密影(图 1),超声均显示为强回声;其中 8 例双肾皮髓质内见弥漫性针尖大小信号增高的囊泡影,呈放射状排列,似“苦瓜样”表现(图 2a),超声上表现为强回声,2 例显示肾内含有细小蜂窝状无回声区;病理检查,切开包膜见多发囊腔遍布肾内,且囊腔呈放射状排列(图 2b),其镜下观显示为肾内弥漫分布囊泡,没有肾小球结构,集合系统分界不清(图 2c)。

羊水量情况:T₂WI 上,5 例几乎无法显示出羊水信号,5 例羊水极少;超声羊水指数 1.27~6.8 不等,其中 4 例无法测量出羊水深度,6 例羊水极少。

膀胱显示情况:T₂WI 上,8 例未见膀胱显示;超声 6 例膀胱显示不清。

合并畸形:其中,前脑无裂畸形 1 例,脑积水 2 例,Dandy-Walker 综合征 2 例,枕部脑膨出 1 例、脑膜膨出 1 例,颅内出血并孔洞脑 1 例,双肺体积发育细小 5 例(图 3),多发性肝囊肿 1 例,唇裂 1 例,Meckl-Gruber 综合征 1 例。除颅内病变外,其它与超声所见基本一

致。

表 1 10 例 ARPKD 胎儿 MRI 表现

孕周	肾脏 MRI 信号/体积	合并畸形	羊水量 (ml)	双肺总体积 (ml)	对照组双肺总体积 (ml)
18.4	增强,大	脑膨出,唇裂	290↓	7.7	12.0
20.2	增强,大	—	57↓	10.1	9.0
21	增强,稍大	脑积水	62↓	8.7↓	11.5
26.2	增强,巨大	前脑无裂畸形, Dandy-Walker	10↓	13.9↓	32
29.2	增强,正常	颅内出血并孔洞脑	10↓	16.5↓	37
30	增强,正常	—	23↓	21.1↓	37.5
30.1	增强,大	Dandy-Walker	32↓	21.2↓	37.5
31.1	增强,大	脑膜膨出,多指	113↓	27.8↓	39.8
32.3	增强,大	多发性肝囊肿	21↓	37.1	40.5
33.1	正常,稍大	—	24↓	42.5	43.1

注:胎儿 18~40 周羊水量过少标准<300 ml;“—”表示无合并畸形。

讨 论

常染色体隐性遗传性多囊肾病(autosomal recessive polycystic kidney disease, ARPKD)是一种以肾集合管和肝内胆管扩张、畸形及肝脏和肾脏纤维化为特点的遗传性疾病,是胎儿期肾脏呈多囊性改变的首位原因^[4]。既往也称为肾小管扩张、海绵肾、假囊肾病。其发病率约为 1/20000 活产儿。

本病由单基因 PHKD1 突变引起,Onuchic 等^[5]使用经典的定点克隆方法,证实定位在 6P21,而其它染色体的可能<1%。基因的编码蛋白 Polyduetin/fibroeystin 高表达于肾脏,导致肾集合管上皮环状增

