

· 病例报道 ·

Ultrasonic manifestations of Von Hippel-Lindau syndrome: a case report

希佩尔-林道综合征超声表现 1 例

张秋秋 罗 浩 刘学彬

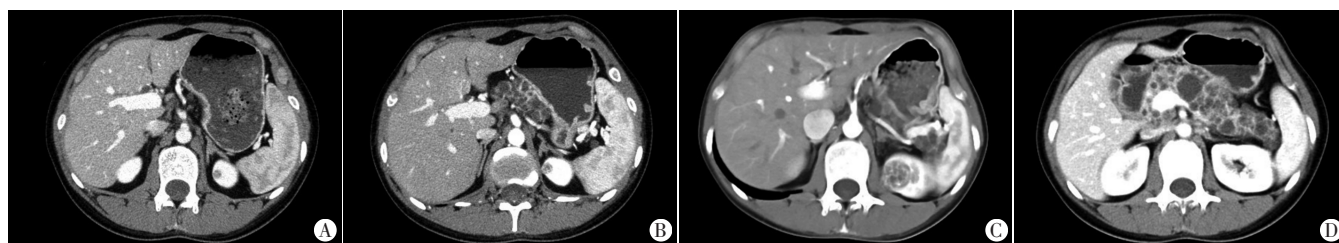
[中图法分类号]R445.1

[文献标识码]B

患者女, 21 岁, 因“发现左肾占位 8 年”就诊。既往史: 10 年前小脑血管母细胞瘤手术史, 5 年前右腓骨骨折手术史, 有输血史, 余无特殊。自诉 8 年前经腹部超声检查发现左肾上极占位, 后多次于本院随访检查, 近 3 次 CT 检查分别提示: ①左肾上极见一直径约 0.8 cm 不强化低密度影(图 1A), 考虑左肾上极囊肿; ②左肾上极见一直径约 1.0 cm 低密度结节影, 其内似可见脂肪密度影, 增强扫描呈轻度不均匀强化(图 1B), 考虑错构瘤可能性大; ③左肾上极见一直径约 2.9 cm 低密度结节影, 动脉期呈明显不均匀强化, 静脉期强化消退(图 1C), 病灶体积较前片明显增大, 考虑肾癌可能。此外, 3 次 CT 检查均提示: 多囊胰腺(图 1D); 肝囊肿。前次二维超声检查: 肝内见一直径约 0.8 cm 无回声结节, 胰腺体积增大, 形态失常, 内可见数个大小不同的无回声区, 最大者约 2.8 cm×2.1 cm; 左肾实质内见一直径约 1.0 cm 无回声结节。二维超声提示: 多囊胰腺; 肝囊肿; 肾囊肿。本次入院二维超声检查: 左肾上极见一大约 3.0 cm×2.9 cm 团状混合回声, 内探及多个无回声区, 呈“蜂窝状”改变(图 2A); CDFI 示其内部及周边可探及条状血流信号(图 2B), 可探及动脉频谱, 收缩期峰值流速 29.9 cm/s, 阻力指数 0.81。超声造影检查: 左肾上极实质内团状混合回声皮质期呈不均匀性稍高增强, 增强后边界尚清晰, 髓质期消退呈稍低增强, 内可见无增强区(图 3)。超声提示: 左肾上极混合性占位(倾向富血供肿瘤性病变: 癌)。MRI 检查: 延髓-胸椎管显示稍增宽, 脊髓粗细及信号不均, 内可见条状长 T1 长 T2 信号(图 4)。MRI 提示: 血管母细胞瘤术后并继发脊髓空洞症。行腹腔镜下左肾部分切除术, 术后病理检查: 左肾肿瘤大小约 3.0 cm×2.5 cm×2.0 cm, 镜下可见肿瘤富含纤维的血管及纤维间隔, 具有丰富的透明样胞浆,

癌细胞核深染(图 5)。病理诊断: 符合肾透明细胞癌(WHO/ISUP 核分级: 1 级)。临床诊断: 希佩尔-林道综合征(von Hippel Lindau syndrome, VHL 综合征); 肾肿瘤; 肝囊肿; 多囊胰腺。

