

## · 中枢神经影像学 ·

## 颅内非典型畸胎瘤样/横纹肌样瘤的影像学表现(附 6 例报道)

沈文婷, 沈全力, 乔中伟

**【摘要】** 目的:探讨颅内非典型畸胎瘤样/横纹肌样瘤(AT/RT)的影像学特征。方法:回顾性分析 2010 年 10 月—2014 年 6 月经病理和免疫组化诊断为 AT/RT 的 6 例患者的 CT(n=3)和 MRI(n=6)表现,并进行相关文献复习。结果:6 名患者平均年龄 2.05 岁。肿瘤位于幕上 4 例,幕下 1 例,幕上及幕下多发病灶 1 例。肿瘤最大径 30~96 mm,平均(59±24)mm。囊变 6 例,出血 4 例,钙化 2 例,所有病灶都有中重度强化。病灶扩散加权成像(DWI)呈不均匀高信号,表观扩散系数(ADC)值(0.70±0.12)×10<sup>-3</sup>mm<sup>2</sup>/s。1 例病灶侵犯邻近硬膜及颅骨;1 例病灶发生柔脑膜种植。2 例患者术后随访 MRI 时病灶复发。结论:虽然颅内 AT/RT 无特异性影像学表现,但当肿瘤较大、伴有囊变及出血、低 ADC 值及脑脊液播散时,不应排除 AT/RT 的诊断。

**【关键词】** 非典型畸胎瘤样/横纹肌样瘤;磁共振成像;诊断

**【中图分类号】** R445.2; R814.42; R739.41 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2015)06-0638-05

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2015.06.008

**Imaging findings of intracranial atypical teratoid/rhabdoid tumors: report of 6 cases and literature review** SHEN Wen-ting, SHEN Quan-li, QIAO Zhong-wei. Department of Radiology, Children's Hospital of Fudan University, Shanghai 201102, P. R. China

**【Abstract】 Objective:** To explore the imaging features of intracranial atypical teratoid/rhabdoid tumors (AT/RTs). **Methods:** 6 patients with AT/RTs proved by pathology and immunohistochemical test were collected from Oct 2010 to Jun 2014. The pre-operative CT (n=3) and MRI (n=6) features were retrospectively characterized, with a review of the literature from PubMed database. **Results:** The mean age of patients was 2.05 years. The neoplasms were supratentorial in 4 cases, infratentorial in 1 case and multifocal (involving in both infra and supratentorial regions) in 1 case. The maximum diameter of tumors was varying from 30 to 96 mm; mean diameter was (59±24)mm. All AT/RTs showed marked heterogeneity on both CT and MRI images secondary to cystic changes in 6 cases, hemorrhage in 4 cases and calcification in 2 cases. All cases showed moderate (n=1) to severe (n=5) enhancement. Leptomeningeal dissemination (n=1) and invasion of the adjacent skull (n=1) were found by MRI at the diagnosis. At clinical follow-up, the tumor recurrence was found by MRI in 2 cases 1 month and 8 months after the surgery. Diffused-weighted imaging demonstrated inhomogeneous hyperintense signal for all 6 patients, with a mean ADC value of (0.70±0.12)×10<sup>-3</sup>mm<sup>2</sup>/s. **Conclusions:** Bulky, heterogeneous mass with cysts, hemorrhage, low ADC value and cerebral spinal fluid dissemination in pediatrics should alert the radiologist to take AT/RTs into the diagnosis consideration.

**【Key words】** Atypical teratoid/rhabdoid tumors; Magnetic resonance imaging; Children; Diagnosis

1978 年,恶性横纹肌样瘤首次被描述成一种儿童侵袭性肾脏肿瘤<sup>[1]</sup>。Rorke 等<sup>[2]</sup>描述了一种由横纹肌样细胞组成的中枢神经系统肿瘤,类似肾脏横纹肌样瘤。这种新的肿瘤由横纹肌样细胞、原始神经外胚层细胞伴间质和上皮成分构成,命名为非典型性畸胎瘤样/横纹肌样瘤(atypical teratoid/rhabdoid tumor, AT/RT)。AT/RT 组织学上不同于畸胎瘤,因为它没有生殖细胞标记<sup>[3]</sup>。AT/RT 是首个确认有肿瘤抑制基因的儿童脑肿瘤,大部分 AT/RT 有整合酶相互作用分子 1(integrase interactor 1, INI1)基因突变或缺失<sup>[4]</sup>。原发 AT/RT 是一种罕见的,高度恶性的中

