

鉴别,由于血管瘤出血后含铁血黄素的沉积,在病灶周围常有环形的短 T_2 信号,增强明显而均匀强化,有助于两者的鉴别。

参考文献:

- [1] Isiklar I, Leeds NE, Fuller GN, et al. Intracranial metastatic melanoma: correlation between MRI imaging characteristics and melanin content[J]. AJR, 1995, 165(6): 1503-1512.
- [2] Turhan T, Oner K, Yurtseven T, et al. Spinal meningeal melanocytoma: report of two cases and review of the literature[J]. J Neurosurg, 2004, 100 (3): 287-290.

- [3] Mineo JF, P-Ruchoux MM, Pasquier D, et al. Primitive emalignant melanoma arising in a spinal nerve root: a case report[J]. Neurochirurgie, 2006, 52(2): 133-137.

(收稿日期: 2010-05-12 修回日期: 2010-12-28)

• 病例报道 •

基底细胞痣综合征一例

宋君, 黄科峰, 黎昌华, 周怡, 韩俊玲

【中图分类号】R814. 42; R816. 98 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2011)04-0469-01

基底细胞痣综合征(basal cell nevus syndrome, BCNS)又名 Gorlin 综合征、多发性基底细胞癌、痣样基底细胞癌、多囊肿、痣样基底细胞瘤综合征等^[1], 是由易恶变为基底细胞癌的多发性基底细胞痣、多发颌骨囊肿、脊柱和肋骨畸形、颅内钙化以及其他缺陷所组成的一种复杂少见的综合征。

病例资料 患者, 男, 18 岁, 学生, 右侧颌面部反复肿胀 5 年, 曾口服消炎药可缓解。查体: 发育正常, 智力正常, 右足底可见褐色小凹陷, 患者无家族史。

影像检查资料: 曲面断层片见右侧下颌角磨牙区可见多发囊状骨质破坏缺损区, 考虑多发囊肿(图 1); 胸片可见左侧第 5 叉状肋(图 2); 头颅 CT 见大脑镰及小脑幕广泛钙化(图 3)。患者右侧下颌骨囊肿行手术治疗, 术中见囊内大量豆渣样物, 病理诊断: 多发性角化囊肿(右侧下颌骨)。

讨论 BCNS 的发病机制尚不完全清楚, 大多认为是一种常染色体显性遗传性疾病, 其外显率和表现度不同, 有家族史, 也可散发^[2], 为一种罕见的综合征, 其发病率为 1/56000^[3], 男女发病比例约 3: 1。本综合征目前已知有皮肤、骨骼、眼、神经、生殖等 6 个主要器官系统, 其中以多发基底细胞痣、颌骨囊肿、手掌或足底角化不良和骨骼异常最常见。一般认为, 只要有 3 项符合即可诊断本征^[2]。①皮肤改变: 为在儿童期或青春期在暴露或非暴露区皮肤出现多发性痣样基底细胞痣或皮肤多发性良性囊肿和肿瘤, 如上皮囊肿、脂肪瘤、纤维瘤等; ②足跖和手掌皮肤角化不良: 足跖和手掌皮肤角化不良性小窝, 常见于儿童和青春期, 数目多, 直径 0.1~0.3 cm。因皮肤角质缺损, 毛细血管扩张, 故呈红色, 加压变白。其原因是表皮基底细胞分化为棘细胞, 角质形成过程中的酶功能缺陷所致; ③多发性颌骨囊肿: 以下颌骨角化囊肿多见, 是 X 线检查最突出的临床表现; ④骨骼系统异常: 包括肋骨分叉, 掌和拇指骨末节缩短、脊柱后凸、侧凸或骨性结合等; ⑤其它: 可有先天

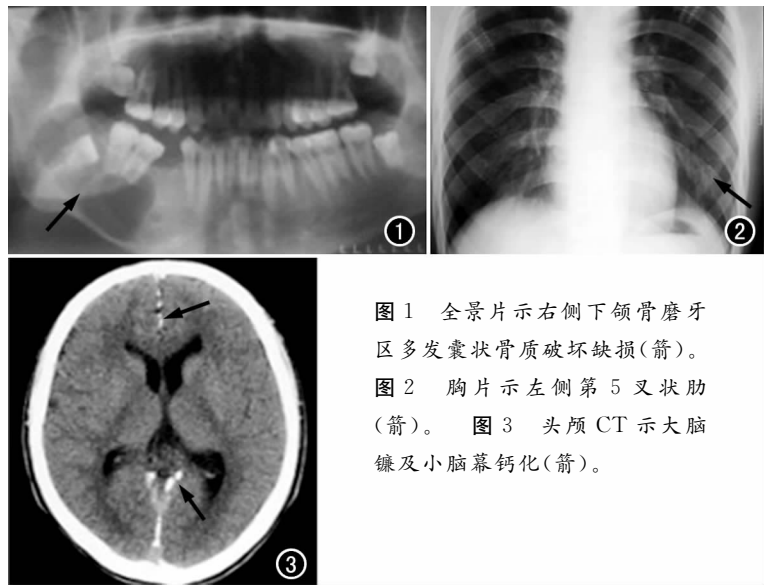


图 1 全景片示右侧下颌骨磨牙区多发囊状骨质破坏缺损(箭)。
图 2 胸片示左侧第 5 叉状肋(箭)。
图 3 头颅 CT 示大脑镰及小脑幕钙化(箭)。

性脑积水、硬脑膜钙化、隐睾、先天失明、发育迟缓、脉络膜裂和视神经缺陷等。

本例患者符合后 4 项改变, 可诊断为 BCNS, 追问无家族史, 应为散发病例。由于本病表现度不同, 症状表现各异, 影像学检查有重要价值, 临床遇见儿童和青少年患有颌骨囊肿的病例, 需怀疑与本病有关, 应做相关影像检查以提供充足的诊断依据。

参考文献:

- [1] 沈天真, 陈星荣. 神经影像学[M]. 上海: 上海科学技术出版社, 2003. 265.
- [2] 白振西, 顾晓明, 彭品祥. 基底细胞痣综合征(附 24 例报告)[J]. 实用口腔医学杂志, 2002, 18(1): 51-53.
- [3] Melo ES, Kawamura JY, Alves CA, et al. Imaging modality correlations of an odontogenic keratocyst in the nevroid basal cell carcinoma syndrome: a family case report[J]. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod, 2004, 98(2): 232-236.

(收稿日期: 2010-06-23)