

肱骨内侧髁色素性神经鞘瘤一例

殷兵, 艾涛

【关键词】 色素性神经鞘瘤; 肱骨; 体层摄影术, X线计算机; 磁共振成像

【中图分类号】 R738.1; R445.2; R814.42 【文献标志码】 D 【文章编号】 1000-0313(2022)09-1193-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2022.09.027

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



病例资料 患者,男,36岁,因发现右侧肱骨内侧髁肿物及肘关节活动受限7月余入院。查体:右上肢肌力减低,肘关节区域皮肤无红、肿、热等改变,可触及质硬肿块,无压痛。既往史、家族史无特殊。肿瘤标志物检查结果:甲胎蛋白1.78 ng/mL(-),癌胚抗原0.91 ng/mL(-),糖链抗原19-9为2.71 U/mL(-),总前列腺抗原0.586 ng/mL(-),神经元特异性烯醇化酶15.35 μg/mL(-),糖链抗原72-4为1.28 U/mL(-),细胞角蛋白片段19为1.54 μg/mL(-),鳞状细胞癌相关抗原0.9 ng/mL(-)。其他实验室检查结果:血常规(-),血沉2 mm/h(-)。术前辅助检查:X线片、CT及MRI提示肱骨内侧髁膨胀性、偏心性、溶骨性骨质破坏,可见多发分隔,呈“肥皂泡征”,肿块在T₁WI上呈高信号,T₂WI上呈高信号,内见线状及条状极低信号(图1a~f)。手术及病理:术中见一类圆形肿块位于肱骨内侧髁,呈灰褐色,充满骨腔,大小约4.5 cm×3.5 cm×2.5 cm。术中完整切除肿块,骨水泥填充,标本送检。病理诊断:右侧肱骨色素性神经鞘瘤(图1g)。免疫组化:S-100(+),HMB45(+),Melan-A(+),CD34(+),VIM(+),SOX10(-),SMA(-),DES(-),Caldesmon(-),PCK(-),EMA(-),STAT6(-),Ki-67(LI约15%)。

讨论 色素性神经鞘瘤(Melanotic Schwannoma, MS)是一种起源于施万细胞,以产生黑色素为特征的罕见肿瘤。MS占神经鞘瘤的比例低于1%,于1932年由Millar首次报道。MS可见于周围神经分布的任何部位,但常见的发病部位是椎旁交感神经链,少见的部位包括小脑、眼眶、心脏、气管、支气管、软组织、皮肤和骨^[1]。目前,外文报道的MS不足200例,而中文报道的不足20例,且几乎都发生在椎管内。原发于骨内的MS极其罕见,尤其是长骨,迄今仅1例报道^[2]。本文报道一例发生于肱骨内侧髁的MS,是世

界上第2例发生于长骨的MS。

MS的生物学行为很难预测,具有潜在恶性,很大一部分病例会出现术后复发、转移^[3]。MS多发生于中青年,平均发病年龄38岁,发病率无性别差异^[1]。本例MS患者为36岁男性,与文献报道相符。MS的临床症状和发病部位密切相关,多数表现为发病部位的肿块和相应部位的疼痛。由于大多数MS发生在椎管内,当肿块长大时压迫脊神经,引起相应的运动和感觉神经障碍,比如肢体无力、疼痛、麻木等^[1]。发生于骨内的MS多表现为骨肿块及疼痛,如本例即以右侧肱骨内侧髁肿物及肘关节活动受限而来院就诊。部分MS(尤其是砂粒体型MS)可伴有Carney综合征,即一种家族遗传性的多肿瘤综合征,包括皮肤色素痣、粘液瘤(心脏、皮肤、乳腺)和内分泌肿瘤(肾上腺皮质、垂体、睾丸、甲状腺)^[4]。本例不伴有Carney综合征。

