

密度的巨大软组织肿瘤,无明显强化,但实体型脂肪肉瘤不易与其他恶性肿瘤鉴别。纤维组织细胞肉瘤常见于老年人,肿瘤内见到钙化对提示诊断有帮助。平滑肌肉瘤中心多有大片坏死区,不伴有钙化。胃肠外间质瘤,主要起源于网膜和肠系膜,CT 平扫为体积较大的实性肿块,注入对比剂后动脉期见到肿块边缘丰富的血管,静脉期肿块明显强化^[4]。

综上所述,影像学发现中心脊柱旁肿瘤应将该病纳入鉴别诊断。

参考文献:

- [1] 方挺松,许乙凯,余田,等.滑膜肉瘤的 MR 诊断[J].中国医学影像技术,2008,24(11):1812-1814.
- [2] 蔡爱群,陈俊伟,周修国,等.原发性肺肉瘤的 CT 诊断[J].罕少疾病杂志,2004,2(1):10-12.
- [3] 肖德明,王大平,刘安庆,等.简明骨与软组织肿瘤学[M].广州:华南理工大学出版社,2006:310-313.
- [4] 童明敏,史玉振,田迎,等.腹膜后原发少见肿瘤的 CT 表现及其诊断价值[J].临床放射学杂志,2012,31(3):374-378.

(收稿日期:2013-01-14 修回日期:2013-03-13)

• 病例报道 •

Shwachman-Diamond 综合征两例

杨鸣姝,王莉,龚英,施莺燕,乔中伟

【中图分类号】R596; R814.41; R814.42 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2013)10-1087-02

【关键词】遗传性疾病,先天性;放射摄影术;体层摄影术,X 线计算机

病例资料 病例 1,患儿,男,15 个月,因腹泻、发热 2 d,腹胀半天入院,诊断脓毒血症;坏死性小肠结肠炎;急性腹泻病;粒细胞减少症。既往史:患儿生后 50 d 外院就诊时发现中性粒细胞减少、转氨酶升高至今,平素有反复呼吸道感染病史。患儿生长发育较同龄儿落后,体重 7.5 kg。父母体健。有一哥哥,生后 6 个月因腹泻病夭折。

左手骨龄 X 线诊断:骨龄约 9 个月(图 1a)。四肢长骨 X 线检查:四肢长骨骨质稀疏,骨小梁粗糙,骨皮质变薄;四肢长骨干骺端光整(图 1b)。胸部和腹部 X 线检查:两肺纹理显著,未见明显渗出影;骨性胸廓未见明显骨质异常;肝影不大,肝区可见树枝状透亮影;肠道充气不均,充气肠曲呈管型,肠腔内可见多个中等气-液平;部分肠壁见多发小囊状、线状透亮影,结直肠较明显;水平侧位前腹壁下未见明显游离气体。X 线诊断:两肺纹理显著;坏死性小肠结肠炎伴肠壁积气、门静脉积气。腹部 CT 平扫:胰腺体积小,内见广泛脂肪密度影,CT 值 -31 HU。肠管周围脂肪间隙模糊不清。右侧腹腔引流管置置中。腹部 CT 诊断:胰腺体积小,脂肪浸润;坏死性小肠结肠炎行小肠造瘘术后改变(图 1c)。

病例 2,患儿,男,8 岁,因面色苍白 2 年余,腹胀半月,发热 2 d 入院。外院实验室检查示肺吸虫抗体阳性。我院门诊血常规示血红蛋白 66.2 g/L,白细胞 $1.7 \times 10^9/L$,中性粒细胞 14.8%,淋巴细胞 66.9%,嗜酸细胞 5.9%,网织红细胞 1.2%,血小板 $81 \times 10^9/L$ 。总维他命 D 11.54(15~35) ng/ml。入院诊断为两系下降;肺吸虫病;腹水。既往史:患儿生后 52 d 外院就诊时发现血红蛋白减少,平素常呼吸道感染。患儿智力正常,身高 114 cm,体重 20 kg。父母体健。母亲曾有孕 50 d 自然流产史。

左手骨龄 X 线诊断:骨龄约 3.5 岁(图 2a)。四肢长骨 X 线检查:双尺桡骨远端、股骨远端和胫腓骨近端干骺面毛糙、密度略增高。X 线诊断:长骨干骺端软骨发育不良(图 2b)。胸部

CT:双肺纹理增多,左肺上叶舌段可见结节状高密度影,其内见小空腔病灶。CT 诊断:左肺上叶舌段肺吸虫感染。腹部 CT:胰腺形态饱满,边界略不清,大部分呈脂肪密度,平扫 CT 值 -51 HU,增强后 -23 HU;脾脏增大,无显著局灶病变;肝脾周围和肠间隙内可见较多液性密度影。CT 诊断:胰腺脂肪浸润;脾肿大;中少量腹水(图 2c,d)。

