

# 不典型畸胎样/横纹肌样瘤一例

· 病例报道 ·

占传家, 朱文珍, 王承缘

【中图分类号】R445; R739.4 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2009)02-0226-03

原发性不典型畸胎样/横纹肌样瘤(atypical teratoid/rhabdoid tumor, AT/RT)是一种非常罕见的大脑神经系统(central nervous system, CNS)的高度恶性肿瘤,常发生于儿童。由于其组织成分与原始神经外胚层肿瘤(primitive neuroectodermal tumor, PNET)/髓母细胞瘤有较多重叠,容易被误认(诊)为PNET/髓母细胞瘤,但AT/RT临床表现为比PNET/髓母细胞瘤有更高侵袭性和在CNS播散的潜力,将其与PNET/髓母细胞瘤分离出来有利于临床(手术方式和辅助放疗等治疗方案)的选择。2007年WHO中枢神经系统肿瘤分类将其作为独立的特殊新类型列入到CNS胚胎类肿瘤<sup>[1]</sup>。迄今AT/RT在国内仅有5例报道<sup>[2-6]</sup>,大多数是发生在5岁以下的儿童。我们在15岁女性的脑内右颞叶边缘发现1例。

**病例资料** 患者,女,15岁,进行性视力下降,头疼,呕吐,嗜睡,无力,精神差。

**头部CT检查:**GE Lightspeed 16螺旋CT扫描仪,120 kV, 240 mA, W=70 HU, L=35 HU,视野23.0 cm,层厚10 mm,螺距1.5。影像学表现:右颞叶混杂密度巨大肿块,中央为低密度囊变区,内部有高密度影,周围水肿明显,与正常脑组织有相对边界,环壁呈稍高密度影(图1a)。CT诊断:右颞叶肿瘤性病变并出血坏死。

**头部MRI:**GE 1.5T磁共振仪行矢状面T<sub>1</sub> FLAIR (TR 2291 ms, TE 11.8 ms, TI 2200 ms, 层厚6.0 mm, 间隔2.0 mm, 激励次数为2, 视野24×18, 矩阵320×192), 轴面T<sub>1</sub> FLAIR、T<sub>2</sub> WI (TR 4300 ms, TE 99.7 ms, 层厚6.0 mm, 间隔2.0 mm, 激励次数为2, 视野24×18, 矩阵320×240)平扫及矢、冠、轴面MRI增强扫描FSE/T1+C (TR 520 ms, TE 14.0 ms, 层厚5.0 mm, 间隔1.0 mm, 激励次数为2, 对比剂马根维显2 ml/kg, 视野24×18, 矩阵320×192), 头颅阵列线圈。影像学表现:右颞叶巨大肿块,前后径8.0 cm,横径6.0 cm,上下径6.5 cm。周围脑组织右侧脑室受压、推移,周边组织水肿明显。肿块中央呈长T<sub>1</sub>长T<sub>2</sub>的坏死囊变区,边缘较厚的不规则环形等信号内见斑片或条索状的短T<sub>1</sub>信号,环的边缘见多个大小不等的小囊样小环。增强见环壁显著强化内外环的边界更清晰,硬膜及室管膜强化明显(图1)。未见明显沿脑脊液播散的异常强化灶。MRI诊断:右颞叶肿瘤性病变,胶质瘤可能性大,不排除其他类型肿瘤。

手术所见:肿瘤侵及部分硬膜,突出脑表面,色灰白,质地软硬不均,血供丰富前方抵达外侧裂池,与眼眶组织有粘连,下方与中颅窝底硬膜相粘连。内侧抵达基底节区,镜下全切肿瘤,大小约6 cm×7 cm×8 cm。

**病理学检查:**低倍镜下肿瘤细胞小到中等大,弥漫排列,富于纤细的纤维血管间质(图1),部分血管呈玻璃样变性或扩张,部分瘤细胞绕血管呈血管外皮瘤样或放射状生长,伴大片坏死出血(图2a,b)。高倍镜下典型或变异的横纹肌样细胞呈中等大,胞质丰富,内可见包涵体,核圆或卵圆形,核仁显著,核质比高,可见核分裂现象;胚胎性小细胞排列密集重叠,核圆或不规则,染色质深,胞质少。局灶单行排列兵样或纤维蕊性菊形团形成。类似髓母细胞瘤或PNET(图2c)。

**病理学诊断:**不典型畸胎样/横纹肌样瘤。

**讨论** 94%AT/RT发生在5岁以下的儿童,透明隔、三脑室区稍多,亦可位于幕下或椎管内<sup>[8]</sup>。AT/RT是一种高恶性、不同于PNET/髓母细胞瘤的大脑神经系统胚胎类肿瘤,其成分复杂,含有多个胚层,包括横纹肌样细胞、PNET细胞、间充质纺锤形肿瘤细胞和/或上皮型肿瘤细胞,因此命名为不典型畸胎样/横纹肌样瘤。AT/RT预后极差,治疗方案和疗效远不同于PNET/髓母细胞瘤,因此了解其临床病理、影像学特征,术前和术后的诊断与鉴别诊断有重要意义。

