

БОЛЕЗНЬ ПРИНГЛА-БУРНЕВИЛЛЯ. СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ В ЛУЧЕВОЙ ДИАГНОСТИКЕ У БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ

Муллахметова О.А., Зыков С.Ю., Трушникова Р.В.

В статье описан случай выявления туберозного склероза у беременной женщины на основании проведения томографических исследований органов брюшной полости и забрюшинного пространства с контрастированием, органов грудной клетки и головного мозга.

БУЗ УР «1 РКБ МЗ УР». Отделение лучевой диагностики. г. Ижевск, Россия.

Материалы и методы. Особое внимание уделено подробному описанию томографических исследований и выявлению патогномичных признаков поражения внутренних органов и нервной системы.

Результаты. При проведении компьютерной томографии органов брюшной полости и забрюшинного пространства обнаружен ряд признаков, позволяющих рентгенологам сделать заключение о наличии ангиомиолипомы единственной правой почки у пациентки X. В результате дообследования и проведения спиральной компьютерной томографии органов грудной клетки выявлено поражение легких по типу лимфангиолейомиоматоза. Поражение головного мозга характеризовалось перивентрикулярным расположением кальцинатов и участков пониженной плотности. На основании анамнестических и томографических данных предположен синдром Прингла-Бурневилля.

Выводы. Компьютерная томографическая диагностика выявляет признаки, направляющие клиницистов на постановку правильного диагноза болезни Прингла-Бурневилля. Своевременно начатое лечение предупреждает развитие осложнений и улучшает качество жизни данных пациентов.

Ключевые слова: болезнь Прингла-Бурневилля, туберозный склероз, компьютерная томография, ангиомиолипома, лимфангиолейомиоматоз.

Контактный автор: Bobrovaroza@yandex.ru

Для цитирования: Муллахметова О.А., Зыков С.Ю., Трушникова Р.В. Болезнь Прингла-Бурневилля. Случай из практики в лучевой диагностике у беременной женщины. REJR. 2016; 6 (4):144-149. DOI:10.21569/2222-7415-2016-6-4-144-149.

Статья получена: 22.05.2016

Статья принята: 19.09.2016

PRINGLE-BOURNEVILLE DISEASE. RADIOLOGY CASE REPORT IN A PREGNANT WOMAN

Mullahmetova O.A., Zykov S.Y., Trushnikova R.V.

Purpose. To describe a case of tuberous sclerosis detection in a pregnant woman on the basis of the tomography of abdomen and retroperitoneal space with contrast, chest and brain.

Materials and methods. Particular attention is given to the detailed description of tomographic studies and identifying pathognomonic signs of lesions of the internal organs and nervous system.

Results. CT scan of the abdomen and retroperitoneal space revealed a number of signs to guide radiologists at the conclusion of the presence of angiomyolipoma in the single right kidney of the patient X. During further examination of spiral computed tomography of the chest lung damage by lymphangiomyomatosis type was revealed. The brain damage characterized by periventricular located calcifications and low-density areas. On the basis of medical history and tomographic data syndrome Pringle-Bourneville was proposed.

Conclusions. Computed tomographic diagnosis reveals signs that guide clinicians to

The First republican hospital of the Udmurt Republic. Radiology department. Izhevsk, Russia.

make a correct diagnosis of the Pringle-Bourneville disease. Timely started treatment of these patients prevents the development of complications and improve their quality of life.

Keywords: Pringle-Bourneville disease, tuberous sclerosis, computed tomography, angiomyolipoma, lymphangiomyomatosis.

Corresponding author: Bobrovaroza@yandex.ru

For citation: Mullahmetova O.A., Zykov S.Y., Trushnikova R.V. Pringle-Bourneville disease. radiology case report in a pregnant woman. REJR. 2016; 6 (4):144-149. DOI:10.21569/2222-7415-2016-6-4-144-149.

Received: 22.05.2016

Accepted: 19.09.2016

Болезнь Прингла-Бурневилля или туберозный склероз – редкое гетерогенное, генетически детерминированное заболевание, объединенное в группу факоматозов, которая включает в себя наследственные нейрокожные заболевания [1, 2, 3]. Болезнь Прингла-Бурневилля встречается с частотой от 1:20000 до 1:100000 у представителей взрослого населения всех этнических групп [1-4]. Наследуется по аутосомно-доминантному типу и характеризуется полисистемным поражением, опухолевидной гиперплазией эктодермального и мезодермального генеза [1, 4]. Фундамент развития болезни лежит в мутации туморопроводящих генов – TSC1 и TSC2, локализованных на 9, 11 и 16 хромосомах [1, 5]. Патогенетический механизм мутагенных генов обуславливает специфику и полиморфизм клинических признаков синдрома Прингла-Бурневилля. Туберозный склероз характеризуется сочетанным поражением кожных покровов, нервной системы и внутренних органов.

