

· 病例报道 ·

婴儿椎管内脂肪母细胞瘤伴先天性黑色素细胞痣一例

王晶

【关键词】 椎管；脂肪母细胞瘤；磁共振成像；黑色素瘤；痣，色素

【中图分类号】 R323.4；R730.262.5；R739.5；R758.51；R445.2 【文献标识码】 D

【文章编号】 1000-0313(2022)06-0797-03

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2022.06.026

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



儿童脂肪母细胞瘤是较罕见软组织良性肿瘤，见于 3 岁以下婴幼儿，好发于四肢、头颈、纵隔、肠系膜等。本文报道 1 例发生于椎管内的脂肪母细胞瘤，同时伴有躯干、四肢先天性黑色素细胞痣，现结合文献对其临床、影像特点及预后进行分析探讨。

病例资料 患儿，男，3 个月，因 2 个月前无明显诱因出现由家长怀抱时哭闹，双下肢活动差入院。查体：精神反应稍差，发育稍落后，营养中等。背部及侧胸部皮肤大片先天性黑色素细胞痣，全身皮肤散在卫星痣，无家族史。脊柱及四肢无畸形，四肢肌张力不高，右上肢肌力Ⅳ 级，左上肢肌力Ⅲ 级，双下肢肌力Ⅱ 级。仰卧位下肢呈外展位，拉坐起差，不会翻身。颈胸椎 MRI：颈₄—胸₇水平椎管内见团片状短 T₁长 T₂信号，压脂呈低信号，其内多发条线样长/等 T₁短 T₂信号影，病变大小 1.4 cm×1.3 cm×10.2 cm，边界清晰，相应节段脊髓受压变薄紧贴椎管前壁，呈薄层线样，颈₄水平脊髓内片状长 T₂信号（图 1）。采用后正中入路节段颈₄—胸₇水平椎管内占位切除术，术中发现椎管内硬膜下淡黄色肿物，质中等，血供中等，与硬脊膜、脊髓及神经根粘连紧密，仔细分离游离肿物，给予分块切除肿物。观察脊髓受压至肿物腹侧呈薄片状。术后病理证实为（椎管内）脂肪母细胞瘤，见软骨分化。免疫组化：CD34(+)，S-100(+)，Ki-67(1%+), MDM2(少量+), CDK4(+), GFAP(少量软骨+), EMA(-), CD99(-), CK19(-), SMA(血管周+), NSE(-), INI-1(+) (图 2)。基因报告：发现与受检者临床症状相关的疑似致病变异：NRAS 基因 c.181C>A。术后 11 个月复查未见复发，颈₆—胸₇水平脊髓变扁呈薄片样（图 3）。查体：双上肢肌力正常，双下肢肌力Ⅱ 级，内收肌紧张，腹壁反射未引出。仰卧位下肢外展位程度较前减轻，拉起时头控差，不会翻身，不会坐，扶站下肢无支撑。

讨论 脂肪母细胞瘤是未成熟脂肪细胞异常增生的良性肿瘤，80% 发生于 3 岁之前，20% 发生于 1 岁之前，好发于四肢、头颈、纵膈、肠系膜等，发生于椎管内的脂肪母细胞瘤非常罕见。

本例脂肪母细胞瘤位于椎管内髓外硬膜下，国内外文献均未见该发病部位的报道。邱虹等^[1] 报道 1 例椎管内脂肪母细胞瘤位于硬膜外，并伴有双下肢感觉、皮肤深感觉及腹壁反射减退症状。也有纵隔脂肪母细胞瘤侵犯到椎管内硬膜外的报道^[2]。本例肿瘤与脊髓、神经根粘连紧密，脊髓明显受压变扁，静脉回流受阻，脊髓血供障碍后出现脊髓水肿，长期压迫导致脊髓坏死囊变。该患儿四肢肌力下降，术后解除肿瘤压迫后，双上肢肌力恢复，但仍存在双下肢活动障碍及全面发育障碍，因肿瘤来源于白色胚胎脂肪组织，脊髓受压时间过长导致脊髓功能受损，目前患儿正在进行康复综合治疗。

MR 软组织分辨率高，可作为脂肪母细胞瘤的首选检查方法，尤其是椎管内等位置较深的病变，可准确分析肿瘤部位、大小、形态，还可观察瘤体内部结构成分及对周围组织的压迫、侵犯。脂肪母细胞瘤有特征性的影像表现，MR 表现为脂肪信号，其内见低信号分隔，分隔粗细及多少不等，呈条状或网格状，边界较清，增强扫描肿块常呈不均匀强化，瘤内分隔及软组织影有强化。CT 上肿瘤呈脂肪低密度影，其内见稍高密度分隔。CT 和 MR 综合分析多数较易诊断。

