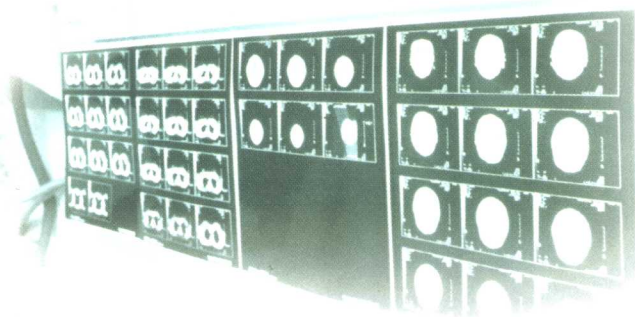




杜湘珂 朱绍同 主编

YIXUE YINGXIANGXUE YINAN BINGLI JINGCUI

医学影像学 疑难病例精粹



北京大学医学出版社

医学影像学疑难病例精粹

主 编 杜湘珂 朱绍同

副主编 周 诚 刘剑羽 王霄英

北京大学医学出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

医学影像学疑难病例精粹/杜湘珂, 朱绍同 主编. —北京:
北京大学医学出版社, 2007. 6

ISBN 978-7-81116-149-6

I. 医... II. ①杜... ②朱... III. 影像诊断 IV. R445

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2007) 第 047410 号

医学影像学疑难病例精粹

主 编: 杜湘珂 朱绍同

出版发行: 北京大学医学出版社 (电话: 010-82802230)

地 址: (100083) 北京市海淀区学院路 38 号 北京大学医学部院内

网 址: <http://www.pumpress.com.cn>

E - mail: booksale@bjmu.edu.cn

印 刷: 北京佳信达艺术印刷有限公司

经 销: 新华书店

责任编辑: 暴海燕 责任校对: 杜 悦 责任印制: 郭桂兰

开 本: 889mm×1194mm 1/32 印张: 15 字数: 445 千字

版 次: 2007 年 7 月第 1 版 2007 年 7 月第 1 次印刷 印数: 1-4000 册

书 号: ISBN 978-7-81116-149-6

定 价: 39.90 元

版权所有, 违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

编者 (按姓氏拼音排序)

陈 尘	程 瑾	杜湘珂	郭雪梅
何淑蓉	洪 楠	姜 蕾	朗 宁
李飞宇	李桂萍	李惠章	李 威
李政良	刘甫庚	刘惠君	刘剑羽
吕德勇	裴新龙	邱建星	沈丹华
王 化	王 蕊	王霄英	武 靖
谢振彬	许玉峰	杨正汉	曾祥柱
张春燕	张 旻	张 森	周 诚
朱绍同	邹明珠		

主编助理 程 瑾 刘 涛

前言

本书收集了百例北京大学附属医院和教学医院的疑难少见病例，汇编成册。每一个病例都是一个很好的教案，包括简短的病史、影像表现和分析、诊断和鉴别诊断的思路和依据、疾病的概述及要点提示。要点提示是全书精华所在，是作者临床经验的总结。本书特意增加了几张鉴别诊断列表，如将 10 种中枢神经系统疑难少见疾病的影像特征归纳入表，循证入病，意在举一反三，开阔读者视野。本书体例上有别于一般教科书的系统罗列，是以一个病例为基础，辐射一类病例，这是 21 世纪在 RSNA 新出现的一种“Case-based overview of radiology”学习方法，有助于记忆。

临床医学基本属于经验医学的范畴，每一个病例的诊治过程，都是医学工作者对医学科学不断探索的实践过程，透射着经诊医师们的“敬业、一丝不苟和执著”。本书中一例“肺实变、结节、空洞”的病例，影像医师通过反复分析，提出“Wegener 肉芽肿”的诊断，并提示临床医师为患者进行血清“ANCA”检查，但该患者生前两次 ANCA 均未查出阳性结果，直至患者去世后，第 3 次检验结果回报才得到阳性结论，并通过尸检证实了 Wegener 肉芽肿的诊断。在医疗环境如此艰苦的今天，这种“一丝不苟”、这种“敬业和执著”，感人至深，乃我辈之骄傲。

