

坏死时表现为坏死囊变灶。由于肿瘤内有丰富的血管,CT 增强表现为动脉期边缘结节状、片状轻-中度强化(图 1),门脉期及延长期持续强化,范围扩大,坏死区不强化(图 2、3)。少数有斑点状钙化灶^[4]。腹腔 IMT 由于炎性细胞浸润,肿瘤常与腹腔脏器黏连。本例小网膜囊 IMT 经温世孔于腹腔脏器间脂肪间隙蔓延,具有见缝插针的特点,CT 表现与脏器间分界清晰,术中发现 IMT 与脏器黏连,无法彻底分离,足见影像学特征与临床存在一定差异,术前正确诊断对于术前治疗方式的选择及术后具有重要作用。

由于 IMT 内具有纤维细胞及梭形细胞,CT 表现主要与具有纤维组织的良性纤维组织细胞瘤及具有梭形细胞的间质瘤相鉴别。IMT 与二者影像学特点相似,无法分别。良性纤维组织细胞瘤好发于皮下软组织,常有假包膜,病灶内缺乏大量炎性细胞。间质瘤无炎性细胞浸润,免疫组织化学 CD117 等有助

于鉴别。

参考文献:

- [1] Gabbianig, Ryangb, Majnog. Presence of modified fibroblastin granulation tissue and their possible role in wound contraction[J]. *Experientia*, 1971, 27(5): 549-550.
- [2] 纪小龙, 马亚敏. 炎性假瘤的病理学进展[J]. *诊断病理学杂志*, 2003, 10(4): 239-241.
- [3] Goldsmith PJ, Loganathan A, Jacob M, et al. Inflammatory pseudotumors of the liver. A spectrum of presentation and management options [J]. *Eur J Surg Oncol*, 2009, 35(12): 1295-1298.
- [4] 喻研, 程斌, 黄焕军. 15 例腹腔炎性肌纤维母细胞瘤的临床病理分析[J]. *华中科技大学学报(医学版)*, 2012, 41(2): 222-225.

(收稿日期: 2013-01-28 修回日期: 2013-04-16)

• 病例报道 •

家族性高胆固醇血症的 64 层 CT 诊断二例

陈鹤, 陈宏才, 席仁刚, 彭万宏

【中图分类号】R589.2; R814.42 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2013)10-1090-02

【关键词】高胆固醇血症; 冠状动脉; 体层摄影术, X 线计算机

家族性高胆固醇血症(familial hypercholesterolemia, FH)是由于低密度脂蛋白受体基因突变引起的一组显性常染色体遗传缺陷病,以血清低密度脂蛋白升高为主要特征,伴有很高的心血管疾病发病率^[1]。50%的 FH 患者在 60 岁之前死于心肌梗死^[2],对其早期诊断可预防相关的冠心病的发病挽救更多人的生命^[3-4]。当累及心血管系统时可在影像学上有特征性的表现,认识这种表现可以为临床提供有价值的诊断信息^[5]。现将临床诊断的 2 例 FH 64 层螺旋 CT 影像特点报告如下。

病例资料 病例 1,男,19 岁。发现皮肤多处黄色素瘤 11 年,间断性胸闷气短 4 年,胸痛 3 个月。患者长期服用月见草油口服,高胆固醇血症未见好转,自行停药。现因夜间出现胸闷气短症状来院进一步诊治。体检:双眼可见角膜弓,颈部、肘部、指关节、臀部、膝关节、跟腱、眼外眦等部位可见多个大小不等的黄色结节,部分融合,活动度大,无压痛。主动脉瓣第 2 音亢进,主动脉瓣听诊区 III/6 级收缩期杂音。心电图:V1~V5、I、AVL 波 T 倒置。实验室检查:总胆固醇(TC) 5.74 mmol/L,高密度脂蛋白胆固醇(HDL-C) 0.76 mmol/L,低密度脂蛋白胆固醇(LDL-C) 4.4 mmol/L,甘油三酯(TG) 0.81 mmol/L,脂蛋白(a) 79.9 mg/L,超敏 C 反应蛋白 4.62 mg/L。冠状动脉造影:左主干以及前降支、回旋支及右冠状动脉病变。MDCT 示主动脉瓣上、腹主动脉、肾动脉有不同程度狭窄,左主干、前降支及右冠状动脉病变(图 1~4)。

