

· 论 著 ·

结节性硬化症合并肾透明细胞癌的超声表现及文献复习

兰 英¹, 刘燕娜², 曲国田¹, 陈晓慧¹

[摘要] 目的 探讨结节性硬化症(tuberous sclerosis complex, TSC)合并肾透明细胞癌的超声诊断特征。方法 对 1 例 TSC 合并肾透明细胞癌患者的超声资料及临床表现进行回顾性分析并相关文献复习。结果 该例患者行肾肿瘤及肾脏根治性切除术,病理诊断肾透明细胞癌。随访 6 月未发现肿瘤复发及转移。结论 TSC 合并肾透明细胞癌临床罕见。TSC 合并肾脏巨大肿块并坏死者,超声表现为囊实性混合回声并多处钙化,瘤周可见假包膜的丰富血流环绕征象,应高度考虑肿瘤恶变可能。结合超声造影的快进慢退模式可以对该病做出诊断并及早行肿瘤及肾脏根治性切除。

[关键词] 结节性硬化症;超声;肾脏透明细胞癌

[中图分类号] R445.1;R361 [文献标志码] A doi:10.3969/j.issn.1672-271X.2015.02.019

The sonographic manifestation of yuberous sclerosis complex with rare giant kidney cancer and review of the Literature

LAN YING¹, LIU Yan-na², QU Guo-tian¹, CHEN Xiao-hui¹. 1. Department of Ultrasound, Lushan Sanatorium of Nanjing Military Command, Jiujiang, Jiangxi 332000, China; 2. Department of Ultrasound, the Second Affiliated Hospital of Nanchang University Ultrasound, Nanchang, Jiangxi 330000, China

[Abstract] Objective To explore the characteristics of ultrasonography of tuberous sclerosis complex with renal clear cell carcinoma. Methods The clinical and imaging data in the case of tuberous sclerosis complex with renal clear cell carcinoma were retrospectively analyzed and the relevant literature was reviewed. Results The patient received renal cancer radical nephrectomy. The pathological diagnosis was renal clear cell carcinoma. There was no tumor recurrence or distant metastasis within 6-month follow-up. Conclusion The tuberous sclerosis complex complicated with renal cell carcinoma is rarely reported. The mixed ultrasonic presence of cystic or solid echo with several calcification, and tumor periphery visible psuedocapsule encompassed with blood flow indicated the sign of renal cancer. The ultrasonic imaging may provide the early diagnostic rationale of the disease and early and kidney tumor resection.

[Key words] tuberous sclerosis complex; sonographic; rare; renal clear cell carcinoma

结节性硬化症(tuberous sclerosis complex, TSC)是一种常染色体显性遗传病,外显率可达 95%。其临床表现复杂,可以侵犯多个脏器,其中以肾脏常见,多为肾血管平滑肌脂肪瘤和肾囊肿,而肾肿瘤少见,也是 TSC 最常见死亡原因。肾细胞癌是成人肾脏最常见的恶性肿瘤,占全部肾脏恶性肿瘤的 85%,其中透明细胞癌占 70%^[1]。本研究回顾了 1 例 TSC 合并肾脏透明细胞癌的临床及超声影像等资料,并进行相关文献复习,旨在探讨及提高超声对其的诊断价值。

1 对象与方法

1.1 对象 患者男,26 岁,因活动后胸闷、腹胀半年余。既往于 6 年前发现右上腹无痛性包块,一直未予诊治,2013 年 4 月在外院 CT 诊断肝右叶巨块

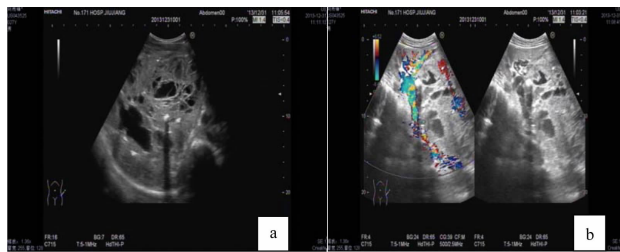
型肝癌并出血侵犯右肾,现因包块逐渐增大来院诊治。入院查体:颈静脉无怒张,肝颈静脉回流征阴性,双肺呼吸音清,未闻及干湿啰音,心前区无隆起,心界不大,心率 72 次/min,律齐,各瓣膜未闻及病理性杂音,腹膨隆,肝肋下缘四指可触及,弥漫性肿大,质软,双下肢无水肿。血常规:嗜中性粒细胞 73.4%,单核细胞 2.1%。血液生化检查:球蛋白 14.5 g/L、白球比 3.5、碱性磷酸酶 38 U/L,钾 3.46 mmol/L,铁蛋白 349.49 ng/ml。

