

· 病例报告 ·

以胃肠道表现为主的 Erdheim-Chester 病

 $^{99}\text{Tc}^{\text{m}}$ -MDP 全身骨显像 1 例

夏榕榕 谢亦驰 洪智慧 尤嘉熙 苏桂林 刘增礼

苏州大学附属第二医院核医学科, 苏州 215000

通信作者: 刘增礼, Email: liuzengli@126.com

DOI: 10.3760/cma.j.cn321828-20220507-00145

Diagnosis of Erdheim-Chester disease with gastrointestinal manifestations by $^{99}\text{Tc}^{\text{m}}$ -MDP whole-body bone imaging: a case report

Xia Rongrong, Xie Yichi, Hong Zhihui, You Jiayi, Su Guilin, Liu Zengli

Department of Nuclear Medicine, the Second Affiliated Hospital of Soochow University, Suzhou 215000, China

Corresponding author: Liu Zengli, Email: liuzengli@126.com

DOI: 10.3760/cma.j.cn321828-20220507-00145

患者男, 51 岁, 间断性肠梗阻 2 年余, 伴体质量减轻 15 kg。患者 1 周前无明显诱因出现反酸呕吐, 伴腹胀、阵发性腹部绞痛及肛门停止排气排便。急诊腹盆腔 CT 检查示十二指肠近端梗阻伴胃及十二指肠扩张积液、左上腹多发小肠肠壁增厚、腹腔积液和渗出, 临床诊断为肠梗阻。予胃肠减压等对症治疗后, 于 2021 年 7 月 22 日行“腹腔镜探查术+肠粘连松解术+十二指肠-空肠吻合术”, 术中见腹腔内广泛粘连, 小肠肠管无明显扩张, 小肠肠管、结肠系膜上可见脂肪样爬行, 系膜多发硬化, 术中快速病理提示(小肠壁)纤维胶原组织增生伴淋巴细胞浸润及泡沫样组织细胞反应增生(图 1)。术后病理免疫组织化学结果示: 广谱细胞角蛋白 AE1/AE3(-), CD68(+), CD1 α (-), CD207(Langerin; -), S-100(-), 细胞增殖核抗原 Ki-67(+, 1%)。出院后 1 周, 患者因“纳差伴呕吐、腹胀 2 d”再次入院, 临床拟诊肠梗阻, 予抗感染治疗、鼻肠管减压等对症治疗。复查腹盆部增强 CT 示: (1) 十二指肠降段、水平段扩张积液, 多发小肠肠壁增厚、肠腔扩张(考虑不全性肠梗阻), 腹腔系膜大量渗出性改变, 腹腔大量积液; (2) 多发骨质密度异常, 考虑转移可能, 建议行 SPECT 骨显像; (3) 左下肺心脏-脊柱旁团片状影; (4) 两肺大量条索状阴影, 广泛对称, 考虑自身免疫性疾病; (5) 心包腔少量积液; (6) 两侧肾盂增粗伴软组织密度影。

遂行 $^{99}\text{Tc}^{\text{m}}$ -亚甲基二膦酸盐(methylene diphosphate, MDP; 上海欣科医药有限公司苏州分公司提供) 全身骨显像(德国 Siemens Symbia T6 型 SPECT/CT) 示: 下颌骨、双侧桡骨、双侧股骨中下段及胫骨对称性弥漫性显像剂异常浓聚, 干骺端浓聚尤为明显, 以股骨及胫骨为主, 考虑 Erdheim-Chester 病(Erdheim-Chester disease, ECD) 可能(图 2)。结合患者病情、全身骨显像、多次腹盆腔 CT 及免疫组织化学等结果, 会诊考虑符合以肠梗阻为首要症状的 ECD。予激素治疗后, 患者腹部症状减轻, 一般状况改善后出院。后随访再次行 $^{99}\text{Tc}^{\text{m}}$ -MDP 骨显像(德国 Siemens Symbia Intevo Bold 型 SPECT/CT), 见双侧桡骨、双侧股骨下段及双侧胫骨干骺端对称性显像剂异常浓聚, 与治疗前相仿; 下颌骨显像剂摄取轻度增高, 较治疗前减低(图 3)。

讨论 ECD 是 1 种罕见的系统性非朗格汉斯细胞组织

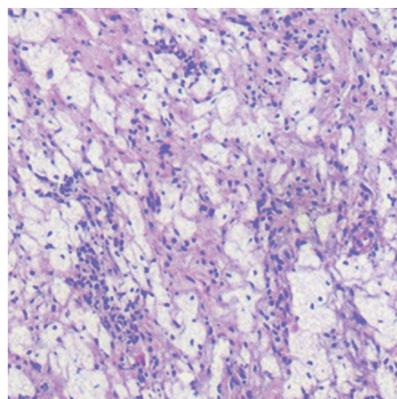


图 1 Erdheim-Chester 病患者(男, 51 岁)小肠肠壁离体标本的病理检查图(HE ×100)。可见大量富含脂肪空泡的组织细胞浸润及散在炎性细胞聚集

