

• 病例报道 •

以走路不稳起病的青少年 Erdheim-Chester 病一例

孟卫新,曹一民,李远,伊泽茜,田龙龙,周立霞

【关键词】 Erdheim-Chester 病; 组织细胞增多症; 非郎格汉斯细胞; 磁共振成像

【中图分类号】 R551.12;R551.12;R445.2 **【文献标志码】** D **【文章编号】** 1000-0313(2024)10-1418-03

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2024.10.024

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



病例资料 患者,男,14岁,走路不稳5个月就诊。入院查体:身高1.3m,体重35kg,BMI20.71kg/m²,发育落后,第二性征不显著。双侧眼球辐辏反射差,斜视,眼球震颤,闭目难立征(+).既往吸烟史5年。颅脑MRI显示鞍内、双侧海绵窦及双侧小脑幕多发异常强化肿块(图1a,b),小脑弥漫性萎缩(图1a);颌面部CT提示多发骨质破坏伴骨质硬化,上颌骨为著(图1c);胸部CT示两肺弥漫性小结节伴间质病变(图1d);胰腺萎缩;纵隔、腋窝、肠系膜及腹膜后多发小淋巴结(未列出)。^{99m}Tc-MDP全身骨扫描:颅面骨多处骨代谢异常(图2)。腰穿:脑脊液压力220mmH₂O。尿比重1.026。血生化检查:睾酮0.00ng/mL;血清泌乳素65.70ng/mL;血清生长激素(空腹)0.71ng/mL。于口腔颌面外科行上颌骨及骨周病变活检,送检组织常规病理形态符合组织细胞增生性病变(图3),免疫组化CD68(+),Ki-67(+3%),Vimentin(+),CD1a,CD34,S-100,CKpan,FVvIII-R-Ag,HMB-45,Melan-A,SATB2,SF-1均为阴性。PCR检测到BRAFV600E基因突变。病理诊断为Erdheim-Chester病(Erdheim-Chester Disease,ECD)。

患者接受甲磺酸达拉非尼和曲美替尼治疗10个月后复查,影像学检查显示鞍区及双侧小脑幕异常强化肿块明显缩小,脑膜增厚程度减轻(图1e,f);小脑萎缩局部较前进展(图1e);肺部结节减少,间质改变减轻(图1h);胰腺萎缩变化不明显。

讨论 Erdheim-Chester病(Erdheim-Chester Disease,ECD)1930年首次由Erdheim和Chester提出,是一种罕见的、非遗传性的非郎格汉斯细胞组织细胞增生症^[1],目前认为ECD是一种以MAPK信号通路激活为特征的克隆性血液系统肿瘤,属于炎性髓系肿瘤。该病发病率男:女约3:1,好发年龄40~70岁,

经常多系统受累^[2,3],96%累及骨骼系统,以四肢骨尤其下肢长骨干骺端和骨干对称性骨质硬化为特征,当累及中枢神经系统(central nervous system,CNS)往往预后不好,临床表现多以骨痛、尿崩症为首发症状^[4]。

本例ECD患者为青少年男性,发病年龄少见,主要临床表现为走路不稳,影像学突出表现为小脑萎缩及颅面骨溶骨性骨质破坏伴骨硬化,且胰腺萎缩,而无四肢骨受累及尿崩症的临床表现,更为罕见。CNS受累在BRAFV600E突变患者中更常见,影像学常表现为3种模式:肿瘤样病变、退行性变以及血管浸润。肿瘤样病变表现为单发或多发异常强化结节,常见受累部位包括下丘脑-垂体轴、脑膜、脑实质、颅底^[5-6]。下丘脑-垂体受累易引起内分泌异常表现,中枢性尿崩症常为首发症状,并且不可逆;脑膜受累表现为弥漫性硬脑膜增厚伴或不伴局部结节形成^[3];颅底浸润经常累及海绵窦^[7],本患者斜视考虑病变浸润海绵窦累及动眼神经所致。退行性变主要累及小脑或脑干,其特征是轴突变性和脱髓鞘。血管浸润主要表现为动脉周围肿瘤浸润,颅内动脉受累时见于基底动脉^[5]。本例ECD患者的CNS受累为肿瘤样病变与退行性变组合。靶向治疗对CNS受累患者疗效有限,尤其小脑退行性变患者治疗较为困难,可能由于血脑屏障或者退行性变的非肿瘤机制,其中没有组织细胞,导致药物疗效下降^[5]。本病例小脑萎缩的影像学表现在接受BRAF抑制剂治疗10个月后较前进展,鞍区肿块及小脑幕增厚的影像学表现均较前改善。

