

◆ 个案报道

Tuberous sclerosis complicated with right ventricular lipoma: Case report 结节性硬化症合并右心室脂肪瘤 1 例

强剑颖¹, 彭晓澜¹, 李惠彬², 陈婷婷¹, 魏鼎泰¹

(1. 宁德师范学院附属宁德市医院放射科, 2. 超声科, 福建 宁德 352100)

[Keywords] tuberous sclerosis; heart ventricles; lipoma; multimodal imaging

[关键词] 结节性硬化症; 心室; 脂肪瘤; 多模态显像

DOI: 10.13929/j.issn.1003-3289.2023.10.033

[中图分类号] R593.2; R445 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2023)10-1591-02

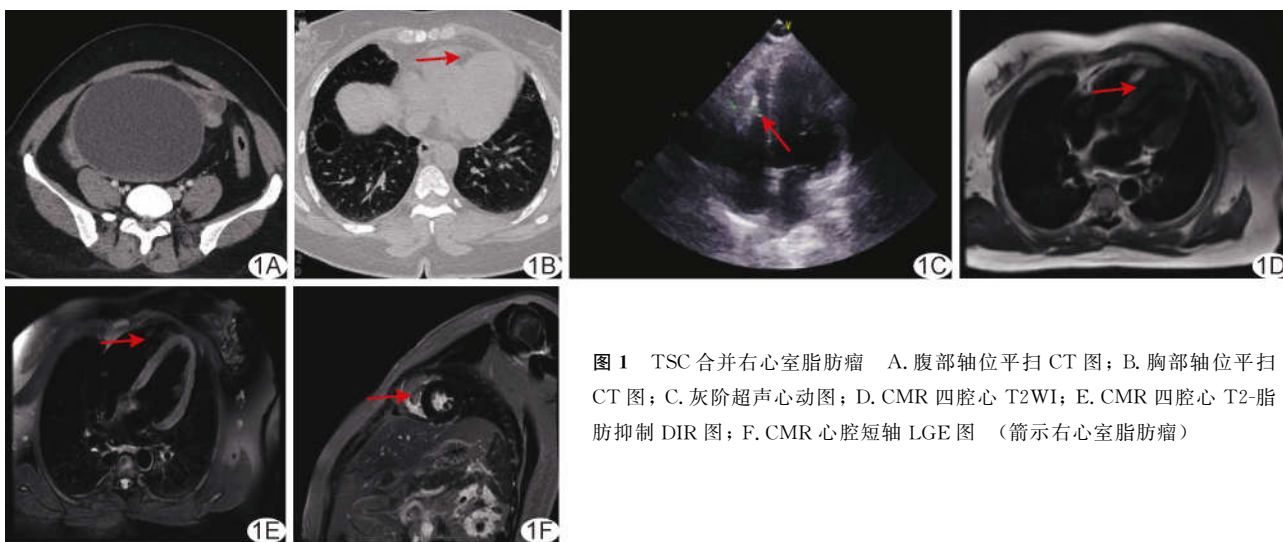


图1 TSC合并右心室脂肪瘤 A. 腹部轴位平扫CT图; B. 胸部轴位平扫CT图; C. 灰阶超声心动图; D. CMR四腔心T2WI; E. CMR四腔心T2-脂肪抑制DIR图; F. CMR心腔短轴LGE图 (箭头示右心室脂肪瘤)

患者女, 39岁, 发现盆腔肿物3个月、持续下腹痛伴呕吐、排尿不畅1天; 3个月前因“月经失调”于外院接受超声检查诊断为“盆腔肿物”; 罹患“精神性疾病”11年, 用药不详; 否认家族史。查体: 腹部左侧触及8 cm×8 cm×7 cm肿物, 轻压痛, 边界清, 活动度差; 腹部右侧触及3 cm×3 cm×2 cm肿物, 无压痛, 边界清, 活动度差。实验室检查: 糖类抗原125 550.7 U/ml。腹部CT: 左肾多发含脂质结节, 部分形态欠规则, 较大者4.3 cm×3.2 cm; 盆腔内13.7 cm×11.0 cm×17.0 cm囊性病变, 内见多房分隔, 周围脂肪间隙模糊(图1A)。颅脑+胸部CT: 双侧大脑皮质多发结节状、斑片状低密度影, 较大者1.8 cm×1.0 cm, 边界清; 室管膜下多发钙化结节, 较大者1.0 cm×1.0 cm; 双肺多发薄壁囊腔及实性结节, 直径0.2~0.6 cm; 右心室1.6 cm×1.1 cm低密度影, 边界清, CT值-100~

