



江苏省医学会核医学分会

第十届影像学组线上读片讨论第59期

病例提供者：

来源单位：南京鼓楼医院

2025年7月28日

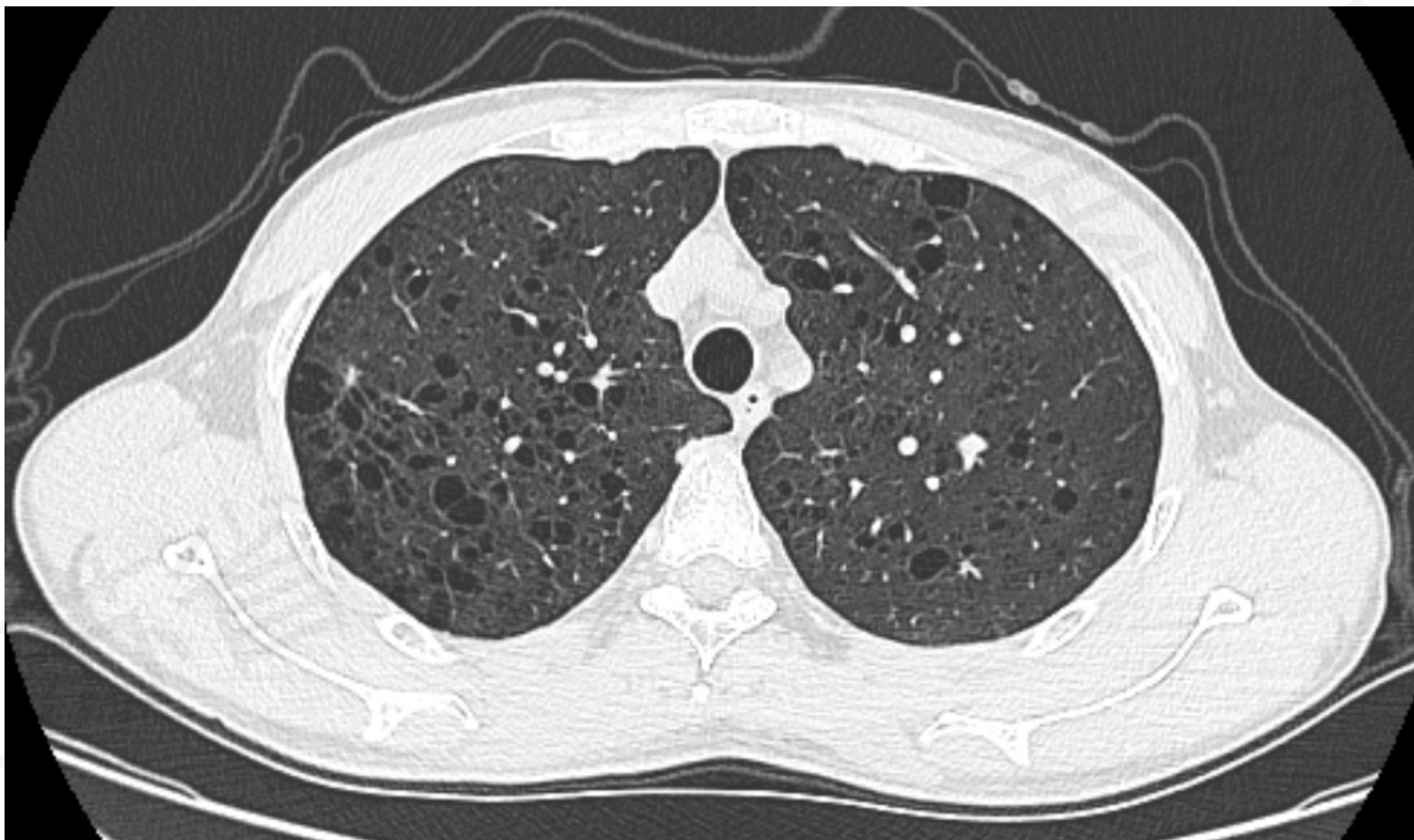
临床病史

- 男，34岁
- 主诉：发现左肩部包块半月余。
- 现病史：患者因活动后气喘于2020-12-31至我院行胸部CT检查提示两肺弥漫多发囊性病变；附见左侧肱骨近端内侧软组织密度影伴周围溶骨性骨质破坏，神经源性肿瘤待排除。
- 既往史：20年前于外院行阑尾切除术；头部、身体不自主动作10余年。

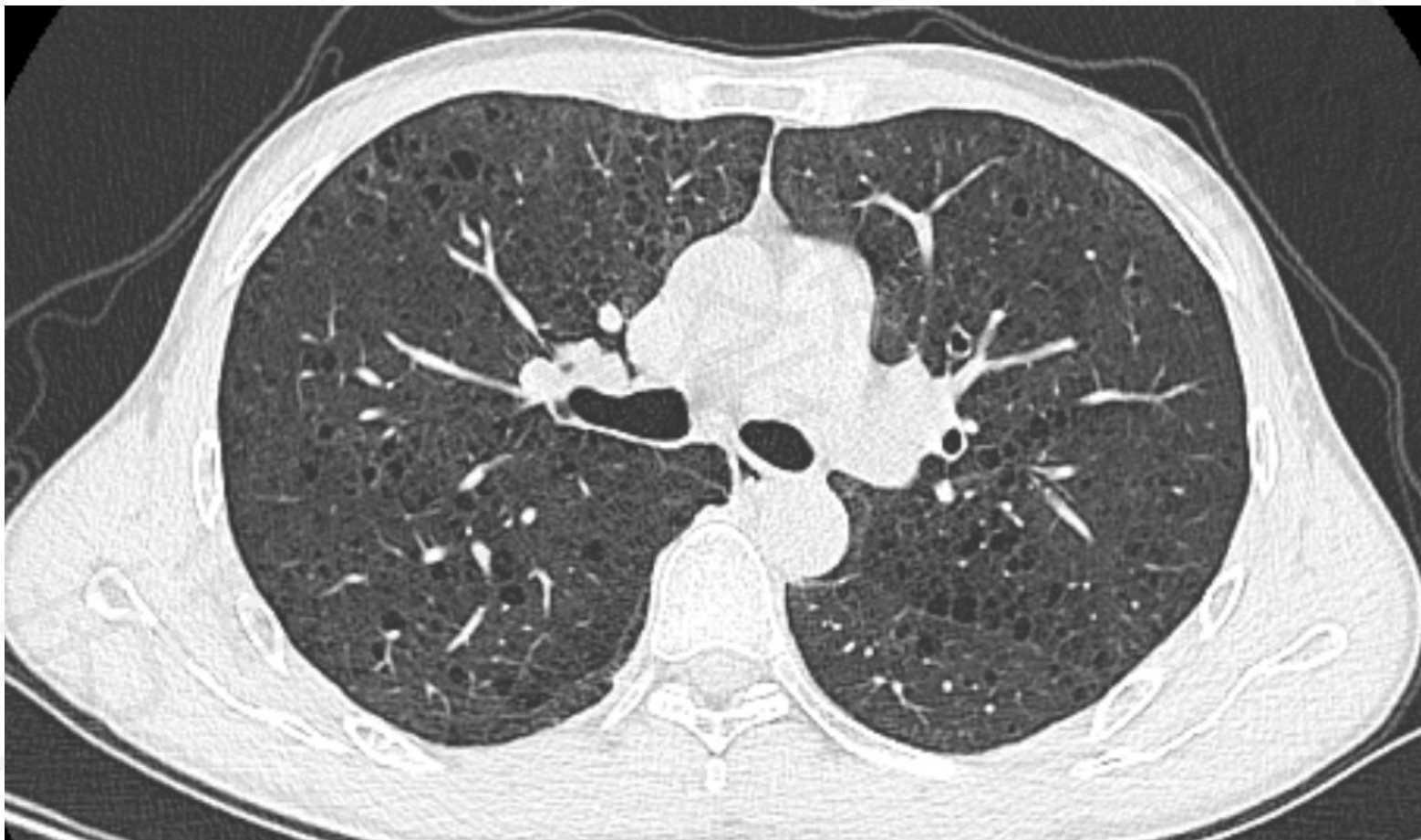
实验室检查

检验项目	结果	单位	正常范围
白细胞计数	5.6	10 ⁹ /L	3.5--9.5
中性粒细胞百分率	61.8	%	40-75
淋巴细胞百分率	24.1	%	20-50
! 单核细胞百分率	↑10.8	%	3-10
嗜酸性粒细胞比率	2.2	%	0.4-8
! 嗜碱性粒细胞比率	↑1.1	%	0-1
中性粒细胞计数	3.5	10 ⁹ /L	1.8-6.3
淋巴细胞计数	1.3	10 ⁹ /L	1.1-3.2
单核细胞计数	0.6	10 ⁹ /L	0.1-0.6
嗜酸性粒细胞计数	0.12	10 ⁹ /L	0.02-0.52
嗜碱性粒细胞计数	0.06	10 ⁹ /L	0-0.06
红细胞计数	5.23	10 ¹² /L	4.3-5.8
血红蛋白	160	g/L	130-175
红细胞压积	45.8	%	40-50
红细胞平均体积	87.6	fl	82-100
平均血红蛋白含量	30.6	pg	27-34
平均血红蛋白浓度	349	g/L	316-354
血小板计数	222	10 ⁹ /L	125-350
红细胞体积分布宽度	11.5	%	0-14

