

新生儿 Treacher-Collins 综合征 1 例并文献复习

Neonatal Treacher-Collins syndrome: report of one case and literature review

韦浩,覃文华,韦兴勤,程广明,吴美仙,廖仲军(广州市妇女儿童医疗中心柳州医院放射科,广西柳州 545616)

WEI Hao, QIN Wen-hua, WEI Xing-qin, CHENG Guang-ming, WU Mei-xian, LIAO Zhong-jun

(Department of Radiology, Liuzhou Hospital of Guangzhou Women and Children's Medical Center, Liuzhou Guangxi 545616, China)

[关键词] 下颌面骨发育不全;体层摄影术,X线计算机

[中图分类号] R722.11;R814.42 [文献标识码] B

[文章编号] 1008-1062(2024)10-0752-02

DOI:10.12117/jccmi.2024.10.017

Treacher-Collins 综合征 (Treacher-Collins syndrome, TCS), 又称为下颌骨、面骨发育不全综合征, 是一种先天性常染色体显性遗传性疾病。Treacher Collins 首次于 1900 年报道并详细描述了该病最显著的特征, 即双侧颧骨和眼眶外下缘的缺损^[1]。目前文献报道多为个案, 本文报道我院收治 1 例 TCS 患儿并进行文献复习, 提高影像科医生对该病的认识。

病例 男, 孕 38 周顺产娩出。查体: 两侧眼球向外突出,

两侧眼外眦下垂, 内眦斜向上, 下颌短小, 哭闹时下牙龈外露。两侧外耳明显畸形, 外耳道发育异常, 呼吸困难。颌面部 CT 平扫示: 双侧眼眶外下壁缺如, 双侧眶距稍增宽, 上颌骨狭小前凸, 下颌骨发育不全, 嘴巴宽大, 双侧上颌窦、双侧颧骨未见显示, 双侧耳廓小, 外耳道骨性闭锁, 中耳鼓室腔及乳突窦小, 双侧听小骨小而形态异常, 双侧乳突气化不良。CT 诊断: TCS 改变。

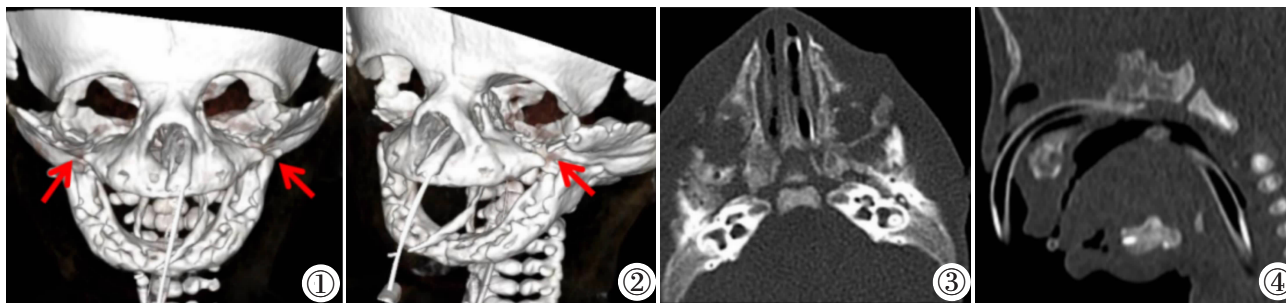


图 1,2 颌面部 CT 容积重建显示双侧眼眶外下壁及颧弓缺如(红箭)。图 3 双侧上颌窦、双侧颧弓未见显示, 双侧听小骨小, 双侧乳突致密。图 4 下颌骨短小、后缩导致气道狭窄。

