

论 著

小脑发育不良性神经节细胞瘤的影像表现与临床特征*

陈明¹ 陈荣¹ 李勇¹
郑海龙¹ 李维民² 杨国庆¹
陈洪^{1,*}

1.遂宁市中医院放射科

(四川 遂宁 629000)

2.遂宁市中心医院神经外科

(四川 遂宁 629000)

【摘要】目的 探究小脑发育不良性神经节细胞瘤(DGC)CT、MRI影像学特点,同时分析患者的临床治疗、预后以及与Cowden综合征的关系,从而提高对该肿瘤的诊断准确性及鉴别诊断。**方法** 回顾分析7例确诊DGC的影像学资料,确定术前肿瘤的部位、大小、影像学特点及强化方式等,并结合患者的临床资料判断是否诊断Cowden综合征。**结果** 7例患者中2例病灶累及左侧小脑半球、小脑蚓部及桥小脑结合臂,1例位于左侧小脑半球及小脑扁桃体,1例位于左侧小脑半球,3例位于右侧小脑半球。其中1例CT显示明显钙化,7例T₁WI均表现为层状等、低信号,T₂WI呈层状等、高信号,6例呈明显“虎斑征”改变,增强显示5例呈条纹状轻度强化。随访中2例患者出现肿瘤复发、1例诊断Cowden综合征。**结论** DGC影像学特征性表现为“虎斑征”,多数呈轻度条纹状强化,预后良好,术前全面检查有助于做出Cowden综合征诊断。

【关键词】 小脑发育不良神经节细胞瘤;
体层摄影术, X线计算机; 磁共振成像;
Cowden综合征

【中图分类号】 R445.2

【文献标识码】 A

【基金项目】 四川省科技厅重点研发项目
(2019YFQ0028)

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2024.05.020

Imaging Findings and Clinical Features of Cerebellar Dysplastic Gangliocytoma*

CHEN Ming¹, CHEN Rong¹, LI Yong¹, ZHENG Hai-long¹, LI Wei-min², YANG Guo-qing¹, CHEN Hong^{1,*}.

1.Radiology Department of Suining Municipal Hospital of TCM (Sichuan Suining 629000)

2.Neurosurgery Department of Suining Central Hospital (Sichuan Suining 629000)

ABSTRACT

Objective To investigate the CT and MRI imaging features of cerebellar dysplastic gangliocytoma, and to analyze the clinical treatment, prognosis and relationship with Cowden syndrome, so as to improve the understanding and differential diagnosis of the disease. **Methods** The clinical and imaging datas of cerebellar dysplastic gangliocytoma confirmed by surgery and pathology were retrospectively analyzed. The location, size, imaging characteristics and enhancement of the tumor before operation were determined. **Results** Two of the seven patients were involved in the left cerebellar hemisphere, cerebellar vermis and pontine cerebellar binding arm, one was in the left cerebellar hemisphere and cerebellar tonsil, one was in the left cerebellar hemisphere, and three were in the right cerebellar hemisphere. Among them, one case showed obvious calcification on CT, seven cases showed laminar isointensity and low signal intensity on T₁WI, and T₂WI showed laminar isointensity and high signal intensity, six cases showed obvious "tabby sign" change, and five cases showed striped mild enhancement on enhanced MRI. During follow-up, two patients had tumor recurrence and one patient was diagnosed with Cowden syndrome. **Conclusion** The imaging findings of cerebellar dysplastic gangliocytoma are characteristic of "tabby sign", most of them show mild striated enhancement, and mostly have favourable prognosis. Comprehensive preoperative examination is helpful to make the diagnosis of Cowden syndrome.

