



首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

遗传性肝病的影像学诊断

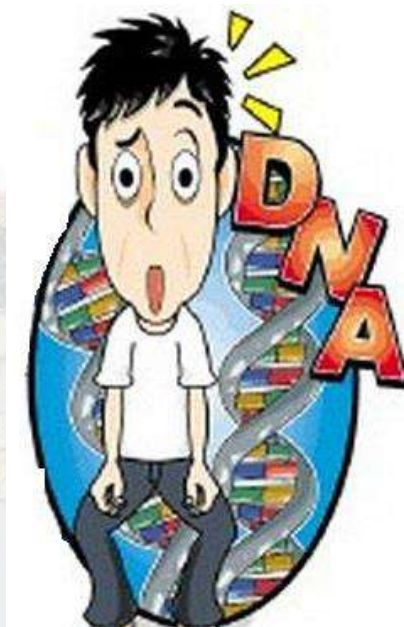
首都医科大学附属北京佑安医院放射科

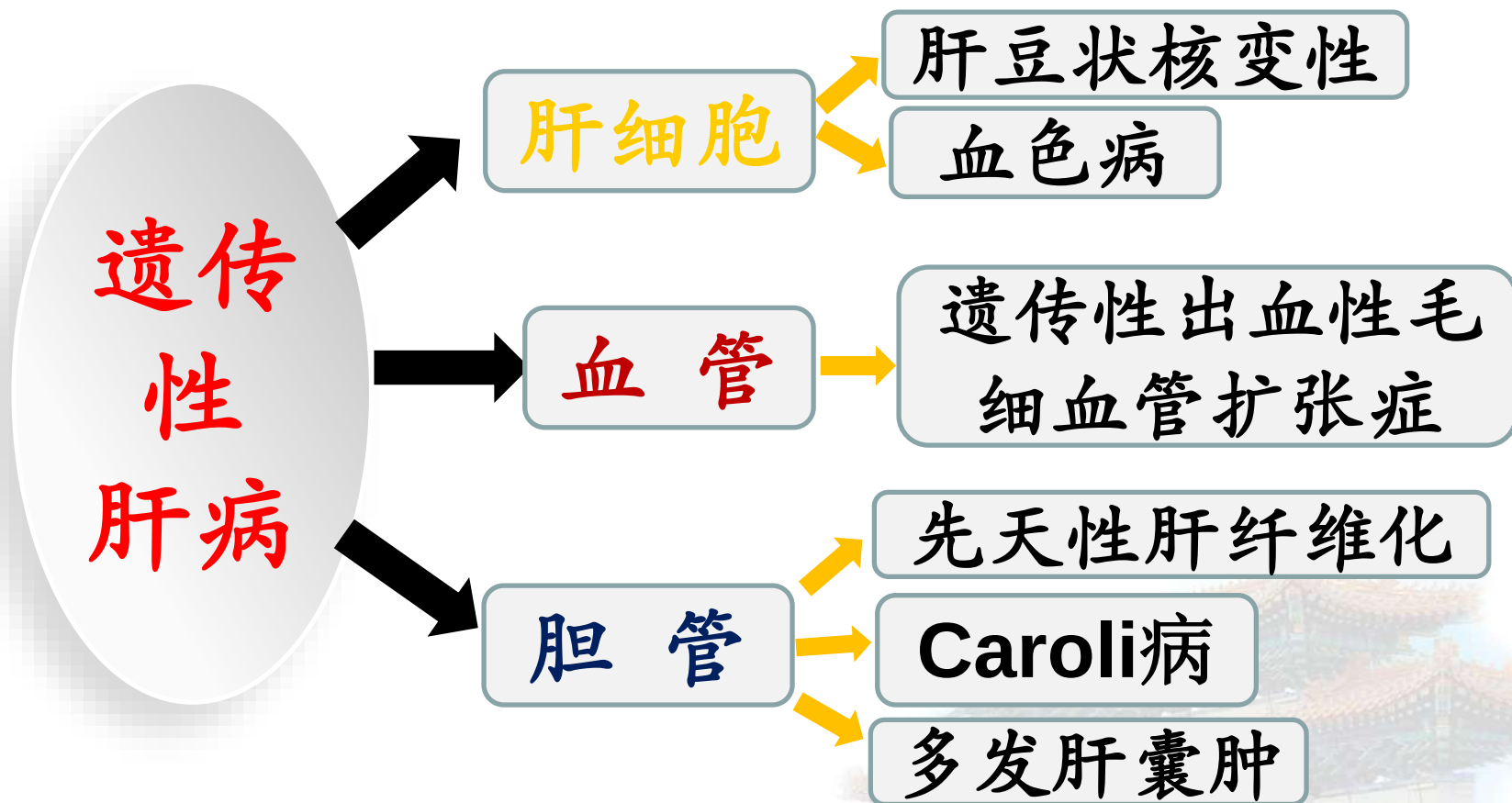
主任医师 宋文艳



定义

凡基因突变导致肝胆功能异常或结构异常的遗传性疾病，均可称为遗传性肝病。







首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

肝豆状核变性



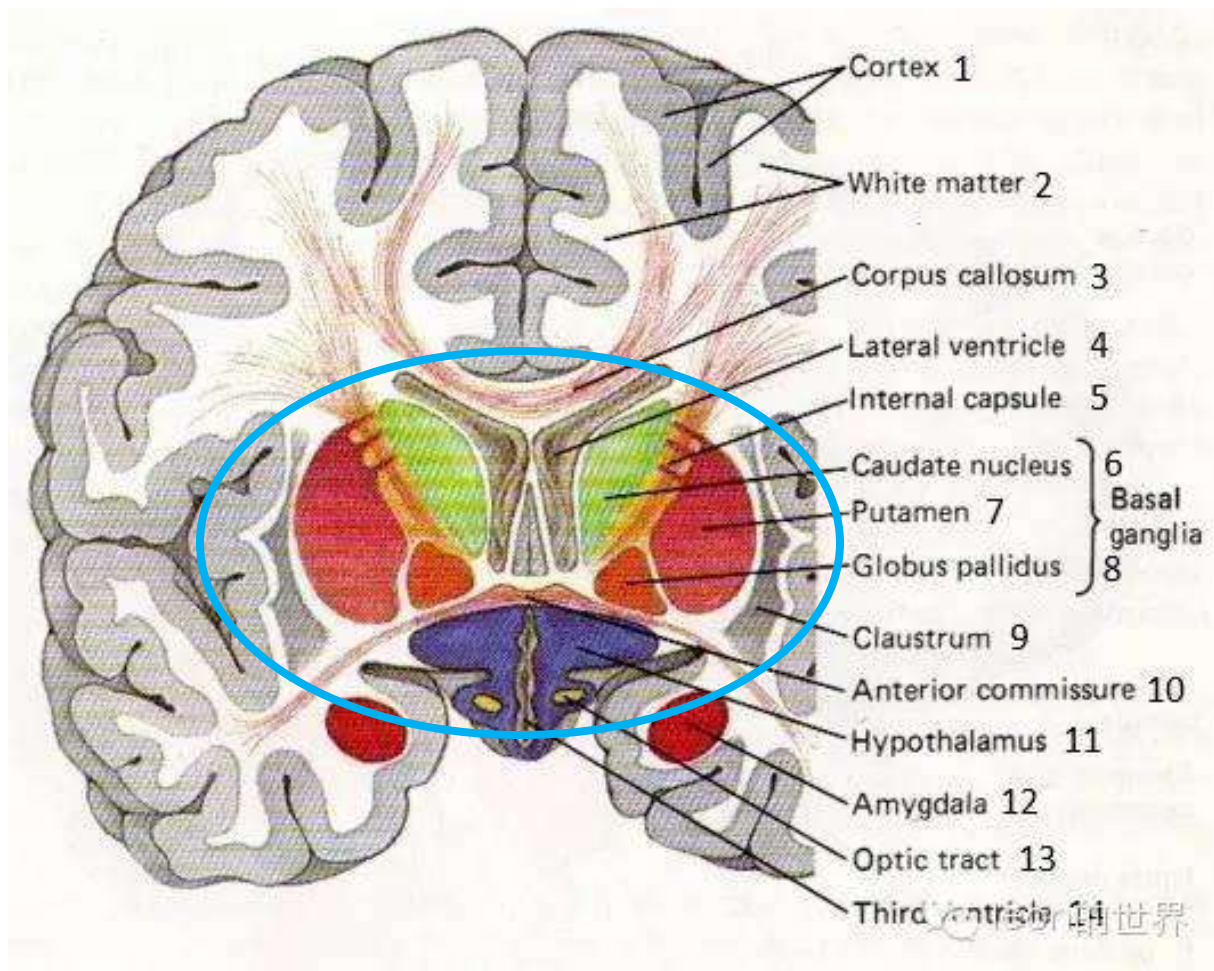


肝豆状核变性（hepatolenticular degeneration, HLD）：又称 Wilson disease (WD)，是一种常染色体基因缺陷所致的隐性遗传性铜代谢障碍所引起的全身性疾病。