MS一般起源于周围神经,边界清楚,多数有假包膜。MS多为单发的圆形或卵圆形肿块,但有时也可多发。大体病理上,肿块切面可呈灰色至黑色,与肿瘤的分化程度及产生黑色素的多少有关。镜下,肿瘤由饱满的梭形、上皮样的细胞交织成束或交织成网。肿瘤细胞内可见黑色素颗粒,肿瘤间质可见噬黑色素细胞。免疫组化显示S-100、SOX10、HMB45、Melan-A、IV型胶原蛋白、层粘连蛋白、VIM多阳性表达,EMA和GFAP多不表达^[1]。

MS多发生在椎管内,而椎管内的MS依靠X线片和CT很难发现,即使肿块较大时被CT发现,其CT表现也因缺乏特异性而无法作出准确诊断。但对于发生在骨的MS,X线片和CT具有很高的诊断价值。由于目前文献仅有1例发生于长骨的MS报道^[2],结合本例MS的影像学表现,笔者总结发生于长骨的MS的X线及CT特征如下:多发生于骨端,呈膨胀性、溶骨性骨质破坏,内见多发分隔,呈“肥皂泡”状外观,没有明显硬化边,病变周围骨皮质变薄,无论发病年龄、生物学行为、X线和CT表现,都和骨巨细胞瘤有相似之处^[5]。由于MS可以产生黑色素,而黑色素具有顺磁性效应,所以典型MS的MRI表现具有很

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:殷兵(1989-),男,河南新乡人,硕士研究生,主治医师,主要从事罕见病的影像诊断和功能成像工作。

通讯作者:艾涛, E-mail:aitao007@hotmail.com

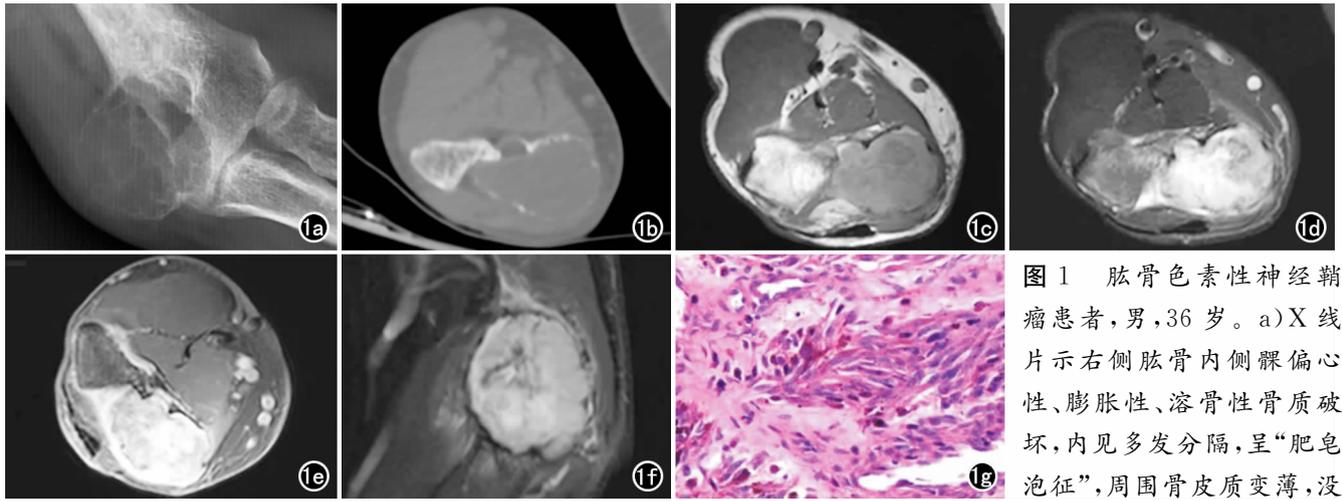


图1 肱骨色素性神经鞘瘤患者,男,36岁。a)X线片示右侧肱骨内侧髁偏心性、膨胀性、溶骨性骨质破坏,内见多发分隔,呈“肥皂泡征”,周围骨皮质变薄,没有硬化边; b) CT平扫同样可见病变呈偏心性、膨胀性、溶骨性骨质破坏,周围骨皮质变薄、不连续,没有硬化边; c) T_1 WI示病变呈高信号; d) 横轴面 T_2 WI示病变以高信号为主; e) 增强 T_1 WI示病变呈明显不均匀强化; f) 矢状面 T_2 WI示病变内线状及条状极低信号,代表肿瘤内部的黑色素聚集; g) 镜下可见大量梭形细胞呈片状和束状排列,细胞轻度异型,局部区域可见色素沉积($\times 400$, HE)。

