

• 病例报道 •

颅内婴幼儿原始黏液样间叶性肿瘤一例

黄楠,胡瑞,李梦婕,周艳,陈文

【关键词】 脑肿瘤;婴幼儿原始黏液样间叶性肿瘤;体层摄影术,X线计算机;磁共振成像

【中图分类号】 R739.41;R445.2 **【文献标志码】** D **【文章编号】** 1000-0313(2023)11-1487-03

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2023.11.024



开放科学(资源服务)标识码(OSID):

病例资料 患儿,男,6月22天,哭闹不止半月余,精神差5天。体格检查:前囟隆起,稍紧张。CT平扫示左侧颞部类圆形低密度肿块,边界清楚,平均CT值约22HU,边缘见斑片状高密度灶,邻近颅骨未见明显异常(图1a)。MRI示左侧颞部肿块,大小约6.2cm×7.4cm×8.3cm,境界清楚,T₂WI呈高信号,T₁WI呈低信号,T₂-FLAIR呈等信号,边缘示斑片状T₁WI及T₂-FLAIR高信号,周围脑实质无水肿,邻近脑组织、脑室明显受压,幕上脑室扩大、变形,中线结构受压向右侧移位(图1b~d)。T₁WI增强冠状面示肿块形态不规则,部分突入幕下,明显不均匀强化,边缘呈结节、团片状强化,中心部分未见强化(图1e)。术前诊断为左侧颞部富血供肿瘤(脑膜起源的血管类肿瘤?多形性黄色星形胞瘤?)并梗阻性脑积水、脑疝。

术中示肿瘤血供丰富,边界清楚,对颅骨及脑膜均有侵蚀。病理肉眼观:灰红灰黄带黏液碎软组织一堆,切面灰黄实性质嫩。镜下见圆形至椭圆形或略呈纺锤形的细胞分布在富含薄壁血管网的黏液性间质中(图1f)。免疫组化结果:瘤细胞S-100(-),SOX2(-),SOX10(-),CD56(-),EMA(-),PR(-),C34(-),SMA(-),Desmin(-),Ki-67(40%+),WT-1(-),INI-1(+),Bcl-6(+),BCOR(+)。分子检测结果:BCOR exon15基因突变检测(PCR-Sanger测序法)检测出BCOR ITD。病理诊断:(左颞部)婴幼儿原始黏液样间叶性肿瘤。

患儿术后行对症支持治疗,病情危重,合并多器官功能衰竭、凝血功能障碍及严重内环境紊乱、酸中毒、高钾血症等,家属要求放弃治疗,患儿于术后2天死亡。

讨论 婴幼儿原始黏液样间叶性肿瘤(primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy, PMMTI)是一种发生于婴幼儿的罕见的软组织肿瘤^[1], Alaggio

作者单位:442000 湖北,十堰市太和医院(湖北医药学院附属医院)医学影像中心(黄楠、胡瑞、李梦婕、陈文),病理科(周艳)

作者简介:黄楠(1994—),女,湖北十堰人,硕士研究生,住院医师,主要从事中枢神经系统影像诊断工作。

通讯作者:陈文,E-mail:taiheren007@163.com

等^[2]2006年首次报道。PMMTI发生于颅内罕见,既往仅报道1例右前臂PMMTI伴发脑转移^[3]。PMMTI通常发生在1岁以下新生儿和婴儿中,男女发病比例相当,躯干、四肢和头颈部是最常见的发生部位^[4]。临床表现与发病部位有关,发生于鼻腔、气管旁可表现为张口呼吸、睡觉憋气等,发生于眼眶可表现为眼球突出、斜视,发生于椎管内及椎旁可表现为下肢无力和膀胱功能障碍,发生于四肢多表现为软组织肿块。肿瘤具有局部侵袭性,很少转移,有局部复发趋势,对传统化疗反应不佳^[5]。

