

Erdheim-Chester disease: Case report

Erdheim-Chester 病 1 例

汪纯洁, 谢道海

(苏州大学附属第一医院放射科, 江苏 苏州 215006)

[Key words] Erdheim-Chester disease; Magnetic resonance imaging; Positron-emission tomography

[关键词] Erdheim-Chester 病; 磁共振成像; 正电子发射断层显像术

DOI: 10.13929/j.1003-3289.201708210

[中图分类号] R593.2; R445 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2018)04-0637-01

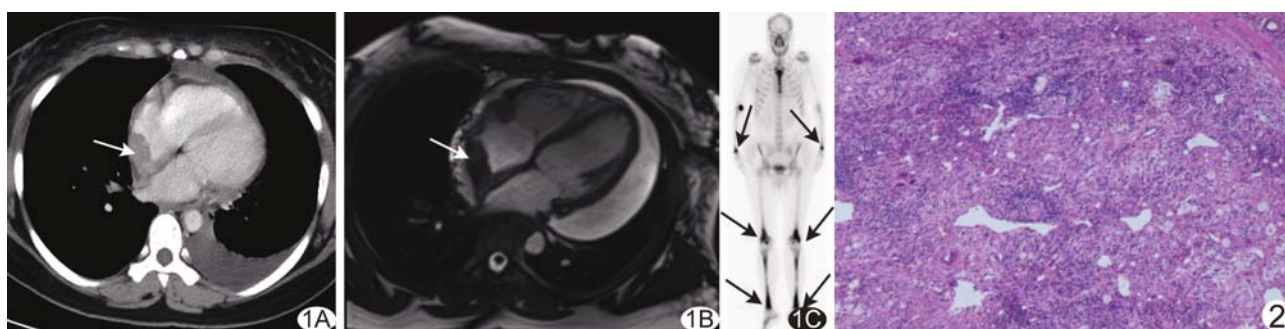


图 1 ECD 影像学表现 A. 增强 CT 示右心房软组织肿块(箭), 心包积液, 左侧胸腔积液; B. MRI 示右心房顶部及外侧壁不规则肿块(箭)伴心包积液; C. 骨扫描示肋骨多处、左侧髌髻关节、两侧腕关节、股骨下段、两侧胫骨反应性骨形成活跃(箭) 图 2 病理图 泡沫组织细胞增生及多核巨细胞反应(HE, ×10)

患者女, 36 岁, 因“右肩背部酸痛 2 个月, 发现心包积液 1 月余”入院。查体: 右肩前部见一隆起性结节, 活动度小, 质硬, 约 2.1 cm×2.2 cm。实验室检查: 血沉 51 mm/h; 超敏 C 反应蛋白 13.04 mg/L; 超声心动图示右心房顶部中度异常回声, 大量心包积液。CT: 右心房壁可见不规则软组织密度影, 边界清晰, 密度欠均匀, 增强扫描病灶明显强化; 心包积液(图 1A); 左侧臀部皮下可见大小 18 mm×5 mm 的软组织密度, 边界不清, 密度不均匀, 增强扫描呈明显不均匀强化, 两侧臀部皮下脂肪间隙模糊。心脏 MRI: 右心房顶部及外侧壁可见等 T1 稍长 T2 信号的不规则肿块, 边缘欠光整, 信号不均匀, 增强扫描病灶明显强化; 心包腔内可见长 T2 信号(图 1B)。骨扫描: 肋骨多处、左侧髌髻关节、两侧腕关节、股骨下段、两侧胫骨可见放射性 $^{99}\text{Tc}^{\text{m}}$ -MDP 异常浓聚(图 1C)。综合影像学诊断: 右心房恶性肿瘤伴全身多发骨转移。行心脏肿物切除术。病理示右心房组织内见成巢或小片状泡沫组织细胞聚集灶, 伴炎症细胞浸润,

部分区域间质伴黏液性变(图 2), 镜下形态符合良性组织细胞增生性病变; 免疫组化: CD163(+), CD68/kpl(+), PGM1(+), 其余阴性。病理诊断为: Erdheim-Chester 病(Erdheim-Chester disease, ECD)。

讨论 ECD 是一种罕见的非朗格汉斯细胞组织细胞增生性疾病, 好发于 40~70 岁, 男性略多, 病因及发生机制不明, 约 50% 患者存在原癌基因 BRAF 突变。ECD 可发生于全身多个系统和部位, 最常累及骨骼系统、中枢神经系统、心血管系统、肺、腹膜后等。96%~100% ECD 累及骨骼系统, X 线和 CT 表现为多发骨质硬化; MRI 可评价骨髓浸润程度及范围。骨扫描对 ECD 早期骨病变灵敏度高, 特征性表现为四肢长骨对称性高摄取。ECD 累及肺时常表现为肺间质纤维化, 累及胸膜可出现胸膜增厚和胸腔积液。心血管系统主要以心包、心肌受累为主, CT 表现为心包增厚和心包积液, 心肌受侵犯时可表现为假瘤样肿块或弥漫性心肌肥厚, 其中 30% 表现为右心房假瘤样肿块, 本例表现为心包积液与心房肿块。约 23% ECD 患者可见整段大动脉被包绕, 呈“动脉鞘征”。中枢神经系统病变多表现为颅骨骨质硬化或眶内占位、硬脑膜病变。累及皮肤软组织一般表现为模糊的软组织密度结节或肿块。ECD 确诊需依靠病理和免疫组化染色。

[第一作者] 汪纯洁(1991—), 女, 河南信阳人, 在读硕士, 医师。

E-mail: 1152673607@qq.com

[收稿日期] 2017-08-31 [修回日期] 2017-11-18