临床表现：肝脏损害、锥体外系症状与角膜色素环等。

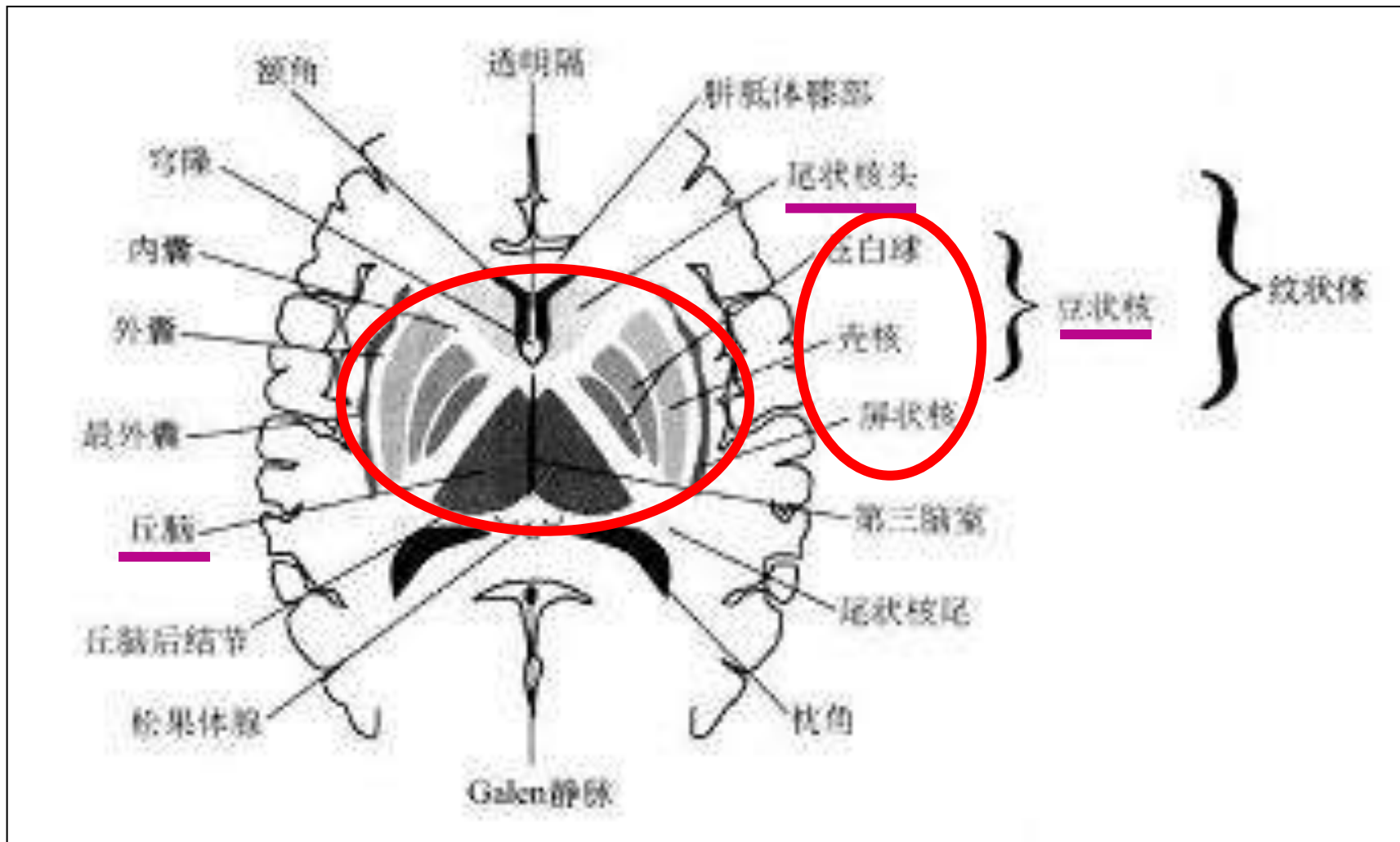


正常头颅



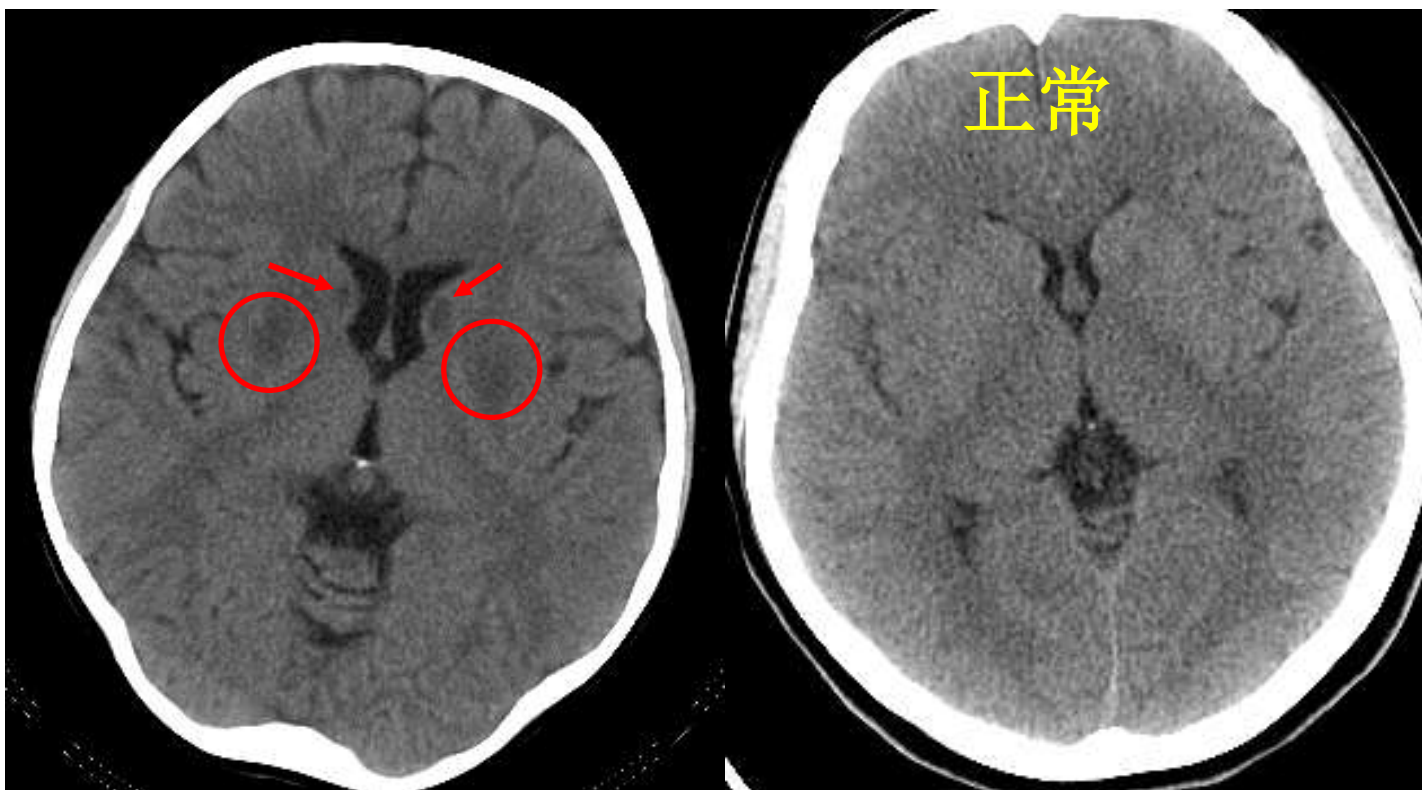


正常头颅解剖示意图





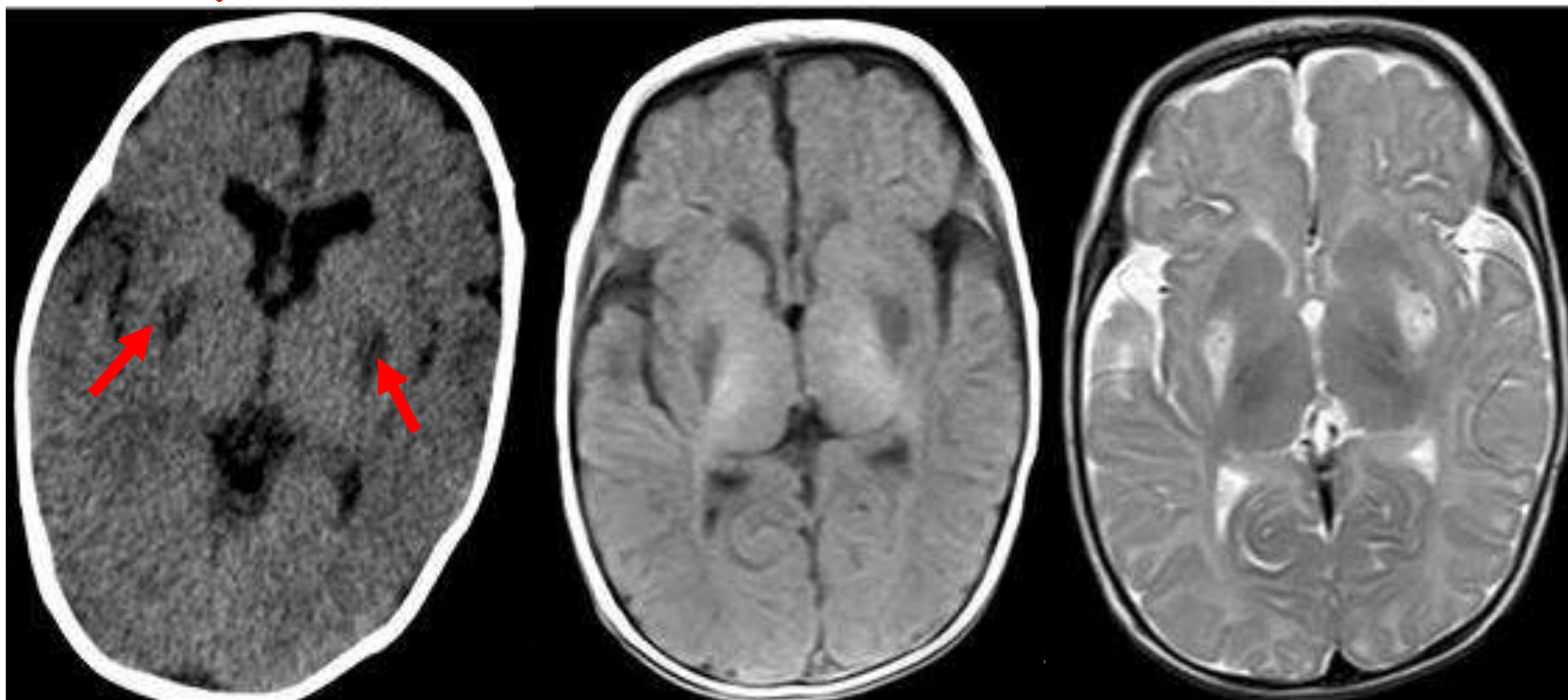
LHD的头颅CT表现



男，8岁，双手震颤。KF环阳性，铜蓝蛋白0.049g/L



八字征

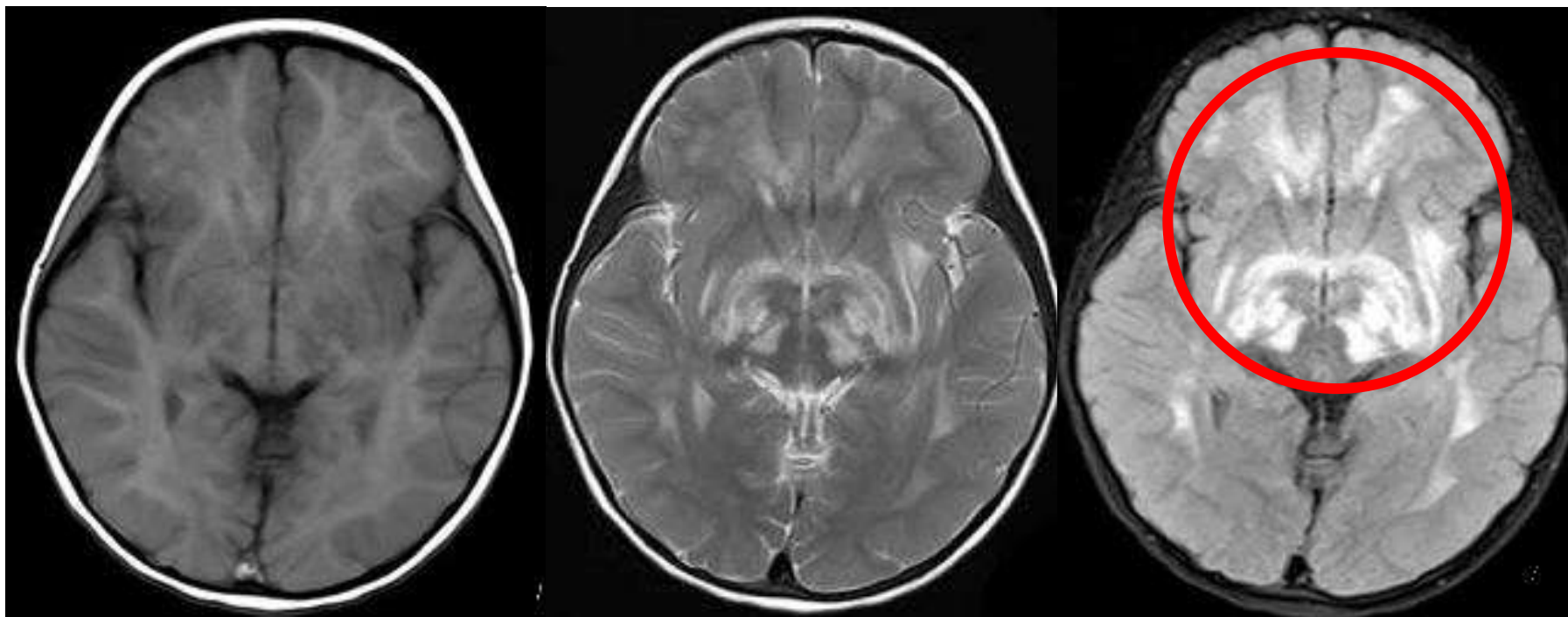


男，3个月，癫痫发作，铜蓝蛋白降低

肝豆状核变性颅内病变的影像及临床表现，《医学影像学》，2018，28（2）



蝴蝶展翅征

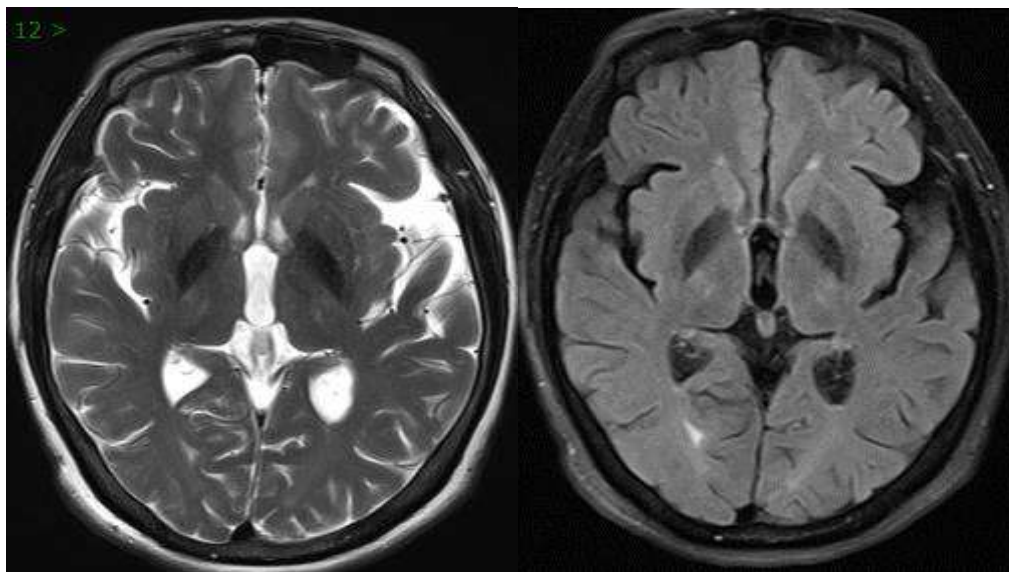


女，12岁，癫痫发作伴肢体运动障碍

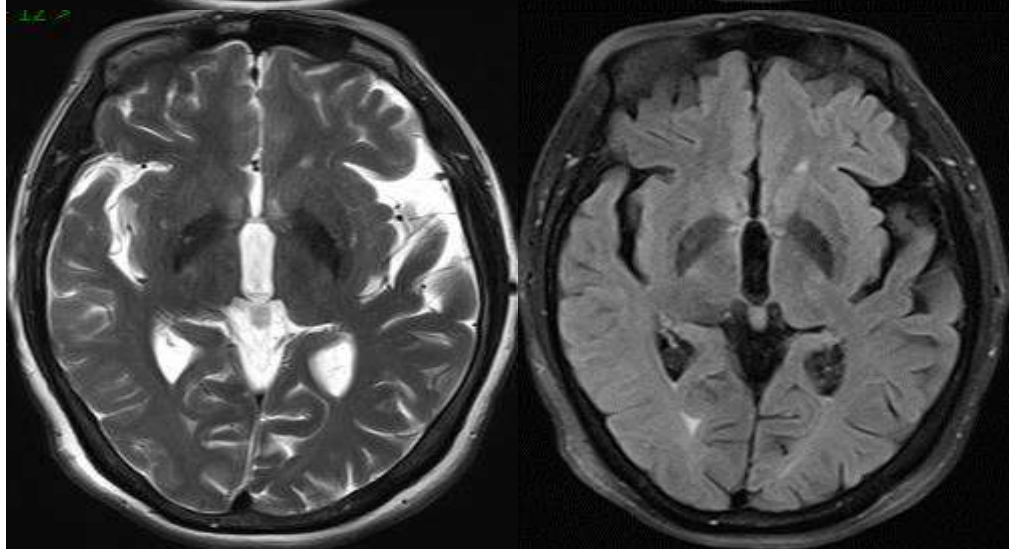
肝豆状核变性颅内病变的影像及临床表现，《医学影像学》，2018，28（2）



2014-2-6



2015-4-28



女，48岁，双下肢水肿，铜蓝蛋白0.02g/L。

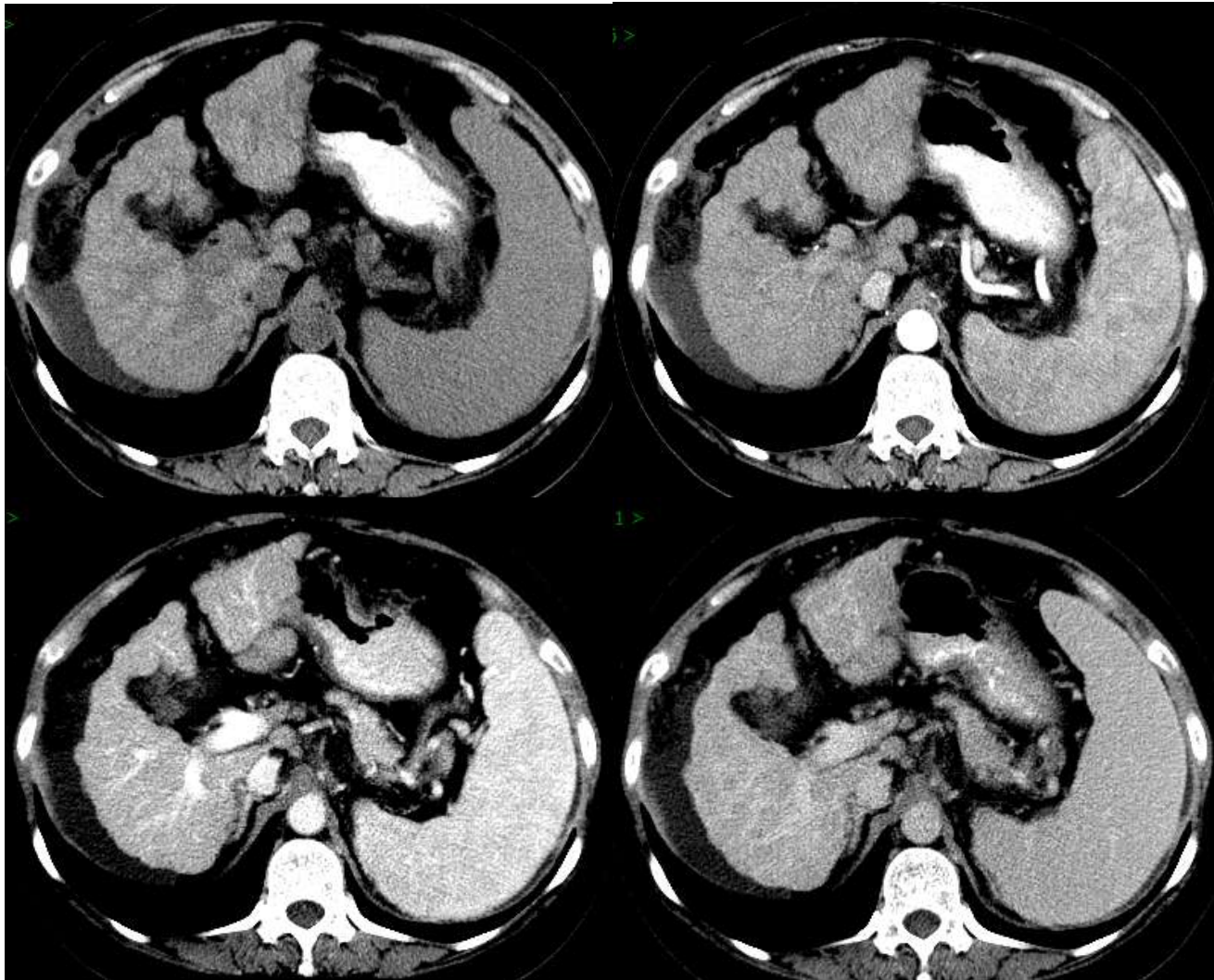


2014-01-26CT





2016-03-02CT





LDH颅脑影像表现：CT表现为双侧豆状核、尾状核及丘脑对称性低密度改变；MRI显示两侧豆状核对称性T1WI低信号、T2WI及FLAIR高信号，典型征象为“八字征”、“蝴蝶展翅征”；病变晚期由于铜沉积过多，顺磁性效应增加，T2WI出现混杂信号。

LDH肝脏影像表现：肝脏呈弥漫性慢性损害，病程超过3年出现肝硬化，MRI T1加权像上多发低信号结节被高信号间隔包围，形成一种独特的“蜂窝状模式”。



首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

血色病





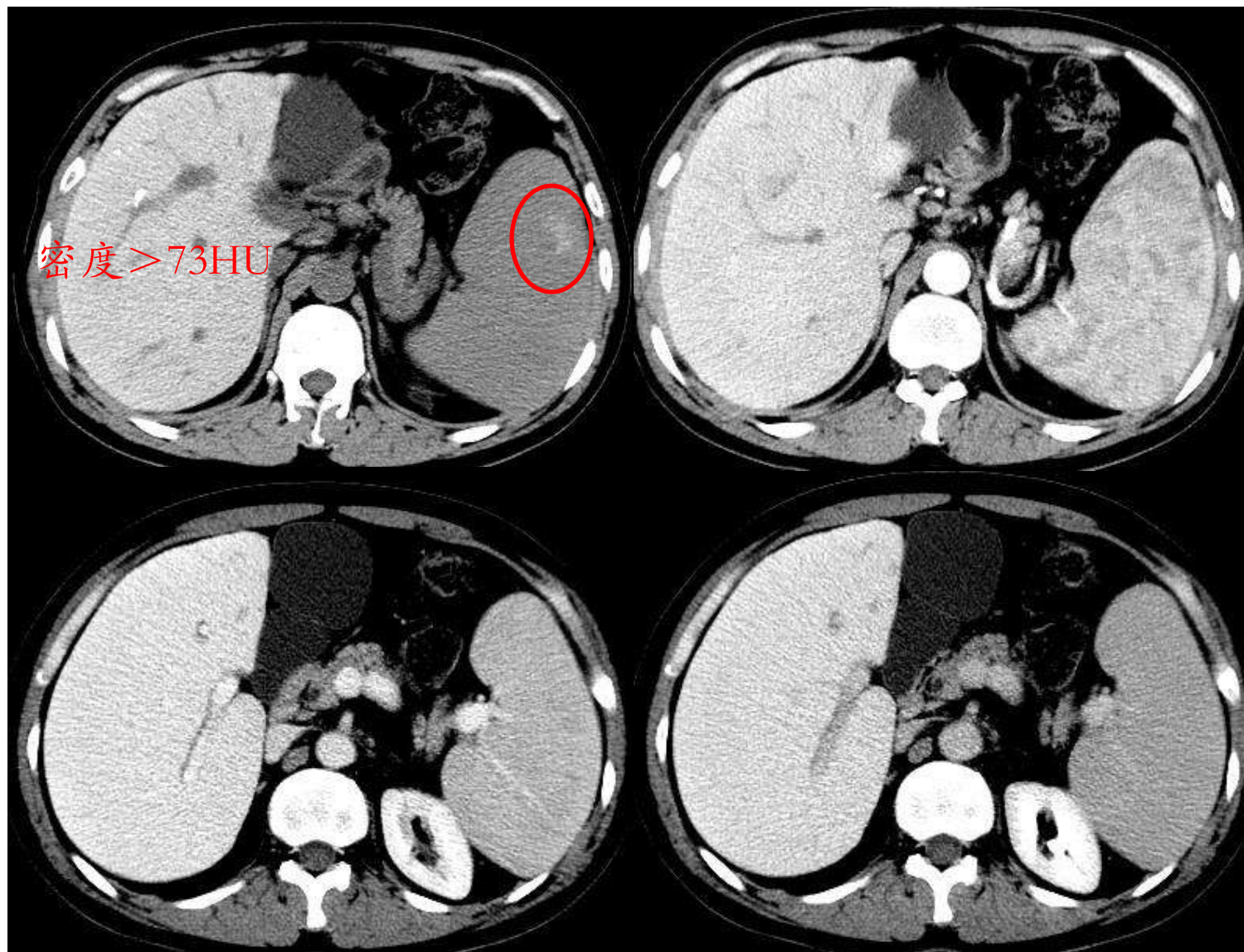
原发性血色病(hereditary hemochromatosis, HHC), 是先天性铁代谢障碍致体内铁过度蓄积, 形成肝硬化、糖尿病、心肌病、性功能减退、关节病与皮肤色素沉着等多系统表现的遗传性疾病。HHC属于常染色体隐性遗传。



