

· 头颈疾病 ·

下丘脑错构瘤的临床特征及MRI表现分析

1. 湖南中医药大学第一附属医院PET-CT中心 (湖南 长沙 410007)

2. 湖南中医药大学第一附属医院放射科 (湖南 长沙 410007)

苏 祁¹ 乔素华²

【摘要】目的 分析下丘脑错构瘤的临床特征及核磁共振成像表现, 提高对下丘脑错构瘤的诊断水平。**方法** 回顾性分析本院收治的经手术及病理证实的8例下丘脑错构瘤的临床资料。其中男5例, 女3例, 发病年龄最大为14岁, 最小为1岁。8例均行MRI平扫及增强扫描。**结果** 8例病例中, 临床表现为性早熟者5例, 痴笑癫痫者3例, 其他类型癫痫者4例, 多饮多尿1例。MRI表现为鞍上下丘脑区圆形或不规则形的结节影, 与灰结节或乳头体相连, 直径为12mm-25mm, T1WI上与脑灰质信号一致, T2WI上呈等信号或稍高信号, 信号均匀, 增强后未见强化。**结论** 下丘脑错构瘤的临床表现及影像学表现具有特征性, MRI表现结合临床特征能做出该病较为明确的诊断。

【关键词】 错构瘤; 磁共振成像; 早熟; 癫痫; 诊断

【中图分类号】 R739.41

【文献标识码】 A

DOI: 10.3969/j.issn.1009-3257.2017.01.003

Clinical and MRI Findings of Hypothalamic Hamartomas

SU Qi, QIAO Su-hua. Department of PET-CT, First Affiliated Hospital of Hunan University of Chinese Medicine, Changsha 410007, Hunan Province, China

[Abstract] **Objective** To improve the diagnosis level of MRI for hypothalamic hamartomas by analyzing its clinical and MRI features. **Methods** MRI and clinical data of 8 patients (included 5 boys and 3 girls, age from 1 to 14 years old.) with hypothalamic hamartomas proved by operation and pathology were reviewed retrospectively. All patients were examined with pre and post contrast MR imaging. **Results** The clinic symptoms included precocious puberty (n=5), gelastic seizure (n=3), other types of seizures (n=4), polydipsia and polyuria (n=1). MRI showed all masses were located in the suprasellar and interpeduncularis cistern regions with spheroidal or irregular shape. All masses were closely related to the tuber cinereum or the mammillary body, diameter ranging from 12mm to 25mm. The masses presented as iso-isointense to gray matter on T1-weighted imaging and T2-weighted imaging, or slightly high intense on T2-weighted imaging, without enhancement by gadolinium. **Conclusion** The clinical and MRI features of hypothalamic hamartomas are characteristic, which is helpful for diagnosis.

[Key words] Hamartoma; Magnetic Resonance Imaging; Precocious; Epilepsy; Diagnosis

下丘脑错构瘤临床上又称为下丘脑神经元错构瘤或灰结节错构瘤, 是一种较为罕见的发育畸形, 并非真正的肿瘤, 1990年WHO对中枢神经系统肿瘤分类修订再版中, 将下丘脑错构瘤归入囊肿和类肿瘤样变。其临床表现比较特殊, 主要表现为性早熟、痴笑样癫痫, 可伴有其他类型癫痫或行为异常、认知障碍及尿崩症等, 尤其性早熟、痴笑样癫痫为其特征性表现。笔者收集8例经手术病理证实的下丘脑错构瘤, 并分析其临床特点及MRI表现, 以提高对下丘脑错构瘤的诊断水平。

1 资料与方法

本组8例下丘脑错构瘤患者, 男5例, 女3例, 初次发病年龄为1~14岁, 平均5.7岁。全部患儿均经手术病理证实, 均有MRI平扫和增强扫描。临床表现主要为性早熟、痴笑样癫痫及其他类型癫痫发作等。其中性早熟5例, 痴笑样癫痫3例, 其他类型癫痫发作者4例; 性格异常者5例; 智力稍低者2例; 多饮多尿者1例, 所有病例中均未见其他畸形。

采用Philips 1.5 T超导型磁共振扫描仪, 使用专用头部线圈, 常规行头颅横轴位T1WI、T2WI及鞍区冠状位、矢状位T1WI、T2WI薄层扫描。扫描参数: 采用自旋回波序列, 头部扫描T1WI: TE 10~15ms, TR 300~500ms; T2WI: TE 100ms, TR 3000~5000ms。

