

神经纤维瘤病 I 型伴外周神经鞘瘤恶变一例

秦永超, 全昌斌, 李红

【中图分类号】R445.2; R814.42 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2011)08-0905-02

病例资料 患者,男,42岁,17年前因双下肢多发包块,曾在我院行包块切除术,术后病理诊断为神经鞘瘤。临床诊断为神经纤维瘤病 I 型,术后定期随访。3年前再次因双下肢包块入院手术,术后病理同前。近1个月来右大腿再次出现包块并进行性增大,伴行走时疼痛。查体:全身见多发皮下结节及点状红斑,以背部、胸部及上肢为主,直径约 0.5~2.0 cm,质软,触之无压痛。右大腿后外侧可见长约 13 cm 术后瘢痕,大腿中上段可见一大约 7 cm×10 cm 包块,其内侧可见 4 个约 2 cm×2 cm 包块,质韧,轻压痛,边界清楚,表面光滑,移动度良好。右膝腱反射减弱,右跟腱反射未引出,右下肢肌肉萎缩,右踝关节、右足跖趾、右足趾屈曲下垂活动受限,功能障碍,肢体远端血运正常。

右股骨正侧位 X 线片检查:右大腿近段局部软组织密度增高,右股骨骨质未见明显异常。头颅 CT:两侧大脑半球对称,脑实质未见异常密度,脑沟、裂、池未见增宽,脑室无扩张,中线结构居中;胸部 CT:双侧腋窝、胸膜下、脊柱旁及纵隔内多发类圆形软组织块影,局部突向肺内,边界清晰、锐利,可见包膜,密度均匀,邻近肋骨变薄、吸收,两肺门区未见异常,气管支气管影正常(图 1)。颈部 MRI 检查:颈₃~颈₇ 双侧神经根明显增粗,椎体旁间隙内可见类圆形长 T₂ 信号,病灶内信号不均匀,边缘光滑,以右侧为著(图 2);右大腿 MRI 检查:右股骨中上段血管鞘旁及肌间隙内可见多个大小不等的等长 T₁、长 T₂ 信号,T₂ 抑脂序列病灶内可见不规则更高信号,沿神经血管束走行呈串珠样分布,邻近组织受压推移,所示股骨未见明显异常改变(图 3、4)。临床及影像综合诊断:神经纤维瘤病 I 型。行硬膜外麻醉下腿部肿物切除术。

手术所见:右大腿中上段见肿物,肿物包膜完整,呈椭圆形,最大者约 10.0 cm×5.0 cm×5.0 cm 大小,另见大小不同的肿物,约 0.5 cm×0.5 cm 至 3.0 cm×5.0 cm,完整切除肿物,留取切取组织。免疫组化:S-100 阳性。病理检查:灰褐色梭形肿物及破碎组织,总体积为 10.0 cm×5.0 cm×6.0 cm,包膜完整,表面不光滑,略呈结节状,切面灰白间灰黄色,编织状,质韧。镜下可见梭形细胞成片成束排列,部分呈涡旋状,疏密不均,可见瘤细胞,核分裂像易见。病理诊断:恶性外周神经鞘瘤。

讨论 神经纤维瘤病(neurofibromatosis, NF)^[1]是一种常累及神经、肌肉、骨骼、内脏、皮肤等多器官组织的常染色体显性遗传病。皮肤表现有牛奶咖啡斑、串珠样结节。根据致病基因染色体位置的不同,本病常被分为 NF-1 型和 NF-2 型,其中



图 1 胸部 CT,示两肺野邻近胸膜下区及纵隔区多发半圆形、梭形影,突入肺野,边界较清楚,密度均匀(箭)。图 2 颈部 MRI,示双侧神经根明显增粗,颈动脉鞘及肌间隙内可见多个类圆形肿物(箭),呈异常高信号,病灶内信号欠均匀,边缘光滑。图 3 矢状面 T₂ WI,示右股骨中上段肌间隙内多个大小不等的类圆形肿物,呈不均匀高信号(箭),多为串珠状分布。图 4 冠状面 T₂ 抑脂像,示多个病灶呈明显高信号(箭),邻近组织受压推移。

NF-1 型最为常见,约占所有神经纤维瘤病的 90%。NF-1 型又称 Von Recklinghausen 病,以前称外周神经纤维瘤病,其特点是倾向发生于外周神经,约 15%~20% 合并中枢神经系统病变。NF-2 型称双侧听神经鞘瘤,以前称中枢性神经纤维瘤病。有文献报道,国内 NF 发病率约为 3~5/100 000,肿瘤通常为良性,且生长缓慢,其恶变发生率大约 2%~7%^[2],恶变多为周围性肿瘤,中枢性肿瘤极少恶变,有 60%~65% 恶性神经鞘瘤 S-100 阳性。目前国内外报道 NF 合并恶性周围神经鞘瘤病例稀少,本病例系典型神经纤维瘤病 I 型,全身皮下及外周神经分布区有无数散在的神经鞘瘤,追踪随访近 20 年,有完整病史资料,本例 2 次局部肿物手术病理均为神经鞘瘤(良性);本次病理结果为恶性外周神经鞘瘤(恶变)。

