

论 著

成人H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤的多模态MRI特征分析

祝华强^{1,*} 王东烨² 毛家骥²
许林森¹ 沈 君²

1.中国科学院大学深圳医院(光明)医学影像科(广东 深圳 518106)

2.中山大学孙逸仙纪念医院放射科(广东 广州 510120)

【摘要】目的 探讨成人H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤的多模态MRI表现, 提高该病诊断准确率, 并为该类型肿瘤提供成像参考。**方法** 回顾性分析2017年1月至2021年5月经临床病理证实的成人H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤12例的临床及影像学资料。**结果** 12例H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤(男性10例, 女性2例), 其中丘脑4例(右侧3例, 左侧1例); 脑干5例(脑桥2例、延髓3例); 颈胸段脊髓2例; 小脑蚓部1例。12例病灶均为单发, 11例实性, 1例囊性, 脊髓肿瘤都是长段病变。在MRI上的信号相对均匀; 4例伴轻度水肿; 6例病灶伴坏死, 1例病灶可见出血, 6例存在脑积水; 7例DWI病灶见不同程度扩散受限, 7例病灶可见流空血管信号; 12例均呈不同程度强化; 9例行MRS示Cho峰不同程度升高, NAA峰不同程度降低, 1例出现高大Lip峰; 4例行扩散张量成像(DTI)示病灶区神经纤维束稀疏, 其中部分纤维束破坏中断2例, 神经纤维束受压移位2例。**结论** 成人H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤的多模态MRI表现多样, 但仍具有相对特征性的表现, 充分认识这些特征表现, 有助于临床诊断。

【关键词】 成人; H3K27M突变; 弥漫性中线胶质瘤; 多模态MRI

【中图分类号】 R445.2

【文献标识码】 A

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2023.02.004

Multimodal MRI Characteristic Analysis of Adult H3K27M Mutant Diffuse Midline Glioma

ZHU Hua-qiang^{1,*}, WANG Dong-ye², MAO Jia-ji², XU Lin-sen¹, SHEN Jun².

1.Department of Medical Imaging, University of Chinese Academy of Sciences Shenzhen Hospital (Guangming), Shenzhen 518106, Guangdong Province, China

2.Department of Radiology, Sun Yat-sen Memorial Hospital, Sun Yat-sen University, Guangzhou 510120, Guangdong Province, China

ABSTRACT

Objective To investigate the multimodal MRI manifestations of adult H3K27M mutant diffuse midline glioma, improve the diagnosis accuracy of the disease, and provide imaging reference for this type of tumor. **Methods** The clinical and imaging data of 12 cases of adult H3K27M mutant diffuse midline glioma confirmed by clinicopathology from January 2017 to May 2021 were retrospectively analyzed. **Results** 12 cases of H3K27M mutant diffuse midline glioma (10 males and 2 females), including 4 cases of thalamus (3 cases on the right side and 1 case on the left side); 5 cases of brainstem (2 cases of pons and 3 cases of medulla oblongata); 2 cases of cervical thoracic spinal cord; 1 case of cerebellar vermis. All 12 cases were single lesions, 11 cases were solid, 1 case was cystic, and spinal cord tumors were all long-segment lesions. The signal on MRI was relatively uniform; 4 cases with mild edema; 6 cases with lesions with necrosis, 1 case with hemorrhage, 6 cases with hydrocephalus; 7 cases with DWI lesions showed varying degrees of diffusion restriction, 7 cases with flow Empty blood vessel signal; 12 cases showed enhancement, of which 10 cases showed uneven enhancement; 9 cases of MRS showed that the Cho peak increased to different degrees, the NAA peak decreased to different degrees, and 1 case showed a tall Lip peak; 4 cases performed diffusion tensor imaging (DTI) showed sparse nerve fiber bundles in the lesion area, 2 cases were partially damaged and interrupted, and 2 cases nerve fiber bundles were compressed and displaced. **Conclusion** Adult H3K27M mutant diffuse midline glioma multimodal MRI manifestations are diverse, but still have relatively characteristic manifestations. A full understanding of these manifestations is helpful for clinical diagnosis.