作者简介: 苏 祁, 女, 医学影像学专业, 副主任医师, 主任, 主要研究方向: 中枢神经系统

通讯作者: 苏 祁

横断位层厚: 5mm, 层间距1mm。鞍区冠状位及矢状位薄层扫描层厚均为3mm, 层间距为0。矩阵为320×256。增强对比剂为马根维显0.1mmol/kg。年龄低于6岁的患儿, 需用镇静剂才能顺利完成扫描, 常规用10%水合氯醛按0.3~0.5ml/kg体重口服或灌肠。

2 结 果

8例病例中病灶均位于脚间池和鞍上池, 形态呈圆形、卵圆形或不规则形, 边缘清楚, 7例以宽基底附于第三脑室底部、灰结节和乳头体, 1例有窄蒂与乳头体相连; 病灶最大直径约为12mm~25mm, 瘤体直径<15mm者5例, >15mm者3例; 5例占位效应不明显, 3例瘤体较大, 占位效应较明显, 向前压迫垂体柄及视交叉, 向上压迫三脑室, 使其局部扩张, 鞍区冠状位及矢状位薄层扫描能清楚显示病灶与周围组织的关系; 病灶信号均匀, T1WI同脑灰质信号一致, T2WI呈等信号或稍高信号, MRI增强扫描, 均未见明显异常强化(图1-5)。

3 讨 论

下丘脑错构瘤是十分少见的先天性非肿瘤性脑发育畸形, 发病率极低。文献报道, 下丘脑错构瘤是起源于灰结节和乳头体的异位神经组织^[1], 是于妊娠35~40天形成下丘脑终板时错位所致。它可单独存在或同时伴有胼胝体缺如、视隔发育不良、灰质异位、微小脑回畸形等颅内畸形, 并可合并骨骼畸形、面部畸形及心脏缺陷等脑外畸形, 笔者收集病例中无合并其他脑内及脑外畸形者。

3.1 临床表现 下丘脑错构瘤有些无临床症状, 仅在尸检中发现^[2], 但大多数有明显的临床表现, 且临床表现比较特殊。其主要的临床表现为性早熟、痴笑癫痫、其他类型癫痫发作, 有些可见性格异常、认知缺陷, 极少数可见多饮多尿等。当下丘脑错构瘤较大时, 可有一些对邻近组织压迫导致的症状出现, 如压迫视神经导致视力下降等。这些表现在笔者收集的病例中均有不同程度的显示。Nguyen等^[3]总结了277例下丘脑错构瘤, 表现有性早熟者占63%, 有癫痫(所有类型癫痫)有61%, 25%的同时表现有性早熟和癫痫; 性早熟和癫痫均有5例(占62.5%), 二者均有表现者2例(25%), 与文献报道基本相同, 但由于病例数较少, 无统计学意义。