枢神经系统(central nervous system, CNS)肿瘤。在儿童原发性 CNS 肿瘤中占 1%~3%,占 3 岁以下儿童 CNS 肿瘤的 6.7%<sup>[5]</sup>。本文回顾性分析 6 例 AT/RT 患者的影像学表现,由于组织学及影像学表现相似于原始神经外胚层肿瘤(primitive neuroectodermal tumor, PNET)和髓母细胞瘤(medulloblastoma, MB),所以 AT/RT 常被误诊。AT/RT 预后差,所以在小儿颅内肿瘤中,AT/RT 是一个重要的鉴别诊断。需要积极手术及进一步辅助治疗。

## 材料与方法

### 1. 临床资料

搜集 2010 年 10 月—2014 年 6 月经病理和免疫组化证实为原发性颅内 AT/RT 的患者 6 例。其中男

作者单位: 201102 上海,复旦大学附属儿科医院放射科

作者简介:沈文婷(1984—),女,江苏海门人,硕士,住院医师,主要从事儿科影像诊断工作。

5例,女1例。年龄16个月~3岁,平均2.05岁。临床症状和体征包括头痛、呕吐、昏睡、激惹、肢体乏力、步态异常等。

## 2. 检查方法

6例患儿均用10%水合氯醛口服,剂量1 mL/kg,待其熟睡后行影像检查。其中3例行CT平扫和增强及MRI平扫,3例行MRI平扫和增强。CT扫描采用GE Lightspeed 64排螺旋CT机,层厚5 mm,层距5 mm,对比剂采用欧乃影0.2 mL/kg,增强前后扫描。MRI采用西门子Magnetom Avanto 1.5T磁共振机,使用头颅矩阵线圈。进行轴面和矢状面FLASH T<sub>1</sub>WI,轴面TSE T<sub>2</sub>WI、T<sub>2</sub>TIRM Dark-Fluid和DWI平扫。DWI由SE-EPI序列获得,在3个正交梯度方向采取b值0和1000 s/mm<sup>2</sup>。平扫后经静脉注入对比剂,行矢状面及轴面FLASH T<sub>1</sub>WI扫描。

## 3. 图像分析

图像由2名影像医师分析并最终达成一致,确定肿瘤部位、大小、密度或信号特点、强化方式及瘤周水肿。在CT及MRI各序列图像上肿瘤密度或信号强度同正常未受累的灰质比较而得。如果病灶内含脑脊液样信号,或者MRI信号不同于脑脊液,但CT呈水样密度,且增强后无强化,则认为病灶含囊变成份。当病灶在平扫T<sub>1</sub>WI上出现高信号,而在相应平扫CT上未见钙化,则考虑为瘤内出血。瘤周水肿分为0度、I度(水肿范围小于同层面肿瘤面积10%)、II度(水肿范围达同层面肿瘤面积10%~50%)、III度(水肿范围达同层面肿瘤面积50%~100%)和IV度(水肿范围大于同层面肿瘤面积)<sup>[6]</sup>。每个病灶在增强图像上有强化的确定为实质部分。测量ADC值时,在选定层面对应

增强图像手工勾画病灶实质部分,感兴趣区面积范围(56~2531) mm<sup>2</sup>。每个病灶各取3个层面测量,取均值。

## 结果

### 1. 影像特点

AT/RT影像表现见表1。4例病灶位于幕上,1例位于幕下,1例为幕上幕下多发病灶。病灶最大径从30 mm到96 mm不等,平均59 mm。3例病例CT图像显示病灶实质部分平扫呈高密度,增强后强化明显(图1)。2例病灶内有散在斑点样钙化。1例位于左侧额颞叶的病灶侵蚀了邻近额骨,左侧冠状缝增宽。所有病例MRI图像T<sub>1</sub>WI呈等信号或略低信号,T<sub>2</sub>WI呈等或略高信号(图2),T<sub>2</sub>TIRM Dark-Fluid呈等或略高信号,伴出血者可见T<sub>1</sub>WI高、T<sub>2</sub>WI低信号影。4例病灶有局部出血。6例病灶均有囊变,3例位于肿块边缘,其中2例为多发;另3例位于肿块中央。3例有瘤周水肿,其中1例为III度水肿,2例为I度水肿。增强MRI病灶实质部分重度强化5例(图