Keywords: Adults; H3K27M Mutation; Diffuse Midline Glioma; Multimodal MRI

H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤是2016年世界卫生组织(World Health Organization WHO)中枢神经系统肿瘤分类新增加的肿瘤类型之一, 是唯一通过基因突变类型对肿瘤进行分型和定级的肿瘤, 该类型肿瘤非常强的侵袭性, 预后较差, 无论其组织学表现为II、III、IV级均诊断为WHO IV级^[1-2]。2018年3月非WHO官方组织“中枢神经系统肿瘤分子分类实践联盟”对H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤定义提出三点重要的补充意见^[3]: 1)浸润性(弥漫性)生长, 2)位于中线, 3)H3K27M突变。目前关于H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤成像特征的文献有限, 大多数研究都是针对儿童病例的, 本研究回顾和分析12例经临床手术病理证实为原发性H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤成年患者(年龄≥18岁)的临床及MRI影像学资料, 旨在探讨及总结该类型肿瘤的特征性MRI表现, 加深对此类型肿瘤的认识, 从而提高该疾病的诊断准确率, 并为该类型肿瘤提供成像参考。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾收集中山大学孙逸仙纪念医院2017年1月至2021年5月经临床手术病理证实的原发性H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤12例, 男10例, 女2例, 年龄18~55岁, 平均(26.7±15.9)岁。患者就诊时出现下列症状(部分病例出现多个症状): 反复头痛头晕6例, 呕吐2例, 呃逆及饮水呛咳各1例, 视物重影1例, 肢体麻木6例, 肢体无力3例, 颈部疼痛1例, 颅面部麻木2例。查体: 肢体浅感觉减退6例, 指鼻试验稍差3例, 跛行步态3例, 颅面部浅感觉减弱2例, 12例GCS: E4V5M6=15分。12例H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤的临床特征见(表1)。

1.2 仪器与方法 设备采用PHILIPS Ingenia 3.0T MRI 超导型MR扫描仪, 头部或脊柱相控阵线圈。患者取仰卧位, 头先进。颅脑平扫序列: 常规行T₁WI、T₂WI、T₂-FLAIR、DWI、增强T₁WI。成像参数: T₁WI: TR 200 ms, TE 4 ms; T₂WI: TR 4120 ms, TE 90 ms; T₂-FLAIR: TR 8000 ms, TE 90ms, TI 2400 ms; 扩散加权成像(DWI) TR 3600 ms, TE 101ms, 激励次数(NEX)2次, b=0、1000S/mm²; FOV 223 mm×223 mm, 矩阵256×256, 扫描层厚4.0mm, 间隔1.0mm; 颈椎平扫序列: 矢状位T₂WI TR 3000 ms, TE 86ms; T₁WI TR 550 ms, TE 11ms、T₂WI抑脂 TR 3450ms, TE 91ms。增强扫描: 对比剂采用钆喷酸葡胺(Gd-DTPA), 用量: 0.1mmol/kg, 注射流率为2.5mL/s, 注射对比剂后再注射20mL生理盐水, 注射流率为2.5mL/s; 增强扫描采集: 轴位、矢状

【第一作者】祝华强, 男, 副主任医师, 主要研究方向: 头颈部、骨肌系统影像诊断。E-mail: dgzhuhuaqiang@163.com

【通讯作者】祝华强

位、冠状位T₁WI, TR 200ms, TE 2.8ms。此外, 本组 9例患者还行磁共振波谱成像(magnetic resonance spectrum,MRS): TR 1700 ms, TE 135ms, 采用多体素扫描, 利用PHILIPS后处理工作站重建出代谢谱线图, 分析各种主要代谢物的含量。1例行灌注加权成像(perfusion weighted imaging, PWI)、4例行扩散张量成像(diffusion tensor image,DTI); 7例行磁敏感加权成像(susceptibility weighted imaging, SWI): TR 27ms, TE 20 ms,反转角15°。

1.3 病例影像征象分析 由2名有丰富工作经验(10年以上)的放射诊断医师以双盲法分析所有的影像图像, 如意见有分歧时通过互相讨论达成一致, 观察内容包括肿瘤位置、形态、大小、瘤周水肿范围、有无坏死囊变、有无出血、MRI信号特点及对比增强强化特点(强化是否均匀、强化程度、病灶内强化区域形态)以及是否存在脑积水、有无肿瘤播散或转移、部分功能成像序列(PWI、MRS、DTI、SWI) 特征。判读标准: 1)MRI 信号(以脑皮质为内对照)分四组: ①低信号, ②稍低信号, ③稍高信号, ④高信号; 2)TIWI增强程度分四组: ①无强化, ②轻度强化, ③中度强化, ④明显强化; 3)肿瘤周围水肿程度(根据水肿指数EI)分为四组: ①无水肿, ②轻度水肿, ③中度水肿, ④重度水肿。

