

短 篇

典型结节性硬化症
影像表现一例山西医科大学第二医院放射科
(山西 太原 030001)王 阳 张 进 郑治强
张立超

【中图分类号】R442.2

【文献标识码】D

DOI: 10.3969/j.issn.1672-5131.2018.12.048

通讯作者: 张 进

1 病例资料

患者 男, 43岁。因间断腹胀伴腹痛, 发热10年余, 加重7天于2016年9月8日就诊。2006年8月首次劳累后出现右上腹剧痛, 伴寒战、高热, 最高40℃, 便血, 每日出血量约1000mL, 未予规范化治疗。7天前全腹憋胀伴右上腹剧痛, 伴寒战、高热而来源就诊。体检: 皮肤苍白, 全身散发疣状物(口鼻三角区为主, 蝶形分布, 色红质硬)(见图1), 足甲周见增生性红色斑块, 腹部膨隆(见图2), 腹肌紧张, 触及巨大包块(慢性渐进性增大)。生化检查: 血红蛋白52.0g/L, 尿、便常规及多肿瘤标记物未见异常。智力低下, 幼年癫痫发作史, 无家族史。

CT检查: 室管膜下多发钙化结节(见图3); 双肺多发薄壁透亮影及非钙化结节影(见图4); 腰椎椎体及骨盆多发致密结节及片状灶(见图5); 肝脏形态饱满, 脾大, 双肾正常轮廓消失, 肾区及邻近腹腔内巨大团块状混杂密度影(见图6), 分界不清, 平均CT值约45HU, 内含脂性密度(CT值约-30HU)及斑点状钙化, 腹腔积液。MRI检查: 肝脏多发、脾脏一枚等长T1长T2信号结节(见图7), 增强扫描渐进性强化; 肾盂肾盏扩张, 腹盆腔内病灶增强扫描明显不均匀强化(见图9)。诊断: 结节性硬化症。

根据2012年国际结节性硬化症会议诊断标准, 最终诊断为结节性硬化症(Tuberous Sclerosis Complex, TSC)。

2 讨 论

TSC于1862年由von Recklinghausen首次报道。是一种常染色体显性遗传的神经皮肤综合征^[1], 发病机制主要是TSC1基因或TSC2基因突变, 任何一个基因发生突变均可导致TSC^[2]。突变基因可来自患TSC的父母, 也可自发性突变。当TSC1和TSC2基因缺陷时, 其对哺乳动物雷帕霉素靶蛋白(Mechanistic target of rapamycin, mTOR)的抑制作用受限, 肿瘤细胞增殖不受调节, 导致TSC的发生^[3]。TSC是一种多器官累及病变, 几乎可以累及人体所有的器官和系统, 最常累及的器官有皮肤、脑、肾脏、心脏和肺等^[4-6], 由于正常器官实质被多种类型细胞结构所替代, 导致相应器官或系统出现功能障碍, 进而出现相应的临床症状。1908年Voget 提出TSC临床三联征即“难治性癫痫、智力低下、皮脂腺瘤”^[7]。2012年国际结节性硬化症共识大会提出最新诊断标准建议, 其中同时确立基因诊断标准^[8]。

TSC影像特征^[9-11]: (1) 中枢神经系统受累主要表现为室管膜下结节(Subependymal nodules, SEN)、室管膜下巨细胞星形细胞瘤(Subependymal giant cell astrocytoma, SEG)及脑皮层发育不良, 前两者均可钙化, 也可引起梗阻性脑积水。(2) 肾脏受累主要表现为肾脏血管平滑肌脂肪瘤(Angiomyolipomas, AML)及多发性肾囊肿。肾脏AML可破裂出血^[12]。(3) 肺部受累主要表现为淋巴管平滑肌瘤病(Lymphangiomyomatosis, LAM)、多灶结节性肺细胞增生(Multifocal micronodular pneumocyte hyperplasia, MMPH)及肺透明细胞瘤。(4) 骨骼改变以往报道较少^[13], 多表现为多发结节状骨质硬化灶, 其增生硬化程度因所在部位不同而异。(5) 其它: 心脏横纹肌瘤、