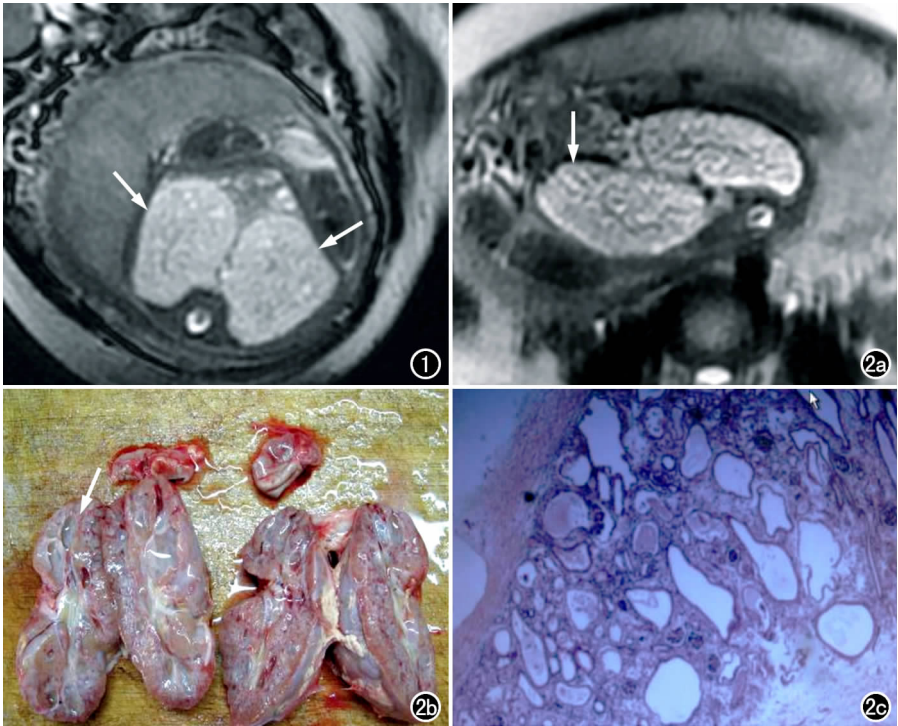


图 1 胎儿双侧 ARPKD。MRI 轴面,示双肾体积增大,信号增高,肾外形保持(箭)。图 2 胎儿双侧 ARPKD。a) MRI 轴面,示双肾体积增大,双肾皮髓质内见弥漫性针尖大小信号增高的囊泡影,呈放射状排列,似“苦瓜样”表现(箭);b) 病理标本:包膜下多发囊腔遍布肾内,且囊腔呈放射状排列(箭);c) 病理片,镜下示肾内弥漫分布囊泡,没有肾小球结构,集合系统分界不清。

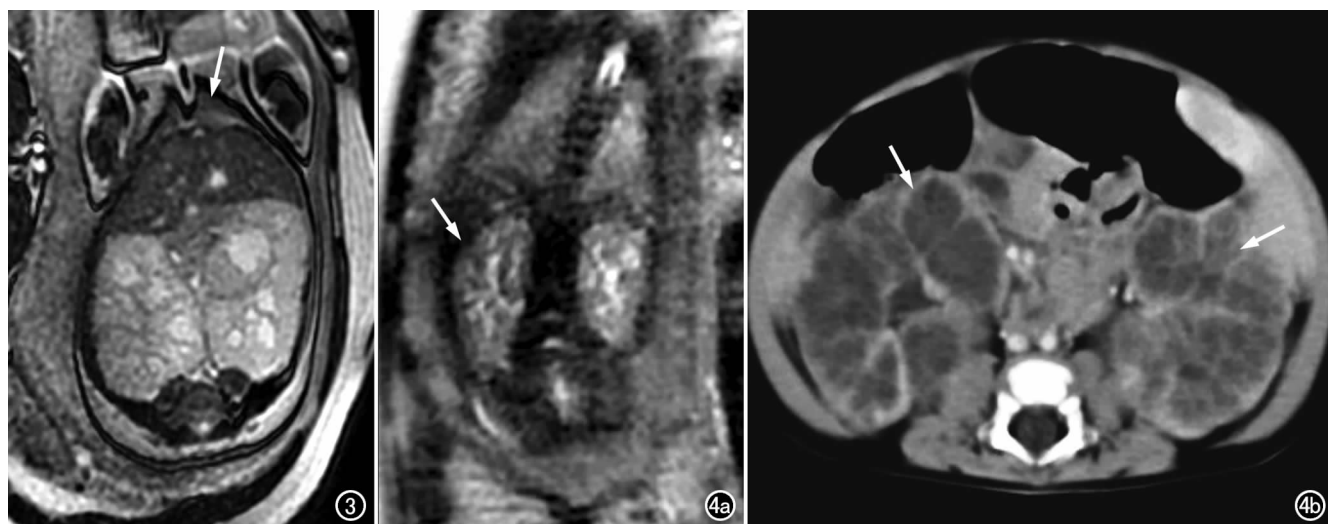


图 3 胎儿双侧 ARPKD 合并双侧肺发育不良(箭)。图 4 双侧 ARPKD。a) MRI 冠状面:胎龄 33 周, 双侧肾脏体积稍大, 信号尚正常, 皮髓质分界可见(箭); b) 生后 4 个月 CT 增强, 示双侧肾脏体积明显增大, 肾实质强化时间延迟, 肾小叶间隔呈辐状, 皮髓质区见弥漫分布囊状低密度影(箭)。

殖使集合管延长并梭形扩张, 而肾单位及肾小球形成未受影响, 肾小球的数量亦正常。

正常生理状况下, 肾集合管上皮的功能是吸收液体并将液体输送到肾间质内, 当肾集合管上皮异常增殖后, 失去正常吸收液体功能, 而转变为分泌, 且所分泌的液体含有丰富的上皮因子, 进一步促进上皮增殖、集合管伸长并梭形扩张。这些大量扩张伸长的管状结构呈放射状排列并向肾门集中, 肾脏体积增大。显微解剖和电子显微镜扫描显示扩张的集合管非梗阻所致, 系形成集合管输尿管芽胚间质部分的增生和扩张, 尸检显示为弥漫分布的细小囊腔, 排列成放射状, 自髓质向皮质形成圆柱状或梭形扩张的间隙, 使皮髓质难以分界^[6]。此外, PHKD1 基因的编码蛋白也高表达于肝脏和肺组织, 同样可以导致肝内胆管扩张、中央胆管缺如、门静脉发育不良、肝纤维化和肺发育不良等^[7]。

