

儿童颅内非典型畸胎瘤样/横纹肌样瘤的影像表现

曾光, 彭雪华, 邵剑波

【摘要】 目的:探讨儿童颅内非典型畸胎瘤样/横纹肌样瘤(AT/RT)的影像特点。**方法:**回顾性分析 2017 年 12 月—2021 年 9 月在本院经病理证实的 15 例 AT/RT 患儿的临床和影像资料。15 例均行 MRI 平扫、DWI 及对对比增强扫描,10 例行 3D-ASL 及 MRS 检查,10 例行 CT 平扫。15 例中,男 9 例、女 6 例;年龄 0.17~1.67 岁,中位年龄 0.83 岁。**结果:**15 例中 4 例肿瘤位于幕上,7 例位于幕下,跨幕上和幕下 4 例;肿瘤最大径 2.0~10.0 cm;15 例肿瘤合并囊变 14 例,其中 11 例囊变位于外周,合并出血 8 例。所有病灶呈不同程度强化,其中 6 例呈明显环形不均匀强化;DWI 上病灶呈不均匀高信号;ASL 上 8 例呈等灌注,2 例呈高灌注;MRS 示肿瘤 NAA 降低,Cho 升高。15 例肿瘤中侵犯脑膜 1 例;伴有脑内转移 2 例,其中 1 例合并脑脊液播散。**结论:**颅内 AT/RT 的影像学表现具有一定的特征性,有助于鉴别诊断。

【关键词】 脑肿瘤;非典型畸胎瘤样/横纹肌样瘤;磁共振成像;儿童

【中图分类号】 R445.2;R739.41 **【文献标志码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2023)08-1050-05

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2023.08.016

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



Imaging findings of intracranial atypical teratoid/rhabdoid tumors in children ZENG Guang, PENG Xue-hua, SHAO Jian-bo. Department of Imaging Center, Wuhan Children's Hospital (Wuhan Maternal and Child Healthcare Hospital), Tongji Medical College, Huazhong University of Science & Technology, Wuhan 430014, China

【Abstract】 Objective: To investigate the imaging features of intracranial atypical teratoid/rhabdoid tumor (AT/RT) in children, and to improve the diagnostic ability of the disease. **Methods:** The clinical and imaging data of 15 patients were retrospectively analyzed, all 15 cases underwent MRI plain scan, DWI and contrast-enhanced examination, among them 10 cases underwent 3D-ASL and MRS examination and 10 cases underwent CT plain scan as well. There were 9 males and 6 females, the ages ranged from 2 months to 20 months, median age was 0.83 years. **Results:** Among the 15 patients, 4 were located in the supratentorial, 7 were located in the infratentorial, and 4 spanned the supratentorial and infratentorial areas. The tumors size varied from 2.0~10.0cm. Cystic change was seen in 14 cases and hemorrhage in 8 cases. All lesions showed different degrees of enhancement. The tumor had high signal on DWI. On ASL, 8 cases showed equal perfusion and 2 cases showed high perfusion. The MRS of the lesion showed a decrease in NAA peak and an increase in Cho peak. Dura mater invasion (one case), intracerebral metastase (two cases), and cerebrospinal fluid dissemination was seen in one case. **Conclusion:** Intracranial AT/RT has certain characteristic imaging manifestations, which are helpful for differential diagnosis.

【Key words】 Brain tumors; Atypical teratoid/rhabdoid tumor; Magnetic resonance imaging; Children

颅内非典型畸胎瘤样/横纹肌样瘤(atypical teratoid/rhabdoid tumor, AT/RT)是一种罕见的恶性胚

胎性肿瘤,占儿童原发中枢神经系统肿瘤的 1%~2%^[1,2]。于 1987 年首次发现,1996 年正式命名,最具特征的组织学表现是横纹肌样细胞的存在,同时具有原始神经外胚层、间叶和或上皮组织特征的肿瘤成分,类似于畸胎瘤,但缺乏畸胎瘤不同组织的发育特征^[3]。AT/RT 在临床上罕见,术前通常被误诊为髓母细胞