2 结果

2.1 MRI 表现 本组12例H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤病例, 其MRI表现见表2。病变部位包括丘脑4例(右侧3例, 左侧1例), 其中2例病例向后下延伸到第三脑室及松果体区; 脑干5例(脑桥2例、延髓3例)其中2例病例纵向延伸到小脑, 另外2例向上延伸到丘脑; 颈胸段脊髓2例; 小脑蚓部1例, 并横向延伸至双侧小脑半球。12例病灶均为单发; 肿瘤最大径18~67.6mm, 平均(37.8±12.9)mm。8例瘤周无水肿, 4例伴轻度水肿; 6例病灶伴坏死, 6例无明显坏死; 1例病灶可见出血, 6例存在脑积水; 7例DWI病灶见不同程度扩散受限, ADC值为0.466~1.423×10⁻³mm²/s,3例DWI无扩散受限; 7例行SWI病灶可见流空血管信号; 12例病例中10例呈不均匀强化, 2例均匀强化, 其中3例轻度强化、3例中度强化, 6例明显强化。9例病例行MRS示Cho峰不同程度升高, NAA峰不同程度降低, Cho/Cr为1.4~7.147, Cho/NAA为2.785~235.726, 其中1例出现高大Lip峰; 4例病例行扩散张量成像(DTI)示病灶区神经纤维束稀疏, 部分破坏中断2例, 神经纤维束受压移位2例; 1例由左侧丘脑向侧脑室生长的病灶区PWI呈轻度高灌注, rCBF、rCBV升高分别为101.65、704.03(正常对侧分别为95.4、627.1), MTT(S)、TTP(S)缩短分别为6.93、24.78(正常对侧分别为8.54、26.72)。

2.2 病理特征 本组12例镜检, 组织中见中-重度异型细胞片状生长, 细胞胞浆淡红染或透亮, 核卵圆形或梭形, 可见瘤巨细胞, 部分病例微血管明显增生, 核分裂象易见; 免疫组织化学显示H3K27M(+), IDH1(-)。

表1 12例H3K27M 突变型弥漫性中线胶质瘤的临床特征

临床特征	例数(%)	临床特征	例数(%)	临床特征	例数(%)
年龄≥18	12	病灶数量	12	查体	
18~30	8(66.7)	单发	12(100)	肢体浅感觉减退	6
31~40	3(25)	多发	0	指鼻试验稍差	3
>40	1(8.3)	症状		跛行步态	4
性别		反复头痛头晕	6	颅面部浅感觉减弱	2
男	10(83.3)	呕吐	2	手术切除	
女	2(16.7)	肢体麻木	6	全部切除	9(75)
部位		肢体无力	3	部分切除	1(8.3)
丘脑	4(33.3)	颈部痛	1	活检	2(16.7)
脑干	5(41.7)	颅面部麻木	1		
小脑	1(8.3)	饮水呛咳	1		
脊髓	2(16.7)	视物重影	1		
		呃逆	1		

注: 说明: 部分病例出现多个症状及体征。

表2 12例H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤MRI表现

部位	丘脑	脑干(桥脑及延髓)	小脑蚓部	脊髓	合计
病例数量	4	5	1	2	12
形态					
不规则	1	2	1	0	4
类圆形	3	3	0	0	6
梭形	0	0	0	2	2
坏死					
无	1	3	0	2	6
有	3	2	1	0	6
水肿程度					
无水肿	3	3		2	8
轻度水肿	1	2	1		4
中度水肿	0	0	0	0	0
重度水肿	0	0	0	0	0
脑积水					
有	3	1	1	1	6
无	1	4	0	1	7
出血					
有	1	0	0	0	1
无	3	5	1	2	11
T ₁ WI					
低信号-稍低信号	3	4	2	0	11
等信号	0	1	0	2	3
高信号	1	0	0	0	1
T ₂ WI/FLAIR					
低信号-稍低信号	0	0	0	0	0
等信号	0	0	0	0	0
稍高信号	2	3	1	2	8
高信号	2	2	0	0	4
DWI					
无扩散受限	0	3	0	NA	3
扩散受限	4	2	1	NA	7
MRS NAA					
降低	4	4	1	NA	9
无降低	0	0	0	NA	0
NA	0	1	0	2	3
Cho					
明显升高	2	2	0	NA	4
升高	2	2	1	NA	5
无升高	0	0	0	NA	0
NA	0	1	0	2	3
Lip峰	1	1	0	NA	2
SWI流空血管信号					
有	4	2	1	NA	7
无	0	0	0	NA	0
NA	3	0	2	5	
强化方式					
结节状	0	2	0	0	2
环形强化	2	1	1	0	4
整体强化	1	1	0	0	2
瘤内絮状/斑片强化	1	1	0	2	4
强化程度					
轻度	1	1	0	1	3
中度	0	2	0	0	2
明显	3	1	1	1	6
不均匀强化	3	4	1	2	10
均匀强化	1	1	0	0	2

