

VHL 综合征超声表现 1 例并文献复习

胡海, 万青, 王铮

[河南省中医院(河南中医药大学第二附属医院) 超声科, 河南 郑州 450002]

关键词: VHL 综合征; 超声表现; 诊断

中图分类号: R737.11

VHL (Von Hippel-Lindau) 综合征, 又称希佩尔-林道综合征, 是由于 3 号染色体短臂的 VHL 基因突变导致的一组疾病。早期起病隐匿, 易误诊误治, 影响患者预后。本文回顾性分析了 1 例 VHL 综合征患者的临床病史、影像学表现等, 通过文献复习以提高对本病的认识, 从而减少误诊率, 为临床早期干预提供依据。

1 一般资料

患者, 女, 32 岁, 患者以“左侧肢体麻木无力 1 年余, 伴咳嗽、咳痰 3 天”为主诉来本院就诊。现病史: 1 年前患者无明显诱因出现左侧肢体麻木无力入住本院脑病科, 3 d 前出现咳嗽、咳痰, 为寻求进一步治疗来院就诊。既往史: 平素身体一般, 发现 2 型糖尿病 6 年余、糖尿病周围神经病变 1 年、小脑血管母细胞瘤 4 年余, 血糖控制不佳, 无高血压及心脏病, 无手术、外伤史。家族史: 家中无类似病史及家族遗传性疾病病史。查体: 体温 (T) 36.8 °C, 脉搏 (P) 74 次/min, 呼吸频率 (R) 18 次/min, 血压 (BP) 87/65 mmHg, 神志清楚, 腹软, 无压痛及反跳痛。双肺听诊呼吸音粗, 闻及大量湿性啰音, 无心包摩擦音。专科检查: 神志清、语言流利、查体合作。左侧鼻唇沟变浅, 口角稍向左侧歪斜, 悬雍垂居中, 无声音嘶哑、吞咽困难及饮水呛咳。左侧上肢肌力 3 级, 下肢肌力 4 级, 肌张力稍高, 右侧肢体肌力正常。肝胆胰脾肾彩超示: 胆囊大小约 108 mm × 41 mm, 壁毛糙, 内透声差, 内可见细点状强回声及絮状物回声, 随体位移动改变, 胆总管未见扩

张; 胰腺体积增大, 形态失常, 胰头厚约 35 mm, 胰体厚约 37 mm, 胰尾厚约 47 mm, 其内可见数个大小不等囊性回声, 呈“蜂窝样”改变, 较大者大小约 17 mm × 12 mm (胰头部), 囊内透声可, 囊壁可见点状强回声, 胰管未见明显扩张, CDFI: 胰腺周边及内部可见少量棒状血流信号 (图 1); 脾脏大小正常, 脾周可见大小约 15 mm × 10 mm 类圆形等回声结节, 回声同脾脏, CDFI: 其内未见明显血流信号。双肾大小正常, 包膜光滑, 实质回声均匀。超声提示: 胆囊体积增大、胆囊壁毛糙; 胆囊泥沙样结石; 胆囊内沉积物; 多囊胰腺; 副脾。上腹部 CT 描述: 胆囊体积增大, 其内密度升高; 胰腺体积增大, 其内密度不均匀伴多发钙化灶 (图 2)。CT 提示: 胆囊体积增大; 胆囊泥沙样结石; 胆汁淤积; 多囊胰腺。临床诊断: VHL 综合征; 肺炎; 胆囊炎; 胆囊泥沙样结石; 胆汁淤积; 副脾。

