

讨论：脊柱神经鞘瘤是最常见的原发脊柱肿瘤之一，发病率为0.2~0.4/10万^[1]，最常见的年龄在40~70岁^[2]。早期症状包括疼痛和感觉异常，可发展为神经压迫、瘫痪和脊髓病^[3]。该患者发病6年后才出现疼痛和感觉异常，较少见。

椎管内肿瘤可通过X线、CT和MRI影像来辅助诊断，MRI确诊率最高，是诊断脊髓肿瘤最有效方法^[4]。早期诊断要重视脊髓肿瘤发病初期不典型征象及首发症状，及时行MRI检查，可使椎管内肿瘤诊断更加便捷与准确，早期诊断椎管内肿瘤，必须仔细分析影像学资料，紧密结合临床才能做出正确诊断^[5]。70%~80%脊髓肿瘤属于良性病变，手术是脊髓肿瘤唯一切实有效的治疗方法，可解除脊髓压迫，恢复神经功能^[6]。位于髓外硬脊膜下的神经鞘瘤，即使不全切或症状较重时才手术，也可能恢复脊髓功能，所以椎管内肿瘤一旦确诊，应积极采取手术治疗^[7]。

本例患者胸腰段脊髓肿瘤在表现出症状长达6年后被发现，主要原因包括：(1)患者起病形式为帕金森症状，症状进行性加重，表现为行动迟缓，迈步困难，头颅影像学排除颅内器质性病变，根据帕金森病诊断标准，习惯性诊断为帕金森病，直到患者出现双下肢麻木疼痛、肛门胀痛、小便失禁才考虑脊髓病变，延误了诊治。(2)患者早期药物治疗有部分疗效，临床上更支持了帕金森病诊断，后期出现肢体麻木，考虑药物副作用，停用后症状不改善，才进行脊髓的检查。患者临床表现和治疗均支持诊

断，但回顾性分析，本例患者下肢症状为主，无明显静止性震颤，查体双下肢肌张力高，上肢症状不明显，发病年龄偏轻，在初步诊断对病情缺少深入分析，因此，临床医师在诊断时，应详细询问病史和查体，尤其是中年患者症状进行性加重，需排除脊髓疾病。

参考文献

- [1] Singh A, Fletcher-Sandersjö A, El-Hajj VG, et al. Long-term functional outcomes following surgical treatment of spinal schwannomas: a population-based cohort study[J]. *Cancers (Basel)*, 2024, 16(3).
- [2] Alvarez-Crespo D J, Conlon M, Kazim S F, et al. Clinical characteristics and surgical outcomes of 2542 patients with spinal schwannomas: a systematic review and meta-analysis[J]. *World Neurosurgery*, 182: 165-183.
- [3] Takahashi T, Hirai T, Yoshii T, et al. Risk factors for recurrence and regrowth of spinal schwannoma[J]. *J Orthop Sci*, 2023, 28(3): 554-559.
- [4] 朱双芳, 黄学良, 林雨聪, 等. 230例椎管内肿瘤的诊断及手术治疗经验[J]. *中国矫形外科杂志*, 2019, 27(3): 230-234.
- [5] 徐广辉, 陈汉章, 满毅, 等. 经后路椎板减压脊柱椎管内肿瘤手术切除的临床分析[J]. *齐齐哈尔医学院学报*, 2013, 34(8): 1095-1097.
- [6] Sandalcioglu IE, Gasser T, Asgari S, et al. Functional outcome after surgical treatment of intramedullary spinal cord tumors: experience with 78 patients[J]. *Spinal Cord*, 2005, 43(1): 34-41.
- [7] 凌国锋, 赵二勤, 卜俊辉. 椎管内髓外硬膜下肿瘤28例临床分析[J]. *肿瘤基础与临床*, 2013, 26(2): 150-151.

