

- [5] 周爱卿,李奋.先天性心脏病心导管术[M].上海:上海科学技术出版社,2009:307-310.
- [6] Wessels MW, Berger RM, Frohn-Mulder IM, et al. Autosomal dominant inheritance of left ventricular outflow tract obstruction [J]. Am J Med Genet A, 2005, 134A(2): 171-179.
- [7] McBride KL, Riley MF, Zender GA, et al. NOTCH 1 mutations in

individuals with left ventricular outflow tract malformations reduce ligand-induced signaling[J]. Hum Mol Genet, 2008, 17(18): 2886-2893.

- [8] 刘学静,王洪波,武乐斌,等.多层 CT 后处理图像对主动脉缩窄的诊断价值[J].中华放射学杂志,2006,40(1):72-76.

(收稿日期:2011-07-18 修回日期:2011-09-28)

• 病例报道 •

Hippel-Lindau 病合并主动脉夹层一例

余河, 杨峰, 李欣, 周静然

【中图分类号】R543.1; R596 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2012)04-0405-01

病例资料 患者,男,48 岁。因突发胸背部疼痛入院。体检:T 35.8℃,R 26 次/分,P 68 次/分,BP 146/82 mmHg(左)、158/78 mmHg(右),一般状况可,全身浅表淋巴结未触及肿大,心肺腹部检查未见异常。既往有高血压病史,口服药物治疗,曾于 10 年前做过小脑血管母细胞瘤手术,其母因患肿瘤(类别不详)去世。MRI 提示急性主动脉夹层。主动脉 CTA 示主动脉夹层,双肾、肝脏、胰腺多发囊肿,双肾及右肾上腺多发肿瘤性病变(图 1~4)。

讨论 Hippel-Lindau 病是一种罕见的常染色体显性遗传性疾病。其特征为发生在神经系统或视网膜的血管母细胞瘤,肾脏透明细胞癌,嗜铬细胞瘤,以及肝、肾、胰腺、附睾多发囊肿或肿瘤,其中家族性血管母细胞瘤是 Hippel-Lindau 病的标志。WHO 分类将其划为组织来源不明的肿瘤^[1]。Hippel-Lindau 病病变可累及多个器官,临床表现多样,受累器官的病变可同时或先后出现,间隔时间可长达数年或数十年,患者就诊于临床各科,常造成漏诊^[2]。临床诊断本病多采用 Maher 等提出的标准:①多发性视网膜血管瘤或小脑血管母细胞瘤;②在视网膜血管瘤或小脑血管母细胞瘤基础上,有明确的家族史,若无家族史但有肾上腺嗜铬细胞瘤或肾脏、胰腺、附睾囊肿(或肿瘤)者。

影像学检查对该病的诊断有很大的价值;MRI 检查对小脑及中枢系统血管母细胞瘤有优势,主要表现为小脑及中枢系统的大囊小结节或单纯囊性、单纯实质性病变,以前者多见。与其他小脑肿瘤鉴别要点为病灶周围、实体内有较多异常紊乱的流空血管。胰腺、肝脏、肾脏占位以多层螺旋 CT 以及动态增强

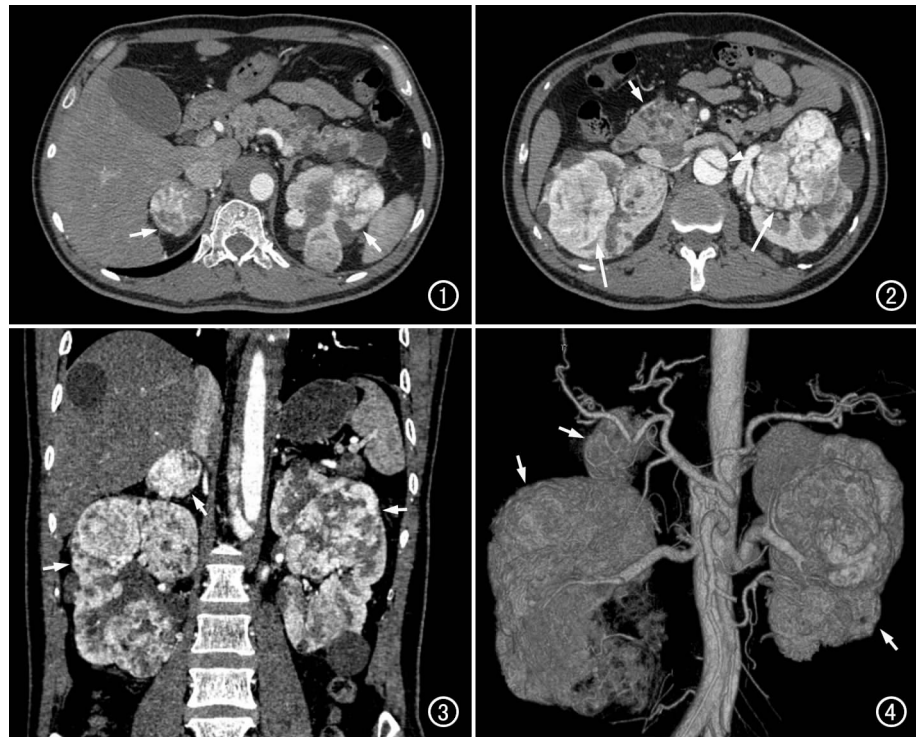


图 1 CT 横轴面扫描示右侧肾上腺及左肾肿瘤性病变(箭),左肾及胰腺多发囊肿。

图 2 CT 横轴面扫描示双肾多发囊肿及肿瘤性病变(长箭),胰腺多发囊肿(短箭),主动脉夹层(箭头)。图 3 CT 冠状面扫描示双肾及右肾上腺肿瘤(箭)。图 4 VR 图像示双肾及右肾上腺肿瘤(箭)。

扫描为优势,高场强 MRI 及动态增强对腹部病变也很有诊断价值。本例患者因主动脉夹层就诊,脑部有小脑血管母细胞瘤病史,腹部有多脏器囊肿及肿瘤,母亲有肿瘤病史,符合 Hippel-Lindau 病诊断。

注:1mmHg=0.133kPa

参考文献:

- [1] 沈天真,张玉林,陈星荣.世界卫生组织脑肿瘤分类的进展[J].中国医学计算机成像杂志,2000,6(4):219-231.
- [2] 杜围,关志忱.VHL 综合征——附 1 例报告[J].罕少疾病杂志,2004,11(5):60-61.

(收稿日期:2011-06-28)

作者单位:441000 湖北,襄阳市第一人民医院放射科
作者简介:余河(1970—),男,湖北随州人,硕士,副主任医师,主要从事 CT 诊断工作。
通讯作者:杨峰, E-mail: haitang76@163.com