

讨论: Lhermitte-Duclos disease(LDD病)又名小脑发育不良性神经节细胞瘤,是一种比较罕见的神经元肿瘤,2016年WHO对中枢神经系统肿瘤的分类中其为WHO I级,为神经元和混合性神经元-胶质肿瘤^[1],病理上呈一种复杂的错构瘤样畸形改变^[2]。早期可无明显症状,后期出现脑积水所致的颅内高压症状及小脑半球的占位效应。LDD病人可同时伴有各种类型的畸形,如巨脑、多指、脊髓空洞等。LDD病的MRI具有特征性表现^[3], T1WI 呈信号和低信号相间的条纹征, T2WI及T2FLAIR呈等信号和高信号交替,病灶边界较清,形成典型的“虎斑”征,出现该征象是因为受累小脑脑叶膨大,正常小脑脑叶萎缩,两者逐渐移行形成明显的分层结构。鉴别诊断:①小脑梗死,发病急, DWI可见明显弥散受限^[4]。②小脑肿瘤,包括髓母细胞瘤、毛细胞型星形细胞瘤、血管母细胞瘤。髓母细胞瘤好发于小脑蚓部,信号均匀,强化明显;毛细胞型星形细胞瘤多为囊实性改变^[5],囊腔内可见附壁结节,增强后结节明显强化;血管母细胞瘤常表现为大囊小结节,壁结节及瘤周可见异常血管流空影^[6]。

LDD通常行手术或保守治疗。手术治疗包括肿瘤全切和部分切除,肿瘤全切是治疗LDD的最佳方式,预后良好;部分切除患者的残留病灶长期稳定,因此肿瘤部分切除方式一定程度上可以缓解肿瘤的占位效应所致症状^[7],也有文献报道患者在肿瘤部分切除后出现复发和恶性转化^[7]。症状保守治疗主要针对无症状或主要累及脑干的患者,但无症状的患者最终会因功能缺失出现症状而最终进行手术治疗。

综上所述, LDD典型病灶的体积较大,边界不清,磁共振MR表现具有特征性,即“虎斑征”及增强病灶无强化,该表现有利于临床术前诊断。

参考文献

[1] 苏昌亮,李丽,陈小伟,等. 2016年WHO中枢神经系统肿瘤分类总结[J]. 放射学实践, 2016, 31(7): 570-579.

[2] 郑丽丽,赵庆雷,王巍,等. 小脑发育不良性神经节细胞瘤MRI表现及临床病理分析[J]. 中华放射学杂志, 2014, 48(12): 1051-1052.

[3] 王超鹏,曾晓华,刘志宏. 《请您诊断》病例98答案:小脑发育不良性神经节细胞瘤一例[J]. 放射学实践, 2015, 30(4): 399-400.

[4] 徐克,孟聪,黄砚玲,等. 小脑发育不良性神经节细胞瘤三例[J]. 中华放射学杂志, 2009, 43(4): 437-438.

[5] 杨忠. 小脑发育不良性神经节细胞瘤的影像诊断(附4例报告及文献复习)[J]. 罕少疾病杂志, 2014, 21(02): 18-20.

[6] 徐婉君,张向群. 脑转移瘤的MRI诊断[J]. 罕少疾病杂志, 2011, 18(02): 29-31.

[7] 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.

(收稿日期: 2024-06-18)
(校对编辑: 韩敏求)



· 短篇 ·

儿童肾脏血管周上皮样细胞肿瘤伴多发静脉瘤栓形成1例

任思桐 马晓辉*

浙江大学医学院附属儿童医院放射科(浙江 杭州 310000)

第一作者: 任思桐,女,住院医师,主要研究方向: 儿科影像。E-mail: renstsz@zju.edu.cn

通讯作者: 马晓辉,男,副主任医师,主要研究方向: 儿科影像。E-mail: rudra@zju.edu.cn

【关键词】 血管周上皮样细胞肿瘤; 肾脏; 儿童; 计算机断层成像; 磁共振成像

【中图分类号】 R737.11; R334+.1

【文献标识码】 D

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2025.11.058

One Case: Perivascular Epithelioid Cell Tumor of the Kidney with Tumor Thrombus in Multiple Venous in a Child