病理学上,PMMTI通常无包膜,边界清楚或可呈浸润性生长,镜下见弥漫生长幼稚性间叶细胞,多呈梭形、卵圆形或多边形,分布于富含分支状薄壁血管网的黏液性间质中,部分瘤细胞见小囊腔状、假腺泡状结构^[1,3,6,7],罕见菊形团样结构^[8]。免疫组织化学支持细胞的原始性质,仅对波形蛋白具有反应性,而对肌样、神经、上皮和血管标志物没有反应性^[3]。分子遗传学改变具有特征性,识别BCOR内部串联重复(internal tandem duplication, ITD)和/或核表达BCOR或BCL-6有助于诊断PMMTI并将其与先天性婴儿纤维肉瘤区分开来^[9]。本病例免疫组化Bcl-6(+),BCOR(+),并检测出BCOR ITD,与既往报道一致。

总结既往文献,PMMTI在CT上病灶往往呈低密度,MRI呈T₁WI低信号、T₂WI均匀或不均匀高信号,内可见T₂WI低信号分隔,1例发生于鼻腔的PMMTI行DWI检查未见弥散受限^[10],增强扫描病变可没有强化或边缘强化,或不均匀强化,可能与病灶内黏液和细胞成分比例有关。本例颅内病变更体积巨大,边界清楚,跨越中后颅窝,CT上表现为低密度肿块,MRI上肿块呈T₂WI高信号,略低于脑脊液信号,T₁WI呈近似脑脊液样低信号,增强明显不均匀强化,提示肿瘤富含黏液。

结合发病年龄及影像表现,本例需与以下疾病进行鉴别。^①毛细胞型星形细胞瘤,典型影像表现为囊性肿瘤伴壁结节,增强后实质部分显著强化、DWI等信号及瘤周水肿轻或无^[11]。^②多形性黄色星形细胞

