

神经皮肤黑变病一例报道

辛涛

【关键词】 黑变病; 体层摄影术, X 线计算机; 磁共振成像

【中图分类号】R814.42; R445.2 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2015)11-1148-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2015.11.022

病例资料 患儿,男,18个月,因间断抽搐5天前来就诊,抽搐时患儿意识丧失,双眼上翻、凝视,吐沫、流涎,右侧肢体强直抽动,无大小便失禁,持续约20余分钟缓解,缓解后精神萎靡,右侧肢体无力,5天内发作3次。患儿自10月龄学步起,一直行走不稳,易跌倒,家长曾因患儿皮肤色素斑及学步后行走不稳在当地基层医院就诊,诊断为普通带毛色素斑和学步慢,而未加重视。患儿系第一胎第一产,足月,自然分娩,产程无延长,无窒息,无助产,母亲在怀孕期间无特殊疾病史,无外伤史,无特殊疾病家族史,家族内无相同病例。体格检查患儿神清,精神反应可,颈部无强直,双上肢肌力V级,双下肢肌力IV级,动态观察患儿行走不稳,平衡能力欠佳。皮肤检查发现患儿背

部有大片状黑色色素斑,其上见毛发生长(图1)。患儿左前臂见小斑片状咖啡色色素斑,其上未见毛发生长,最大径约1cm。患儿右侧肘部见隆起于皮面的类囊性咖啡色色素斑(图2)。

影像资料: CT检查采用 Philips Brilliance 16 排螺旋 CT, 120 kV, 200 mA, 层厚 3 mm, 层间距 0 mm, 探测器采用 16×0.75 , 后处理采用标准算法。MRI 检查采用 GE 3.0T MR750。CT 检查显示后颅窝枕骨内板下、脑干桥脑区前方及小脑幕处三个结节样稍高密度影(图3), CT 值约 63 HU, 边界较清; 后颅窝见大片状水样密度影; 左侧额叶及右侧顶叶局部脑回肿胀, 脑沟消失, 密度增高, CT 值约 45~51 HU, 边界模糊。MR 检查显示后颅窝枕骨内板下、脑干桥脑区前方及小脑幕处 3 个结