本病例呼吸系统受累表现为两肺多发小结节伴间质改变与胸膜增厚,与既往文献报道一致。此外ECD累及心血管系统、腹膜后肾脏时,“主动脉鞘征”、右心房假瘤及“毛状肾”是典型影像学特征^[3]。

尽管ECD是一种全身性疾病,但非郎格汉斯组织细胞浸润胰腺极为罕见,仅有个别胰腺受累病例报道,无影像学特异征象,表现为边界不清的实性低强化肿块或弥漫性胰腺肿大伴胰周脂肪浸润^[8],但本例患者胰腺仅表现为萎缩,与文献报道不一致,需密切随访观察。

作者单位:050051 河北,河北医科大学第二医院影像科(孟卫新、曹一民、伊泽茜、周立霞);050051 河北,河北医科大学第二医院神经外科(田龙龙);054000 河北,邢台市第三医院医学影像科(李远)

作者简介:孟卫新(1993—),女,河北邢台人,硕士研究生,住院医师,主要从事医学影像学诊断工作。

通讯作者:周立霞,E-mail:doctorzhou@126.com

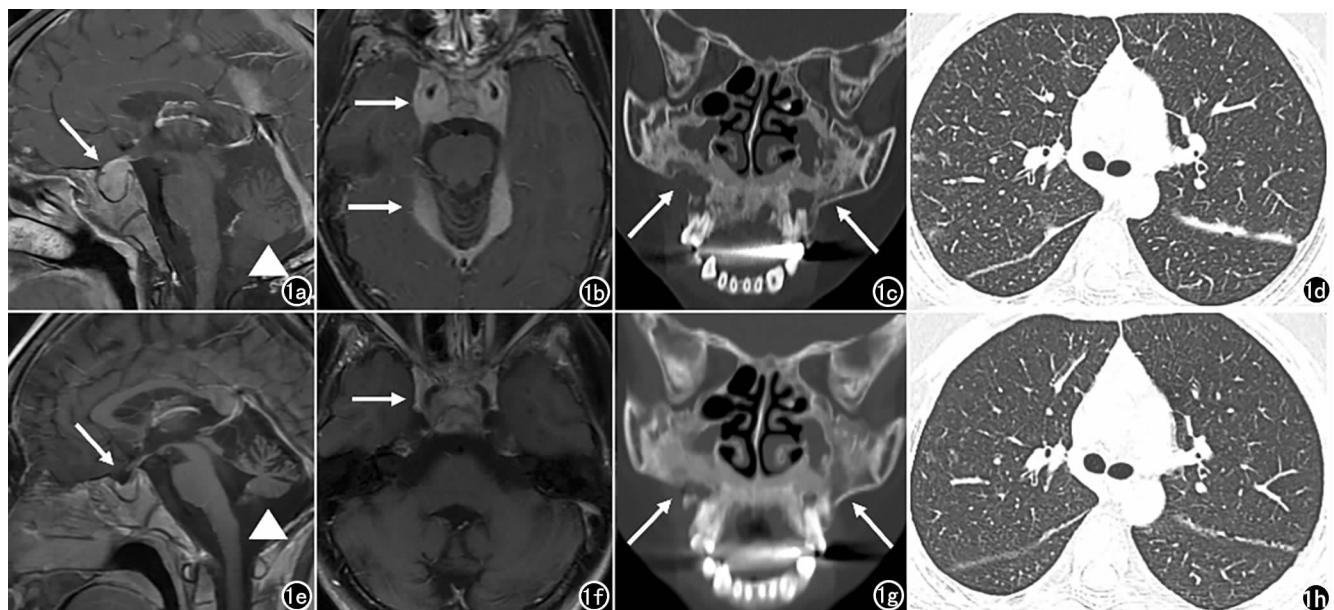
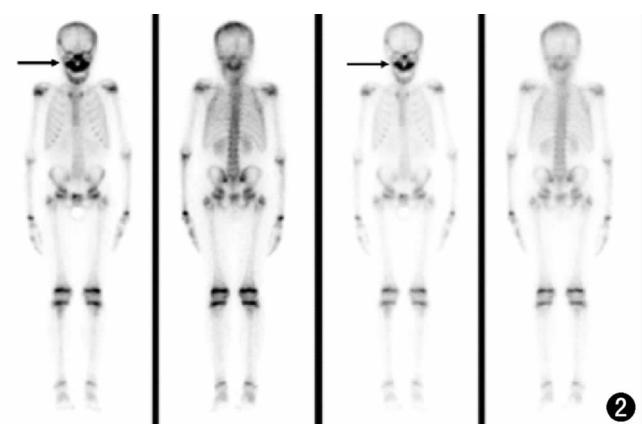
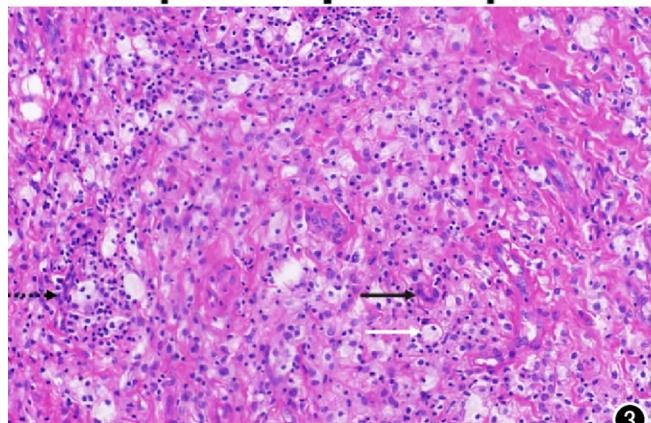


