

《请您诊断》病例 167 答案:松果体区横纹肌肉瘤

许振华,全冠民,娄蕾,李保卫,闫红军,袁涛

【关键词】 松果体;横纹肌肉瘤;体层摄影术,X 线计算机;磁共振成像;病理学

【中图分类号】 R739.41;R445.2;R814.42 【文献标志码】 D 【文章编号】 1000-0313(2025)01-0134-03

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2025.01.025

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



病例资料 患者,男,19 岁。头晕 5 天,加重伴呕吐 2 天,伴视物模糊,偶伴头部及颈部疼痛,头痛以枕部为主,无意识障碍。入院 2 天前上述症状加重,并出现恶心、呕吐、浑身无力、食欲下降、走路不稳。专科体检:四肢及肌张力正常,膝腱反射正常,双侧巴氏征阴性,克氏征阴性。血清泌乳素 26.46 ng/mL。胸部 CT 无异常。

横轴面 CT 平扫示松果体区肿物,大小 5.8 cm×4.7 cm×5.7 cm,呈等或稍低密度,周围脑组织及侧脑室受压,松果体钙化前移,第三脑室受压、扩张(图 1、2)。CT 增强扫描示肿物呈不均匀明显强化,瘤周见强化血管环绕,实性区域动脉期和静脉期增强 CT 值分别为 117 HU、148 HU(图 3、4)。MRI 平扫及增强扫描:松果体区肿物以实性为主,呈混杂信号,内部及边缘可见流空信号,肿物实性部分呈 T₁WI 低信号、T₂WI 高信号、T₂-FLAIR 高信号(图 5~7);增强扫描病变实性部分呈不均匀明显强化(图 8~10)。影像学初步诊断:松果体区肿物,考虑生殖细胞瘤。

手术及病理:肿瘤位于松果体区,呈紫红色,与周围脑组织及静脉粘连紧密,质中等,色灰红,血供极其丰富。镜下见肿瘤细胞呈梭形或卵圆形,核深染,细胞质较少,呈束状排列(图 11)。免疫组织化学染色(图 12、13):CD56(+),CgA(-),Ckpan(-),Desmin(+),EMA(-),GFAP(-),Ki-67(+40%),Oligo-2(-),S-100(-),SOX-10(-),SSTR2(-),Syn(-),Vimentin(+),CD99(+),MyoD1(+),Myogenin(散在弱阳+),Myoglobin(-),SALL4(-)。病理诊断:横纹肌肉瘤。

讨论 横纹肌肉瘤(rhabdomyosarcoma,RMS)是一种以骨骼肌分化为主的间叶组织恶性肿瘤,少见于颅内^[1],原发于松果体区更为罕见。截至 2024 年 6 月 11 日,笔者共检索到中英文文献报道的 66 例颅内

RMS,其中仅 8 例原发于松果体区^[1-8],占同期颅内 RMS 的 12%。根据 2021 年 WHO 中枢神经系统肿瘤分类,横纹肌肉瘤属于间叶性非脑膜上皮性肿瘤,WHO II 级^[9]。颅内 RMS 可见于任何年龄,无明显性别差异^[3]。总结既往 8 例文献报道及本例松果体区 RMS,患者发病年龄为 8~44 岁,中位年龄 21 岁,男女比 5:4。RMS 病理表现具有特征性:光镜下肿瘤细胞形态多样,多呈小圆形或梭形,表现为束状排列,可见少许横纹肌母细胞;RMS 免疫组织化学染色特征为 SMA、Myogenin、MyoD1、Vimentin、CD99 阳性,其中 Vimentin 和 MyoD1 是其特异性标志物^[10]。本例光镜下肿瘤细胞为梭形,呈束状排列,Vimentin 和 MyoD1(+),符合 RMS 病理表现。松果体 RMS 临床表现主要包括肿瘤占位及颅内高压相关症状、体征,如头痛、视物模糊、双眼视力下降、恶心,部分病例出现轻微面瘫^[1]。RMS 首选手术切除治疗,但一般难以全切,需术后辅以放化疗^[11]。颅内 RMS 预后不良,生存期短,1 年总生存率为 31.6%^[3]。