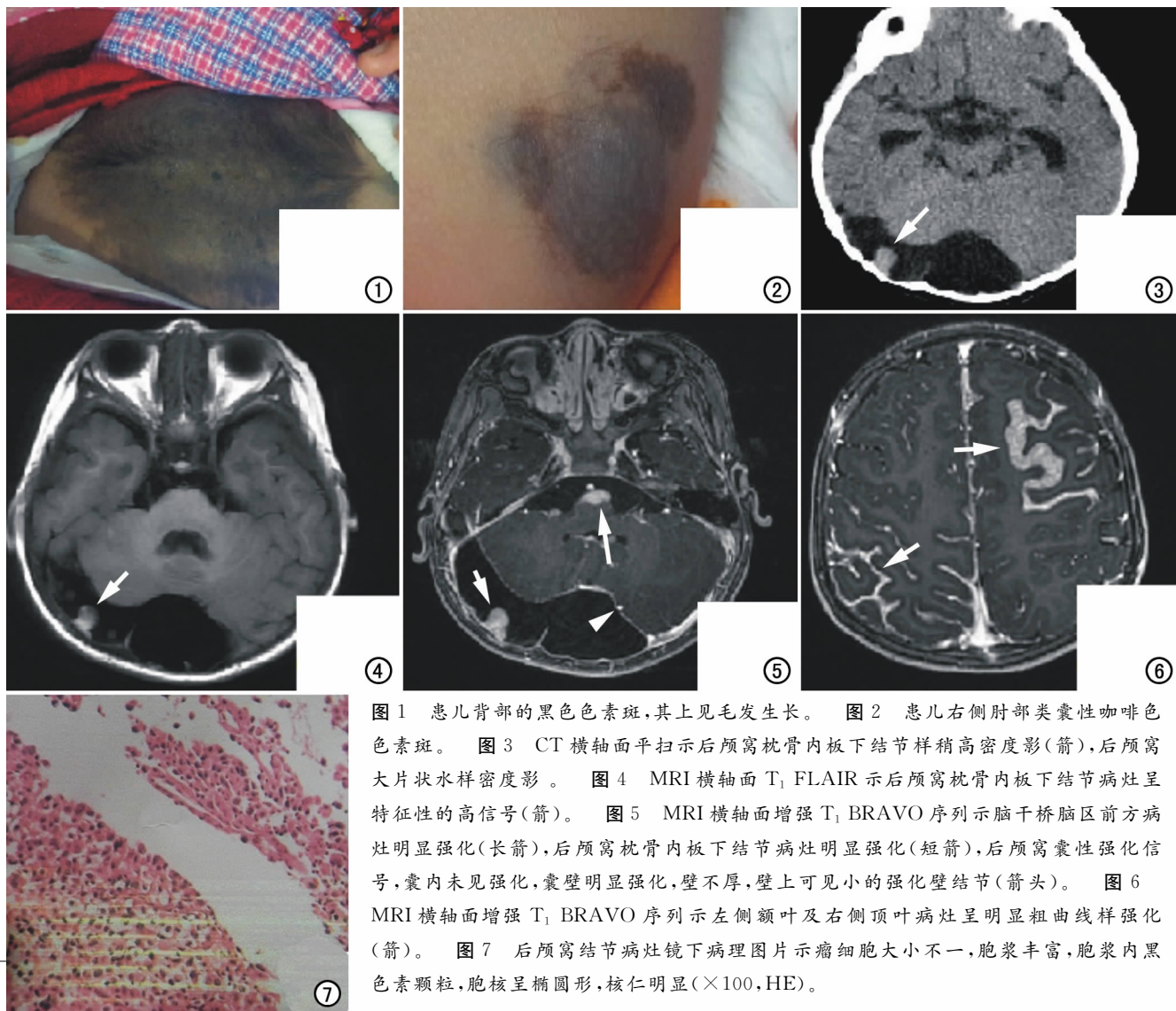


图1 患儿背部的黑色色素斑,其上见毛发生长。图2 患儿右侧肘部类囊性咖啡色色素斑。图3 CT横轴面平扫示后颅窝枕骨内板下结节样稍高密度影(箭),后颅窝大片状水样密度影。图4 MRI横轴面T₁ FLAIR示后颅窝枕骨内板下结节病灶呈特征性的高信号(箭)。图5 MRI横轴面增强T₁ BRAVO序列示脑干桥脑区前方病灶明显强化(长箭),后颅窝枕骨内板下结节病灶明显强化(短箭),后颅窝囊性强化信号,囊内未见强化,囊壁明显强化,壁不厚,壁上可见小的强化壁结节(箭头)。图6 MRI横轴面增强T₁ BRAVO序列示左侧额叶及右侧顶叶病灶呈明显粗曲线样强化(箭)。图7 后颅窝结节病灶镜下病理图片示瘤细胞大小不一,胞浆丰富,胞浆内黑色素颗粒,胞核呈椭圆形,核仁明显(×100, HE)。

节病灶(图 4)在 T_1 FLAIR 序列呈特征性的高信号, T_2 序列呈稍低信号, T_2 FLAIR 序列呈稍低信号, DWI 序列呈稍低信号, ADC 序列呈低信号。左侧额叶病灶 T_1 FLAIR 序列呈混杂稍高信号, T_2 序列呈稍高信号, T_2 FLAIR 序列呈稍高信号, DWI 序列呈等信号, ADC 序列呈混杂稍高信号。右侧顶叶病灶在 T_1 及 T_2 序列未见明确异常信号,但在 T_2 FLAIR 序列上呈稍高信号, DWI 序列呈等信号, ADC 序列呈混杂稍高信号。MRI 增强检查显示后颅窝枕骨内板下、脑干桥脑区前方及小脑幕处 3 个结节病灶明显强化(图 5),边界较清。后颅窝见囊性强化信号,囊内未见强化,囊壁明显强化,壁不厚,壁上可见小的强化壁结节。左侧额叶病灶呈明显粗曲线样强化(图 6),边界较清。右侧顶叶呈明显曲线样强化,边界较清。随访患儿家长,患儿在不久前已经去世,并且在外院尸检,进行病理检查,经过沟通,取得了患儿后颅窝结节病灶的病理图片(图 7)。免疫组化结果示 GFAP(-), S100(++) , CK(-), EMA(-), TTF1(-), P63(-), CD56(-), Ki67(+5%), HMB45(++), AMRT1(++), MG(-), Des(-), CD30(-), ALK(-), CgA(-), Syn(-)。