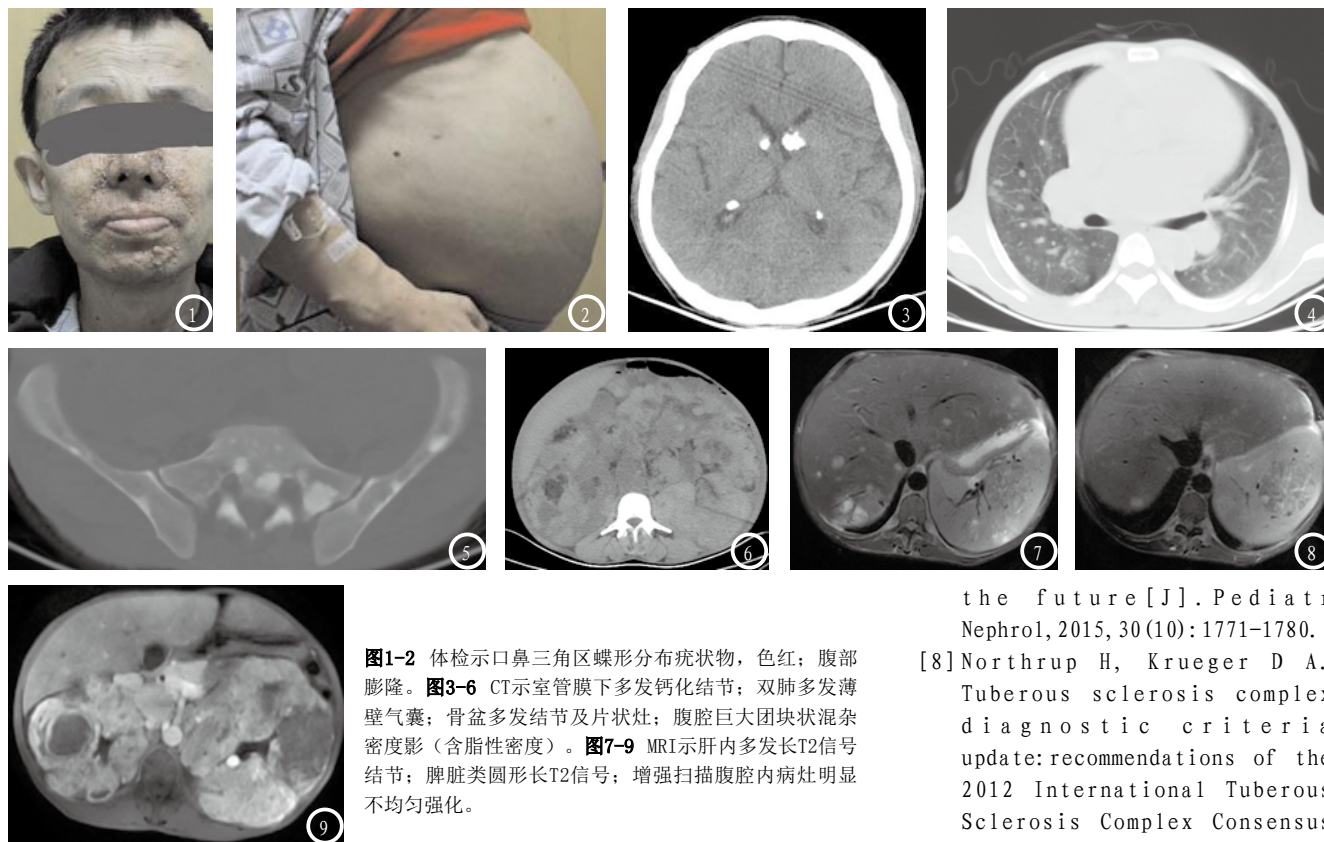


图1-2 体检示口鼻三角区蝶形分布疣状物，色红；腹部膨隆。图3-6 CT示室管膜下多发钙化结节；双肺多发薄壁气囊；骨盆多发结节及片状灶；腹腔巨大团块状混杂密度影（含脂性密度）。图7-9 MRI示肝内多发长T2信号结节；脾脏类圆形长T2信号；增强扫描腹腔内病灶明显不均匀强化。