Keywords: Cerebellar Dysplasia Gangliocytoma; Tomography; X-ray Computed; Magnetic Resonance Imaging; Cowden Syndrome;

小脑发育不良性神经节细胞瘤(dysplastic gangliocytoma of cerebellum, DGC),是一种起源于小脑皮层、缓慢生长的良性错构瘤病变,又称为Lhermitte-Duclos disease(LDD)^[1-3]。DGC的发病率占中枢神经系统肿瘤约0.3%-1%^[4],近年来多以个案报道为主,目前国内报道不足300例,且少数肿瘤有复发,影像科医师往往缺乏系统性的认识、容易漏诊或误诊。本文搜集7例DGC患者影像学资料及完整的临床检查结果,回顾性分析其CT及MRI影像学表现,同时随访患者预后、全面检查以除外Cowden综合征。

1 资料与方法

1.1 一般资料 搜集2011年4月至2019年12月期间7例DGC患者资料,所有病例结果均取得手术病理及免疫组织化学证实。其中男性4例,女性3例,年龄为4~55岁,平均年龄约28.5岁。7例患者有不同程度头昏、头痛症状,其中1例患者伴走路不稳,1例患者有呕吐、晕倒病史,病程为2天至1年不等。所有患者术后均随访6月-8年,其中1例术后8年内两次复发,1例术后6年复发,无失访和死亡病例(表1)。

1.2 影像学检查 7例患者均进行常规头颅MRI平扫及增强,采用德国西门子公司1.5T MAGNETOM Aera 磁共振成像系统,头颈联合线圈,MRI扫描参数:层厚5.0mm,层间距0.5mm,扫描野230×230mm,矩阵256×256,采用轴位T₁WI(TR 2200ms, TE 15ms)、轴位T₂WI(TR 3000ms, TE 80ms),轴位DWI(b=0、1000s/mm²),增强扫描使用Gd-DTPA作为对比剂,高压注射器静脉团注、剂量为0.1mmol/Kg、流速2-3mL/s。其中2例患者进行CT平扫,采用德国西门子公司128排螺旋CT机,层厚5.0mm。

1.3 影像学分析 由2名高年资主治医师(分别具有5年和8年中枢神经系统疾病诊断经验)对病变进行CT及MRI影像学阅片分析,包括病变的部位、密度/信号是否均匀(包括囊变、坏死、钙化等)、瘤周水肿、脑积水、强化特点及“虎斑征”是否阳性等。最终结论由两位医生阅片分析、共同决定。

2 结果

2.1 肿瘤的影像学特点 7例患者均为肿瘤病灶单发,4例肿瘤病灶位于左侧小脑半球(其中2例病灶累及左侧桥臂及蚓部),3例位于右侧小脑半球(其中1例同时累及蚓部)。病灶边界较清,T₁WI均表现为等、低信号间隔的条纹状改变,T₂WI表现为等、高信号间隔的分层状表现,6例出现“虎斑征”改变,FLAIR显示病灶分层状结构更清晰,其中4例病灶周围有少量-轻度脑水肿信号。2例病灶推挤压迫第四脑室,引起幕上脑室系统扩张积水,其中1例合并脑干明显受压变形。1例病灶CT显示多发条片/条纹状高密度钙化。所有病例均进行磁共振增强扫描,5例病灶出现轻度线状强化(其中1例合并多发强化血管影及小囊变),2例病灶无强化(图1-2)。

2.2 临床治疗与随访预后 7例患者中5例进行肿瘤全切,2例部分切除,患者术后均未出现明显并发症。术中肉眼观察肿瘤沿小脑皮层脑回样生长类似洋葱皮样外观,质地较软、血供不丰富。所有患者均未进行放化疗,随访时间为6月至8年,无死亡病例,但是

【第一作者】 陈明,男,副主任医师,主要研究方向:中枢神经系统影像学诊断。E-mail: imaging646000@qq.com

【通讯作者】 陈洪,男,副主任医师,主要研究方向:中枢神经系统影像学诊断。E-mail: 1029060213@qq.com

其中1例患者两次复发，1例患者1次复发。所有患者随访期间进行MRI头颅、甲状腺超声、全身皮肤黏膜等检查，女性患者进行乳腺超声检查，其中1例女性患者确诊甲状腺良性滤泡结节，1例患者合并颅底凹陷症。

