

## 典型结节性硬化症一例

陶海波, 高德培

【关键词】 结节性硬化症; 体层摄影术, X线计算机; 病理学

【中图分类号】 R742; R814.42 【文献标识码】 D 【文章编号】 1000-0313(2016)05-0473-02

DOI: 10.13609/j.cnki.1000-0313.2016.05.025

**病例资料** 患者,女,28岁,主诉腹部渐进性膨隆一年余,腰痛3个月入院。患者无腹痛、腹胀、恶心呕吐症状,大小便正常,入院前外院超声提示腹腔巨大占位,遂转入我院。入院后查体:神志清,发育正常,口鼻三角区多发淡棕色蜡状丘疹,呈蝶翼状分布,触之较硬,无瘙痒、疼痛感;腹部明显膨隆。血尿常规、肝肾功能正常。否认家族中有类似病史。

**CT表现:**双侧侧脑室室管膜下及左侧小脑半球多发钙化灶,多位于侧脑室外侧壁和室间孔附近(图1)。双肺多发薄壁透亮影,界清,直径1~10 mm,与邻近肺内血管分界清晰(图2)。双肾正常轮廓消失,肾区及邻近腹腔内多发不规则肿块,边缘模糊,局部融合,病灶占据整个腹腔,大小约32.6 cm×15.3 cm×31.8 cm,呈不均匀等密度,CT值约38 HU,内见CT值约-40 HU的低密度区(图3);增强扫描动脉期病灶低密度区无强化,等密度区呈中度强化,CT值约85 HU,并可见多发增粗、迂曲血管(图4);增强扫描实质期低密度区仍无强化,等密度区CT强化值约78 HU;增强扫描排泄

期可见对比剂进入变形的肾盂、肾盏;多平面重组(multi planar reformation, MPR)示肿块内双肾静脉引流至下腔静脉(图5),最大密度投影(maximum intensity projection, MIP)示双肾动脉延伸至肿块内(图6)。肝内可见多发脂肪性低密度灶,直径2~12 mm,密度欠均,增强后病灶内局部可见点状强化灶(图5),大网膜及肠系膜显示模糊。胸骨、胸腰骶椎椎体、双侧髂骨、耻坐骨多发致密结节及片状灶,边缘清晰,密度均匀,多个胸腰椎椎体、椎弓、棘突、上下关节突呈象牙质样密度增高影(图7)。CT诊断:脑内多发钙化灶;双肺淋巴管平滑肌脂肪瘤;肝脏、双肾血管平滑肌脂肪瘤;椎骨、胸骨、骨盆多发骨质增生硬化,结合临床,考虑为结节性硬化症。