3.1.1 性早熟: 下丘脑错构瘤最常见的临床表现

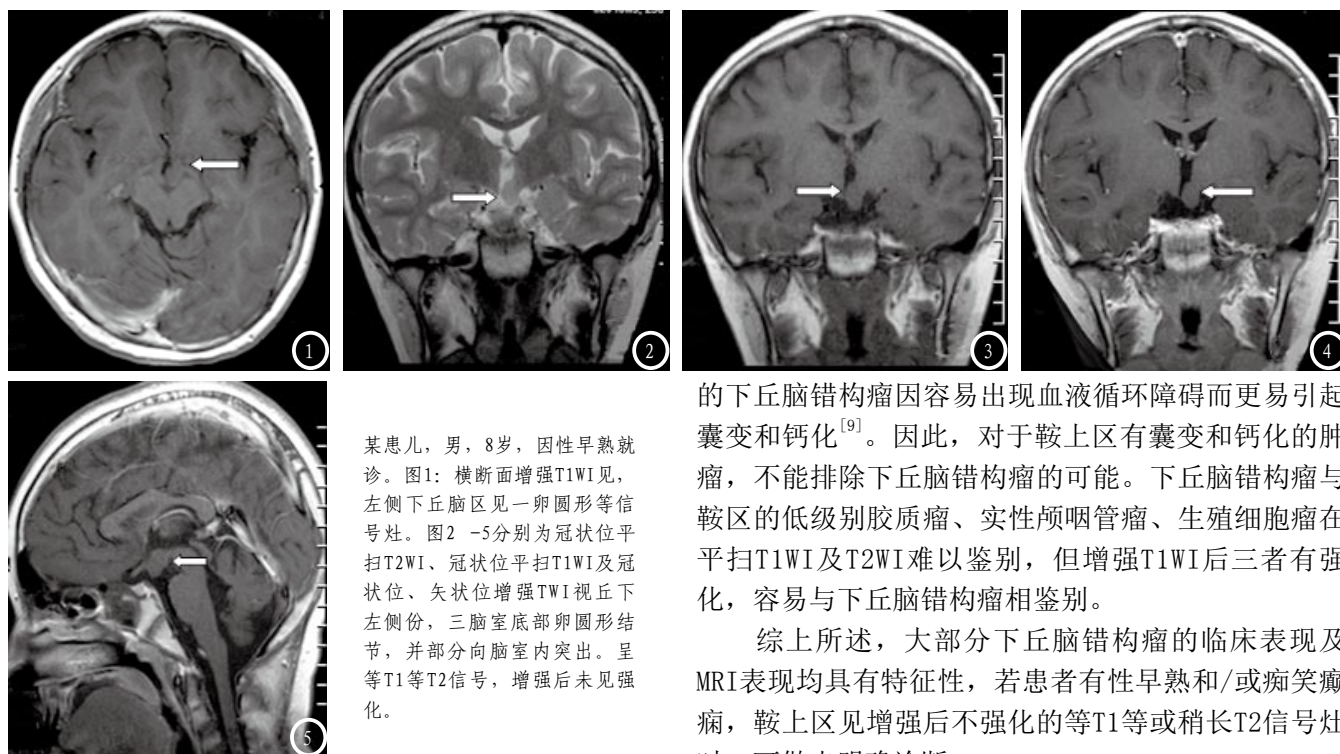
即为中枢性(真性)性早熟, 有报道显示下丘脑错构瘤伴有性早熟的平均发病年龄为1.47岁^[4], 而本组患儿的发病年龄为1~9岁, 平均发病年龄为4岁。因此, 下丘脑错构瘤是导致中枢性性早熟的一个重要原因, 特别是小于3岁的婴幼儿。在男性患者主要表现为变声, 外生殖器接近青春期部分接近成人; 而女性则表现为乳房发育(出现硬结), 外生殖器接近青春期及成人, 部分有月经, 卵巢增大; 在男女性患者中均表现为痤疮, 早期生长加速, 骨龄提前, 但因骨骺线闭合较早, 较早停止发育导致成人后身材矮小。内分泌检查血清LH、FSH、男性患者雄激素、女性患者雌激素水平升高接近青春期水平^[5]。这些表现在本例出现性早熟男女患者中分别有不同程度体现。

3.1.2 癫痫: 下丘脑错构瘤的另一特征性临床表现为痴笑癫痫综合征, 表现为发作性傻笑, 持续数秒或数十秒而突然停止, 发作时无神志丧失, 每天可发作数十次, 无任何诱因, 随病情的发展, 可逐步出现其他类型的癫痫, 认知障碍和行为异常, 而行为异常主要表现为易怒、暴躁及多动。文献报道下丘脑错构瘤伴有癫痫发作的平均发病年龄为3.81, 而本组中的发病年龄为5.4岁, 可能与本组病例少, 也可能为有些痴笑癫痫患儿由于早期仅表现为不明原因发笑, 没有及时引起家长的注意。本组病例中有癫痫发作者(痴笑癫痫和/或其他类型癫痫)均有性格及行为异常表现, 部分伴有智力低下。

3.1.3 多饮多尿: 除了中枢性早熟、癫痫及性格异常外, 有很少数病例表现为多饮及尿崩症, 笔者认为其发生的原因可能是由于下丘脑错构瘤压迫并刺激下丘脑外侧区某些部位(摄水区域), 引起饮水增多, 而压迫造成视上核和室旁核功能紊乱, 从而导致控制排水的抗利尿激素分泌减少引起尿量增多, 总之是由于肿瘤压迫造成下丘脑摄水区域及控制排水的抗利尿激素分泌核团功能紊乱, 摄水及排水之间的平衡被打乱, 造成多饮及多尿。

3.1.4 对周围组织的压迫症状: 肿瘤较大时可压迫视神经及垂体柄, 本组有一例压迫视神经及垂体柄, 而造成视力下降。

3.2 临床分型 一般认为下丘脑错构瘤的临床表现与下丘脑错构瘤的位置及形态、大小有关, 如Boyko^[1]等把下丘脑错构瘤分为有蒂和无蒂型, 且认为无蒂的HH有较高的癫痫发病率; Valdueza^[6]等将下丘脑错构瘤分为Ia、Ib型, 常表现为性早熟; IIa、IIb型, 常表现为癫痫; Arita^[7]等则根据MRI将下丘脑错构瘤分为“下丘脑内型”(主要表现为癫痫)和