讨论: VHL 综合征是一种罕见的常染色体显性遗传性疾病, 是位于染色体 3p25-26 区的基因突变所致^[1], 主要表现为多个器官的多发肿瘤性病变。该病分为 3 种类型: I 型, 包括视网膜、中枢神经系统血管母细胞瘤、肾囊肿及癌和胰腺囊肿, 本例即为此型; II 型, 除视网膜、中枢神经系统血管母细胞瘤外, 还包括嗜铬细胞瘤和胰岛细胞瘤; III 型, 包括视网膜和中枢神经系统血管母细胞瘤、嗜铬细胞瘤、胰腺和肾脏疾病^[2]。VHL 综合征临床诊断满足以下任意一项即可诊断^[3]: ①有明确的家族史, 中枢神经系统血管母细胞瘤或 VHL 内脏病变之一; ②无家族史, 患者出现至少>1 个的中枢神经系统血管母细胞瘤或 1 个血管母细胞瘤加上任意一种 VHL 内脏病变。基因检查是诊断 VHL 综合征的金标准。本例患者 10 年前确诊小脑血管母细胞瘤并行手术治疗, 此后数次随访检查均提示多囊胰腺和肾脏占位, 术后病理检查提示肾透明细胞癌, 均符合 VHL 典型的临床表现; 超声造影提示左肾肿瘤性病变, 与病理结果一致。本例患者的左肾囊肿最终发展为肾癌, 说明 VHL 相关肾囊肿与普通肾囊肿不同, 囊壁和囊液中可能有癌细胞, 有转变为肾癌的潜在风险^[4]。研究^[5]认为肿瘤进展较慢, 直径 3.0 cm 及以下的占位极少发生转移, 本例患者肿瘤直径约 3.0 cm, 因此选择保留肾单位治疗。既往报道的病例中肝脏罕有受累, 本例患者同时出现了肝囊肿, 与张敏等^[6]关于 VHL 综合征的研究中发现患者多个肝脏血管瘤相似, 提示肝囊肿也可能与 VHL 综合征的基因突变有关, 鉴于肾囊肿的改变, 也应关注肝囊肿有无

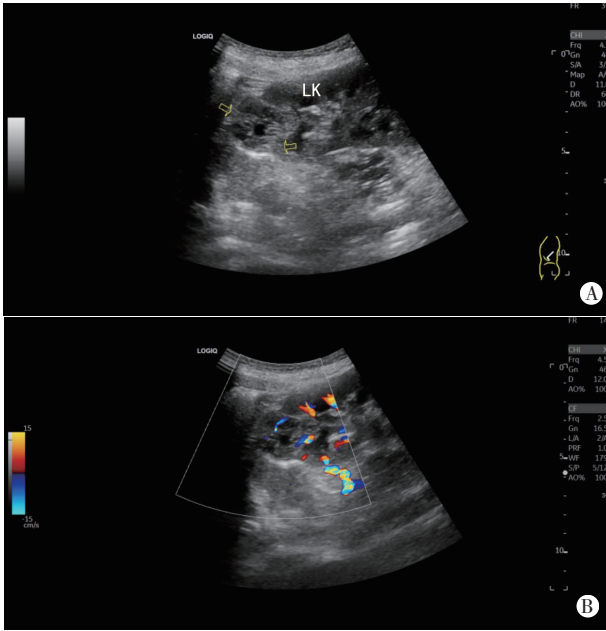


A: 第 1 次 CT 检查提示左肾上极囊肿; B: 第 2 次 CT 检查提示左肾上极结节影, 考虑错构瘤可能性大; C: 第 3 次 CT 检查提示左肾上极占位, 病灶体积明显增大, 考虑肾癌可能; D: CT 检查提示多囊胰腺

图 1 患者近 3 次随访检查 CT 图

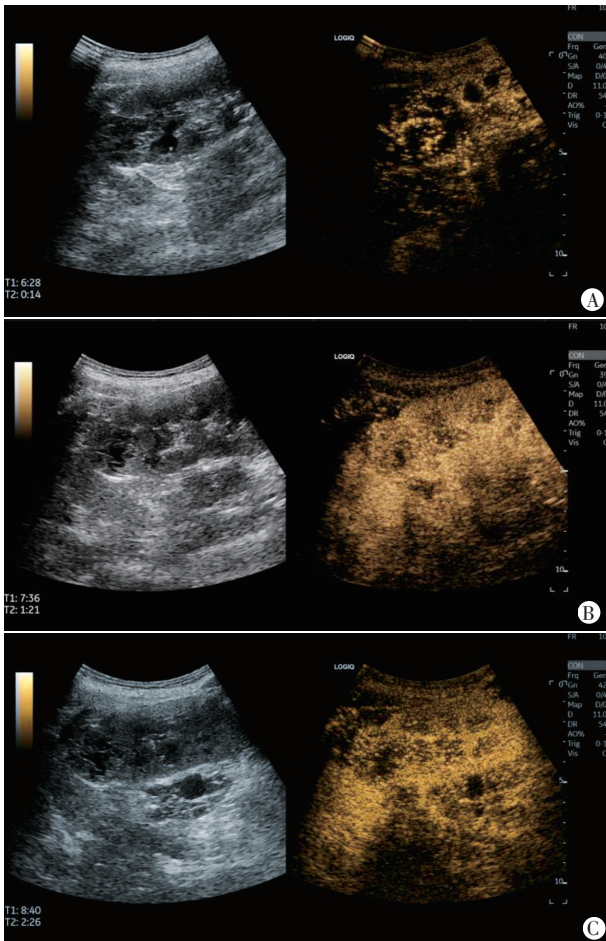
作者单位: 637000 四川省南充市, 川北医学院(张秋秋); 南充市中心医院超声科(罗浩、刘学彬)