注: NA表示该病例未行相关检查。

3 讨论

自世界卫生组织(WHO)在2016年修订了中枢神经系统肿瘤分类指南并首次定义弥漫性中线胶质瘤、H3K27M 突变以来, 文献中发表了更多关于H3K27M 突变胶质瘤的报告, 包括脑干局限胶质瘤、组织学低级别胶质瘤和非中线胶质瘤的病例^[4-6]。虽然并不是所有报告的病例都符合H3K27M 突变型弥漫性中线胶质瘤诊断标准, 但许多病例为我们对这种恶性肿瘤提供了更深入的了解。目前关于H3K27M突变胶质瘤成像特征的文献有限, 大多数研究都是针对儿童病例的^[7-11], 但在成人中也有少数病例被报道^[7,12-20]。本组12例年龄均大于18岁, 18-30岁8例, 31-39岁3例, 40岁以上仅1例(此病例年龄为55岁), 40岁以下的病例占92.7%, 提示此类型肿瘤好发于40岁以下青年, 40岁以上较少见。此外有部分研究表明此类型肿瘤发生无明显性别差异, 男女比例在1~1.5^[2,21-23], 而本组12例成年病例男性远远多于女性, 男女比例达5:1(10名男性, 2名女性), 与以往研究有较大差别, 可能与本组病例样本较少有关。不同的发病部位伴随的临床症状也不一样, 病变发生于丘脑的病变症状多表现为头晕、头痛、呕吐、对侧肢体麻木乏力、视物重影等; 病变发生在脑干的症状多表现为单侧或双侧肢体运动、感觉障碍等, 偶见颈痛、呃逆及饮水呛咳出现; 病变发生在脊髓的症状多表现为双侧肢体运动、感觉障碍等。