指标	血色病	正常
血清铁 (mg/L)	1.8~3.0	0.5~1.5
总铁结合力 (mg/L)	2.0~3.0	2.5~3.7
转铁蛋白饱和度 (%)	80~100	20~50
血清铁蛋白 (μg/L)		
男	500~6000	20~300
女		15~250
肝含铁量 (mg/g)	10~30	0.3~1.8

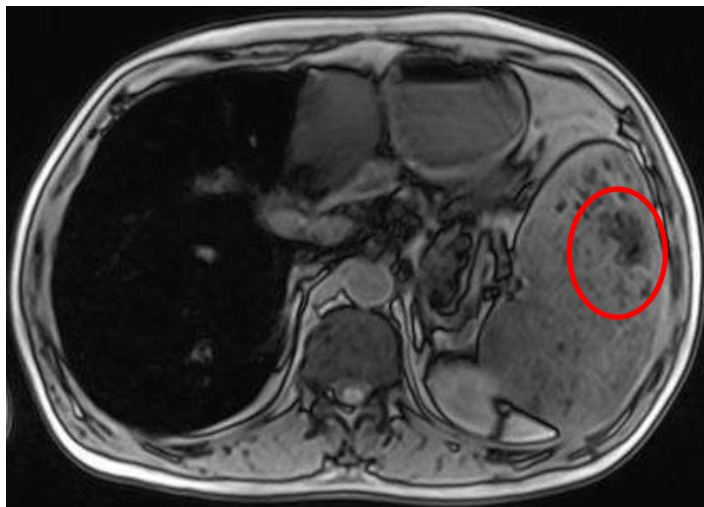


LHC的CT表现

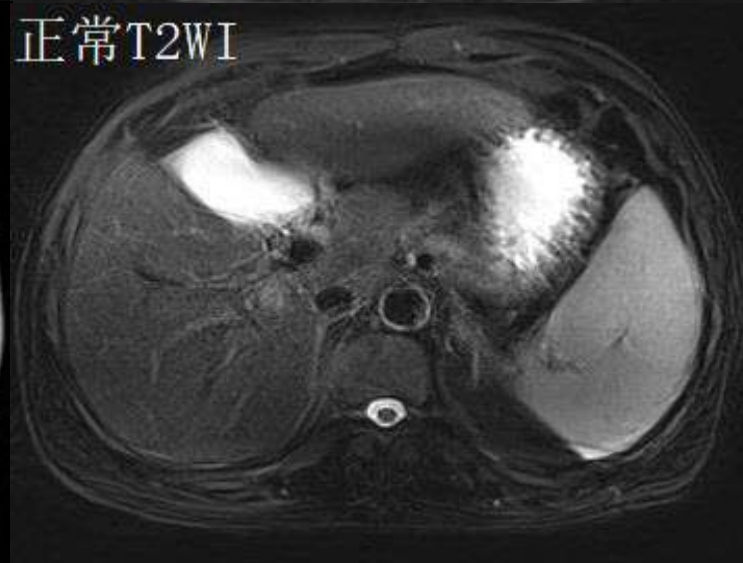
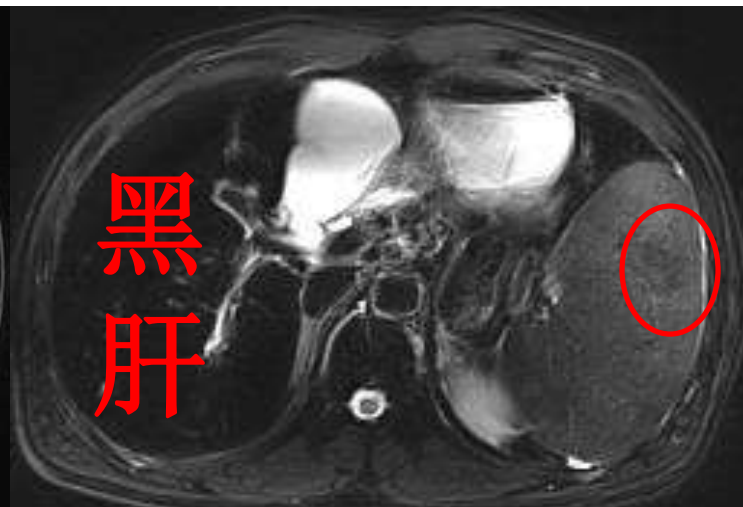




LHC的MR表现



正常T1

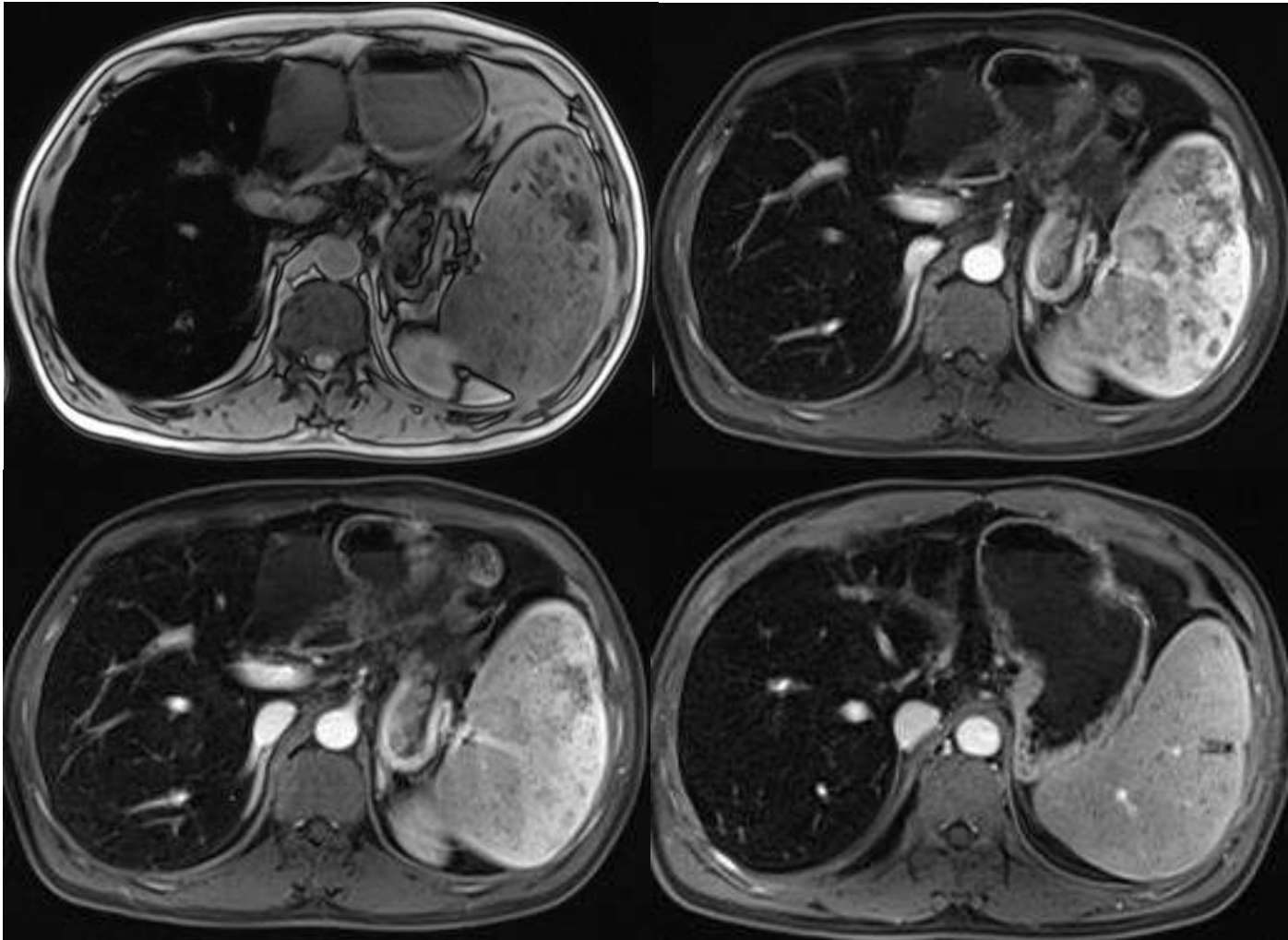


正常T2WI

黑肝

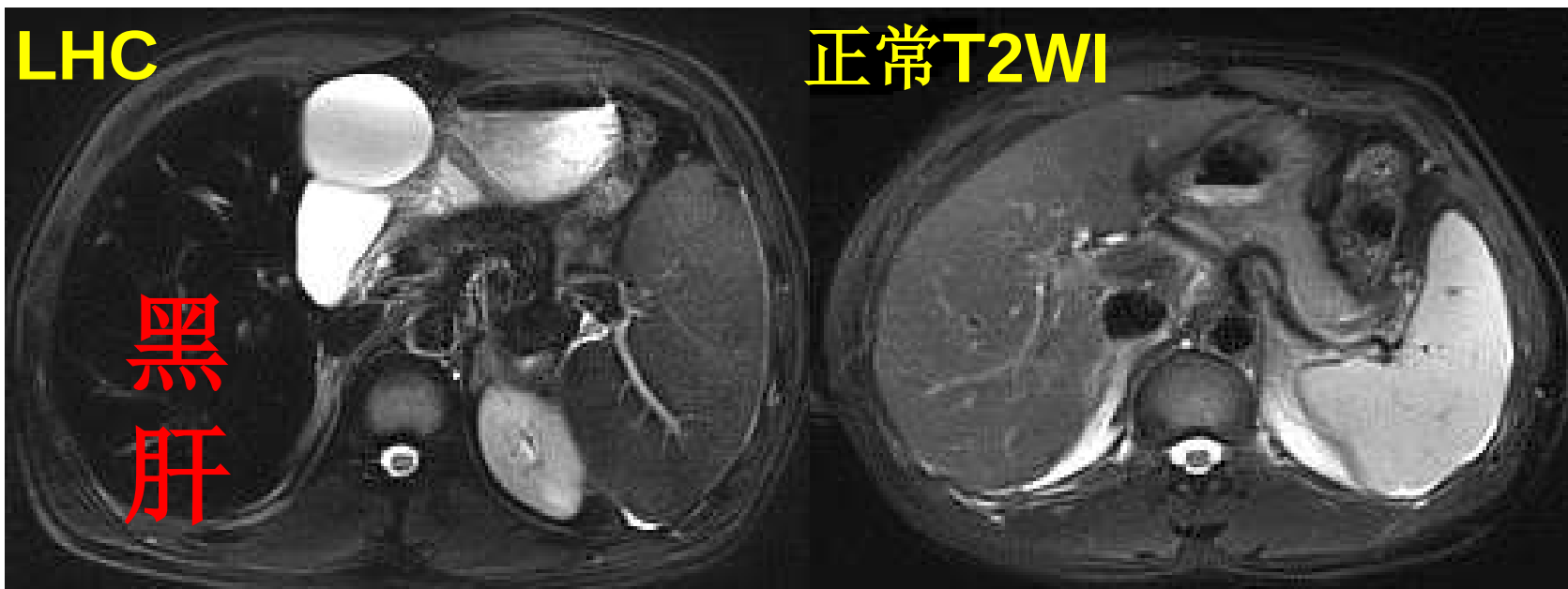


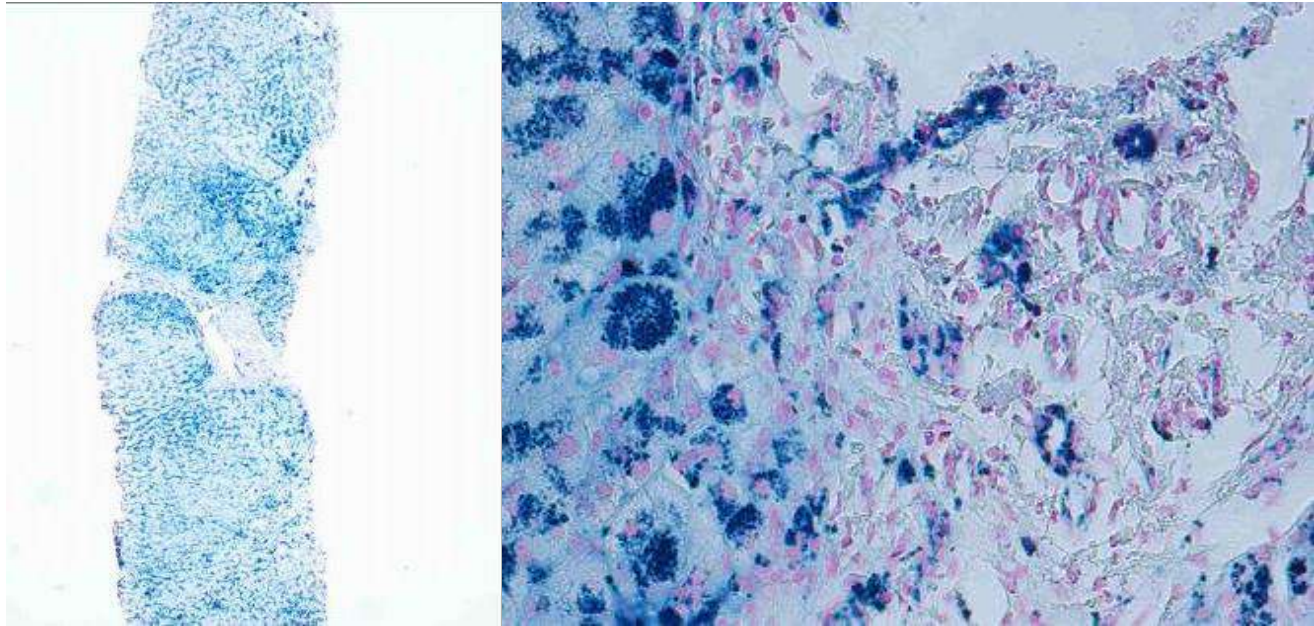
MR动态增强





LHC的MR表现

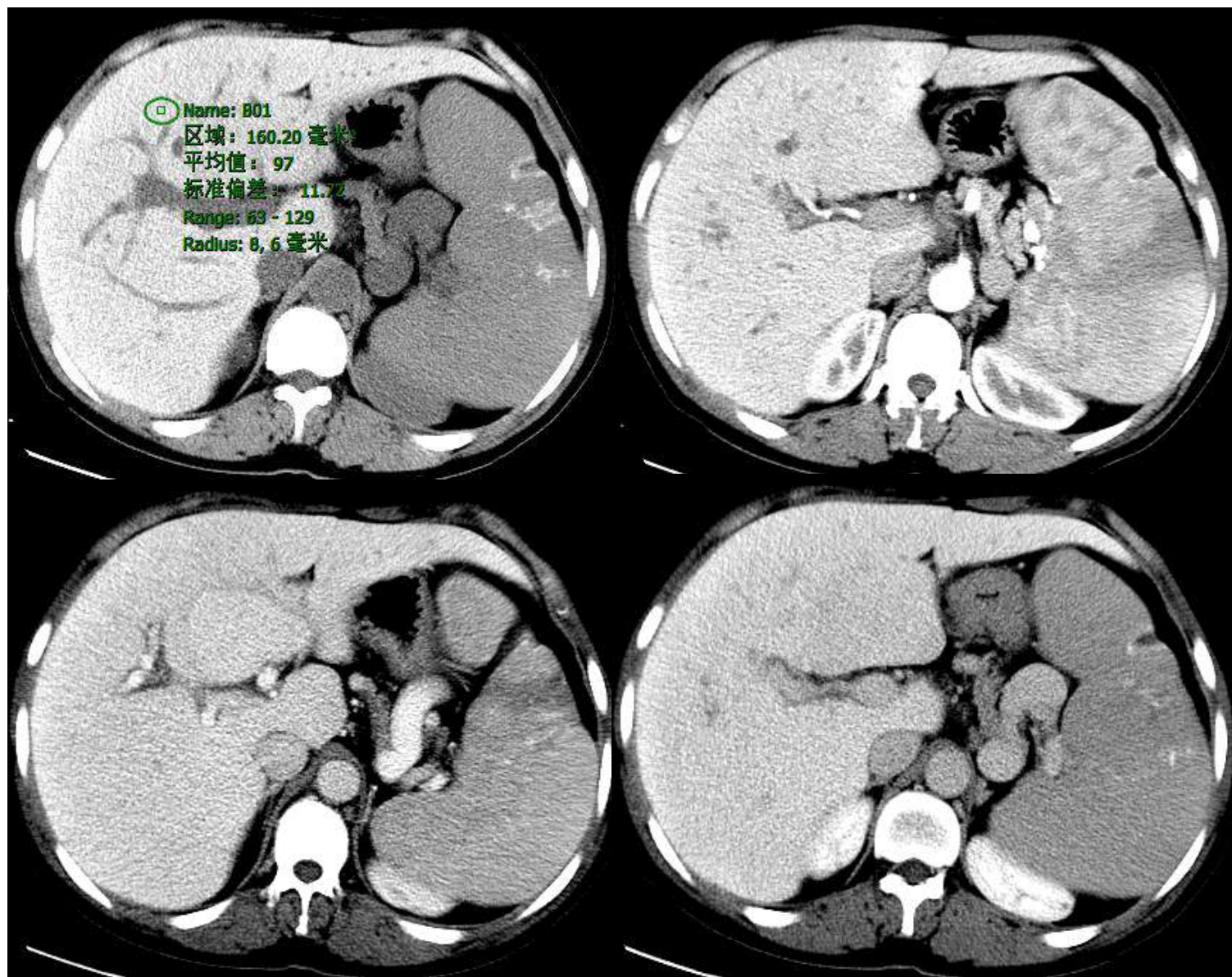




肝细胞及肝窦内弥漫性铁沉积



其弟弟的CT表现





LHC肝脏影像表现:

