

结节性硬化症 39 例 CT 及 MRI 影像学特点分析

解 玲

作者单位: 276017 山东, 临沂罗庄中心医院 CT 室

作者简介: 解 玲(1971-), 女, 大学本科, 医学学士, 主治医师, 研究方向: 先天性脑发育畸形诊断。E-mail: xiel169@sohu.com

[摘要] **目的** 探讨结节性硬化症(TS)的 CT、MRI 影像学特征表现及诊断价值。**方法** 回顾性分析 39 例经临床和手术确诊为 TS 患者的影像学资料, 根据脑内病灶所处的位置以及合并脑内或其他脏器病变进行影像学分型。**结果** I 型 10 例分布在室管膜下, II 型 21 例, 除分布在室管膜下外, 还分布在皮层、白质等部位, III 型 8 例合并其它脏器肿瘤。**结论** CT、MRI 表现是脑内 TS 确诊的主要依据, 二者相互结合对明确诊断有重要意义; 对 TS 进行影像学分型发现结节位置及合并症是 TS 预后的决定因素。

[关键词] 结节性硬化; 影像学表现; 影像分型

[中图分类号] R 445 **[文献标识码]** B **[文章编号]** 1674-3806(2012)04-0343-03

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2012.04.22

Imaging features of CT and MRI of tuberous sclerosis: Analysis of 39 cases XIE Ling. Luozhuang Central Hospital of Linyi, Shandong 276017, China

[Abstract] **Objective** To investigate the imaging features of CT and MRI of tuberous sclerosis(TS), and evaluate the diagnostic value of CT and MRI for TS. **Methods** A retrospective study was conducted on 39 patients with TS who were diagnosed by the clinic and operation. The analyses were performed on the imaging patterns of TS on the basis of the position of the focus in brain and whether it merging with other or not. **Results** Type I (10 patients) TS were distributed under endyma. Type II (21 patients): of them, TS distributed under endyma and under the cortex of brain, in white matter of brain, in brain parenchyma. Type III (8 patients): merging with other organs. **Conclusion** Imaging findings of CT and MRI are the major basis to diagnose TS. CT combined with MRI have important significance in the diagnosis of TS. It is necessary to pose the imaging patterns of TS. The position of the focus and complications are the determinants of the prognosis of patients with TS.

[Key words] Tuberous sclerosis; Imaging findings; Imaging patterns

结节性硬化症(tuberous sclerosis, TS)属于神经皮肤综合征之一, 是一种少见的遗传性疾病, 其发病率为 1/10 万, 占低智能儿的 0.5%^[1]。TS 典型病例不多, 病变可累及全身多个器官, 其中以脑和皮肤多见, CT、MRI 检查对该病确诊有十分重要的意义。笔者对多年积累的 39 例经临床和手术确诊为 TS 的临床表现和影像学表现进行回顾性分析, 旨在提高对本病的认识。

1 资料与方法

1.1 一般资料 收集我院自 2007-04~2011-02 经临床和手术确诊为 TS 39 例患者的临床资料, 其中儿童 33 例, 成人 6 例, 男性 23 例, 女性 16 例, 年龄 3 d~35 岁, 中位年龄 18 岁。病史 3 d~35 年。合并脑内肿瘤 8 例, 肾脏肿瘤 2 例。

1.2 检查方法 39 例患者中行 CT 检查 29 例, CT 增强扫描 6 例, MRI 检查 10 例。CT 检查均使用

GE-Brightspeed16 排螺旋 CT 扫描机, 常规扫描层厚 7.5 mm, 间距 7.5 cm, 对比剂碘海醇 100 ml, 流速为 3 ml/s。MRI 检查均使用 GE-Signa Excit1.5T 扫描仪, 主要扫描序列为 SET1WI、SET2WI、FLAIR、DWI。

2 结果

2.1 TS 的临床表现 39 例患者中, 12 例有典型的癫痫、智力低下和面部皮脂腺瘤(图 1)三联症临床特征表现, 27 例有以上 2 项或 1 项临床表现。顽固性癫痫出现惊厥最早在出生后第 3 天, 面部皮脂腺瘤最早出现在 4 岁, 20 岁以后为 1 例, 压之不褪色, 无临床症状。脱色斑 11 例(图 2), 甲下纤维瘤 1 例(图 3)。4 例患者表现为腹疼, 1 例表现为肾外伤出血。