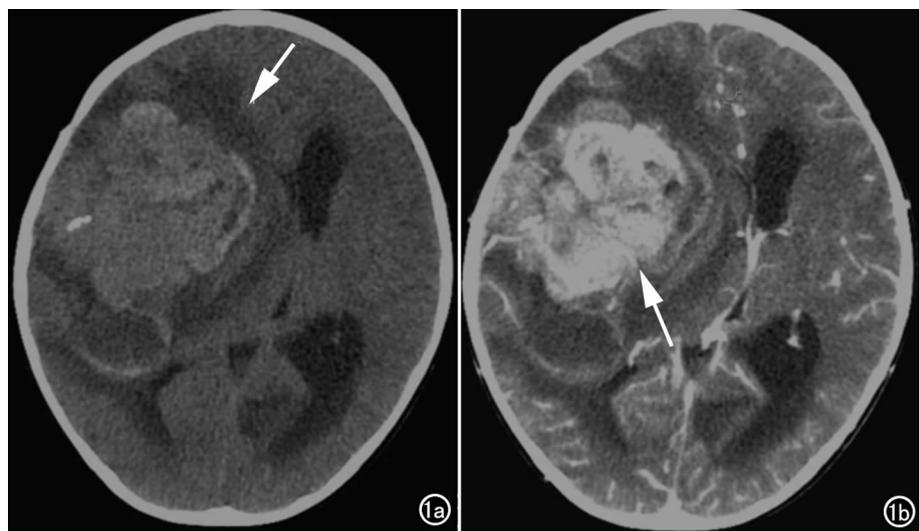


图1 男,2岁,右侧颞叶AT/RT。a) CT平扫示右侧颞叶巨大不均质肿块(箭)。伴有钙化、出血、囊变,病灶周围明显水肿,中线左移;b) CT增强示肿块实质部分明显强化(箭)。

表1 6名儿童颅内AT/RT影像特点

编号	性别	年龄(岁)	肿瘤部位	最大径(mm)	水肿	占位效应	出血	囊变	强化	肿瘤转移/复发	DWI	ADC (10 <sup>-3</sup> mm <sup>2</sup> /s)
1	男	2	左侧脑室	55	I度	不明显	有	中央	重度	无(未随访)	高	0.78
2	男	2	右侧颞叶	84	3度	明显(脑室受压,中线左移)	有	周围	重度	无(未随访)	高	0.60
3	女	1.3	小脑、脑干、四脑室、双侧CPA、枕大池、小脑上池、右外侧裂池、大脑静脉池、左枕叶表面	30	0度	明显(四脑室扩大)	有	周围,多发	重度	柔脑膜种植(未随访)	高	0.89
4	男	3	左侧小脑、左侧CPA	53	I度	明显(脑干、四脑室受压)	无	周围,多发	重度	复发并柔脑膜种植(术后8个月)	高	0.76
5	男	2	右侧脑室	35	0度	不明显	有	中央	中度	复发(术后1个月)	高	0.60
6	男	2	左额颞叶、左侧基底节、左侧脑室、三脑室	96	0度	明显(脑疝)	无	中央	重度	无(未随访)	高	0.58