讨论 TCS 在临床上比较罕见, 在新生儿发生率约为 1/50 000, 该病是由与核糖体生物发生和合成相关的三个基因突变引起, 即 TOCF1、POLR1D 和 POLR1C^[2], 临床上主要表现为颧骨、下颌骨发育异常, 双眼外眦下垂、巨口、外中耳畸形等, 严重程度不一, 部分患者轻微畸形, 严重者气道阻塞致死^[2]。有资料显示, 婴幼儿时期 TCS 的常见 CT 表现^[3]是颧骨的缩小或缺失, 可能会同时出现颧骨鳞部颧突变细和上颌骨颧突发育不良的情况, 导致眼眶向外下方倾斜; 下颌骨发育不良、后缩, 舌根后坠导致气道变窄; 外耳廓形态卷曲, 外耳道发育异常甚至闭锁; 中耳听小骨发育不良, 鼓室形态变小或增大, 以及乳突气房气化不良; 软硬腭裂或全部缺失。本例患儿面呈较具特征“鸟面状”外观, CT 清晰显示双侧眼眶外下壁缺如, 上颌骨、下颌骨及耳部形态异常, 符合本病核心征象即颧骨结构发育异常, 并累及上下颌骨及颧骨^[4], 结合临床及影像表现故可诊断。患儿呼吸困难, 提示气道狭窄, CT 亦可清晰显示患儿气道情况。

TCS 需与以下颌面部疾病相鉴别^[5]: ①Pierre Robin 综合

征: 主要表现为小下颌、合并舌根后坠及腭裂, 无中外耳及颧骨畸形^[6]; ②Nager 综合征^[7]: 此病颌面部表现与 TCS 非常相似, 但此病合并有肢体畸形, 主要表现为拇指发育异常或缺如、尺桡骨骨性连接、桡骨发育不良等; ③Miller 综合征^[8]: 该病除颌面部表现与 TCS 相似外, 同样存在肢体畸形, 主要为双上肢第五指、双下肢第五趾发育不全, TCS 不合并四肢畸形故可鉴别; ④Goldenhar 综合征^[9]: 又称为眼-耳-脊柱发育不良综合征, 主要表现为耳发育不良、眼球皮样囊肿和(或)上眼睑缺损、半侧颜面部短小、面斜裂及脊柱畸形等, TCS 几乎不合并眼球皮样囊肿, 借此可鉴别。

因此, 当 CT 提示颧骨缺失、眶颧发育不全, 临床表现为双眼外眦下垂、巨口、外中耳畸形等 TCS 特征性表现时, 在排除其他颌面部发育畸形的前提下, 即使无基因检测亦可诊断。本例患儿由于家庭原因未行基因检测。

[参考文献]

[1]刘湘宁, 范欣森, 陈晓巍. Treacher Collins 综合征的精准诊断与治

[收稿日期] 2024-01-12

[作者简介] 韦浩(1993-), 男, 广西柳州人, 主治医师。E-mail: 121758532@qq.com

[通信作者] 覃文华, 广州市妇女儿童医疗中心柳州医院放射科, 545616。E-mail: 645222101@qq.com

- 疗(基础篇)[J]. 临床耳鼻咽喉头颈外科杂志, 2018, 32(16):1207-1212.
- [2]林巧,冯艺,王华. Treacher Collins 综合征 1 例[J]. 中国临床案例成果数据库, 2022, 4(1):E03092.
- [3]梁琼鹤,管红梅,韩素芳,等. 婴幼儿 Treacher Collins 综合征的 CT 表现[J]. 中国临床医学影像杂志, 2018, 29(10):729-733.
- [4]闫弘静,李志民,冯婧,等. Treacher-Collins 综合征 1 例[J]. 医学影像学杂志, 2019, 29(3):372.
- [5]Yin B, Pang YY, Shi JY, et al. A Novel Missense Variant in the TCOF1 Gene in one Chinese Case With Treacher Collins Syndrome[J]. Cleft Palate-Cran J, 2022, 61(2): 192-199.
- [6]陈鑫,崔杰. 影像学及三维数字化技术在 Pierre Robin 序列征早期诊断中的应用进展 [J]. 临床小儿外科杂志, 2023, 22 (6):597-600.
- [7]Ibrahim R, Eid N. Possible autosomal recessive inheritance in a neonate with Nager syndrome: Case report [J]. Ann Med Surg (Lond), 2021, 70: 102896.
- [8]Yang K, Fu LM, Chu XY, et al. Assessment of a novel variation in DHODH gene causing Miller syndrome: The first report in Chinese population [J]. Mol Genet Genomic Med, 2023, 11 (7): e2186.
- [9]高德瑾,刘瞰. Goldenhar 综合征的辅助诊断工具及临床治疗进展 [J]. 中国美容整形外科杂志, 2023, 34(4):249-251.