松果体区 RMS 的影像学表现具有一定特征性,并反映其病理学特点:①一般特点:肿瘤呈分叶状或类圆形肿块,边界清楚,大小 1.5~3.5 cm,呈实性或以实性为主的囊实性病变。通常伴侧脑室扩张及脑积水,为肿块压迫导水管阻止其内脑脊液流动所致^[4];但肿瘤包膜完整,无明显瘤周水肿,可能与间叶组织起源、局部侵袭性相对较低有关。本例以实性为主,并见幕上脑积水。②CT 平扫:肿物平扫呈等-低密度,实性部分多呈等或稍高密度,囊性多呈等或低密度,肿块较小时密度较均匀,较大时容易囊变坏死导致密度不均匀,可见钙化,较少出血,邻近结构受压。③MRI 平扫:肿瘤信号多不均匀,实性部分 T₁WI 呈低或稍低信号,当瘤内出血时表现为等信号混杂斑片状高信号;T₂WI 呈稍高或高信号,伴有囊变、坏死及出血时信号不均匀,呈混杂高信号,囊变坏死区较肿瘤实性成分信号更高^[12];FLAIR 上肿瘤大部分为高信号。④CT 与 MRI 增强扫描:肿瘤呈均匀或不均匀明显强化,坏死区无强化,肿瘤内部囊变、坏死与肿瘤生长迅速,血供相对不足有关。肿瘤较大者具有血管环绕肿瘤生长的特点,即较大肿块时增强扫描后可见多而杂乱的强化血管,

作者单位:050000 石家庄,河北医科大学第二医院影像科(许振华、全冠民、袁涛),病理科(娄蕾);056000 河北,河北工程大学附属医院(李保卫);056503 河北,邯郸市明仁医院(闫红军)