病例 2,男,36 岁。10d 前出现发作性腹痛,程度较剧烈,每次持续 10 min 自行缓解,伴胸闷、恶心、呕吐,有稀水样腹泻,无粘液、脓血,体温最高达 39°。体检:心率 90 次/分,血压 130/75

mmHg,颈部、肘部、膝关节、跟腱等部位可见多个大小不等的黄色结节,无压痛。主动脉瓣听诊区 II/6 级收缩期杂音。心电图:II、III、aVF、V3-V6ST 段倒置,呈冠状动脉 T 波,III、aVF 病理 Q 波。超声心电图:左室下壁及后间隔基底段透壁心肌损害,胸腹主动脉瘤形成。实验室检查:TC 15.4 mmol/L, HDL-C 1.68 mmol/L, LDL-C 12.24 mmol/L, TG 2.7 mmol/L, Lp(a) 304 mg/L, 高敏 C 反应蛋白 12.1 mg/L, WBC 11.4 × 10⁹/L, 中性粒细胞 74.2%。MDCT 动脉造影:左主干、前降支近中段、回旋支、右冠状动脉开口部及第二转折处管壁弥漫软斑块,多发中到重度狭窄改变;主动脉及头臂动脉管壁广泛不规则增厚,管腔不规则,主动脉全程管径增宽,以降主动脉下段、腹主动脉为著,内可见附壁血栓形成(图 5、6)。

讨论 FH 的临床表现: FH 是由第 19 对染色体上的 LDL 受体基因的多种突变所引起的, LDL 的受体缺陷引起血浆 LDL 代谢障碍、使血浆的 LDL 浓度异常升高。临床表现为①高胆固醇血症:纯合子 FH 患者是由于从其父母各遗传获得一个异常的 LDL 受体基因,在患者体内没有或很少有功能性的 LDL 受体,因而造成患者血浆中胆固醇水平高出正常人 6~8 倍;杂合子 LDL 受体数目仅为正常数目的一半,故其血清总胆固醇水平较正常人明显升高,大部分患者血清总胆固醇水平最终可达 9.1~12.9 μmol/L;②特征性黄色瘤:主要位于足跟、肘、膝、手背的肌腱,足部、眼睑内眦等处。纯合子在儿童时期出现,而杂合子多在 30~60 岁出现,为胆固醇积聚于间质间隙和组织巨噬细胞内所致;③早发的心血管疾病:纯合子 FH 患者较早出现主动脉粥样硬化,多在 10 余岁时就出现冠心病的临床症状和体征,如得不到有效的治疗,这些患者很难活到 30 岁,杂合子男性患者通常在 40~50 岁出现冠心病症状,而女性患者则大约比男性迟 10 年发生;④阳性家族史:目前已知,其