1.2 方法 采用日立 HITACHI 二郎神彩超,3.5 兆凸阵探头进行检查,超声见右上腹一大小约 31.7 cm×25.6 cm×17 cm 的不均质回声块影(图 1),边界清,似有包膜,形态规则,内部回声不均匀,可见散在分布的液性暗区,并可见多发强回声团,后伴声影,部分区域可见网状分隔,肿块与右肾实质延续。右肾上极形态不规则,受压变窄,与肿块分界不清。彩色多普勒显示团块边缘见动静脉血流信号。肝、胆、脾、胰未见明显异常。超声提示:右肾巨大实质性占位,考虑右肾错构瘤合并出血可能性大,不排除

作者单位: 1. 332000 江西九江,南京军区庐山疗养院特诊科;2. 330000 江西南昌,南昌大学第二附属医院超声科

通讯作者: 刘燕娜, E-mail: jxnclyn@163.com

肾癌,建议进一步影像学检查,见图 1。



a:右肾巨大包块内不规则无回声区及强回声团;b:团块周边可见红蓝相间动静脉血流信号

图 1 肾透明细胞癌超声检查图像显示

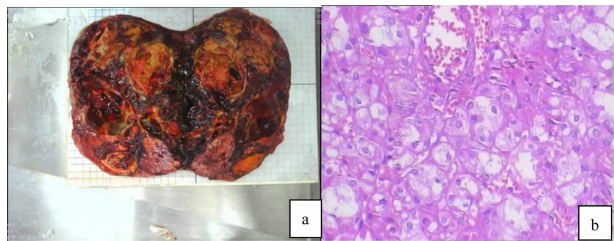
腹部增强 CT 显示肝肾间可见一巨大包块影,密度不均匀,内可见囊变性坏死区及斑点状钙化影,边界尚清,似见假包膜;增强后病灶实质部分明显强化,囊性部分未见明显强化;考虑来源于右肾良性肿瘤,错构瘤可能性大;进一步行胸部、头颅 CT 见两侧肋骨及脊柱骨质多发斑点状高密度影,两肺多发微小结节,两侧侧脑室室管膜下多发钙化点。综合上述改变符合结节性硬化,累及脑、两肺、中轴骨及肾脏。后又行超声造影,肘静脉团注 2.4 mL 超声造影剂声诺维,显示肿块周边呈快进慢退模式,高度可疑肿瘤恶变。

2 结果

经多学科会诊后患者先行肾动脉栓塞,以便肿块体积缩小。1 周后患者行全麻下右肾肿块切除术,于后腹膜见一巨大类圆形包块,大小约 25 cm × 22 cm × 20 cm,表面包膜完整,与肾周脂肪囊及后腹膜粘连紧密,腔静脉旁及肾门处未见肿大淋巴结,将肾肿瘤锐性切除,因包块侵及肾门处肾盂及血管,肾脏难以保留。术中行快速病理检查:镜下见肿块组织呈片状,巢状结构,部分形成腺泡状,瘤细胞部分胞浆透亮,细胞核较小,核仁不明显,核分裂象少见。考虑肾透明细胞癌,遂行右肾切除并将肾血管及周围淋巴、脂肪组织予以清除。后经免疫组化证实为透明细胞癌,且多次取组织病检均未发现脂肪组织(图 2)。

3 讨论

TSC 又称 Bourneville 病,1880 年因 Bourneville 在该病患者大脑回中发现白色质硬结节灶而命名,是一种罕见的常染色体显性遗传神经皮肤综合征。文献^[2]报道 40% TSC 患者有家族史,60% 为散发病例,新生儿发病率为 1/10000 ~ 1/6000,无性别及



a:肿块切面,切面囊实性,呈灰白、灰黄、灰褐色,为坏死及出血成分;b:镜下见肿块组织呈片状,巢状结构,部分形成腺泡状,瘤细胞部分胞浆透亮,细胞核较小,核仁不明显,核分裂象少见(SP × 400)