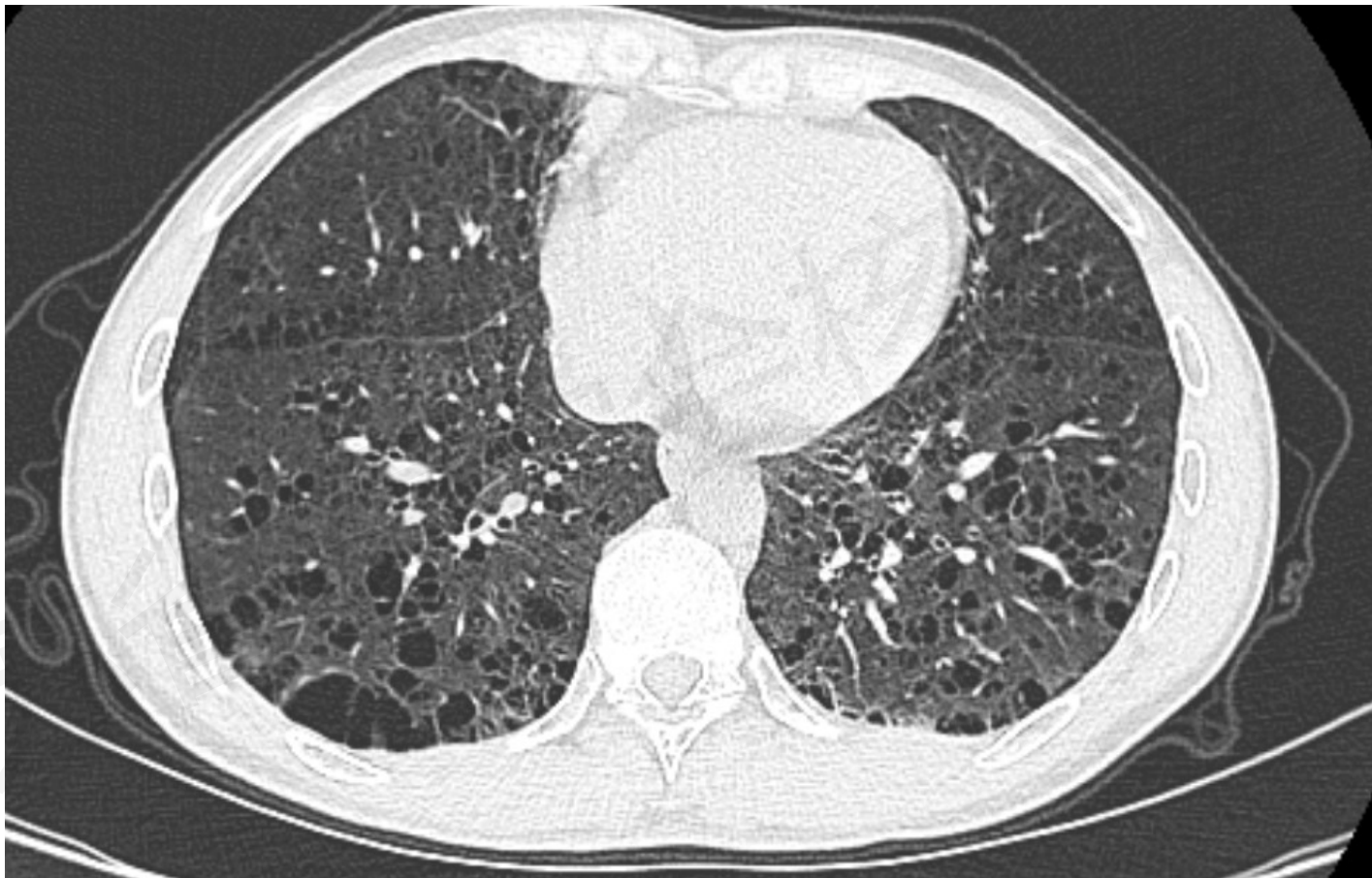
其他影像学资料（2020-12-31胸部CT）



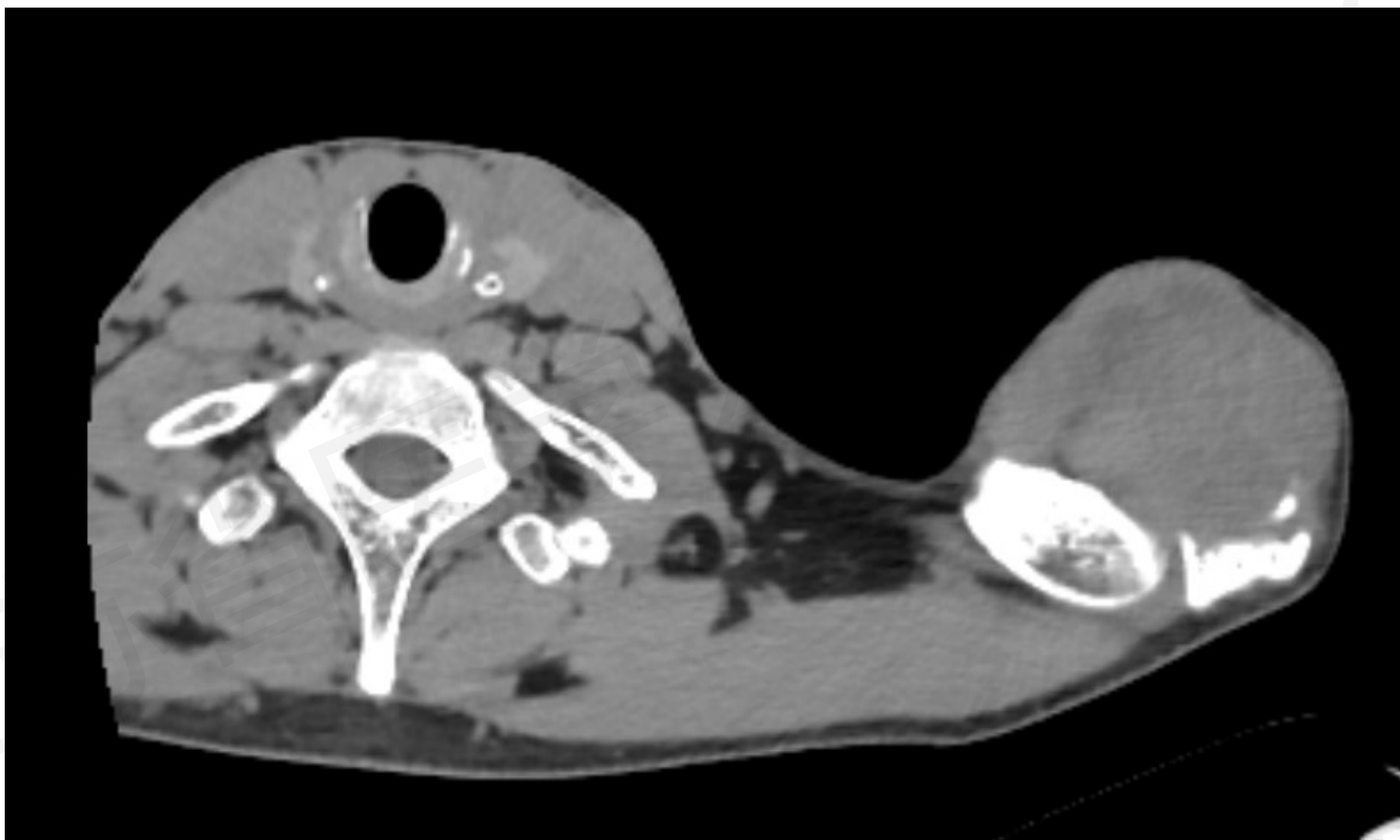
其他影像学资料（2020-12-31胸部CT）



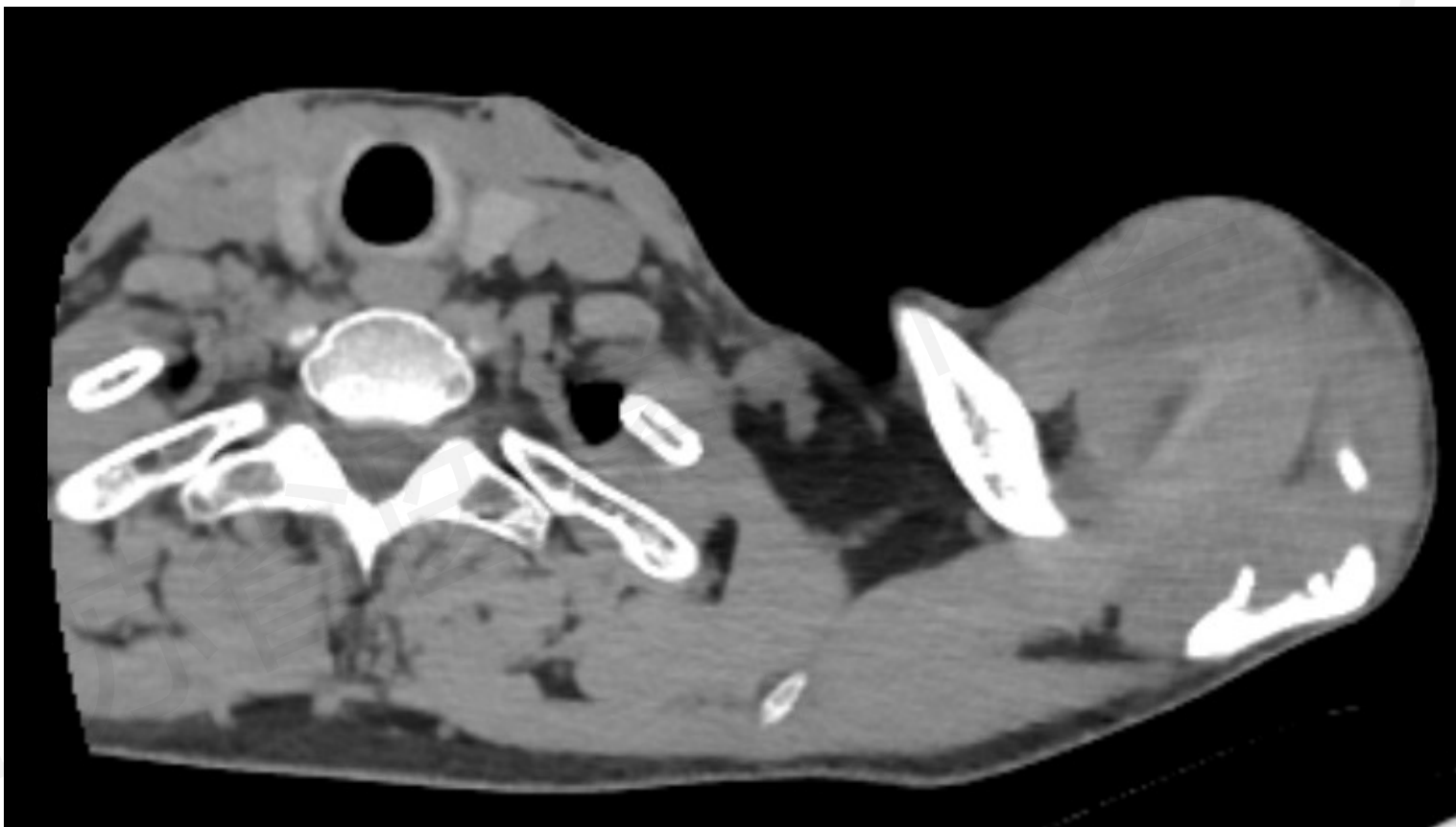
其他影像学资料（2020-12-31胸部CT）



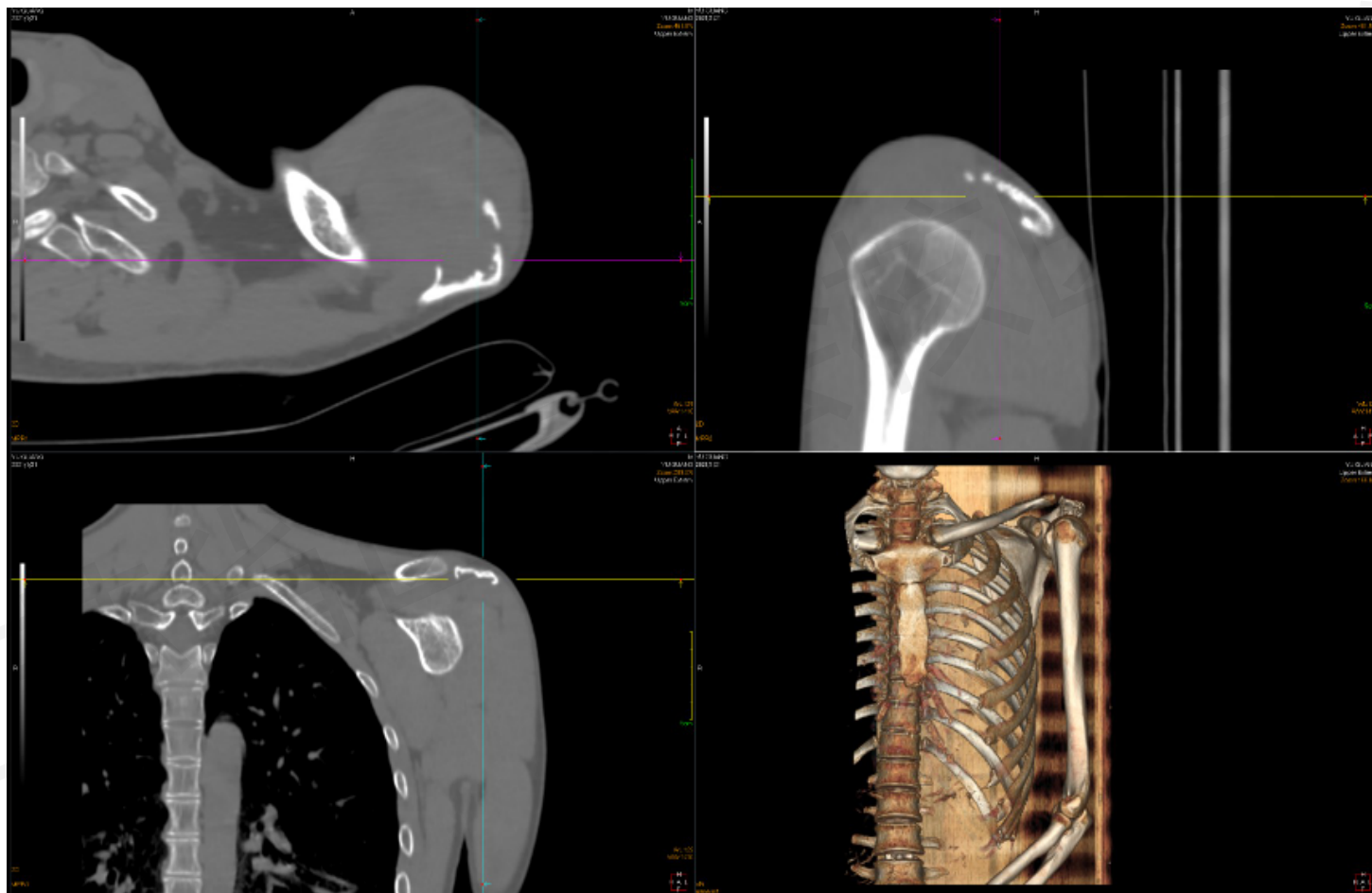
其他影像学资料（2021-01-21左肱骨CT）



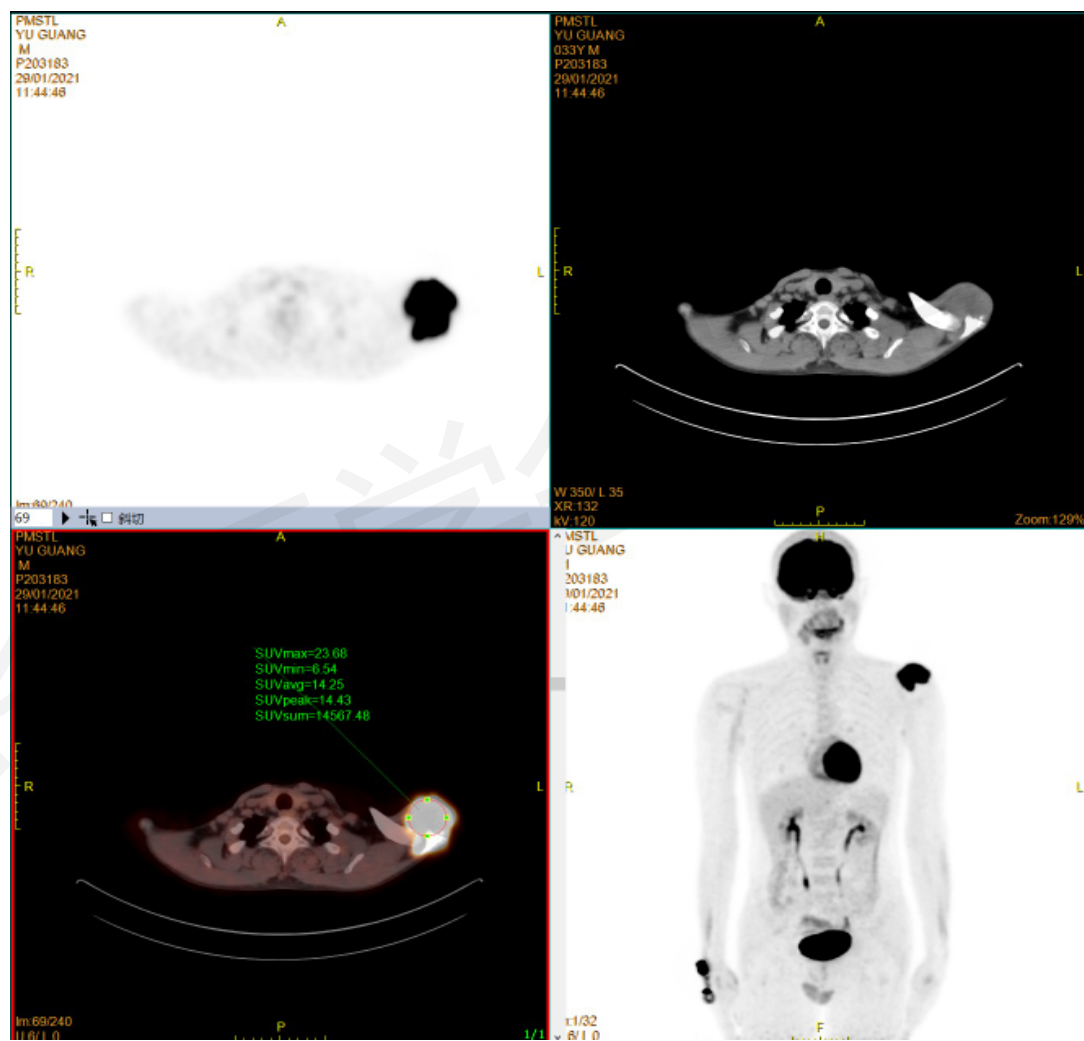
其他影像学资料（2021-01-21左肱骨CT）



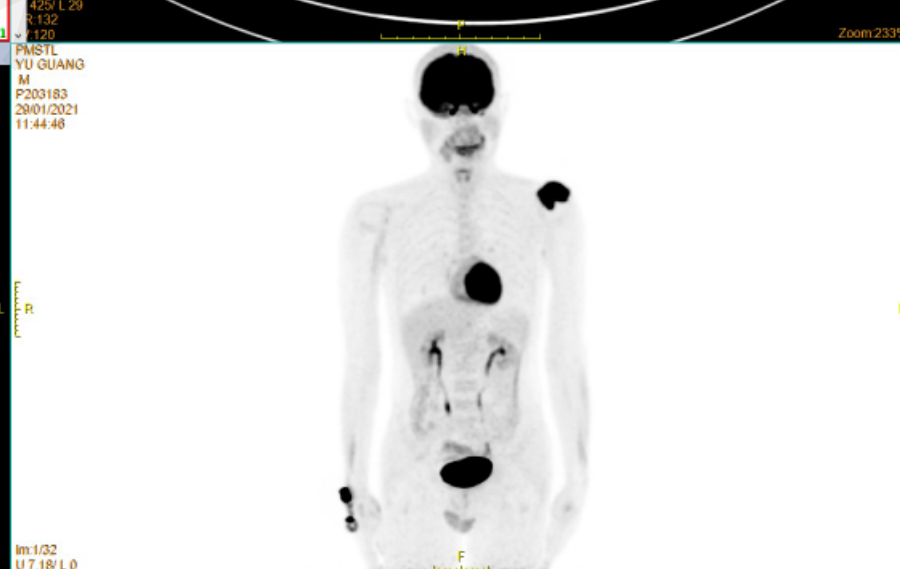
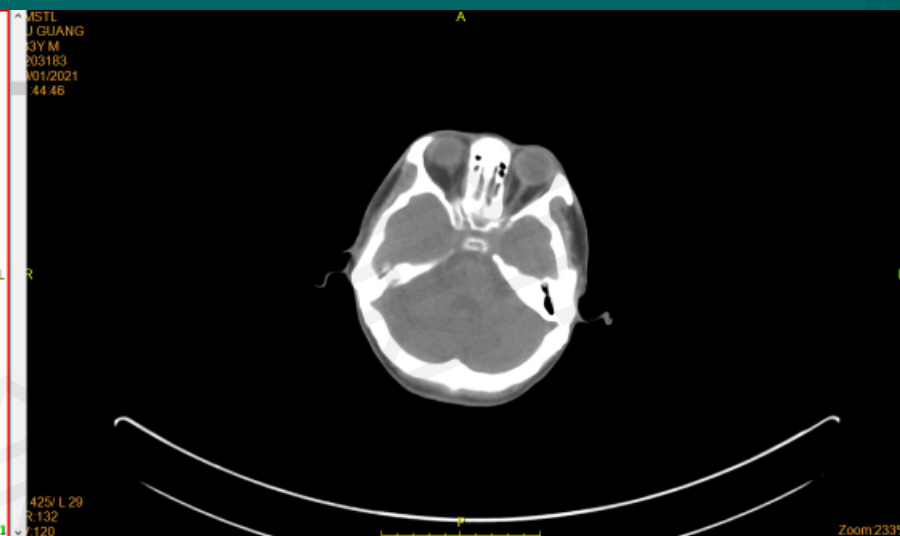
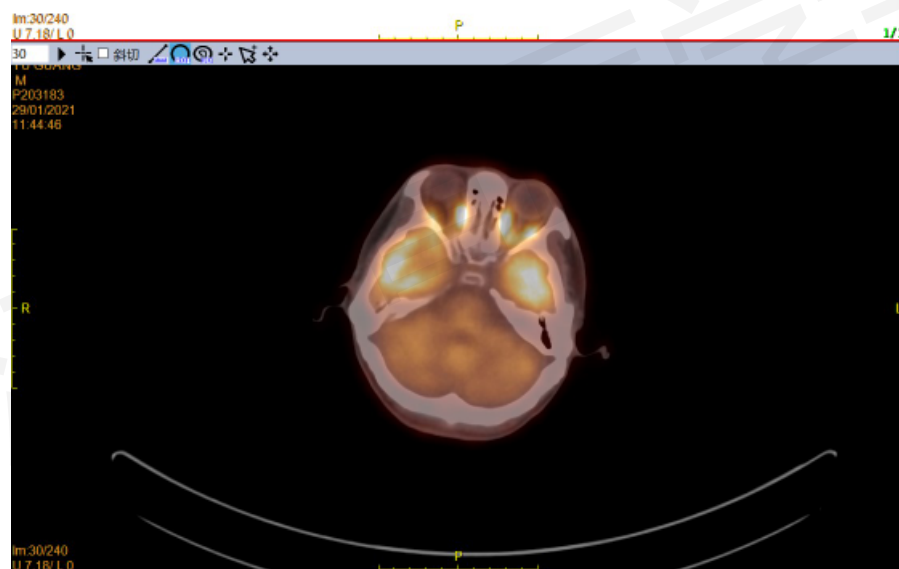
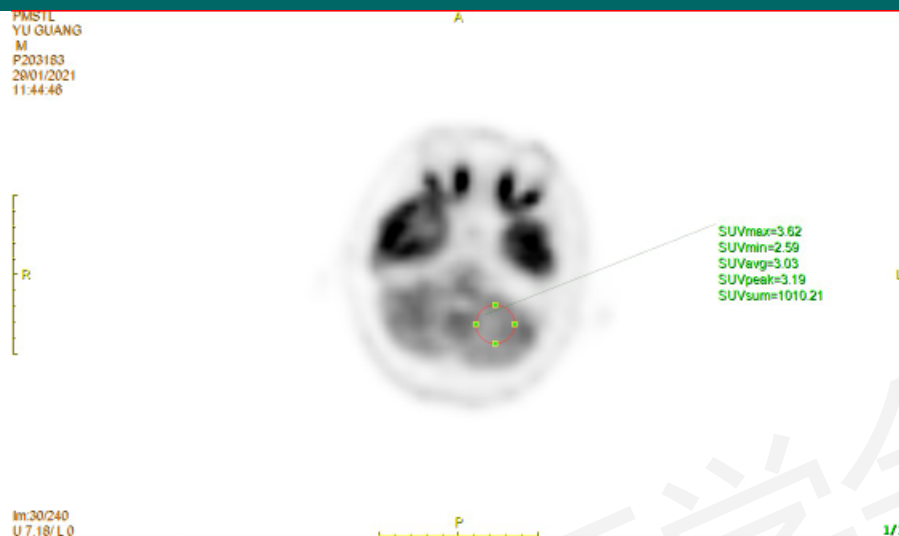
其他影像学资料（2021-01-21左肱骨CT）



其他影像学资料 (2021-01-29 PET/CT)



其他影像学资料 (2021-01-29 PET/CT)



您的诊断？