REN Si-tong, MA Xiao-hui*

Department of Radiology, Children's Hospital of Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou 310000, Zhejiang Province, China

Keywords: Perivascular Epithelioid Cell Tumor; Kidney; Children; Computed Tomography; Magnetic Resonance Imaging

血管周上皮样细胞肿瘤(perivascular epithelioid cell tumor, PEComa)是一组具有血管周上皮样细胞特征的间充质肿瘤,存在相近的组织学形态和免疫表型。现报道一例儿童肾脏PEComa如下。

病例资料: 患儿,男,13岁11月,因腹胀1年,发现左上腹肿物2天来我院就诊。查体: 腹平软,左上腹可及巨大占位性包块,质地韧,移动差,余未见明显异常。肿瘤标志物全套: 神经元特异烯醇化酶(neuron specific enolase, NSE)49.80ng/mL(参

考值: 0~21.47ng/mL)。

影像学检查: 腹部CT平扫+增强(图1~6)示左肾见混杂密度肿块,内含斑片状、条片状钙化,大小约145mm×99mm×160mm,增强后呈明显不均匀强化,周围可见迂曲增粗的血管影;左肾静脉、下腔静脉明显增粗,下腔静脉呈瘤样扩张,增强后强化不均匀。腹部MRI平扫(图7、图8)示左肾见不规则结节状、团块状异常信号影, T1WI呈稍高信号, T2WI呈等、稍高信号,信号不均匀,肿块边界不清,左肾静脉、下腔静

脉明显增粗。诊断：左肾恶性肿瘤伴左肾静脉、下腔静脉内瘤栓形成。

患儿行B超引导下穿刺活检术，病理(图9)：镜下见上皮样细胞呈团片状排列，散在钙化。免疫组化单克隆抗体及癌基因检测：CD10(-)、CK(AE1/AE3)(-)、CK19(-)、CK20(-)、

Calponin(±)、Desmin(-)、EMA(-)、Ki-67(约10%+)、MelanA(弱+)、HMB45(+)、Synaptophysin(-)、CgA(-)、Cyclin D1(+)、TFE3(+)、Vimentin(部分+)、WT1(血管+)、NUT(-)、CD99(+)、inhibin(-)。诊断为肾血管周上皮样细胞肿瘤。