**病理:**超声引导下腹腔肿块穿刺,镜下可见肿块由畸形血管、平滑肌细胞及脂肪细胞构成(图8)。病理结果:肾血管平滑肌脂肪瘤。

**讨论** 结节性硬化症(tuberous sclerosis complex, TSC)又称Boumeville病,是一种常染色体显性遗传性疾病,由分别位

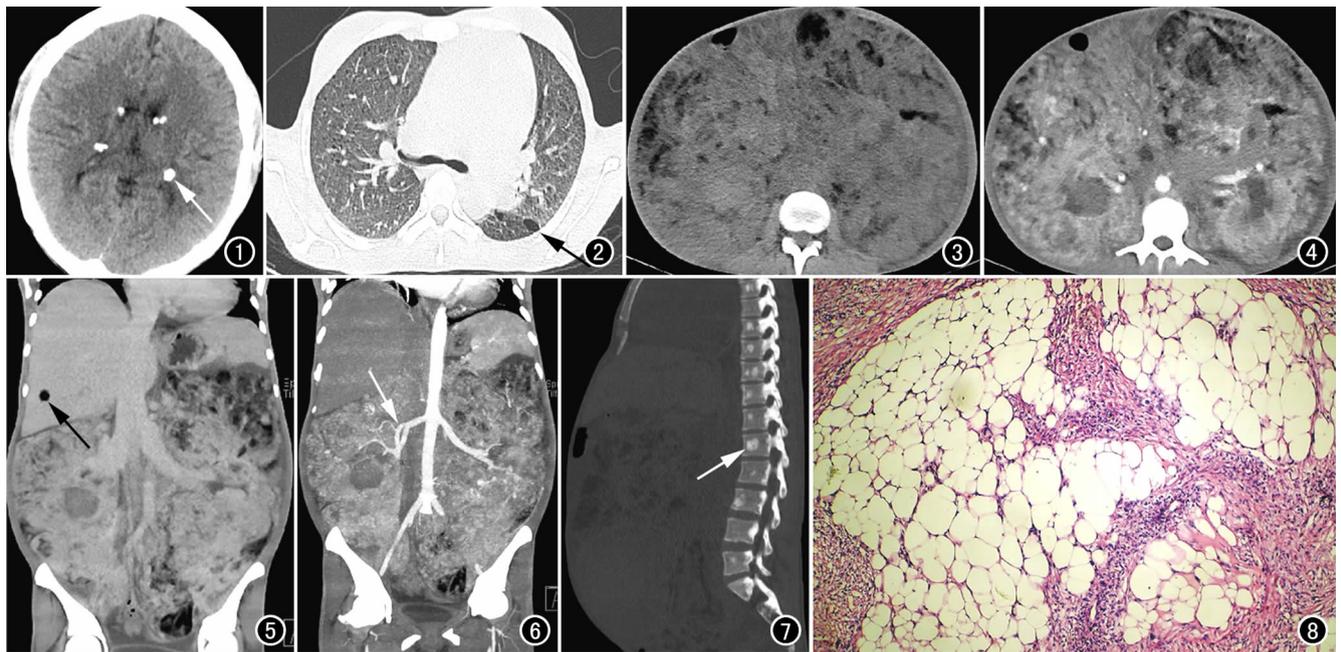


图1 CT示双侧侧脑室室管膜下及左侧小脑半球多发致密结节(箭)。图2 CT示双肺多发薄壁肺气肿(箭)。图3 CT平扫示双肾形态消失,腹腔内多发不规则肿块,呈等低密度改变,低密度区CT值约-40 HU,等密度区CT值约38 HU。

图4 CT增强扫描动脉期示病灶低密度区无强化,等密度区CT强化值约85 HU,并见多发增粗、迂曲血管,且双肾动脉显示。

图5 MPR图像示病灶推压邻近脏器,肿块区域见双肾静脉引流至下腔静脉;肝右叶见脂肪性低密度灶,边界清晰(箭)。

图6 MIP图像示双肾动脉(箭)延伸至肿块内。图7 胸骨、胸腰骶椎椎体多发致密结节(箭),多个椎体、椎弓及棘突密度增高。

图8 镜下示肿瘤由畸形血管、平滑肌细胞及脂肪细胞构成(×40, HE)。

作者单位: 650118 昆明, 昆明医科大学第三附属医院(云南省肿瘤医院)放射科

作者简介: 陶海波(1987-), 女, 云南宣威人, 硕士研究生, 住院医师, 主要从事肿瘤影像诊断工作。

通讯作者: 高德培, E-mail: taohaibo1981@gmail.com

于9号和16号染色体的TSC1和TSC2基因突变引起,导致对雷帕霉素靶蛋白(mTOR)复合物调控失常而最终造成细胞增殖异常<sup>[1,2]</sup>。60%~80%的TSC患者体细胞中可检测到TSC1或TSC2基因突变,本病虽有明确的遗传方式,但散发型者占TSC患者的70%<sup>[3]</sup>。本例患者无明确家族病史,推测可能为散发型TSC,但由于我们没有做基因检测,不能排除父方或母方有TSC基因突变的可能。TSC男性发病率比女性高2~3倍。TSC的主要临床表现为头面部皮脂腺瘤、癫痫发作和智力发育障碍为主的三联征,但同时出现者不足1/3,本例患者仅出现三联征中的口鼻区呈蝶翼状分布的多发淡棕色皮脂腺瘤。本病可广泛累及皮肤、脑、眼、心、肺、肝、肾、骨等器官,其中颅脑病变最为常见,头颅、肾脏等常见的受累器官的影像学表现已有众多研究,但国内文献多为个案报道,类似本例多系统受累的报道罕见。