PET/CT诊断结果（2021-01-29）

- 1.左侧肱骨上方软组织团块（伴邻近左侧肩胛骨及左侧肱骨头骨质吸收，范围6.4*5.5cm，SUVmax=23.1），葡萄糖代谢显著增高，结合病理考虑炎性或低度恶性病变可能性大；双肺间质纤维化；
- 2.盆腔内多发占位，葡萄糖代谢未见增高；右侧第5前肋骨质密度欠均匀，葡萄糖代谢增高，考虑骨折；
- 3.双侧锁骨区散在淋巴结，葡萄糖代谢未见增高，建议定期随诊观察；
- 4.脑干斑片状致密影，代谢不高；双侧小脑半球葡萄糖代谢对称性减低，请结合临床及MR检查；
- 5.双侧腮腺葡萄糖代谢对称性轻度增高，生理性摄取可能，请结合临床；
- 6.右肺上叶小结节，葡萄糖代谢未见增高，随诊；双肺门代谢略高，考虑非特异性或炎性摄取；右心室显影，请结合临床；
- 7.肝左外叶包膜下局限性代谢略高影，请结合B超增强；肝囊肿；盆腔内部分肠管积气扩张；前列腺增生伴钙化；盆腔少量积液；
- 8.颈椎曲度反曲；左侧颧弓骨质密度致密，代谢不高，随诊；L4、5椎体压缩性改变；左侧髌骨及左侧股骨上段内高密度灶，葡萄糖代谢未见增高，考虑骨岛；

病理结果

病理号[M202102230]报告

姓 名	于光	性 别	男	年 龄	33岁	病人编号	004096314200
病 区	11B病区	住 院 号	5017646	门 诊 号	-	收到日期	2021-01-29