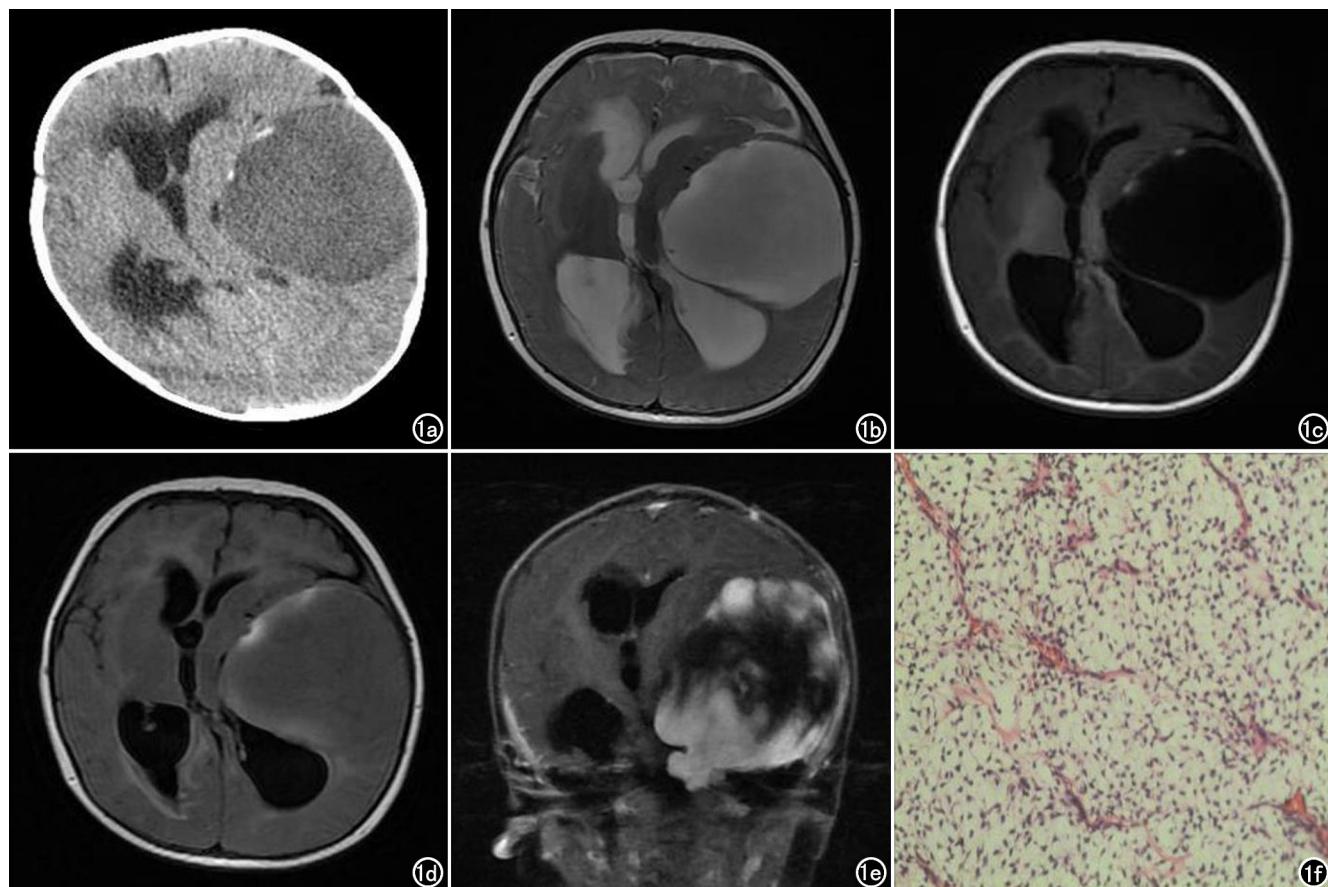


图1 a)横轴面CT平扫示左侧颞部低密度肿块,边缘见小斑片状高密度灶;b)MRI横轴面T₂WI平扫示左侧颞部肿块呈高信号,边界清楚,邻近脑组织、脑室明显受压,幕上脑室扩大、变形,中线结构受压向右侧移位;c)横轴面T₁WI平扫病变呈低信号,边缘示少许斑片状高信号;d)横轴面T₂-FLAIR序列病变呈等信号,边缘示少许斑片状高信号;e)冠状面T₁WI增强示肿块形态不规则,部分突入幕下,边缘呈团片状强化,中心部分未见强化;f)镜下见圆形至椭圆形或略呈纺锤形的细胞分布在富含薄壁血管网的黏液性间质中(HE,×20)。

瘤,多位于大脑浅表位置,颞叶多见,大部分患者有长期癫痫病史,影像典型表现为囊实性肿块并见明显强化的壁结节,瘤周可伴水肿^[12]。③胚胎发育不良性神经上皮肿瘤,多发生于皮层或皮层下,多囊型是其最常见、最典型类型,典型表现为尖端指向脑室的三角形或楔形异常信号影,水肿、出血及钙化少见,增强扫描一般不强化^[13]。④婴儿促纤维增生型节细胞胶质瘤/婴儿促纤维增生型星形细胞瘤,常表现为累及多脑叶的大囊小结节团块,实性部分多位于脑浅表,强化明显,周围无水肿或轻度水肿^[14,15]。⑤非典型畸胎瘤样/横纹肌样瘤,恶性度极高,实质部分扩散受限,肿瘤周边可伴囊变、出血及坏死,易发生脑膜侵犯及转移征象^[16]。⑥囊性脑膜瘤,病灶以不同比例囊实性成分组成,实质部分明显强化,可见“脑膜尾征”,儿童少见^[17]。

综上所述,对于发生于婴幼儿颅内体积巨大的肿瘤,影像学检查显示肿瘤边界清楚、富含黏液、周围无

水肿,明显不均匀强化,应考虑到PMMTI,结合肿瘤形态学特点、免疫表型及分子遗传学特点可明确诊断。

参考文献:

- [1] 王晗,刘绮颖,王坚,等.婴儿原始黏液样间叶性肿瘤的临床病理分析[J].中华病理学杂志,2014,43(6):375-378.
- [2] Alaggio R,Ninfo V,Rosolen A,et al.Primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy:a clinicopathologic report of 6 cases[J].Am J Surg Pathol,2006,30(3):388-394.
- [3] Saeed AA,Riaz Q,Din NU,et al.Primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy with brain metastasis: first reported case[J].Childs Nerv Syst,2019,35(2):363-368.
- [4] Asaftei SD,Campello A,Tirtei E,et al.Management of unresectable metastatic primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy: A case report and systematic review of the literature[J].J Pediatr Hematol Oncol,2020,42(3):163-169.
- [5] Foster JH,Vasudevan SA,John Hicks M,et al.Primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy involving chest wall in an infant: A case report and clinicopathologic correlation [J].Pediatr Dev Pathol,2016,19(3):244-248.