某患儿，男，8岁，因性早熟就诊。图1：横断面增强T1WI见，左侧下丘脑区见一卵圆形等信号灶。图2-5分别为冠状位平扫T2WI、冠状位平扫T1WI及冠状位、矢状位增强T1WI视丘下左侧份，三脑室底部卵圆形结节，并部分向脑室内突出。呈等T1等T2信号，增强后未见强化。

“下丘脑旁型”（主要表现为性早熟）。但这些分类中和临床表现的关系有些互相矛盾，由此说明下丘脑错构瘤大小、位置、形态与临床表现间的关系尚待进一步研究。

3.3 MRI表现及鉴别诊断 MRI被认为是本病确诊的首选检查。下丘脑错构瘤MRI表现具有特征性，表现为鞍上池下丘脑区边缘清楚地较小的类圆形或卵圆形结节，与灰结节及乳头体关系密切，直径5~50mm，但大多数的直径在10~30mm。T1WI的矢状位及冠状位扫描可准确提供肿瘤形态与垂体柄及周围结构的关系。病变在T1WI表现为等信号，在T2WI表现为等或稍高信号，增强扫描病变无强化^[8]。本组病例全部接受了MR检查，表现为鞍上池、垂体柄后方、三脑室前下方圆形等或稍长T1、等或稍长T2信号影，信号均匀，边界清楚，增强扫描病变无强化。病灶信号较均匀，一般无囊变及钙化，T1WI表现与脑灰质信号一致，T2WI呈等信号或稍高信号，可能与下丘脑错构瘤中的胶质成分含量不同有关，增强后无强化，最可能的原因是下丘脑错构瘤有正常的血脑屏障。被较大错构瘤压迫的垂体及垂体柄会因强化明显而与其区分开来^[1]。部分下丘脑错构瘤可有钙化和囊变，其发生的原因不明，可能由多种因素导致。有文献报道可能是由于病灶缺血或有炎症时，巨噬细胞分泌骨钙化素，骨钙化素与病灶中的离子结合形成钙化灶。囊变被认为是由于缺血导致其液化坏死。由此可见，较大

的下丘脑错构瘤因容易出现血液循环障碍而更易引起囊变和钙化^[9]。因此，对于鞍上区有囊变和钙化的肿瘤，不能排除下丘脑错构瘤的可能。下丘脑错构瘤与鞍区的低级别胶质瘤、实性颅咽管瘤、生殖细胞瘤在平扫T1WI及T2WI难以鉴别，但增强T1WI后三者有强化，容易与下丘脑错构瘤相鉴别。

综上所述，大部分下丘脑错构瘤的临床表现及MRI表现均具有特征性，若患者有性早熟和/或痴笑癫痫，鞍上区见增强后不增强的等T1等或稍长T2信号灶时，可做出明确诊断。

参考文献

- [1] Boyko OB, Curnes JT, Oakes WJ, et al. Hamartomas of the tuber cinereum: CT, MR and pathologic finding[J]. J Neuroradiol 1991, 12(2): 309-314.
- [2] Brandberg G, Raininko R, Eeg-Olofsson O. Hypothalamic hamartoma with gelastic seizures in Swedish children and adolescents[J]. Eur J Paediatr Neurol, 2004, 8(1): 35-44.
- [3] Nguyen D, Singh S, Zaatreh M, et al. Hypothalamic hamartomas: seven cases and review of the literature[J]. Epilepsy Behav, 2003, 4(3): 246-258.
- [4] 罗世祺, 李春德, 马振宇, 等. 214例下丘脑错构瘤分型与临床症状[J]. 中华神经外科杂志, 2009, 25(9): 788-792.
- [5] 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组. 对中枢性(真性)性早熟诊断和治疗的建议[J]. 中华儿科杂志, 2003, 41(4): 272-273.
- [6] Valdueza JM, Cristane L, Dammann O, et al. Hypothalamic hamartomas: with special reference to gelastic epilepsy and surgery. Neurosurgery, 1994, 34: 949-958.
- [7] Arita K, Ikawa F, Kurisu K, et al. The relationship between magnetic resonance imaging findings and clinical manifestations of hypothalamic hamartoma[J]. J Neurosurg, 1999, 91(2): 212-220.
- [8] Amstutz DR, Coons S W, Kerrigan JF, et al. Hypothalamic hamartomas: Correlation of MR imaging and spectroscopic findings with tumor glial content[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 2006, 27(4): 794-798.
- [9] Shinya Y, Satoshi O, Yoshihiro M, et al. Large hypothalamic hamartoma with Calcification and cystic components in an adult case report[J]. Neurol Med Chir(Tokyo), 2010, 50(6): 495-498.

【收稿日期】2017-01-23