

· 短篇 ·

## 误诊为颅咽管瘤的垂体母细胞瘤一例分析并文献复习

林亚南<sup>1</sup> 程敬亮<sup>2,\*</sup> 张勇<sup>3</sup>

郑州大学第一附属医院磁共振科(河南 郑州 450000)

通讯作者:程敬亮,男,主任医师。主要研究方向:中枢神经系统疾病的磁共振诊断。E-mail: fccchengjl@zzu.edu.cn

**【摘要】** 回顾性分析1例垂体母细胞瘤误诊为颅咽管瘤病例的临床、影像、病理及治疗经过,以提高鞍区病变的鉴别诊断能力。本例患者年龄为2岁,以右侧下肢无力2周,右侧上肢无力3天为主诉入院,无明显诱因出现走路不稳,无哭闹、跌倒,无发热、头痛、呕吐,无抽搐、惊厥。右侧膝、跟腱反射稍减弱,右侧Babinski's征可疑阳性。功能评价提示中枢性尿崩症和垂体前叶功能低下。磁共振表现为鞍内及鞍上囊实性占位,诊断为颅咽管瘤。经手术切除后病理诊断为垂体母细胞瘤。对于年龄较小,鞍内及鞍上占位,疑诊为颅咽管瘤或垂体瘤的患者,应尽早活检或手术以明确诊断。

**【关键词】** 误诊;垂体母细胞瘤;颅咽管瘤

**【中图分类号】** R736.4

**【文献标识码】** D

**DOI:**10.3969/j.issn.1672-5131.2024.08.059

## An Analysis of One Case of Pituitary Blastoma Misdiagnosed as Craniopharyngioma and Literature Review

LIN Ya-nan<sup>1</sup>, CHENG Jing-liang<sup>2,\*</sup>, ZHANG Yong<sup>3</sup>

Department of Magnetic Resonance, The First Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou 450000, Henan Province, China

**Abstract:** To improve the ability of differential diagnose of sellar region lesions, a case of pituitary blastoma misdiagnosed as craniopharyngioma was retrospectively, from clinical, imaging, pathological and the course of diagnosis and treatment. The patient is two years old, the main complaints were right lower limb weakness for two weeks and right upper limb weakness for three days, there were no obvious causes of walking instability, no crying, no fever, no headache, no vomiting, no convulsions, no convulsions. The right knee and achilles tendon reflexes were slightly weakened, and the right Babinski's sign was suspiciously positive. Functional evaluation showed central diabetes insipidus and hypofunction of anterior pituitary. MRI showed solid and cystic space-occupying in sellar and suprasellar region, which was diagnosed as craniopharyngioma. The pathological diagnosis was pituitary blastoma after operation. For the younger, sellar and suprasellar space-occupying, suspected of craniopharyngioma or pituitary tumor patients, should be timely biopsy or surgery to make a definite diagnosis.

**Keywords:** Diagnostic Errors; Pituitary Blastoma; Craniopharyngioma

垂体母细胞瘤(pituitary blastoma, PitB):是一种罕见的原始的垂体恶性胚胎性肿瘤,2008年Scheithauer等首次描述<sup>[1]</sup>,2017年被WHO确认<sup>[2]</sup>。国内外文献报道此类病例共约20余例。此病常发生在幼儿中,通常能在2岁前得到确诊,女性略多见。Youliny等人也曾报道过一例19岁女性病例<sup>[3]</sup>。临床表现主要是Cushing's综合症;神经性眼病;尿崩症。

此患者为2022年6月27日至2022年8月1日在郑州大学第一附属医院依次由小儿内科一、神经外科五、PICU收治的, pituitary blasloma曾误诊为颅咽管瘤的2岁患儿。回顾性分析该患者的临床表现、生化及血清学指标、影像特点、病理特点及诊治经过。

女,2岁。主因右侧下肢无力2周,右侧上肢无力3天于2022年6月27日由郑州大学第一附属医院小儿内科一收治入院。生长激素测定:1.72ng/mL,血白细胞计数:8.46×10<sup>9</sup>,红细胞计数:3.75×10<sup>12</sup>,中性粒细胞百分数:0.276,不规则抗体筛选:阴性。MRI平扫显示:垂体正常结构消失,鞍内及鞍上可见团块状等T<sub>1</sub>等T<sub>2</sub>信号,病变上份呈短T<sub>1</sub>稍长T<sub>2</sub>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,病变前上达双侧侧脑室前角,下达鞍窝,后达脚尖窝,三脑室局部显示欠佳,正常垂体、视交叉及垂体柄显示不清,中脑受压向两侧及后方移位;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,内见条片状相对低信号,病变呈分叶状改变。磁共振诊断为颅咽管瘤。病人于2022年6月28日转入神经外科五,2022年6月30日行经额鞍区占位切除术,术中谨慎操作,避免手术并发症。手术顺利,术后抗感染治疗,密切观察病情变化,及时对症处理,当天转入PICU。患者双侧瞳孔等大等圆,直径5mm,对光反射消失。双肺呼吸音清,无干湿性啰音。心前区无隆起,心率163次/分,各瓣膜听诊区未闻及杂音。