表1 患者临床资料及影像学特点

病例	性别	年龄	瘤周水肿	脑积水	“虎斑征”	强化方式	合并症或Cowden综合征	治疗方式	随访结果
1	男	38y	无	无	阳性	轻度线状强化	阴性	部分切除	6年，复发
2	女	4y	无	无	阴性	轻度线状强化	阴性	肿瘤全切	6年，良好
3	男	55y	少量	无	阳性	无强化	阴性	肿瘤全切	5年，良好
4	男	39y	无	无	阳性	轻度线状强化	阴性	肿瘤全切	2年，良好
5	男	11y	少量	有	阳性	轻度线状强化	颅底凹陷症	肿瘤全切	6月，良好
6	女	22y	少量	无	阳性	无强化	阳性	肿瘤全切	1年，良好
7	女	30y	轻度	有	阳性	轻度线状强化	阴性	部分切除	8年两次复发

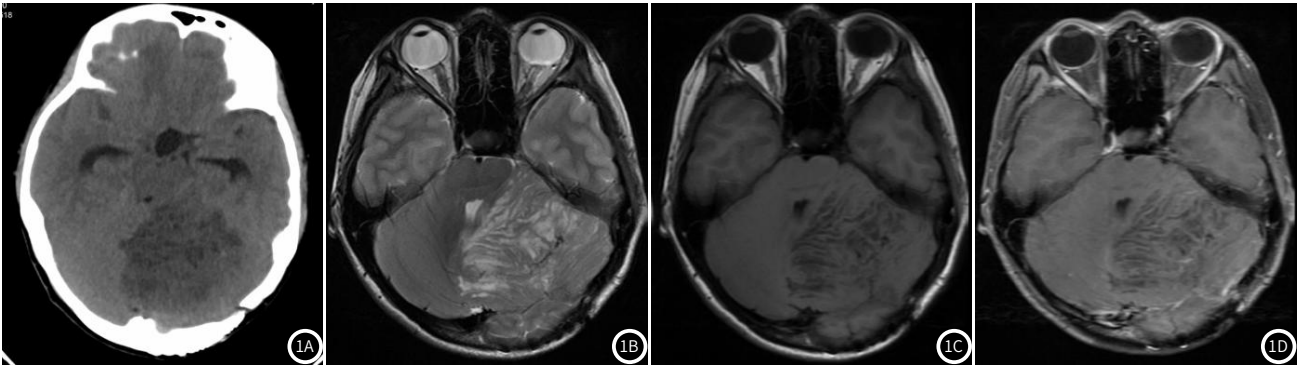


图1A-图1D 女，30岁，头痛，DGC部分切除术后4年，肿瘤复发。图1A CT平扫显示左侧小脑半球低密度团块，累及小脑蚓部；图1B T₂WI显示左侧小脑半球肿块条纹状高/等信号，呈“虎斑征”改变，第四脑室受压变形；图1C T₁WI显示左侧小脑半球肿块条纹状等/低信号；图1D T₁增强扫描显示肿块少许线条状强化。

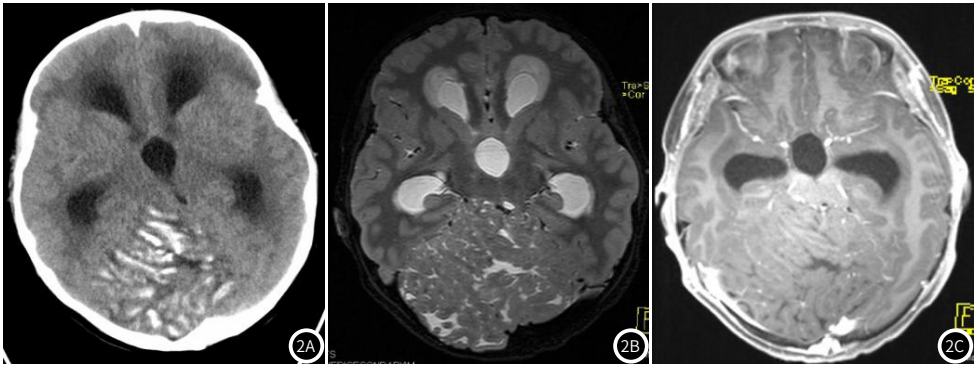


图2A-图2C 男，11岁，头晕伴行走不稳，手术全切确诊DGC。图2A CT平扫显示小脑半球及小脑蚓部条纹状不规则钙化，呈“虎斑征”改变；图2B T₂WI显示小脑半球皮质不规则增厚、皮层间隙增宽，中脑导水管受压致幕上脑室系统扩张积水；图2C T₁增强扫描显示肿块未见强化。