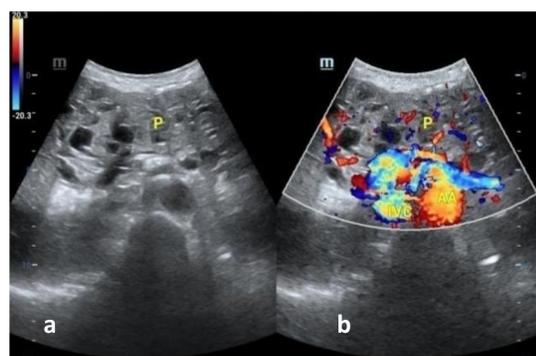


图 1 超声表现: 胰腺体积增大, 形态失常, 内呈“蜂窝样”改变, 囊壁可见点状钙化, CDFI: 胰腺内可见少量棒状血流信号。



图 2 腹部 CT: 胰腺体积增大, 其内密度不均匀伴多发钙化灶。提示: 多囊胰腺。

2 讨论

VHL 综合征是由于 VHL 基因 (3p25-26) 突变导致的罕见常染色体显性遗传性肿瘤, 它是累及多器官的良恶性肿瘤, 其发病部位常见于脑、脊髓、视网膜、胰腺、肾脏、肾上腺、附睾等^[1], 好发于中青年, 平均年龄在 30 岁左右, 它的发生率约为 1/36000~1/45500^[2]。目前认为 VHL 基因的缺失, 大量缺氧诱导基因被激活, 蛋白功能丧失, 血管内皮因子等高表达, 是其发病的主要机制^[3]。VHL 综合征临床诊断 (满足以下任意 1 项即可诊断)^[4]: ①有明确的家族史, 中枢神经系统血管母细胞瘤或伴有 VHL 内脏病变之一; ②无 VHL 家族史, 患者出现至少>1 种的中枢神经系统或者视网膜血管母细胞瘤或 1 个血管母细胞瘤加上任意一种 VHL 内脏疾病。目前, 该病大致可分为以下 3 型^[5]: I 型, 包括视网膜和中枢神经系统血管母细胞瘤, 肾囊肿、癌和胰腺囊肿, 但无嗜铬细胞瘤, 本例患者就属于此种类型, 也是发生率较高一种类型; II 型, 包括视网膜和中枢神经系统血管母细胞瘤, 另外存在嗜铬细胞瘤和胰腺的胰岛细胞瘤, 无胰腺囊肿和肾脏肿瘤; III 型, 是较为少见一种类型, 它是 I 型和 II 型的结合。目前, 诊断 VHL 综合征的唯一标准是基因检测, 手术是治疗肿瘤的首选方案^[6]。本例患者由于家庭经济因素, 一直未行手术治疗。此次患者就诊是由于患者出现肢体麻木无力, 可能与颅内小脑

血管母细胞瘤瘤体增大压迫到相应神经中枢所致。患者多年来, 血糖一直控制不佳原因, 可能与胰腺的胰岛分泌功能逐渐丧失, 自身代谢功能紊乱有关。长期血糖控制不佳, 导致血糖水平忽高忽低, 继而出现糖尿病周围神经性病变, 患者出现肢体末梢的相关症状, 如麻木、刺痛感等, 严重影响患者的生活质量。患者本次住院的原因是由于伴有呼吸系统的症状, 使患者的病情加重。由于患者饮食不佳, 胆囊内分泌胆汁功能下降, 出现胆汁淤积及急性胆囊炎症表现。

VHL 综合征影像学具有三多一共存的特征 (即多发性、多系统性、多器官性及良恶性共存)。本病发病早期较为隐匿, 不易诊断, 随着病程的进展, 到中后期患者出现临床症状时才被发现, 失去了最佳的治疗时机。此例患者多囊胰腺作为中枢神经系统之外的唯一特征, 临床上较为少见, 值得引起关注。对于此患者, 如果不询问患者的临床病史情况下, 很难诊断通过单纯多囊胰腺的诊断来考虑 VHL 综合征。因此, 作为超声检查者而言, 对于存在有多囊胰腺或者多个脏器存在多发囊肿或肿瘤的情况下, 一定要结合患者的临床病史, 初步考虑 VHL 综合征的诊断, 再逐一完善其他相关的检查后以确诊, 避免误诊或漏诊。

参考文献

- [1] 任文庆. VHL 基因与 Von Hippel-Lindau 病研究进展[J]. 中国临床神经外科杂志, 2014, 19(1): 59-60.
- [2] 金圣明, 吴俊龙, 魏嘉明, 等. 遗传性肾癌综合征的外科治疗研究现状[J]. 现代泌尿外科杂志, 2020, 25(3): 276-279.
- [3] 张英智, 陈颖, 孙晓方, 等. 以无症状嗜铬细胞瘤为表现的 VHL 综合征 1 例[J]. 精准医学杂志, 2019, 34(1): 93-94.
- [4] WANG L, FENG Y, JIANG LY. Anesthetic management of bilateral pheochromocytoma resection in Von Hippel-Lindau syndrome: a case report[J]. World J Clin Cases, 2021, 9(15): 3711-3715.
- [5] 晋丹丹, 王嗣伟. III 型 Von Hippel-Lindau 综合征 1 例[J]. 安徽医学, 2014, 35(10): 1471-1472.
- [6] 北京医学会罕见病分会. 中国 von Hippel-Lindau 病诊治专家共识[J]. 中华医学杂志, 2018, 98(28): 2220-2224.

(方丽蓉 编辑)