脂肪母细胞瘤在影像上需要与脂肪瘤、黏液型脂肪肉瘤 (myxoid liposarcoma, MLS) 鉴别。脂肪母细胞瘤的纤维间隔较脂肪瘤粗大，软组织成分较多，部分呈浸润性生长，较易鉴别。MLS 发病年龄为 20~60 岁，含有大量的粘液基质，而成熟脂肪组织较少，CT 图像肿瘤内常含大量的“液性”成分，而脂肪成分占比很低。缺乏脂肪成分的 MLS 在 MRI 上表现为 T₁W 等低信号，T₂W 高信号，含有大量脂肪母细胞和毛细血管丛的 MLS 强化非常明显^[3]。多数脂肪母细胞瘤患者就诊时 <3 岁，两者发病年龄无重叠，并且其脂肪

作者单位：050000 石家庄，河北省儿童医院 CT、MR 科

作者简介：王晶(1983—)，女，河北保定人，硕士，主治医师，主要从事儿童影像诊断工作。

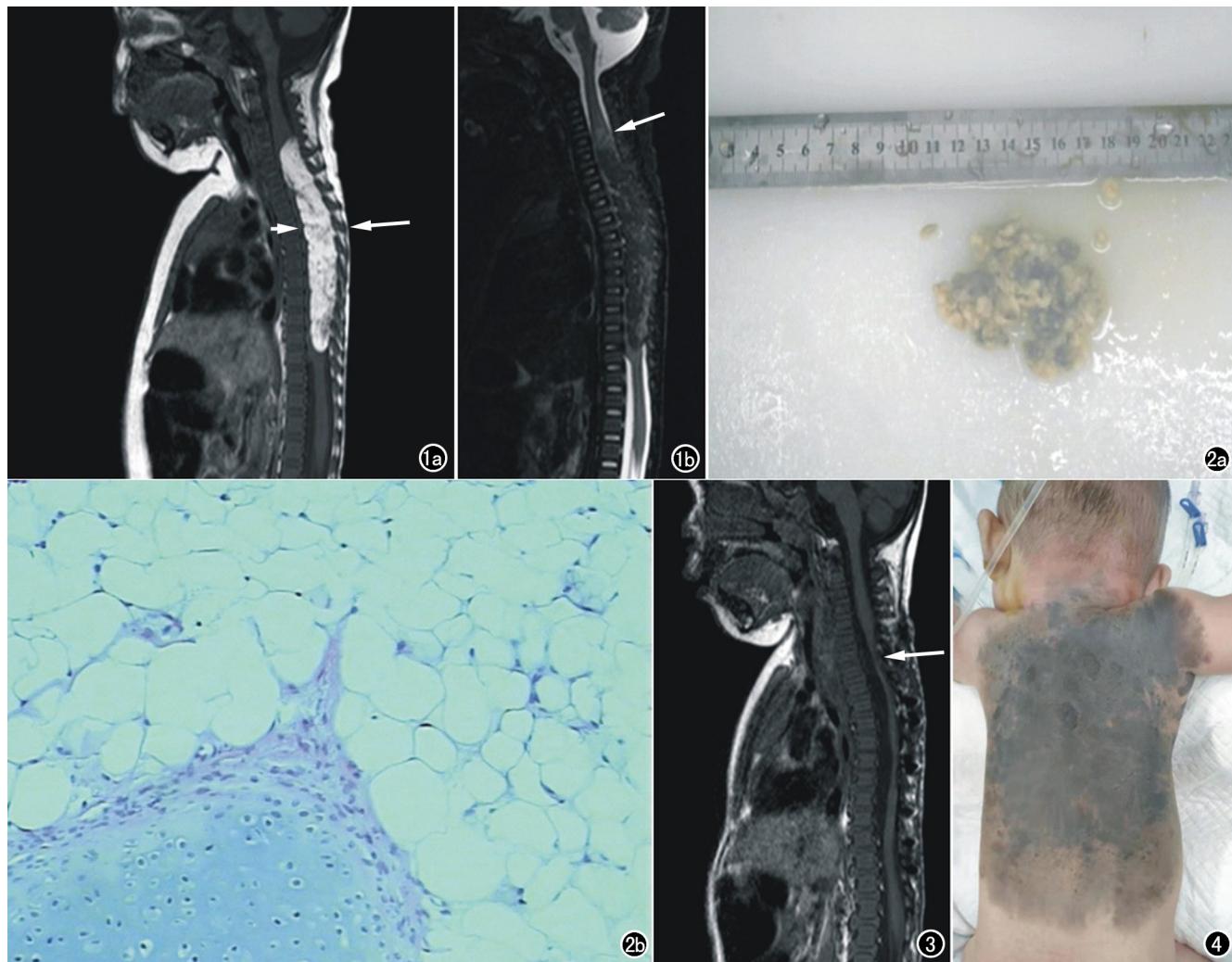


图 1 a) T_1 WI sag 颈₄—胸₉ 水平椎管内见团片状短 T_1 信号(长箭),其内见多发等信号分隔(箭); b) T_2 WI STIRsag 该病变更压脂成低信号,颈₄ 水平脊髓见小片高信号(箭)。 图 2 a)肿瘤大体标本; b)镜下肿瘤由成熟程度不同的脂肪细胞组成,见丛状毛细血管、纤维间隔及软骨化生(HE, $\times 100$) 图 3 术后 11 个月复查 T_1 WI sag,肿瘤未见复发,颈₆—胸₇ 水平脊髓变扁呈薄片样(箭)。 图 4 患儿背部皮肤先天性黑色素细胞痣。

成分含量较 MLS 高。

组织学脂肪母细胞瘤见特征性小叶结构,脂肪细胞被血管间隔开。脂肪细胞表现出不同的成熟阶段,从原始梭形细胞到空泡成脂细胞再到成熟脂肪细胞的比例各不相同。黏液样区见原始间充质细胞和丛状毛细血管网。尚未发现成熟度和患者年龄增长之间的联系,也未发现成熟度和肿瘤部位之间的联系^[4,5]。

脂肪母细胞瘤一般生长较快,在大多数情况下不浸润邻近组织、转移或出现恶变^[6],预后较好,最好的治疗方法是外科完整切除。该肿瘤虽然是良性病变,但有局部复发倾向。根据切除范围的不同复发率从 13% 到 46% 不等。建议密切随访至少 5 年^[4]。

该患儿同时伴发躯干、四肢先天性黑色素细胞痣(图 4),全身皮肤散在多发卫星痣,基因检测 NRAS 基

因 c.181C>A 变异,在 HGMD 专业版数据库中被报道与先天性黑素细胞痣综合征相关。先天性黑色素细胞痣是一种罕见的先天性良性皮肤肿瘤,在新生儿中发病率约 1/20000^[6]。该病变可致癫痫、脑积水、脂肪瘤和脊髓栓系等多种并发症,患恶性黑色素瘤的风险会增加,因此需要对皮肤痣定期随访^[7]。文献未见先天性黑色素细胞痣并发脂肪母细胞瘤的报道,尚需进一步基因检测或染色体分析等,研究两种病变是否有相关性。