3 讨论

DGC的病因、发病机制及遗传学特征目前尚未达成共识，无明显性别倾向，多数病例在30~40岁时开始发生临床症状，特征性症状包括颅神经麻痹、步态不稳、共济失调和急性或慢性脑积水引起的突发性神经功能恶化^[5-7]。多数急性起病以颅内压增高的体征和症状为首发，如：头痛、恶心和呕吐等，疾病的后期可以发生精神障碍和意识丧失，多数因肿瘤进行性生长的占位效应引起第四脑室移位和梗阻性脑积水。本组病例平均发病年龄28.5岁，7例患者有不同程度头昏、头痛症状，2例肿瘤病灶推挤压迫第四脑室，导致幕上脑室系统积水。

DGC的CT通常表现为小脑半球低密度或等密度的占位病灶，本组病例中1例表现为等/低混杂密度的条纹状异常结构，1例表现为特征性的条纹状钙化。MRI是诊断DGC的可靠方法，通常病灶T₁WI表现为低信号，T₂WI表现为沿小脑皮层的较均匀的条纹状高低信号间隔，即特征性的“虎斑征”^[8-9]，其病理学基础为：镜下可见增生的颗粒细胞层，同时有浦肯野细胞层消失、分子层髓

鞘增宽提示过度生长，病灶强化推测与肿瘤外部结构中血管增殖有关，肿瘤钙化可能是钙质沉积在血管壁上所致^[2,10,11]。本组1例11岁儿童患者CT表现为特征性的条纹状钙化并得到病理证实，目前尚未见相关文献报道。

Cowden综合征(cowden syndrome, CS)是一种常染色体显性遗传性疾病，又被称为多发错构瘤-肿瘤综合征，与位于10号染色体长臂(10q22-23)上编码的抑癌基因(PTEN基因)突变有密切关系^[12]。该基因突变导致胚胎发育过程中出现异常生长的病变或肿瘤，主要包括：多发的皮肤黏膜疾病、甲状腺良恶性肿瘤、乳腺癌、中枢神经系统肿瘤(神经纤维瘤、脑膜瘤)等^[13]。其中DGC也是Cowden综合征的一种颅内表现，但也可单独发病。本组1例女性患者病理确诊合并甲状腺良性滤泡结节，则考虑Cowden综合征诊断成立，仍需继续规律定期随访或基因检测。

DGC的鉴别诊断：包括胚胎发育不良性神经上皮肿瘤、颜面部血管瘤综合征及脑梗死等非肿瘤性病变。胚胎发育不良性神经

上皮肿瘤以好发在额颞叶，癫痫起病居多，T₂WI表现囊性为主的均匀信号。颜面部血管瘤综合征影像学表现为单侧或双侧大脑半球软脑膜静脉血管瘤，可能合并血管畸形，CT图像上可见位于脑表浅部位特征性钙化。小脑半球脑梗死通常急性起病，DWI弥散受限具有特异性。因此根据CT和MRI征象多数能在术前明确DGC的诊断及鉴别诊断。

DGC的治疗通常是手术全切为最佳方式,因为肿瘤部分切除容易出现复发或肿瘤恶变^[14],本组2例部分切除患者在随访的第6-8年出现肿瘤复发。无症状患者可以长期随访观察,若肿瘤引起脑积水的患者适合先行单纯脑室腹腔分流手术,后行开颅肿瘤切除手术,多数患者预后良好^[4]。