作者单位: 430014 武汉,华中科技大学同济医学院附属武汉儿童医院(武汉市妇幼保健院)影像中心,武汉市儿童影像医学临床医学研究中心

作者简介: 曾光(1994—),男,湖北武汉人,硕士研究生,住院医师,主要从事儿童 CT 和 MRI 影像诊断工作。

通讯作者: 邵剑波, E-mail: Shaobjb2002@sina.com

瘤等其它颅内肿瘤。笔者回顾性分析 15 例经病理证实的 AT/RT 患者的临床特征和影像表现,并结合文献进行复习,旨在提高对 AT/RT 的影像诊断水平。

材料与方法

1. 临床资料

搜集 2017 年 12 月—2021 年 9 月在本院经手术病理确诊为 AT/RT 的 15 例患者的临床及影像资料。其中,男 9 例、女 6 例;年龄 0.17~1.67 岁,中位年龄 0.83 岁。主要临床表现:7 例表现为反复呕吐,其中 1 例伴有眼球突出;2 例表现为抽搐伴意识丧失,其中 1 例伴有高热;2 例为外伤后检查发现;1 例为左侧肢体乏力伴发热;1 例为左侧面瘫伴头向右偏;2 例为头围增大。

2. 检查方法

所有患儿检查前口服 10% 水合氯醛(0.5 mL/kg)镇静,待安静入睡后再行检查。

使用 GE Discovery 750 3.0T MR 磁共振仪。15 例均行常规平扫及增强扫描,15 例行 DWI 检查,10 例行 MRS 及三维动脉自旋标记(three dimensional arterial spin labeling, 3D-ASL)成像,各序列主要扫描参数如下。 T_1 WI: TR 1750 ms, TE 24 ms; T_2 WI: TR 3500 ms, TE 102 ms; DWI: TR 3000 ms, TE minimum, b 值为 1000 s/mm^2 ;多体素 PRESS 序列 MRS: TE 144 ms; 3D-ASL: TR 4613 ms, TE 10.6 ms,标记后延迟时间 1525 ms;序列扫描层厚 6 mm,层间距 2 mm。增强扫描对比剂采用 Gd-DTPA,剂量 0.2 mL/kg。

10 例术前行头颅 CT 平扫。使用 Siemens Somatom Definition AS+ 64 排 CT 机,扫描参数:120 kV, 200 mAs,层厚 8 mm。

3. 影像分析

由一位主任医师和 1 位住院医师共同阅片并记录以下 MR 影像表现:病灶部位、最大径线、出血、囊变及分布区域、瘤周水肿、强化特点、DWI 信号及侵犯或转移情况。采用 Functool 4.6 软件包对 DWI、MRS 及 ASL 图像数据进行处理和分析。ADC 值测量方法:选取肿瘤实性部分勾画 ROI,避开钙化、囊变区域,ROI 大小约

1 cm^2 ,连续测量 3 个层面,取 3 次测量的平均值。在 3D-ASL 图像上测量肿瘤实性成分的最大脑血流量(maximum cerebral blood flow, CBF_{max}),测量 3 次取其平均值。在 MRS 图像上选取肿瘤实性成分及对侧镜像区域正常脑实质放置取样框,大小 $1 \text{ cm} \times 1 \text{ cm} \times 1 \text{ cm}$,测量波谱数据。

结果

1. 肿瘤部位和大小

肿瘤位于幕上 4 例,其中 1 例位于透明隔室间孔,3 例位于脑实质内;位于幕下 7 例,其中 4 例位于小脑蚓部,2 例位于左侧小脑半球及桥小脑角区,1 例位于第四脑室;跨幕上及幕下生长 4 例。肿瘤最大直径 2.0~10.0 cm。

