

图1A-图1D 病理诊断: 垂体母细胞瘤; 免疫组化结果: AE1/AE3(+), CAM5.2(+), P53(5%+), ER(少量+), GH(-), FSH(小灶+), ACTH(-), LH(灶+), PRL(-), TSH(-), PIT-1(-), T-PIT(少数+), SF-1(-), Ki-67(热点10%+); 分子病理结果: DICER1基因第25外显子E1813K突变。

图2A、图2F: 病变呈短长T₁信号; 图2B: 病变呈短长T₁信号; 图2C: DWI高b值部分扩散受限呈高信号, 大部分呈低信号;

图2D: ADC图呈大部分高信号, 内见片状低信号; 图2E、2G、2H: 增强后扫描病变明显强化, 病变呈分叶状, 正常垂体、视交叉及垂体柄显示不清。

瘤组织学的三种主要成分是: 类似未成熟的Rathke上皮的莲座形排列的上皮腺体, 类似胚芽样的小的原始母细胞以及类似腺垂体细胞的较大的分泌上皮细胞^[6]。这反映了垂体发育停滞和增殖不受控制。垂体母细胞瘤是DICER1综合征或胸膜肺母细胞瘤家族性肿瘤和发育不良综合征的一部分^[7], 由DICER1基因的杂合种系突变引发, 与DICER1基因的种系/体细胞变异相关。国内外文献提示所有经过分子研究的病例都至少具有一种DICER1致病性变异。本病例分子病理检测结果提示DICER1基因第25外显子E1813K突变。DICER1基因突变与胸膜肺母细胞瘤、囊性肾瘤、髓母细胞瘤等有关, 因此被称为“DICER1基因相关家族性肿瘤易感综合征”^[8]。腺垂体发育的细胞成分的发现与垂体母细胞瘤的诊断一致, 并将其与其他器官的母细胞瘤对齐。它还暗示了潜在的特定遗传异常。

垂体母细胞瘤很少见, 没有特定的影像学发现, 因此结合此病例及此前Youliny报道的一例病例报告, 提示垂体母细胞瘤的MRI表现如下: 垂体正常结构消失, 鞍内及鞍上可见团块状等/短T₁等/长T₂信号, 或呈囊性长T₁长T₂信号, DWI高b值病变内见斑片状扩散受限呈高信号, ADC图呈高低信号。静脉注入对比剂后增强扫描: 鞍内及鞍上病变可见明显欠均匀强化。垂体柄不可见, 视交叉可见明显受压向上移位。

垂体母细胞瘤需要与儿童鞍区常见的颅咽管瘤、垂体大腺瘤进行鉴别: (1)颅咽管瘤: 颅咽管为胚胎时期的结构。颅咽管瘤约占颅内肿瘤2%~4%。常见于儿童, 也可见于成年人, 接近50%的病人发生在20岁以前。颅咽管瘤常见于鞍上, 病变也可沿鼻咽后壁、蝶窦、鞍上达第三脑室前部。颅咽管瘤以囊性多见, 单囊较多, 囊壁常比较光整, 囊液多呈黄褐色。肿瘤囊壁和实性部分常伴有钙化, 典型表现为囊壁蛋壳样钙化, 肿瘤实性部分的钙化常呈点状或不规则状。CT表现为: 因病变多为囊性, 因此CT平扫多为低密度, 囊壁呈等或稍高密度, 蛋壳样钙化有助于诊断该病变。增强: 大多数病人有明显强化, 囊性者呈囊壁环形强化, 实性部分多呈不均匀强化。MRI信号变化多端, T₁WI呈以高信号为主的混杂信号, 这与病灶内相关成分所占比例有关。T₂WI多呈高信号, 但钙化、骨化可呈低信号。增强后扫描: 肿瘤实性部分

可呈均匀或不均匀强化, 囊性部分呈环形强化。(2)垂体大腺瘤: 是鞍区最常见的肿瘤, 常见于成年人。CT平扫呈等密度或略高密度。增强呈均匀强化, 坏死、液化不强化。病变向四周侵犯, 向上可达室间孔; 向下可突入蝶窦; 向后可达脑干; 向旁侧可达海绵窦、颈内动脉。垂体大腺瘤包膜完整, 边界清晰。鞍内肿瘤向鞍上生长, 冠状面呈葫芦状(束腰征)。MRI平扫与灰质相似或略低, 增强可见轻中度强化^[9]。

