

· 病例报道 ·

以软组织肿瘤为主的双膝关节 Erdheim-Chester 病一例

宋战强, 彭俊红

【关键词】 Erdheim-Chester 病; 膝关节; 软组织肿瘤

【中图分类号】 R551.12; R323.72; R738.6 【文献标志码】 D 【文章编号】 1000-0313(2022)10-1335-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2022.10.030

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



骨硬化性组织细胞增生(Erdheim-Chester disease, ECD), 一种非常罕见组织细胞起源的血液系统肿瘤。现报道一例经病理证实的双膝关节 ECD 病。

病例资料 患者, 女, 39 岁, 双膝部疼痛不适 1 年, 加重 1 月。体格检查: 双膝部叩击痛阳性, 双膝肿胀。

辅助检查: 双股骨下段、胫腓骨近段髓腔内对称性弥漫性囊样透光区, 周围骨质致密硬化, 骨皮质破坏(图 1)。CT: 见双股骨下段、双胫腓骨近段髓腔内对称性弥漫性囊样骨质破坏区, 周围骨质致密硬化, 骨皮质受累, 部分不连续, 破坏区周围可见软组织肿块影, 未见明显骨膜反应改变(图 2)。MR: 双股骨、胫腓骨对称性弥漫性条团状等 T_1 长 FST2、FSPD 信号软组织骨质替代区, 骨皮质厚薄不均, 部分受累穿破, 形成软组织肿块(图 3)。PETCT: a) 双侧股骨中下段、双侧腓骨上段及双侧胫骨(上下段为著), 多发骨质改变/破坏, 代谢不同程度增生, 考虑符合 Erdheim-Chester 病浸润征象。股骨病理: 骨髓腔内多量泡沫样组织细胞聚集伴纤维化及散在淋巴细胞、浆细胞浸润, 骨小梁增生, 粘合性不规则。实验室检查: CPR 25.17 (<4) mg/L, WBC 10.15 (3.5~9.5) G/L, PLT 547 (125~350) G/L, NEU# 7.36 (1.8~6.3) G/L, ALB 34.1 (35~55) g/L, AG 1.1 (1.5~2.5)。该病例最终诊断为 ECD 病。

讨论 ECD 是一种由纤维性和克隆性组织细胞组成的进展性疾病。该病好发于 40~70 岁, M:F 约 3:1, 起病隐匿, 发病原因、机制不确定, 约有半数患者原癌基因 BRAF 突变。早期最主要的临床表现就是骨痛, 约有半数病例多器官发病, 包括腹膜后、肾脏、肺、中枢神经系统、眼、皮肤、心脏、鼻腔黏膜和骨骼肌等。

影像表现: 文献报道所有病例有不同程度骨骼病变, 表现为多发对称性骨病变, 以长骨干骺端和骨干骨



图 1 右股骨、胫腓骨对称性弥漫性骨质透光区(箭), 周围夹杂致密骨质硬化(长箭), 骨皮质厚薄不均。

质硬化为主, 股骨远端及胫骨近端发病较常见, 硬化区内夹杂溶骨性透亮区, 偶有软组织假瘤, MR 示匍匐状等长 T_1 WI、均匀或不均匀长/等短/混杂 T_2 WI 信号灶, 增强扫描不均匀强化; 单发假瘤样病变表现为局部溶骨性破坏, 无或有较少的骨质硬化, MR 示等长 T_1 WI、均匀或不均匀长/等长 T_2 WI 信号, 增强扫描不均匀强化^[1,4-6]。肺脏表现以磨玻璃影及肺间质结构增厚为主; 心血管系统受累主要以心肌、心包、大动脉周围被包绕形成的假肿瘤样软组织肿块, 及相应壁的肥厚; 中枢神经系统多表现为颅骨骨质硬化或眶内软组织占位、硬脑膜肥厚^[3]; 肾脏也多呈对称性肾周软组织浸润, 呈典型“卷发征”样改变, 增强扫描呈轻中度强化; 输尿管及肾动脉受累管壁呈“鞘样”改变^[7]。本病例临床表现、关节软骨、周围集群未受累与文献所述相符。以对称性多骨病变, 合并穿凿样骨质破坏形成对称性“哑铃型”软组织肿瘤, 在文献中不多见。笔者认为不同的影像表现与病变内组织细胞与纤维组织含量比例有关, 组织细胞浸润含量较多则主要以骨质破坏及软组织肿瘤为主, MRI- T_2 WI 信号则较高, 纤维组织含量较多则骨质硬化更多, MRI- T_2 WI 信号则呈中等