细胞增生症(Langerhans cell histiocytosis, LCH), 病因不明, 目前其诊断标准为基于临床表现及影像学特征的病理学证实^[1]。ECD 通常累及四肢长骨的骨干和干骺端, 半数以上患者有骨外表现, 如心血管系统、呼吸系统、腹膜后、肾脏、消化道、眼眶、皮肤等, 以胃肠道受累为主要临床表现的病例少见。骨骼病变表现多为骨痛, CT 上以股骨远端及胫骨近端为主的对称性骨皮质增厚及骨髓腔硬化为主, 骨显像表现为中下肢长骨远端对称性显像剂异常浓聚。心血管系统的特征性改变为胸腹主动脉及其分支的环状软组织浸润(主动脉鞘); 亦可见心包积液、心包增厚、右心房占位等其他表现^[1-2]。呼吸系统受累以慢性炎性反应、弥漫性间质浸润为主^[2]。腹膜后受累特征表现为肾周软组织浸润(肾脏“毛发”征)、腹膜后纤维化及淋巴结增大。胃肠道表现除反酸呕吐、体质量减轻等非特异性症状外, 光学显微镜下可见黄色肉芽肿样组织(包括泡沫组织细胞、少量巨细胞和慢性炎性反应细胞混合浸润)。ECD 活组织检查首选部位是皮肤病变(主要是黄斑瘤)或肾周组织^[2], 病变组织细胞为富含脂质的非朗格汉斯细胞伴泡沫状组织细胞及纤维化, CD68、CD163、XIII α 因子表达阳性, 而 CD1 α 、S-100、CD207(Langerin) 表达阴性。本例患者首发肠梗阻症状, 术中病理活组织检查结果与此相符。

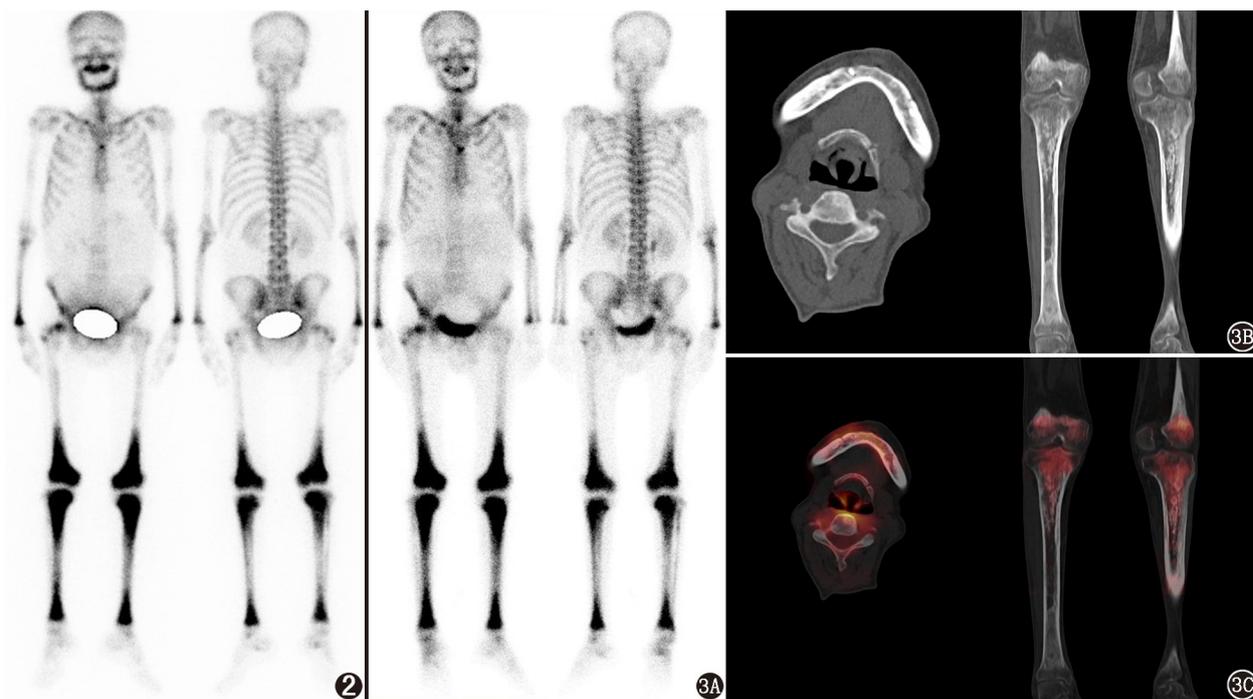


图2 Erdheim-Chester病患者(男,51岁)治疗前 ^{99m}Tc -亚甲基二膦酸盐(MDP)全身骨显像示下颌骨、双侧桡骨、双侧股骨下段及双侧胫骨干骺端显像剂异常浓聚 图3 同一患者治疗后影像学检查图。3A.全身骨显像示双侧桡骨、双侧股骨中下段及胫骨显像剂摄取与治疗前相仿,下颌骨显像剂摄取较治疗前减低;3B. CT图像示骨皮质增厚,下颌骨骨质密度增加,双侧股骨、双侧胫骨骨髓腔见斑片状致密影;3C. SPECT/CT融合图像示下颌骨、双侧股骨、双侧胫骨显像剂摄取异常增高