有硬化边; b) CT平扫同样可见病变呈偏心性、膨胀性、溶骨性骨质破坏,周围骨皮质变薄、不连续,没有硬化边; c) T_1 WI示病变呈高信号; d) 横轴面 T_2 WI示病变以高信号为主; e) 增强 T_1 WI示病变呈明显不均匀强化; f) 矢状面 T_2 WI示病变内线状及条状极低信号,代表肿瘤内部的黑色素聚集; g) 镜下可见大量梭形细胞呈片状和束状排列,细胞轻度异型,局部区域可见色素沉积($\times 400$, HE)。

强的特异性,即多数表现为 T_1 WI 高或稍高信号, T_2 WI 低信号。MS的这种特异性MRI表现和其他大多数病变的 T_1 WI 低信号、 T_2 WI 高信号截然不同,具有重要的鉴别诊断价值。少数MS表现为 T_1 WI 稍低信号、 T_2 WI 稍高信号,这和肿瘤的分化程度及产生的黑色素含量多少有关^[6]。本例MS在 T_1 WI上表现为稍高信号,即与肿瘤产生黑色素的顺磁性效应有关,在 T_2 WI上可见小片极低信号,即与肿块内局部黑色素聚集有关。此外,MS血供丰富,增强多呈中度或显著强化^[6]。综上,长骨MS具有一定的特征性;对于发生在中年人群长骨骨端的膨胀性、溶骨性骨质破坏,可伴多发分隔,呈“肥皂泡”状外观,没有明显硬化边,病变周围骨皮质变薄的骨内肿块,如果在 T_1 WI上呈高或稍高信号,在 T_2 WI上为低信号或肿块内部可见散在片状低信号,应该考虑到MS的可能。

有学者将MS的临床特征、病理及免疫组化特征、基因表达与普通型神经鞘瘤进行对比,结果发现两者具有很大的不同,因此认为不能再把MS当成神经鞘瘤的一个变异亚型对待,而应该将其视为一种新的恶性肿瘤,其名称也应该改为“恶性色素性神经鞘肿瘤”^[7]。

参考文献:

- [1] Alexiev BA, Chou PM, Jennings LJ. Pathology of melanotic schwannoma[J]. Arch Pathol Lab Med, 2018, 142(12): 1517-1523.
- [2] Kim MJ, Choi J, Khang SK, et al. Primary intraosseous melanotic schwannoma of the fibula associated with the carney complex [J]. Pathol Int, 2006, 56(9): 538-542.
- [3] Huang YH, Lu YC, Huang HY, et al. Fine-needle aspiration cytology of melanotic schwannoma in the submandibular gland[J]. Diagn Cytopathol, 2021, 49(1): 142-145.
- [4] Sahay A, Epari S, Gupta P, et al. Melanotic schwannoma, a deceptive misnomer for a tumor with relative aggressive behavior: a series of 7 cranial and spinal cases[J]. Int J Surg Pathol, 2020, 28(8): 850-858.
- [5] 聂佩, 郝大鹏, 王宁, 等. CT影像学对中轴骨脊索瘤和骨巨细胞瘤的鉴别诊断价值[J]. 放射学实践, 2021, 36(1): 27-32.
- [6] Cheng X, Liu J, Le J, et al. Invasive intramedullary melanotic schwannoma; case report and review of the literature[J]. Eur Spine J, 2018, 27(Suppl 3): 303-308.
- [7] Torres-Mora J, Dry S, Li X, et al. Malignant melanotic schwannian tumor: a clinicopathologic, immunohistochemical, and gene expression profiling study of 40 cases, with a proposal for the reclassification of "melanotic schwannoma"[J]. Am J Surg Pathol, 2014, 38(1): 94-105.

(收稿日期:2021-06-14 修回日期:2021-08-07)