Цель исследования.

Описание клинического случая диагностики болезни Прингла-Бурневилля у беременной пациентки при проведении компьютерной томографии (КТ).

Материалы и методы.

Демонстрация выявленного случая болезни туберозного склероза у пациентки на раннем сроке беременности. Проведение компьютерного томографического исследования органов грудной клетки и головного мозга, а также органов брюшной полости и забрюшинного пространства с контрастированием. Все исследования проводились на 8 срезом томографе HITACHI «ECLOS 8».

Результаты и обсуждение.

Пациентка Х., 34 года, экстренно поступает в дежурную хирургию г. Ижевска с жалобами на постоянные тупые боли в поясничной области справа, с иррадиацией в правое подреберье, отсутствие мочи в течение суток. При обследовании в условиях приемного покоя и осмотре дежурным хирургом экстренная хирур-

гическая патология исключена. Для оказания высокоспециализированной медицинской помощи пациентка Х. перенаправлена в многопрофильный центр БУЗ УР «1 РКБ МЗ УР» под наблюдением врачей перинатального центра и урологического отделения. Консультативным решением клинических докторов для верификации заключения и тактики введения пациентки было решено проведение томографического исследования органов брюшной полости и забрюшинного пространства с контрастированием.

При проведении КТ с толщиной среза 5 мм, с внутривенным контрастированием (введенное контрастное вещество - ультравист 370, объем - 50,0 мл) и последующими мультипланарными реформациями во фронтальной и сагиттальной плоскостях. В забрюшинном пространстве справа, занимая все пространство от печени до подвздошной ямки, визуализируется гигантское, неоднородное по структуре образование, плотность которого соответствовала диапазону от + 27 ед.Н. до + 60 ед.Н., размерами 220x130x110 мм. На фоне мягкотканых элементов образования визуализируются множественные включения, большинство которых имеют низкую денситометрическую плотность – 70 ед.Н., что соответствует жировой ткани (рис. 1). При внутривенном контрастном усилении отмечалось отчетливое неравномерное накопление контрастного препарата, с визуализацией многочисленных извитых сосудов. Достоверно ткань почки визуализируется фрагментами, прослеживаются законтрастированные элементы ЧЛС, дифференциация на корковый и мозговой слой отсутствует (рис. 2). При контрастировании неоднородность опухолевых узлов становится более заметной. Медиально и кзади от образования визуализируется гематома, размерами до 138x38x55 мм, объемом 140-150 см³ (рис. 2). На постконтрастных сканах признаков продолжающегося кровотечения нет (рис. 3). Левая почка удалена оперативно. Органы брюшной полости дислоцированы влево. В S5 печени определяется округлое жировое образо-

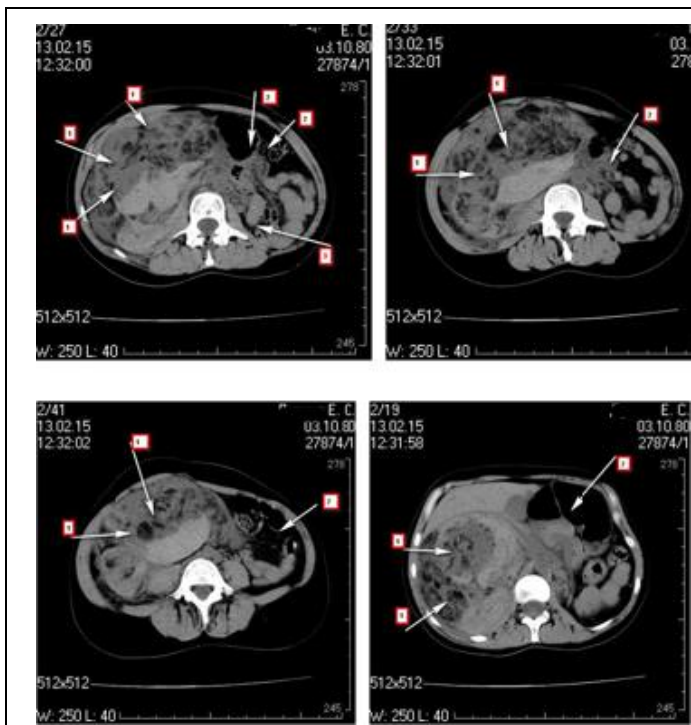


Рис. 1. (Fig. 1).