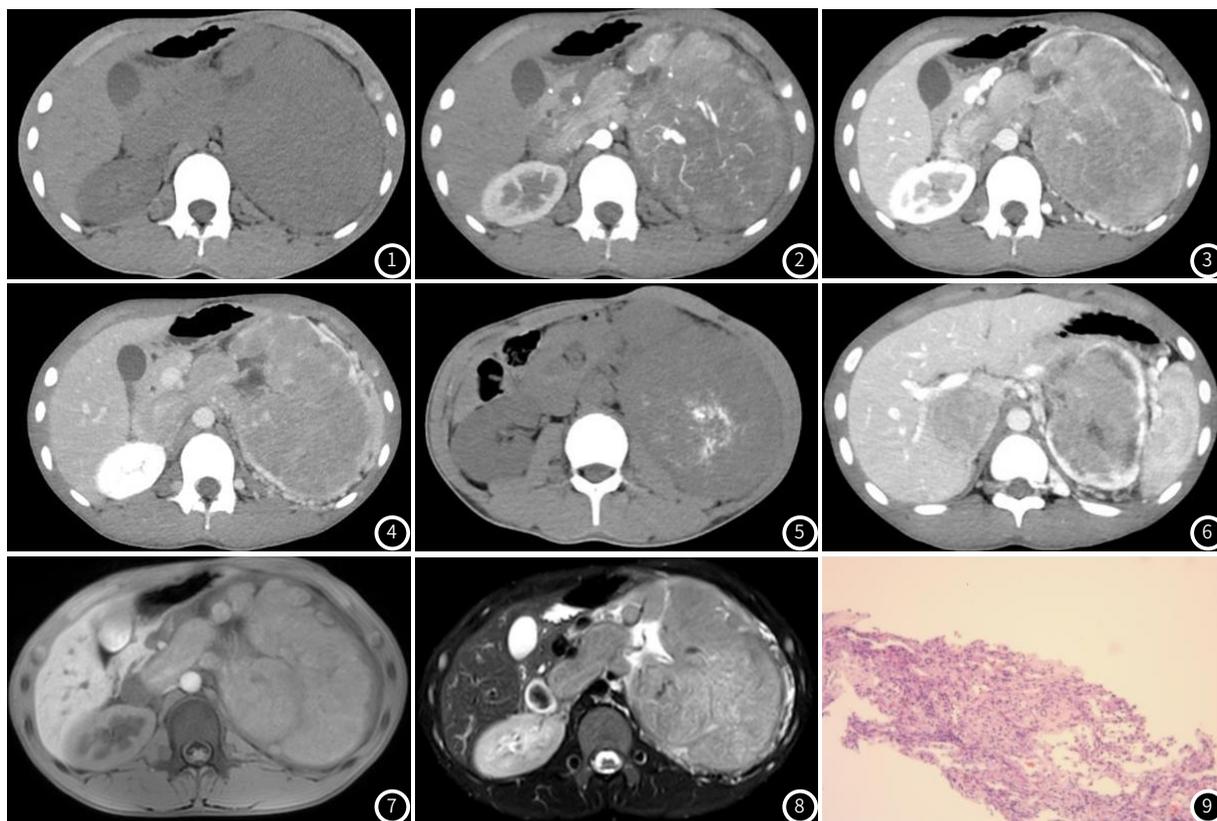


图1、图5 腹部CT平扫示左肾见混杂密度肿块，内含斑片状、条片状钙化，边界欠清，左肾静脉明显增粗。

图2~图4 CT增强动脉期、静脉期、延迟期病灶呈明显不均匀强化，左肾静脉明显增粗，可见不均匀强化的瘤栓。

图6 CT增强静脉期下腔静脉呈瘤样扩张，内不均匀强化；

图7、图8 腹部MRI平扫示左肾不规则结节状、团块状异常信号影，T1WI呈稍高信号，T2WI呈等、稍高信号，信号不均匀，病灶沿左肾静脉生长，左肾静脉增粗。

图9 病理图片：镜下见上皮样细胞呈团片状排列，散在钙化(HE, ×5)。

讨论：2013年WHO将PEComa定义为一种具有血管周上皮样细胞(perivascular epithelioid cell, PEC)特征的间充质肿瘤，通常表达黑色素细胞和平滑肌标记物，表现为与血管壁局部相关，其家族肿瘤包括血管平滑肌脂肪瘤(AML)、淋巴管平滑肌瘤病(LAM)、肺透明细胞糖瘤(CCST)以及包括原发性肺外糖瘤、透明细胞肌黑色素瘤(CCMMT)在内的一系列组织学和免疫表型相似的肿瘤，后者可称为非特殊类型PEComa(PEComa-NOS)。而根据2022年WHO分类(第5版)，PEComa“家族肿瘤”这一名称被取消，目前仅包括LAM、AML及PEComa-NOS，CCST及CCMMT不推荐作为诊断术语，不作为独立的组织学分型而存在^[1-2]。

PEComa可发生于身体多处部位，包括肾脏、肝脏、肺、胰腺、子宫、卵巢、胃肠道等部位，多见于女性^[3]。PEComa患者临床表现缺乏特异性。成人患者实验室检查无特异性指标，但付汪星等人^[4]研究发现其纳入研究的5例儿童PEComa患者神经元特异烯醇化酶(neuron specific enolase, NSE)均有升高，他们推测儿童患者与成人不同的原因如下：①儿童患者术前易误诊为神经母细胞瘤等肿瘤，NSE为其常规筛查项目，但成人患者一般不会常规筛查NSE而导致该信息缺失；②儿童PEComa可能具有与黑色素瘤(NSE升高)类似的功能，而成人病例则因该功能退化导致NSE不高。本例患儿的NSE升高，与该研究相符。