通讯作者: 刘学彬, Email: 540677374@qq.com



A:灰阶超声示左肾上极见团状混合回声,内可见多个无回声区,呈“蜂窝状”改变(箭头示);B:CDFI示肿块内部及周边探及条状血流信号

图2 本次入院患者左肾二维超声图(LK:左肾)



A:肿块皮质期呈不均匀稍高增强;B:肿块髓质期消退呈稍低增强;
C:肿块内可见无增强回声区

图3 左肾肿块超声造影图

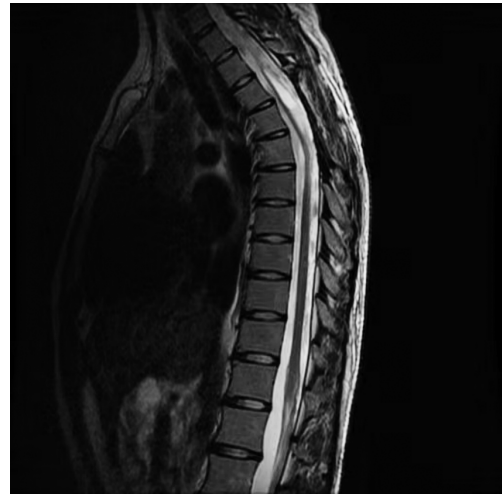


图4 MRI示脊髓粗细及信号不均,内可见条状长T1长T2信号

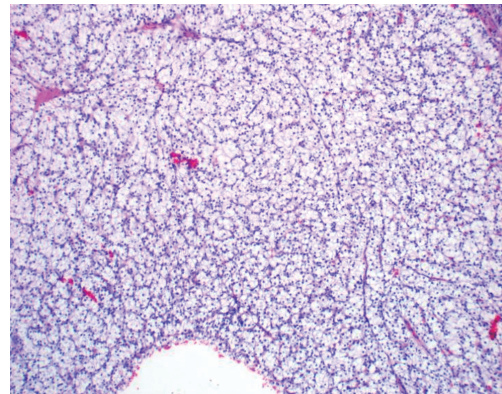


图5 术后病理示肿瘤富含纤维的血管及纤维间隔,癌细胞核深染(HE染色,×100)

逐渐转变为血管瘤甚至肝癌的趋势。

总之,当超声检查发现腹腔多个脏器囊肿时,需仔细询问患者相关病史,对于已确诊或高度怀疑 VHL 综合征患者,应进行长期的影像学随访或必要的术中冰冻活检,同时患者家属亦应行全面检查以排除病变。超声可作为患者首诊时的主要影像学检查方法,在术后随访中也具有重要作用。

参考文献

- [1] 任文庆,田增民,高原,等.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] Varshney N, Kebede AA, Owusu-Dapaah H, et al. A review of von Hippel-Lindau syndrome [J]. J Kidney Cancer VHL, 2017, 4(3): 20-29.
- [3] Wang L, Feng Y, Yang 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.
- [4] 王荣江,沈柏华.VHL综合征伴发双侧肾癌个案分析[J].中国肿瘤临床,2012,39(16):1229-1232.
- [5] 杨芳,李维,段永建.VHL相关型中枢神经系统血管母细胞瘤的研究进展[J].世界最新医学信息文摘,2018,18(2):131-133.
- [6] 张敏,覃伶伶,符少清,等.希佩尔-林道综合征中枢神经系统外病变的超声表现[J].中国超声医学杂志,2018,34(1):89-92.

(收稿日期:2022-01-11)