2. MRI 表现

14 例伴有囊变,其中 11 例囊变位于肿瘤外周区

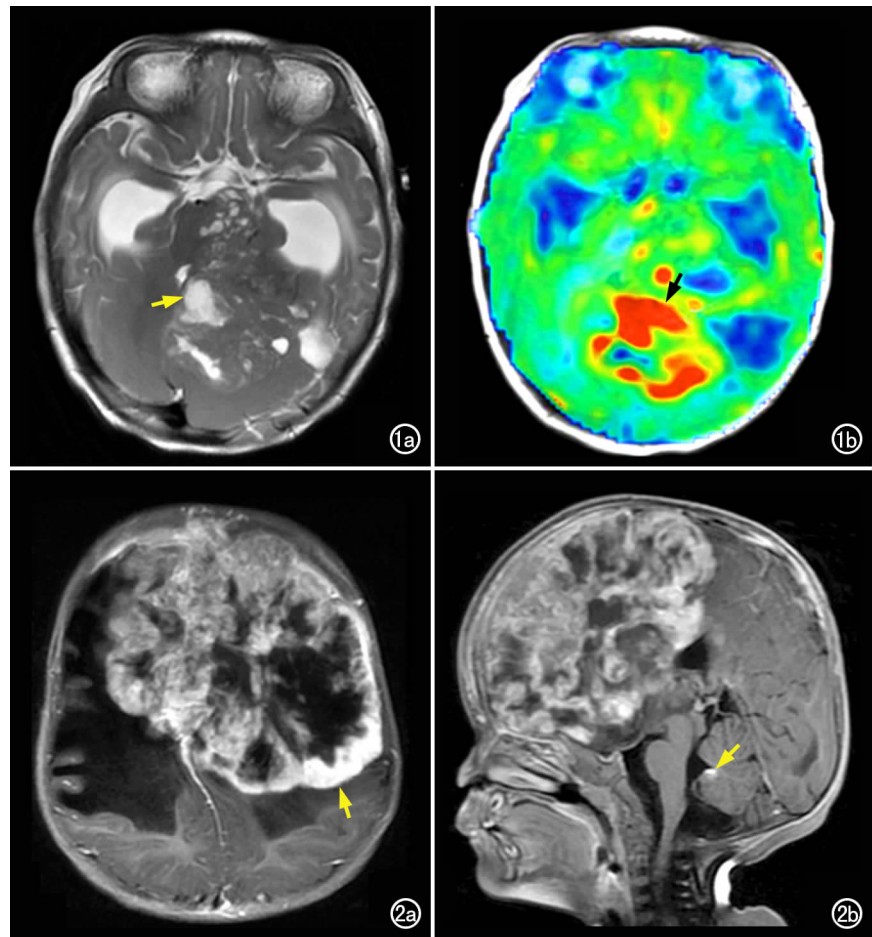


图 1 男,4 个月,小脑蚓部 AT/RT。a)横轴面 T_2 WI 示肿瘤以实性成分为主,周边区域可见多发囊变区(黄箭);b)ASL 为彩图显示肿瘤内实性成分呈红色高灌注表现(黑箭)。图 2 女,1 岁,左侧额叶 AT/RT,跨中线生长累及右额叶。a)横轴面增强图像显示肿瘤呈明显不均匀强化,周边表现为环形曲带状强化(黄箭);b)矢状面增强图像示四脑室边缘有小片状异常强化灶(黄箭)。

域(图 1a),3 例位于中央;8 例伴有出血;5 例伴有瘤周水肿,轻度 3 例,中度 1 例,重度 1 例;肿瘤强化不均匀,实性成分均有不同程度强化,以细线样强化居多,其中 6 例肿瘤边缘呈明显环形强化(图 2a)。1 例肿瘤侵犯邻近脑膜,脑膜异常增厚、强化;2 例发生脑内转移,表现为脑实质表面有结节状强化(图 3),其中 1 例伴有脑脊液转移,表现为四脑室内异常强化结节(图 2b)。DWI 上肿瘤实性成分均呈高信号(图 4a),在相应 ADC 图上呈低信号(图 4b),最小 ADC 值为 $0.39 \times 10^{-3} \sim 0.72 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$,平均 $(0.56 \pm 0.10) \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$;3D-ASL 图像上肿瘤实性成分表现为以中等灌注为主,其中 2 例呈明显高灌注(图 1b),肿瘤 CBF_{max} 为 $22 \sim 113 \text{ mL}/(\text{min} \cdot 100\text{g})$,平均 $(51 \pm 31) \text{ mL}/(\text{min} \cdot 100\text{g})$ 。MRS 显示肿瘤内 NAA 峰降低,Cho 峰升高。

3. CT 表现

10 例肿瘤在平扫图像上均以稍高密度为主(图 5),密度不均,其中 5 例可见散在点状钙化灶,8 例可见斑片状高密度出血灶,所有病例瘤内均可见片状低

密度坏死或囊变,3 例瘤周可见环形低密度水肿。肿瘤邻近结构受压、移位,5 例伴梗阻性脑积水。

4. 病理表现

肿瘤切面呈灰白色或褐色,质地为鱼肉状、胶冻状或豆腐脑样。镜下显示肿瘤细胞密集分布,可见坏死的横纹肌样细胞(图 6)。免疫组织化学染色检查:抑癌基因整合酶相互作用分子 1(INI-1)为(-),波形蛋白(Vimentin)为(+),神经胶质纤维酸性蛋白(GFAP)为(+)或部分(+),细胞增殖指数(Ki-67)20%~60%。

