

· 病例报告 ·

以头痛为主要表现的 Erdheim-Chester 病¹⁸F-FDG PET/CT 显像及⁹⁹Tc^m-MDP 全身骨显像 1 例焦建¹ 董薇¹ 张楠² 崔亚艳³ 解小芬¹ 米宏志¹¹首都医科大学附属北京安贞医院核医学科,北京 100029;²首都医科大学附属北京安贞医院放射科,北京 100029;³首都医科大学附属北京安贞医院病理科,北京 100029

通信作者:米宏志, Email: hongzhim3256@sina.com

DOI:10.3760/cma.j.cn321828-23231115-00109

¹⁸F-FDG PET/CT imaging and ⁹⁹Tc^m-MDP whole-body bone imaging of a patient with Erdheim-Chester disease presenting mainly with headacheJiao Jian¹, Dong Wei¹, Zhang Nan², Cui Yayan³, Xie Xiaofen¹, Mi Hongzhi¹¹Department of Nuclear Medicine, Beijing Anzhen Hospital, Capital Medical University, Beijing 100029, China; ²Department of Radiology, Beijing Anzhen Hospital, Capital Medical University, Beijing 100029, China; ³Department of Pathology, Beijing Anzhen Hospital, Capital Medical University, Beijing 100029, China

Corresponding author: Mi Hongzhi, Email: hongzhim3256@sina.com

DOI:10.3760/cma.j.cn321828-23231115-00109

患者女, 52 岁, 因头痛 1 年余, 发现颅内占位 1 个月、主动脉周围软组织浸润性病变 10 余天入院。患者 1 年来间断出现头部胀痛, 10 余分钟缓解, 偶有多饮多尿。1 个月前头痛加重, 外院头颅 MRI: T₁ 加权成像 (weighted imaging, WI) 显示小脑幕、直窦区见偏低信号~等信号不规则肿块, 可疑脑膜瘤。10 余天前于外院行增强 CT 提示胸腹部主动脉周围软组织浸润性病变, 双肾积水。实验室检查: 红细胞沉降率 [31 (正常参考值范围: 0~20) mm/1 h] 和 C 反应蛋白水平 [15.91 (正常参考值范围: 0~8.00) mg/L] 均升高, 血清肿瘤标志物、肾功能、血管炎抗体、血清免疫球蛋白 (immunoglobulin, Ig) G 均正常。

为明确脑部、主动脉周围浸润性病变性质, 行¹⁸F-FDG (北京原子高科股份有限公司提供) PET/CT (德国 Siemens Biograph mCT) 显像, 结果示颅内、主动脉周围病变部位葡萄糖代谢均异常增高, 双肺小叶间隔增厚, 双侧股骨和胫骨多发不均匀高密度灶伴葡萄糖代谢增高 (图 1)。进一步行⁹⁹Tc^m-亚甲基二膦酸盐 (methylene diphosphonate, MDP) (北京原子高科股份有限公司提供) 全身骨显像 (德国 Siemens Symbia Intevo16 型 SPECT/CT); 颌面部、脊柱、下肢骨多发对称性骨盐代谢增高灶 (图 2), 结合 PET/CT 结果考虑 Erdheim-Chester 病 (Erdheim-Chester disease, ECD) 可能。为缓解颅内占位症状及明确病灶性质, 患者于神经外科接受枕后开颅幕下占位切除术, 病理示组织细胞样细胞及梭形纤维细胞样增生, 伴许多核巨细胞样细胞 (图 3)。免疫组织化学检查结果: CD163 (+)、CD68 (+)、CD1a (-)、S-100 (-), 考虑为组织细胞样细胞增生性肿瘤样疾病。结合影像及病理结果最终确诊为 ECD。术后半年随访, 患者头痛消失, 无明显多饮多尿, 因个人原因未行 ECD 相关治疗及后续检查。

讨论 ECD 是一种罕见的非朗格汉斯细胞组织细胞增生症 (Langerhans cell histiocytosis, LCH), 中老年人好发, 男女患病比约为 3:1^[1], 病因及发病机制不明, 通常需要综合活组织检查、影像学检查、临床症状和体征来诊断。ECD 以

药物治疗为主, 可通过抑制异常细胞增殖、调节免疫、抑制炎症病变来延缓疾病进展, 手术治疗仅限于切除颅内病变或严重眼眶病变情况下考虑。ECD 预后取决于病变累及器官的部位、数量及浸润程度。