Рис. 1. КТ органов брюшной полости и забрюшинного пространства.

Аксиальные срезы на уровне максимального поперечного гигантского размера образования забрюшинного пространства справа (1). Смещение органов брюшной полости кпереди и влево (2). Отсутствие левой почки (3).

Fig. 1. CT. Abdomen and retroperitoneal space.

Axial slices at the level of the maximum cross-sectional size of gigantic formation of the retroperitoneal space on the right (1). The displacement of the abdominal organs anteriorly and to the left (2). Left kidney is absent (3).

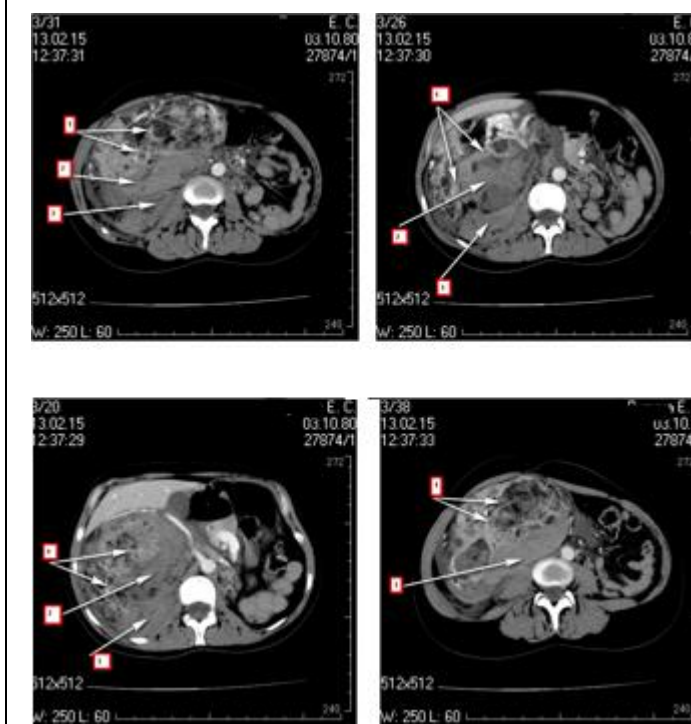


Рис. 2. (Fig. 2).

Рис. 2. КТ органов брюшной полости и забрюшинного пространства.

Внутривенное контрастное усиление, артериальная фаза. На поперечном сечении определяются составляющие компоненты образования - множество извитых сосудов (1), фрагменты нормальной паренхимы почки (2), без разделения на корковый и мозговой слой. Гематома забрюшинной клетчатки по задне-медиальной поверхности (3).

Fig. 2. CT. Abdomen and retroperitoneal space. Intravenous contrast enhancement, arterial phase.

On cross-section determined components of formation - a lot of convoluted vessels (1), fragments of kidney normal parenchyma (2), no separation into cortex and medulla. Hematoma of retroperitoneal fat on the posterior-medial surface (3).

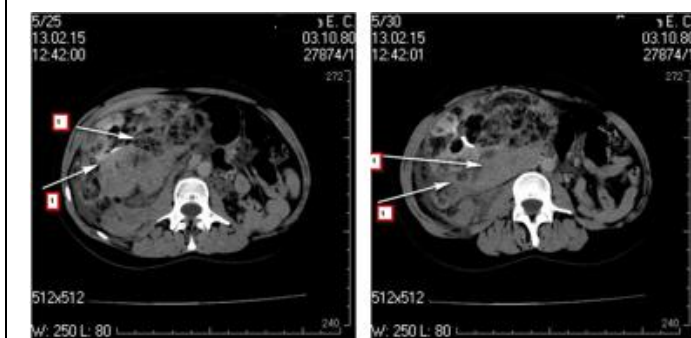


Рис. 3. (Fig. 3).

Рис. 3. КТ органов брюшной полости и забрюшинного пространства.