本书所收集病例的绝大部分诊断经病理证实，其余少数为确凿有据的临床诊断。因本书出自多位医师之手，有些认识不尽统一，

某些病理依据及分类尚待斟酌：如 2002 年 WHO 的骨与软组织肿瘤分类，已将神经源性肿瘤全部归于神经鞘瘤，不再有神经纤维瘤等亚型存在，但本书内容尚有前一版本分类的斧痕，本着求同存异的原则，未再做统一修正。本书还有许多值得推敲之处，错误及疏漏在所难免，如果能引起同行们批评指正，让学术园地百家争鸣，是我们所期盼的。

杜湘珂

2007 年 2 月

目 录

一 中枢	(1)
病例 1 Joubert 综合征	(3)
病例 2 半侧巨脑回畸形.....	(6)
病例 3 Leigh 病	(10)
病例 4 中枢神经系统暗色丝孢霉病	(15)
病例 5 白塞病	(20)
病例 6 幕上原始神经外胚层肿瘤	(24)
病例 7 脑内原发性淋巴瘤	(28)
病例 8 中枢神经细胞瘤	(33)
病例 9 侵袭性脑膜瘤	(37)
病例 10 视神经胶质瘤.....	(41)
病例 11 多发性胶质母细胞瘤.....	(46)
病例 12 Rathke 囊肿	(52)
病例 13 胚胎发育不良性神经上皮瘤.....	(57)
病例 14 椎管内表皮样囊肿.....	(62)
表 1 10 种中枢神经系统少见疾病的影像学 特征要点	(66)
二 颈胸	(75)
病例 15 鳃裂囊肿.....	(77)
病例 16 鼻腔恶性淋巴瘤.....	(81)
病例 17 鼻腔乳头状瘤.....	(85)
病例 18 鼻咽部恶性黑色素瘤.....	(89)
表 2 鼻腔肿瘤及肿瘤样病变的诊断及鉴别诊断	(93)
病例 19 异位甲状腺癌.....	(97)
病例 20 肺淋巴管肌瘤病	(101)
病例 21 肺泡蛋白沉积症	(105)

病例 22	朗格汉斯细胞组织细胞增生症	(109)
病例 23	隐球菌肺炎	(113)
病例 24	肺吸虫病	(117)
病例 25	Wegner 肉芽肿	(122)
病例 26	结节病	(130)
病例 27	肺部良性转移性平滑肌瘤	(136)
病例 28	肺母细胞瘤	(141)
病例 29	肺肉瘤样癌	(145)
病例 30	后纵隔外周神经鞘瘤	(151)
病例 31	胸膜低度恶性孤立性纤维源性肿瘤	(155)
病例 32	食管恶性黑色素瘤	(161)
病例 33	自发性食管破裂	(165)
病例 34	右心房淋巴瘤	(168)
病例 35	右心房梭形细胞血管内皮瘤	(173)
三 腹部		(177)
病例 36	肝脏局灶结节增生	(179)
病例 37	先天性肝纤维化	(184)
病例 38	原发性血色病	(189)
病例 39	肝脏转移性绒癌	(194)
病例 40	肝细胞癌合并胆管内癌栓	(198)
病例 41	脾脏错构瘤	(203)
病例 42	脾紫癜	(208)
病例 43	胆囊腺肌瘤病	(212)
病例 44	胰腺导管内乳头状粘液瘤恶变	(216)
病例 45	胰腺实性乳头上皮样瘤	(222)
病例 46	胰腺周围淋巴结核	(227)
病例 47	双肾偶发癌	(231)
病例 48	肾包虫病	(235)
病例 49	先天性巨输尿管畸形	(240)
病例 50	肾上腺节细胞神经瘤	(244)
病例 51	胃腺肌瘤	(248)