(收稿日期: 2024-10-07) (校对: 韩敏求 排版: 张鸿燊)

· 短篇 ·

I型神经纤维瘤病合并右前臂低度恶性肌纤维母细胞肉瘤1例 Neurofibromatosis Type 1 with Low-grade Malignant Myofibroblastic Sarcoma of the Right Forearm: One Case Report

巫江东 易志军*

郴州市第四人民医院(湖南 郴州423000)

第一作者: 巫江东, 男, 主治医师, 主要研究方向: 影像诊断。E-mail: 342090941@qq.com

通讯作者: 易志军, 男, 副主任医师, 主要研究方向: 影像诊断。E-mail: 702151326@qq.com

【关键词】神经纤维瘤病I型; 低度恶性肌纤维母细胞肉瘤; 右前臂; 磁共振成像

【中图分类号】R445.2

【文献标识码】D

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2026.03.062

病例资料：患者，男，26岁，右前臂近端背侧见一大小约8cm×10cm包块，局部皮肤菲薄，可见少量曲张静脉。患者面部、四肢及躯干皮下多发大小不一的结节，四肢躯干可见多发牛奶咖啡斑。肿瘤标志物未查，余实验室检查无特殊。

影像学检查：右肘关节X线：右前臂背侧软组织内见巨大团块状高密度影，右侧肘关节诸骨未见骨质破坏征象(图4)。右前臂、颈椎、腰骶椎MR平扫及增强：右前臂上段可见一巨大软组织肿块影，边界较清，T1WI呈等信号(图5)，T2WI呈高信号(图6)，信号不均匀，其内可见斑片状囊变坏死区，局部可见T1WI高信号、T2WI稍高信号出血影，肿块大小约60mm×80mm×124mm，邻近骨质未见破坏，增强扫描肿块实性部分强化明显(图7)，可见斑片状无强化/弱强化囊变坏死区及出血区。颈部、双侧锁骨上下区、脊柱旁多发长条状、梭形

T1WI低信号、T2WI高信号病灶沿神经走行(图2~3)，病灶边界清晰，增强扫描呈轻度强化。胸部CT增强：双侧锁骨上下区、纵隔、腹膜后、腹股沟、脊柱旁多发长条状、梭形低密度影，呈轻度强化；皮肤、皮下、胸壁多发低密度结节及肿块(图1)，呈轻度强化。影像诊断：考虑右前臂神经鞘瘤(局部囊变、出血)；I型神经纤维瘤病。手术与病理：右前臂肿块行CT定位引导下穿刺活检术，予活检枪取标本涂片及留取送检。病理镜下见梭形肿瘤细胞呈束状排列伴坏死。免疫组化：瘤细胞Vim(+)、Desmin(+)、MyoD1(-)、Myogenin(-)、S100(局灶+)、MSA(+)、SMA(-)、CD34(+)、CD31(+)、Calponin(-)、Ki67(+，<1%)。病理结论：(右前臂)结合免疫组化结果，病变考虑为低度恶性肌纤维母细胞肉瘤(low-grade myofibroblastic sarcoma, LGMS)，见图8。术后随访1年，患者肺部、胸膜多发转移。