Внутривенное контрастное усиление, выделительная фаза. На фоне неоднородного образования видны фрагменты ЧЛС (1).

Fig. 3. CT. Abdomen and retroperitoneal space.

Intravenous contrast enhancement, excretory phase. There are fragments of renal collecting system on the background of heterogeneous formation (1).

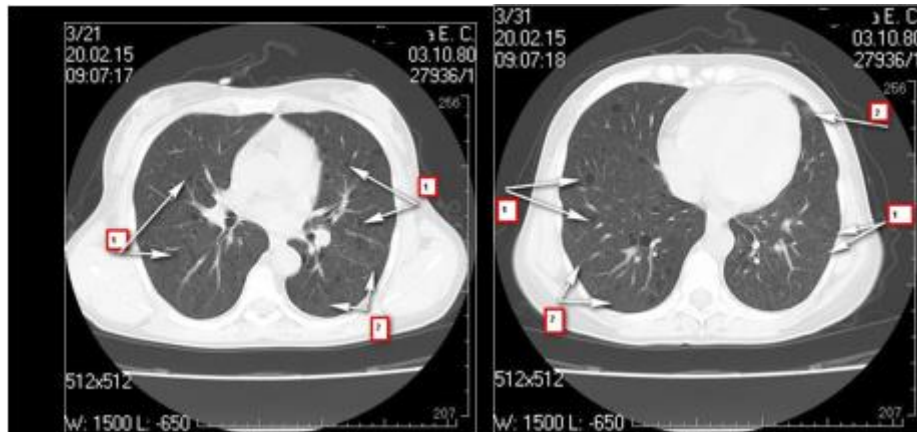


Рис. 4. (Fig. 4).

Рис. 4. КТ органов грудной клетки.

В обоих легких, начиная от верхушечных до базальных сегментов, выявляются тонкостенные воздушные кисты (1). Прозрачность окружающей ткани местами снижена по типу «матового стекла» (2).

Fig. 4. CT. Chest.

In both lungs, starting from the apical to the basal segments, there are thin-walled air cysts (1). Transparency of surrounding tissue is partly reduced the type of "frosted glass" (2).

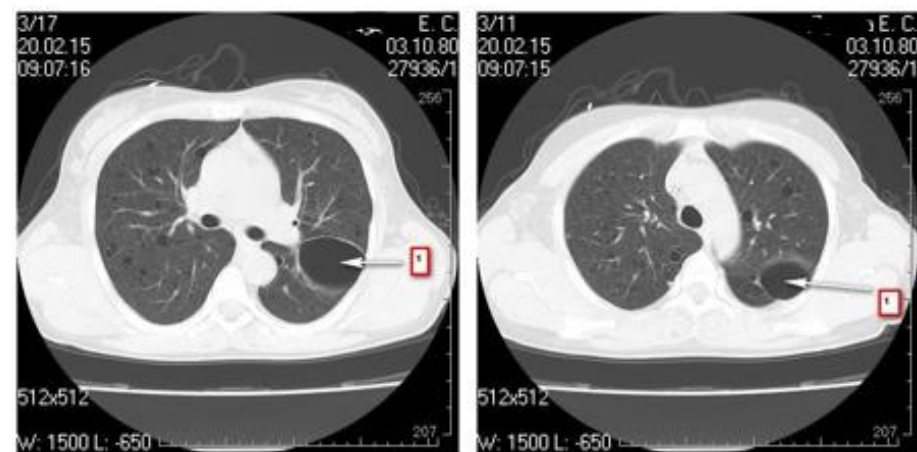


Рис. 5. (Fig. 5).

Рис. 5. КТ органов грудной клетки.

По главной междолевой борозде слева ограниченное скопление воздуха (1).

Fig. 5. CT. Chest.

There is a limited accumulation of air (1) on the main interlobar sulcus on the left.