病例 52	Brunner 腺瘤	(252)
病例 53	小肠美克尔憩室伴恶性间质瘤	(257)
病例 54	小肠肉瘤样癌	(262)
病例 55	十二指肠重复畸形	(268)
病例 56	结肠重复畸形	(273)
病例 57	结肠炎性纤维性息肉	(278)
病例 58	阑尾粘液囊腺癌	(283)
病例 59	腹膜后节细胞神经瘤	(287)
病例 60	腹膜后纤维化	(291)
病例 61	丛状纤维组织细胞瘤	(295)
病例 62	恶性纤维组织细胞瘤	(299)
病例 63	腹膜假粘液瘤	(304)
病例 64	脐尿管癌	(308)
病例 65	前列腺肉瘤	(312)
病例 66	宫颈浆液性乳头状癌	(317)
病例 67	宫外孕	(320)
病例 68	腹壁子宫内膜异位症	(323)
病例 69	盆腔脂肪增多症	(326)
病例 70	软骨肉瘤下腔静脉栓塞	(330)
四 肌骨		(335)
病例 71	颞下颌关节软骨瘤病	(337)
病例 72	C2 骨巨细胞瘤	(341)
病例 73	C2 动脉瘤样骨囊肿	(346)
病例 74	C5 侵袭性骨母细胞瘤	(349)
病例 75	C4 - T1 尤文肉瘤	(354)
病例 76	C2 血管外皮细胞瘤	(360)
病例 77	C5 嗜酸性肉芽肿	(365)
病例 78	C4 - 5 脊索瘤	(370)
病例 79	骶椎脊索瘤	(374)
病例 80	恶性外周神经鞘瘤	(379)
病例 81	朗格汉斯细胞组织细胞增生症	(384)

病例 82	T8 - T10 血管脂肪瘤	(390)
病例 83	动脉瘤样骨囊肿	(394)
病例 84	胫骨软骨肉瘤	(397)
病例 85	纤维软骨间叶瘤	(401)
病例 86	透明细胞软骨肉瘤	(406)
病例 87	左髂骨良性纤维组织细胞瘤	(410)
病例 88	多源性骨肉瘤	(413)
病例 89	恶性神经鞘瘤	(419)
病例 90	左肩嗜酸性肉芽肿	(423)
病例 91	炎症性肌纤维母细胞瘤	(430)
病例 92	胚胎性横纹肌肉瘤	(433)
病例 93	神经纤维瘤病	(437)
病例 94	甲状旁腺功能亢进症	(440)
病例 95	肩关节神经性关节炎	(445)
病例 96	肱骨下端完全破坏性关节血友病 (血友病假肿瘤)	(450)
病例 97	褐黄病	(454)
病例 98	下肢静脉曲张骨表现	(457)
病例 99	脂肪肉瘤	(461)
病例 100	右胫骨低度恶性血管球瘤	(465)

一 中枢

- 病例 1 Joubert 综合征 /3
- 病例 2 半侧巨脑回畸形 /6
- 病例 3 Leigh 病 /10
- 病例 4 中枢神经系统暗色丝孢霉病 /15
- 病例 5 白塞病 /20
- 病例 6 幕上原始神经外胚层肿瘤 /24
- 病例 7 脑内原发性淋巴瘤 /28
- 病例 8 中枢神经细胞瘤 /33
- 病例 9 侵袭性脑膜瘤 /37
- 病例 10 视神经胶质瘤 /41
- 病例 11 多发性胶质母细胞瘤 /46
- 病例 12 Rathke 囊肿 /52
- 病例 13 胚胎发育不良性神经上皮瘤 /57
- 病例 14 椎管内表皮样囊肿 /62
- 表 1 10 种中枢神经系统少见疾病的影像学特征要点 /66

病例1 Joubert综合征

► 病史

女，4岁。智力运动发育落后，步态不稳，不会说话，卧坐位不能自行站立，间断出现双眼发直及喘息样呼吸。出生时有吸入性肺炎史。无类似疾病家族史。查体：双足六趾畸形。四肢肌张力低，肌力V⁻级，双膝反射亢进。

► 影像学表现

MRI表现 小脑蚓部发育不良，两侧小脑半球间可见裂缝，脑干发育异常，脚间窝增深，小脑上脚延长并增厚，通过峡部的轴位像表现为“白齿征”（图1）。四脑室上部扩大，呈蝙蝠翼状（图2）。矢状位像见小脑上脚与脑干近于垂直（图3）。大脑未见异常。