讨 论

1. 概述

2016 年 WHO 中枢神经系统肿瘤分类通过 INI1 蛋白(SMARCB1 基因)或罕见的 BRG1 蛋白(SMARCA4 基因)的改变定义了 AT/RT^[4],将其作为中枢神经系统胚胎性肿瘤中的独立分类。目前公认的是 AT/RT 有三个分子亚群(ATRT-TYR、ATRT-SHH 和 ATRT-MYC),它们在表观遗传学上有很大

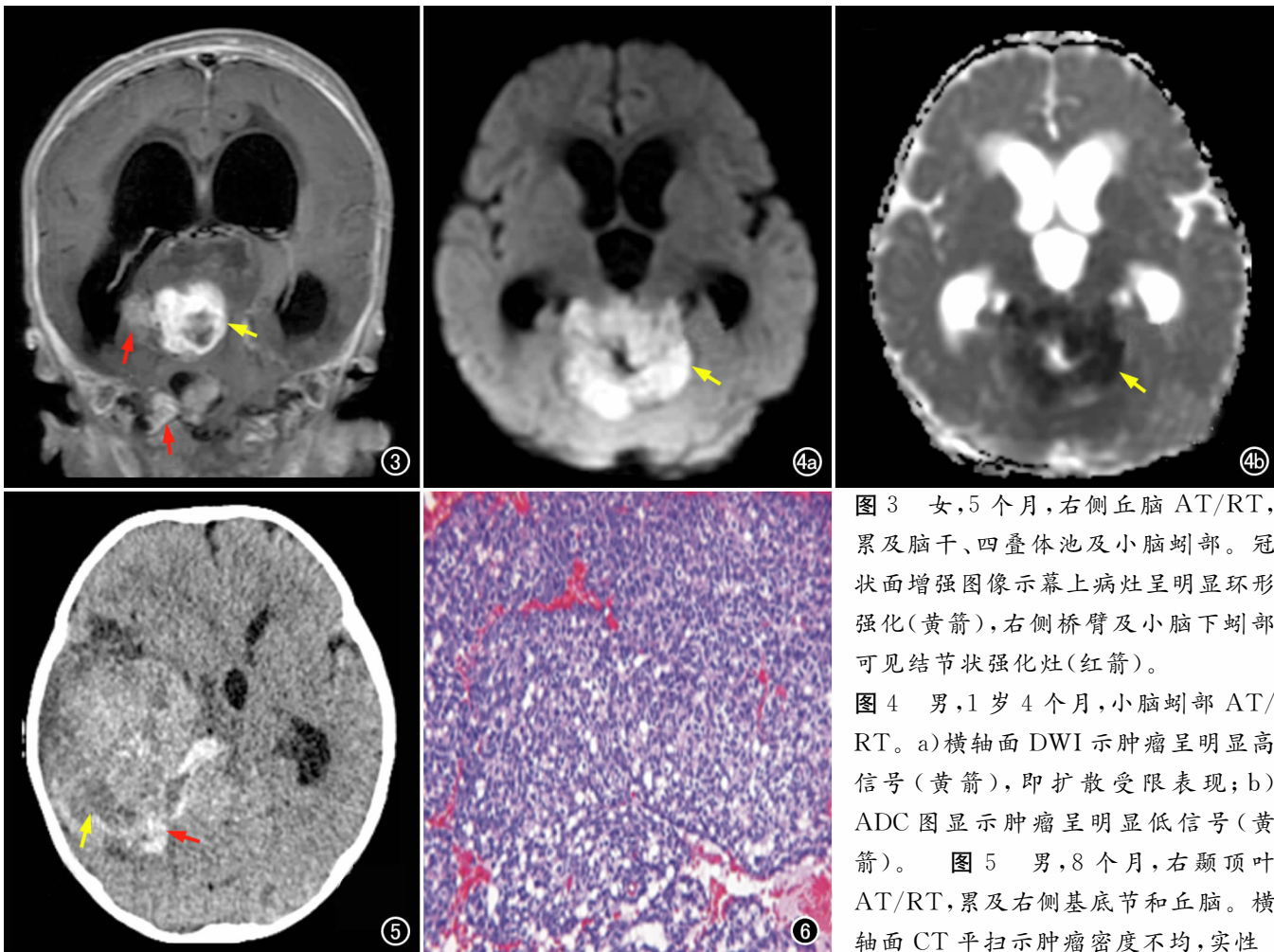


图 3 女,5 个月,右侧丘脑 AT/RT,累及脑干、四叠体池及小脑蚓部。冠状面增强图像示幕上病灶呈明显环形强化(黄箭),右侧桥臂及小脑下蚓部可见结节状强化灶(红箭)。

图 4 男,1 岁 4 个月,小脑蚓部 AT/RT。a)横轴面 DWI 示肿瘤呈明显高信号(黄箭),即扩散受限表现;b)ADC 图显示肿瘤呈明显低信号(黄箭)。

图 5 男,8 个月,右颞顶叶 AT/RT,累及右侧基底节和丘脑。横轴面 CT 平扫示肿瘤密度不均,实性

部分呈稍高密度,瘤内有小片状低密度囊变坏死区(黄箭)及点片状高密度出血灶及钙化灶(红箭)。

图 6 光镜下显示肿瘤细胞弥漫分布,可见典型的横纹肌样细胞,包浆呈嗜酸性染色($\times 100$, HE)。

的不同^[5,6]。

AT/RT 发病年龄小,在成人中罕见,80%在 3 岁前确诊^[7]。本组病例中所有患者年龄均在 2 岁以下,与文献报道相符。有文献报道男性 AT/RT 发病率高于女性^[8],本组病例中男性略多于女性。AT/RT 恶性程度高,生长迅速,预后较差,约三分之一患者就诊时已有中枢神经系统转移,中位存活时间约为 17 个月^[1]。临床表现无特异性,主要表现为颅内高压症状及颅内病灶所在部位脑组织损伤引起的相应的症状及体征。