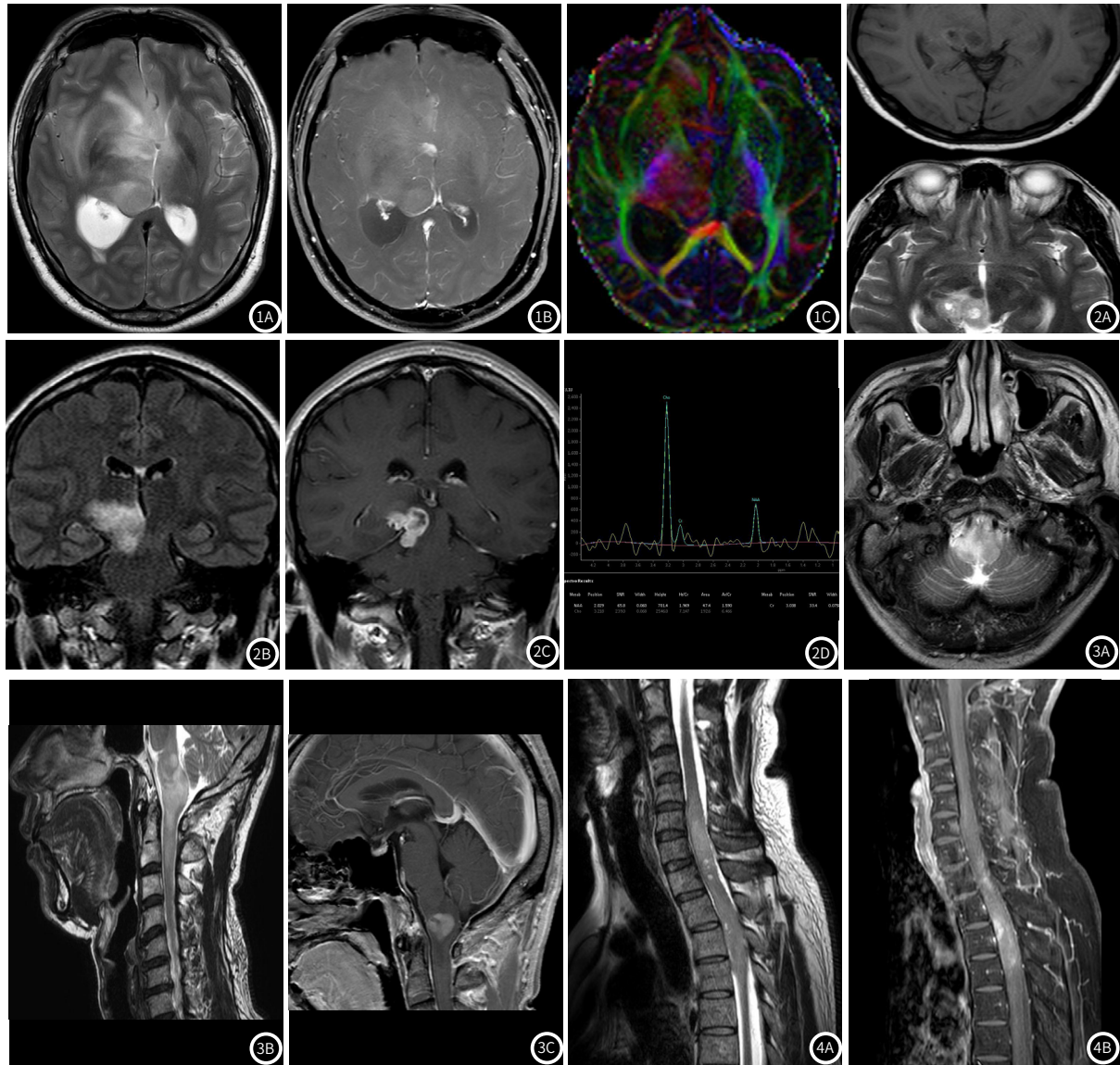


图1A~图1C 男性, 31岁, 突发头晕1次, 右侧丘脑不规则肿块, 病例向后下延伸到第三脑室及松果体区, 累及松果体; MRI表现: 肿块呈等长T₁稍长T₂信号, FLAIR呈高信号(1A), 增强扫描肿块呈不均匀轻度强化(1B), DTI内囊神经纤维束受压移位(1C)。
图2A~图2D 男性, 31岁, 左侧肢体麻木1个月, 左侧面部麻木感, 伴左耳耳鸣; 右侧背侧丘脑-中脑区见不规则肿块, MRI表现: 肿块呈稍长T₁稍长T₂信号(图2A), 边界欠清, 内信号不均, 见小斑片状长T₁长T₂信号影, FLAIR 序列呈高信号(图2B), DWI弥散受限, ADC 值减低, 增强扫描明显不均匀环状强化(图2C); MRS: 病灶区 NAA峰明显降低, Cho 峰明显升高, Cr 峰稍降低, NAA/Cr 值减低, Cho/Cr 值升高(图2D)。
图3A~图3C 男性, 55岁, 呃逆3月余伴左侧局部躯体麻木1月余; 延髓不规则肿块向下累及颈髓; MRI表现: 肿块呈长T₁长T₂信号(图3A~图3B); 增强扫描肿块内见结节状明显强化(图3C)。
图4A~图4B 男性, 39岁, 双下肢及左下胸麻木4月余; 颈5-胸4水平脊髓长梭形等T₁稍长T₂信号肿块; 压脂T₂WI呈稍高信号, 内见斑点状更高信号(图4A), 增强扫描肿块内见片絮状轻度强化(图4B)。

3.1 影像学特征

3.1.1 病变部位 组蛋白H3K27M突变多见于中枢神经系统中线结构胶质瘤患者中, 其中丘脑、脑桥、脊髓最为常见^[24]; 本组病例病变部位包括丘脑、脑桥、延髓、颈3-胸5节段脊髓及小脑蚓部, 本组12例中, 丘脑4例、脑干5例、脊髓2例, 小脑蚓部1例。丘脑病灶以右侧为主, 但双侧病变也较常见^[2], 本组右侧丘脑3例, 左侧丘脑1例, 右侧更好发与以往病例相符, 尚未发现双侧病变(图1、图2); 5例脑干病例(脑桥2例、延髓3例)其中2例病例偏一侧生长, 3例累及脑干中央部; 颈胸段脊髓2例, 位于颈3-胸5节段脊髓; H3K27M 突变的胶质瘤也可出现在小脑半球^[10, 11], 本组病例亦有1例发生在小脑蚓部, 并横向延伸至双侧小脑半球。