一般来说,单发或散发良性 NF 肿瘤边界清,T₁ WI 呈均质性低或中等信号,T₂ WI 呈高信号,可见靶征;多发 NF 肿瘤,肿瘤常沿神经走行分布,呈串珠样改变。而恶性 NF 肿瘤瘤体较大,直径平均约为 10 cm,肿瘤进行性增大,边缘模糊,可见分叶,T₁ WI 呈等或略高信号,T₂ WI 为不均匀性高信号,不出现靶

作者单位:100091 北京,中国人民解放军第 309 医院总参谋部放射科

作者简介:秦永超(1984—),男,河北唐山滦县人,住院医师,主动从事胸部 CT 诊断工作。

征。本例肿瘤在 T₁WI 呈不均质性中-低等信号强度,类似于相邻肌肉组织的信号强度;T₂WI 呈不均质高信号强度,可见靶征,影像表现无特征性,组织活检方能确诊,故建议神经纤维瘤病伴外周包块进行性增大者应取活检明确有无恶变。此外,由于本病为常染色体显性遗传,建议直系亲属应作严密随访。

参考文献:

[1] 奥多姆,詹姆斯,伯杰,安德鲁斯临床皮肤病学[M]. 北京:科学出版社,2004. 671-674.
[2] Varma DG, Moulopoulos A, Sara AS, et al. MR imaging of extracranial nerve sheath tumors[J]. J Comput Assist Tomogr, 1992,16(3):448-453.

(收稿日期:2010-10-06 修回日期:2010-11-22)

本刊可直接使用的医学缩略语

医学论文中正确、合理使用专业名词可以精简文字,节省篇幅,使文章精炼易懂。现将放射学专业领域为大家所熟知的专业名词缩略语公布如下(按照英文首字母顺序排列),以后本刊在论文中将对这一类缩略语不再注释其英文全称和中文。

- ADC (apparent diffusion coefficient):表观扩散系数
- ALT:丙氨酸转氨酶;AST:天冬氨酸转氨酶
- BF (blood flow):血流量
- BOLD (blood oxygenation level dependent):血氧水平依赖
- BV (blood volume):血容量
- b:扩散梯度因子
- CAG (coronary angiography):冠状动脉造影
- CPR (curve planar reformation):曲面重组
- CR(computed radiography):计算机 X 线摄影术
- CT (computed tomography):计算机体层成像
- CTA (computed tomography angiography):CT 血管成像
- CTPI(CT perfusion imaging):CT 灌注成像
- DICOM (digital imaging and communication in medicine):医学数字成像和传输
- DR(digital radiography):数字化 X 线摄影术
- DSA (digital subtraction angiography):数字减影血管造影
- DWI (diffusion weighted imaging):扩散加权成像
- DTI (diffusion tensor imaging):扩散张量成像
- ECG (electrocardiography):心电图
- EPI (echo planar imaging):回波平面成像
- ERCP(endoscopic retrograde cholangiopancreatography):经内镜逆行胰胆管造影术
- ETL (echo train length):回波链长度
- FLAIR (fluid attenuation inversion recovery):快速小角度激发反转恢复
- FLASH (fast low angel shot):快速小角度激发
- FOV (field of view):视野
- FSE (fast spin echo):快速自旋回波
- fMRI (functional magnetic resonance imaging):功能磁共振成像
- IR (inversion recovery):反转恢复
- Gd-DTPA:钆喷替酸葡甲胺
- GRE (gradient echo):梯度回波
- HE 染色:苏木素-伊红染色
- HRCT(high resolution CT):高分辨率 CT

- MPR (multi-planar reformation):多平面重组
 - MIP (maximum intensity projection):最大密(强)度投影
 - MinIP (minimum intensity projection):最小密(强)度投影
 - MRA (magnetic resonance angiography):磁共振血管成像
 - MRI (magnetic resonance imaging):磁共振成像
 - MRS (magnetic resonance spectroscopy):磁共振波谱学
 - MRCP(magnetic resonance cholangiopancreatography):磁共振胰胆管成像
 - MSCT (multi-slice spiral CT):多层螺旋 CT
 - MTT (mean transit time):平均通过时间
 - NEX (number of excitation):激励次数
 - PACS (picture archiving and communication system):图像存储与传输系统
 - PC (phase contrast):相位对比法
 - PET (positron emission tomography):正电子发射计算机体层成像
 - PS (surface permeability):表面通透性
 - ROC 曲线(receiver operating characteristic curve):受试者操作特征曲线
 - SPECT (single photon emission computed tomography):单光子发射计算机体层摄影术
 - PWI (perfusion weighted imaging):灌注加权成像
 - ROI (region of interest):兴趣区
 - SE (spin echo):自旋回波
 - STIR(short time inversion recovery):短时反转恢复
 - TACE(transcatheter arterial chemoembolization):经导管动脉化疗栓塞术
 - T₁WI (T₁ weighted image):T₁ 加权像
 - T₂WI (T₂ weighted image):T₂ 加权像
 - TE (time of echo):回波时间
 - TI (time of inversion):反转时间
 - TR (time of repetition):重复时间
 - TOF (time of flight):时间飞跃法
 - TSE (turbo spin echo):快速自旋回波
 - VR (volume rendering):容积再现
 - WHO (World Health Organization):世界卫生组织
 - NAA(N-acetylaspartate):N-乙酰天门冬氨酸
 - Cho(choline):胆碱
 - Cr(creatine):肌酸
- (本刊编辑部)