AT/RT 没有标准的治疗方案,结合最大限度的手术切除肿瘤、颅脑脊髓放疗和强化化疗的多模式方案是目前的最佳治疗方案^[9]。

2. 影像特点

AT/RT 的影像表现通常缺乏特异性,但一些影像特征有助于提高诊断准确性。AT/RT 可发生在颅内任何部位,幕上和幕下均可发生,可跨越幕上和幕下生长^[8,10,11],本组病例基本符合上述表现,故认为颅内 AT/RT 的发病部位无特异性。AT/RT 体积通常较大,且幕上病灶的体积通常大于幕下^[11,12],本组病例与此相符,这可能与幕下肿瘤会更快引起脑积水或压迫脑干、脑神经出现临床表现而更早被发现有关。平扫时肿瘤实质成分在 CT 上呈均匀高密度,这可能与肿瘤高细胞密度有关。在 MR T₁WI 和 T₂WI 上肿瘤内信号不均匀,本组病例中超过一半的肿瘤伴有明显的出血征象,表现为病灶内有片状短 T₁ 信号,少数(5 例)肿瘤周围伴有一定程度的水肿。在本组病例中,绝大多数肿瘤内可见囊变,其中 80%的囊变区位于肿瘤周边,与文献报道一致^[11]。许多文献报道了 AT/RT 的一种特殊强化方式,即病灶中心囊性或坏死区周围的实性成分呈环形曲带状明显均匀强化^[10,12,13],本组 6 例患者的肿瘤具有这一特点,且肿瘤均位于或主要位于幕上,而幕下病例主要表现为线状或条索状不均匀强化,而未见此特殊征象。AT/RT 侵袭性强,在本组病例中,首次就诊时有 1 例已经侵犯脑膜,2 例发生脑内转移,其中 1 例伴有脑脊液转移。