图 2 肾透明细胞癌组织病理学检查

种族差异。临床可见全身多个系统器官受累,如皮肤、眼部、脑、心、肺、肾、骨骼等^[3],表现为癫痫,智能减退,面部色素脱失斑,面部血管纤维瘤及鲨鱼皮样斑,指(趾)甲纤维瘤,眼底检查常可见到桑葚状星形细胞瘤或斑块状错构瘤。腹腔脏器中最常发生病变的是肾脏,其次是肝脏^[4]。50% ~ 80% 的 TSC 患者可合并肾血管平滑肌脂肪瘤,75% 以上患者累及双侧肾脏,该瘤恶变率很低,国内外文献很少有报道^[5]。TSC 合并肾癌者罕见,肾脏病变按出现频率高低依次为血管平滑肌脂肪瘤、囊肿、透明细胞癌^[6]。TSC 的影像学检查可表现为双肺、椎体、肋骨、室管膜下多发性钙化结节,在椎体及肋骨可呈象牙征的特征性改变。超声可表现为肝、脾、双肾单一或多发错构瘤。目前认为,TSC 的遗传学发病机制主要与抑癌基因 TSC1 与 TSC2 的失活密切相关^[7-8]。当 TSC1 和 TSC2 的基因突变或缺失后即影响两者的结合导致功能下降,从而影响蛋白激酶的活性,引起细胞异常生长、增生和凋亡^[9],最终导致 TSC 多器官肿瘤的产生。

本例患者病史特点如下:①无家族遗传史;②智力正常;③无 TSC 的典型临床特征,仅肾脏肿瘤且为单一超声表现,包块巨大,存留达六年之久;④无明显恶性肿瘤临床症状;⑤无腹腔淋巴结肿大。该患者虽缺乏 TSC 典型临床表现,但可通过头部、肺部影像学及肾脏病理等检查,确诊为 TSC 合并肾癌。通过回顾分析可发现,本例患者在超声检查时可见包块周边的环状血流信号。有学者指出,肾肿瘤在超声检查过程中其周边呈现的环状高增强征象是肾细胞癌假包膜超声造影的特异征象,是超声造影过程中假包膜大量血管的增强结果^[10];同时超声造影表现为快进慢退的模式与患者 CT 增强后病灶实质部分明显强化,囊性部分未见明显强化相符合;其次,在患者肾肿块内发现多发的强回声团及光斑。

(下转第 202 页)

积极性和工作积极性。品管圈管理大大促进了护士基础理论和专科理论知识的巩固提高,进而正确指导专科疾病的护理常规和健康教育、临床基础护理工作、护理文书的书写规范等;圈员学会利用头脑风暴法的方式共同制定工作流程、限时服务举措、护理安全十大目标、眼科常见疾病并发症的护理要点和改进疾病护理的临床路径等,减少护理不良事件的发生和患者住院的成本。此外,品管圈管理增加了团队的凝聚力,加强了每个圈员的责任心、自信心,继而有效改善了医护合作关系,提高了患者满意度和护理质量。

【参考文献】

[1] 林荣瑞. 品质管理[M]. 厦门:厦门大学出版社,2004:1811-

(上接第 174 页)

有报道称,肾细胞癌可有钙化,肾血管平滑肌脂肪瘤很少有钙化,肾癌含脂肪成分虽有报道但非常罕见^[11]。本例患者多次取组织病理切片均未找到脂肪组织,可排除血管平滑肌脂肪瘤,即便肾肿瘤中有少量脂肪组织但有钙化应多考虑肾癌可能^[12];另有报道称一些肾癌可能有腺性成分和丰富的肉瘤样或未分化的细胞^[13]。据文献报道,肾脏错构瘤大于 4 cm 就有自发性出血倾向,随着肿块的增大,出血可为致死原因。本例患者包块大小近 30 cm,但并无腰痛、腹痛及自发性出血症状,可资鉴别肾错构瘤与肾癌。患者包块内的囊性结构当时考虑为出血可能,后经病理证实,包块内囊性部分为坏死成分,必要时亦可进行肾动脉造影鉴别。当注入肾上腺素后,肾血管平滑肌脂肪瘤内血管可收缩,而恶性肿瘤(如肾细胞癌)反而由于周围正常血管收缩,肿瘤显影更明显^[14]。TSC 的肾脏错构瘤随时间增长包块增大有增加肾癌的危险,故早期发现 TSC 的肾脏病变,定期随访,对改善患者预后具有重要意义^[3]。