肝脏AML等。

本例为结节性硬化症多系统累及患者，临床上有典型的三联征症状，影像学检查多器官明显累及，脑、肾脏、肺、骨骼、肝脏、脾脏均有典型影像学表现。本例充分体现TSC的多器官累及特点，全面认识本病的同时，启示影像诊断须紧密结合临床表现，当影像表现呈现多器官累及时，诊断应首先从“一元论”角度分析。治疗上，2012年国际结节性硬化症会议制定了TSC检测和管理意见^[14]，指出mTOR抑制剂的临床治疗地位，明确推荐其用于SEGA、AML及LAM等多个TSC病变的治疗。目前，依维莫司是国内外唯一获得批准用于治疗TSC的mTOR抑制剂。

参考文献

[1] DiMario FJ Jr, Sahin M, Ebrahimi-Fakhari D, et al. Tuberous sclerosis complex[J]. *Pediatr*

- Clin North Am*, 2015, 62(3): 633-648.
- [2] Dabora SL, Jozwiak S, Franz DN, et al. Mutational analysis in a cohort of 224 tuberous sclerosis patients indicates increased severity of TSC2, compared with TSC1, disease in multiple organs[J]. *Am J Hum Genet*, 2001, 68(1): 64-80.
- [3] EI-Hashemite N, Zhang H, Henske EP, et al. Mutation in TSC2 and activation of mammalian target of rapamycin signaling pathway in renal angiomyolipoma[J]. *Lancet*, 2003, 361(9366): 1348-1349.
- [4] 张恒, 田园丰, 吴海啸, 等. 10例结节性硬化症伴双肾错构瘤的临床诊治体会[J]. *临床泌尿外科杂志*, 2016, 31(3): 226-229.
- [5] 茅依玲, 李玉华, 李美蓉, 等. 结节性硬化症伴多系统损害的影像学表现[J]. *中国临床医学影像杂志*, 2014, 25(11): 800-803.
- [6] 刘智胜. 结节性硬化症的临床特点与诊断进展[J]. *中华实用儿科临床杂志*, 2015, 30(24): 1845-1847.
- [7] De Waele L, Lagae L, Mekahli D. Tuberous sclerosis complex: the past and

the future[J]. *Pediatr Nephrol*, 2015, 30(10): 1771-1780.

- [8] Northrup H, Krueger DA. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference[J]. *Pediatr Neurol*, 2013, 49(4): 243-254.
- [9] 曹代荣, 李银官, 游瑞雄, 等. 结节性硬化症多脏器损害的多层螺旋CT诊断[J]. *中国医学影像学杂志*, 2008, 16(6): 418-421.
- [10] 印建国, 刘晓红, 宁季军, 等. 伴多脏器损害的结节性硬化症临床表现与影像学诊断价值[J]. *实用放射学杂志*, 2007, 23(4): 441-443.
- [11] 陶海波, 高德培. 典型结节性硬化症一例[J]. *放射学实践*, 2016, 31(5): 473-474.
- [12] 葛蕙心, 吴朝阳, 孙发, 等. 双肾多发错构瘤自发破裂出血并结节硬化症的临床诊治体会[J]. *临床泌尿外科杂志*, 2016, 31(6): 567-569.
- [13] 程建敏, 郑翔武, 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.
- [14] Krueger DA, Northrup H. Tuberous sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference[J]. *Pediatr Neurol*, 2013, 49(4): 255-265.

(本文编辑: 谢婷婷)

【收稿日期】2017-10-17