目前, 超声检查是胎儿 ARPKD 产前影像学诊断的主要方法, 主要表现为双侧肾脏体积增大, 由于大量存在的微小囊泡结构造成丰富的界面反射而致肾实质回声增强, 仔细观察似筛孔状结构, 胎儿腹围增大, 羊水过少, 膀胱不显示。本组 8 例超声均显示双侧肾脏不同程度增大、回声增强, 3 例肾实质内见细小蜂窝状无回声区。10 例羊水过少, 且 3 例无法测量出羊水深度, 6 例膀胱显示不清, 与国内外文献报道基本一致^[6-8]。

MRI 是一种对超声检查的重要补充手段, 美国 FDA 建议在妊娠 3 个月后进行较为适宜^[9], 国外有关文献^[9]及本组病例表现显示胎儿 ARPKD 在 MRI 上具有显著的特异性: ①双肾体积明显增大, 但仍保持肾外形; ②T₂WI 上双肾信号明显增高, 呈致密影, 或皮髓质内见弥漫性针尖大小信号增高的囊泡影, 呈放射

状排列, 呈“苦瓜样”表现, 是诊断本病的特有征象; ③MRI 对于肾内针尖大小囊泡的显示率(本组 8/10)明显高于超声(本组 3/10); ④羊水过少, 膀胱不能充盈显示是 ARPKD 的普遍和重要的征象; ⑤双肺发育不良, 常继发于肾功能不全所致的羊水过少。值得一提的是, 对于颅内畸形, 如脑积水、Dandy-Walker 综合症、颅内出血等的显示明显优于超声, 对于羊水量、膀胱、胃泡的显示与超声大致相同。

但本组 1 例 ARPKD 孕 33 周胎儿, MRI 表现并不典型, 仅显示羊水过少, 双肾体积稍大, 双肾信号无异常, 皮髓质分界可见(图 4a), 生后 CT 检查发现双肾典型 ARPKD 表现, 同时合并肝 Caroli 病(图 4b)。故对于羊水过少胎儿, 应警惕本病。

本病产前影像学诊断, 应与 ADPKD 鉴别。两者均表现为双肾体积增大, 伴或不伴羊水减少, 单纯从影像学难以区分。但是, 后者常常具有以下几个特点, 可助鉴别^[10]: ①父母一方常有多囊肾病史, 而 ARPKD 胎儿父母 > 30 岁仍无肾囊肿形成; ②肾髓质回声低, 无明显增大; ③羊水量一般正常, 膀胱可显示。而 ARPKD 胎儿孕 20 周后, 肾集合管扩张, 胎儿尿液生成减少, 导致羊水过少, 甚至无法显示。此外, 必要时可行基因学检测。

胎儿 ARPKD 常合并其它畸形, 如脑积水、Dandy-Walker 综合征、脑膜膨出、肺发育不良、多发性肝囊肿等, 本组共有 9 种。

胎儿 ARPKD 的预后较差, 75% 的胎儿在产后数小时到数天内死亡, 致死的原因主要是双侧巨大肾脏使横膈抬高以及先天性肺发育不良引起呼吸衰竭、肾功能不全。既使渡过新生儿期的患儿 15 年生存率为

50%~80%^[11]。胎儿肾脏体积大小也是影响生存的因素,因为与扩张导管的数量成正比,若胎儿期 ARP-KD 的肾脏体积大于同龄儿肾脏体积的 4 个标准差,则预后较差,建议终止妊娠^[4]。关于先天性肝脏纤维化,不是 ARPKD 特有的改变,在胎儿期表现不明显,尤其是门静脉高压多在 5~13 岁出现,故胎儿期常常无明显改变,本组病例肝脏未见明显纤维化形成的征象。

总之,胎儿 ARPKD 的 MRI 表现具有特异性,尤其是“苦瓜样”表现,结合羊水过少可明确诊断,可作为胎儿超声检查的重要补充手段,值得在临床推广应用。

参考文献:

- [1] Vanderheyden T, Kumar S, Fisk NM. Fetal renal impairment[J]. Semin Neonatol, 2003, 8(3): 279-289.
- [2] 严英榴, 杨秀雄, 沈理. 产前超声诊断学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2003. 349-355.
- [3] Rutherford SE, Phelan Je, Smith CV, et al. The four-quadrant assessment of amniotic fluid volume: an adjunct to antepartum fetal heart rate testing[J]. ObstetGynecol, 1987, 70(4): 353-356.
- [4] Tsatsaris V, Gagnadoux MF, Aubry MC, et al. Prenatal diagnosis of bilateral isolated fetal hyperechogenic kidney. Is it possible to predict long term outcome? [J]. BJOG, 2002, 109 (10): 1388-

1393.