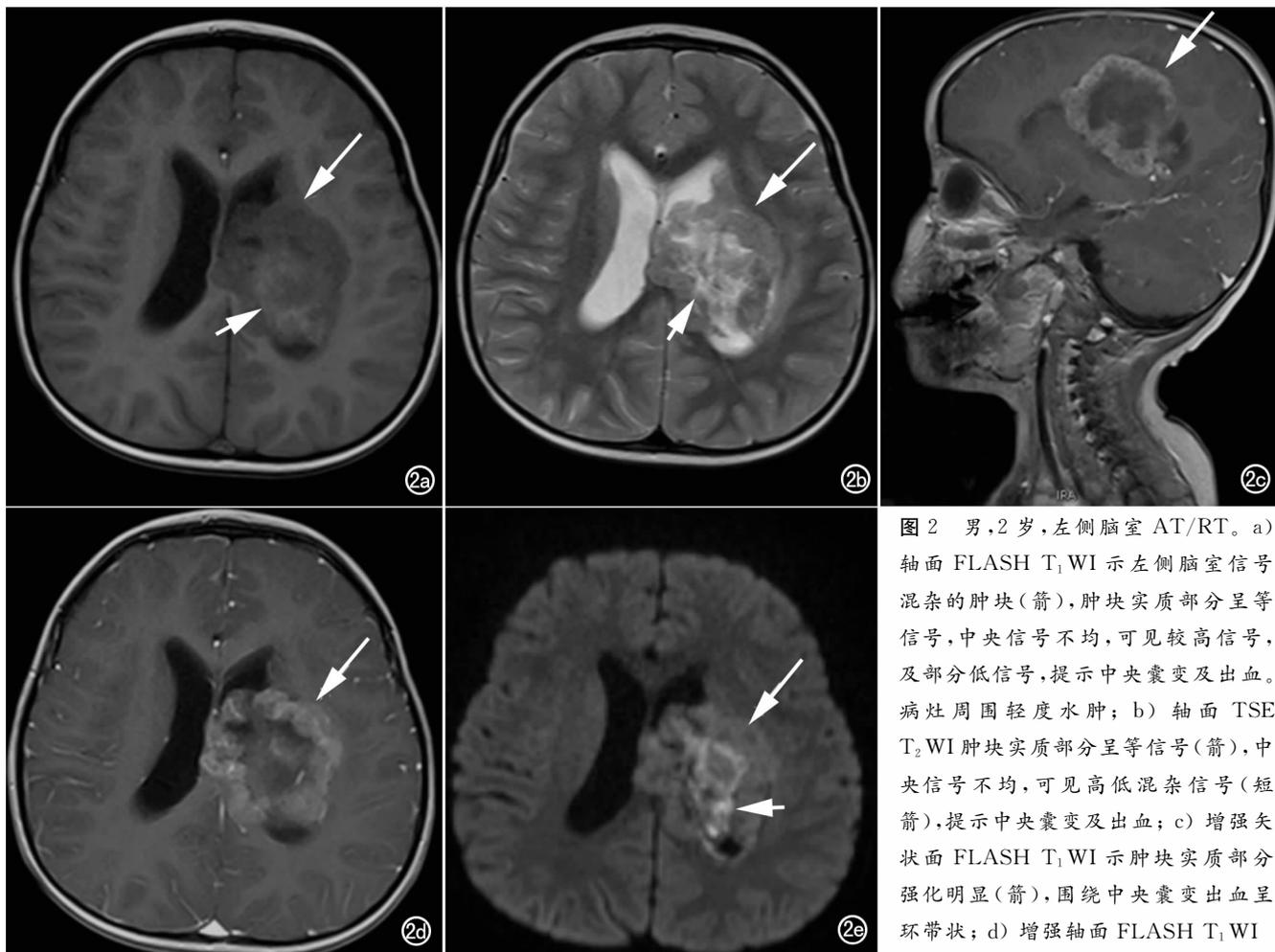


图 2 男, 2 岁, 左侧脑室 AT/RT。a) 轴面 FLASH T<sub>1</sub>WI 示左侧脑室信号混杂的肿块(箭), 肿块实质部分呈等信号, 中央信号不均, 可见较高信号, 及部分低信号, 提示中央囊变及出血。病灶周围轻度水肿; b) 轴面 TSE T<sub>2</sub>WI 肿块实质部分呈等信号(箭), 中央信号不均, 可见高低混杂信号(短箭), 提示中央囊变及出血; c) 增强矢状面 FLASH T<sub>1</sub>WI 示肿块实质部分强化明显(箭), 围绕中央囊变出血呈环带状; d) 增强轴面 FLASH T<sub>1</sub>WI