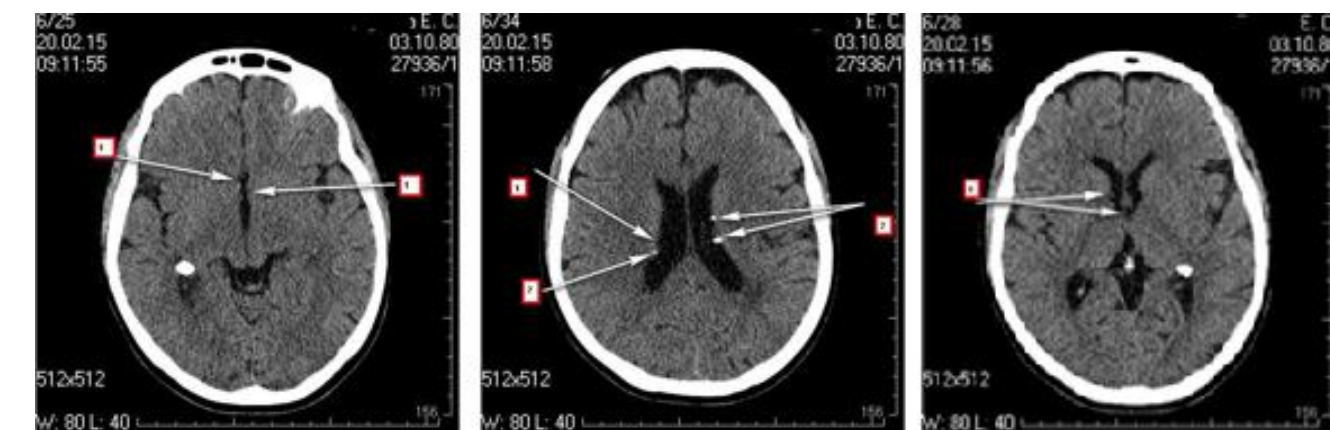


Рис. 6. (Fig. 6).

Рис. 6. КТ головного мозга.

Перивентрикулярное расположение участков пониженной плотности (1) и кальцинатов (2).

Fig. 6. CT. Brain.

Periventricular location of areas with reduced density (1) and calcification (2).

вание размерами до 12,5 мм. На захваченных срезах базальных отделах легких визуализируются зоны гиповентиляции по типу «матового стекла» с наличием на этом фоне множественных кистозных образований.

Заключение: гигантское образование забрюшинного пространства справа, вероятнее всего – ангиомиолипома правой почки с разрывом, состоявшимся кровотечением и образованием забрюшинной гематомы. Липома правой доли печени. Поражение паренхимы легких, характерное для лимфангиолейомиоматоза.

Со слов пациентки, в 1993 году была проведена нефрэктомия слева по поводу опухоли левой почки, гистологическое заключение – гемангиома. В 1997 году на УЗИ обнаружена опухоль среднего сегмента правой почки до 35 мм. В 2002 году проведено УЗИ печени и обнаружено множество эхопозитивных очагов от 8 до 35 мм. В 2008 и 2010 годах консультирована онкологом, установлен диагноз: гемангиома единственной правой почки и печени. Наблюдается у невролога по поводу появления периодических судорожных приступов по типу больших и малых эпилептикоподобных. Находилась под наблюдением участкового терапевта по поводу хронического пиелонефрита.

На основании анамнестических и томографических данных предположен синдром Прингла-Бурневилла. Для дообследования назначены томографические исследования органов грудной клетки и головного мозга.

При исследовании органов грудной клетки с толщиной среза 5 мм выявлено: грудная клетка сформирована обычно, не деформирована; костный остов грудной клетки без видимых структурных изменений. Диффузно асимметрично в обоих легких визуализируются множественные четко очерченные округлые тонкостенные кисты, размерами от 2 мм до 16 мм в диаметре (рис. 4). По междолевой борозде слева ограниченное скопление воздуха до 55 мм в диаметре (рис. 5). Плотность остальной паренхимы легочной ткани в диапазоне от -820 ед.Н. до -840 ед.Н. Объем легких не изменен. Сосудистый рисунок без особенностей. Просветы бронхов свободны, равномерно суживаются к периферии. Стенки бронхов уплотнены. Корни малоструктурны, не расширены. Жидкости в плевральных полостях нет. Средостение расположено обычно, структуры его не изменены. Увеличенных лимфоузлов, дополнительных образований в средостении, а также увеличенных периферических лимфоузлов грудной клетки не определяется.

Заключение: множественные полисегментарные воздушные кисты обоих легких (МСКТ-картина характерна для лимфангиолейомиоматоза легких). Ограниченный междолевой пневмоторакс слева.