肝神经鞘瘤 1 例

Primary hepatic schwannoma: report of one case

王施佳¹, 王巍巍², 孙文静¹, 陈瑾¹, 胡中盟¹, 娄蕾¹, 袁涛¹, 全冠民¹

(1. 河北医科大学第二医院, 河北 石家庄 050000; 2. 邯郸中心医院影像科, 河北 邯郸 056000)

WANG Shi-jia¹, WANG Wei-wei², SUN Wen-jing¹, CHEN Jin¹, HU Zhong-meng¹, LOU Lei¹, YUAN Tao¹, QUAN Guan-min¹

(1. The Second Hospital of Hebei Medical University, Shijiazhuang 050000, China;

2. Department of Radiology, Handan Central Hospital, Handan Hebei 056000, China)

[关键词] 神经鞘瘤; 肝肿瘤; 体层摄影术, X 线计算机; 超声检查

[中图分类号] R730.264; R735.7; R814.42; R445.1 [文献标识码] B [文章编号] 1008-1062(2024)10-0753-02

DOI:10.12117/jccmi.2024.10.018

病例 女, 59 岁。体检超声发现肝肿物 9 年余, 未治疗, 随访发现病变逐渐增大, 期间未诉不适。查体无异常体征。常规实验室检查、肝功能检查无异常, 肿瘤标志物 AFP、CEA、CA-125、CA19-9 无异常。

超声检查: 大小约 5.3 cm×3.9 cm 的肝内混合回声团块, 边界清楚, 外形规则 (图 1a), CDFI 可见瘤周少许血流信号 (图 1b)。

CT 平扫: 肝 S2-3 段一类圆形不均匀低密度肿块, 内见

斑片状稍低密度影及点状高密度 (182 HU), 边界清晰, 大小约 4.9 cm×5.0 cm×4.9 cm (图 2a, 2b)。CT 增强示上述肿物呈渐进性不均匀强化, 低密度区平扫 CT 值 11 HU, 增强扫描动脉期、静脉期、平衡期 CT 值分别为 16 HU、18 HU 及 22 HU; 稍低密度区平扫 CT 值 25 HU, 增强扫描动脉期、静脉期、平衡期 CT 值分别为 32 HU、46 HU 及 56 HU (图 3a~3e)。

手术: 左半肝见一肿物, 送检肝组织块大小 13 cm×10 cm×5 cm, 切面见一肿物, 直径 5.0 cm, 肿物呈实性, 质中, 切面呈

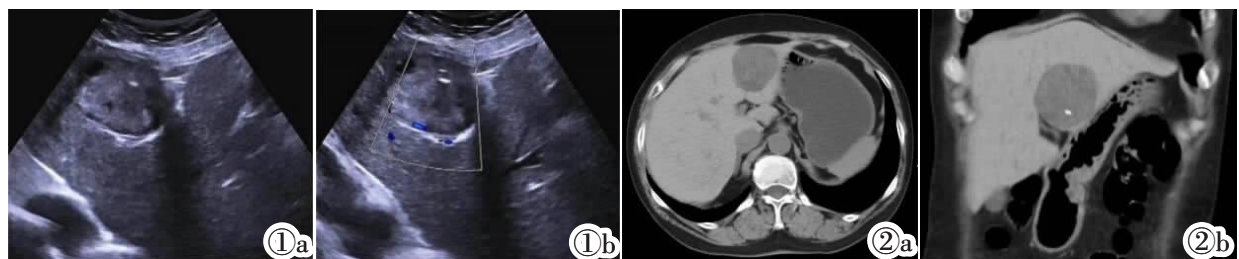


图 1 肝超声检查。图 1a: 超声示肝内边界清楚的混合回声团块; 图 1b: CDFI 示瘤周少许血流信号。图 2 腹部 CT 平扫。图 2a (横轴位) 及图 2b (冠状位) CT 平扫示肝 S2-3 段类圆形低密度肿块, 内见点状钙化。

[收稿日期] 2024-01-08

[作者简介] 王施佳 (2001-), 女, 河北保定人, 在读硕士研究生。E-mail: 1462125573@qq.com

[通信作者] 全冠民, 河北医科大学第二医院影像科, 050000。E-mail: quanguanmin@hebm.edu.cn