示肿块实质部分强化明显(箭), 围绕中央囊变出血呈环带状; e) DWI 示肿块环状强化部分呈高信号(箭), 中央出血囊变呈不均匀高信号(短箭)。

2), 中度强化 1 例。DWI 肿瘤的实质部分皆呈高信号(图 2、3), 囊变部分为低信号。6 例病灶实质部分 ADC 平均值为  $(0.70 \pm 0.12) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ 。1 例病灶发现时即有柔脑膜种植转移。另有 2 例患者术后随访 MRI 时可见复发征象, 其中 1 名患者术后 1 个月复发, 另 1 名患者术后 8 个月复发并柔脑膜转移(图 3)。其余患者未随访。

## 2. 组织病理学

本组病例的病理表现: 小圆细胞, 胞浆丰富, 细胞核显著, 分裂相易见。3 例病灶内可见出血, 2 例病灶内可见坏死。

## 讨论

原发性 AT/RT 是一种罕见的具有侵袭性的儿童胚胎肿瘤, 可以发生在中枢神经系统的任何部位。据报道肿瘤最常发生的部位为幕下脑内<sup>[7-9]</sup>, 发生于幕上的多见于年龄稍大的儿童<sup>[2-3, 9]</sup>。发现病灶时也可以是颅内多发的, 体现了肿瘤通过脑脊液播散的倾向<sup>[7-8, 10]</sup>。本组病例病灶位于幕上的多于幕下, 1 例病

灶累及幕上与幕下。本组病例患者平均年龄 < 3 岁(平均 2.05 岁), 与文献报道相符<sup>[4, 6, 8, 10]</sup>。6 例病例中, 男孩为主, 男女比 5 : 1。

AT/RT 的临床表现取决于病灶部位与发病年龄。< 3 岁的孩子通常表现为非特异性的症状和体征, 例如呕吐、嗜睡、激惹、体重减轻、头围增大及生长受限。年长儿童常表现为增加的颅内压或局部体征、颅神经麻痹、头痛和偏瘫<sup>[11]</sup>。

AT/RT 的影像表现缺乏特异性。病灶通常较大。CT 显示病灶密度混杂, 有囊变、出血、钙化。平扫肿瘤实质成分呈高密度。MRI 图像上 T<sub>1</sub>WI/T<sub>2</sub>WI 均以等信号为主, 可见有囊变、出血, 信号表现混杂, 表现为出血的病例对照病理结果, 其一致性为 75%。病灶强化不均匀, 实质部分强化明显。以上表现均与文献报道相符<sup>[6-8]</sup>。3 例病灶表现为中央囊变, 其中 1 例 MRI 增强可见周围有环带状的明显强化(图 2), 与之前研究描述的 MRI 强化形式相仿<sup>[7-8, 10]</sup>。瘤周水肿表现不一, 文献可见类似报道<sup>[6, 8, 15]</sup>, 可见病灶周围水肿并无明显特异性。此前多个研究报道了病灶边缘出现