PEComa在影像学上最常表现为圆形或类圆形肿块，边界多清晰，肾脏PEComa一般良性多见，当肿瘤为恶性时，可有周边

局部侵犯的改变或存在远处转移。CT平扫时呈稍低密度或等密度，且密度常不均匀，其内可出现出血、坏死囊变或钙化，增强后肿块多为动脉期不均匀明显强化，部分病灶强化可分布于肿瘤周边，呈现出“周边强化”的影像学特点，静脉期持续强化，延迟期强化减退，也可表现为“快进快出”的强化方式，肿瘤内或边缘可见迂曲增粗的血管影^[4-6]；MRI上T1WI呈稍低或等信号，T2WI呈不均匀高信号，DWI呈高信号，ADC呈低信号，增强后呈不均匀明显强化，部分病灶内可见流空血管影，当肿瘤较大时，可见延迟强化的“假包膜”影^[3,7]。部分PEComa患者可伴发结节性硬化症(tuberous sclerosis, TSC)^[8]，这类患者可见除PEComa病灶以外的其他系统的相关表现。PEComa患者发生瘤栓者较罕见^[4]，但本例患儿存在明显瘤栓，这是本病例与一般PEComa的不同之处。

本例肾PEComa主要与以下疾病相鉴别：①肾母细胞瘤：又称Wilms瘤，是最常见的儿童肾脏恶性肿瘤，多见于1-3岁儿童，多为圆形或类圆形的巨大软组织肿块，呈膨胀性生长，其周围萎缩的肾实质包绕肿瘤形成包膜，内可见出血、囊变、坏死、钙化，增强后呈不均匀强化；肿瘤周围可见呈蟹足样明显强化的肾组织；残存肾实质常与对侧正常肾实质强化相同，称为“残肾征”^[9]。②神经母细胞瘤：儿童最常见的恶性实体肿瘤，多发生在5岁以下儿童，最常见发生部位为腹膜后，尤其是肾上腺，多为混杂密度肿块，典型征象为多发点状、斑片状钙化，可包绕大

血管及其主要分支生长，增强后呈渐进性不均匀强化，发生于肾上腺时可向下、向外推挤肾脏，肾皮质完整，但当肾脏受累时应仔细甄别肿瘤的发生部位。③肾透明细胞肉瘤：发病率在儿童肾脏恶性肿瘤中仅次于肾母细胞瘤，起源于肾脏间质，影像学上几乎所有病例均可见囊变，增强后强化与不强化相间，强化的实性部分呈条纹、云絮、鱼肉或虎斑状渐进性强化，且动脉期可见多发细小的血管影，易发生骨转移^[10]。

PEComa主要有赖于病理诊断。PEComa镜下可见肿瘤细胞为上皮样细胞或梭形细胞，二者可同时存在，呈巢状、片状或梁状排列，常放射状分布于血管周围，细胞核呈圆形或椭圆形，可见核内包涵体，核仁明显，细胞质丰富，呈透明或嗜酸性^[4,11]。免疫组化上，几乎所有的PEComa都表达黑色素细胞标记(HMB45或Melan-A)和平滑肌标记(SMA)，若上皮样细胞占肿瘤细胞大多数，则表达前者为主，若梭形细胞为主，则表达后者较多^[12-14]。

综上，PEComa在临床上较为罕见，组织学形态和免疫表型上具有一定的特征，影像上可有“周边强化”等特点，瘤栓较少见，而本例发生于儿童肾脏的PEComa术前诊断时可以综合考虑多种儿童肾脏肿瘤的发病年龄、临床症状、影像表现等进行分析及鉴别诊断，可帮助拓宽诊断思路，最终诊断则有赖于病理学检查尤其是免疫组化。

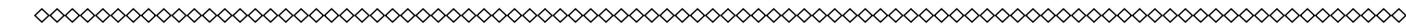
参考文献

[1] Amante MF. Hepatic perivascular epithelioid cell tumors: benign, malignant, and uncertain malignant potential[J]. World J Gastroenterol, 2024, 30(18): 2374-2378.