垂体母细胞瘤治疗方式主要为手术切除。术后化疗与放疗^[10]以及单独的手术切除为一些患者提供了长期的疾病控制。通过长期的神经内分泌管理, 高质量的生存是可能的。

参考文献

- [1] Scheithauer Bw, Kovacs K, Horvath E, et al. Pituitary blastoma [J]. Acta Neuro pathol, 2008, 116 (6): 657-666.
- [2] 丁妍, 张玲珍, 李芳, 等. WHO(2017) 垂体肿瘤分类解读(一) [J]. 临床与实验病理学杂志, 2018, 34 (11): 1181-1184.
- [3] Youliny C, Young CW, Gyeongmin P, et al. Pituitary blastoma in a 19-year-old woman: a case report and review of literature [J]. World Neurosurgery, 2020, 139 (7): 310-313.
- [4] Liu APY, Kelsey MM, Sabbaghian N, et al. Clinical outcomes and complications of pituitary blastoma [J]. J Clin Endocrinol Metab, 2021, 106 (2): 351-363.
- [5] Francisco, Tortosa. Pituitary tumors: update on histopathological diagnosis [J]. Current Opinion in Endocrine and Metabolic Research, 2018, 1 (8): 13-18.
- [6] 李静羽, 陈莲. 垂体母细胞瘤临床病理观察 [J]. 诊断病理学杂志, 2020, 27 (11): 800-803.
- [7] Nadaf J, de Kock L, Chong AS, et al. Molecular characterization of DICER1-mutated pituitary blastoma [J]. Acta Neuropathologica, 2021, 141 (6): 929-944.
- [8] 张露, 叶红, 段华. DICER1综合征相关肿瘤的研究进展 [J]. 中华妇产科杂志, 2020, 55 (7): 498-502.
- [9] 廖磊, 汤韬, 王良敏. MRI对垂体瘤的诊断及鉴别诊断 [J]. 中国CT和MRI杂志, 2019, 17 (12): 8-10.
- [10] Sahakitrungruang T, Srichomthong C, Pomkunwilai S, et al. Germline and somatic DICER1 mutations in a pituitary blastoma causing infantile-onset Cushing's disease [J]. J Clin Endocrinol Metab, 2014, 99 (8): E1487-E1492.

(收稿日期: 2022-09-02)

(校对编辑: 姚丽娜)

· 短篇报道 ·

小脑不典型胶质母细胞瘤1例

朱乾乾* 梁奕

长江航运总医院 武汉脑科医院放射科 (湖北武汉 430010)

通讯作者: 朱乾乾, 男, 主治医师, 主要研究方向: 神经影像诊断。E-mail: 307576582@qq.com

【关键词】小脑肿瘤; 磁共振成像

【中图分类号】R445.2

【文献标识码】D

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2024.08.060

Atypical Cerebellar Glioblastoma: One Case Report

ZHU Qian-qian^{*}, LIANG Yi.

Department of Radiology, General Hospital of the Yangtze River Shipping, Wuhan Brain Hospital, Wuhan 430010, Hubei Province, China

Keywords: Cerebellar tumor; magnetic resonance imaging

患者女, 27岁, 因“行走不稳2月余, 伴头晕、呕吐、视物模糊1月”入院。入院后体检: 神志清楚, 精神状态可, 理解力定向力准确, 双侧瞳孔等大等圆, 直径3mm, 光反射灵敏, 肌力和肌张力正常, Romberg征阳性。MRI检查示: 左侧小脑及桥臂可见等/长T1、等/长T2信号结节, 结节边缘见短T2信号环, 结节周围见斑片状长T2信号, 第四脑室受压变窄(图1,2); DWI示病灶中心呈等信号, 周围见环形低信号(图3); SWI相位图左侧小脑病灶边缘见环形低信号(图4); MR增强示左侧小脑病灶呈明显结节样强化, 强化均匀(图5)。术前MRI诊断: 左侧小脑及桥臂占位, 考虑海绵状血管瘤。

手术及病理: 全麻后行左侧小脑占位切除术, 术中B超引导下, 于左侧小脑偏中线1cm距横窦2cm处行皮层造瘘约3cm进入瘤腔, 肿瘤实质大小约为2.0cm×1.0cm×1.5cm, 呈肉红色, 质软, 血供丰富, 与周围小脑组织边界欠清, 完整切除肿物。病理检查: 镜下见肿瘤细胞弥漫分布, 大小不等, 核大浓染, 异型性明显, 见点灶状坏死(图6)。免疫组化: SMA(-), CD34(+), Ki-67: 30%-40%阳性, GFAP(部分+), EMA(-), S-100(+), Vim(+), Syn(+), NSE(+). 病理诊断: (左小脑)胶质母细胞瘤, WHO IV级。