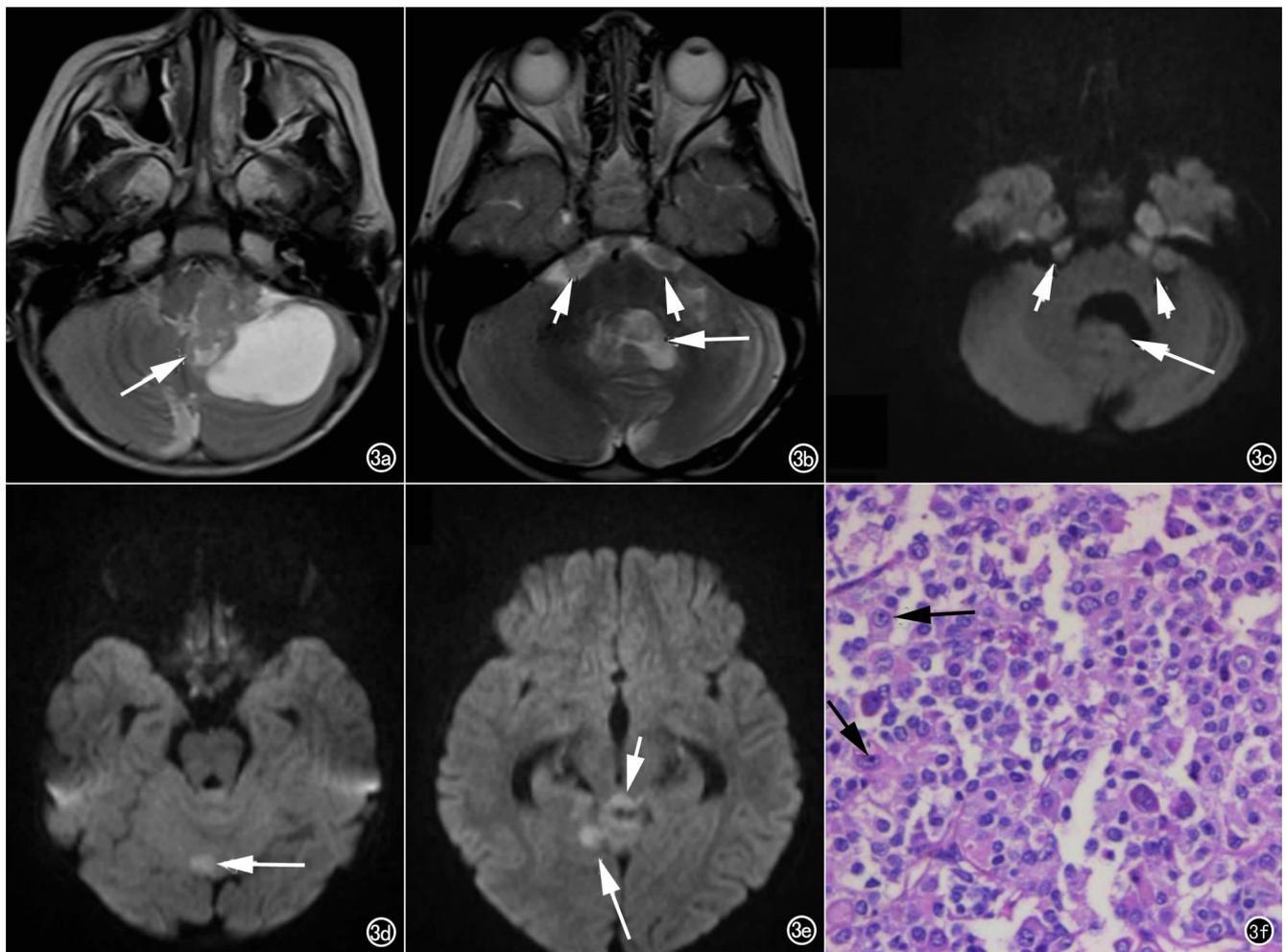


图3 男,3岁,左侧小脑及桥小脑角 AT/RT。a) 术前轴面 TSE T<sub>2</sub>WI 示位于左侧小脑及桥小脑角的不均匀信号肿块(箭),部分呈等信号,一旁可见囊样高信号。脑干及四脑室受压右移。周围可见轻度水肿; b) 术后轴面 TSE T<sub>2</sub>WI 示四脑室(箭)及双侧桥小脑角内结节样等(短箭)信号灶; c) 术后 DWI 示四脑室(箭)、双侧桥小脑角(短箭)多发结节灶,分别呈等信号及较高信号; d) 术后 DWI 示小脑结节灶(箭),呈高信号; e) 术后 DWI 示右侧颞枕叶(箭)、四叠体池结节灶(短箭),呈高信号; f) 光镜下示典型的横纹肌样细胞,嗜酸染色的胞浆和偏心的细胞核及显著核仁(箭,HE 染色,×400)。

囊变<sup>[7-8,11]</sup>,在本组病例中占 50%。但肿瘤囊变的位置无特异性。1 例位于左侧额颞叶的病灶侵蚀了邻近硬膜及颅骨,这也反映了肿瘤侵袭性的本质<sup>[10]</sup>。AT/RT 有脑膜播散的倾向,已见于文献报道<sup>[5,10,11]</sup>。所以 MRI 检查时增强扫描是必要的。有报道称 AT/RT 预后差的相关因素即是 MRI 有脑膜播散的征象<sup>[9,15]</sup>。而脑膜播散通常与患者年龄小有密切关系<sup>[9]</sup>。

