

· 病例报告 ·

伴双侧肾脏集合系统肿物的 Erdheim-Chester 病 1 例

邹义华 张威 陈佳炜

郴州市第一人民医院泌尿外科, 郴州 423000

通信作者: 陈佳炜, Email: zeric_chen@126.com

DOI: 10.3760/cma.j.cn321828-20251118-00413

Erdheim-Chester disease with bilateral renal collecting system masses: a case report

Zou Yihua, Zhang Wei, Chen Jiawei

Department of Urology, the First People's Hospital of Chenzhou, Chenzhou 423000, China

Corresponding author: Chen Jiawei, Email: zeric_chen@126.com

DOI: 10.3760/cma.j.cn321828-20251118-00413

患者男, 52 岁, 因“反复右侧腰痛 2 年”于 2023 年 3 月 27 日入院。入院前外院 CT 检查示双侧肾盂-肾盂输尿管移行处及右侧输尿管上段肿物, 双侧肾盏扩张积水, 双肾周脂肪少量浸润, 考虑双肾盂输尿管恶性肿瘤(图 1)。

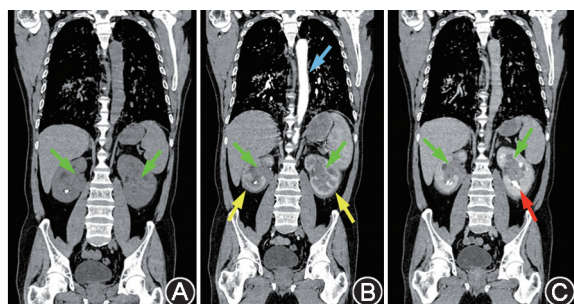


图 1 伴双侧肾脏集合系统肿物的 Erdheim-Chester 病(ECD)患者(男, 52 岁)胸腹部 CT 图 A. 平扫 CT 示双侧肾脏集合系统肿物(左侧 47 mm × 31 mm; 右侧 41 mm × 33 mm), CT 值 36 HU(绿箭头示); B. 增强 CT 动脉期示双侧肾脏集合系统肿物(CT 值 54 HU, 绿箭头示), 肾周脂肪(“毛肾”, 黄箭头示)及血管受累(蓝箭头示)不明显; C. 增强 CT 排泄期示双侧肾脏集合系统肿物(CT 值 56 HU, 绿箭头示), 红箭头示肾脏集合系统尿液分布

患者既往尘肺病史, 2 年前因“双膝关节痛 7 年余”于骨科就诊, 诊断为“双下肢远端股骨和近端胫骨骨坏死”。既往无高血压及糖尿病病史, 实验室检查(括号内为正常参考值范围): C 反应蛋白 10.5 (<8.2) mg/L, 白细胞介素-6 15.03 (<5.41) ng/L。入院后行¹⁸F-FDG(由本院 PET/CT 中心生产)PET/CT 显像(荷兰 Philips Ingenuity TF), 结果示双侧肾盂-肾盂输尿管移行处不规则软组织肿物, 右输尿管上段软组织结节, 延迟显像摄取均增高; 双肺弥漫性摄取增高病变; 垂体窝结节状摄取异常增高灶; 左侧上颌窦壁、颅骨、双侧肱骨、股骨、胫骨、腓骨及双足诸骨多发斑片状骨质密度增高灶, 显像剂摄取轻度增高(图 2、3), 考虑多系统受累疾病。经多学科会诊评估后, 在 CT 引导下右肾集合系统肿物穿刺活检组织检查(简称活检), 病理: 间质纤维化伴淋巴细胞和浆细胞浸润, 局灶可见泡沫样组织细胞片状浸润; 免疫组织化学检查结果: CD68 阳性, S100 和 CD1a 阴性(图 4); 分子病理检测到 B-Raf 原癌基因丝氨酸/苏氨酸蛋白激酶(B-Raf proto-oncogene, serine/

threonine kinase, BRAF)^{V600E}突变, 最终诊断为 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症, 目前全球报道约 2 000 例^[1]。ECD 高发年龄为 50~70 岁, 男性居多(男:女=3:1), 其特征为泡沫 CD68⁺CD1a⁻组织细胞浸润多个器官^[1-2]。ECD 是多系统疾病, 几乎可以影响所有系统和器官, 下肢骨痛是最常见的首发症状(约 50%)^[1]。ECD 的诊断依据是特征性的临床及影像学表现和组织活检病理结果, 典型的临床及影像学表现包括腿部对称性骨干和干骺端骨硬化(PET/CT 最明显)、肾周浸润(“毛肾”, CT 最明显)、主动脉周围鞘(“鞘样主动脉”, CT 最明显)、右心房假瘤(MRI 最明显)、皮肤黄瘤等; 组织病理结果包括典型泡沫状或富含脂质的组织细胞伴纤维化, 通常伴 Touton 巨细胞, CD68 或 CD163 免疫组织化学染色阳性, CD1a 阴性, 特别是检测 BRAF^{V600E}突变(超过 50%患者阳性)或丝裂原活化蛋白激酶通路其他基因突变已成为诊断 ECD 的“金标准”^[1]。