► 最终诊断

Joubert综合征

► 概述

Joubert综合征（Joubert Syndrome）由Joubert等人于1969年首先报道，是一种较为罕见的发育畸形，属于常染色体隐性遗传疾病。典型神经病理学改变为小脑蚓部发育不良或不发育，齿状核、脑桥基底部及延髓的神经核团也可发育不良，锥体交叉几乎完全缺如。患儿年龄很小即可出现临床症状，表现为肌张力减低，共济失调，运动及智力发育落后，呼吸异常（以发作性呼吸急促间有呼吸暂停为特征，新生儿时期尤为常见）及眼球运动异常（典型表现为部分至完全性眼球运动不能）。MRI为Joubert综合征首选的神经影像学检查方法，能清楚显示后颅窝畸形及相关的幕上畸形。特征性表现为

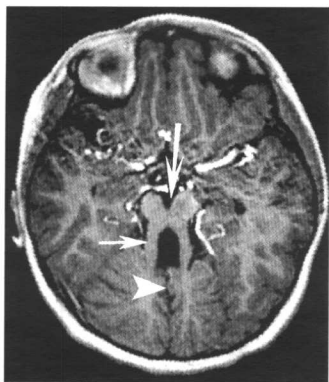


图1 通过峡部的三维时间飞跃法快速扰相梯度回波序列(3D TOF FSPGR)重建轴位T1像:小脑蚓部缺如,两侧小脑半球间可见裂缝(白箭),脚间窝增深(白箭),小脑上脚延长并增厚(白箭),表现为“白齿征”。



图2 头颅MRI轴位T2WI:四脑室上部扩大,呈蝙蝠翼状(白箭)。



图3 头颅MRI 3D TOF FSPGR重建矢状位T1像:小脑上脚增粗,与脑干近于垂直(白箭)。

的轴位像上类似一个白齿,称为白齿征。相关的幕上异常有大脑皮质发育不良、灰质异位、枕部脑膜脑膨出、胼胝体发育异常等,均非常少见。

颅外病变有脉络膜或视网膜组织缺损、视网膜营养不良、面部畸形、骶部皮毛窦、多指(趾)畸形、脊柱侧弯、先心病、先天性

小脑蚓部部分或完全缺如,脑干发育异常。小脑蚓部完全缺如者,两侧小脑半球于中线处并列,但并不融合;小脑蚓部部分存在者,其中间可见裂缝。由于蚓部发育不良,四脑室中部呈三角形而上部则呈蝙蝠翼状。峡部(脑桥中脑结合部)变薄、延长,从而导致脚间窝增深,小脑上脚延长并增厚,与脑干近于垂直。增深的脚间窝、增厚延长的小脑上脚和发育不良的小脑蚓部在通过峡部

肝纤维化及多囊肾等，亦属少见情况。

发病率 罕见，文献报道约为1:100000。

► 要点提示

Joubert综合征在MRI上所显示的小脑发育不良，四脑室上部扩大，尤其是脑干与延长增厚的小脑上脚共同构成了“白齿征”，为典型征象。

► 参考文献

1. Joubert M, Eisenring JJ, Robb JP, et al. Familial agenesis of the cerebellar vermis. A syndrome of episodic hyperpnea, abnormal eye movements, ataxia, and retardation. *Neurology*, 1969, 19: 813-825.
2. Maria BL, Boltshauser E, Palmer SC, et al. Clinical features and revised diagnostic criteria in Joubert syndrome. *J Child Neurol*, 1999, 14: 583-590.
3. Quisling RG, Barkovich AJ, Maria BL. Magnetic resonance imaging features and classification of central nervous system malformations in Joubert syndrome. *J Child Neurol*, 1999, 14: 628-635.
4. Parisi MA, Dobyns WB. Human malformations of the midbrain and hindbrain: review and proposed classification scheme. *Mol Genet Metab*, 2003, 80: 36-53.