2.2 CT 及 MRI 表现 根据脑内病灶所处的位置以及合并脑内或其他脏器病变进行影像学分型^[2]: (1) I 型 10 例均位于室管膜下, 双侧均发生 8 例, 单

发2例,7例患者CT呈高密度钙化灶(图4),3例等密度结节影向脑室内突入。MRI表现为等 T_1 短 T_2 信号改变。(2)Ⅱ型共21例,其中Ⅱa型4例,2例位于室管膜下,2例位于顶叶皮层及皮层下,3例CT呈斑块状高密度灶(图5),1例呈低密度灶(呈轻度强化);Ⅱb型9例,均位于室管膜下,MRI呈长条状或片状等长 T_1 、 T_2 及高液体衰减反转恢复序列

(FLAIR)信号改变(图6),CT检查不显示;Ⅱc型8例,5例位于额叶,3例位于小脑半球,6例CT呈斑块状高密度灶,2例呈低密度灶(呈轻度强化)(图7)。(3)Ⅲ型8例合并脑内肿瘤均位于室间孔,呈结节状肿块,密度不均,明显强化。6例合并梗阻性脑积水(图8,9),2例双侧肾血管平滑肌脂肪瘤。



图1 面部皮脂腺瘤



图2 胸背部脱色斑



图3 甲下纤维瘤



图4 I型CT表现



图5 Ⅱa型CT表现



图6 Ⅱb型MRI表现

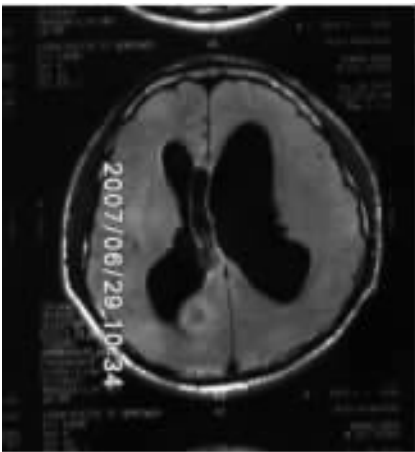


图7 Ⅲ型MRI表现

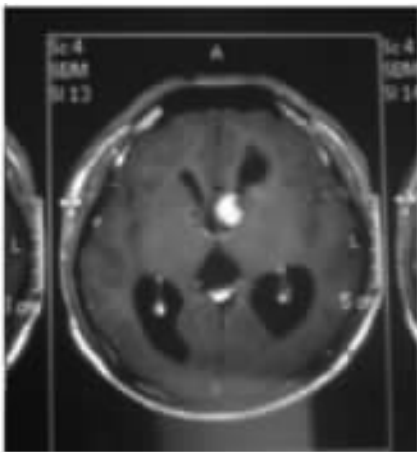


图8 Ⅲ型MRI强化扫描表现

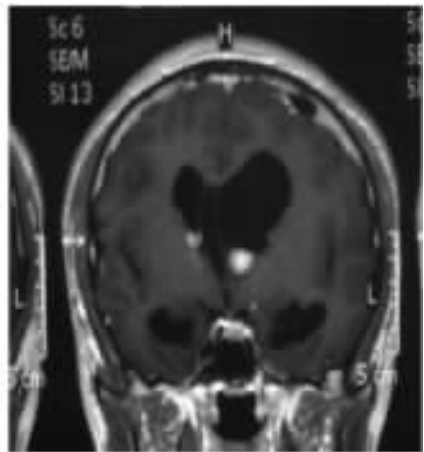


图9 Ⅲ型合并脑积水表现

3 讨论

3.1 1862 年 Vourelckinghausen 首次描述 TS, 1880 年 Bourneville 描述其神经症状和肉眼下所见的病理变化并命名为 TS, 1908 年 Heinrichvogt 指出癫痫、智力低下、面部皮脂腺瘤为 TS 的三联症^[3]。本组病例中 12 例具有三联症, 14 例有明显家族史(包括一对母女)。TS 相关致病因素分别位于第 9 和第 16 对染色体, 男:女为 2:1 ~ 3:1。散发病例占 60% ~ 70%。大脑皮质结节大体病理呈苍白色结节(多位于幕上), 数量不多, 随年龄增长而增多。镜下结节内含异常巨细胞和神经胶质细胞增生, 髓鞘发育异常。TS 神经系统症状是大脑皮质结节和室管膜下巨形细胞瘤所致。颅外病变也是本病重要特征。TS 肾脏病变仅次于神经系统, 包括肾脏血管平滑肌瘤、肾囊肿、肾细胞癌、嗜酸性粒细胞瘤等, 以双侧多见, 本组病例中有 2 例肾脏平滑肌血管脂肪瘤。TS 导致视网膜斑痣状错构瘤发病率也较高。