Meyers 等<sup>[9]</sup>提出 AT/RT 的 DWI 呈不均匀高信号,在 ADC 图像上为低信号,即肿瘤扩散受限,提示肿瘤细胞密度高及高核质比。Rumboldt 等<sup>[12]</sup>报道 2 例 AT/RT 肿瘤 ADC 值分别为  $0.55 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$  与  $0.63 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ 。Koral 等<sup>[13]</sup>研究的 6 例 AT/RT 肿瘤的平均 ADC 值是  $(0.55 \pm 0.06) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ ,范围  $(0.45 \sim 0.60) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ 。本组 6 例 AT/RT 的平均 ADC 值  $(0.70 \pm 0.12) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ ,范围  $(0.58 \sim 0.89) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ 。与文献报道虽有重叠,

但数值偏高,考虑为测量仪器不同及肿瘤信号混杂而造成不一致。

需要和 AT/RT 鉴别的是 PNET/MB<sup>[7,14]</sup>。由于 AT/RT 放化疗效果差,生存时间通常在 1 年左右,后者则为十余年<sup>[10]</sup>,所以误诊会导致错误的治疗并影响预后。台湾一项研究表明 AT/RT 倍增时间比 MB 或恶性胶质瘤短<sup>[6]</sup>。PNET/MBs 典型者发病年龄为儿童中期,5~7 岁,平均年龄 6 岁<sup>[11,13]</sup>,比 AT/RT 患者年龄中位数 16.5 个月大<sup>[2]</sup>。在 3 岁以下小儿中 AT/RT 和 PNET 发病比例为 1:3.8,而在其它年龄组中比例为 1:11<sup>[3,7]</sup>。影像学表现幕下 AT/RTs 常起源于小脑,其位置常偏中线,比 MBs 更倾向邻近桥小脑角生长,在本组病例中位于幕下的肿瘤都累及了桥小脑角。而 PNET/MBs 大部分起源中线附近<sup>[5,7]</sup>。MBs 起源于小脑蚓部,向四脑室内生长。MBs 很少见到因肿瘤效应使四脑室受压移位的改变。幕下

PNET/MBs 倾向于较均质的实质性肿块,而幕上 PNET 同 AT/RT 相似,为不均质肿块,有较高的钙化和出血概率<sup>[13,15]</sup>。但 AT/RT 病灶边缘常有囊变,病灶内出血也较 PNET 更多。依靠 DWI 鉴别 AT/RT 与 PNET/MB 是困难的<sup>[12,13]</sup>。AT/RT 和 PNET/MB 的高细胞密度,导致 DWI 均表现为高信号,而 AT/RT 的高信号更不均匀。Rumboldt 及 Koral K 报道的 PNET/MBs 平均 ADC 值分别为  $(0.66 \pm 0.15) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$  [范围  $(0.48 \sim 0.93) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ ] 和  $(0.47 \pm 0.16) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$  [范围  $(0.27 \sim 0.83) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ ]<sup>[12,13]</sup>。本组 6 例 AT/RTs 平均 ADC 值  $(0.70 \pm 0.12) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$  [范围  $(0.58 \sim 0.89) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ ] 与之前研究报道的范围有所重叠。

小脑星形细胞瘤和室管膜瘤也是后颅窝的常见肿瘤,但均多见于较大儿童。典型小脑星形细胞为边界清晰的囊性肿瘤伴有强化的壁结节,不伴有柔脑膜转移。恶性星形细胞瘤则有坏死和出血,钙化和转移不常见。典型室管膜瘤起源于四脑室底部,通常向脑室侧孔及枕骨大孔延伸,且为不均质的肿块。幕上室管膜瘤位于侧脑室和三脑室,位于脑实质内则罕见。且无论是 AT/RT 还是 MB,其 ADC 值均明显比这两种肿瘤低<sup>[12,13]</sup>。