- [6] Gong Q, Wang Z, Li X, et al. Primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy: report of two cases and review of the literature [J]. Pathol Int, 2012, 62(8): 549-553.
- [7] Mulligan L, O'Meara A, Orr D, et al. Primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy: a report of a further case with locally aggressive behavior [J]. Pediatr Dev Pathol, 2011, 14(1): 75-79.
- [8] Cipriani NA, Ryan DP, Nielsen GP. Primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy with rosettes: a new finding and literature review [J]. Int J Surg Pathol, 2014, 22(7): 647-651.
- [9] Santiago T, Clay MR, Allen SJ, et al. Recurrent BCOR internal tandem duplication and BCOR or BCL6 expression distinguish primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy from congenital infantile fibrosarcoma [J]. Mod Pathol, 2017, 30(6): 884-891.
- [10] 陈晨,任翠萍,赵瑞琛,等.婴幼儿原始黏液性间叶肿瘤 1 例[J].中国医学影像技术,2018,34(10):1600-1600.
- [11] 严嘉仪,李美蓉,李玉华.儿童颅内毛细胞型星形细胞瘤 MRI 表现[J].放射学实践,2013,28(7):746-749.
- [12] 寸红丽,李振辉,李华秀,等.脑多形性黄色星形细胞瘤的 CT 及 MRI 表现[J].实用放射学杂志,2019,35(5):689-692.
- [13] 张旭妃,朱明旺,杜铁桥,等.胚胎发育不良性神经上皮肿瘤的 MRI 分型及影像表现[J].中华放射学杂志,2019(5):341-344.
- [14] 任琦,程敬亮,汪卫建,等.婴儿促纤维增生型节细胞胶质瘤复发动态 MRI 表现一例[J].中华放射学杂志,2017,51(9):714-715.
- [15] 杨喜彪,月强,许照敏,等.婴儿促纤维增生型星形细胞瘤(DIA)的少见 MRI 表现[J].放射学实践,2018,33(6):646-648.
- [16] 戴望春,刘鸿圣,陈希文,等.小儿中枢神经系统非典型畸胎瘤样/横纹肌样瘤的影像表现[J].中华放射学杂志,2017,51(8):612-615.
- [17] 包发秀.囊性脑膜瘤的 MRI 诊断及分型[J].放射学实践,2019,34(3):277-280.

(收稿日期:2023-01-27 修回日期:2023-03-28)

《请您诊断》栏目征文启事

《请您诊断》是本刊 2007 年新开辟的栏目,该栏目以临幊上少见或容易误诊的病例为素材,杂志在刊载答案的同时配发专家点评,以帮助影像医生更好地理解相关影像知识,提高诊断水平。栏目开办 13 年来受到广大读者欢迎。《请您诊断》栏目荣获第八届湖北精品医学期刊“特色栏目奖”。

本栏目欢迎广大读者踊跃投稿,并积极参与《请您诊断》有奖活动,稿件一经采用稿酬从优。

《请您诊断》来稿格式要求:①来稿分两部分刊出,第一部分为病例资料和图片;第二部分为全文,即病例完整资料(包括病例资料、影像学表现、图片及详细图片说明、讨论等);②来稿应提供详细的病例资料,包括病史、体检资料、影像学检查及实验室检查资料;③来稿应提供具有典型性、代表性的图片,包括横向图片(X 线、CT 或 MRI 等不同检查方法得到的影像资料,或某一检查方法的详细图片,如 CT 平扫和增强扫描图片)和纵向图片(同一患者在治疗前后的动态影像资料,最好附上病理图片),每帧图片均需详细的图片说明,包括扫描参数、序列、征象等,病变部位请用箭头标明。

具体格式要求请参见本刊(一个完整病例的第一部分请参见本刊正文首页,第二部分请参见 2 个月后的杂志最后一页,如第一部分问题在 1 期杂志正文首页,第二部分答案则在 3 期杂志正文末页)

栏目主持:石鹤 联系电话:027-69378385 15926283035