送检科室	呼吸与危重症医学科	送检单位	本院	送检医生	陈露露		
标本名称	(左)肱骨上缘包块						
临床诊断	肺囊性病变待查						

病理诊断

检测项目:组织BRAF突变检测 (荧光PCR法)
检测结果:送检样本检测到BRAF第15外显子携带c. 1799 T>A (p.Val600Glu)突变。
结果解释:Erheim-Chester病 (ECD) 好发BRAF V600E (Val600Glu) 突变。送检样本检出BRAF V600E，请结合组织学和影像学等进一步诊治。

参考文献:
PMID: 29192649, 29188284

报告医生	何璐	审核医生	何璐	复诊医生	-	报告时间	2021-02-02
------	----	------	----	------	---	------	------------

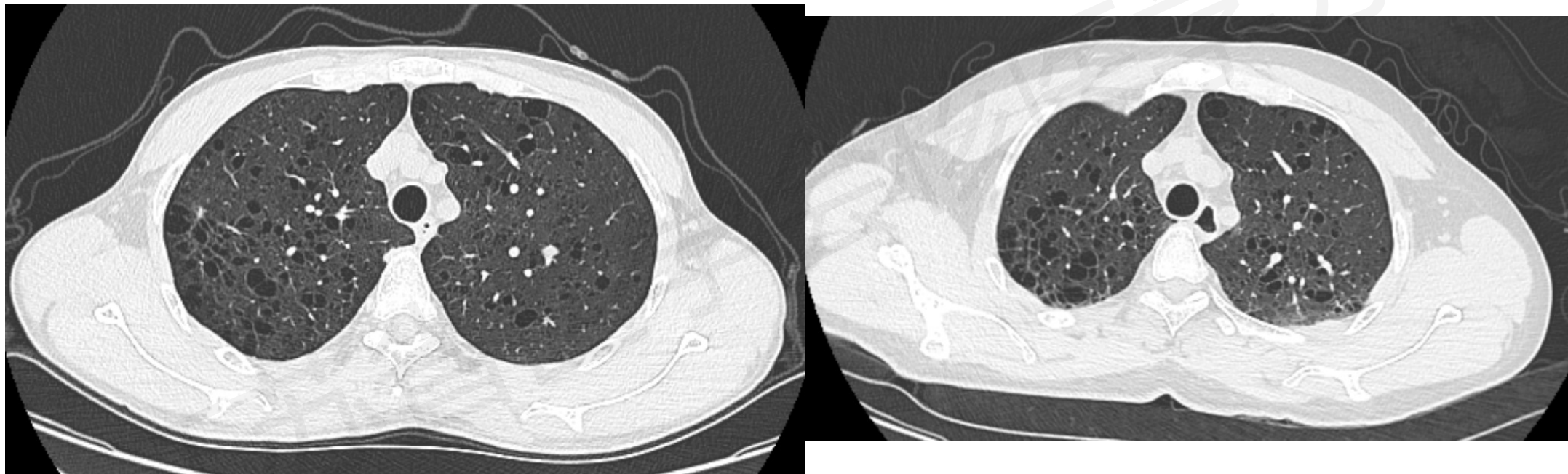
治疗

临床科室综合考虑诊断**埃尔德海姆-切斯特病(Erdheim-Chester Disease,ECD)**累及左肩部骨及软组织、两肺、小脑，引起左肩溶骨性骨质破坏、肺间质性改变、继发性癫痫。

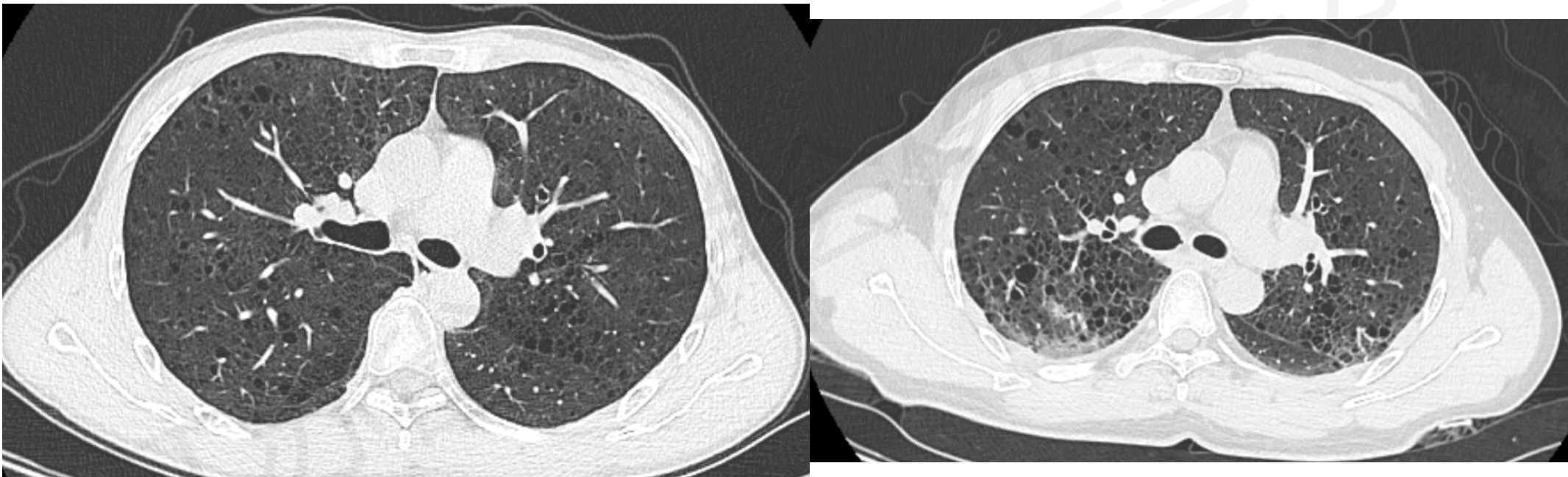
- 针对胸闷气喘，予抗炎化痰对症。
- 针对ECD予**维莫非尼**治疗。
- 针对继发性癫痫，予抗癫痫对症治疗。