- 1、由于大量铁沉积，肝脏密度增高，CT表现为肝脏CT值弥漫性增高，大于73HU可以考虑LHC。
- 2、铁沉积导致顺磁性效应增加，T2时间明显缩短，T2WI显示肝脏信号明显减低（低于同层肌肉信号），呈典型的“黑肝”，增强三期肝实质强化减低；脾脏累及，病变部位T2WI信号减低。



首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

遗传性出血性毛细血管扩张症 (hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT)





遗传性出血性毛细血管扩张症（hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT）又名Osler-Rendu-Weber综合征，是人类第9对染色体显性遗传性血管发育异常的疾病，并以反复鼻出血、皮肤毛细血管扩张和内脏动静脉畸形为特征。





诊断标准:

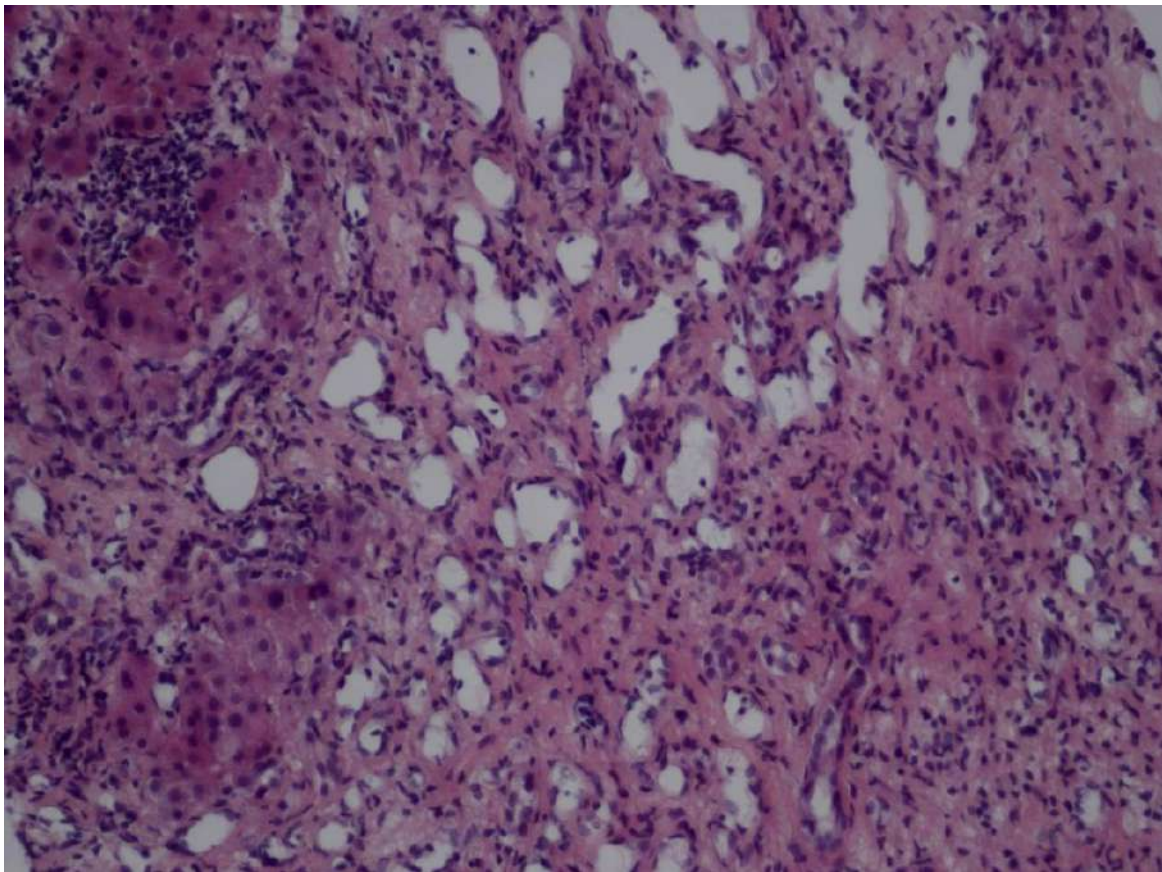
- 1、自发性或反复发作的鼻衄;
- 2、皮肤、黏膜毛细血管扩张;
- 3、**内脏损害;**
- 4、家族史。

具备上述4项中3项者即可确诊。

Diagnostic criteria for hereditary haemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome) .Am J Med Genet, 2000, 91: 66 -67. PMID: 10751092



病理改变

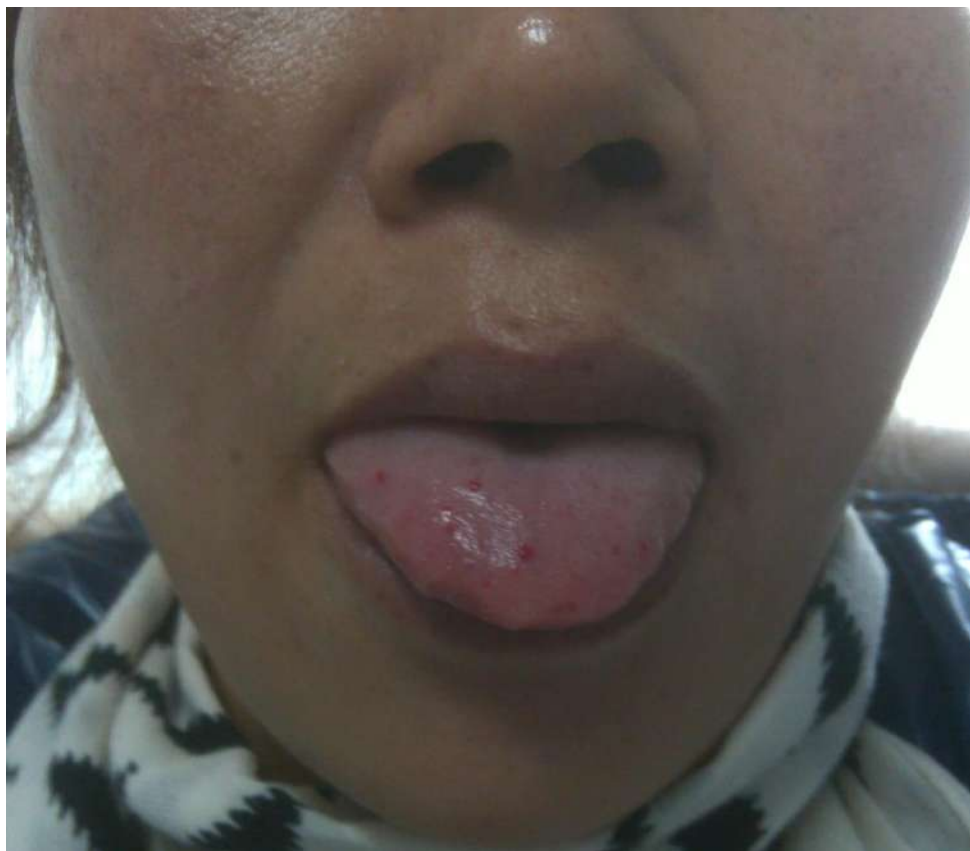


纤维组织及毛细血管增生，周围正常肝细胞索萎缩，增生的血管腔扩大，呈血管瘤样改变。



首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

皮肤黏膜病变





分流类型及临床表现

(1) 肝动脉-肝静脉分流:

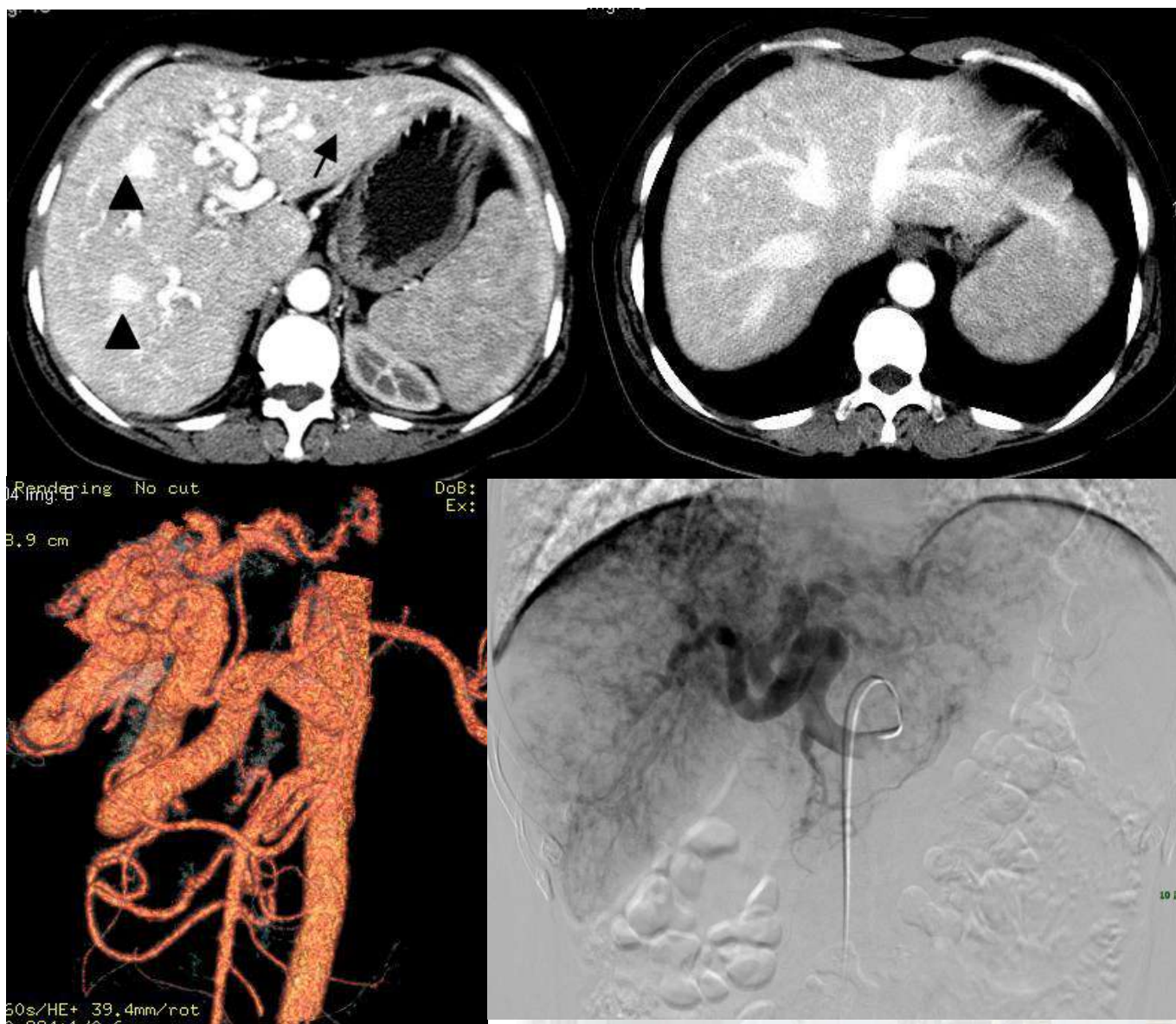
充血性心力衰竭; 肝硬化。

(2) 肝动脉-门静脉分流: 门脉高压。

(3) 门静脉-肝静脉分流: 肝硬化, 肝性脑病。



A-V shunt





A-P shunt





P-V shunt





胆道受侵





HHT肝脏受累影像表现：

- 1、动脉-静脉分流：增强动脉期肝静脉提前显影，管腔增宽，肝实质内多发异常强化结节。
- 2、动脉-门脉分流：增强动脉期门静脉提前显影，肝实质内见多发结节状强化灶。
- 3、门脉-静脉分流：门脉和肝静脉之间形成交通，表现为异常血管团。
- 4、由于肝动脉异常扩张，肝门胆管受压，肝内胆管扩张；由于胆道缺血坏死，在肝内形成大小不等的湖样结构，即胆汁瘤形成。



首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

先天性肝纤维化 (congenital hepatic fibrosis, CHF)





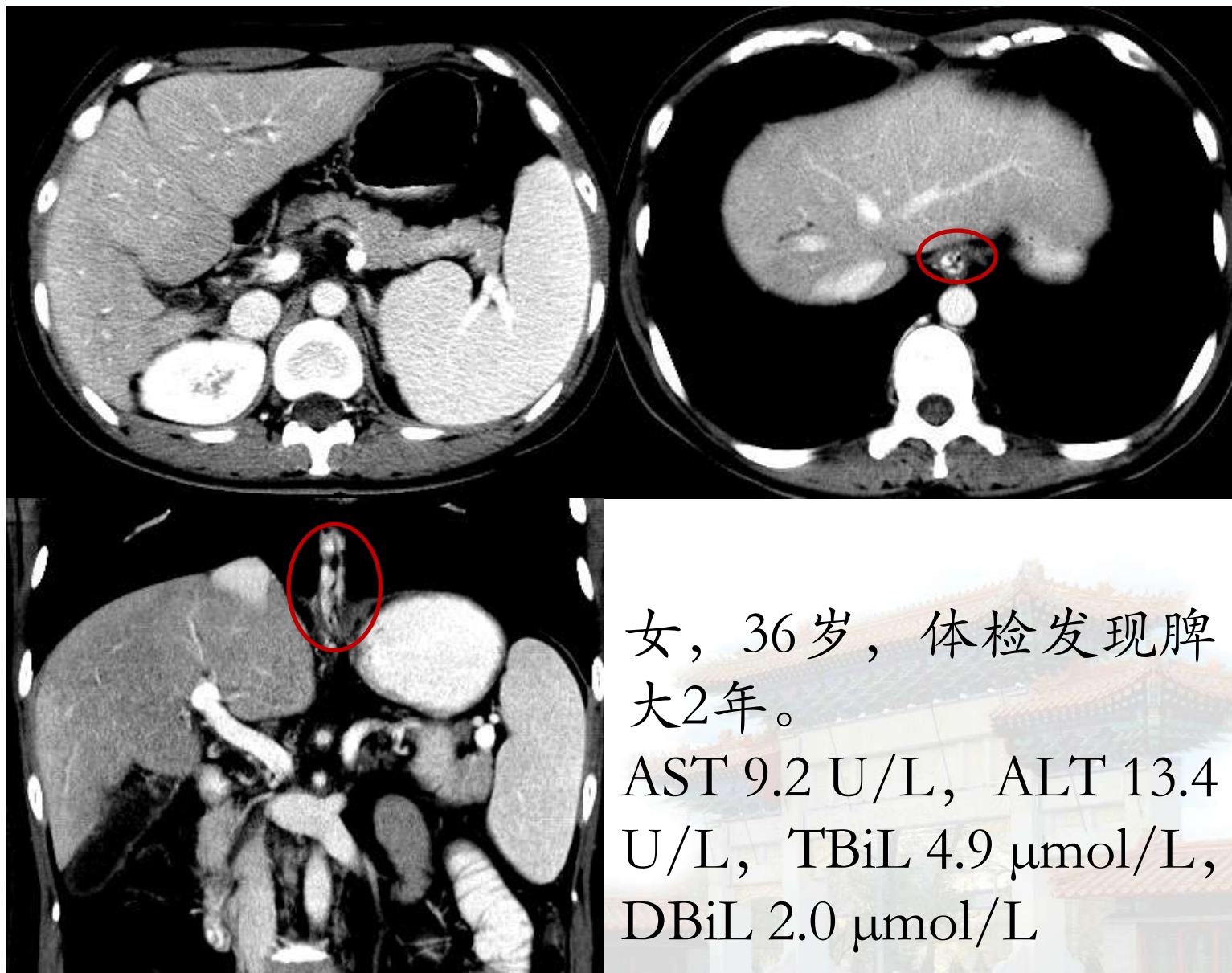
先天性肝纤维化(congenital hepatic fibrosis, CHF)是一种常染色体隐性遗传病，主要累及肝胆系统和肾脏，以肝纤维化、门静脉高压、肾囊性病变为特征。

病理：不同程度的门静脉周围纤维化和不规则形态增生的胆管。

临床表现：肝脾大、食管胃底静脉曲张破裂出血等，而肝功能正常或轻度损伤。



CT表现



女，36岁，体检发现脾大2年。

AST 9.2 U/L, ALT 13.4 U/L, TBiL 4.9 $\mu\text{mol/L}$, DBiL 2.0 $\mu\text{mol/L}$