ECD 常引起患者多组织器官受累, 骨骼受累最常见, 占 80%~95%^[1]。本病例 CT 以膝关节周围 (股骨下段、胫骨上段) 干骺端部位对称性骨皮质和骨髓腔内硬化为主, 硬化区骨质内夹杂溶骨改变, PET/CT 和全身骨显像显示上述部位葡萄糖及骨盐代谢均对称性异常增高, 这些是 ECD 累及骨骼解剖和代谢的特征性改变^[1]。此外本例患者骨显像还发现上下颌骨、脊柱多发骨盐代谢增高灶, 检测出 PET 未发现的异常成骨改变^[2], 这显示出⁹⁹Tc^m-MDP 骨显像全身一次显像以及对成骨性病灶灵敏的优势。在 ECD 累及的骨外表现中, 有 50% 患者出现神经系统症状和体征, 表现为视觉障碍、小脑共济失调、头痛等, 影像上可表现为脑部肿瘤样改变, 硬脑膜、幕上脑实质、脑室旁区域、脑干、小脑均可受累^[3]。本病例以头痛为主要表现, MRI 首先发现小脑幕、直窦区肿瘤样病变, 占位主要位于小脑, 未见累及下丘脑-垂体轴, 所以多饮多尿表现不明显。PET/CT 半定量测定该占位病变 SUV_{max} 为 35.4, 虽不能完全除外肿瘤, 但对诊断细胞增生性疾病及指导选择病理取样部位起到了提示作用。本病例亦具有 ECD 导致心血管、呼吸及泌尿系统受累的特征性改变, 表现为主动脉周围软组织浸润性改变 (涂层主动脉) 伴葡萄糖代谢增高、双肺小叶间隔增厚、双肾积水及肾周软组织浸润性改变 (即“毛发肾”)^[4-5]。PET/CT 全身影像提示了上述征象, 能同时评估骨骼和骨骼外疾病的程度, 检测各组织器官 (如骨骼、脑、主动脉、肺、肾等) 是否受累, 为 ECD 的诊断提供全身脏器代谢和解剖异常变化的信息。PET/CT 也可以跟踪疾病变化过程和对治疗的反应, 遗憾的是该患者未行 ECD 相关治疗及后续检查。ECD 病理学表现主要为泡沫样组织细胞增生, 可伴有图顿巨细胞, 免疫组织化学检查示 CD68、CD163 阳性, CD1a、CD207 (Langerin) 阴性, S-100 也很少