-80 HU(图1B); 胸骨、肋骨、胸椎及腰椎多发斑点状、结节状致密影。超声心动图于右心室近心尖部探及3.4 cm×2.8 cm×2.2 cm实性高回声团块, 边界尚清, 形态尚规则, 其内回声不均匀(图1C); CDFI未见明显血流信号。心脏MR(cardiac MR, CMR): 右心室近心尖部乳头肌内1.6 cm×1.1 cm团块状病灶呈T1WI、T2WI高信号(图1D), T2-脂肪抑制双反转恢复(double inversion recovery, DIR)序列信号不均匀减低(图1E); 钆对比剂延迟强化成像(late gadolinium enhancement, LGE)未见明显强化(图1F)。影像学综合诊断: 结节性硬化症(tuberous sclerosis, TSC), 右心室脂肪瘤。基因检测: TSC2基因c.3352C>T(p.Gln1118*)变异, 证实影像学诊断。

讨论 TSC为常染色体显性遗传病, 多由TSC1、TSC2基

[第一作者] 强剑颖(1972—), 女, 福建福州人, 本科, 主任医师。E-mail: qjying83@163.com

[收稿日期] 2023-04-07 [修回日期] 2023-08-11

因突变所致,可累及全身多个器官,包括心脏横纹肌瘤、颅内多发硬化结节、多囊肾及肺淋巴管肌瘤病等;CT 可见血管膜下及大脑皮质多发钙化结节、双肺多发类圆形低密度含气囊腔、肾实质内混杂密度肿块、椎体及骨盆等多发骨质硬化结节。本例影像学所见符合典型 TSC,后经基因检测证实诊断;同时超声心动图及 CT 均提示右心室占位,CT 值 -100~-80 HU,CMR T2 呈高信号,T2-脂肪抑制 DIR 信号不均匀减低,LGE 无明显强化,为右心室脂肪瘤。因患者放弃治疗,未能获得病理学结果。据文献^[1]报道心肌脂肪灶的数量与 TSC 表现的程度呈正相关,与多器官受累的严重程度呈线性相关。疑诊 TSC 患

者发现心脏脂肪瘤时便可确诊 TSC;偶然发现的心脏脂肪瘤,在鉴别诊断中应考虑到 TSC 的可能。

[参考文献]

[1] TRESOLDI S, MUNARI A, DI LEO G, et al. Myocardial fatty foci in adult patients with tuberous sclerosis complex: Association with gene mutation and multiorgan involvement [J]. Radiology, 2015, 277(2):398-405.

《中国介入影像与治疗学》杂志 2024 年征订启事

《中国介入影像与治疗学》杂志创刊于 2004 年,是由中国科学院主管,中国科学院声学研究所主办的国家级学术期刊,主编为肖越勇教授、李肖教授、金龙教授。刊号:ISSN 1672-8475,CN 11-5213/R。为中国精品科技期刊(第 2 届)、中国科技论文统计源期刊(中国科技核心期刊)、《中文核心期刊要目总览》收录期刊、荷兰《医学文摘》收录源期刊、WHO《西太平洋地区医学索引》(WPRIM)来源期刊、《日本科学技术振兴机构中国文献数据库》(JSTChina)收录期刊。

《中国介入影像与治疗学》杂志以报道介入影像与治疗学、介入超声学、介入材料学、药物学与护理学等方面的临床研究、基础研究与医、理、工结合的成果与新进展为主,是介入影像、介入治疗专业人员学习、交流的平台。

《中国介入影像与治疗学》为月刊,64 页,大 16 开,彩色印刷。单价:20 元,全年定价 240 元。订户可随时向当地邮局订阅,邮发代号:80-220;亦可向编辑部直接订阅,免邮寄费(银行、支付宝转账均可,附言栏请注明订阅杂志名称)。

网 址 www.cjiit.com
 编辑部地址 北京市海淀区北四环西路 21 号,中科院声学所大猷楼 502 室 邮编 100190
 联系人 杜老师 联系电话 010-82547903 传真 010-82547903
 银行账户名 《中国医学影像技术》期刊社有限公司
 开户行 招商银行股份有限公司北京清华园科技金融支行
 账 号 110907929010201
 支付宝账号 cjmit@mail.ioa.ac.cn(账户名同银行账户名)