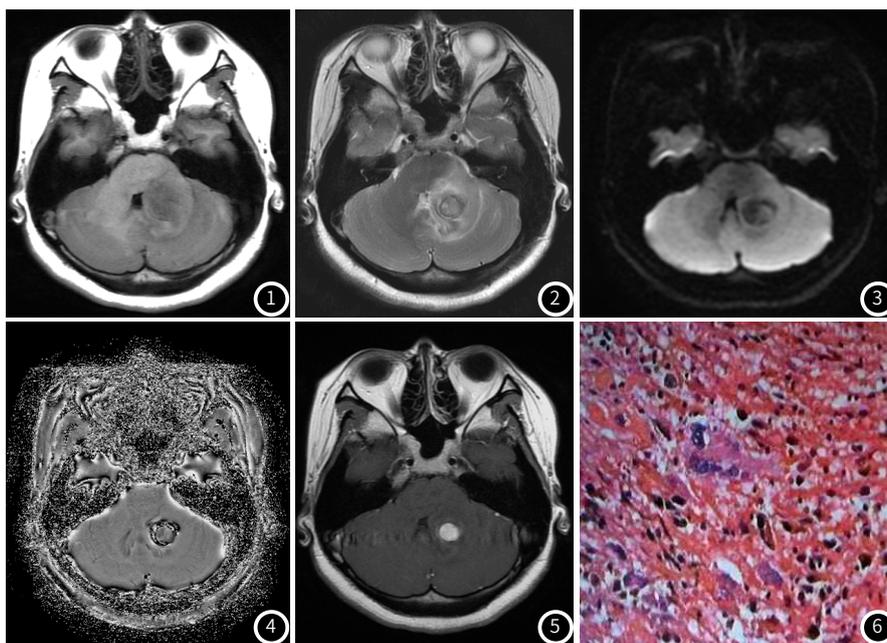


图1-图5 左侧小脑及桥臂可见等/长T1、等/长T2信号结节, 结节边缘见短T2信号环, 结节周围见斑片状长T2信号, 第四脑室受压变窄; DWI病灶中心呈等信号, 周围见环形低信号; SWI相位图左侧小脑病灶边缘见环形低信号; MR增强示左侧小脑病灶呈明显结节样强化。

图6 病理图(HE, ×100)见肿瘤细胞弥漫分布, 大小不等, 核大浓染, 异型性明显。

讨论: 胶质母细胞瘤(glioblastoma, GBM)是颅内恶性程度最高的星形细胞瘤, 具有高度侵袭性, 术后易复发, 预后差^[1]。GBM多发生在50岁以上, 30岁以下比较罕见^[2]。肿瘤多位于大脑深部白质区域, 以额颞叶常见, 发生于小脑的GBM非常少见, 占全部颅内GBM的0.3%~1.2%^[3]。GBM在影像上表现为高度恶性的生物学行为, 常累及多个脑叶, 可跨胼胝体向对侧脑组织侵犯, 因肿瘤生长迅速常伴有出血、坏死, 增强扫描肿瘤实质呈斑片状、花环状或结节状强化, 肿瘤占位效应明显, 瘤周出现重度水肿。文献报道^[4]发生在小脑的GBM既可以表现为不规则的花环状强化, 也有表现为均匀的片状或结节状强化, 无坏死等不典型表现。本例GBM患者发病年龄轻, 发病部位极为少见, 同时影像学表现亦不典型, 是造成术前误诊的主要因素。回顾本病例的MR表

现, 瘤周存在明显水肿, T₂WI和SWI提示肿瘤边缘有环形出血灶在初诊时未得到重视, 应进一步完善检查, MRS能发现GBM肿瘤实质区域Cho值明显高于、NAA值低于正常脑组织, 从而提高术前诊断的准确性, 术中更精准地切除病灶。

参考文献

- [1] 郑飞, 陈绪珠. 深度学习在脑胶质母细胞瘤的研究进展[J]. 磁共振成像, 2022, 13(3): 115-117.
- [2] 鱼博浪. 中枢神经系统CT和MR鉴别诊断[M]. 陕西: 陕西科学技术出版社, 2005: 128.
- [3] 夏海红, 陈涛, 柳钦, 等. 左侧小脑半球不典型胶质母细胞瘤一例[J]. 中华神经外科杂志, 2022, 38(1): 96-98.
- [4] Kikuchi K, Hiratsuka Y, Kohno S, et al. Radiological features of cerebellar glioblastoma[J]. J Neuroradiol, 2016, 43(4): 260-265.

(收稿日期: 2023-07-01)

(校对编辑: 姚丽娜)