参考文献

- [1] Nowak DA, Trost HA. Lhermitte-Duclos disease (dysplastic cerebellar gangliocytoma): a malformation, hamartoma or neoplasm[J]. Acta Neurol Scand. 2002 Mar; 105(3): 137-145.
- [2] 白洁, 程敬光, 高安康, 等. 2016年WHO中枢神经系统肿瘤分类解读[J]. 中华放射学杂志, 2016, 50(12): 1000-1005.
- [3] 卢素洁, 李大创, 刘然申. MRI对小脑发育不良神经节细胞瘤的诊断价值[J]. 中国CT和MRI杂志, 2020, 18(11): 4-6, 62.
- [4] Khandpur U, Huntuon K, Smith-Cohn M, et al. Bilateral recurrent dysplastic cerebellar gangliocytoma (Lhermitte-Duclos disease) in Cowden syndrome: a case report and literature review[J]. World Neurosurg, 2019, 127(3): 319-325.
- [5] Perez-Nunez A, Lagares A, Benitez J, et al. Lhermitte-Duclos disease and Cowden disease: clinical and genetic study in five patients with Lhermitte-Duclos disease and literature review[J]. Acta Neurochir (Wien). 2004. 146(7): 679-690.

- [6] Wang Q, Zhang S, Cheng J, et al. Lhermitte-Duclos disease: Clinical study with long-term follow-up in a single institution [J]. Clin Neurol Neurosurg, 2017, 162 (9): 53-58.
- [7] Wei G, Zhang W, Li Q, et al. Magnetic resonance characteristics of adult-onset Lhermitte-Duclos disease: An indicator for active cancer surveillance? [J]. Mol Clin Oncol. 2014 May; 2 (3): 415-420.
- [8] Cheng CS, Ou CH, Chen JS, et al. Lhermitte-Duclos disease: a case report with radiologic-pathologic correlation [J]. Radiol Case Rep. 2019 Apr 3; 14 (6): 734-739.
- [9] 刘志强, 何彦庆, 付佳鑫, 等. 小脑发育不良性神经节细胞瘤1例及文献复习 [J]. 中南大学学报 (医学版), 2021, 46 (2): 195-199.
- [10] Thomas B, Krishnamoorthy T, Radhakrishnan VV, et al. Advanced MR imaging in Lhermitte-Duclos disease: moving closer to pathology and pathophysiology [J]. Neuroradiology. 2007 Sep; 49 (9): 733-738.
- [11] Kulkarnitrakorn K, Awwad EE, Levy B, et al. MRI in Lhermitte-Duclos disease [J]. Neurology, 1997, 48 (3): 725-731
- [12] Joo G, Doumanian J. Radiographic findings of dysplastic cerebellar gangliocytoma (Lhermitte-Duclos disease) in a woman with Cowden syndrome: a case study and literature review [J]. Radiol Case Rep. 2020 Mar 31; 14 (3): 1-6.
- [13] Dragoo DD, Taher A, Wong VK, et al. PTEN hamartoma tumor syndrome/Cowden syndrome: genomics, oncogenesis, and imaging review for associated lesions and malignancy [J]. Cancers (Basel). 2021 Jun 22; 13 (13): 3120.
- [14] Matsumoto H, Minami H, Yoshida Y. Lhermitte-Duclos disease treated surgically in an elderly patient: case report and literature review [J]. Turk Neurosurg. 2015. 25 (5): 783-787.

(收稿日期: 2022-11-14)

(校对编辑：姚丽娜)

(上接第34页)

织水肿或炎症反应^[11-13]。综上所述,CT和MRI上的异常表现可能是PRES患者脑组织水肿、缺血等病理改变的结果。

通过回归系数得出两项联合的数值, 经过统计分析得出联合数据。进一步ROC曲线显示, CT、MRI的诊断AUC为0.884、0.887, 敏感度、特异度分别为78.6%、87.5%, 76.2%、85.0%, 联合预测AUC为: 0.982、敏感度、特异度分别为: 92.9%、92.5%。结果显示: CT、MRI联合预测可逆性后部脑病综合征患者的AUC、敏感度、特异度更高, 这与俞建伟^[14]研究结果相符, 表明CT、MRI对可逆性后部脑病综合征诊断预测具有一定价值。分析原因, 联合使用了两种不同的影像学技术, 可以相互补充。CT可以提供病灶的形态和位置信息, 而MRI可以提供病灶的病理生理信息, 如水肿、出血、扩散等^[15]。两种技术的结合可以更全面地评估PRES病变的特征。MRI对PRES病变的显示更敏感。PRES病变主要表现为白质水肿和血管源性脑水肿, 这些病变在MRI上的表现更为明显, 而CT对这类病变的显示可能较差。因此, 联合MRI可以提高对PRES病变的检出率。MRI可以提供更多的定量参数, 如ADC值、DWI信号强度等, 这些参数可以反映病变的病理生理状态, 有助于PRES的诊断和预测。