腹软,肠鸣音正常,4次/分。无肌肉萎缩及假性肌肥大,肌力不可测。左侧Babinski's sign阴性,右侧Babinski's sign阳性,双侧Hoffmann征阴性,Kernig's sign阴性,后出现发热2次,热峰38.5℃,伴呕吐,给予应用退热药物后体温可降至正常,无咳嗽、抽搐等,食欲欠佳,睡眠正常,小便正常。复查血常规提示炎症指标明显升高,结合患儿系颅内占位手术病人,不排除颅内感染,尤其是革兰阳性球菌感染可能,故用万古霉素抗球菌治疗。并给予氢化可的松静脉应用,择期复查垂体前叶激素水平,必要时给予适当补充。术后第6天,患儿腹部出现风团样皮疹,考虑皮肤过敏,给予西替利嗪口服治疗。术后第9天,甲功三项:游离三碘甲状腺原氨酸2.66pmol/L,游离甲状腺素4.43pmol/L,促甲状腺激素0.550μIU/mL;性激素6项:促卵泡生成素<0.30mIU/mL,黄体生成素<0.30mIU/mL,泌乳素6.26ng/mL,雌二醇<5.00pg/mL,孕酮P0.10ng/mL,睾酮T<0.025ng/mL,甲状腺功能提示甲低,性激素六项提示多项降低,考虑与原发病及手术切除肿瘤有关,故予以补充左旋甲状腺素片治疗;近日未再出现抽搐,体温稳定,故继续目前万古霉素+头孢曲松、止血、营养神经、口服激素对症治疗。术后第12天,患儿双眼仍无光感,考虑瘤细胞侵犯视交叉神经所致,给予鼠神经、三维B片营养神经治疗。患儿尿量可,继续间断给予弥凝片控制尿崩症状。术后第13天,尿量较前减少,暂停长期弥凝片应用,继续监测尿量,必要时临时口服控制尿崩症状;后续继续予以营养神经、预防癫痫、补充左旋甲状腺素等对症治疗。2022年8月2日患儿病情平稳,患者出院。

讨论:垂体母细胞瘤(PitB),是WHO(2017)版新增加的一种垂体肿瘤,属于神经内分泌肿瘤,是发生于儿童脑垂体的胚胎性肿瘤<sup>[4]</sup>,此病的发病年龄大多在2岁以内<sup>[5]</sup>。构成垂体母细胞瘤的肿

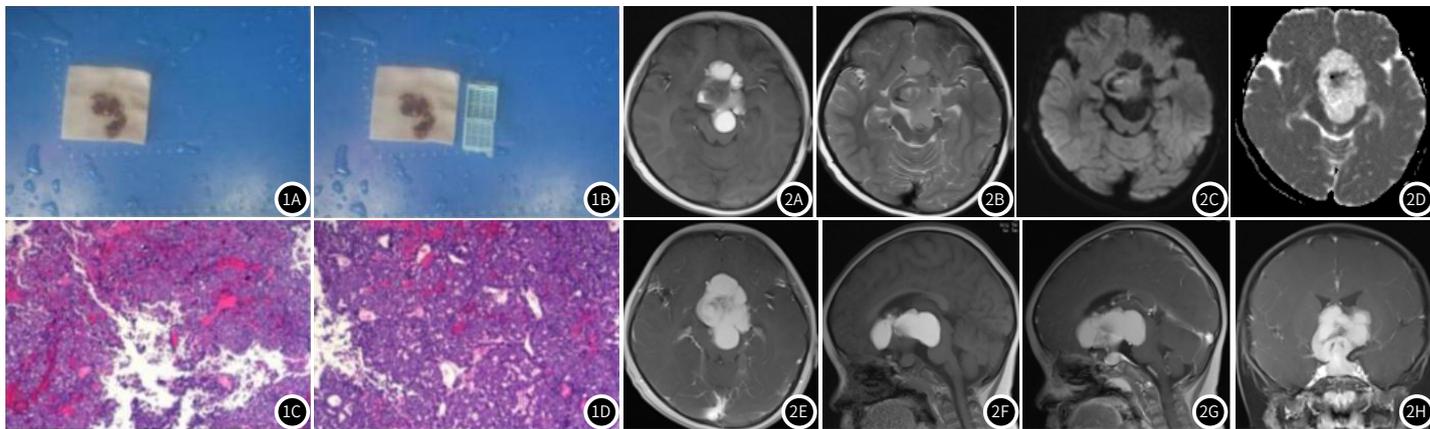


图1A-图1D 病理诊断: 垂体母细胞瘤; 免疫组化结果: AE1/AE3(+), CAM5.2(+), P53(5%+), ER(少量+), GH(-), FSH(小灶+), ACTH(-), LH(灶+), PRL(-), TSH(-), PIT-1(-), T-PIT(少数+), SF-1(-), Ki-67(热点10%+); 分子病理结果: DICER1基因第25外显子E1813K突变。

图2A、图2F: 病变呈短长T<sub>1</sub>信号; 图2B: 病变呈短长T<sub>1</sub>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的较大的分泌上皮细胞<sup>[6]</sup>。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<sup>[7]</sup>, 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”<sup>[8]</sup>。腺垂体发育的细胞成分的存在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T<sub>1</sub>等/长T<sub>2</sub>信号, 或呈囊性长T<sub>1</sub>长T<sub>2</sub>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, T<sub>1</sub>WI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。T<sub>2</sub>WI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<sup>[9]</sup>。

垂体母细胞瘤治疗方式主要为手术切除。术后化疗与放疗<sup>[10]</sup>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