Проведено компьютерное исследование супра- и субтенториальных структур головного мозга с толщиной среза 2,5 мм. Межполушарная щель проходит по средней линии. Перивентрикулярно к боковым желудочкам (субэпендимально?) визуализируются гиперденсивные кальцинаты округлой и овальной формы, размерами от 3 до 12 мм. Следует подчеркнуть наличие в перивентрикулярных отделах обоих полушарий, более выражено слева, участки пониженной денситометрической плотности с нечеткими контурами диаметром до 14 мм в диаметре (рис. 6). Дифференциация серого и белого мозгового вещества сохранена. Желудочки не расширены, симметричные, не деформированы. Срединные структуры не смещены. Базальные цистерны свободны, конвексимальные субарахноидальные щели незначительно расширены. Структуры ЗЧЯ без особенностей. Соотношения в кранио-вертебральном переходе сохранены. Область орбит не изменена. Придаточные пазухи пневматизированы. Костная структура сохранена. Травматической патологии со стороны костей свода, основания и лицевого черепа не определяется.

Заключение: кальцинаты и очаговые изменения перивентрикулярных отделов вещества головного мозга, как проявление туберозного склероза.

На основании проведенных полипозиционных томографических исследований диагноз болезни Прингла-Бурневилла подтвержден. Пациентке провели нефрэктомию единственной правой почки. Гистологическое заключение – ангиомиолипома с высокой пролиферативной активностью гладкомышечного компонента. В тканях почки признаки некронефроза. Иммуногистохимическое исследование – гистокартина и иммунофенотип ангиомиолипому без признаков малигнизации. В связи со значительной лучевой нагрузкой и оперативным вмешательством, после стабилизации состояния пациенткой Х. проведено искусственное прерывание беременности по медицинским показаниям. Пациентка переведена в отделение искусственной почки на гемодиализ.

Заключение.

Особенностью представленного случая следует отметить позднюю диагностику заболевания (при уже выполненной нефрэктомии в анамнезе) и появление осложнений, что подтверждает низкий уровень знаний данной патологии. Таким образом, описанный клинический случай туберозного склероза демонстрирует существенную и лидирующую роль компьютерной томографической диагностики в выявлении и динамическом наблюдении данного заболевания. Задача врачей первичного звена и рентгенологов – своевременное и раннее выявление патогномичных признаков болезни

Прингла-Бурневилля для предупреждения осложнений и улучшения качества жизни пациентов.

Источник финансирования и конфликт интересов.

Список литературы:

- 1.Корниенко В.Н., Пронин И.Н., Серко С.В. Рентгенологические аспекты диагностики нейрокожных синдромов. Медицинская визуализация. 2008; 5: 57-72.
- 2.Буйлов В.М. Лучевая диагностика редкого варианта туберозного склероза. Медицинская визуализация. 2010; 6: 69-74.
- 3.Menkes J.H., Sarnat H.B. *Child Neurology*, 16th ed. Philadelphia-Baltimore Lippincott Williams and Wilkins, 2000.

References:

1. Kornienko V. N., Pronin I. N., Serkov S. V. Radiological aspects of diagnosis of neurocutaneous syndromes. Medical visualization. 2008; 5: 57-72. (in Russian).
2. Builov V. M. Radiologic diagnosis of a rare variant of tuberous sclerosis. Medical visualization. 2010; 6: 69-74. (in Russian).
3. Menkes J.H., Sarnat H.B. *Child Neurology*, 16th ed. Philadelphia-Baltimore Lippincott Williams and Wilkins, 2000.

Авторы данной статьи подтвердили отсутствие финансовой поддержки исследования и конфликта интересов, о которых необходимо сообщить.

- 4.Куклин И.А., Кениксфест Ю.В., Волкова Н.В., с соавт. Болезнь Прингла-Бурневилля. Диагностика на стыке дисциплин. Современные проблемы дерматовенерологии, иммунологии и врачебной косметологии. 2010; 4: 55-62.
- 5.Roach E.S., DiMario F.J., Kandt R.S., Northrup H. Tuberous Sclerosis Consensus Conference: Recommendations for Diagnostic Evaluation. *J. Child. Neurol.* 1999; 14: 401-407.

4. Kuklin I.A., Keniksfest Yu.V., Volkova N. V. et al. Pringle-Bourneville Disease. Diagnostics at the interface of disciplines. Modern problems of dermatovenerology, immunology and medical cosmetology. 2010; 4: 55-62.
5. Roach E.S., DiMario F.J., Kandt R.S., Northrup H. Tuberous Sclerosis Consensus Conference: Recommendations for Diagnostic Evaluation. *J. Child. Neurol.* 1999; 14: 401-407.