## 1. 临床病理特征

AT/RT组织病理学上与PNET/髓母细胞瘤有较多重叠,易误认(诊)为PNET/髓母细胞瘤。由于免疫组织化学技术及分子基因技术的发展,通过特定的免疫组化标记物能够将AT/RT与其它肿瘤鉴别开来。细胞遗传学研究发现大多数的AT/RT显示22号染色体单体缺失或22q11.2的Hsnf/INII基因的突变失活及蛋白在核内表达丧失<sup>[7]</sup>。其组织细胞部分由横纹肌样细胞组成,伴有PNET样胚胎性小细胞区域、肿瘤性上皮组织和间质成分。AT/RT免疫组化特征具有与PNET/髓母细胞瘤鉴别诊断价值。AT/RT胚胎性小细胞表达GFAP、NF、CD99,横纹肌样细胞表达GFAP、NF、S-100蛋白,其GFAP为阳性,CGA为阴性,PCK NF EMA为阳性,所有的VIM为阳性,这可与PNET/髓母细胞瘤相鉴别<sup>[9]</sup>。术前鉴别诊断主要依赖于影像学表现。

## 2. 影像学特征

AT/RT的影像学检查主要依赖于CT、MRI。AT/RT较罕见,瘤体常较大,占位效应较明显,周围水肿较重,报道最大为6 cm×6 cm×5 cm,而本例大小为8 cm×6 cm×7 cm;报道好发于小脑、脑干及室间隔区,而本例位于右颞叶。CT的特征表现为肿瘤大,中间坏死呈低密度影,内常见出血灶,周围可见多个大小不等的囊性低密度灶,其间有较多的分隔,与水肿灶分界明显。部分病例可见钙化。MRI示病变信号不均,外围长T<sub>1</sub>长T<sub>2</sub>信号的水肿带,中央区呈多个分隔囊性坏死的长T<sub>1</sub>长T<sub>2</sub>信号,内见小的肿瘤血管流空信号影,囊周壁厚薄不均,增强呈明显环样强化,与周围正常脑组织相对分界清晰,类似脑外源性肿瘤,脑组织受推压明显。常发生脑脊液播散性转移至脑室、脊髓。