作者单位: 430040 武汉,东西湖区人民医院磁共振室

作者简介: 陈鹤(1978-),男,湖北应城人,主治医师,主要从事磁共振心血管和神经系统影像诊断工作。

通讯作者: 席仁刚, E-mail: xirengang@163.com

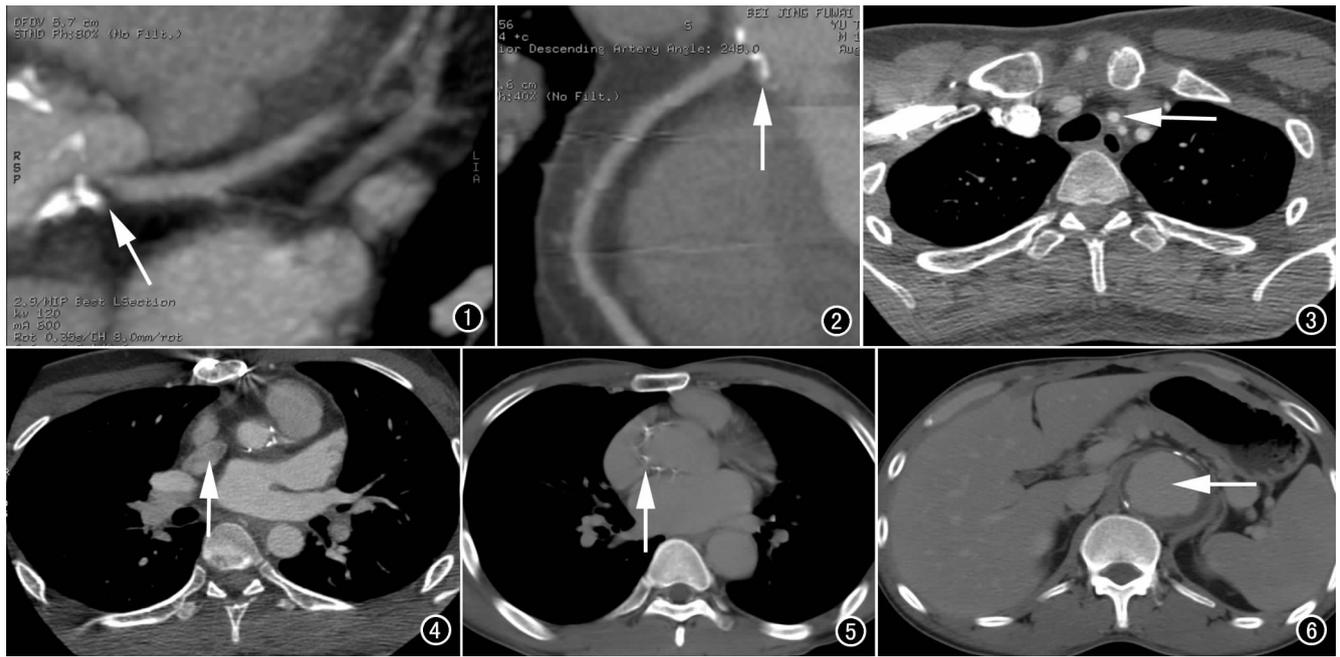


图 1 左主干开口部可见钙化,管腔局限性重度狭窄(箭)。图 2 右冠状动脉开口部可见钙化,管腔局限性重度狭窄(箭)。图 3 头臂动脉管壁增厚,以左颈总动脉为著(箭)。图 4 主动脉瓣上管壁钙化,管径小于同水平降主动脉(箭)。图 5 主动脉瓣上管壁钙化(箭)。图 6 降主动脉管径增宽,管壁增厚,管腔不规则(箭)。

遗传方式主要是常染色体显性遗传。

FH 的临床诊断标准:成人胆固醇 >7.8 mmol/L,16 岁以下儿童胆固醇 >6.7 mmol/L 或成人 LDL-C >4.9 mmol/L,患者或亲属有腱黄色瘤者诊断为 FH,其中胆固醇 >16 mmol/L,患者有腱黄色瘤者诊断为纯合子 FH,未达纯合子标准者诊断为杂合子 FH^[6];对杂合子 FH 的诊断,DLN 标准进行了详细的量化^[5]。对照以上两种诊断标准,笔者报道的两例患者均可确诊为 FH。

FH 的心血管疾病特征:FH 以较早发生动脉粥样硬化为特征,累及部位比较特殊,常累及升主动脉根部、主动脉瓣及冠状动脉开口部位,引起主动脉瓣增厚钙化出现主动脉瓣狭窄或(和)关闭不全。主动脉瓣上狭窄及冠心病常为多支病变,并以累及冠状动脉近端为特点。对于主动脉瓣狭窄及主动脉根部病变在纯合子型 FH 中常见,有人认为发生这种情况是由于幼年时期动脉粥样硬化引起升主动脉壁的生长障碍,LDL 的高浓度可能会阻止主动脉生长基因的表达,从而影响主动脉的生长发育,而杂合子型中的主动脉瓣及主动脉根部病变是由严重的胆固醇血症加快了主动脉瓣及主动脉的退行性病变所致。笔者所报道的 2 例主要累及主动脉根部及冠状动脉近端,与文献报道类似。

FH 的 MDCT 检查及意义:FH 特征性的心血管表现决定了 FH 患者累及心血管系统,其影像学表现也具有其特征性。表现为主动脉瓣及主动脉根部病变,如果加以注意和认识可为临床确定诊断提供可靠的诊断信息。Jones 等^[7]报道了 4 例 HFH 患者,横断面电子束 CT 扫描显示该组患者均有严重的主动脉根部狭窄及钙化。马展鸿等^[6]报道 1 例 FH 患者行电子束 CT 增强扫描,显示了主动脉瓣上狭窄。本组 2 例年轻患者 MDCT 均显示主动脉根部钙化,具有特征性。目前 64 层螺旋

CT 已开始应用,其无创、价廉及应用范围广等优势使该技术可以及时发现 FH 特征性心血管病变,评估其心血管病变情况,特别是冠状动脉病变情况,指导临床及时治疗,并可以对患者进行追踪复查。

参考文献:

- [1] Takada D, Emi M, Ezura Y, et al. Interaction between the LDL-receptor gene bearing a novel mutation and a variant in the apolipoprotein A-II promoter: molecular study in a 1135-member familial hypercholesterolemia kindred [J]. *J Hum Genet*, 2002, 47 (12): 656-664.
- [2] Vergopoulos A, Knoblauch H, Schuster H, et al. DNA testing for familial hypercholesterolemia: improving disease recognition and patient care [J]. *Am J Pharmacogenomics*, 2002, 2(4): 253-262.
- [3] Kuch B, Bolte HD, Hoermann A, et al. What is the real hospital mortality from acute myocardial infarction? [J]. *Eur Heart J*, 2002, 23(9): 714-720.
- [4] Rosamond WD, Chambless LE, Folsom AR, et al. Trends in the incidence of myocardial infarction and in mortality due to coronary heart disease, 1987 to 1994 [J]. *N Engl J Med*, 1998, 339(13): 861-867.
- [5] Austin MA, Hutter CM, Zimmern RL, et al. Genetic causes of monogenic heterozygous familial hypercholesterolemia: a HuGE prevalence review [J]. *Am J Epidemiol*, 2004, 160(5): 407-420.
- [6] 马展鸿, 曾建华, 李世国, 等. 家族性高胆固醇血症的影像学诊断 [J]. *中华放射学杂志*, 2004, 38(4): 435-437.
- [7] Jones E, Feuerstein IM, Tucker E, et al. Aortic hypoplasia in homozygous familial hypercholesterolemia [J]. *Am J Cardiol*, 1998, 81 (10): 1242-1243.

(收稿日期:2013-01-02 修回日期:2013-03-04)