2016

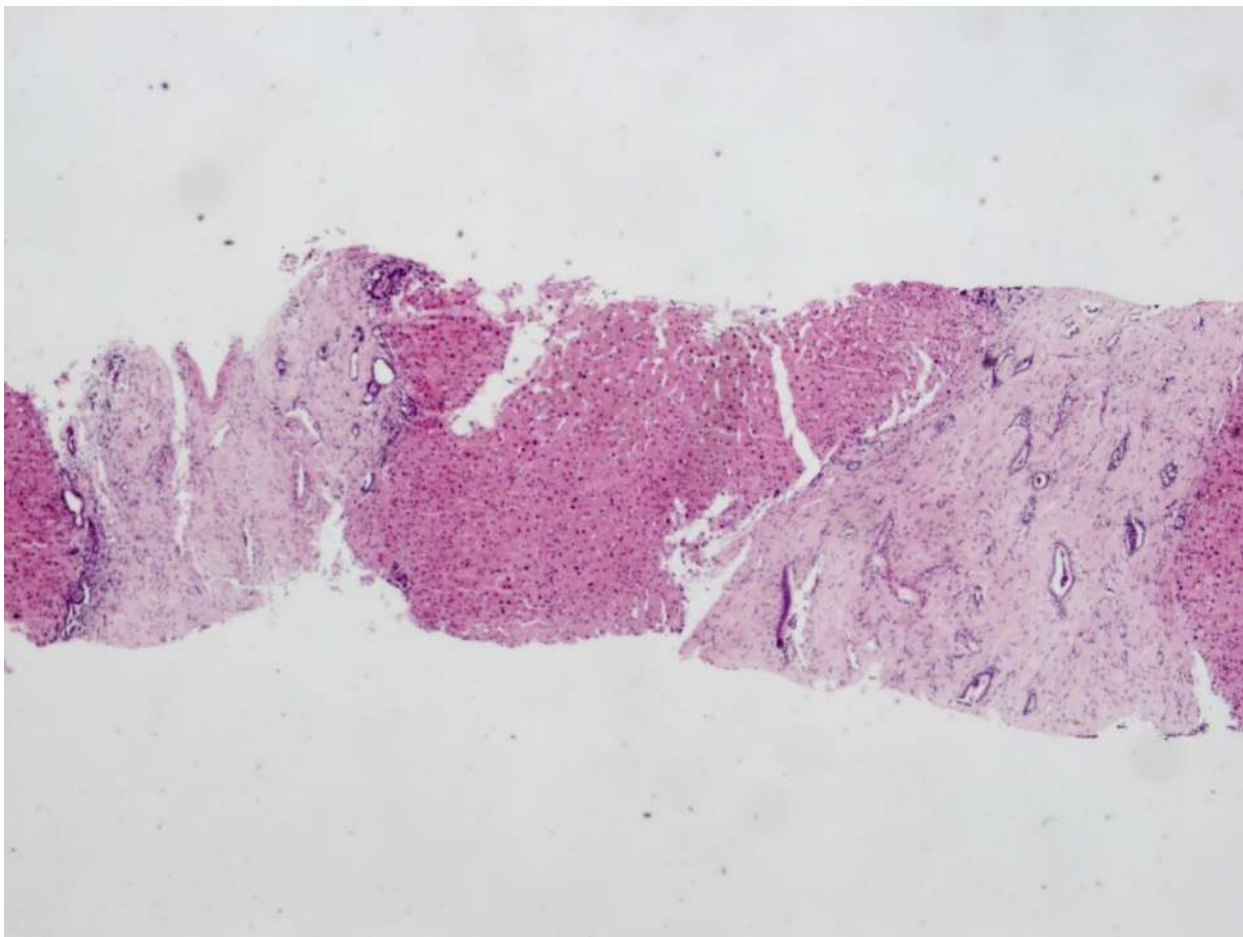


2017



2018

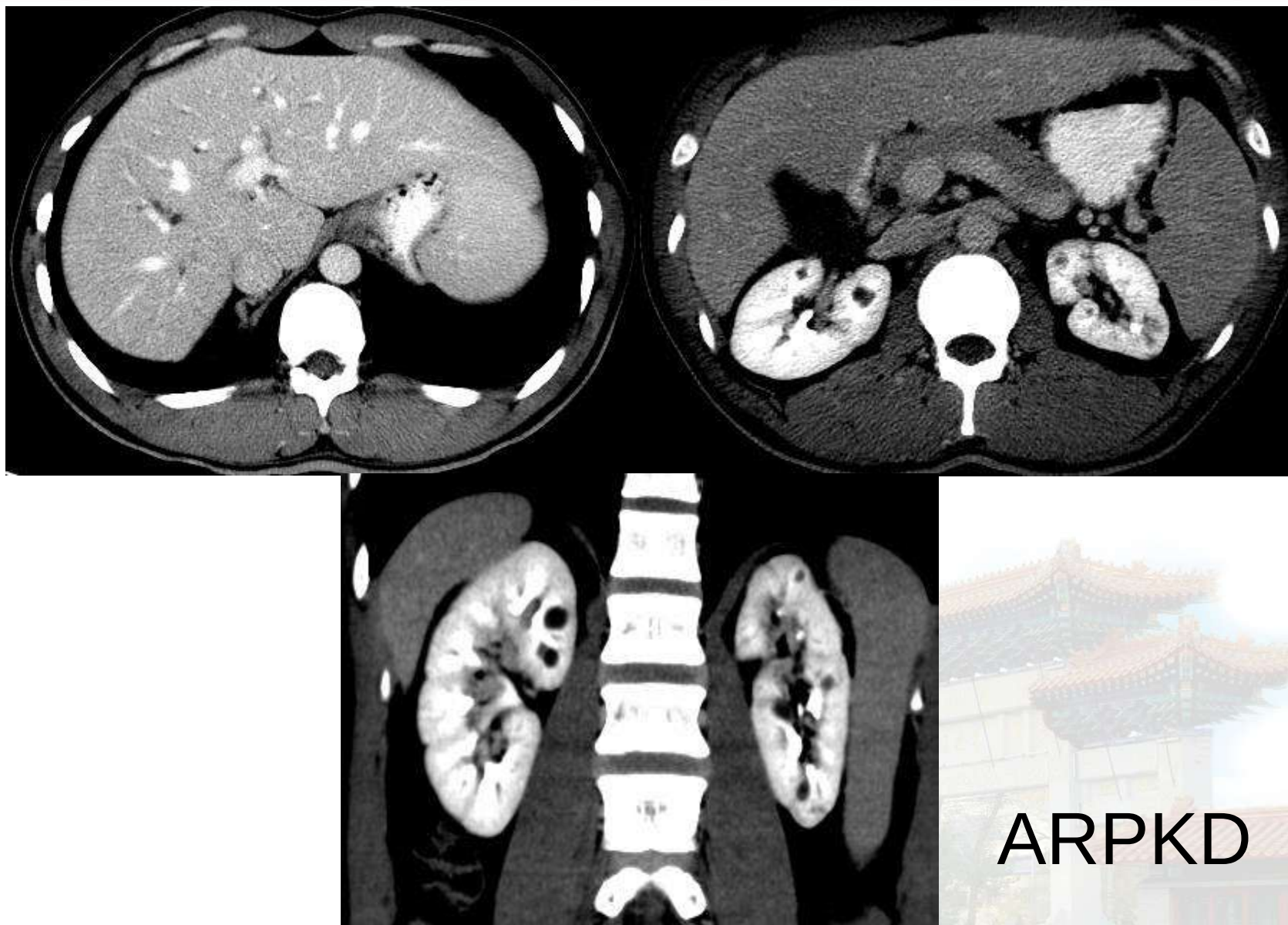




宽大的纤维间隔分隔肝实质，间隔内不规则排列的胆管结构，间隔周边细胆管反应增生。



累及肾脏





胆管扩张的鉴别

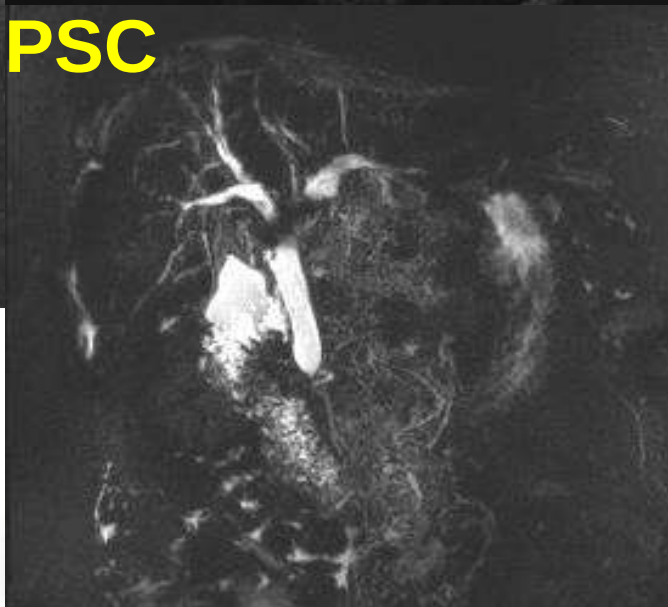
CHF



STONE



PSC





CHF影像表现:

- 1、门脉高压：脾大，侧支循环形成，腹水少见。
- 2、肝内胆管轻度扩张。
- 3、常伴有多囊肾。





首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

Caroli病





Caroli病又称先天性胆管扩张症，是一种常染色体隐性遗传性疾病，先天性胆道发育异常，以儿童和青少年多见（约占60%）。

本病常合并**肾脏髓质海绵肾**，7%癌变。





根据有无门脉高压和肝内纤维化分为2型：

I型为少见的单纯型：肝内胆管多发囊状扩张，常伴肝内胆管结石。临床表现发热、右上腹反复发作性疼痛，黄疸罕见。

II型较复杂，为汇管区纤维化型：门脉周围纤维组织增生伴小胆管的增生。临床上较早出现门脉高压及上消化道出血



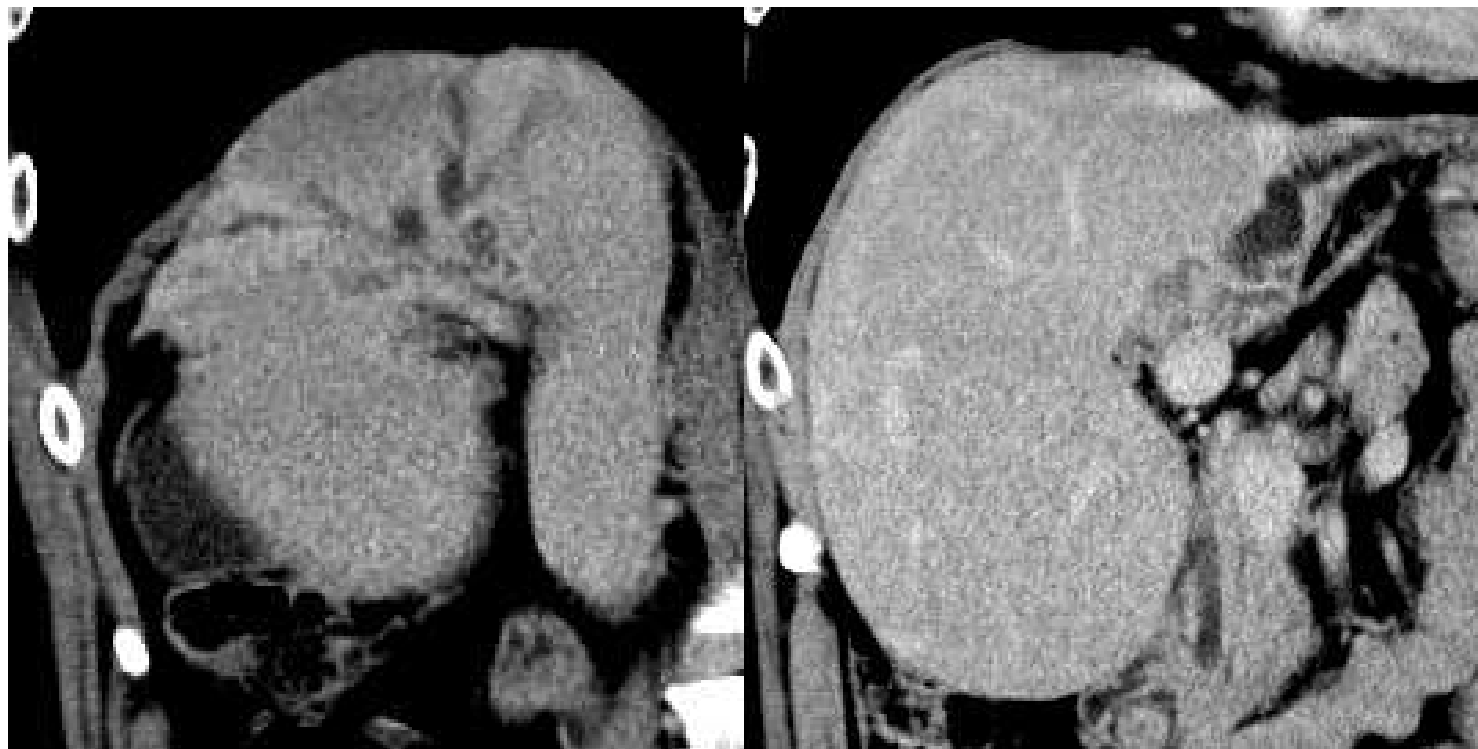
I型 CT表现



男，62岁，发现肝内胆管结石20余年。无腹痛、发热、皮肤黄染等，检测GGT持续增高。AST47U/L，ALT 36 U/L，TbIL 22.8 $\mu\text{mol/L}$ ，DBiL 7.6 $\mu\text{mol/L}$ 。