参考文献:

- [1] 邱虹,栗战营,李云超,等.椎管内脂肪母细胞瘤一例报告并文献复习[J].中华神经外科杂志,2013,29(4):413-414.
- [2] M. Santos C, et al. Mediastinal lipoblastoma in paediatrics[J]. Rev Chil Pediatr, 2020, 91(2):246-250.
- [3] 吴汶钊,雷银,刘浩林,等.腹膜后黏液样脂肪肉瘤误诊 1 例并文献

- 复习[J].现代泌尿生殖肿瘤杂志,2019,11(6):363-364.
- [4] Abdul-Ghafar J, Ahmad Z, Tariq MU, et al. Lipoblastoma: a clinicopathologic review of 23 cases from a major tertiary care center plus detailed review of literature[J]. BMC Res Notes, 2018, 11(1): 42.
- [5] Sakamoto S, Hashizume N, Fukahori S, et al. A large retroperitoneal lipoblastoma: A case report and literature review[J]. Medi-

- cine, 2018, 97(40): e12711.
- [6] Viana AC, Gontijo B, Bittencourt FV. Giant congenital melanocytic nevus[J]. An Bras Dermatol, 2013, 88(6): 863-878.
- [7] 李晓泽,陶逸伦,药泽蓉,等.先天性黑色素细胞痣 1 例临床及家族基因突变分析[J].临床儿科杂志,2019,37(12):916-919.

(收稿日期:2021-03-10 修回日期:2021-04-15)

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): 液体衰减反转恢复
FLASH (fast low angle 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
 T_1 WI (T_1 weighted image): T_1 加权像
 T_2 WI (T_2 weighted image): T_2 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(creatinine): 肌酸

(本刊编辑部)