随访（2024-03-03 胸部CT）

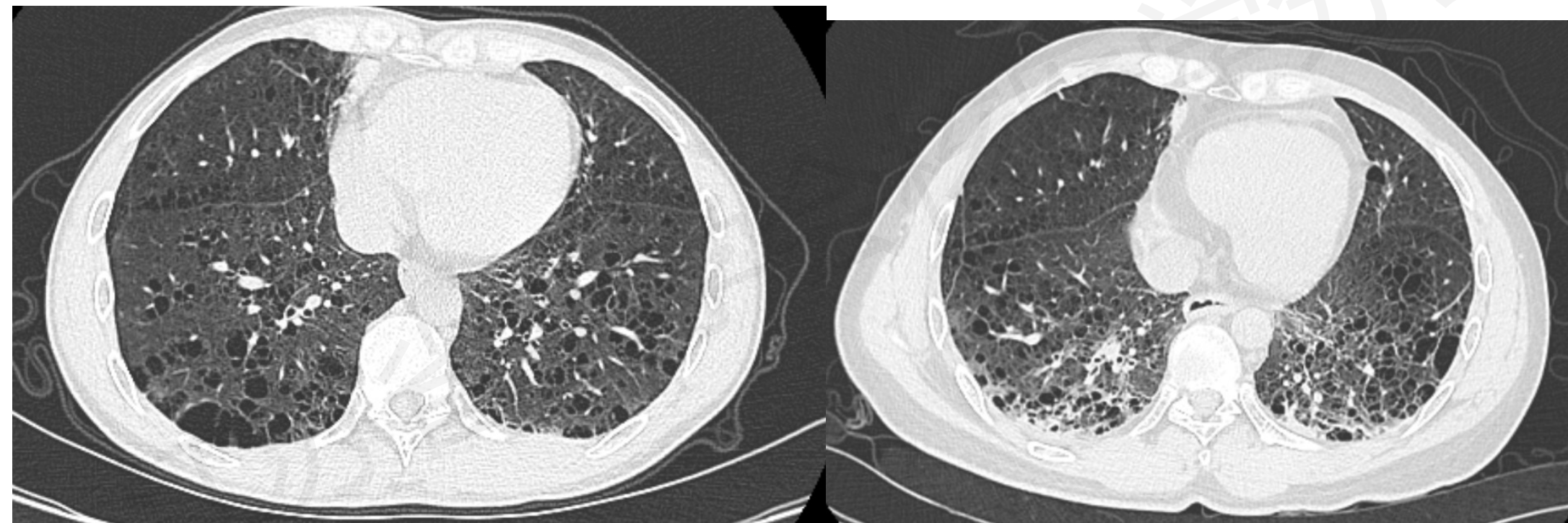
与2020-12-31胸部CT对比：



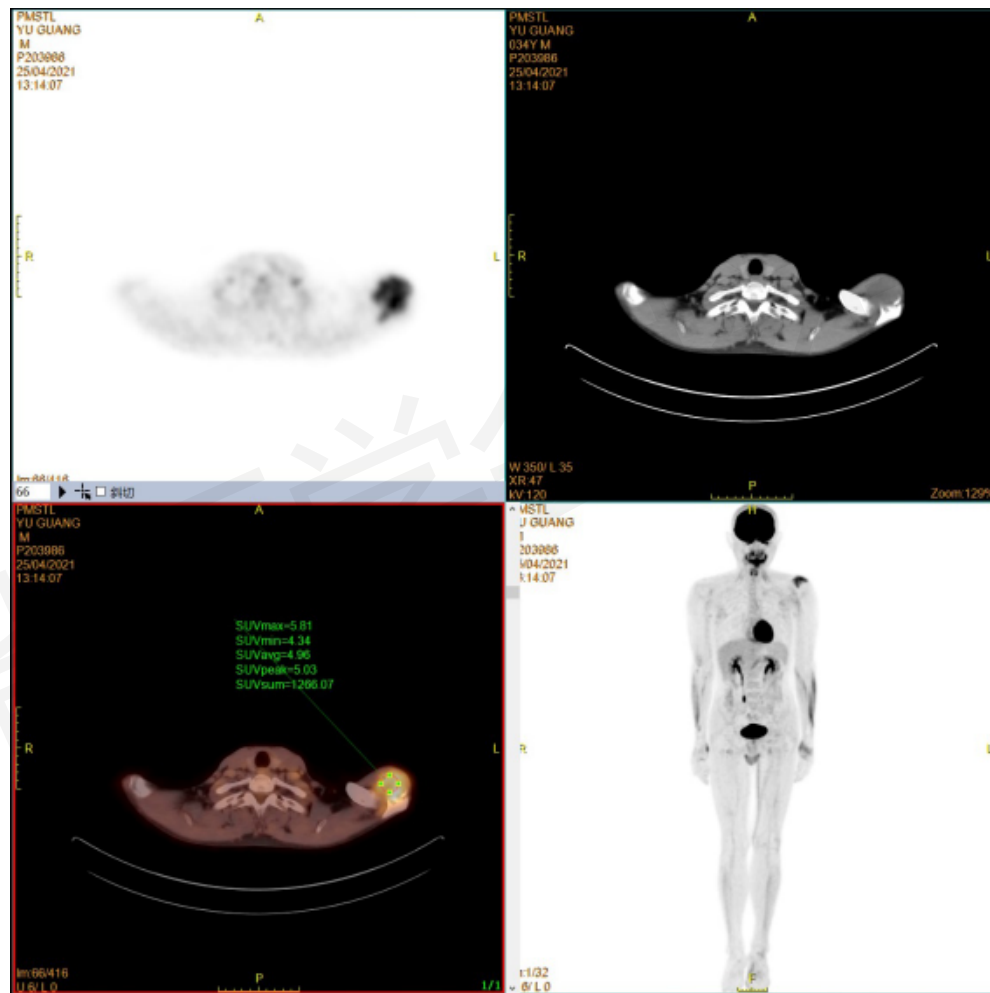
随访（2024-03-03 胸部CT）



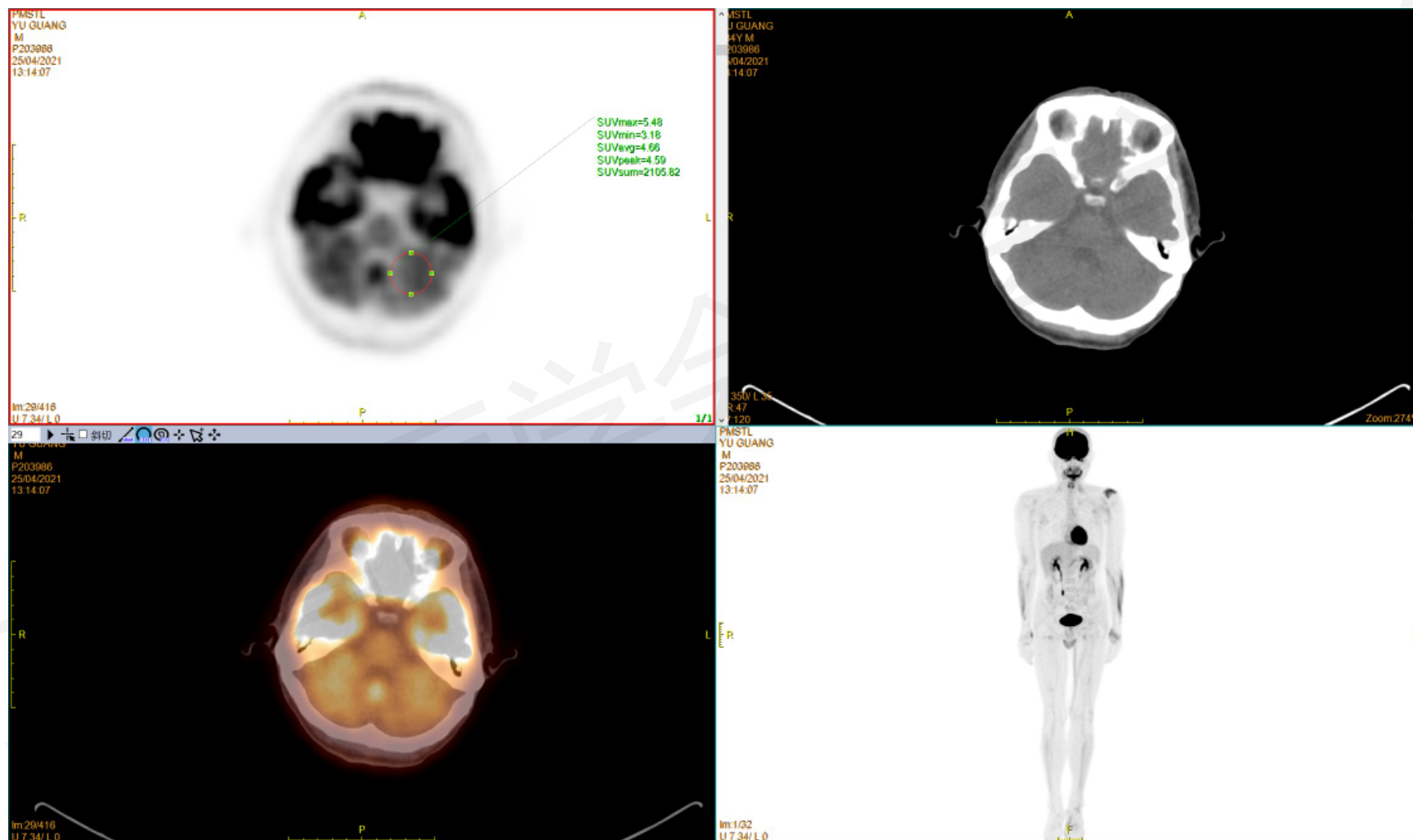
随访（2024-03-03 胸部CT）



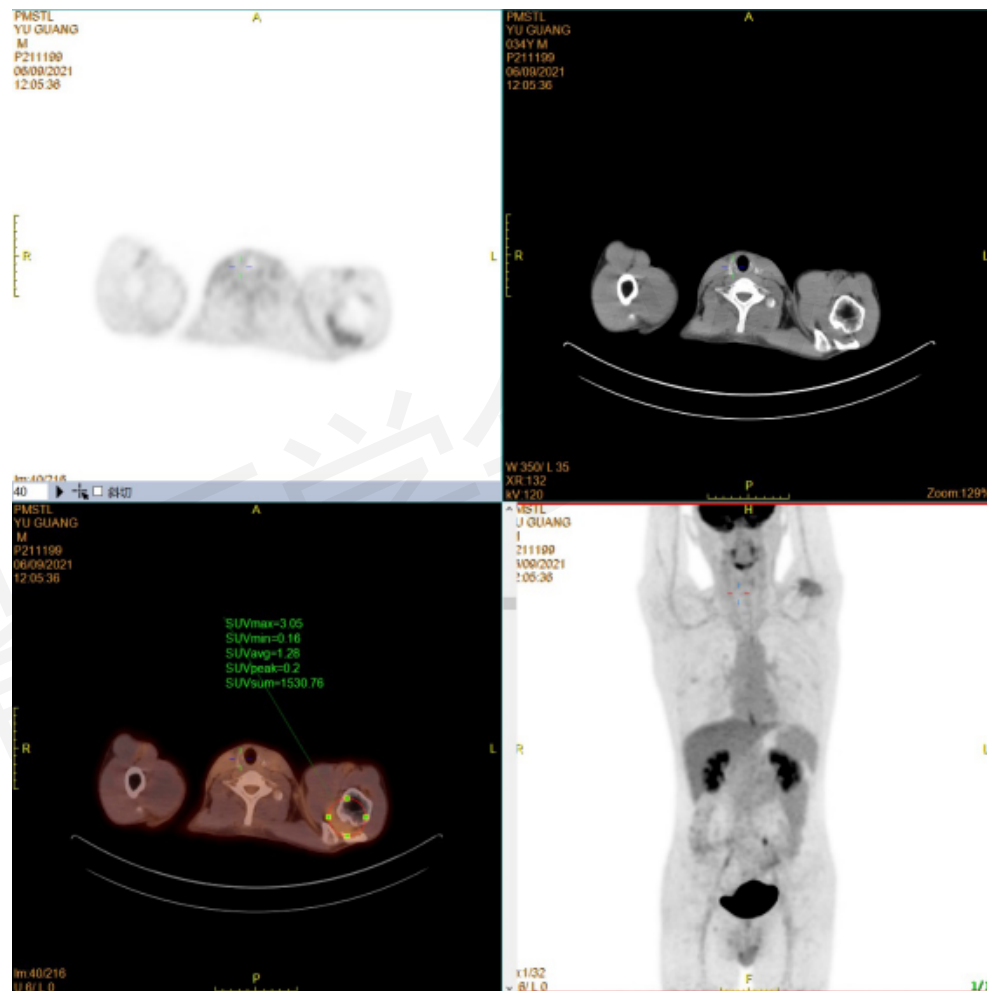
随访（2021-04-25 PET/CT）



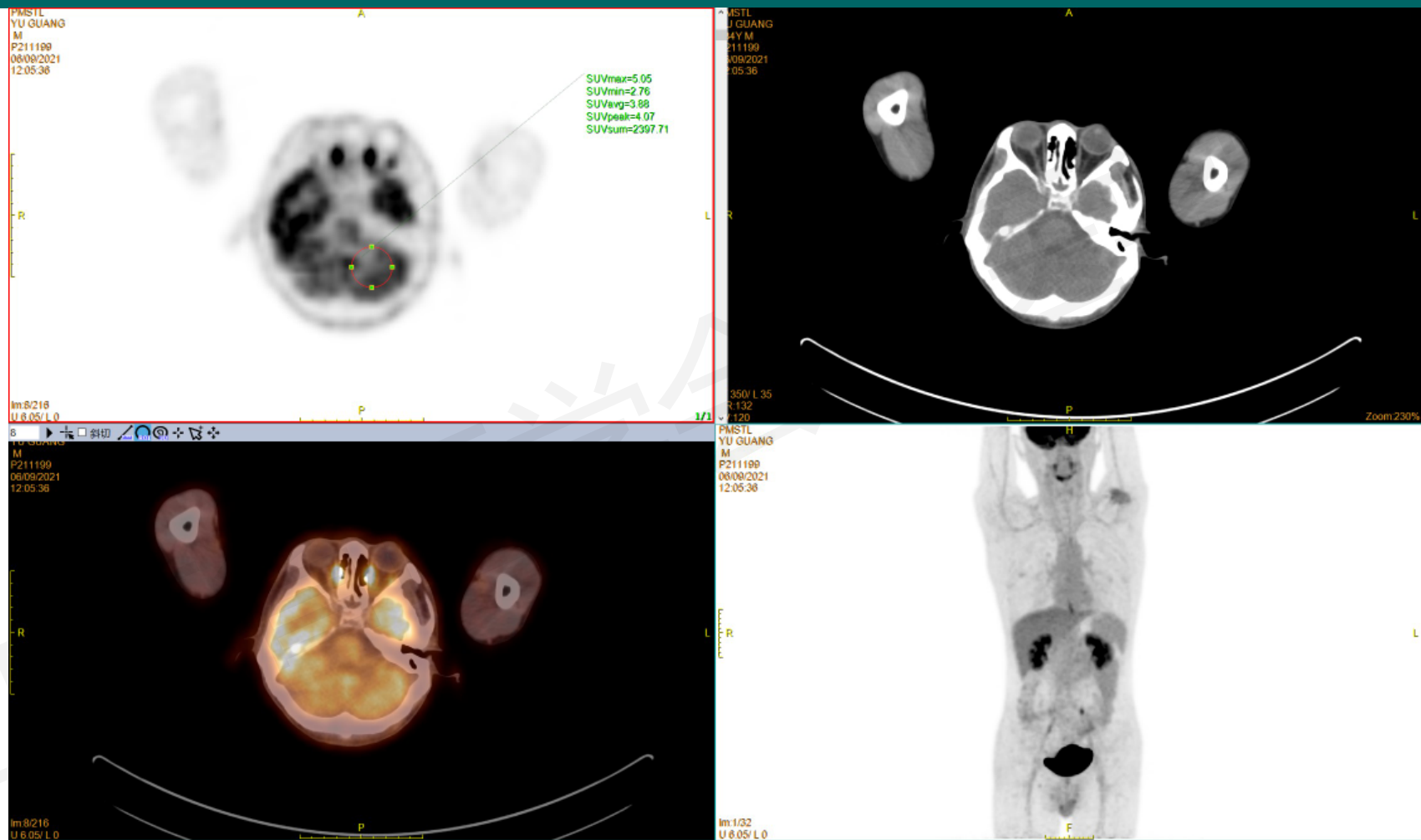
其他影像学资料 (2021-04-25 PET/CT)



随访（2021-09-06 PET/CT）



其他影像学资料 (2021-09-06 PET/CT)



随访结果

在维莫非尼治疗下，患者后续未按规律用药，结合患者临床体征及影像学检查结果：

- 患者左肩部病灶较前有所缩小，葡萄糖代谢有所减低，考虑局部缓解。
- 患者2024.03.03胸部CT结果提示双肺病灶较前进展，患者亦诉活动后胸闷气喘未见明显缓解，考虑两肺疗效欠佳。
- 患者继发性癫痫后续仍诉间断性发作，考虑疗效欠佳。

概述