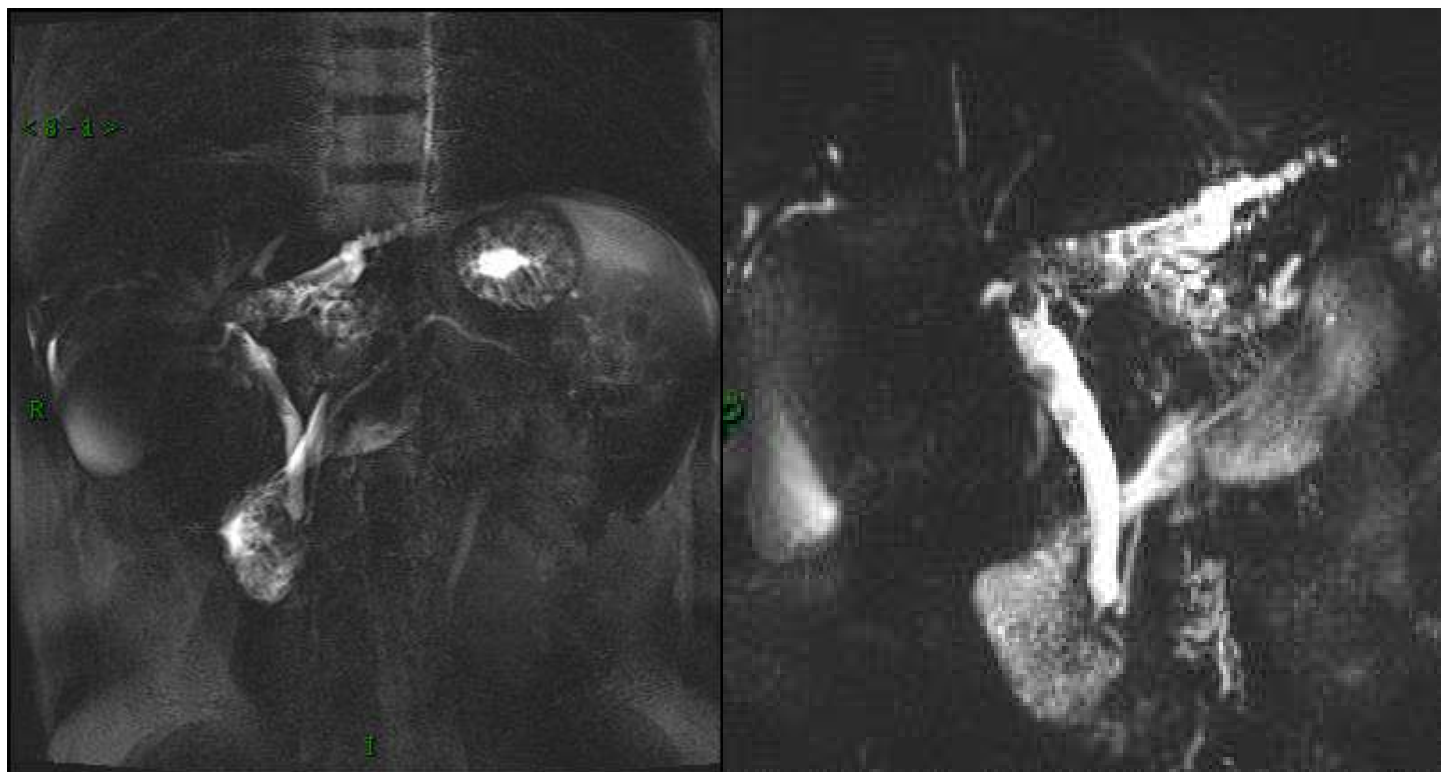
I型 CT表现





首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

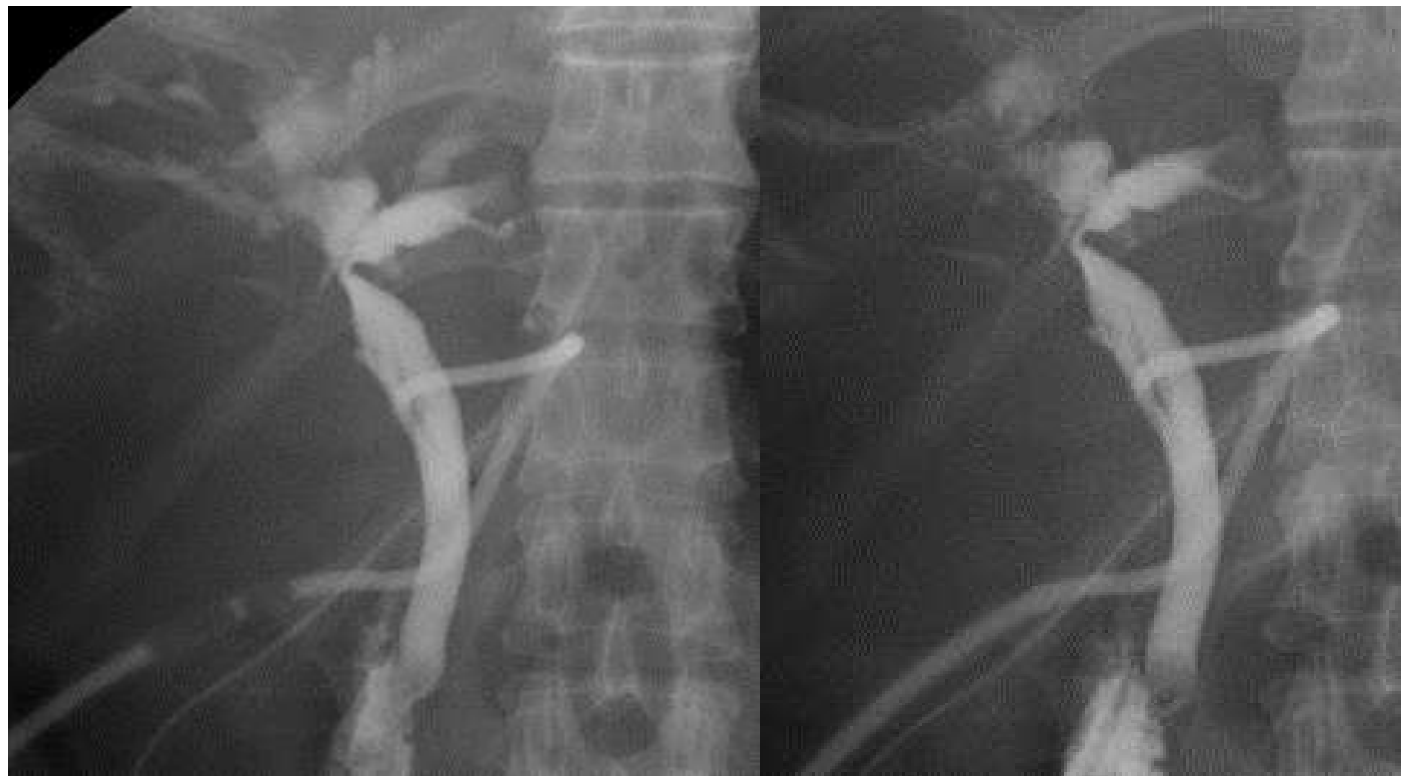
MRCP表现

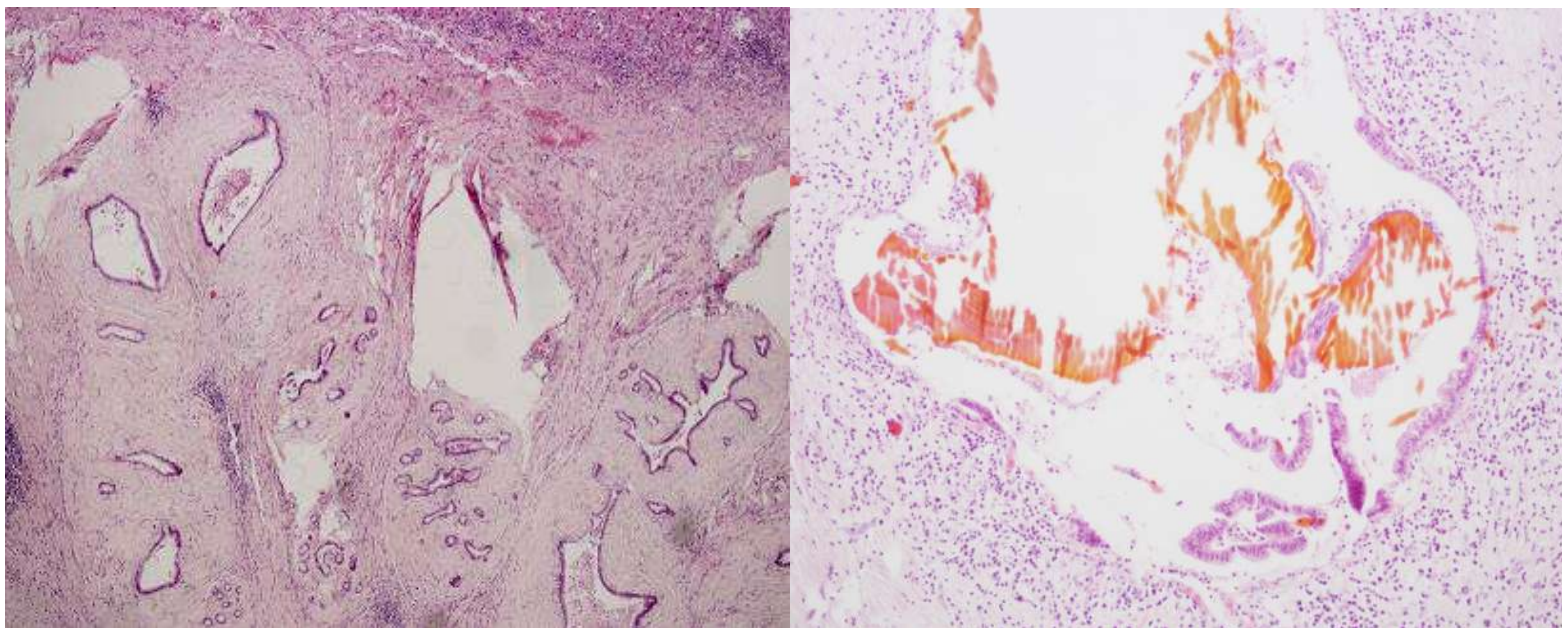




首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

胆管造影





胆管不规则扩张，胆管结
石，胆管炎，管周纤维化



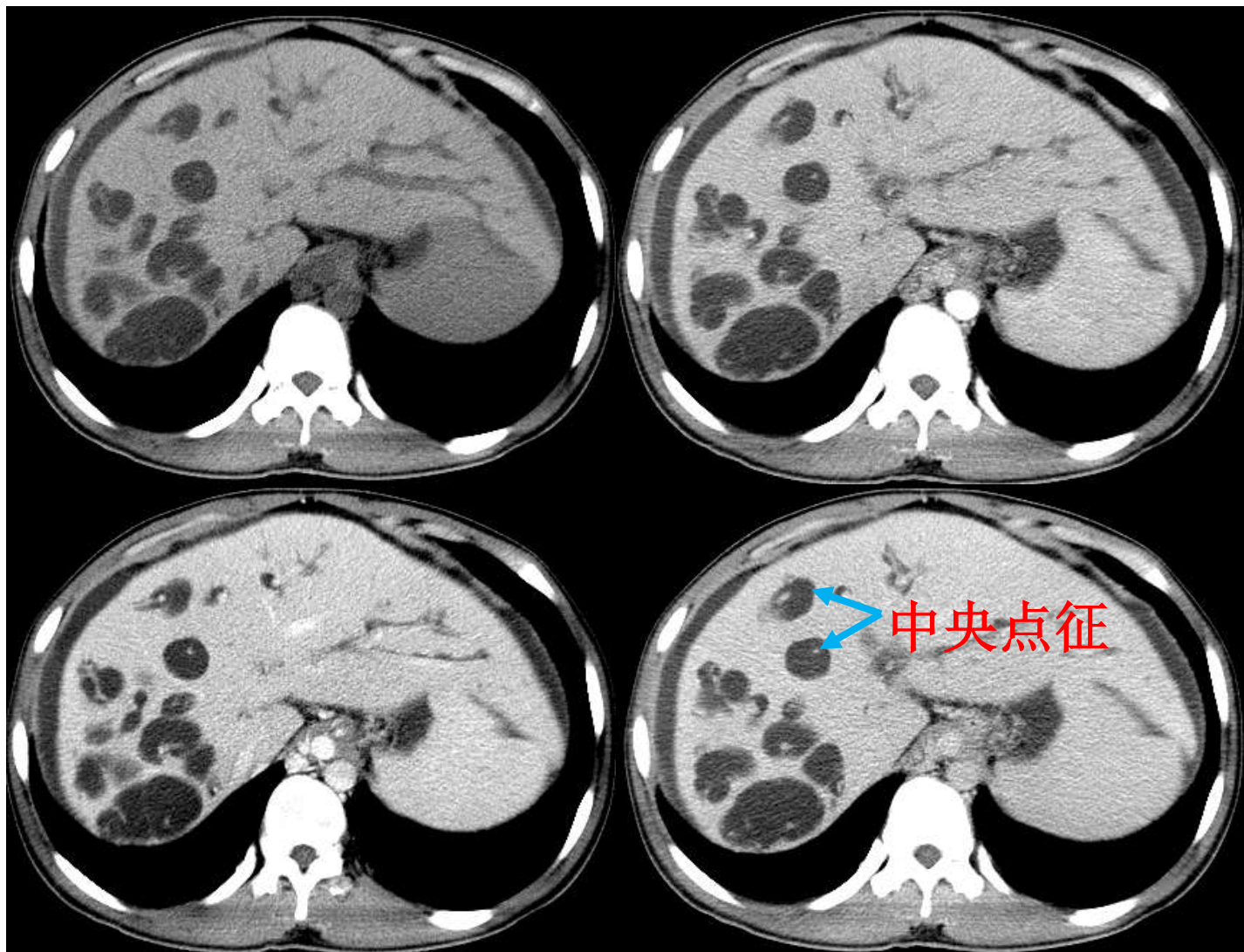
II型 CT表现

- CT表现：与胆管树相通的大小不等的低密度囊状扩张结构，增强后在扩张的肝内胆管中央可见强化的小点（**中央点征** “central dot” sign），这一征象强烈提示 Caroli病
- 肝脏形态改变，脾大，侧枝循环形成





病例1

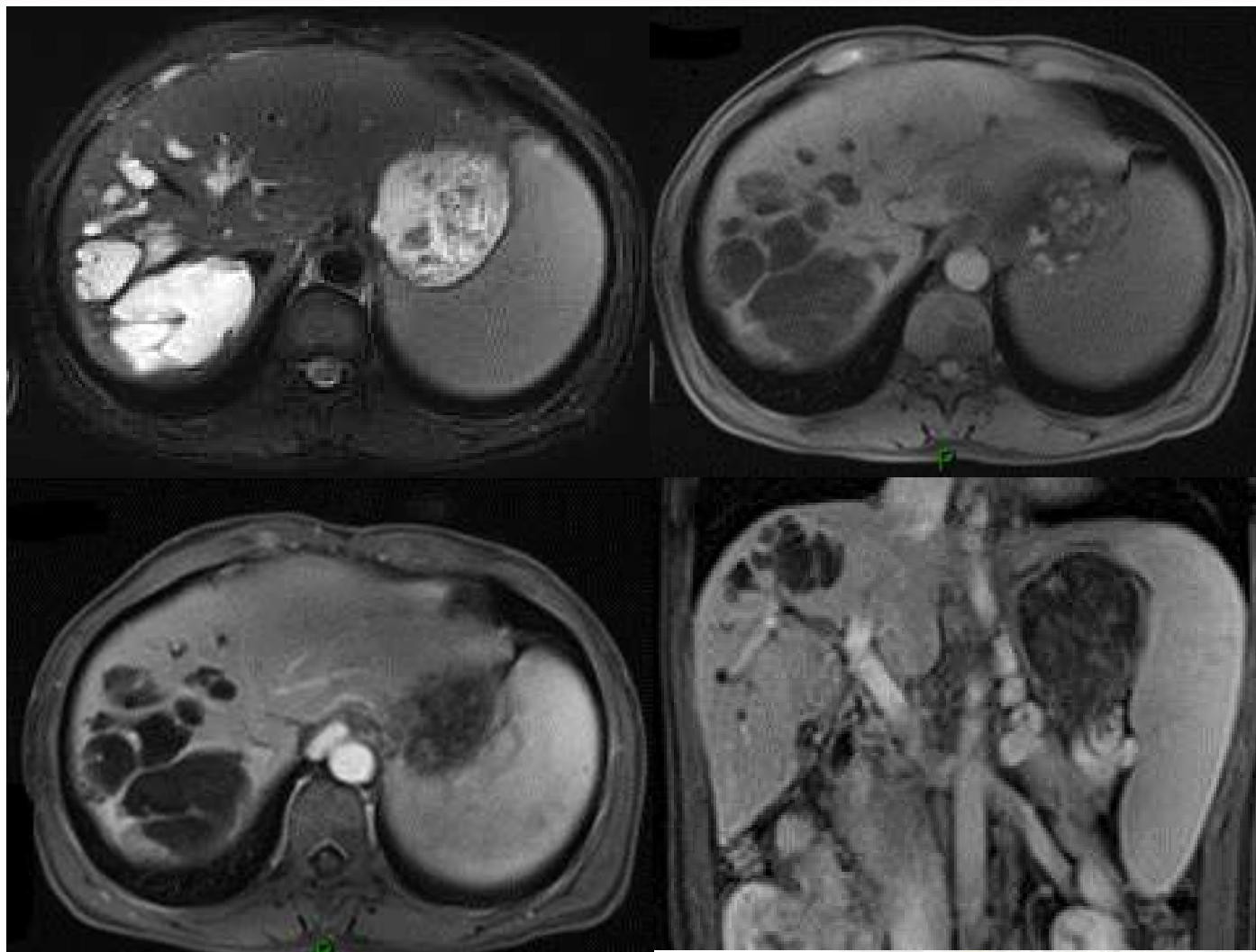


女，16岁，肝硬化原因待查入院。Ca199 > 1000U/mL。
AST47U/L，ALT 49 U/L，TBiL 23 μ mol/L，DBiL 13 μ mol/L。



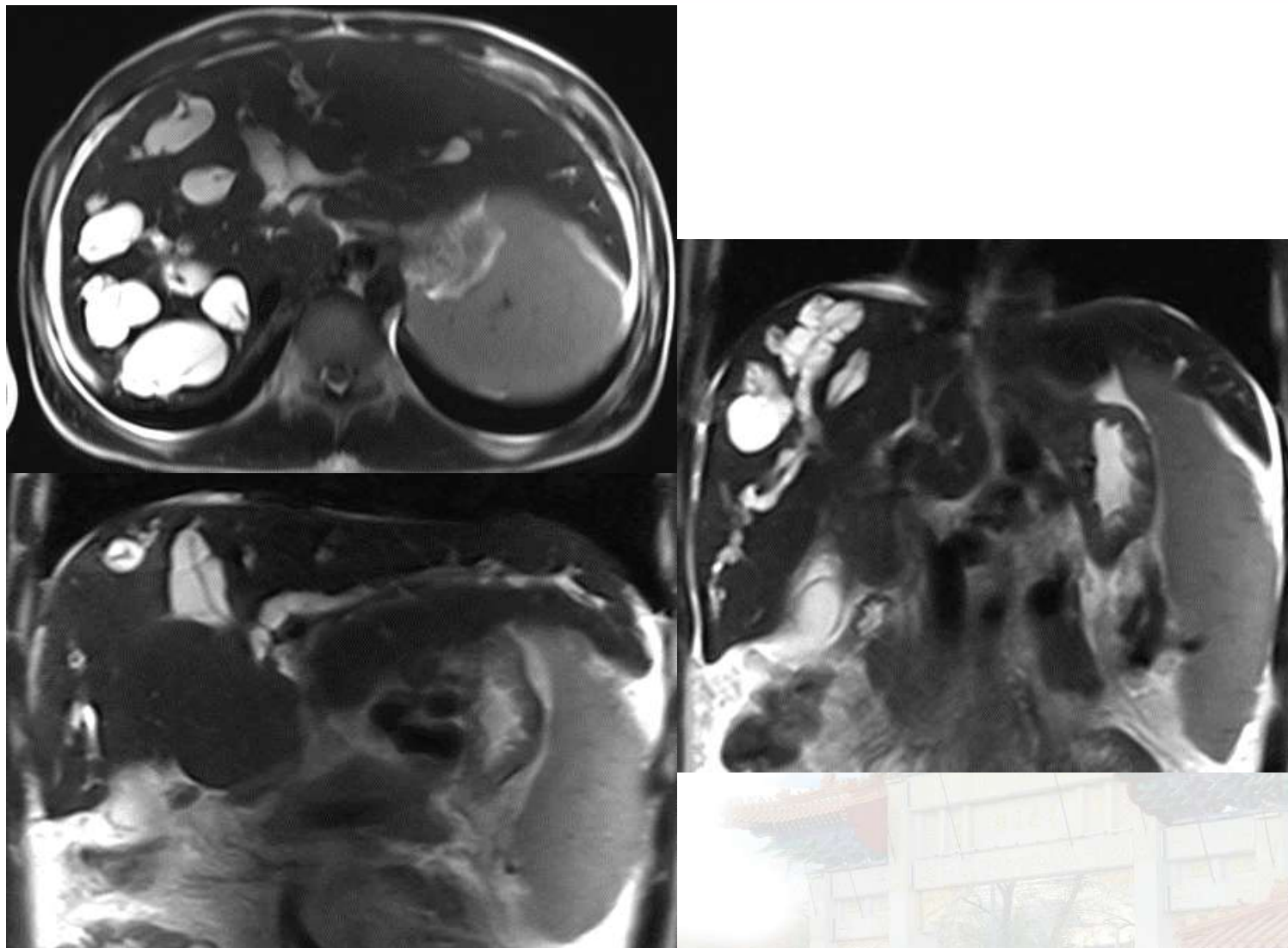


- MR表现：囊状扩张的胆道系统在T1和T2像上分别表现为低和高信号，增强后腔内门脉明显强化
- 在缺乏“中央点”征的情况下，MRCP非常重要，它可以显示囊状扩张和非阻塞的肝内胆管与胆系相通的特征性表现
- 肝胆期有助于肝内胆管囊状扩张的明确诊断