讨论 神经皮肤黑变病(neurocutaneous melanosis, NCM)是一种十分少见的非家族遗传性的神经皮肤综合征中的一种,为皮肤及脑膜的异常先天性色素沉着,为非家族遗传的先天性缺陷病^[1], Hamm^[3]认为是由于染色体突变形成的嵌合体保留了显性的致死基因,引起胚胎神经外胚层形态发生异常。Livingstone 等^[5]认为是成黑色素细胞的突变引起的 NCM,因此该病的发生具有无明显性别差异,无家族史,散在发病等特点。陈云新等^[4]实验证明皮肤和脑膜的黑色素来源于黑色素细胞,而脑实质中的黑色素则来自于血管内皮细胞及 Virchow robin 间隙内的黑色素细胞。NCM 的发病多在 2 岁以下,并且多在 2 岁前死亡,个别病例可以存活至 20 岁以上。刘毅等^[6]和董明昊等^[7]报道了几例在 20 岁左右的病例,多数患儿初次就诊在 1 岁以内,就诊的原因是由于皮肤上的色素斑,由于 NCM 的发病率极低,有时会被认为是胎记或一般的色素斑而发生漏诊。本例患儿曾因皮肤色素斑及学步后行走不稳在当地基层医院就诊,诊断为普通带毛色素斑和学步慢,而出现漏诊,此次是因反复抽搐前来本院就诊。张巍等^[8]提出了诊断 NCM 的先决条件及附加条件,先决条件即是排除恶性黑色素瘤病,附加条件就是神经系统症状、典型的影像表现,神经系统症状如癫痫发作、智能障碍、颅神经瘫痪、颅高压等,确诊的方法可以通过脑脊液检查或脑膜的活检。Makka 等^[9]认为出生时皮肤病变超过体表面积 5% 的婴儿及幼儿,以及皮肤病变最大径超过 20 cm 的成人皮肤及皮肤外发生黑色素瘤病变的可能性会增大。Schaffer 等^[10]认为位于身体后轴的大片状黑色素痣,并伴有卫星灶时,发生 NCM 的危险性明显增大。

本文病例年龄小于 2 岁,出生史无特殊,无家族史,符合散

发特征。患儿颅内病灶在 CT 上呈现高及稍高密度,CT 值 45~63 HU。MRI 表现:①位于小脑幕处的结节状病灶外侧边界尚清,内侧与小脑幕关系密切,病灶在 T_1 FLAIR 序列呈特征性的高信号, T_2 序列呈稍低信号, T_2 FLAIR 序列呈稍低信号, DWI 序列呈稍低信号, ADC 序列呈低信号。②位于后颅窝处见到一囊性病变,囊壁上可见短 T_1 结节,增强后囊壁结节明显强化,囊壁较薄,同样明显强化,囊内未见明确强化,有学者认为囊内是富含黑色素的液体。③位于脑干桥脑区同样见到一处结节样短 T_1 短 T_2 信号,增强后与小脑幕病灶、后颅窝囊壁病灶强化发生一致。④位于左侧额叶的片状病灶边界模糊,病灶与邻近脑回 T_1 FLAIR 序列呈混杂稍高信号, T_2 序列呈稍高信号, T_2 FLAIR 序列呈稍高信号, DWI 序列呈等信号, ADC 序列呈混杂稍高信号,病灶大部分边界显示清楚,邻近脑回肿胀,脑沟消失,增强后明显强化。⑤位于右侧顶叶在 T_1 及 T_2 序列未见明确异常信号,但在 T_2 FLAIR 序列见到稍高信号,增强后出现类似于左侧额叶的强化。

该患儿的影像汇集了 NCM 的结节性病灶的表现、脑膜侵犯后的片状表现、蛛网膜侵犯的囊状表现、囊性病灶中壁结节的表现、以及侵犯脑实质的表现,较为全面、客观的反应了 NCM 在颅内的多种侵犯方式和影像学特点,为早期明确诊断提供了重要依据。

参考文献:

- [1] 李莹,任翠萍,李贝贝,等.神经皮肤黑变病 1 例[J].实用儿科临床杂志,2012,27(2):90-149.
- [2] 徐磊,曾维惠,耿松梅,等.神经皮肤黑变病[J].临床皮肤科杂志,2011,40(11):676-677.
- [3] Hamm H. Cutaneous mosaicism of lethal mutations[J]. Am J Med Genet,1999,85:342.
- [4] 陈云新,Erwan Bezaud,李加美,等.神经皮肤黑变病中黑色素的来源初探[J].中国比较医学杂志,2009,19(5):20-22.
- [5] Livingstone E,Claviez A,Spengler D,et al. Neurocutaneous melanosis:afatal diserse in early childhood[J]. J Clin Oncol,2009,27(13):2290-2291.
- [6] 刘毅,路顺义.神经皮肤黑变病一例[J].中华全科医师杂志,2007,6(2):121.
- [7] 董明昊,出良钊,刘健.神经皮肤黑变病脑膜恶性变 2 例报告[J].山东医药,2008,48(20):71-72.
- [8] 张巍,万琪.神经皮肤黑变病一例临床及病理研究[J].中华神经科杂志,2004,37(1):72-74.
- [9] Makkar HS,Friedn IJ. Congenital mlanocytic nevi:an upalate for the prditrician[J]. Curr Opin Pediat,2002,14(4):397-403.
- [10] Schaffer JV,Memff JM,Bologna JL. Cerebral mass due to neurocutaneous melanosis:eight years latr[U]. Pediatr Dermatol,2001,18(5):369-377.

(收稿日期:2015-05-08)