多项研究显示 AT/RT 在 DWI 上表现为不均匀高信号,肿瘤实性成分呈扩散受限表现,最小 ADC 值范围为 $0.51 \times 10^{-3} \sim 0.61 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$,与髓母细胞瘤的 ADC 值接近^[14-16]。本组病例均行 DWI 检查,肿瘤实性成分在 DWI 上均表现为高信号,最小 ADC 值为 $0.39 \times 10^{-3} \sim 0.72 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$,与文献报道基本相符。目前分析 AT/RT 在 ASL 图像上表现的文献报道较少,有学者报道了 5 例后颅窝 AT/RT,提示 AT/RT 在 ASL 图像上均呈高灌注表现^[17],本组中 10 例患者行 ASL 检查,肿瘤实性成分以中等灌注为

主,其中 2 例呈高灌注表现,与文献报道不相符,笔者认为可能与样本量及 ASL 序列的扫描参数不同有关。本组中 10 例行 MRS 检查,均表现为 NAA 降低,Cho 升高,未见明显的乳酸峰及脂质峰,与文献报道一致^[18],该文献中亦指出短 TE(35 ms)MRS 可显示明显的乳酸峰及脂质峰,可以此鉴别 AT/RT 与髓母细胞瘤。

3. 鉴别诊断

儿童幕下 AT/RT 应与髓母细胞瘤、室管膜瘤等鉴别。AT/RT 在影像上与 MB 十分相似,当肿瘤位于后颅窝时极易误诊为 MB。MB 发病高峰年龄为 4~8 岁,而 AT/RT 好发于 2 岁前,较 MB 患者的年龄小。另外,AT/RT 病灶内囊变、坏死及出血较 MB 多见,肿瘤的侵袭性更强,预后更差。儿童后颅窝典型室管膜瘤以第四脑室底部多见,沿第四脑室塑型生长,可经侧孔进入桥小脑角池,钙化、囊变多见,出血少见,增强扫描呈线状及斑片状不均匀强化,在 ASL 图像上通常呈等~低灌注,最小 ADC 值较 AT/RT 高。

儿童幕上 AT/RT 应与生殖细胞肿瘤和胶质母细胞瘤等相鉴别。生殖细胞肿瘤好发于松果体区,肿瘤易出血、坏死及囊变,发病高峰年龄为 10~19 岁,肿瘤标记物甲胎蛋白(AFP)及人绒毛膜促性腺激素(HCG)高于正常值,而 AT/RT 发病年龄更低且一般无 AFP、HCG 升高。胶质母细胞瘤在儿童中罕见,多位于幕上大脑半球皮质下白质区及基底节区或丘脑,可跨越中线生长,肿瘤占位效应明显,可伴有囊变、坏死及出血,增强扫描多呈不规则厚壁"花环"样强化,AT/RT 与之鉴别比较困难。

综上所述,儿童颅内 AT/RT 的影像表现具有一定特征,尤其是在 2 岁以下儿童,如果肿瘤体积大、瘤周区域伴有囊变、出血及坏死多、位于幕上时呈曲带状强化、ADC 值较低,则提示为 AT/RT 的可能性大,但确诊仍需病理组织学检查。

参考文献:

- [1] Ginn KF, Gajjar A. Atypical teratoid rhabdoid tumor: current therapy and future directions[J/OL]. Front Oncol, 2012, 2: e114. DOI:10.3389/fonc.2012.00114.
- [2] Lau CS, Mahendraraj K, Chamberlain RS. Atypical teratoid rhabdoid tumors: a population-based clinical outcomes study involving 174 patients from the Surveillance, Epidemiology, and End Results database (1973-2010)[J/OL]. Cancer Manag Res, 2015, 7: e301-e309. DOI:10.2147/CMAR.S88561.
- [3] Rorke LB, Packer RJ, Biegel JA. Central nervous system atypical teratoid/rhabdoid tumors of infancy and childhood: definition of an entity[J]. Neurosurg, 1996, 85(1): 56-65.
- [4] Louis DN, Perry A, Reifenberger G, et al. The 2016 World Health Organization Classification of Tumors of the Central Nervous System: a summary[J]. Acta Neuropathol, 2016, 131(6): 803-820.