- 埃尔德海姆-切斯特病 (Erdheim-Chester Disease, **ECD**) 是一种罕见的 **非朗格汉斯细胞**组织细胞增生症, 也被称为脂质肉芽肿病, 其特征为泡沫样组织细胞 (CD68+、CD1a-) 过度增殖并浸润多组织器官。而超过95%的患者可出现骨骼受累且多表现为长骨骨硬化。
- 截至2019年, 全球已报告约 1,500 例病例, 故而没有强有力的数据来评估患病率和发病率。该病绝大多数患者为成人, 以男性为主 (≈70%), 诊断时平均年龄为48-56岁。儿科病例很少见。

概述

- ECD因其罕见性及其多变的临床表现，而使诊断具有挑战性，一般结合临床、影像、病理及免疫组化结果作出诊断。2016年，ECD被世界卫生组织重新归类为组织细胞起源的造血肿瘤，患者常表现为**骨痛和乏力**，但ECD可表现为多系统受累，伴小脑体征、尿崩症、全垂体功能减退症、肺部和心脏病、肾功能衰竭和腹膜后纤维化。
- ECD诊断依赖活检病理（CD163+、**BRAF**检测）及全身影像评估（FDG-PET/CT、MRI）。除BRAF外，也可检测MAP2K1、NRAS、ARAF突变（指导靶向选择）。
- 治疗以靶向药物为核心，BRAF突变者首选**维莫非尼**，野生型可用干扰素- α 或MEK抑制剂，难治性病例需联合免疫调节或放疗。预后差异大，5年生存率约60%~90%，心脏或中枢受累者预后较差。需与LCH、Rosai-Dorfman病等鉴别，强调多学科协作管理。
- ECD的**预后差异较大**，心脏或中枢神经系统受累者预后较差。BRAF抑制剂可显著改善符合条件的患者生存率。