T2WI

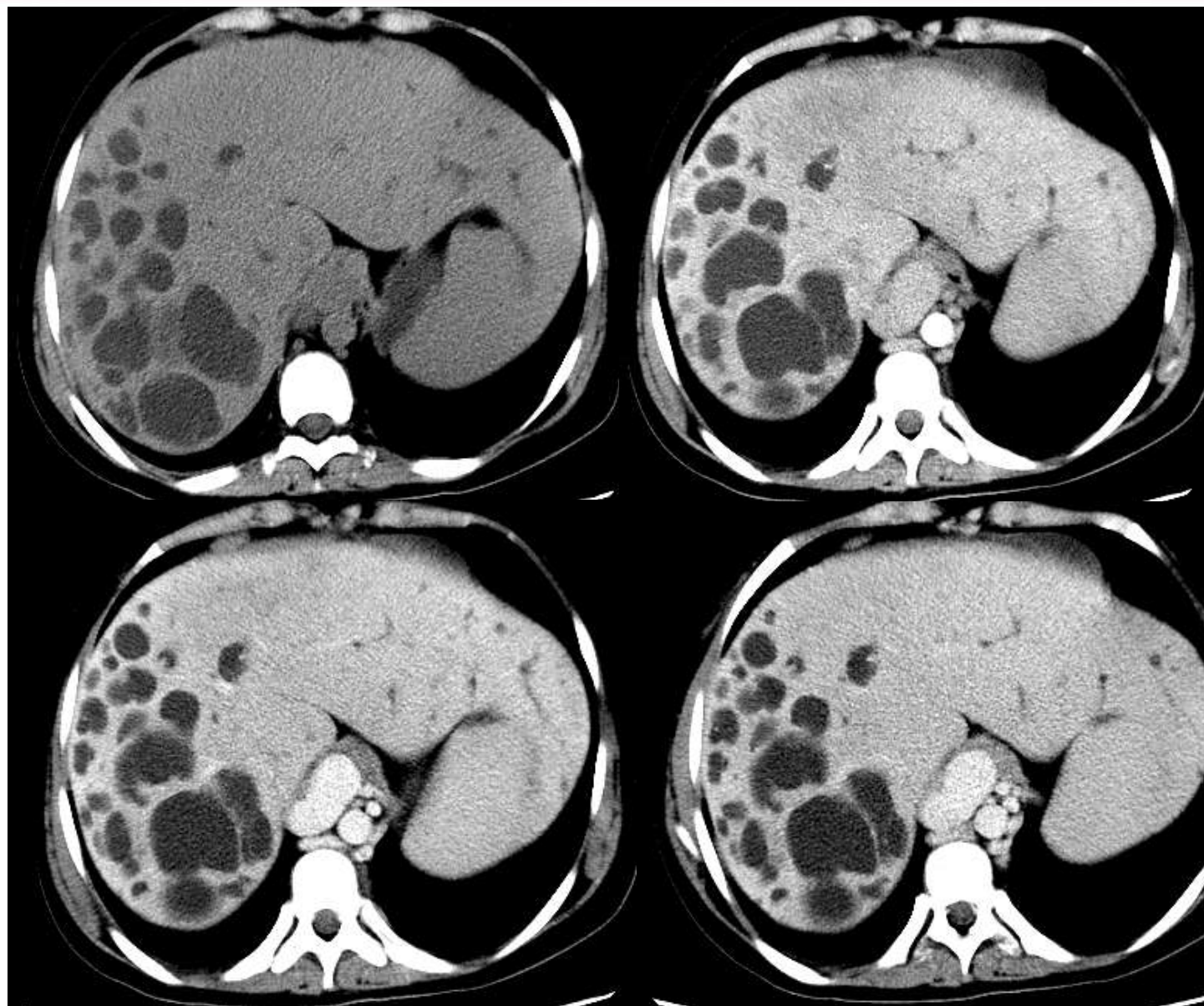




囊性灶与胆管相通



门脉高压

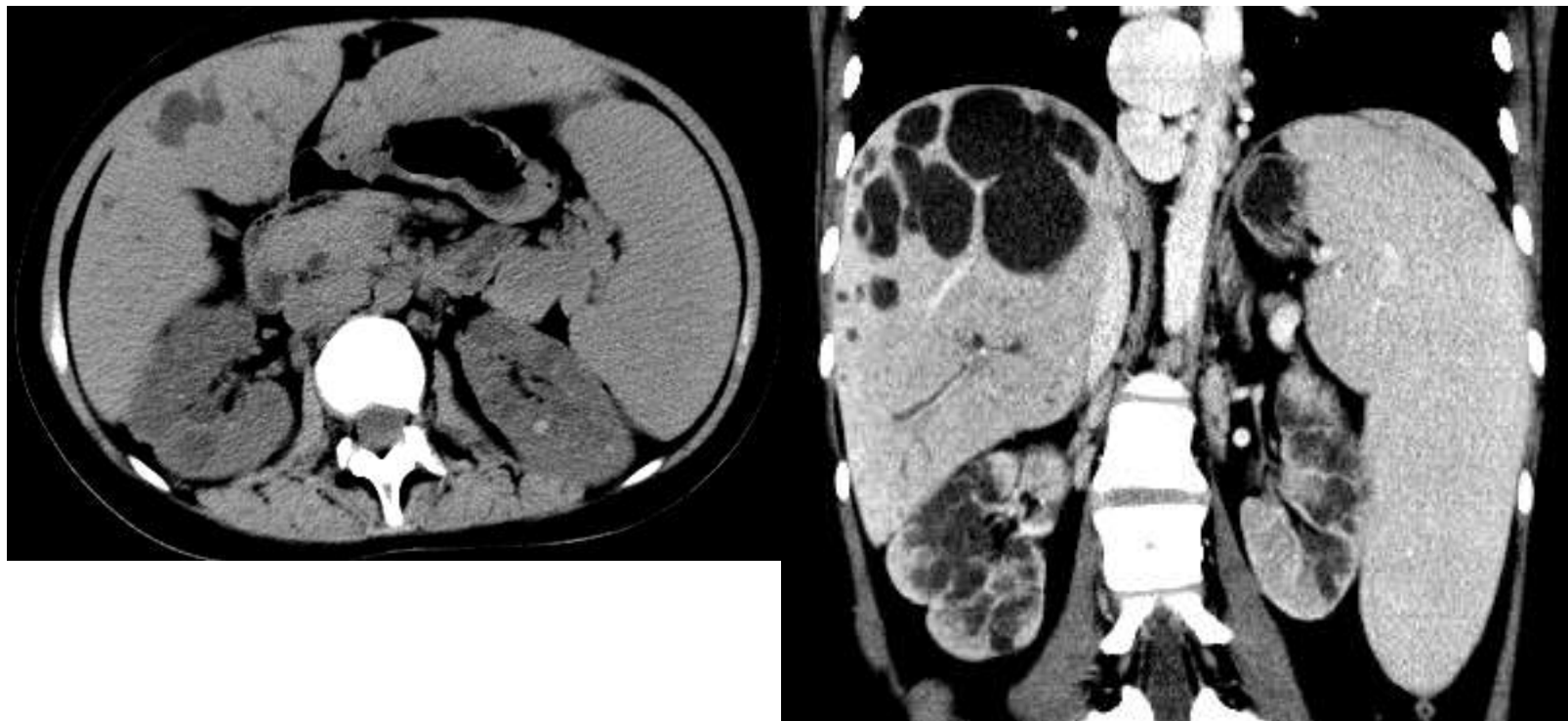




肾脏受累

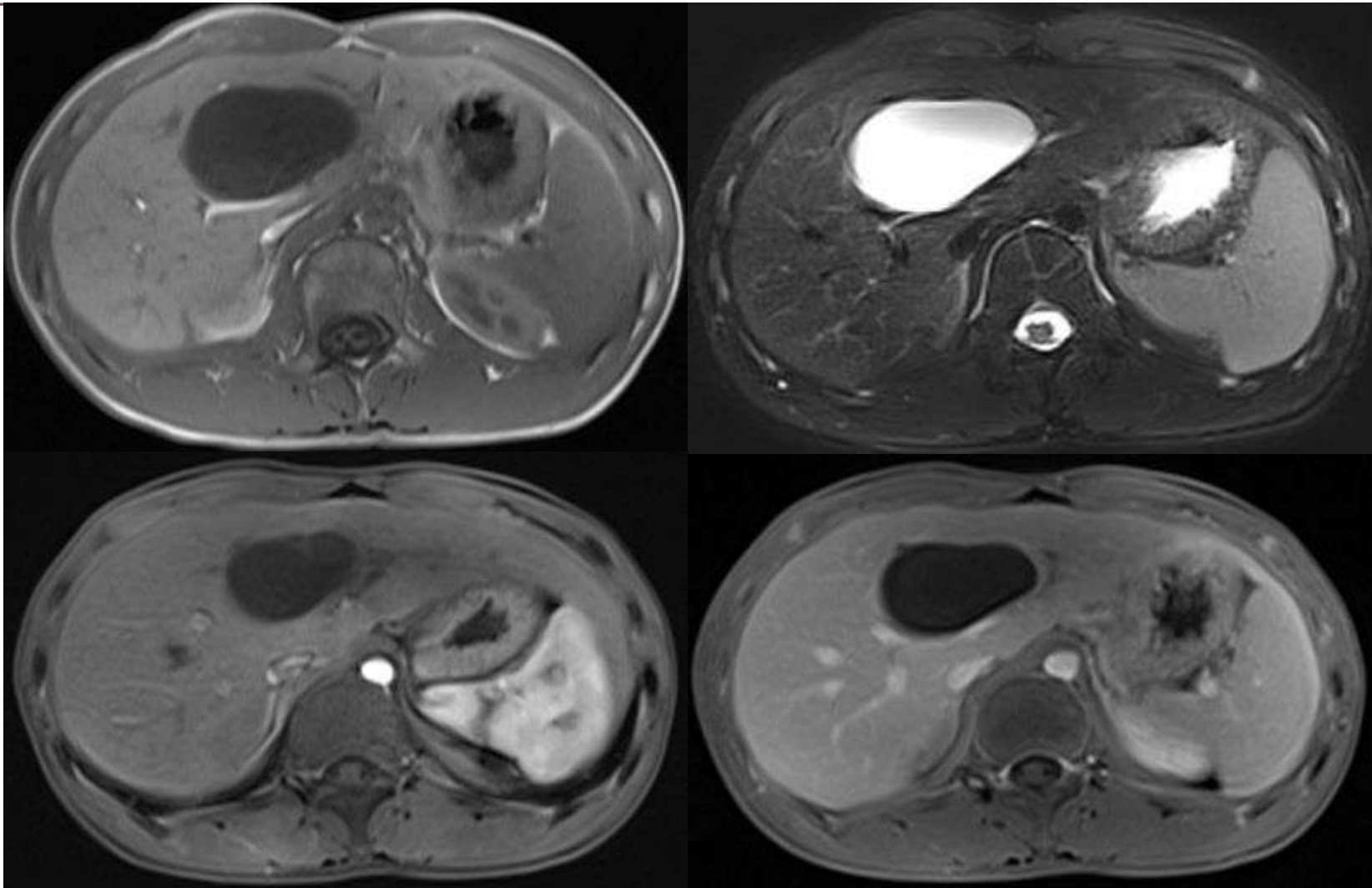


髓质海绵肾



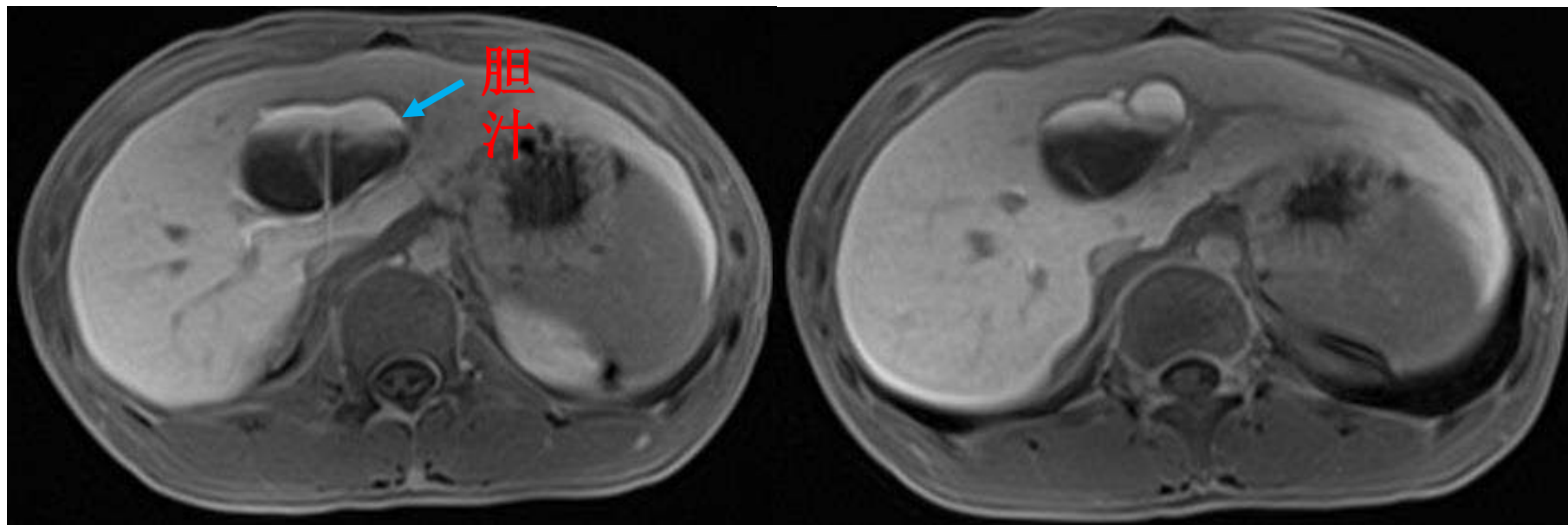


囊肿？



男，14岁，腹痛，外院诊断“肝囊肿”入院。Ca199 $<0.6\text{U/mL}$ ，AST 10.2U/L ，ALT 17U/L ，TBiL $11.8\mu\text{mol/L}$ ，DBiL $1.5\mu\text{mol/L}$





