

[8] Lichtenstein D, Goldstein I, Mourgeon E, et al. Comparative diagnostic performances of auscultation, chest radiography, and lung ultrasonography in acute respiratory distress syndrome [J]. *Anesthesiology*, 2004, 100(1):9-15.

[9] 李嘉舟, 蒋丽娜, 孟青, 等. 肺部超声在急性呼吸窘迫综合征严重程度评估中的应用 [J]. *临床超声医学杂志*, 2018, 20(8): 531-534.

(收稿日期: 2020-01-29)

· 病例报道 ·

Ultrasonic manifestations of Gaucher's disease: a case report

高雪氏病超声表现 1 例

张 婷 张德智 孙 莹 徐卫玲

[中图法分类号] R445.1; R364.2

[文献标识码] B

患者女, 54 岁, 因发现脾肿大 2 个月余入院。患者于 2 个月前无明显诱因出现头晕、乏力、面色苍白症状, 伴有腰背部疼痛不适, 就诊于当地医院; 辅助检查提示: 脾大、脾占位、脾功能亢进, 给予输血、营养支持等对症治疗。现为求进一步诊治收入我院。体格检查: 皮肤及巩膜稍苍白。腹部膨隆, 未见胃肠型及蠕动波。肝肋下未触及。脾肋下可触及, 下缘超过脐下。实验室检查: 白细胞计数 $1.76 \times 10^9/L$, 红细胞计数 $2.23 \times 10^{12}/L$, 中性粒细胞计数 $1.17 \times 10^9/L$, 血红蛋白 69 g/L, 血小板计数 $24 \times 10^9/L$ 。超声检查: 脾脏明显增大, 右缘达右侧腋前线, 下缘达脐下 10 cm, 其内可见多个大小不等的实质性低回声结节, 较大者大小约 5.0 cm × 3.6 cm, 结节周围组织回声略增强 (图 1A); CDFI 于结节内可探及少许点状血流信号 (图 1B)。脾门静脉迂曲扩张, 较宽处内径 1.9 cm, 血流通畅。超声诊断: 巨脾, 脾内多发实性占位性病变, 脾静脉增宽。CT 检查: 肝脏大小形态正常, 被膜光整, 各叶段比例适中, 肝实质密度均匀。胆囊不大, 其内密度不均。脾体积明显增大, 横径越过正中线, 下缘达骶 1 椎体上缘水平, 其内密度不均, 可见多发片状低密度影, 边界欠清。左

肾、胰腺及周围组织受压。胰腺实质密度均匀。CT 提示: 巨脾, 脾内多发异常密度影。行脾切除术, 术中所见: 脾脏占据整个腹腔, 大小约 40 cm × 30 cm × 18 cm, 质硬, 切迹消失, 边缘圆钝, 表面呈结节状 (图 2)。组织病理检查: 脾脏组织破坏, 代之以巢状分布的粉染嗜酸性大细胞, 核偏位。局灶性纤维组织增生。病理诊断: 符合高雪氏病 (葡萄糖脑苷脂沉积病) 改变。

讨论: 高雪氏病又称葡萄糖脑苷脂沉积病, 是一种罕见的家族性糖脂代谢障碍性疾病, 为常染色体隐性遗传病^[1]。本例患者进行家系调查, 发现患者兄长也为此病, 表现为肝脾肿大, 肝脾内均有局灶性结节, 且经病理证实。本病发病率极低, 以犹太人较为多见, 我国较少见, 发病率约为 1/100 万~1/50 万^[2]; 主要是因为葡萄糖脑苷脂酶基因发生纯合或双等位基因突变引起 β-葡萄糖脑苷脂酶减少或缺乏, 致使葡萄糖脑苷脂蓄积在肝、脾、骨骼和中枢神经系统的单核-巨噬细胞内, 形成 Gaucher 细胞, 从而造成肝脾肿大、骨骼受累及神经系统症状。临床根据起病急缓和累及神经系统的程度可将本病分为 3 型: I 型 (慢性无神经型或成人型) 是最常见的类型, 患者无中枢神

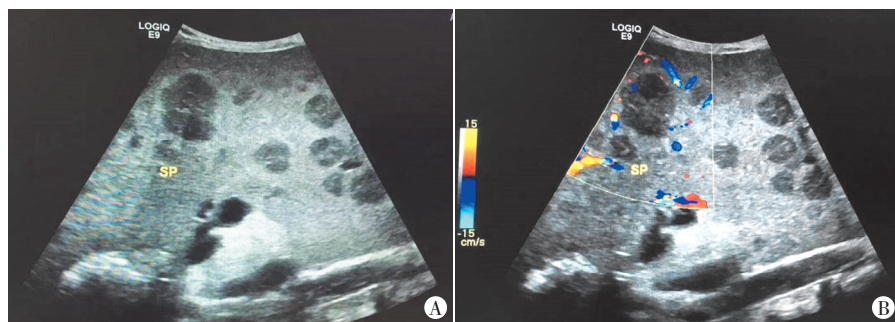


图 1 高雪氏病声像图 (SP: 脾脏)



图 2 高雪氏病患者脾切除标本大体图

(下转第 138 页)