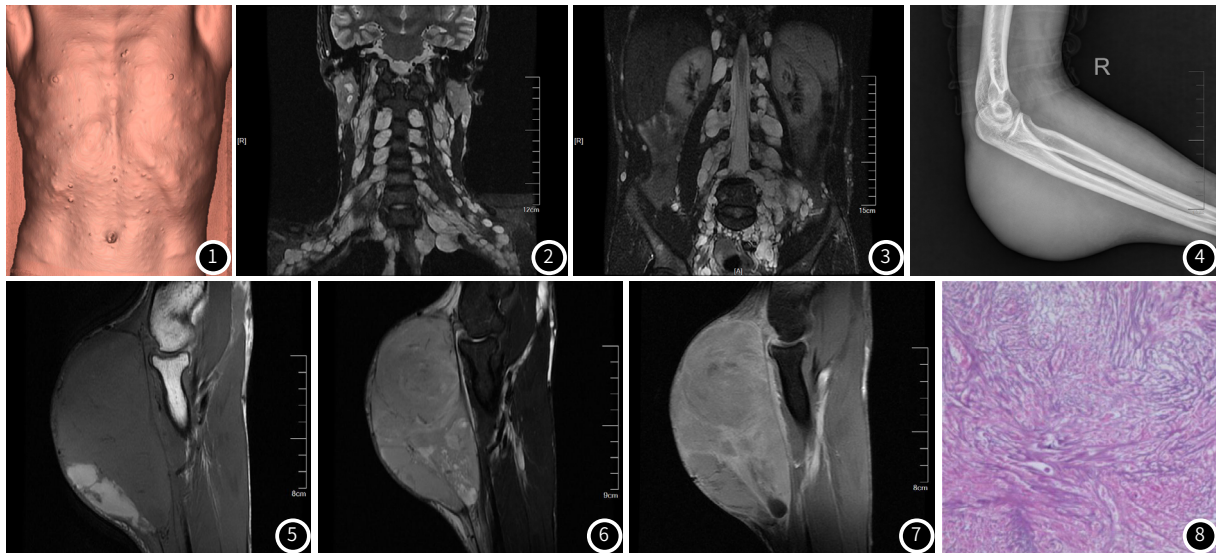


图1 I型神经纤维瘤病胸腹部CT容积重建(CTVR)图像。胸腹部皮肤多发结节。
图2~图3 I型神经纤维瘤病颈椎及腰骶椎MR图像(T2WI/FS)。颈部、双侧锁骨上下区及脊柱旁中大型神经呈“绳状”或“囊袋状”改变。
图4 低度恶性肌纤维母细胞肉瘤X线图像。右前臂背侧软组织内见巨大肿块,邻近尺桡骨无骨质破坏。
图5~图7 低度恶性肌纤维母细胞肉瘤MR图像。右前臂上段可见巨大软组织肿块影,边界较清,T1WI呈等信号(图5),T2WI呈高信号(图6),信号不均匀,增强扫描肿块实性部分强化明显(图7),可见斑片状无强化/弱强化囊变坏死及出血区,邻近骨质未见破坏。
图8 低度恶性肌纤维母细胞肉瘤病理图。镜下见梭形肿瘤细胞呈束状排列伴坏死(NE × 100)。

讨论: I型神经纤维瘤病(neurofibromatosis type 1, NF1)是由NF1基因突变引起的常染色体显性遗传性肿瘤性疾病,其患病率估计为1/4000~1/2000不等^[1],其主要临床表现多发神经纤维瘤和皮肤色素沉着,可以伴随多个系统的损害,而且有恶变风险,除此之外NF1可并发多种良、恶性肿瘤^[2]。NF1根据其分布特征,可分为结节型、皮肤型和丛状型^[3]。结节型神经纤维瘤表现为皮下或体内深部软组织内的散在结节或肿块,一般不侵犯周围组织;皮肤型神经纤维瘤主要表现为皮肤表面多发质软结节,无压痛;丛状型神经纤维瘤沿神经丛生长,主要累及中大型神经丛,表现为“囊袋状”或“绳状”形态改变^[4]。本例影像表现为皮肤、皮下、胸壁多发结节及肿块,颈部、腰骶部中大型神经呈“囊袋状”或“绳状”改变,同时兼具三种病理类型的典型表现,临床上较为罕见。本例神经纤维瘤增强呈轻度强化,与文献报道不一致^[5]。

NF1常可合并多个系统的良性和恶性肿瘤,以神经系统相关肿瘤较为常见,主要包括神经胶质瘤及恶性周围神经鞘膜瘤,非神经系统肿瘤以胃肠道间质瘤常见。本例患者NF1合并右前臂低度恶性肌纤维母细胞肉瘤,目前尚未见国内外相关文献报道。

LGMS是一种罕见的起源于肌纤维母细胞或者由异形肌纤维母细胞组成的间叶组织肿瘤,2002版WHO软组织肿瘤分类^[6]中将LGMS明确列为一种独立的肿瘤类型。LGMS主要发生于成年人,以头颈部常见,其次为四肢、躯干或腹腔和盆腔等深层软组织^[7]。肿块生长较缓慢,临床表现没有明显特异性,主要表现为渐进性生长的无痛性肿块,患者通常因为肿块的压迫症状而就诊^[8]。手术切除是LGMS常用的治疗方法,手术切除后可复发,但肿瘤的远处转移比较罕见。