- [5] Onuchic LF, Furu L, Nagasawa Y, et al. PKHD1, the polycystic kidney and hepatic disease 1 gene, encodes a novel large protein containing multiple immunoglobulin-like plexin-transcriptionfactor domain and parallel beta-helix 1 repeats[J]. Am J Hum Genet, 2002, 70(5): 1305-1310.
- [6] Blickman JG, Bramson RT, Herrin JT. Autosomal recessive polycystic kidney disease: long-term sonographic findings in patients surviving the neonatal period[J]. AJR, 1995, 164(5): 1247-1250.
- [7] Menezes LF, Onuchic LF. Molecular and cellular pathogenesis of autosomal recessive polycystic kidney disease[J]. Braz J Med Biol Res, 2006, 39(12): 1537-1548.
- [8] 张玲, 李辉, 杨中华. 胎儿多囊性肾病变的产前诊断和临床分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2008, 15(2): 52-53.
- [9] Deborah Levine. Atlas of fetal MRI[M]. USA: Taylor & Francis Group, 2005. 4.
- [10] 万红芳, 王利民. 胎儿多囊肾预后、产前诊断、遗传咨询的研究进展[J]. 现代妇产科进展, 2008, 17(3): 227-229.
- [11] Shaikewitz ST, Chapman A. Autosomal recessive polycystic kidney disease: issues regarding the variability of clinical presentation[J]. J Am Soc Nephrol, 1993, 3(12): 1858-1863.

(收稿日期: 2010-10-22 修回日期: 2010-11-16)

膀胱脂肪瘤合并膀胱壁慢性炎症一例

• 病例报道 •

邱乾德

【中图分类号】R814.42; R816.7 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2010)12-1366-01

病例资料 患者,女,50岁。自感下腹不适3年,近半年来时有隐痛,尿频、尿急、尿痛。体检:脐左外下方4cm处有固定压痛。B超示膀胱区内探及7.8cm×9.4cm回声暗区,回声均匀。

CT检查:膀胱四周壁厚薄不均,外壁不光整(图1)。术中见膀胱四周壁轻度增厚,前壁7.8cm×9.4cm大的脂肪样团块突起,表面光整,质软,呈淡黄色,有完整包膜,易与膀胱壁分离,完整取下脂肪团块。切开团块,内容为脂肪组织。病理:肉眼见肿瘤呈淡黄色脂肪样组织,有完整包膜,镜下见肿瘤由成熟脂肪组织构成,间质见纤维、血管,膀胱壁炎性细胞浸润,病理诊断:膀胱脂肪瘤伴膀胱壁慢性炎症。

讨论 脂肪瘤是由脂肪组织组成的良性肿瘤,全身任何部位的脂肪组织均可发生脂肪瘤,但多见于皮下、腹膜后,也见于颅内、肝、肺、喉、子宫、心脏、肠系膜、胸腔内和甲状腺等,发生于膀胱者罕见,国



图1 CT显示膀胱四周壁厚薄不均,前壁内见7.8cm×9.4cm低密度影,边界清,CT值-99.4HU。

外文献仅见个案报道^[1-3],检索国内近10年文献未见报道。文献上认为结肠脂肪瘤主要与炎症刺激致结缔组织变性,组织内纤维小梁的腺管周围浸润或由于组织的淋巴供应和血液循环发生障碍,导致脂肪组织沉积有关^[4]。Brown等报道5例膀胱脂肪瘤合并尿道感染^[1],本例术中见膀

胱四周壁不光整增厚,呈炎性浸润改变,病理诊断为膀胱脂肪瘤合并膀胱壁慢性炎症。本例和Brown等报道5例虽有合并膀胱和尿道感染,可以认为膀胱脂肪瘤也由炎症刺激致结缔组织变性,组织内纤维小梁的腺管周围浸润或由于组织的淋巴供应和血液循环发生障碍,导致脂肪组织沉积有关,由于病例太少,难以说明问题,有待进一步研究。

参考文献:

- [1] Brown C, Jones A. Bladder lipoma associated with urinary tract infection[J]. Sci World J, 2008, 13(8): 573-574.
- [2] Kunkle DA, Mydlo JH. Bladder wall lipoma in patient with irritative voiding symptoms[J]. Urology, 2005, 66(3): 653-654.
- [3] Eggener SE, Hairston J, Rubenstein JN, et al. Bladder lipoma[J]. J Urol, 2001, 166(4): 1395.
- [4] 陈志平, 潘群雄, 庄建良. 结肠脂肪瘤7例分析[J]. 中国误诊学杂志, 2002, 2(1): 137.