先天性肝内胆管扩张

肝胆期：肝特异性造影剂，经胆道排泄。



首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

多囊肝（PCLD）





多囊肝

多囊肝病(PCLD)是一种常染色体显性遗传性疾病，其萌芽于胆管上皮，逐步与胆道系统脱离，形成特征性的**进行性发展**的大小不等的肝脏多发囊肿。

多数PCLD病例与常染色体显性遗传性多囊肾病(ADPKD)或常染色体隐性遗传性多囊肾病(ARPKD)相关。

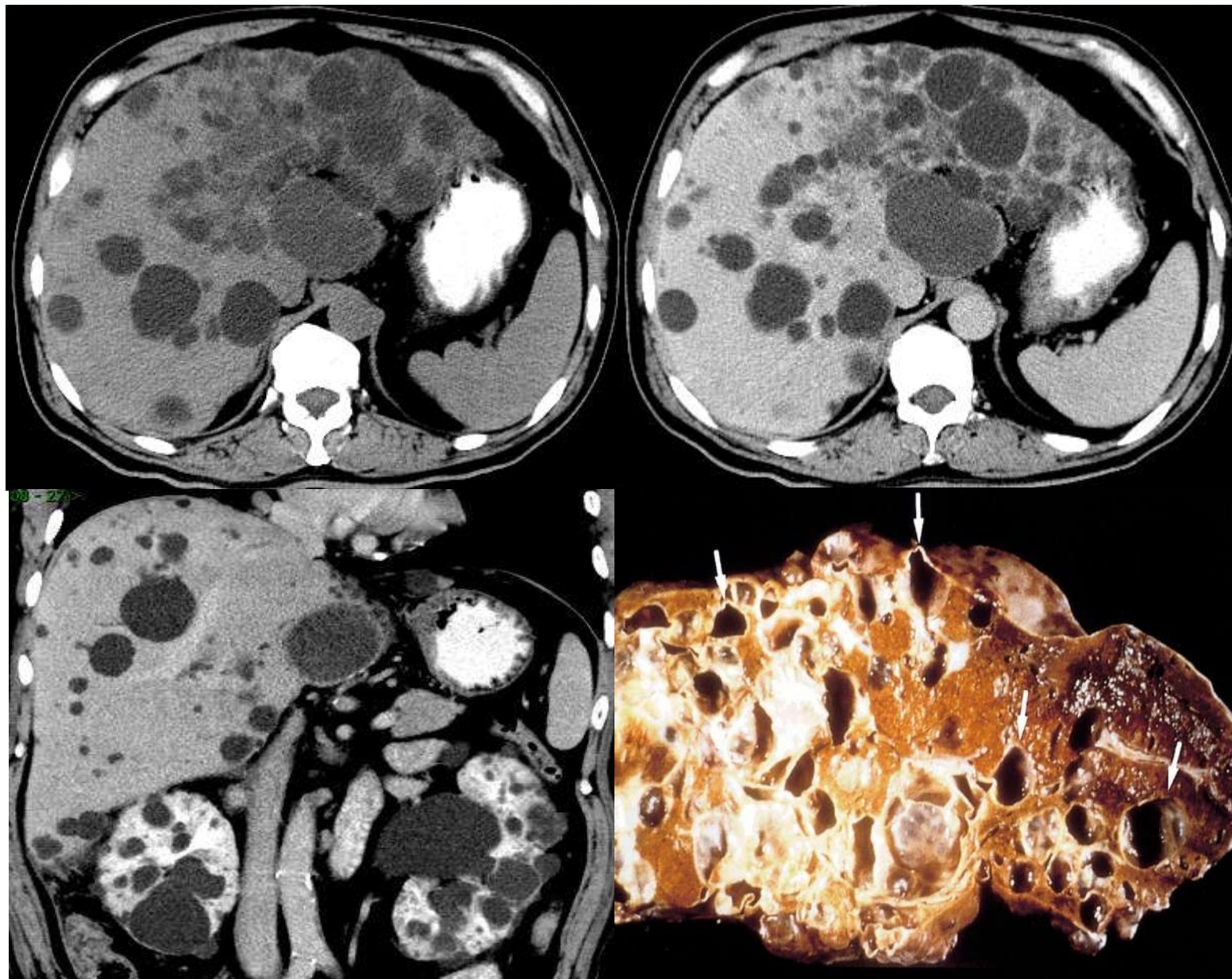


肝内多发囊肿，多累及全肝，也可密集于一叶（右叶多见），大小不等，有融合趋势，囊液可为浆液或黏液，但不含胆汁。

多囊肝的囊肿很少处于静止状态，通常生长迅速，产生新囊肿，易继发出血或感染。70%患者合并多囊肾。

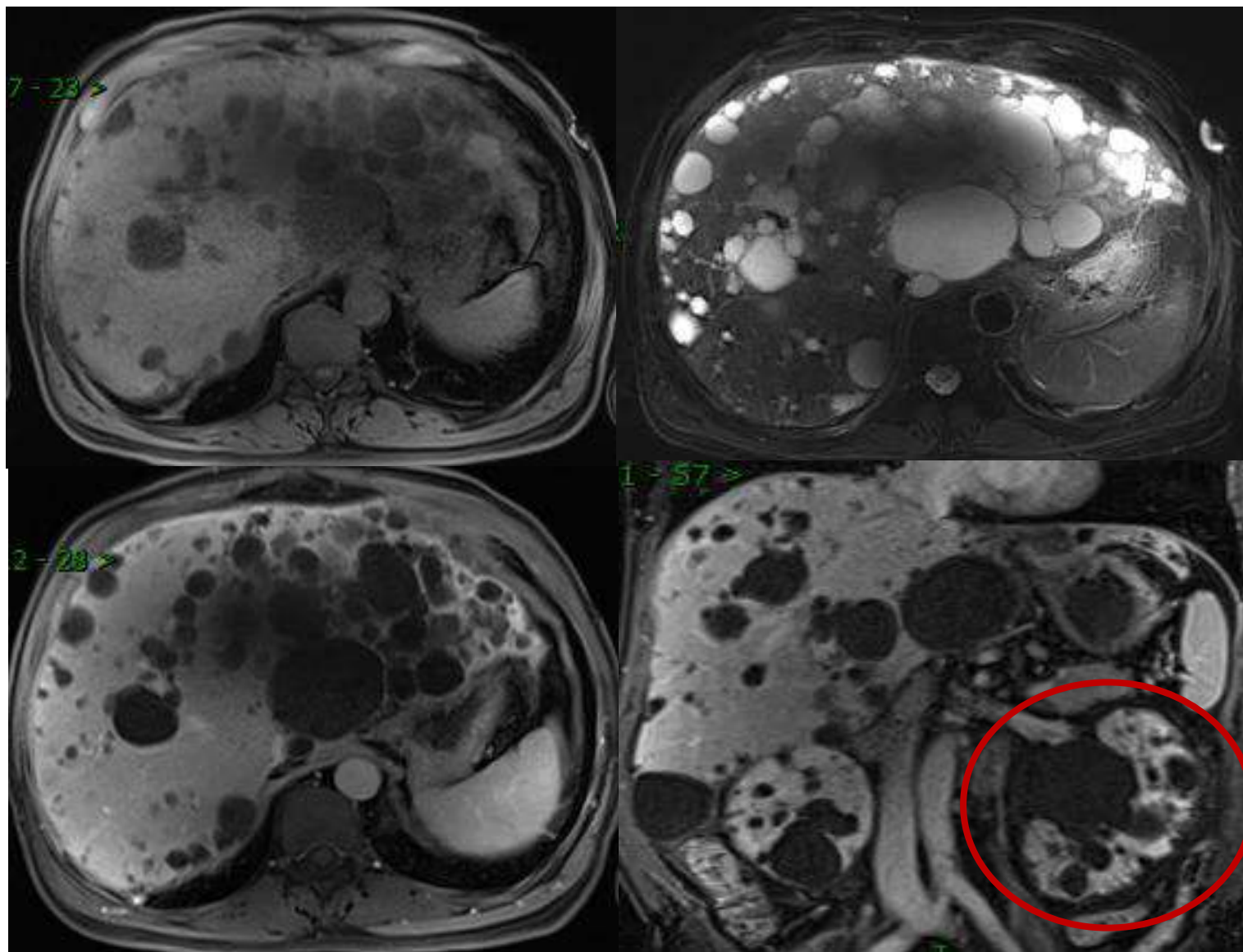


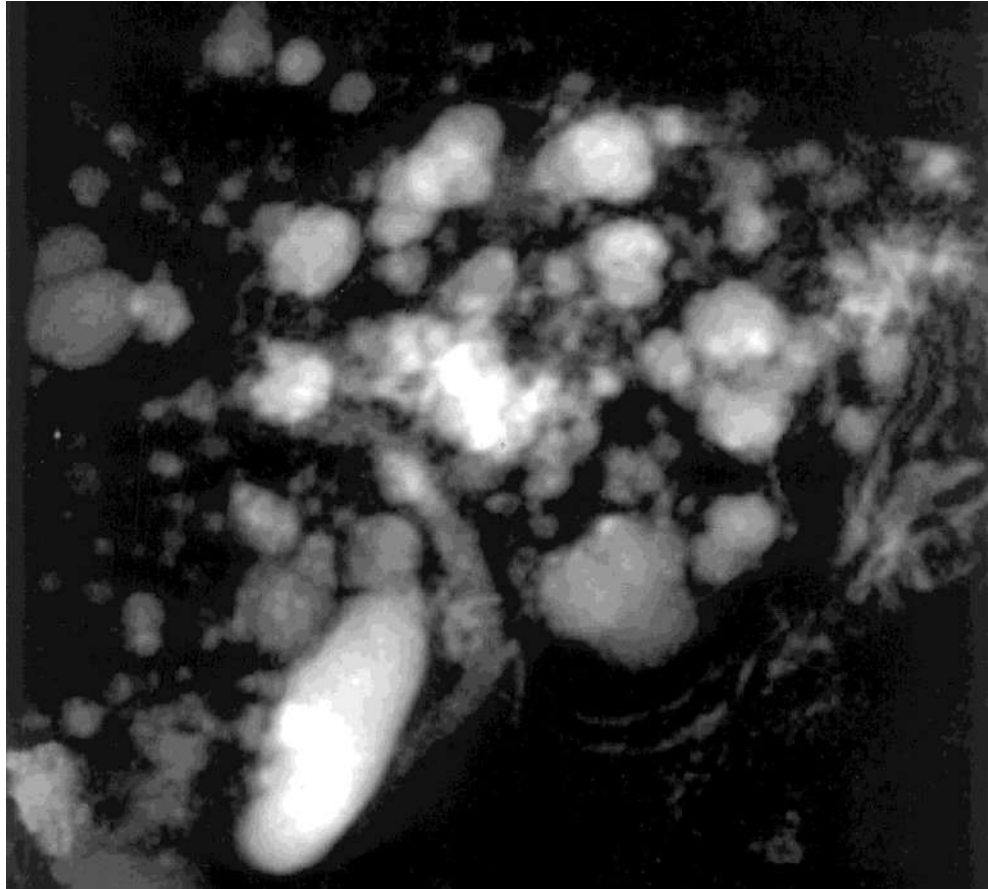
CT表现





MR表现

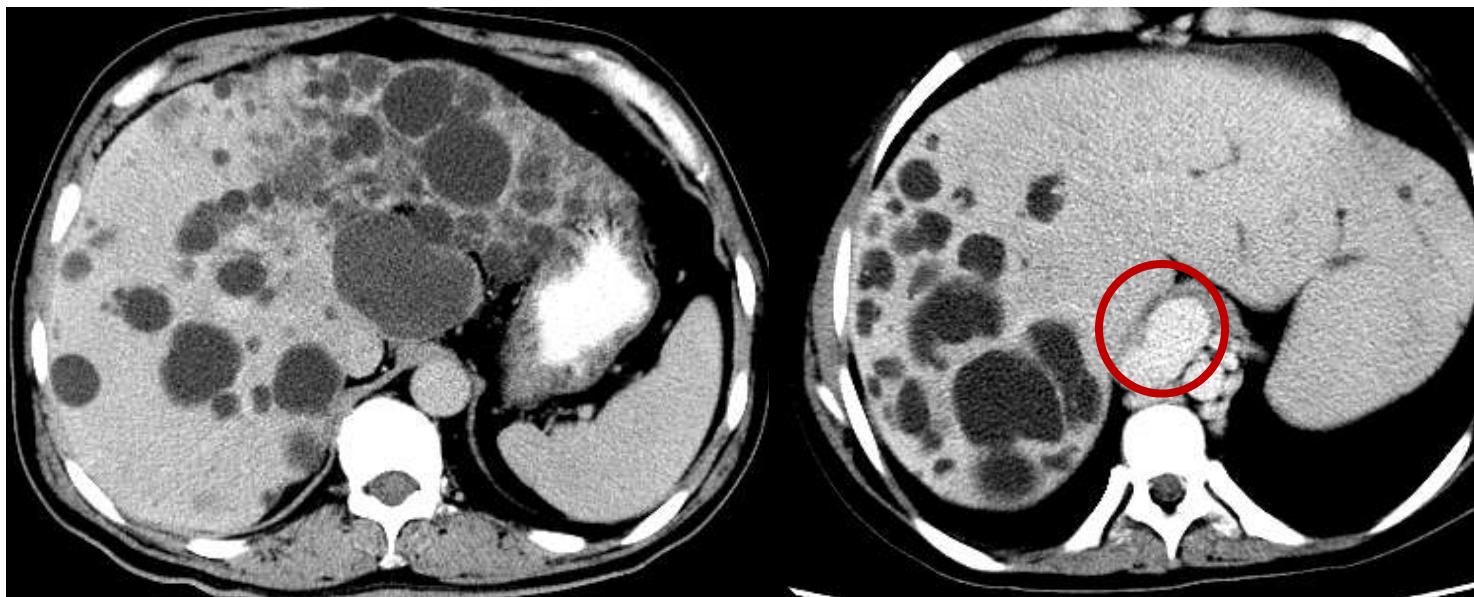




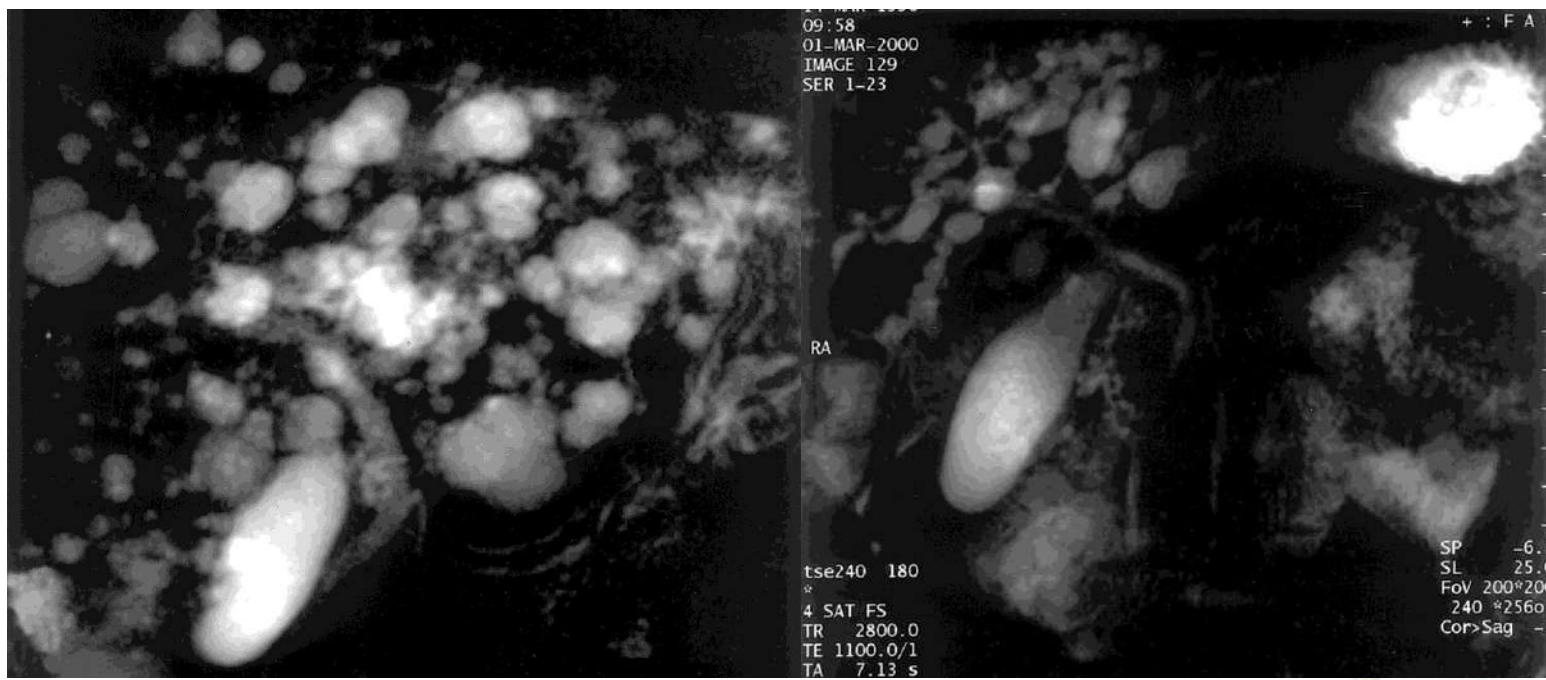
肝囊肿与胆管不相通



鉴别诊断1



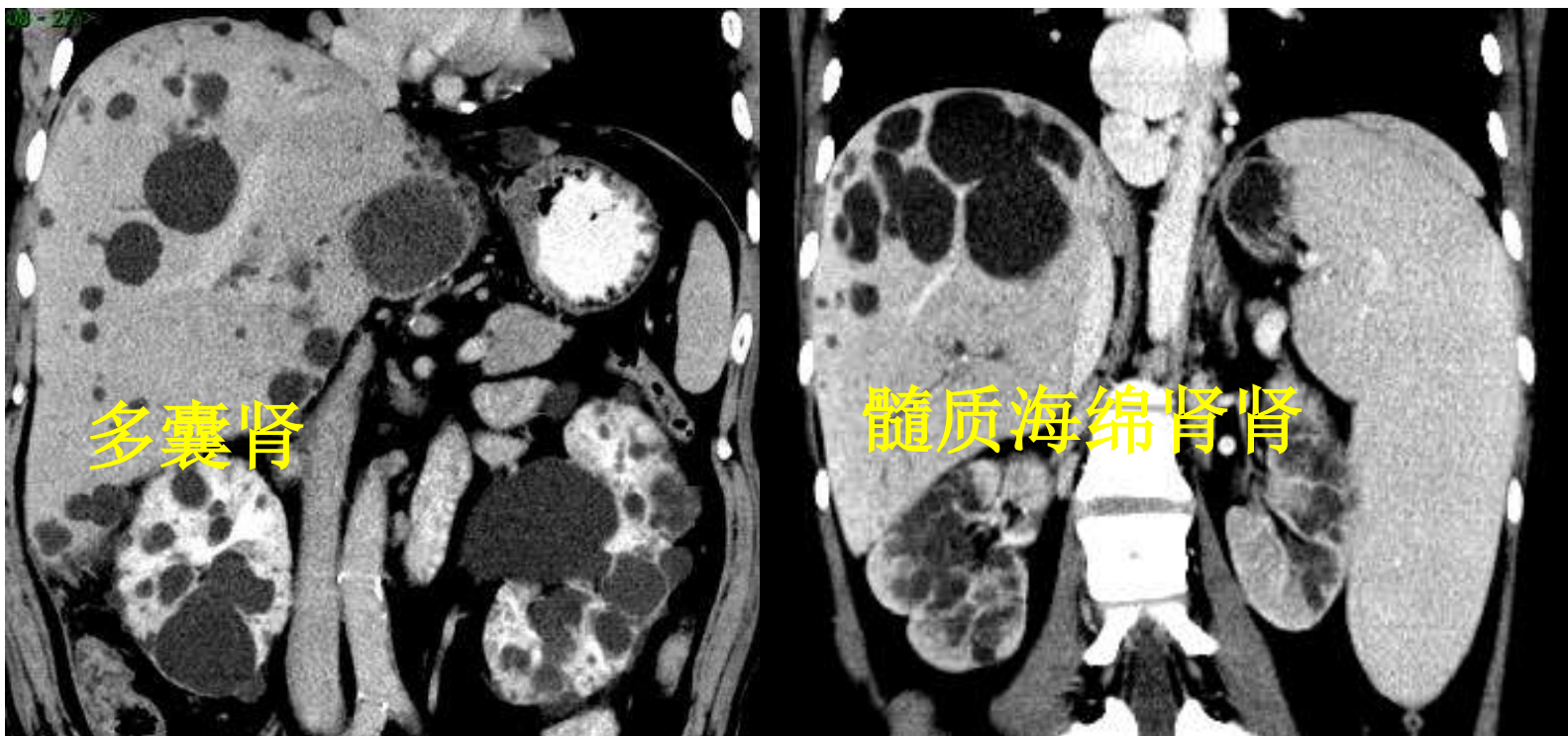
多囊肝不伴有肝脏形态的改变，而 Carolis 病往往伴有肝脏形态改变，各叶比例失调，同时有门脉高压，脾大，侧支循环形成。



MRCP显示多囊肝的囊与胆管不相同，而Carolus病的囊与主胆管相同。



鉴别诊断2



多囊肾位于肾实质内大小不等的囊性病灶
髓质海绵肾是先天性肾髓质囊性疾病，特点
为肾锥体乳头及集合管呈囊柱状扩张



遗传肝病种类杂，明确诊断难度大。

基因病理很重要，典型影像别忘啦。

同影异病须鉴别，细节观察解决它。

各种技术灵活用，全面观察诊断下。



首都医科大学附属北京佑安医院
Beijing YouAn Hospital, Capital Medical University

谢谢大家！