临床表现

ECD 的临床表现**异质性**较高，可出现无症状的骨病变，也可出现危及生命的多器官功能衰竭。其具体取决于所涉及的特定器官系统。

50%的患者以骨痛作为首发症状，多表现为**对称性长骨骨痛**（股骨、胫骨、肱骨远端），下颌骨、肋骨亦可受累，但较为罕见。

累及心血管系统：出现限制性心肌病、心肌缺血。

累及中枢神经系统：出现**尿崩症**（下丘脑-垂体受累）、小脑共济失调。

累及肾脏：“**毛茸茸肾**”、肾积水。

累及肺部：**间质纤维化**、胸膜增厚。

累及皮肤：黄色瘤样皮疹（眼睑、躯干）、黏膜溃疡。

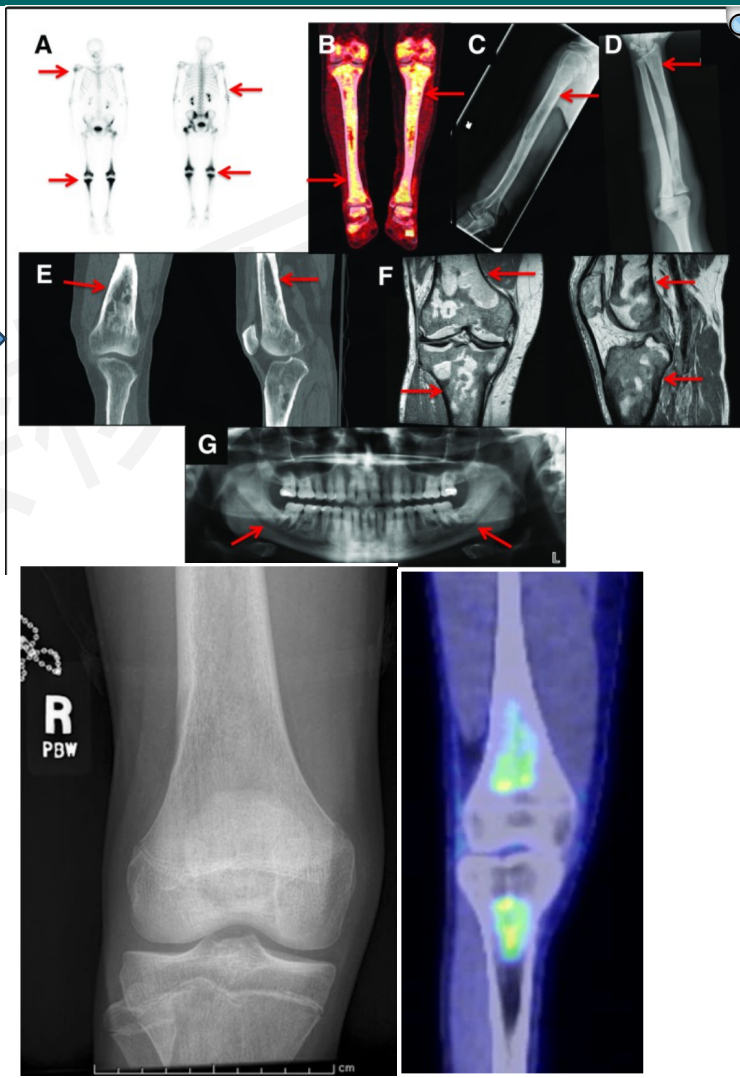
累及内分泌系统：甲状腺功能减退（纤维化浸润）、睾丸/肾上腺受累。

影像表现

骨累及：

- X线/CT：长骨（股骨、胫骨）对称性 骨皮质增厚+髓腔**硬化**（“骨中骨征”），干骺端为主。
- MRI：T1低信号、T2不均匀高信号，增强后强化。
- 骨扫描（ ^{99m}Tc -MDP）：长骨对称性放射性浓聚（“双轨征”）。

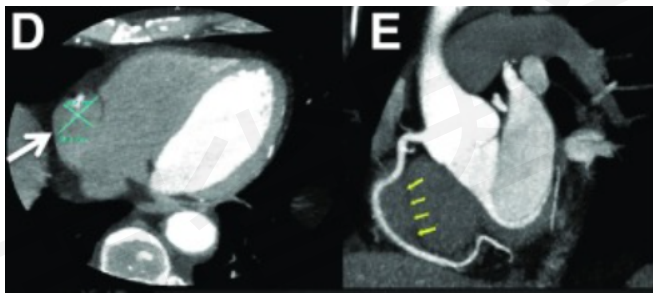
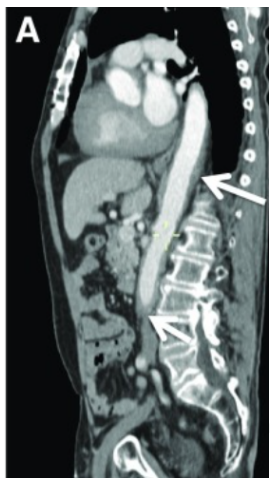
- 也可**非硬化**表现