作者简介:许振华(1998—),女,河北张家口人,硕士研究生,住院医师,主要从事神经影像诊断工作。

通讯作者:袁涛,E-mail:yuantaol976@hebmu.edu.cn

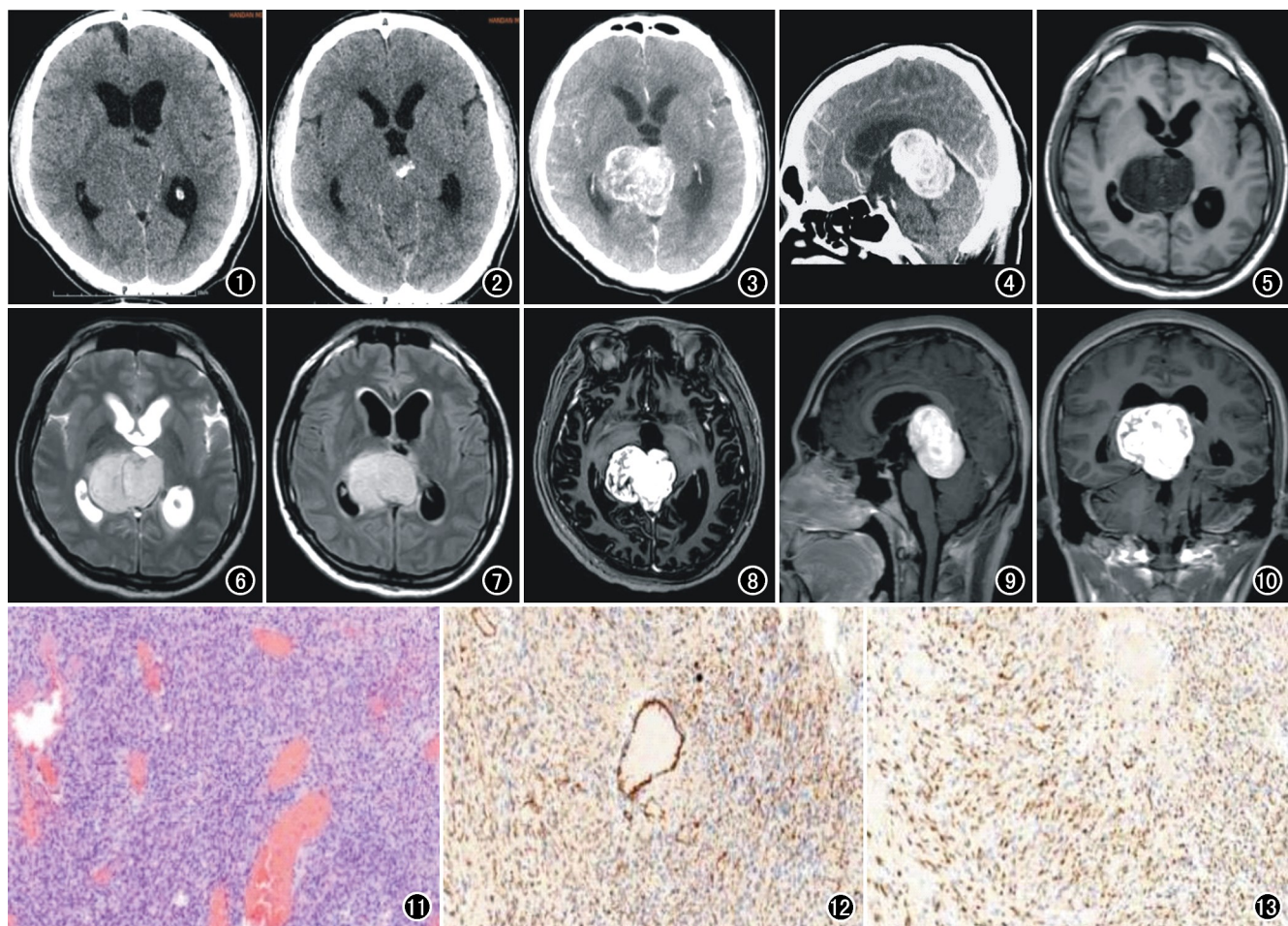


图 1 横轴面 CT 平扫示松果体区肿物,呈等或稍低密度,周围脑实质及侧脑室受压,第三脑室受压、扩张。图 2 横轴面 CT 平扫示松果体钙化前移。图 3 横轴面 CT 增强扫描示肿物呈不均匀明显强化,内部见条纹状明显强化。图 4 矢状面 CT 增强扫描示肿物呈不均匀明显强化。图 5 横轴面 T₁WI 示松果体区肿物呈低信号,内见少量斑点状等信号。图 6 横轴面 T₂WI 示肿物呈以高信号为主的混杂信号。图 7 横轴面 T₂-FLAIR 示肿物呈以高信号为主的混杂信号。图 8 横轴面增强 T₁WI 示肿物呈明显不均匀强化。图 9 矢状面增强 T₁WI 示肿物呈明显不均匀强化。图 10 冠状面增强 T₁WI 示肿物呈明显不均匀强化。图 11 镜下示肿瘤细胞呈梭形(×100, HE)。图 12 免疫组织化学染色示 Vimentin 弥漫阳性。图 13 免疫组织化学染色示 MyoD1 弥漫阳性。

CT 增强表现为条带状强化影, MRI 上出现血管流空信号, 且多环绕于肿块周缘, 形成“围血管”(血管环绕肿瘤)现象, 该征象对于横纹肌肉瘤的诊断有提示作用。本例肿瘤体积较大, 可见“围血管”征, 符合文献报道。⑤MR 功能成像具有恶性肿瘤的特点: DWI 呈高信号, ADC 信号减低, 且 ADC 值远低于良性肿瘤及大多数恶性软组织肿瘤^[13], 可能由于 RMS 恶性程度较高, 肿瘤细胞生长迅速, 紧密的细胞排列导致病变内水分子弥散受限明显。动态增强曲线多呈速升平台型, 提示该肿瘤恶性程度较高。本例未行功能成像检查, 常规影像学特点与既往 RMS 报道相符。

松果体区 RMS 罕见, 影像学上需与以下疾病进行鉴别: ①生殖细胞瘤: CT 呈高密度, 边界清楚, 肿物

中心可见钙化, 增强扫描呈明显均匀强化, 实验室检查可见 AFP、HCG 等指标增高。而 RMS 多呈混杂密度, 钙化少见, 强化信号常不均匀。本例未行 AFP 等生殖细胞瘤相关的实验室检查。②松果体细胞瘤: CT 可见分布在病灶周围的爆裂状钙化, T₂WI 呈等信号, 增强扫描呈明显均匀强化。③弥漫性中线胶质瘤: 弥漫性生长, MRI 表现为 T₁WI、T₂WI 不均匀信号影, 增强后强化方式不一。④松果体附近脑膜来源的脑膜瘤: T₁WI 呈低或稍低信号, T₂WI 呈高或稍高信号, 瘤内可见钙化, 增强扫描呈明显均匀强化, “脑膜尾征”常见。而 RMS 增强扫描多呈不均匀强化, 脑膜尾征少见。⑤孤立性纤维瘤: CT 呈等、稍高及高密度。MRI 呈等或稍低信号, T₂WI 高、低混杂信号的“阴阳征”为

其特征性表现。

综上所述,松果体 RMS 罕见,术前定性诊断较困难,当青年患者 MRI 表现为松果体区实性为主、边界清楚的肿块,增强扫描呈明显不均匀强化,肿块内见“围血管”征时,应考虑 RMS 可能。

参考文献:

[1] Vaidya MM, Shenoy AS, Goel NA. Primary pineal rhabdomyosarcoma; a rare case[J]. Asian J Neurosurg, 2019, 14(4): 1291-1294.