图 1 a)入院检查:鞍区异常强化团块累及下丘脑漏斗及灰结节(箭);小脑弥漫性萎缩(三角形);b)鞍区异常强化团块累及双侧海绵窦, 双侧小脑幕肿块伴硬脑膜增厚, 呈明显均匀强化(箭);c)颌面部 CT 见多发骨质破坏伴骨质硬化, 上颌骨为著(箭);d)胸部 CT 示两肺弥漫性小结节伴间质病变;e)治疗 10 个月后复查:鞍区肿块较前缩小, 下丘脑漏斗及灰结节可见显示(箭);小脑萎缩无缓解, 局部较前进展(三角形);f)双侧海绵窦肿块及小脑幕病变缩小, 脑膜增厚程度明显减轻(箭);g)颌面部 CT 所见骨质密度较前增高, 提示骨质修复(箭);h)胸部 CT 示两肺多发随机分布小结节见少;间质改变及叶间胸膜不均匀增厚程度减轻。



②



③

图 2 99m Tc-MDP 全身骨扫描: 颅面骨多处骨代谢异常,以上颌骨为著(箭)。图 3 HE 染色: 病变由杜顿样多核巨细胞(黑箭)和含脂质空泡样单核组织细胞(白箭)构成,并见淋巴细胞浸润(黑虚线箭)。

鉴别诊断①朗格汉斯组织细胞增生 LCH: 儿童期最常见的组织细胞增多症, 可表现为骨质破坏, 累及多个系统, 包括中枢神经系统、骨骼系统、呼吸系统等, 与 ECD 在临床与影像表现难以鉴别, 只能通过免疫组化鉴别, LCH 表达树突细胞标记 CD1a、langerin 及 S-100, ECD 不表达这 3 个标记物, 但存在 CD68 表达。②Rosai-Dorfman 病 (RDD): RDD 的 CNS 表现可能与 ECD 相同, 但 RDD 以双侧无痛颈部淋巴结肿大为特征, 多见于儿童和年轻成人^[9]。③IgG4 相关性肥厚性硬脑膜炎 (IgG4-RHP) 累及小脑时也会有小脑性共济失调表现, 增强扫描见病变硬脑膜“轨道样”强化、中心为线样无强化的“双轨征”, 若为结节样强化, 提示脑膜肥厚不均^[10]。

本文回顾在本院就诊、确诊并接受治疗的一例罕见的 ECD 青少年患者影像学表现, 当我们在遇到这些典型及非典型表现时, 应考虑 ECD 并进行相关鉴别诊断, 同时影像学检查能够发现多系统病变, 为临床诊断及疗效评估提供重要参考价值。

参考文献:

- [1] Chester W. Über lipoidgranulomatose[J]. Virchows Arch Für Pathol Anat Physiol Für Klin Med, 1930, 279(2): 561-602.
- [2] 宋战强, 彭俊红. 以软组织肿瘤为主的双膝关节 Erdheim-Chester 病一例[J]. 放射学实践, 2022, 37(10): 1335-1336.
- [3] Haroche J, Cohen-Aubert F, Amoura Z. Erdheim-chester disease

- [J]. Blood, 2020, 135(16): 1311-1318.
- [4] Kumar P, Singh A, Gamanagatti S, et al. Imaging findings in Erdheim-Chester disease: what every radiologist needs to know[J]. Pol J Radiol, 2018, 83: e54-e62.
- [5] Cohen Aubart F, Idbaih A, Galanaud D, et al. Central nervous system involvement in Erdheim-Chester disease: an observational cohort study[J]. Neurology, 2020, 95(20): e2746-e2754.
- [6] Garg N, Lavi ES. Clinical and neuroimaging manifestations of Erdheim-Chester disease: a review[J]. J Neuroimaging, 2021, 31(1): 35-44.
- [7] Marinelli JP, Peters PA, Vaglio A, et al. Skull base manifestations

of Erdheim-Chester disease: a case series and systematic review [J]. Neurosurgery, 2019, 85(4): E693-E701.