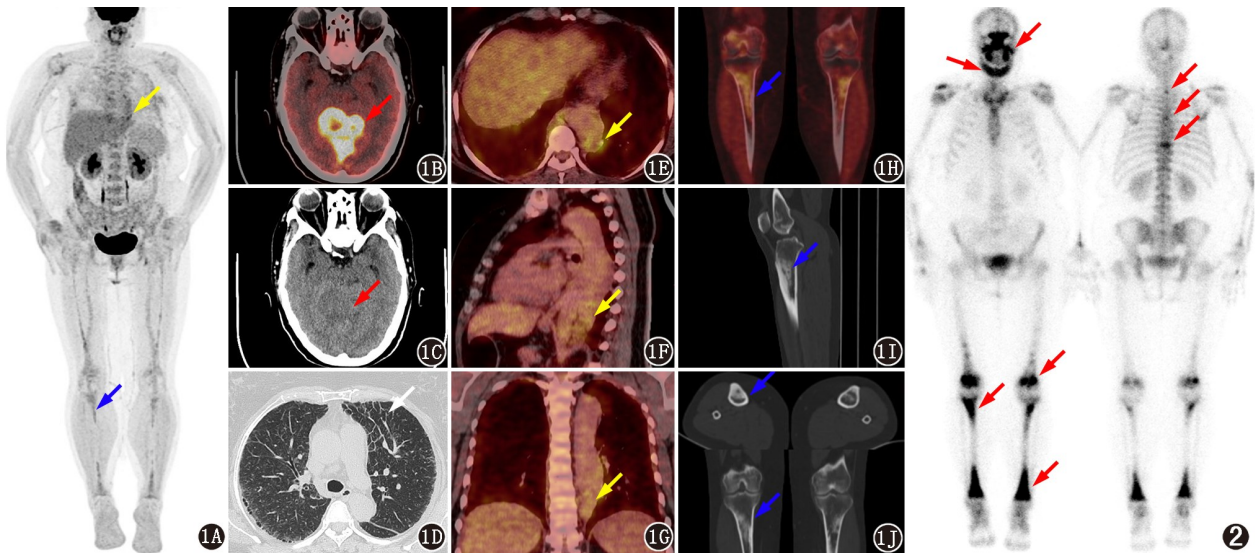


图 1 Erdheim-Chester 病患者(女,52 岁)¹⁸F-FDG PET/CT 显像图(箭头示病灶)。1A. PET 最大密度投影(MIP)图;1B. PET/CT 融合图可见小脑幕、直窦区 FDG 浓聚灶,SUV_{max} 35.4;1C. CT 断层图可见小脑幕、直窦区不规则略低密度影;1D. CT 断层图可见双肺小叶间隔增厚;1E~1G. PET/CT 融合图可见主动脉周围软组织浸润性病变,葡萄糖代谢增高,SUV_{max} 5.6;1H~1J. PET/CT 显像图示双侧股骨下段、胫骨上段骨髓腔内多发不均匀高密度影,葡萄糖代谢增高,SUV_{max} 4.2 **图 2** 同一患者⁹⁹Tc^m-亚甲基二膦酸盐(MDP)全身骨显像图(箭头示病灶)。可见上颌骨、下颌体部位、双侧股骨下段、胫骨上段和下段、T2、T5、T9 椎体多发骨盐代谢增高灶

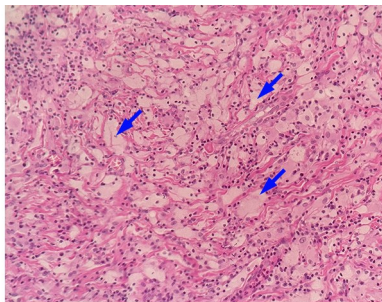


图 3 Erdheim-Chester 病患者(女,52 岁)颅内占位性病变病理图(HE ×200)。光学显微镜下可见大量组织细胞样细胞增生(箭头示)

出现阳性^[6],本病例病理检查结果与此相符。

鉴别诊断:(1)本病例累及骨骼、肺部及中枢神经系统,首先要与 LCH 相鉴别。ECD 骨骼受累 CT 表现为骨质增生和硬化,而 LCH 常表现为溶骨性病变,且病理免疫组织化学 CD1a、Langerin 阳性。(2)要与 Rosai-Dorfman 病鉴别。此病可累及包括骨骼系统在内的多个组织器官,CT 可发现纵隔及肺门淋巴结肿大,骨骼出现溶骨性改变。(3)进行性骨干发育不良同 ECD 一样,在 CT 表现为长骨的对称性硬化,但在全身骨显像表现为四肢长骨摄取弥漫性增高,骨干摄取增高为主,少累及骨骺及干骺端,ECD 则经常累及骨骺及干骺端^[7]。

综上所述,ECD 临床症状及影像学表现多样,中老年患者以颅内占位首发症状起病且全身多组织器官出现影像异常时,应考虑到 ECD 的可能。全身骨显像凭借对成骨性改变的高灵敏度、长骨对称性代谢增高等特征,联合能提供全身功能和解剖信息的 PET/CT 影像,可为诊断 ECD 提供更为全面及具有特征性的影像学信息。

利益冲突 所有作者声明无利益冲突

作者贡献声明 焦建:研究实施、论文撰写;董薇、米宏志:论文修改;张楠、崔亚艳:研究指导;解小芬:数据采集及分析

参 考 文 献

- [1] Haroche J, Cohen-Aubart F, Amoura Z. Erdheim-Chester disease [J]. *Blood*, 2020, 135 (16): 1311-1318. DOI: 10.1182/blood.2019002766.
- [2] Dion E, Graef C, Miquel A, et al. Bone involvement in Erdheim-Chester disease: imaging findings including periostitis and partial epiphyseal involvement [J]. *Radiology*, 2006, 238 (2): 632-639. DOI:10.1148/radiol.2382041525.
- [3] Cives M, Simone V, Rizzo FM, et al. Erdheim-Chester disease: a systematic review [J]. *Crit Rev Oncol Hematol*, 2015, 95 (1): 1-11. DOI:10.1016/j.critrevonc.2015.02.004.
- [4] Estrada-Veras JI, O'Brien KJ, Boyd LC, et al. The clinical spectrum of Erdheim-Chester disease: an observational cohort study [J]. *Blood Adv*, 2017, 1 (6): 357-366. DOI:10.1182/bloodadvances.2016001784.
- [5] Wang JN, Wang FD, Sun J, et al. Pulmonary manifestations of Erdheim-Chester disease: clinical characteristics, outcomes and comparison with Langerhans cell histiocytosis [J]. *Br J Haematol*, 2021, 194 (6): 1024-1033. DOI:10.1111/bjh.17712.
- [6] 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.
- [7] 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:2023-11-15)