3.1.2 病灶生长方式、形态特点 Qiu T^[2]等研究表明丘脑病变多呈弥漫性生长, 向多方位扩展, 而占据较大体积。本组病例病灶呈弥漫性生长: 丘脑病变倾向于通过前、侧和后扩张而广泛生长, 其中2例病例向后下延伸到第三脑室及松果体区, 累及松果体(图1), 与其他好发部位相比占据大脑更大的区域。脑干病灶呈弥漫

性膨胀生长, 也可沿神经纤维束走行浸润性生长, 5例脑干病例(脑桥2例、延髓3例)其中2例病例纵向延伸到小脑(图3), 另外2例向上延伸到丘脑, 边界不清, 占位效应明显。1例发生在小脑蚓部病灶浸润生长累及双侧小脑半球, 并伴第四脑室播散。颈段、颈胸段的脊髓内病变常跨越三个以上的椎体节段, 即长段病变^[2], 病灶多呈梭形中心性生长, 少数呈偏心性生长^[12], 本组2例髓内病灶分别跨越颈3~颈6、颈5~胸4椎体, 为梭形长段病变, 中心性生长(图4)。

3.1.3 病灶特征 郭伟^[23]等研究发现位于中线结构的胶质瘤周水肿多不明显, 甚至完全不伴有水肿。本组12例病例仅6例存在瘤周水肿, 水肿程度较轻, 也证实这一点我们认为与中线结构较为致密有关, 同时病变受邻近内囊后肢等白质结构的限制有较大关系。部分H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤病例表现与其他中枢神经系统高级别胶质瘤类似, 瘤体信号不均匀, 可出现囊变、坏死、出血等改变, 本组12例病灶T₁WI均呈低或稍低信号, 其中1例合并出血呈局部高信号; T₂WI/FLAIR呈稍高信号8例, 高信号

4例, 4例高信号病灶均出现坏死囊变; 其中4例丘脑病变有3例出现坏死囊变, 1例合并出血; 5例脑干病灶仅2例出现坏死, 脊髓病变未出现囊变坏死及出血; 可能与丘脑区肿瘤生长速度较快、内部缺血、缺氧等原因相关, 而脑干及脊髓组织相对紧密。12例病灶中有7例DWI见不同程度扩散受限, 9例行MRS示Cho峰不同程度升高, NAA峰不同程度降低(图2D), 反映肿瘤实质细胞增殖活跃, 与高级别胶质瘤组学特征相吻合^[23]。4例行扩散张量成像(DTI)中1例病灶位于丘脑区向大脑脚浸润, 神经纤维束部分破坏中断; 1例病灶位于延髓, 神经纤维束部分破坏中断; 2例病灶位于丘脑未向内囊及大脑脚浸润, 神经纤维束受压移位(图1C)。

3.1.4 病灶增强表现 本组12例均行MRI增强扫描, 10例呈不均匀强化, 2例均匀强化, 其中3例轻度强化、3例中度强化, 6例明显强化, 12例病灶中结节状强化2例均位于脑干; 环形强化4例(丘脑2例, 脑干1例, 小脑半球1例), 整瘤强化: 丘脑及脑干各1例, 脊髓病灶均呈絮状轻度强化; 10例不均匀强化的病灶, 大部分区域强化程度较低, 结合病理我们认为该区域胶质细胞增生较显著, 而强化较明显区域微血管增生明显。12例病灶组织学跨度广, 强化方式也多样。丘脑、脑干及小脑蚓部病灶内见多发流空血管信号, 符合高级别胶质瘤表现; 我们研究中的大多数病变都是实性的, 常规MRI信号相对均匀。然而, MRI增强显示了不同程度的病变增强模式, 从轻度结节状强化到不规则的环形增强。在MRI上高度可变的表现反映了不同的总病理变化, 这反过来又受到与该肿瘤相关的分子和组织病理学异质性的影响。