作者单位:430030 武汉,华中科技大学同济医学院附属同济医院放射科

作者简介:占传家(1975—),男,湖北黄石人,硕士,主治医师,主要从事中枢神经系统影像学诊断工作。

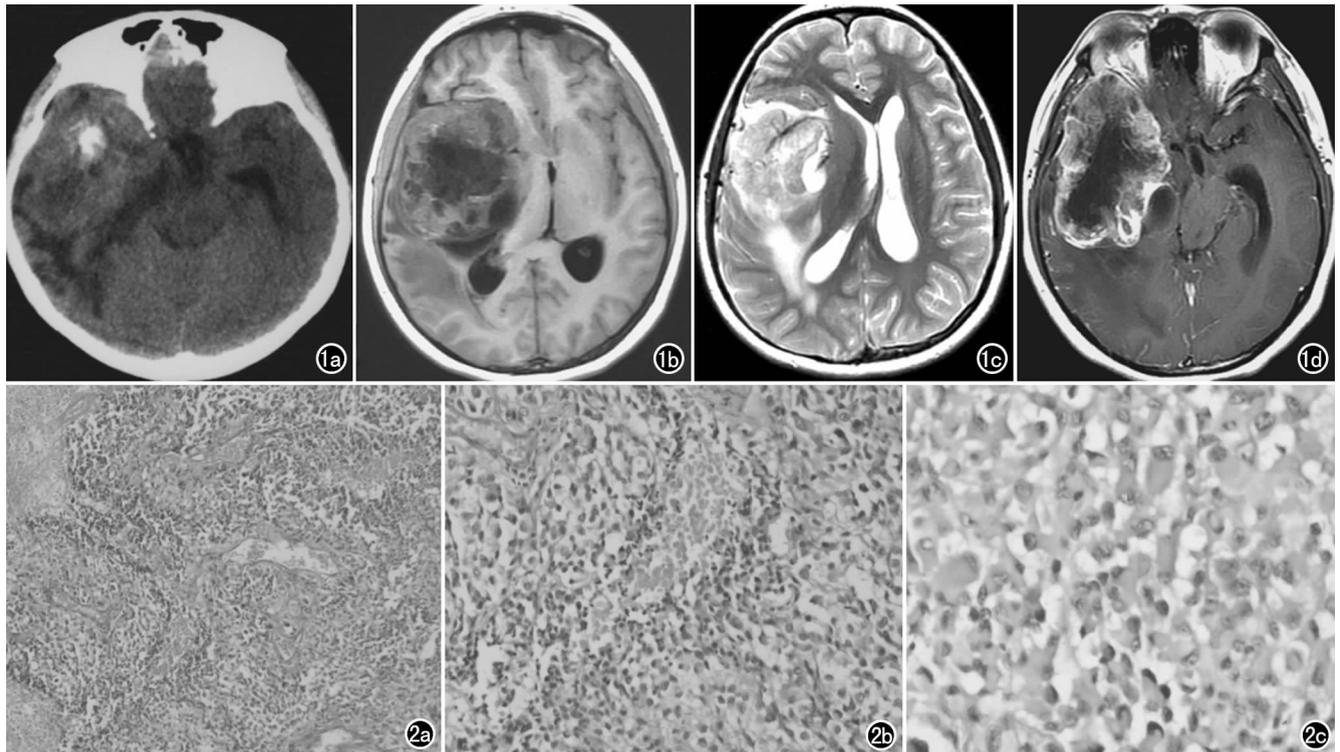


图1 a) CT平扫示病灶周围水肿低密度带与正常脑组织有相对边界,中央区出血高密度影和坏死囊变的低密度影; b) 轴面T<sub>1</sub> FLAIR,病变中央部分坏死囊变,实体部分呈厚薄不均的不规则环形,周围脑组织受挤压; c) FSE/T<sub>2</sub>WI,病灶混杂信号内流空的肿瘤血管信号影; d) 轴面增强扫描示病灶呈环形明显强化且外环较内环强化更明显,肿瘤对周围正常脑组织有高侵袭性。图2 a) AT/RT中至大的瘤细胞绕血管呈血管轴蕊样或放射状密集生长,伴远处大片出血坏死; b) 胚胎性小细胞排列密集重叠,核圆或不规则,染色质深,胞质少,局灶单行排列兵样或纤维蕊性菊形团形成,HE; c) 横纹肌样细胞呈中等大,胞质丰富、透明,内可见包涵体,核圆或卵圆形,核仁显著。

### 3. AT/RT 的影像学鉴别诊断

AT/RT 首要鉴别诊断是 PNET/髓母细胞瘤,三者都属于胚胎类肿瘤,好发年龄及部位相似,血供丰富,强化多明显,也易发生转移,影像学鉴别诊断难度较大。AT/RT 的恶性程度往往较 PNET/髓母细胞瘤高,影像学上表现为极易发生出血、坏死、囊变;另外 AT/RT 的瘤体密度信号不均,内部常可见到肿瘤血管的流空现象,此征象在 PNET/髓母细胞瘤的瘤体中较少见。PNET/髓母细胞瘤呈等密度或等 T<sub>1</sub> 等 T<sub>2</sub> 均匀信号,强化较均匀一致。

AT/RT 还需与中枢神经细胞瘤、胶质母细胞瘤以及脑外其他肿瘤相鉴别。中枢神经细胞瘤好发于幕下小脑、脑干及前后颅窝,瘤体常为均匀的实质性密度或等信号内部坏死囊变,实质部分强化较明显、均匀,边界清晰;胶质母细胞瘤易坏死囊变,呈花环样强化,也可发生出血,但周围水肿较重,与正常脑组织的相对边界较 AT/RT 模糊,常好发于白质边缘,灰白质交界处,沿白质纤维蔓延,侵犯胼胝体到对侧。平扫实质部分密度或信号较 AT/RT 的低。AT/RT 与恶性囊变的脑膜瘤也十分相似,但 AT/RT 对脑组织侵袭性更强,囊壁厚而不均。AT/RT 的准确性诊断在术前较困难,对于脑内恶性程度较高的肿瘤,尤其是儿童患者,应考虑本病可能。

### 参考文献:

- [1] Louis DN. The 2007 WHO Classification of Tumour of the Central Nervous System[J]. Acta Neuropathol (Berl), 2007, 114(2): 97-109.
- [2] 李南云, 武海燕, 金行藻, 等. 中枢神经系统非典型畸胎样/横纹肌样瘤临床病理特点[J]. 临床与实验病理学杂志, 2004, 20(5): 572-575.
- [3] 周永庆, 郑杰胜, 沈剑峰. 中枢神经系统原发性横纹肌样瘤一例[J]. 中华外科杂志, 2000, 38(3): 214.
- [4] 王跃珍, 朱远. 小脑原发性横纹肌样瘤一例[J]. 中华放射肿瘤杂志, 2000, 9(4): 205.
- [5] 徐培坤, 李汉杰, 吴高远, 等. 中枢神经系统原发性横纹肌样瘤一例[J]. 中华神经外科杂志, 1997, 13(7): 137.
- [6] 王震, 范钦和, 张伟明, 等. 中枢神经系统非典型畸胎样/横纹肌样瘤临床病理及免疫表型特征[J]. 中华病理学杂志, 2006, 35(8): 458-461.
- [7] Judkins A, Mauger J, Ht A, Rorke LB, Biegel JA (2004) Immunohistochemical Analysis of hSNF5/INI1 in Pediatric CNS Neoplasms[J]. Am J Surg Pathol, 28(5): 644-650.
- [8] Tommy D, Michael V, Jean M, et al. Atypical Teratoid/rhabdoid Tumors[J]. Childs Nerv Syst, 2003, 19(4): 244-248.
- [9] Bouffard JP, Sandberg GD, Golden JA, et al. Double Immunolabeling of Central Nervous System Atypical Teratoid/rhabdoid Tumours[J]. Mod Pathol, 2004, 17(8): 679-683.