作者单位: 430033 武汉, 华中科技大学同济医院附属武汉市第四医院放射科

作者简介: 宋战强(1981-), 男, 陕西铜川人, 主治医师, 主要研究骨肌系统和中枢神经系统。

通讯作者: 彭俊红, E-mail: 513537466@qq.com

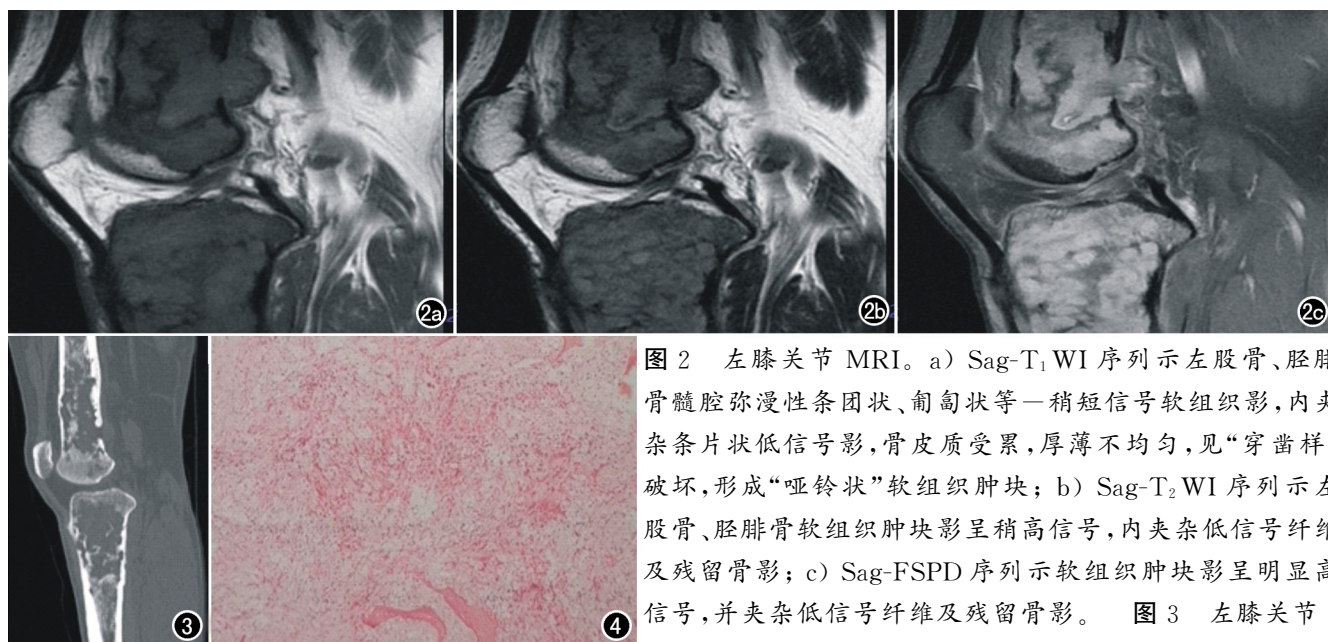


图 2 左膝关节 MRI。a) Sag-T₁WI 序列示左股骨、胫腓骨髓腔弥漫性条团状、匍匐状等一稍短信号软组织影,内夹杂条片状低信号影,骨皮质受累,厚薄不均匀,见“穿凿样”破坏,形成“哑铃状”软组织肿块; b) Sag-T₂WI 序列示左股骨、胫腓骨软组织肿块影呈稍高信号,内夹杂低信号纤维及残留骨影; c) Sag-FSPD 序列示软组织肿块影呈明显高信号,并夹杂低信号纤维及残留骨影。图 3 左膝关节

CT 矢状面示左股骨、胫腓骨对称性弥漫性“地图样”骨质破坏区,周围夹杂致密骨质硬化,溶骨与硬化并存,骨皮质厚薄不均,部分“穿凿样”破坏,形成软组织肿瘤,肿块较小。图 4 病理示骨髓腔内多量泡沫样组织细胞聚集伴纤维化及散在淋巴细胞、浆细胞浸润,骨小梁增生,粘合性不规则(×20,HE)。

信号。文献报道“骨质破坏及软组织肿瘤主要见于多器官发病病例^[2]”与本病例不一致,需密切随访观察。

ECD 典型的病理表现为富含脂质的泡沫样组织细胞增生,可伴有少量淋巴细胞、浆细胞、Touton 巨细胞浸润以及不同程度的纤维化,另外 ECD 的免疫组化以 CD68 和因子 III a(+),CD1a(-),S-100(±)为特征^[3](图 4)。本病主要与朗格汉斯组织细胞增生症鉴别。治疗以化疗为主,早期诊断和治疗可明显提高患者生存率。

参考文献:

[1] 王洪波,王存平.Erdheim-Chester 病股骨颈侵犯 1 例[J].中国骨与关节损伤杂志,2019,34(2):219-220.

[2] 王阳阳,周志刚.Erdheim-Chester 病 1 例[J].实用放射学杂志,2019,35(4):675-676.

[3] 王志芳,常春康,章振林.以双下肢疼痛为主要表现的 Erdheim-Chester 病一例[J].中华骨质疏松和骨矿盐疾病杂志,2021,14(2):169-174.

[4] 周晓莉,鲍永仪,王更芳.骨 Erdheim-Chester 病 1 例临床与病理学特点分析[J].山东医药,2012,52(23):46-48.

[5] 王姗,任翠萍,李莹,等.不典型 Erdheim-Chester 病一例[J].中华放射学杂志,2016,50(2):150-151.

[6] 耿佳,钟京谕,姚伟武,等.Erdheim-Chester 病骨质受累的影像学表现及临床分析[J].临床放射学杂志,2020,39(10):2055-2061.

[7] 吴哲,江国露,高慧,等.Erdheim-Chester 病泌尿系统受累 CT 影像学表现[J].放射学实践,2020,35(10):1293-1296.

(收稿日期:2021-07-14 修回日期:2021-10-12)