3.2 鉴别诊断 ①胶质母细胞瘤: 好发于大脑半球皮质下白质, 其次是脑干, 可沿白质神经纤维束伸展至深处; MRI平扫常为混杂信号, 常伴出血、囊变坏死, 瘤周水肿较明显, 增强扫描多为不规则花环样强化, 可见“假缩小征”及“瘤外浸润征”^[25]。②中枢神经系统淋巴瘤, T₁WI信号呈稍低信号, T₂WI呈等或稍高信号, DWI明显扩散受限, 瘤周水肿较轻, 出血、坏死、囊变少见, 增强扫描较均匀, 可见“马蹄征”、“软脑膜强化征”、“血管包绕征”、及“蝴蝶征”^[26]。③毛细胞星形细胞瘤, 儿童常见, 好发小脑幕下及中线结构多见, 成人毛细胞星形细胞瘤多见于大脑半球, 呈“囊中有瘤, 瘤中有囊”, 增强后囊壁或实性部分明显强化, 钙化、出血少见, 瘤周无水肿或轻度水肿, 无流空血管影^[27]。④转移瘤, 有原发恶性肿瘤病史, 一般患者年龄较大, 皮髓质交界处多见, 肿瘤结节与水肿带不成比例^[28]。

3.3 本研究的不足之处 ①病例数比较少, 结果可能会存在一定的偏差, 有待后续进行大样本、多中心研究, 进一步探讨此类型肿瘤的影像特征; ②未对患者生存率进行统计, 未来要加大样本量研究, 及有更全面临床数据的研究, 以探讨本文未讨论的H3K27M突变胶质瘤的其他方面, 包括生存率、管理和结果。

综上所述, 成人H3K27M 突变型弥漫性中线胶质瘤, 好发于40岁以下青年, 常见于丘脑、脑干及脊髓等中线结构, 瘤周水肿轻或无水肿; 坏死较常见, 而出血较少见; 多模态MRI表现多样, 大多数DWI可出现不同程度扩散受限; MRS示Cho峰不同程度升高, NAA峰不同程度降低; 扩散张量成像(DTI)病灶可导致神经纤维束破坏中断或推移; 强化程度可从轻度到明显强化, 以不均匀强化多见, 瘤体大部分强化程度较低。虽然其MRI表现多样, 但特征性的位于中线结构附近、弥漫性生长, 瘤周水肿轻或无水肿, 不规则强化特点和不同程度扩散受限等表现, 对提高该病的诊断准确率提供了支持; 如果病变出现上述特征, 而且年龄在40岁以下, 我们要考虑到该疾病, 当然确诊仍需结合病理学检查。

参考文献

- [1] Louis D N, Perry A, Reifenberger G, et al. The 2016 world health organization classification of tumors of the central nervous system: a summary[J]. *Acta neuropathologica*, 2016, 131: 803-820.
- [2] Qiu T, Chanchotisatien A, Qin Z, et al. Imaging characteristics of adult