AT/RT 确切的诊断还有赖于病理,典型病灶内见横纹肌样细胞,为偏心圆核伴显著核仁和膨胀的嗜酸性细胞,也可以为小的纺锤形细胞伴卵圆形核或者是大的细胞伴边缘皱缩的细胞核<sup>[2]</sup>。肿瘤成分多样,故其免疫组化结果复杂,EMA、Vim、SMA 表达较有意义,INI-1 表达阴性有特异性,即使未发现横纹肌样细胞,也可与 PNET/MB 鉴别诊断<sup>[11,13]</sup>。

由于本病罕见,本组病例较少,但其影像表现仍体现了 AT/RT 侵袭性的本质。所以当发现婴幼儿脑肿瘤较大、有囊变、出血、脑膜转移及低 ADC 值时,应考虑到 AT/RT 的诊断。

感谢放射科杨皓玮医生和病理科陈莲主任提供部分患者资料。

#### 参考文献:

[1] Fabrice Bing, Frédérique Nugues, Sylvie Grand, et al. Primary intracranial extra-axial and supratentorial atypical rhabdoid tumor [J]. *Pediatric Neurology*, 2009, 41(6): 453-455.

- [2] Rorke LB, Packer RJ, Biegel JA. Central nervous system atypical teratoid/rhabdoid tumors of infancy and childhood; definition of an entity [J]. *J Neurosurg*, 1996, 85(1): 56-65.
- [3] Fenton LZ, Foreman NK. Atypical teratoid/rhabdoid tumor of the central nervous system in children: an atypical series and review [J]. *Pediatr Radiol*, 2003, 33(8): 554-558.
- [4] Tez S, Köktener A, Güler G, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumors: imaging findings of two cases and review of the literature [J]. *Turk Neurosurg*, 2008, 18(1): 30-34.
- [5] Biao Jin, Feng XY, et al. MRI features of atypical teratoid/rhabdoid tumors in children [J]. *Pediatr Radiol*, 2013, 43(8): 1001-1008.
- [6] Lee IH, Yoo SY, Kim JH, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumors of the central nervous system: imaging and clinical findings in 16 children [J]. *Clinical Radiology*, 2009, 64(3): 256-264.
- [7] Arslanoglu A, Aygun N, Tekhtani D, et al. Imaging findings of CNS atypical teratoid/rhabdoid tumors [J]. *AJNR*, 2004, 25(3): 476-480.
- [8] Warmuth-Metz M, Bison B, Dannemann-Stern E, et al. CT and MR imaging in atypical teratoid/rhabdoid tumors of the central nervous system [J]. *Neuroradiology*, 2008, 50(5): 447-452.
- [9] Meyers SP, Khademian ZP, Biegel JA, et al. Primary intracranial atypical teratoid/rhabdoid tumors of infancy and childhood: MRI features and patient outcomes [J]. *AJNR*, 2006, 27(5): 962-971.
- [10] Nicholas C, Shenandoah Robinson, Mark Cohen, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumors of the central nervous system: clinical, radiographic and pathologic features [J]. *Pediatr Neurosurg*, 2002, 37(2): 64-70.
- [11] Parmar H, Hawkins C, Bouffet E, et al. Imaging findings in primary intracranial atypical teratoid/rhabdoid tumors [J]. *Pediatr Radiol*, 2006, 36(2): 126-132.
- [12] Rumboldt Z, Camacho DL, Lake D, et al. Apparent diffusion coefficients for differentiation of the cerebellar tumors in children [J]. *AJNR*, 2006, 27(6): 1362-1369.
- [13] Koral K, Gargan L, Bowers DC, et al. Imaging characteristics of atypical teratoid-rhabdoid tumor in children compared with medulloblastoma [J]. *AJR*, 2008, 190(3): 809-814.
- [14] Lee YK, Choi CG, Lee JH. Atypical teratoid/rhabdoid tumor of the cerebellum: report of two infantile cases [J]. *AJNR*, 2004, 25(3): 481-483.
- [15] Cheng YC, Lirng JF, Chang FC, et al. Neuroradiological findings in atypical teratoid/rhabdoid tumor of the central nervous system [J]. *Acta Radiol*, 2005, 46(1): 89-96.

(收稿日期: 2015-03-03 修回日期: 2015-04-22)