超声检查如发现肾脏、肝脏、脾脏等腹腔脏器错构瘤或合并多脏器多发错构瘤时,应注意是否存在 TSC 的可能。肾癌是肾实质最常见的恶性肿瘤,根治性肾切除是主要治疗手段^[15]。早期行肿块及肾脏切除手术,对于提高 TSC 合并肾癌的预后极为重要。

【参考文献】

[1] 顾继英,张学梅,白敏,等. 肾细胞癌超声造影与病理对照分析研究[J]. 中国临床医学影像杂志,2010,21(20):90-95.
[2] Schwartz RA, Femandeg G, Kotulska K, et al. Tuberous sclerosis complex: advances in diagnosis, genetics, and management[J]. J

1822.

[2] 石晶,程青虹,王子迎. 品管圈在国内护理工作中的应用现状[J]. 农垦医学,2011,33(5):458-460.
[3] 崔海霞,杨京红. 应用品管圈规范留置针使用的实践[J]. 中国护理管理,2013,13(9):69,81-82.
[4] 林原,李连宏,姚继红,等. LAW 培养模式在医学教育中的建立[J]. 医学哲学,2007,28(4):68-69.
[5] 曹淑琴,孙媛,张兰,等. 我院实施护士长竞聘上岗的实践与体会[J]. 东南国防医药,2013,15(5):528-529.
[6] 胡华琼,胡学华. 专科主任授课联合小组查房用于手术室护理人员培训[J]. 护理学杂志,2011,26(20):50-51.
[7] 谭道云,李津,鞠梅. 行动学习法在多元文化与护理师资培训中的应用[J]. 护理管理杂志,2009,9(11):44-45.

(收稿日期:2014-11-22;修回日期:2015-01-05)

(本文编辑:史新中)

Am Acad Dermatol,2007,57:189-202.

[3] Sun XF, Yan Cl, Fang L, et al. Cutaneous lesions and visceral involvement of tuberous sclerosis[J]. Chin Med J,2005,118(3):215-219.
[4] 孙新芬,王涌,骆肖群,等. 腹部超声检查在诊断结节性硬化症中的应用[J]. 中国临床医学,2010,17(5):745-747.
[5] 董亮,杨育生. 结节性硬化症合并双肾错构瘤恶变 1 例[J]. 西北国防医学杂志,2006,27(5):364.
[6] 寿建忠,马建辉. 家族性肾透明细胞癌的遗传学研究现状[J]. 肿瘤简介与临床,2006,18(10):649-651.
[7] Henske EP, Tuberous sclerosis and the kidney: from mesenchyme to epithelium, and beyond[J]. Pediatr Nephrol,2005,20(7):854-857.
[8] Wong M. Mammalian target of rapamycin (mTOR) inhibition as a potential antiepileptogenic therapy: from tuberous sclerosis to common acquired epilepsies[J]. Epilepsia,2010,51(1):27-36.
[9] Mark BC, Yeung RS. The tuberous sclerosis complex genes in tumor development[J]. Cancer In Vest,2004,22(4):588-603.
[10] Fanl, Lianfang D, Jinfang X, et al. Diagnostic efficacy of contrast enhanced ultrasonography in solid renal parenchymal lesions with maximum diameters of 5 cm[J]. J Ultrasound Med,2008,27(6):875-885.
[11] 林乐,陈梓莆,张延榕. 误诊为肾细胞癌的肾错构瘤临床分析(附 5 例报告)[J]. 临床泌尿外科杂志,2006,6(21):416-417.
[12] 孔祥田,夏同礼,曾荔,等. 肾血管平滑肌脂肪瘤影像学误诊原因的探讨[J]. 中华泌尿外科杂志,1998,19:659.
[13] 周凯,周文泉,葛京平,等. 成人肾母细胞瘤的临床诊断与治疗[J]. 东南国防医药,2011,13(5):389-392.
[14] 武卫,蔡松良. 肾血管平滑肌脂肪瘤研究进展[J]. 国外医学泌尿系统分册,2003,23(6):672-675.
[15] 孙建军,黄祖,陈华忠,等. 术前肾动脉灌注栓塞术在肾癌治疗中的应用[J]. 东南国防医药,2007,9(1):33-34.

(收稿日期:2014-09-16;修回日期:2015-01-13)

(本文编辑:张仲书; 英文编辑:王建东)