强回声,术中均证实病灶呈囊性,但目前未见其他文献报道内部无增强为 Warthin 瘤的特异性表现,尚有待扩大样本验证。

本研究中涎腺混合瘤以同步增强为主(76.5%),而 Warthin 瘤以快进稍多见(50.0%)。Fischer 等^[10]通过定量分析发现涎腺混合瘤的达峰时间晚于 Warthin 瘤,本研究将肿块与周围正常腺体组织比较定义增强快慢,较定量分析更为简便直观,结果显示,涎腺混合瘤和 Warthin 瘤均以不均匀增强、增强后边界清晰、可见增强环、增强后肿块范围无增大为主要表现,以上指标比较差异均无统计学意义。与以往文献^[4-8,11]报道一致。分析原因为混合瘤内黏液样和软骨样间质成分丰富而血管结构稀少,而 Warthin 瘤则由于腺皮分泌的液体聚集成囊性结构,以上病理特征均可导致病灶呈不均匀增强^[11]。而病灶增强后边界清晰、可见增强环、增强后范围无增大等超声造影特征与肿瘤呈膨胀性生长,压迫周围组织形成假包膜或自身包膜完整有关^[4-8]。

综上所述,混合瘤与 Warthin 瘤的超声造影表现具有一定的特征性,增强方向和增强强度对二者的鉴别诊断具有一定的价值。

参考文献

- [1] Rong X, Zhu Q, Ji H, et al. Differentiation of pleomorphic adenoma and Warthin's tumor of the parotid gland: ultrasonographic features [J]. Acta Radiol, 2014, 55(10): 1203-1209.
- [2] Ryou I, Suh S, Lee YH, et al. Vascular pattern analysis on microvascular sonography for differentiation of pleomorphic adenomas and warthin tumors of salivary glands [J]. J Ultrasound Med, 2018, 37(3): 613-620.
- [3] Yabuuchi H, Fukuya T, Tajima T, et al. Salivary gland tumors: diagnostic value of gadolinium-enhanced dynamic MR imaging with histopathologic correlation [J]. Radiology, 2003, 226(2): 345-354.
- [4] Gou JM, Chen Q, Zhou Q, et al. Quantitative diagnosis of salivary gland tumors with contrast-enhanced ultrasound—a preliminary study [J]. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol, 2013, 116(6): 784-790.
- [5] 陈丽羽,周玲燕,吴丽丽,等.超声造影在大涎腺良、恶性多形性腺瘤鉴别诊断中的价值[J].中华超声影像学杂志,2017,26(3): 259-263.
- [6] 戴俊臣,陈琴,吴昊,等.涎腺多形性腺瘤常规超声及超声造影检查特征分析[J].中国超声医学杂志,2015,31(9): 769-771.
- [7] 孙艺华,王宏桥,贾暮云,等.涎腺常见良性肿瘤的超声造影特点 [J].中国医学影像学杂志,2019,27(7): 538-542.
- [8] 孙艺华,王宏桥,贾暮云,等.涎腺多形性腺瘤和 Warthin 瘤的多模态超声诊断及 Logistic 回归分析[J].中国超声医学杂志,2019, 35(8): 673-676.
- [9] Klotz LV, Ingris M, Eichhorn ME, et al. Monitoring parotid gland tumors with a new perfusion software for contrast-enhanced ultrasound [J]. Clin Hemorheol Microcirc, 2014, 58(1): 261-269.
- [10] Fischer T, Paschen CF, Slowinski T, et al. Differentiation of parotid gland tumors with contrast-enhanced ultrasound [J]. Rofo, 2010, 182(2): 155-162.
- [11] 苟加梅,陈琴,周果,等.超声造影对涎腺肿块定性诊断的初步研究[J].中华超声影像学杂志,2013,22(2): 141-144.

(收稿日期:2020-01-28)

(上接第 134 页)

经系统受累,表现为进行性贫血,血小板减少,肝脾肿大,骨骼畸形,有时还有肺和肾脏疾病;Ⅱ型(急性神经型或婴儿型),其特征在于严重的中枢神经受累,进展迅速并且通常过早死亡;Ⅲ型(亚急性神经型或少年型),其病情进展较慢,介于Ⅰ型与Ⅱ型之间,主要是肝脾肿大和骨骼受累,疾病晚期可累及神经系统。本例患者起病于成年,进展缓慢,无骨骼和神经系统受累的症状,仅表现为脾肿大,全血细胞减少,脾脏组织病理学中找到 Gaucher 细胞,因此属于典型的成人型即Ⅰ型。此型临床症状不明显,一般可表现为头晕、乏力、面色苍白及全身疼痛不适等症状。高雪氏病超声表现为肝、脾肿大,肝内和/或脾内出现多发的大小不等的结节。研究^[3]显示,脾脏结节的患病率明显较肝脏结节高,有 30% 的高雪氏病患者可在脾脏中找到结节。且高雪氏病的脾脏病变患病率随着年龄增长逐渐增高,结节逐渐增多。这些结节超声多表现为低回声。由于本病

少见,临床易误诊为一般性脾肿大而忽视,超声可为其诊断提供了有力的影像学证据,结合临床病史和相关的实验室检查,必要时超声造影或穿刺活检,可准确诊断本病。

参考文献

- [1] 周永昌,郭万学.超声医学[M].6版.北京:科学技术文献出版社, 2014: 790.
- [2] 郭晓红.慢性型戈谢病 1 例[J].疑难病杂志,2007,6(3): 163.
- [3] Albayrak E, Sonmezgoz F, Ozmen A, et al. A comparison of ultrasonography, computerised tomography, and conventional MRI findings for splenic nodules associated with type 1 Gaucher's disease with diffusion-weighted MRI findings [J]. Malays J Med Sci, 2017, 24(5): 112-118.

(收稿日期:2019-10-17)