版社，2004. 337-338.
[2] 严新翔，胡鸣一，张玉虎，等. Hallervorden-Spatz 病的临床和 MRI 特点[J]. 中国医学影像学杂志，2005，13(3)：167-169.
[3] Susan JH, Shawn KG. Clinical and Radiographic Delineation of Hallervorden-Spatz Syndrome[J]. New Engl J Medi. 2003，32(2)：36.
[4] 孙斌，郎森阳，蒲传强，等. 苍白球-黑质色素变性一家系 3 例报告[J]. 临床神经病学杂志，2002，15(2)：94-96.
[5] 阴东亮，杨梅，张庆华. 苍白球黑质红核色素变性 2 例[J]. 中国误诊学杂志，2002，2(7)：1115.

（收稿日期：2006-12-14 修回日期：2007-02-06）

·病例报道·

神经纤维瘤病恶变一例

成芳，许建荣

【中图分类号】R814.42；R739.4 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2007)05-0545-01

病例资料 患者，男，37 岁，阵发性腹痛两周余。体检：消瘦，脐下方轻压痛，皮肤多处浅棕色斑块，直径＞8 mm，全身多处皮下结节，最大者直径约4 cm。本次入院查立位腹部平片示多个液气平；腹部 CT 检查：平扫示右侧局部肠道呈漩涡状改变伴肠腔内类圆形团块影，增强后强化明显且不均匀(图 1a)。双侧腰大肌及腹壁见多发大小不一的卵圆形低密度影，腰大肌病灶呈串珠样，边界清晰，增强后未见明显强化。左侧髂骨翼见软组织块影伴局部骨质破坏，增强后强化欠均匀(图 1b)。

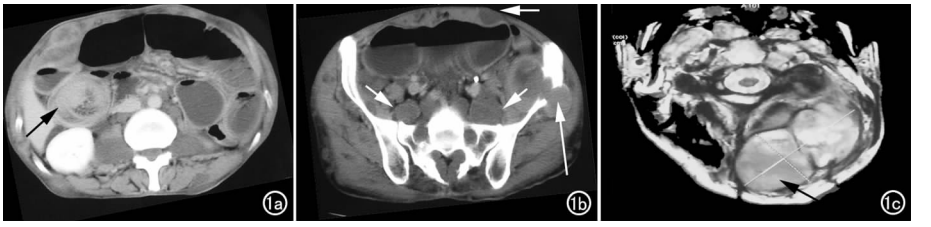

图 1 神经纤维瘤病恶变。a) 右侧局部肠道呈漩涡状改变伴肠腔内类圆形团块影，增强后强化明显且不均匀(箭)；b) 左侧髂骨翼见软组织块影伴局部骨质破坏(长箭)，双侧腰大肌及腹壁皮下软组织内见多发卵圆形低密度影，边缘光整(短箭)；c) T_2WI 示左侧颈后两枚紧邻的团块状等高混杂信号影，边界清晰，部分轻度分叶(箭)。

家族史及既往史：生后不久皮肤即出现咖啡色色素沉着斑，否认阳性家族性遗传病史。1993 年及 2000 年分别行左小腿及右大腿肿块切除术、$C_{1\text{-}7}$、$L_1\text{-}S_1$ 椎管内占位切除术，病理均示多发性神经纤维瘤；2005 年 10 月行颈后肿块(图 1c)切除术，病理示“椎管内外沟通肿瘤”神经纤维瘤病肉瘤变，恶性周围神经鞘膜瘤。

本次手术发现小肠距回盲瓣 30 cm 处一直径 5 cm 球形实质性肿块，侵及浆膜层，并套叠入升结肠腔内，近端小肠扩张明显，升结肠处一直径 2 cm 球形肿块，腹壁多发结节，最大一枚直径约 6 cm，左髂窝处腹膜后方巨大肿块，直径约 8 cm，无法推动。

病理诊断：“小肠”恶性神经鞘瘤，浸润肠壁全层。“腹壁结节”为肿瘤组织。“皮下结节”神经纤维瘤。

讨论 神经纤维瘤病(Neurofibromatosis，NF)又称 Von Recklinghausen 病，是一种常染色体显性遗传病，发病率低，同时伴发局部恶性神经鞘瘤的则更少。NF 特征为多发性神经纤维瘤及皮肤色素沉着，并可伴有全身多种畸形或病变，多属良性，少数恶变。起源于神经上皮组织，分为 NF-1 和 NF-2 两种亚型。NF-1 占 NF 病例的 90％以上，相关基因位于 17 号染色体长臂上，基因突变率约 50％[1]，其诊断标准为(凡符合两条及两条以上即可诊断)：①有 6 处或大于 5 mm 的皮肤牛奶咖啡斑；②有一个丛状的神经纤维瘤或两个以上任何类型的神经纤维瘤；③两个或多个青色的虹膜错构瘤；④腋窝和腹股沟长雀斑；⑤视神经胶质瘤；⑥Ⅰ级胶质瘤；⑦蝶骨大翼发育不良为特征性表现。NF-2 的诊断标准为(符合两者之一者即可诊断)：①双侧听神经瘤；②一侧听神经瘤伴以下两种病变：神经纤维瘤、脑膜瘤、胶质瘤、神经鞘瘤或玻璃体混浊。本例属于 NF-1 亚型。

神经纤维瘤病报道有神经肉瘤的恶变率为 3％～17％[2]，而 NF 恶变则较多恶变为神经纤维肉瘤、恶性神经鞘瘤，偶尔恶变为横纹肌肉瘤、血管肉瘤等。NF 一旦恶变，极易复发，平均生存期仅 2 年。原有肿块突然增大、破溃、出血及局部疼痛均提示恶变可能[3]。恶性神经鞘瘤少见，源于神经鞘的雪旺氏细胞，多为单发，既可原发恶性，亦可由神经纤维瘤恶变而来，本例即属之，而良性神经鞘瘤本身发生恶变极罕见。

参考文献：

[1] 李玉华，李文华，唐旭峰，等. 神经纤维瘤病 1 型的颅脑 CT 和 MRI 评价[J]. 中国医学计算机成像杂志，2003，9(2)：81.
[2] Ogose A, Hotta T, Morita T, et al. Multiple Schwannomas in the Peripheral Nerves[J]. J Bone Joint Surg Br, 1998，80(4)：657.
[3] 章建林，江华. 神经纤维瘤病的研究进展[J]. 中国实用美容整形外科杂志，2005，16(4)：240.

（收稿日期：2007-01-01）

作者单位：200127 上海，上海交通大学医学院附属仁济医院放射科
作者简介：成芳(1982－)，女，上海人，住院医师，主要从事医学影像诊断工作。
通讯作者：许建荣