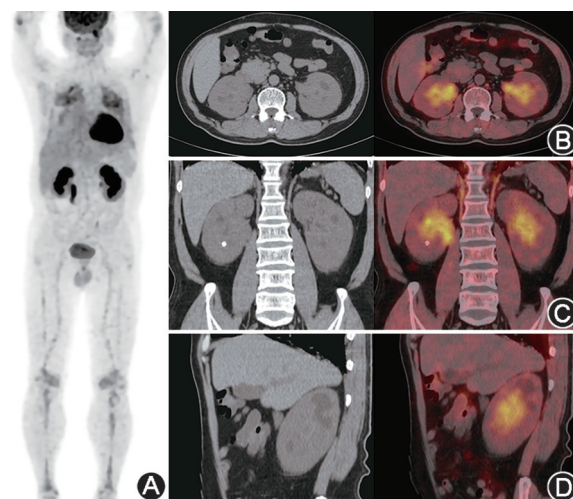


图 2 伴双侧肾脏集合系统肿物的 ECD 患者(男, 52 岁)¹⁸F-FDG PET/CT 显像图 A. 最大密度投影图示双侧肺部弥漫性病变, 双侧肱骨、股骨、胫骨、腓骨代谢增高灶; B~D. 肾脏轴位(B)、冠状位(C)及矢状位(D) PET/CT 图像显示双侧肾脏集合系统代谢异常增高肿物(口服呋塞米并充分水化、排尿后 2 h 延迟显像), SUV_{max} 为 6.5

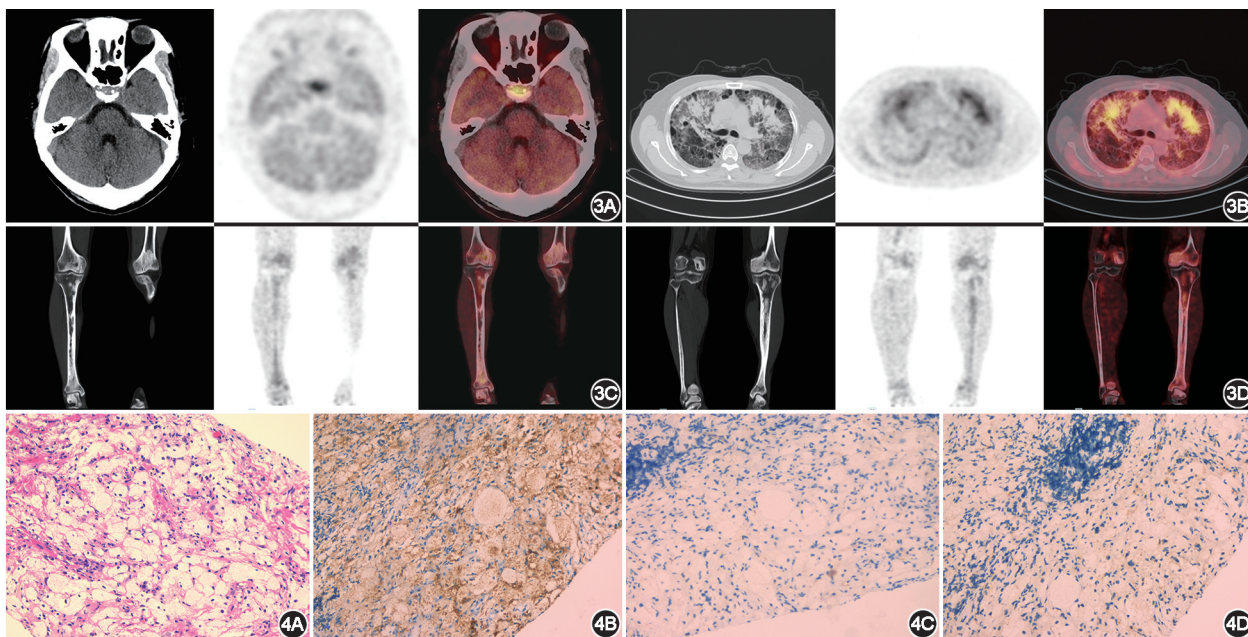


图 3 伴双侧肾脏集合系统肿物的 Erdheim-Chester 病 (ECD) 患者 (男, 52 岁) 垂体、肺部和骨骼病灶 ^{18}F -FDG PET/CT 显像图 3A. 垂体窝见结节状显像剂摄取异常增高灶, SUV_{max} 为 13.7, 为 ECD 累及中枢神经系统的典型表现之一; 3B. 双肺见弥漫结节、斑片及团片影, 显像剂摄取轻度增高, SUV_{max} 为 6.4; 3C, 3D. 双侧胫、腓骨见多发斑片状骨质密度增高灶, 显像剂摄取轻度增高, SUV_{max} 为 3.6 **图 4** 同一患者右肾集合系统肿物穿刺病理及免疫组织化学检查图 ($\times 200$) 4A. HE 染色示间质纤维化伴淋巴细胞和浆细胞浸润, 局灶可见泡沫样组织细胞片状浸润; 4B~4D. 免疫组织化学检测 (EnVision 二步法) 示 CD68 (+; 4B), CD1a (-; 4C), S-100 (-; 4D)