[2] 宣兰兰, 魏建国, 刘红刚. 血管周上皮样细胞肿瘤的病理诊断及新进展[J]. 中华病理学杂志, 2021, 50(3): 282-287.
[3] Dong BN, Zhan H, Luan T, et al. Comprehensive insights into renal perivascular epithelioid cell neoplasms: from molecular mechanisms to clinical practice[J]. World J Oncol, 2024, 15(3): 372-381.
[4] 付汪星, 温洋, 张楠, 等. 儿童血管周上皮样细胞肿瘤的CT、磁共振成像及临床病理特征[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2022, 37(20): 1578-1582.
[5] 李新怡, 李蕊. 腹膜外血管周上皮样细胞肿瘤1例[J]. 医学影像学杂志, 2024, 34(2): 177.
[6] 陈景勉, 莫承强, 王妙燕, 等. 肾血管周上皮样细胞肿瘤10例临床分析[J]. 现代泌尿外科杂志, 2021, 26(9): 767-769, 784.
[7] Yan J, Zhou D, Wang Y, et al. A retrospective clinical analysis of 11 cases of PEComa from different sites[J]. World J Surg Oncol, 2024, 22(1): 116.
[8] Ritter DM, Fessler BK, Ebrahimi-Fakhari D, et al. Prevalence of thoracoabdominal imaging findings in tuberous sclerosis complex[J]. Orphanet J Rare Dis, 2022, 17(1): 124.
[9] 胡文, 郝跃文. 儿童肾母细胞瘤的CT特征[J]. 中国CT和MRI杂志, 2023, 21(5): 117-118, 132.
[10] 宋鹏鹏, 王攀鸽, 时胜利, 等. 儿童肾透明细胞肉瘤CT诊断及误诊分析[J]. 中国CT和MRI杂志, 2024, 22(6): 121-123.
[11] 马璐, 谢赣生, 殷虎明, 等. 左肾巨大血管周上皮样细胞肿瘤1例[J]. 临床泌尿外科杂志, 2022, 37(12): 966-968.
[12] Yu X, Liu M, Sun H, et al. Malignant perivascular epithelioid cell tumor of the kidney: a rare case report[J]. Asian J Surg, 2024, 47(7): 3339-3340.
[13] 余传林, 冯湘, 陈瑶, 等. 肝脏血管周上皮样细胞肿瘤影像及临床特征[J]. 放射学实践, 2023, 38(3): 295-299.
[14] 张恒胜, 罗军德, 黄聪, 等. 肝脏血管周上皮样细胞肿瘤的影像表现及文献复习[J]. 罕少疾病杂志, 2022, 29(7): 12-14.

(收稿日期: 2024-09-15)

(校对编辑: 韩敏求)



· 短篇 ·

误诊为卵巢纤维卵泡膜细胞瘤的少见卵巢囊腺纤维瘤1例

赵威宁¹ 孙敏^{2,*} 刘凤海² 康立清² 王雨薇² 李若铭²

1.河北医科大学附属沧州市中心医院

2.沧州市中心医院磁共振成像科(河北沧州061000)

第一作者: 赵威宁, 男, 在读硕士研究生, 主要研究方向: 影像诊断。E-mail: 3441162976@qq.com

通讯作者: 孙敏, 女, 副主任医师, 主要研究方向: 影像诊断。E-mail: 63986578@qq.com

【关键词】卵巢肿瘤; 卵巢囊腺纤维瘤; 实性肿瘤; MR

【中图分类号】R737.31

【文献标识码】D

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2025.11.059

A Case of Rare Ovarian Cystadenofibroma Misdiagnosed as Ovarian Fibrofolliculoma

ZHAO Wei-ning¹, SUN Min^{2,*}, LIU Feng-hai², KANG Li-qing², WANG Yu-wei², LI Ruo-ming².

1.Cangzhou Central Hospital Affiliated to Hebei Medical University, Cangzhou 061000, Hebei Province, China

2.Department of Magnetic Resonance Imaging, Cangzhou Central Hospital, Cangzhou 061000, Hebei Province, China

Keywords: Ovarian tumors; Ovarian cystic adenofibroma; Solid tumors; MR

1 病例资料

患者, 女, 23岁, 未婚, 已经订婚, 有性生活史, 6天前出现阴道出血, 量少, 无腹痛等不适, 自测尿妊娠试验阴性, 既往体健。

急诊查盆腔超声示: 右卵巢内可见混合回声包块, 大小约

51mm×37mm×44mm, 内透声差, 可见絮状回声, 周边可见环状血流信号, 左卵巢27mm×16mm, 考虑右侧卵巢黄体囊肿伴出血, 未予特殊治疗, 腹部不适自行缓解。

三个月后复查超声示肿物持续存在, 进一步行盆腔核磁共振