- H3K27M-mutant gliomas[J]. *Journal of neurosurgery*, 2019, 15: 1-9.
- [3] Louis D N, Giannini C, Capper D, et al. CIMPact-now update 2: Diagnostic clarifications for diffuse midline glioma, H3K27M-mutant and diffuse astrocytoma/anaplastic astrocytoma, IDH-mutant[J]. *Acta Neuropathol*, 2018, 135 (4): 639-642.
- [4] Huang T, Garcia R, Qi J, et al. Detection of histone H3 K27M mutation and post-translational modifications in pediatric diffuse midline glioma via tissue immunohistochemistry informs diagnosis and clinical outcomes[J]. *Oncotarget* 9: 37112-37124, 2018.
- [5] Orillac C, Thomas C, Dastagirzada Y, et al. Pilocytic astrocytoma and glioneuronal tumor with histone H3 K27M mutation[J]. *Acta Neuropathol* 4: 84, 2016.
- [6] Pagès M, Beccaria K, Boddaert N, et al. Co-occurrence of histone H3 K27M and BRAF V600E mutations in paediatric midline grade I ganglioglioma[J]. *Brain Pathol* 28: 103-111, 2018.
- [7] D. A. Solomon, et al. Diffuse midline gliomas with histone H3-K27M mutation: a series of 47 cases assessing the spectrum of morphologic variation and associated genetic alterations[J]. *Brain Pathol*, 26, (2016) 569-580.
- [8] M. Pagès, et al. Co-occurrence of histone H3 K27M and BRAF V600E mutations in paediatric midline grade I ganglioglioma[J]. *Brain Pathol*, 28, (2018) 103-111.
- [9] 杨豪, 邵剑波, 彭雪华, 等. 儿童弥漫性中线胶质瘤伴H3K27M突变型的影像学特征与分析[J]. *临床放射学杂志*, 2020, 39 (11): 2310-2314.
- [10] 陆苑婷, 艾斌, 刘鸿圣. 儿童H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤的MRI表现[J]. *中国中西医结合影像学杂志*, 2021, 19 (1): 75-77.
- [11] 曹亚先, 王芮, 陈臻, 等. 儿童弥漫性中线胶质瘤, H3K27M突变型的MRI表现[J]. *影像诊断与介入放射学*, 2020, 29 (5): 343-348.
- [12] J. Feng, et al. The H3.3 K27M mutation results in a poorer prognosis in brainstem gliomas than thalamic gliomas in adults[J]. *Hum. Pathol*, 46, (2015) 1626-1632.
- [13] A. Ebrahimi, et al. High frequency of H3 K27M mutations in adult midline gliomas[J]. *J. Cancer Res. Clin. Oncol*, 145, (2019): 839-850.
- [14] K. C. Schreck, et al. Incidence and clinicopathologic features of H3 K27M mutations in adults with radiographically-determined midline gliomas[J]. *J. Neuro-Oncol*. 143 (2019) 87-93.
- [15] Y. Liu, et al. Clinical and molecular characteristics of thalamic gliomas: retrospective report of 26 cases[J]. *World Neurosurg*, 126, (2019) e1169-e1182.
- [16] E. V. Daoud, et al. Adult brainstem gliomas with H3K27M mutation: radiology, pathology, and prognosis[J]. *J Neuropathol Exp Neurol*, 77, (2018): 302-311.
- [17] D. Meyronet, et al. Characteristics of H3 K27M-mutant gliomas in adults[J]. *Neuro-Oncology* 19, (2017): 1127-1134.
- [18] L. Wang, et al. H3 K27M-mutant diffuse midline gliomas in different anatomical locations[J]. *Hum. Pathol*. 78, (2018): 89-96.
- [19] H. Jiang, et al. Diffuse midline glioma with an H3 K27M mutation: a comparison integrating the clinical, radiological, molecular features between adult and pediatric patients[J]. *Neuro-Oncology* 21, (8), (2019): 1049-1059.
- [20] T. Enomoto, et al. Midline glioma in adults: clinicopathological, genetic, and epigenetic analysis, *Neurol. Med. Chir.* 60, (1), (2020): 53-63.
- [21] 李海南. H3K27M突变型中线胶质瘤预后因子的价值评估[D]. 暨南大学, 2020.
- [22] 张亚堂, 肖慧, 杨涛, 等. H3K27M突变型弥漫性中线胶质瘤MRI表现[J]. *临床放射学杂志*, 2021, 1: 16-20.
- [23] 郭伟, 邢振, 林禹, 等. 弥漫性中线胶质瘤, H3K27M突变型多模态MRI表现[J]. *中国医学影像技术*, 2019, 2: 186-190.
- [24] Solomon D A, Wood M D, Tihan T, et al. Diffuse midline gliomas with histone H3K27M mutation: a series of 47 cases assessing the spectrum of morphologic variation and associated genetic alterations[J]. *Brain pathology* (Zurich, Switzerland), 2016, 26: 569-580.
- [25] 阿不都克尤木·阿不拉, 帕力丹木·吾买尔, 黄杰灵, 成官迅. MRI在脑胶质母细胞瘤的诊断价值[J]. *中国CT和MRI杂志*, 2018, 16 (9): 76-79.
- [26] 郭庆, 黄声丽. 常规MRI征象及3D多平面重建增强在原发性中枢神经系统淋巴瘤诊断中的价值分析[J]. *中国CT和MRI杂志*, 2019, 17 (6): 28-31.
- [27] 赵梓霖, 黄聪, 罗军德, 等. 颅内毛细胞星形细胞瘤的MR及病理对照分析[J]. *中国CT和MRI杂志*, 2020, 18 (9): 43-46.
- [28] 陆永明, 丁庆国, 陈振湖, 等. T₁HMR对高级别脑胶质瘤与孤立脑转移瘤的鉴别诊断价值[J]. *中国CT和MRI杂志*, 2010, 8 (1): 9-11.

(收稿日期: 2021-09-14)

(校对编辑: 姚丽娜)