颅脑受累时可出现特征性的皮层结节、白质内异位细胞团和脑室内结节,皮层结节以额叶居多,还可发生于丘脑、基底核、小脑和脑干。TSC头颅CT的特征性表现为室管膜下、皮层、皮层下结节。室管膜下钙化结节占90%<sup>[4]</sup>,通常1岁后发生钙化,呈多发圆形钙化影,分布于室间孔及侧脑室外侧壁,并突向脑室内<sup>[5]</sup>,本例见双侧脑室室管膜下及左侧小脑半球多发钙化结节,与文献报告相符合。肾脏是TSC最常累及的器官之一,45%~80%的TSC患者会发生肾血管平滑肌脂肪瘤(angiomylipoma,AML),与不伴结节性硬化的AML相比,此型肾脏肿块较大,病变多发且易累及双肾,随着时间延长,多数AML有可能进展,逐渐增大并引起出血。TSC累及肾脏CT表现为双肾实质混杂密度肿块,内有脂肪密度灶和软组织密度区,其中脂性低密度是本病的特征性表现,增强扫描肿瘤内脂性低密度区无强化,软组织密度区强化。本例由于肿块巨大,双肾形态消失,病变来源判断较困难,结合MPR、MIP可判断肿块来源于双肾,依据病灶成份及强化特点,诊断为双肾血管平滑肌脂肪瘤;排泄期双肾集合系统显示,可判断患者肾功能仍存在,故肾功能实验室检查正常。肝脏AML可在25%的TSC患者中出现,通常与肾AML并发,两者同时发生可提示

TSC<sup>[6]</sup>,本例双肾及肝脏并发AML,与文献报告相符。约1%~6%的患者有肺部淋巴血管肌瘤病(lymphangioliomyomatosis, LAM),LAM一般只发生于20~40岁女性患者,本例CT表现为双肺多发囊性结节。TSC的骨骼改变以往报道较少<sup>[7,8]</sup>,大多表现为颅骨、椎骨、骨盆及长骨等处的结节状骨质硬化灶,本例患者表现为多骨骨质多发增生硬化,但胸骨的病变以往未有文献报道。

综上所述,CT可作为TSC全身脏器受累的主要影像学检查方法,当CT表现为颅脑特征性的钙化结节,伴其他多系统器官损害表现,如双肾多发血管平滑肌脂肪瘤,同时伴发肺淋巴管平滑肌瘤病、肝脏血管平滑肌脂肪瘤、多发骨质增生硬化等时,结合患者面部蝶翼状分布的皮脂腺瘤,可明确TSC的诊断。

#### 参考文献:

- [1] Habib SL. Tuberous sclerosis complex and DNA repair[M]. New York: Springer, 2010:84-94.
- [2] Inoki K, Corradetti MN, Guan KL. Dysregulation of the TSC-mTOR pathway in human disease[J]. Nature Genetics, 2005, 37(1):19-24.
- [3] Curatolo P, Maria BL. Chapter 38-Tuberous sclerosis[J]. Handb Clin Neurol, 2013, 111(2):323-331.
- [4] 赵玉武,孙晓江,郑惠民,等. 结节性硬化症诊断标准中不同临床表现发生率的研究[J]. 临床神经病学杂志, 2006, 19(3):170-172.
- [5] 夏成德. 结节性硬化的影像诊断[J]. 放射学实践, 2006, 21(7):657-659.
- [6] Baskin Jr HJ. The pathogenesis and imaging of the tuberous sclerosis complex[J]. Pediatric Radiology, 2008, 38(9):936-952.
- [7] Avila NA, Dwyer AJ, Rabel A, et al. CT of sclerotic bone lesions: imaging features differentiating tuberous sclerosis complex with lymphangioliomyomatosis from sporadic lymphangioliomyomatosis[J]. Radiology, 2010, 254(3):851-857.
- [8] 程建敏,郑祥武,黄云较,等. 结节性硬化症的骨骼影像学特征[J]. 中华放射学杂志, 2007, 41(6):574-577.

(收稿日期:2015-04-24 修回日期:2015-05-18)