3.2 临床表现 本病好发于儿童, 7 岁前多见, 绝大多数(新生儿除外)以药物难治性癫痫为首发症状, 明显早于皮肤损害或颅内结节钙化。智力障碍以 8 ~ 14 岁时表现突出, 50% ~ 80% 表现为智力低下。本组智力障碍病例占 50%。80% ~ 90% 患儿可有皮脂腺瘤, 多在 3 岁前出现, 无症状。本组病例中最早出现在 4 岁, 1 例在 20 岁出现。少数还可见鲨革皮、白斑、牛奶咖啡斑等。叶状白斑在诊断婴幼儿 TS 中有重要意义。但同一患者并非同时具有上述三种改变, 往往呈不典型表现。视网膜晶状体瘤发生率也较高, Gomz 认为是第四主征^[1]。巨细胞星形细胞瘤是 TS 最常合并的脑肿瘤, 占 TS 病例的 1.7% ~ 14%, 易引起颅内高压和脑积水。

3.3 影像学表现 (1)TS 的 CT 表现:侧脑室室管膜下多发钙化结节, 可单发, 好发于侧脑室体部、前角、孟氏孔及三角区外侧壁, 突向脑室内, 数量不等。未钙化结节可钙化, 可发生于大脑皮质, 钙化率低, 白质区病灶呈低密度, CT 对白质及未钙化病灶不敏感。(2)TS 的 MRI 表现:病灶室管膜下 T_1WI 呈高、等信号, T_2WI 呈低或等信号, 这种信号表现与胶质增生和钙化程度有关。大部分室管膜下结节无强化, 仅少数结节轻度增强。皮质或皮质下结节也是重要的影像学特征。MRI 发现率为 85.7%, T_2WI 显示率明显高于 T_1WI 。TS 脑白质异常信号为线

状、楔形和不规则三种表现, 以 T_1WI 显示效果最敏感, 敏感率比 CT 高。 T_2WI 与 MRI (FLAIR) 序列均为高信号, TS 患者巨细胞星形细胞瘤出现高峰在 8 ~ 18 岁, 位于侧脑室室间孔, 目前认为巨细胞星形细胞瘤是 TS 患者室管膜下微型瘤结节缓慢生长而成, T_1WI 呈等、低信号, T_2WI 呈混杂信号明显强化, 严重者出现梗阻性脑积水。TS 肾血管平滑肌脂肪瘤, 双侧发病瘤体可见异常血管, 易破裂出血, 随病程延长而增大, T_1WI 可见脂肪信号及血管流空信号, 部分瘤体强化。

3.4 影像学分型的临床意义 有关文献^[4]报道, 根据脑内病灶数量位置是否钙化和强化及临床症状决定 TS 治疗方案。根据 TS III 型并合并脑及其它部分肿瘤和脑积水梗阻程度来决定手术方案。

3.5 鉴别诊断 (1)先天性 TORCH(导致先天性宫内感染及围产期感染而引起围产儿畸形的病原体)脑感染:它们的钙化斑点较 TS 的钙化结节小, 呈线条状, 常伴有脑室扩大及周围白质片状低密度影, 基底节亦常有钙化, 还可伴有脑萎缩、脑小畸形。TS 的钙化结节分界清晰, 散在, 脑萎缩时可见脑室扩大。(2)Sturge-Weber 综合症的钙化较特殊, 呈脑回样分布于枕顶叶皮层, 因病变同侧颜面可有血管瘤。(3)脑动静脉畸形(AVM):其钙化常是环形或弓形, 伴有局部脑萎缩, 增强扫描可有强化, CT 血管造影(CTA)、磁共振血管造影(MRA)或数字减影血管造影(DSA)可确诊。(4)多发性硬化:病变常呈多发性, 主要位于半球深部白质, 通常位于侧脑室周围, 尤其是前角和枕角附近, 也可位于半卵圆中心, 病灶比较小, 直径 < 1.5 cm, 病灶新旧并存, 通常与侧脑室壁呈垂直排列, 与脑室周围白质内小血管走行一致, 呈“泰国大米粒”改变, MRI 较 CT 敏感。

参考文献

- 1 王承缘, 邵剑波, 李欣, 主编. 小儿颅脑疾病 CT 诊断[M]. 武汉:湖北科学技术出版社, 1999:81-83.
- 2 李敏, 易正湘. 结节性硬化的临床和 CT 诊断[J]. 医学临床研究, 2006, 23(7):1131-1132.
- 3 鱼博浪, 主编. 中枢神经 CT 和 MR 鉴别诊断[M]. 西安:陕西科学技术出版社, 2005:378.
- 4 王凡, 邓开涛. 儿童结节性硬化的临床及颅脑 MRI 表现[J]. 华西医学, 2007, 22(4):776-777.

[收稿日期 2011-12-15][本文编辑 宋卓孙 吕文娟]