ECD 典型腹膜后 (包括肾脏) 受累表现为肾脏周围脂肪环形浸润 (“毛肾”), 可延伸至肾盂和近端输尿管周围, 引起上尿路梗阻和肾积水, 也可引起肾蒂血管浸润, 导致肾动脉狭窄, 引起肾损伤, 需与腹膜后纤维化等疾病相鉴别, 但腹膜后病变很少会向内浸润累及肾脏集合系统和 (或) 输尿管^[2-4]。本例 ECD 患者的腹膜后表现呈现出一种非典型模式, 其影像学表现为双侧肾脏集合系统局灶性代谢增高的软组织肿块, 伴继发性肾积水。这与文献中 ECD 常引起梗阻性尿路病变的报道相符^[2], 印证了其沿尿路蔓延的生物学行为。然而, 其形态学表现存在显著差异: 本例主要表现为局灶性 “不规则肿块” 引起尿路梗阻, 而非典型的弥漫性 “毛肾” 样环状肾周浸润延伸至肾盂和 (或) 近端输尿管^[2-3, 5]。

本例表现在 ECD 中相对罕见 (既往仅有几例单侧肾脏孤立性肿块报道^[6-7]), 是导致其初诊被误判为 “上尿路恶性肿瘤” 的主要原因。与此同时, 患者长期双膝关节痛 (可能 ECD 骨骼受累) 曾被归因于骨坏死; 加上其有尘肺病史, 也可能掩盖 ECD 的肺部浸润。 ^{18}F -FDG PET/CT 显像在本例诊断中起到了关键作用, 不仅确认了泌尿系肿块的代谢活性, 而且一次性揭示了特征性的多系统受累模式: 包括双侧对称性长骨骨硬化代谢增高、垂体窝高代谢结节以及双肺弥漫性代谢增高影, 从而将鉴别诊断从局部肿瘤转向全身性疾病, 强烈提示了全身性疾病 (如 ECD) 的可能。

综上所述, ECD 经典腹膜后受累表现为肾脏周围脂肪环形浸润, 也可向肾脏集合系统内浸润, 引起双侧肾脏集合系统肿物, 需与上尿路恶性肿瘤相鉴别, 避免误诊。

利益冲突 所有作者声明无利益冲突

作者贡献声明 邹义华: 研究实施、数据采集、论文修改; 张威: 数据采集、论文修改; 陈佳伟: 研究指导、数据采集、论文撰写

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] Chazal T, Pegoraro F, Manari G, et al. Clinical phenotypes and long-term outcome of kidney involvement in Erdheim-Chester histiocytosis[J]. Kidney Int, 2023, 103(1): 177-186. DOI:10.1016/j.kint.2022.09.027.
- [3] Aswani Y, Patel A, Zhan X, et al. Imaging in Erdheim-Chester disease[J]. Radiographics, 2024, 44(9): e240011. DOI:10.1148/rg.240011.
- [4] 焦建, 董薇, 张楠, 等. 以头痛为主要表现的 Erdheim-Chester 病 ^{18}F -FDG PET/CT 显像及 $^{99}\text{Tc}^{\text{m}}$ -MDP 全身骨显像 1 例[J]. 中华核医学与分子影像杂志, 2024, 44(11): 684-685. DOI: 10.3760/cma.j.cn321828-23231115-00109
- [5] Jiao J, Dong W, Zhang N, et al. ^{18}F -FDG PET/CT imaging and $^{99}\text{Tc}^{\text{m}}$ -MDP whole-body bone imaging of a patient with Erdheim-Chester disease presenting mainly with headache[J]. Chin J Nucl Med Mol Imaging, 2024, 44(11): 684-685. DOI: 10.3760/cma.j.cn321828-23231115-00109.
- [6] Wu Z, Jiang GL, Tang Y, et al. Urinary involvement in Erdheim-Chester disease: computed tomography imaging findings[J]. Abdom Radiol (NY), 2021, 46(9): 4324-4331. DOI:10.1007/s00261-021-03106-8.
- [7] Clements MB, Farhi J, Schenkman NS. Erdheim-Chester disease presenting as a solid renal mass[J]. Urology, 2017, 100: e1-e2. DOI:10.1016/j.urology.2016.10.031.
- [8] Abu Rass HB, Abuwad M, Abueideh Y, et al. Erdheim-Chester disease with renal mass presentation: report of the first case from palestine and a review of the literature[J]. Am J Case Rep, 2023, 24: e941912. DOI:10.12659/AJCR.941912.

(收稿日期: 2025-11-18)