- [8] Rafiee MJ, Taylor J, Hickeson M, et al. Pancreatic involvement in Erdheim-Chester disease: rare presentation of a rare disease[J]. Radiol Case Rep, 2023, 18(5): 1809-1820.
- [9] Carroll AS, Doherty CM, Blake J, et al. Neurology and the histiocytoses: a case of Rosai-Dorfman-Destombes disease[J]. Practical Neurology, 2022, 22(5): 396-406.
- [10] 杜静, 刘雪云, 高宗良. IgG4 相关性肥厚性硬脑膜炎一例[J]. 中国神经免疫学和神经病学杂志, 2022, 29(3): 267-268.

(收稿日期:2023-08-07 修回日期:2023-11-13)

本刊可直接使用的医学缩略语

医学论文中正确、合理使用专业名词可以精简文字,节省篇幅,使文章精炼易懂。现将放射学专业领域为大家所熟知的专业名词缩略语公布如下(按照英文首字母顺序排列),以后本刊在论文中将对这一类缩略语不再注释其英文全称和中文。

- ADC (apparent diffusion coefficient): 表观扩散系数
ALT:丙氨酸转氨酶;AST:天冬氨酸转氨酶
BF (blood flow): 血流量
BOLD (blood oxygenation level dependent): 血氧水平依赖
BV (blood volume): 血容量
b: 扩散梯度因子
CAG (coronary angiography): 冠状动脉造影
CPR (curve planar reformation): 曲面重组
CR(computed radiography): 计算机 X 线摄影术
CT (computed tomography): 计算机体层成像
CTA (computed tomography angiography): CT 血管成像
CTPI(CT perfusion imaging): CT 灌注成像
DICOM (digital imaging and communication in medicine): 医学数字成像和传输
DR(digital radiography): 数字化 X 线摄影术
DSA (digital subtraction angiography): 数字减影血管造影
DWI (diffusion weighted imaging): 扩散加权成像
DTI (diffusion tensor imaging): 扩散张量成像
ECG (electrocardiography): 心电图
EPI (echo planar imaging): 回波平面成像
ERCP(endoscopic retrograde cholangiopancreatography): 经内镜逆行胰胆管造影术
ETL (echo train length): 回波链长度
FLAIR (fluid attenuation inversion recovery): 液体衰减反转恢复
FLASH (fast low angle shot): 快速小角度激发
FOV (field of view): 视野
FSE (fast spin echo): 快速自旋回波
fMRI (functional magnetic resonance imaging): 功能磁共振成像
IR (inversion recovery): 反转恢复
Gd-DTPA:钆喷替酸葡甲胺
GRE (gradient echo): 梯度回波
HE 染色: 苏木素-伊红染色
HRCT(high resolution CT): 高分辨率 CT
MPR (multi-planar reformation): 多平面重组

- MIP (maximum intensity projection): 最大密(强)度投影
MinIP (minimum intensity projection): 最小密(强)度投影
MRA (magnetic resonance angiography): 磁共振血管成像
MRI (magnetic resonance imaging): 磁共振成像
MRS (magnetic resonance spectroscopy): 磁共振波谱学
MRCP(magnetic resonance cholangiopancreatography): 磁共振胰胆管成像
MSCT (multi-slice spiral CT): 多层螺旋 CT
MTT (mean transit time): 平均通过时间
NEX (number of excitation): 激励次数
PACS (picture archiving and communication system): 图像存储与传输系统
PC (phase contrast): 相位对比法
PET (positron emission tomography): 正电子发射计算机体层成像
PS (surface permeability): 表面通透性
ROC 曲线(receiver operating characteristic curve): 受试者操作特征曲线
SPECT (single photon emission computed tomography): 单光子发射计算机体层摄影术
PWI (perfusion weighted imaging): 灌注加权成像
ROI (region of interest): 兴趣区
SE (spin echo): 自旋回波
STIR(short time inversion recovery): 短时反转恢复
TACE (transcatheter arterial chemoembolization): 经导管动脉化疗栓塞术
 T_1 WI (T_1 weighted image): T_1 加权像
 T_2 WI (T_2 weighted image): T_2 加权像
TE (time of echo): 回波时间
TI (time of inversion): 反转时间
TR (time of repetition): 重复时间
TOF (time of flight): 时间飞跃法
TSE (turbo spin echo): 快速自旋回波
VR (volume rendering): 容积再现
WHO (World Health Organization): 世界卫生组织
NAA(N-acetylaspartate): N-乙酰天门冬氨酸
Cho(choline): 胆碱
Cr(creatine): 肌酸

(本刊编辑部)