(北京大学第一医院)

病例2 半侧巨脑回畸形

► 病史

女，5岁，“间断抽搐3年6个月，发现右侧肢体瘫痪近3年”入院。神志清，精神反应可，心、肺、腹检查未见异常，右侧偏瘫，右上下肢肌张力高，浅反射对称引出，膝腱反射对称引出，右侧病理征可疑阳性。

► 影像学表现

CT表现 外院CT示中线右偏，左额叶低密度灶及钙化灶，左侧脑室扩张。

MRI表现 示双侧脑实质结构不对称，左侧脑结构较右侧偏大，脑沟明显变浅。脑回增宽，左侧半卵圆中心可见大片长T1长T2信号，左侧脑室后角及三角区明显扩张，左侧脑室前角显示不清，脑干及小脑未见异常，胼胝体压部小（图1~4）。

► 诊断与鉴别诊断

半侧巨脑回畸形 左侧额、颞、顶、枕脑回明显宽大、脑沟不明显，侧裂变浅增宽。皮层明显增厚，脑灰白质界面光滑，半卵圆中心的白质带明显变薄，脑室系统扩大，伴有胼胝体发育不良。

脑萎缩 影像表现为脑沟增宽，脑室扩大，脑室周围白质稀疏。

早产儿 影像表现为脑沟发育不全，外侧裂宽，脑皮质表面光滑，部分脑室轻度增大。

► 最终诊断

巨脑回畸形

► 概述

巨脑回和无脑回畸形（pachygyria and agyria）与多数微小脑回

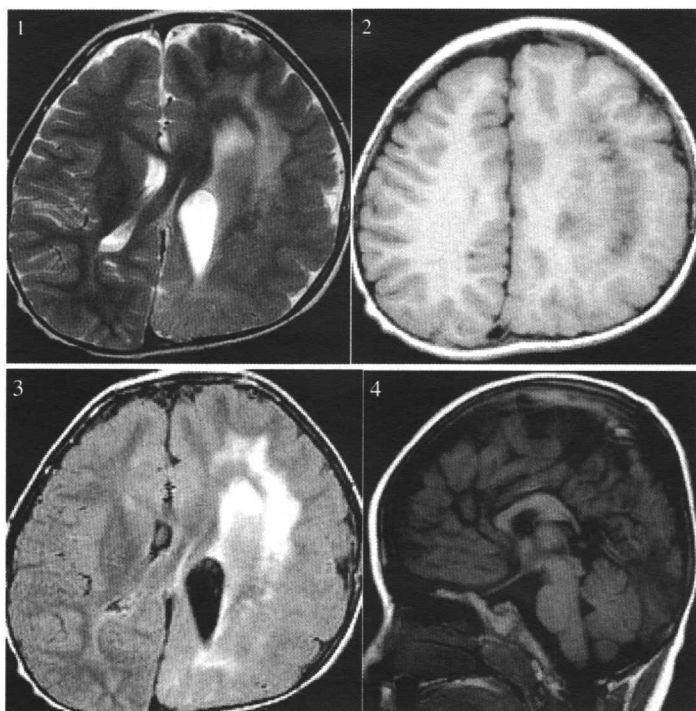


图1~3 头颅MRI (依次为轴位T2WI、T1WI、T2 Flair): 左侧宽大脑回, 脑白质内异常信号及扩张的左侧脑室后角。

图4 头颅MRI矢状位T1WI: 发育不良的胼胝体。

畸形、灰质异位以及脑裂畸形同属神经元移行异常性病变。这些病变大多发生于妊娠的6~15周, 此时期为成神经细胞从侧脑室室管膜下的生发基质向脑表面迁徙以形成标准的6层结构的脑皮层阶段。移行过程形成两个高潮, 第一高潮见于7~11周, 此期初步形成新皮层板雏形。第二高潮见于11~16周, 神经元在该期基本到达皮层中所应居的部位。此阶段如某些病理因素干扰了神经元的移行, 就会出现相应的移行异常的病理改变。病理因素干扰的时间和程度不同, 所出现的移行异常病变亦各异。引起巨脑回和无脑回畸形的病理干扰大多见于妊娠11~16周, 亦即第二个移行高潮期。按照严格的定义, 无脑回畸形为完全缺失脑回的光滑脑, 而巨脑回畸形为过少、过宽