综上所述,CT、MRI对可逆性后部脑病综合征诊断预测具有一定价值。但为避免单一检测的局限性,建议临床结合患者症状及其他检查手段,进行综合评估。

参考文献

- [1] Triplett JD, Kutlubaev MA, Kermod AG, et al. Posterior reversible encephalopathy syndrome (PRES): diagnosis and management[J]. *Pract Neurol*, 2022, 22(3): 183-189.

- [2] Gewirtz AN, Gao Y, Parada SC, et al. Posterior reversible encephalopathy syndrome[J]. Curr Pain Headache Rep, 2021, 22(3): 19.
- [3] Hubbard ME, Phillips AA, Charbonneau R, et al. PRES secondary to autonomic dysreflexia: A case series and review of the literature. [J]. J Spinal Cord Med, 2021, 24(4): 606-612.
- [4] 韩丽娟, 李政, 黄嵘, 等. 可逆性后部白质脑病综合征临床及影像学特点分析[J]. 中国医药导报, 2022, 19(2): 117-120, 125.
- [5] 杨洋, 袁新宇, 王瑶, 等. 儿童异基因造血干细胞移植后可逆性后部白质脑病综合征MRI表现[J]. 中国医学影像学杂志, 2021, 37(6): 810-814.
- [6] 冯少美, 林跃辉, 刘海迪, 等. 原发性肝脏淋巴瘤的CT、MRI影像学特点及其临床诊断价值分析[J]. 中国CT和MRI杂志, 2022, (7): 98-100.
- [7] 王彦辉, 倪良春, 李永霞, 等. CT结合MRI扫描诊断左侧颞骨岩部脑膜瘤的临床价值及影像学特征[J]. 临床和实验医学杂志, 2022, 21(17): 1894-1897.
- [8] 聂春霞. MRI在新生儿缺氧缺血性脑病临床诊断及预后评估中的应用观察[J]. 中国CT和MRI杂志, 2021, 19(4): 8-9, 42.
- [9] 王月, 刘香玉, 杨林峰. 子痫前期相关性可逆性后部白质脑病综合征MRI影像学表现的研究进展[J]. 山东医药, 2023, 63(13): 92-95.
- [10] 吴芳, 贾利芳. 儿童肾病合并可逆性后部脑病综合征临床分析及预后评价[J]. 重庆医学, 2023, 52(7): 1009-1014.
- [11] 胡梦含, 宋艳, 王玉忠, 等. 输血致可逆性后部脑病综合征1例报道并文献复习[J]. 卒中与神经疾病, 2022, 29(1): 79-81.
- [12] 刘志彬, 王娜, 姚艳红, 等. 造血干细胞移植后发生可逆性后部白质脑病综合征的影响因素及加强免疫抑制管理意义[J]. 中华实用诊断与治疗杂志, 2022, 36(1): 39-42.
- [13] 杜晨霞, 杨桂林, 孙佳丽, 等. 成人急性髓系白血病单倍体造血干细胞移植术后可逆性后部脑病综合征的诊断及治疗(附1例分析)[J]. 山东医药, 2021, 61(27): 51-54.
- [14] 俞建伟, 余忠强, 汪荣, 等. 脑磁共振成像联合磁共振扩散加权成像在妊娠期高血压疾病致可逆性后部脑病综合征诊断中的应用[J]. 中国妇幼保健, 2023, 38(5): 949-952.
- [15] 赵永强, 王钊, 王成健, 等. MRI对成人可逆性脑白质病变综合征和脑梗死的鉴别诊断及预后评估[J]. 河北医科大学学报, 2021, 42(2): 209-213.

(收稿日期: 2023-10-12)

(校对编辑：孙晓晴)