- [5] Johann PD, Erkek S, Zapatka M, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumors are comprised of three epigenetic subgroups with distinct enhancer landscapes[J]. Cancer Cell, 2016, 29(3): 379-393.
- [6] Ho B, Johann PD, Grabovska Y, et al. Molecular subgrouping of atypical teratoid/rhabdoid tumors—a reinvestigation and current consensus[J]. Neuro Oncol, 2020, 22(5): 613-624.
- [7] Ostrom QT, Chen YM, de Blank P, et al. The descriptive epidemiology of atypical teratoid/rhabdoid tumors in the United States, 2001-2010[J]. Neuro Oncol, 2014, 16(10): 1392-1399.
- [8] Singh J, Kharosekar H, Velho V, et al. Atypical rhabdoid tumor of lateral ventricle: report of an unusual tumor[J]. J Pediatr Neurosci, 2016, 11(1): 64-67.
- [9] Fischer-Valuck BW, Chen I, Srivastava AJ, et al. Assessment of the treatment approach and survival outcomes in a modern cohort of patients with atypical teratoid rhabdoid tumors using the National Cancer Database[J]. Cancer, 2017, 123(4): 682-687.
- [10] Meyers SP, Khademanian 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.
- [11] 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.
- [12] Au Yong KJ, Jaremko JL, Jans L, et al. How specific is the MRI appearance of supratentorial atypical teratoid rhabdoid tumors[J]. Pediatr Radiol, 2013, 43(3): 347-354.
- [13] 沈文婷, 沈全力, 乔中伟. 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)[J]. 放射学实践, 2015, 30(6): 638-642.
- [14] Koral K, Mathis D, Gimi B, et al. Common pediatric cerebellar tumors: correlation between cell densities and apparent diffusion coefficient metrics[J]. Radiology, 2013, 268(2): 532-537.
- [15] Jin B, Feng XY. MRI features of atypical teratoid/rhabdoid tumors in children[J]. Pediatr Radiol, 2013, 43(8): 1001-1008.
- [16] 顾卫彬, 侯欣怡, 马丁, 等. 磁共振扩散加权成像在儿童髓母细胞瘤诊断中的价值[J]. 放射学实践, 2018, 33(9): 956-960.
- [17] Dangouloff-Ros V, Deroulers C, Foissac F, et al. Arterial spin labeling to predict brain tumor grading in children: correlations between histopathologic vascular density and perfusion MR imaging[J]. Radiology, 2016, 281(2): 553-566.
- [18] Bruggers CS, Moore K. Magnetic resonance imaging spectroscopy in pediatric atypical teratoid rhabdoid tumors of the brain[J]. J Pediatr Hematol Oncol, 2014, 36(6): 341-345.

(收稿日期: 2022-10-07 修回日期: 2022-12-25)

欢迎订阅 2023 年《放射学实践》

《放射学实践》是由国家教育部主管, 华中科技大学同济医学院主办, 与德国合办的全国性影像学学术期刊, 创刊至今已 38 周年。遵照同行评议、价值导向、等效应用原则, 国内各大学会、协会、组织机构通过科技工作者推荐、专家评议、结果公示等规定程序, 《放射学实践》杂志入选中国科协发布 10 大领域《我国高质量科技期刊分级目录》业内认可的较高水平期刊。《放射学实践》杂志再次入选 2020 年版北京大学和北京高校图书馆期刊工作研究会共同主持的国家社会科学基金项目“学术期刊评价及文献计量学研究”研究成果——《中国核心期刊要目总览》。

本刊坚持服务广大医学影像医务人员的办刊方向, 关注国内外影像医学的新进展、新动态, 全面介绍 X 线、CT、磁共振、介入放射及放射治疗、超声诊断、核医学、影像技术学等医学影像方面的新知识、新成果, 受到广大影像医师的普遍喜爱。

本刊为中国科学引文数据库(CSCD)核心库来源期刊、《中文核心期刊要目总览》收录期刊、中国科技核心期刊、中国高质量科技期刊分级目录临床医学领域医学影像学期刊, 并在中国学术期刊分区中位列 Q1 区。

主要栏目: 论著、继续教育园地、专家荐稿、研究生展版、图文讲座、本刊特稿、实验研究、传染病影像学、影像技术学、外科摘要、学术动态、请您诊断、病例报道、知名产品介绍、信息窗等。

本刊为月刊, 每册 25 元, 全年定价 300 元。

国内统一刊号: ISSN 1000-0313/CN 42-1208/R 邮政代号: 38-122

电话: (027) 69378385

E-mail: fsxsjzz@163.com 网址: <http://www.fsxsj.net>

编辑部地址: 430199 武汉市蔡甸区中法新城同济医院专家社区别墅 C 栋