LGMS影像学主要表现为膨胀性生长的分叶状团块影,一部分病例可以见到完整的包膜^[9]。CT平扫表现为密度均匀或者不均匀的软组织肿块,肿块内可见低密度液化坏死区,部分病灶内可见片状钙化灶。MR平扫T1WI呈等或稍低信号,T2WI呈高信号,信号均匀或不均匀,DWI可见弥散受限,肿块内可见索条状信号影^[10]。增强扫描的强化方式与肿瘤内组织细胞成分及微血管数量多少有关,故可表现为轻中度不均匀强化甚至是明显强化。LGMS是交界性或者低度恶性的肿瘤,一般情况下肿块可沿组织间隙呈浸润性生长,容易侵犯周围组织从而使肿瘤边界不清,

部分肿块可呈推压式生长^[11]。本例影像表现为右前臂类圆形较大软组织肿块,边界较清,实性部分T1WI呈等信号,T2WI呈高信号,信号较混杂,可见斑片状坏死区呈液体信号,局部可见T1WI高信号、T2WI稍高信号,考虑为肿块内出血,增强扫描肿块呈明显不均匀强化,可见斑片状无强化/弱强化囊变坏死区及出血区,上述影像表现与文献报道基本相符。

LGMS是一种罕见的间叶组织肿瘤,而NF1同时合并LGMS更是罕见。NF1的诊断相对较容易,LGMS表现为信号或密度不均的软组织肿块,边界清楚或不清楚,增强扫描可呈轻中度不均匀强化或明显强化,与其他恶性肿瘤相比其影像表现无明显特殊之处,确诊需依赖病理组织学检查。影像学诊断LGMS虽然困难,但是可以显示病变的范围以及与周围组织关系,为临床制定手术治疗方案提供有力的帮助,确保手术切缘阴性,从而减少肿瘤复发。

参考文献

- [1] Kallionpää RA, Uusitalo E, Leppävirta J, et al. Prevalence of neurofibromatosis type 1 in the Finnish population. [J]. Genet Med, 2018, 20 (9): 1082-1086.
- [2] 孙先阁, 李承蔚, 卢碧瑶. 混合型神经纤维瘤病1例[J]. 罕少疾病杂志, 2023, 30(6): 7-8.
- [3] Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. [J]. Genet Med, 2021, 23(8): 1506-1513.
- [4] 中国罕见病联盟 I 型神经纤维瘤病多学科诊疗协作组. I 型神经纤维瘤病多学科诊治指南(2023版)[J]. 罕见病研究, 2023, 2(2): 210-230.
- [5] 张凯, 于柯, 于台飞. 神经纤维瘤病 I 型的 MRI 影像学表现[J]. 医学影像学杂志, 2018(2): 200-202.
- [6] Steiner G, Jundt G, Martignetti J A. Pathology and genetics of tumors of soft tissue and bone[M]. World Health Organization Classification of Tumors, 2002.
- [7] Mikami Y, Fujii S, Kohashi K I, et al. Low-grade myofibroblastic sarcoma arising in the tip of the tongue with intravascular invasion: a case report[J]. Oncol Lett, 2018, 16(3): 3889-3894.
- [8] 何影娟, 樊峰. 低度恶性肌纤维母细胞性肉瘤[J]. 罕少疾病杂志, 2006, 13(5): 32-33, 封2.
- [9] 夏琼琳, 孔伟梁. 低度恶性肌纤维母细胞肉瘤7例CT表现分析[J]. 现代实用医学, 2015, 27(7): 954-955.
- [10] 俞银海, 何国梁, 陈炳. 低度恶性肌纤维母细胞肉瘤的影像学表现及误诊分析[J]. 浙江临床医学, 2016, 18(4): 747-748.
- [11] 李政晓, 孙嘉晨, 刘苏卫, 等. 卵巢低度恶性肌纤维母细胞肉瘤1例[J]. 中国医学影像学杂志, 2022, 30(10): 2.

(收稿日期: 2024-06-07) (校对: 韩敏求 排版: 张鸿燊)