本例患者以胃肠道非特异性症状起病,其骨骼、心血管、肺部、腹膜后表现,组织病理学,骨显像结果均与文献报道一致^[1-2],但无骨外摄取征象。ECD的慢性炎症反应伴纤维化表现需要和免疫球蛋白G4相关性疾病(immunoglobulin G4-related disease, IgG4-RD)相鉴别:(1) IgG4-RD腹膜后纤维化倾向于主动脉前外侧,包裹下腔静脉和远端输尿管;ECD的腹膜后浸润倾向于肾周间隙、主动脉周围区域。(2) IgG4-RD多系统表现相较于ECD缺乏长骨受累、中枢神经系统实质病变和心肌浸润。(3) IgG4-RD病理学表现为大量淋巴浆细胞浸润在IgG4阳性表达的浆细胞周围和闭塞性静脉炎^[2-3]。ECD患者骨显像的特征性表现是四肢长骨对称性显像剂摄取异常增高,但需要注意与肺性肥大性骨关节病、进行性骨干发育不良等相鉴别。肺性肥大性骨关节病为肺癌的伴随症状之一,骨显像表现为四肢长骨骨皮质的摄取异常增高多呈“轨道”征或“双条”征,肺癌原发病灶切除后其骨骼表现可随之消失。进行性骨干发育不良也表现为四肢长骨对称性显像剂摄取增高,但以骨干摄取为主,很少累及干骺端^[4]。作为组织细胞疾病,ECD还需要与LCH相鉴别,LCH的不同点在于:(1)好发于颅骨、脊椎等扁骨的溶骨性病变;(2)腹部受累较ECD多见,但胃肠道影像学表现相似;(3)组织病理学检查可见LCH细胞“咖啡豆”核样及纵向核槽,免疫组织化学检测结果不同于ECD,CD1α、S-100和CD207(Langerin)表达阳性^[3]。

ECD的预后欠佳,目前治疗多为干扰素-α和聚乙二醇干扰素-α,其次为丝氨酸/苏氨酸激酶抑制剂等,但方法及剂量选择取决于疾病的严重程度和受累器官^[1]。

本例患者并没有明显骨痛症状,表现为反复发作非特异

性肠梗阻症状,临床多次行对症治疗及手术治疗,SPECT/CT全身骨显像表现给临床诊断提供了重要线索,遗憾的是该患者未进行 ^{18}F -FDG PET/CT显像。在ECD的诊断及治疗中,核医学显像可以协助诊断及鉴别诊断,探查多系统累及范围并评估其预后及疗效。

利益冲突 所有作者声明无利益冲突

作者贡献声明 夏镛镞:研究实施、论文撰写;谢亦驰、洪智慧:研究指导;尤嘉熙、苏桂林:数据采集;刘增礼:论文修改

参 考 文 献

- [1] Diamond EL, Dagna L, Hyman DM, et al. Consensus guidelines for the diagnosis and clinical management of Erdheim-Chester disease [J]. *Blood*, 2014, 124(4): 483-492. DOI:10.1182/blood-2014-03-561381.
- [2] Pegoraro F, Papo M, Maniscalco V, et al. Erdheim-Chester disease: a rapidly evolving disease model [J]. *Leukemia*, 2020, 34(11): 2840-2857. DOI:10.1038/s41375-020-0944-4.
- [3] de Souza Maciel Rocha Horvat N, Coelho CR, Roza LC, et al. Spectrum of abdominal imaging findings in histiocytic disorders [J]. *Abdom Imaging*, 2015, 40(7): 2738-2746. DOI:10.1007/s00261-015-0449-1.
- [4] 潘青青,罗亚平. Erdheim-Chester病致骨显像双下肢长骨对称性摄取增高一例[J]. *中华核医学与分子影像杂志*, 2018, 38(2): 121-123. DOI:10.3760/cma.j.issn.2095-2848.2018.02.012. Pan QQ, Luo YP. Erdheim-Chester disease with bilateral long bone involvement in lower extremities: a case report [J]. *Chin J Nucl Med Mol Imaging*, 2018, 38(2): 121-123. DOI:10.3760/cma.j.issn.2095-2848.2018.02.012.

(收稿日期:2022-05-08)