[2] 郑积华, 林金容, 张为民, 等. 颅内松果体区胚胎性横纹肌肉瘤 1 例[J]. 中国微侵袭神经外科杂志, 2012, 17(11): 496.

[3] Scull C, Amar S, Feiz-Erfan I, et al. Adult onset primary pineal rhabdomyosarcoma[J]. J Clin Oncol, 2016, 34(15): e137-140.

[4] Pandey L, Joseph D, Arora R, et al. Primary pineal rhabdomyosarcoma in an adult male patient: A rare presentation and review of the literature[J]. Clin Neurol Neurosurg, 2020, 196: 106044.

[5] Xie L, Wang W, Zhou H, et al. Adult primary pineal alveolar rhabdomyosarcoma with FOXO1 gene rearrangement and OLIG2 expression: a rare case report and literature review[J]. Int J Surg Pathol, 2022, 30(7): 769-775.

[6] Lau SK, Cykowski MD, Desai S, et al. Primary rhabdomyosarcoma

of the pineal gland[J]. Am J Clin Pathol, 2015, 143(5): 728-733.

[7] Ishi Y, Yamaguchi S, Iguchi A, et al. Primary pineal rhabdomyosarcoma successfully treated by high-dose chemotherapy followed by autologous peripheral blood stem cell transplantation: case report[J]. J Neurosurg Pediatr, 2016, 18(1): 41-45.

[8] Jour G, Serrano J, Koelsche C, et al. Primary CNS alveolar rhabdomyosarcoma: importance of epigenetic and transcriptomic assays for accurate diagnosis[J]. J Neuropathol Exp Neurol, 2019, 78(11): 1073-1075.

[9] 申楠茜, 张佳璇, 甘桐嘉, 等. 2021 年 WHO 中枢神经系统肿瘤分类概述[J]. 放射学实践, 2021, 36(7): 818-831.

[10] 王宝锋, 张本炎, 郑励力, 等. 成人颅内横纹肌肉瘤 1 例[J]. 中国临床神经外杂志, 2023, 28(7): 475.

[11] 万亮, 李世亨, 仲骏, 等. 原发鞍区横纹肌肉瘤一例报道[J]. 上海交通大学学报(医学版), 2007, 50(11): 1410-1411.

[12] 张玉莲, 李辉, 程伟, 等. 胚胎性横纹肌肉瘤的 CT 和 MRI 特征[J]. 放射学实践, 2021, 36(10): 1283-1287.

[13] 屈昭慧, 高雪梅, 程敬亮, 等. 儿童横纹肌肉瘤的 MRI 表现及 ADC 值的诊断价值[J]. 实用放射学杂志, 2016, 32(11): 1759-1761, 1772.

(收稿日期: 2024-07-05 修回日期: 2024-08-10)

下期要目

深髓静脉与脑萎缩及脑小血管病总负荷的关系研究
骨髓脂肪对定量 CT 骨密度测量值影响的动物
实验研究
肾嗜酸细胞腺瘤和嫌色细胞癌的 MRI 表现对照分析
尿生殖隔畸形序列征的 MRI 表现及预后
基于胸部 X 线影像组学列线图诊断小儿肺炎
支原体肺炎
股骨外侧髁后外侧骨髓水肿与骨性腓肠豆关系的研究
不同性别人群定量 CT 骨密度与血压、血脂的
相关性分析

亚急性颈痛患者的脑结构和功能变化: 基于体素的形态学
测量和静息态 fMRI 研究
针刺内关-神门对冠心病伴抑郁患者大脑皮层血流灌注
状态的影响及机制探讨
基于 MRI 的 O-RADS 的培训应用于改善附件肿块诊断的
可行性研究
基于 CT 视觉评分及厚度测量的国人 30~40 岁正常胸腺
的性别差异
CT 影像学表现联合肿瘤标志物、外周炎症指数对睾丸
病变的诊断价值