影像表现

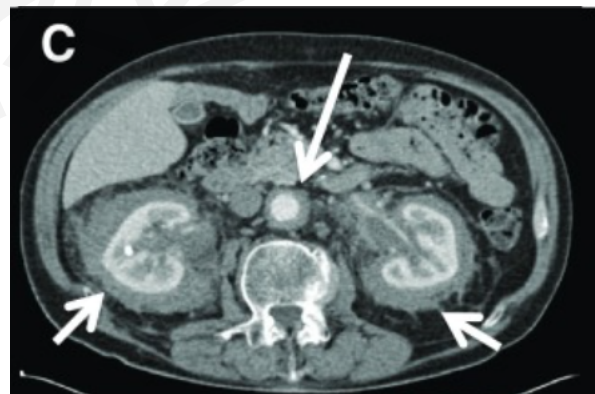
心血管累及：

CT/MRI：心包均匀增厚（ $>2\text{mm}$ ，“外套样包裹”），主动脉周围软组织影（“主动脉套袖征”），心房肿块。



肾脏累及：

CT：肾周脂肪浸润（“毛茸茸肾”）



影像表现

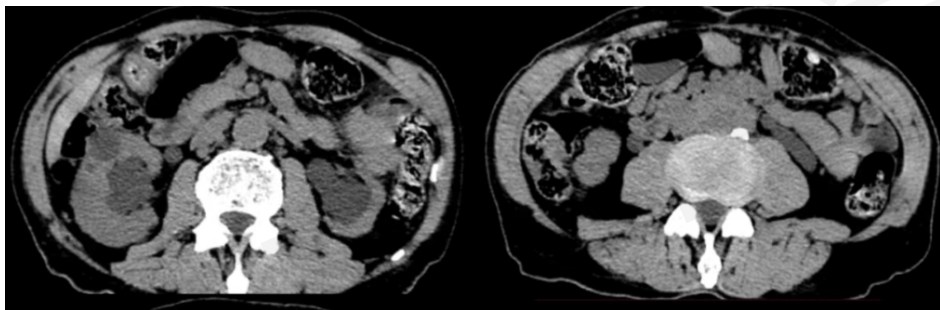
腹膜后累及：

腹膜后纤维化是一种以腹膜后纤维组织增生为特征的慢性炎症性疾病，通常包绕腹主动脉、下腔静脉及输尿管，导致压迫症状（如肾积水）。

平扫CT：

- 软组织密度肿块。
- 输尿管受累时可伴 肾盂输尿管积水。
- 主动脉或髂动脉可因纤维组织包绕而狭窄。

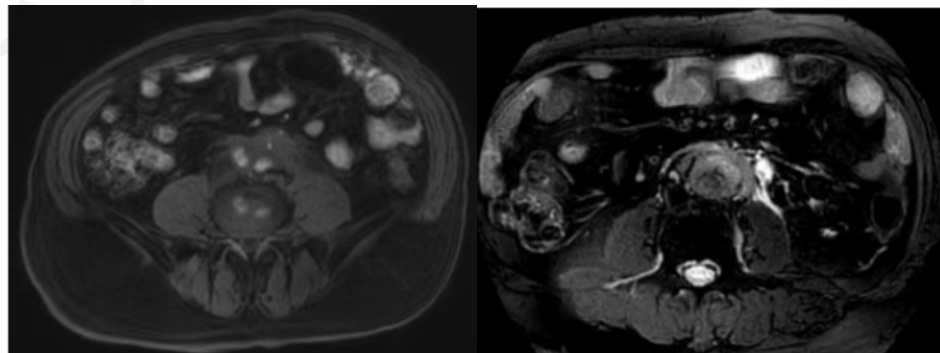
增强CT： **炎性活动期**强化明显， **慢性纤维化期**强化减弱。



MRI：

T1WI等或稍低信号，T2WI活动期高信号（水肿+炎症）慢性期低信号（纤维化为主）。

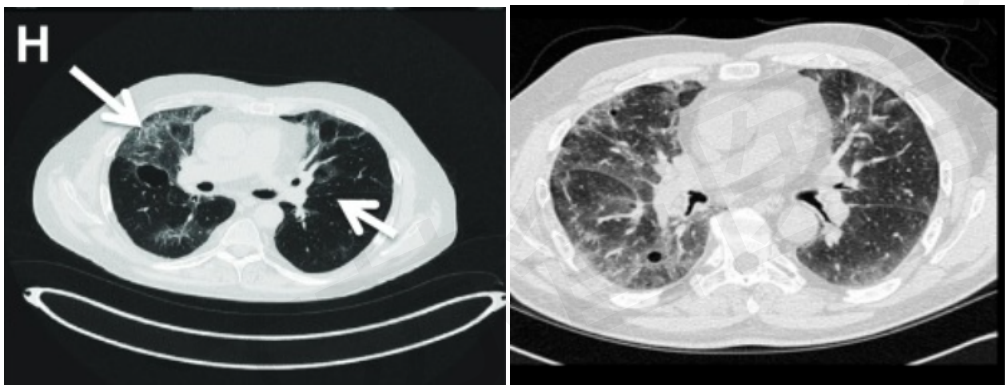
T2WI信号不均常与恶性相关。



影像表现

肺累及：

HRCT：小叶间隔增厚+磨玻璃影（“铺路石征”），
胸膜增厚，纵隔淋巴结通常无肿大。

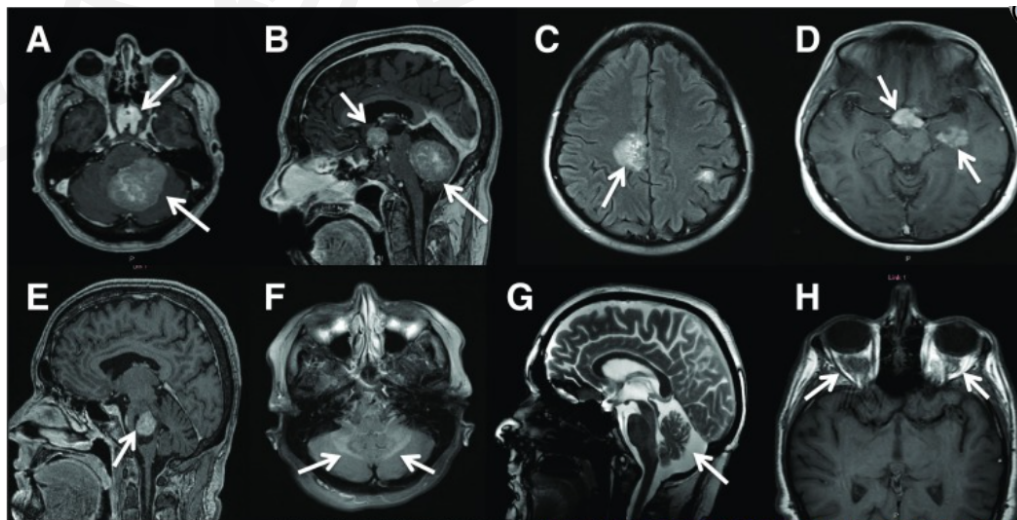


中枢神经系统累及：

- MRI：

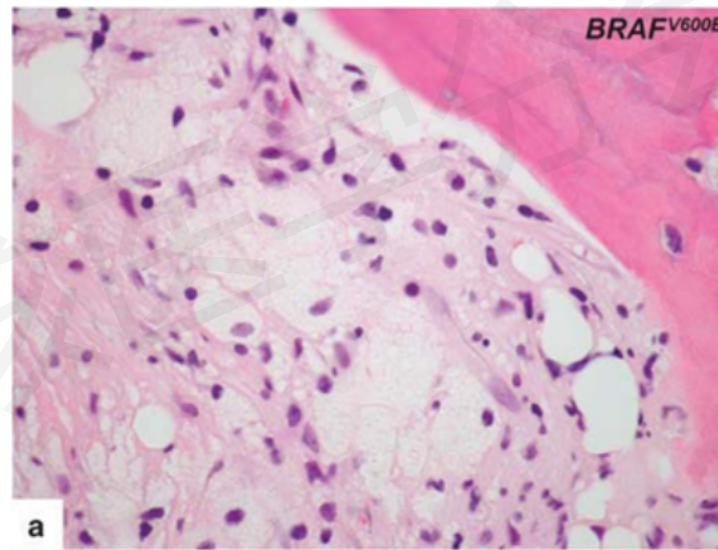
下丘脑-垂体：T1低信号、T2高信号，增强后强化（尿崩症）。

脑实质/脑膜：结节状或弥漫性强化病灶（小脑、脑桥常见）。



病理

- Erdheim-Chester 病的诊断标准：
 - 1.镜下：泡沫样组织细胞（CD68+、CD163+），CD1a-、Langerin-（区别于朗格汉斯细胞增生症）。
 - 2.免疫组化：BRAF V600E突变检测（约50%阳性）。
- 然而，ECD病变的细胞组成可以是异质性的，经典的泡沫状组织细胞不一定在所有病例中都可见。



一例携带BRAF V600E突变且具有轻度纤维化背景的病例，富含脂质的组织细胞倾向于形成松散的簇，炎症细胞很少。

鉴别诊断

ECD与朗格汉斯细胞组织细胞增生症（LCH）均属于组织细胞增生性疾病，且二者均可出现累及单个或多个器官的情况，故而首先应该将二者鉴别。

LCH朗格汉斯细胞组织细胞增生症（LCH）是一种罕见的克隆性组织细胞增生性疾病，以朗格汉斯细胞（Langerhans cells）异常增殖和浸润为特征。LCH可累及单个或多个器官，临床表现多样，从自限性病变到全身性侵袭性疾病均可发生。

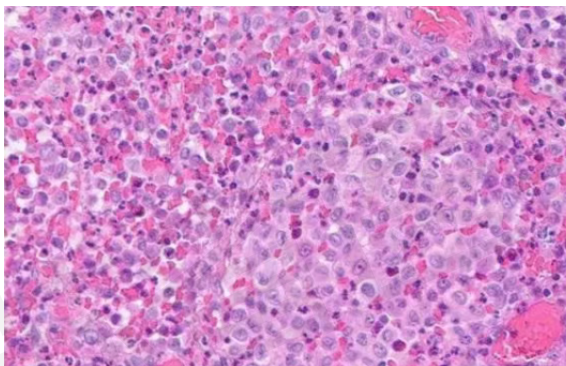
二者主要通过病理鉴别：

特征	ECD	LCH
组织细胞类型	泡沫样组织细胞（非朗格汉斯细胞）	朗格汉斯细胞（Birbeck颗粒+）
免疫组化标志物	CD68+、CD163+，CD1a-、Langerin-	CD1a+、Langerin（CD207）+、S100+
BRAF V600E突变	约50%阳性	50%~60%阳性
电镜特征	无Birbeck颗粒	可见Birbeck颗粒（网球拍样结构）

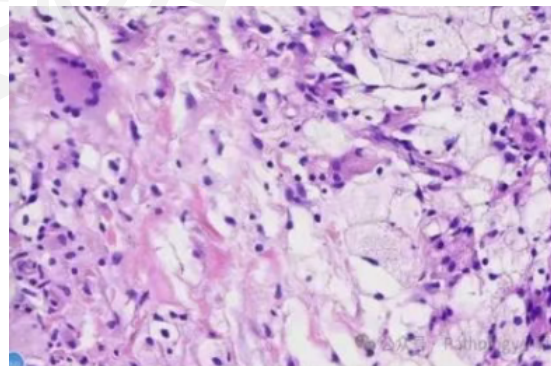
鉴别诊断

镜下观：

LCH



ECD



骨累及鉴别诊断

骨嗜酸性肉芽肿（Eosinophilic Granuloma of Bone, EGB）是朗格汉斯细胞组织细胞增生症（LCH）的一种局限型表现，多见于儿童和青少年，成人也可发病。

影像学表现

1.X线

溶骨性破坏：边界清晰，呈“穿凿样”或“地图样”骨质缺损。

2.CT

1. 更清晰显示骨质破坏范围及软组织受累情况。

3.MRI

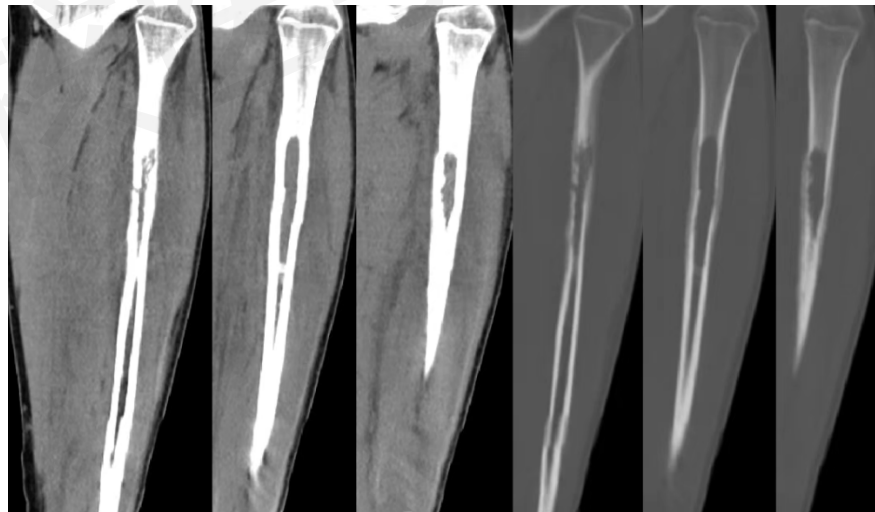
1. T1低信号、T2高信号，增强后强化，可显示周围骨髓水肿及软组织炎症。

病理学特征

• 镜下表现：

- 大量 **朗格汉斯细胞**（特征性：核沟、咖啡豆样核）。
- 混合浸润的 嗜酸性粒细胞（关键诊断依据）、淋巴细胞、巨噬细胞。
- 可见多核巨细胞和坏死区。
- 免疫组化：朗格汉斯细胞表达 CD1a、S-100、**Langerin**

(CD303)



心脏累及鉴别诊断

结核性心包炎（Tuberculous Pericarditis）是结核分枝杆菌感染心包引起的慢性炎症，常导致心包增厚、积液，甚至缩窄性心包炎。

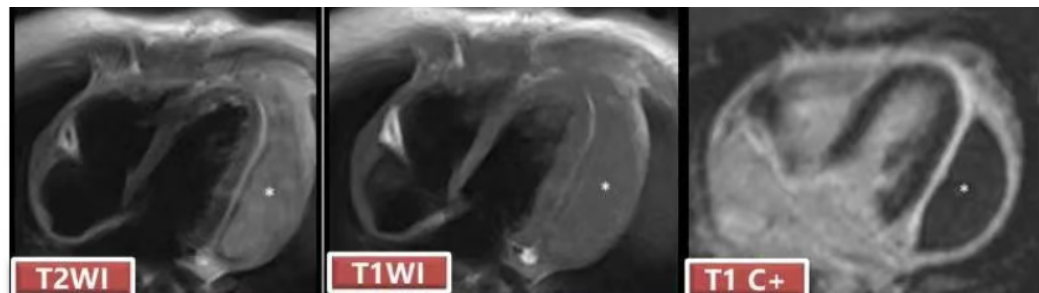
CT表现

- 心包增厚：
 - 弥漫性或局灶性增厚（ $>4\text{mm}$ ），可伴钙化（CT对钙化敏感）。
- 心包积液：
 - 密度稍高于水（ $20\text{-}40\text{HU}$ ），因富含蛋白质和细胞成分。
- 心包强化：
 - 增强CT可见心包膜不均匀强化（炎症活动期）。



MRI表现

- 心包增厚与积液：
 - T1WI：增厚心包呈等或稍低信号，积液呈低信号。
 - T2WI：积液高信号，纤维素渗出呈条索状中等信号。



肾累及鉴别诊断

肾**淋巴瘤**（Renal Lymphoma）的影像学表现多样，通常为继发性（全身淋巴瘤累及肾脏），原发性肾淋巴瘤罕见。根据肿瘤细胞增殖模式不同可分为多发结节型、腹膜后浸润型、弥漫浸润型、单发肿块型、肾周型、肾孟型。其中以**多发结节型**（50%-60%）最常见。

影像学表现

- 1.CT：双肾多发低密度结节，增强后轻度强化（低于正常肾实质），肾脏轮廓保留，无钙化。
- 2.MRI：T1WI等或稍低信号，T2WI稍高信号（低于肾囊肿）。DWI：高信号（细胞密集），ADC值低（与肾癌重叠）。增强：轻-中度延迟强化（与肾髓质相仿）。
- 3.PET/CT：多出现FDG高摄取（SUVmax常 > 10 ），伴全身其他淋巴结/器官（如脾、骨髓）可能受累。

肾淋巴瘤影像以 多发低强化结节、弥漫浸润增大、FDG高摄取 为特征，结合“无坏死、血管包绕、淋巴结肿大”等征象可与肾癌鉴别。确诊需病理，治疗以全身化疗为主。