2 例患儿均存在 Shwachman-Bodian-Diamond 综合征(Shwachman-Bodian-Diamond syndrom, SBDS)基因复合杂合突变(c.183_184TA>CT, c.258+2T>C),其父母为突变的携带者。

讨论 Shwachman-Diamond 综合征(中文也称舒-戴二氏综合征)是一种罕见的常染色体隐性遗传疾病。文献报道其发病率为 1/76,563,其中证实存在染色体突变的为 1/168,000^[1],男女发病比例约 1.7:1。在所有种族和族裔群体中均有报道。1964 年 Shwachman^[2]首次成组病例报道至今,英文文献报道已超过 300 例;国内报道仅 4 例,无完整的影像学资料。

Shwachman-Diamond 综合征主要包括胰腺外分泌功能不足、骨髓功能障碍和骨骼异常,患儿多因营养吸收障碍及反复感染而就诊,常在新生儿期或婴幼儿期即被诊断。影像学检查中阳性发现主要为胰腺和骨骼系统异常;肝、心、肾、牙、脑也可受累^[3]。

影像学上 Shwachman-Diamond 综合征患者的胰腺实质呈不同程度的脂肪浸润,CT 表现为脂肪性低密度。骨骼系统异常主要包括干骺端软骨发育不良、骨质稀疏和次级骨化中心出现落后^[3]。研究认为该综合征患者 40%~80%存在干骺端发育不良,30%~50%存在胸廓异常^[3]。干骺端软骨发育不良通常出现于长骨干骺端及肋骨前端与肋软骨连接处^[4]。该综合征患者骨质稀疏出现早,属低转化型骨质疏松,表现为骨量减低和椎体的脆性骨折^[5]。

Shwachman-Diamond 综合征的胰腺病变需与囊性纤维症进行鉴别,后者胰腺也存在广泛脂肪化的改变,但其胰管常扩张或伴发囊肿,并可见钙化。

本文报道的两例患儿均存在不同脏器感染的影像学表现,病例 1 腹部 X 线片发现典型的坏死性小肠结肠炎表现,病例 2



图 1 a) 骨龄约 9 个月; b) 双膝关节诸骨骨质稀疏; c) 胰腺萎缩、脂肪浸润, 平扫 CT 值 -31 HU。图 2 a) 骨龄约 3.5 岁; b) 双膝关节长骨干骺端软骨发育不良(箭); c) 胰腺脂肪浸润(箭)伴少量腹水(短箭), 平扫胰腺体部 CT 值 -51 HU; d) 增强胰腺部 CT 值 -23 HU, 残留正常胰腺组织有显著强化(箭)。

胸片和胸部 CT 发现肺吸虫感染所致左肺结节病灶。两例患儿胰腺平扫 CT 值分别 -31 和 -51 HU, 未见胰管扩张, 病例 1 有胰腺萎缩改变。病例 1 示婴幼儿期即出现了四肢长骨广泛而显著的骨质稀疏, 长骨干骺端无殊; 病例 2 学龄儿长骨干骺端出现了典型的干骺端软骨发育不良表现, 骨质稀疏不明显。2 例患儿均未出现文献所述的肋骨前端形态异常改变。2 例患儿左手骨龄片均有明显的腕骨骨化中心出现延迟。由此可见胰腺脂肪化、骨龄落后和干骺端软骨发育不良是 Shwachman-Diamond 综合征的影像学特征表现, 识别这些征象有助于疾病的诊断和评估。

致谢: 感谢院传染科张婷和沈军博士提供部分病史和基因检查结果。

参考文献:

[1] Minelli A, Nicolis E, Cannioto Z, et al. Incidence of Shwachman-

Diamond syndrome[J]. *Pediatr Blood Cancer*, 2012, 59(7):1334-1335.

[2] Shwachman H, Diamond LK, Oski FA, et al. The syndrome of pancreatic insufficiency and bone marrow dysfunction[J]. *J Pediatr*, 1964, 65(5):645-663.

[3] Aggett PJ, Cavanagh NP, Matthew DJ, et al. Shwachman's syndrome. A review of 21 cases[J]. *Arch Dis Child*, 1980, 55(5):331-347.

[4] Mäkitie O, Ellis L, Durie PR, et al. Skeletal phenotype in patients with Shwachman-Diamond syndrome and mutations in SBDS[J]. *Clin Genet*, 2004, 65(2):101-112.

[5] Toiviainen-Salo S, Mäyränpää MK, Durie PR, et al. Shwachman-Diamond syndrome is associated with low turnover osteoporosis[J]. *Bone*, 2007, 41(6):965-972.

(收稿日期:2013-01-16 修回日期:2013-04-02)