

图 2 颈 1~2 水平动静脉畸形影像学资料
A. 颅脑 CT 示蛛网膜下腔出血;B. 发病 1 d 我院头颈 CTA 示右侧大脑前动脉 A1 段起始部动脉瘤;C. 发病 1 d 我院头颈 CTA 示颈 2 椎体水平见异常血管病灶;D. 颈椎 MRI T₁WI 示颈 1~2 椎体水平见片状等 T₁ 信号;E. 颈椎 MRI T₂WI 示颈 1~2 椎体水平见片状短 T₂ 信号;F. 全脑 DSA 示颈 1~2 水平脊髓动静脉畸形,由左侧椎动脉发出脊髓前动脉供血,向上朝颅内引流

于颅后窝及中脑周围,局限于幕下,破入脑室者多为第三脑室、第四脑室,可导致急性梗阻性脑积水,表现为突发剧烈头痛、恶心、呕吐,甚至昏迷等,还可出现呛咳等后组颅神经麻痹的表现。本文病例 1 在当地医院行颅脑 CTA 及 DSA 检查均未发现动脉瘤,分析原因可能是:第一,SAH 急性期脑血管痉挛导致动脉瘤挛缩或瘤颈缩小闭合,造影剂不能流入而不显影;第二,仪器及人为因素,仪器清晰度不高或造影人员技术不熟练或者阅片不彻底。追查当地医院全脑 DSA 检查影像资料发现,该病例做了双侧颈内动脉及椎动脉造影检查,

并未发现可疑情况;因此进一步做了双侧颈内动脉三维重建,但遗憾的是未做椎动脉造影三维重建,也可能是漏诊的原因之一。因此,术中仔细阅片及对于二维造影阴性的行全部血管的三维重建非常重要。

脊髓血管畸形是一种罕见的、复杂的脊髓血管病变,急性起病者主要表现为突发疼痛和脊髓功能障碍,慢性起病者表现为进行性或继发性脊髓功能障碍。脊髓 MRI 适用于脊髓血管畸形的初步筛查,CTA 可以无创、快速、全面地显示脊髓血管病,但 DSA 是诊断脊髓血管病的金标准。脊髓动静脉畸形的治疗方法主要包括保守治疗、血管内栓塞、手术切除、放射治疗以及联合治疗,其中血管内栓塞联合手术切除是最常用的治疗方法。脊髓动静脉畸形的放射治疗是基于脑血管畸形及脊髓肿瘤放射治疗良好预后的基础上,在近几年逐渐摸索和发展起来的,已经取得了较好的效果。本文病例 2 因颅脑 CT 检查发现颅后窝及中脑周围 SAH,虽经颅脑 CTA 检查发现了右侧大脑前动脉 A1 段起始部动脉瘤,但与 SAH 部位不相符合,遂进一步行颈椎 MRI 及颅脑、颈椎的 DSA 检查,发现位于颈 1~2 水平脊髓动静脉畸形,同时确定了供血动脉为左侧椎动脉发出脊髓前动脉,引流静脉向上朝颅内引流,避免了误诊和漏诊的发生及可能造成的严重后果。

颅颈交界区的结构复杂,该区域的血管性疾病容易漏诊或误诊,可导致严重的后果。我们认为,对于不明原因的颅后窝或中脑周围 SAH,除行常规的检查及治疗外,还应行头颈 CTA 或 DSA 检查,对于第一次检查阴性,但仍高度怀疑存在该区域动脉瘤者,还需在血管痉挛期后再次复查以明确诊断。如情况允许,还应做全脊髓的 MRI 检查以初步排除可能存在的脊髓动静脉畸形等脊髓血管疾病。

(2020-03-12 收稿,2022-03-06 修回)

结节性硬化症伴发室管膜下巨细胞星形细胞瘤 1 例

陈君权 陈光唐 王 诚

【关键词】室管膜下巨细胞星形细胞瘤;结节性硬化症;显微手术
【文章编号】1009-153X(2022)05-0423-02 【文献标志码】B 【中国图书资料分类号】R 739.41; R 651.1*1

1 病例资料

8 岁男孩,因间断性全脑胀痛 14 d、加重伴呕吐 1 d 入院。既往学业差,否认癫痫发作史和家族性遗传病史。入院体格检查:神志清楚,思维较迟钝,面部左侧鼻唇沟见多发粟粒大小红褐色丘疹,左侧眉弓上缘可见一大约 1 cm×1 cm 红色斑块,背部皮肤可见散在质韧结节状突起和左肩胛下区可见一片状崎岖粗糙淡红色斑块(图 1G、1H);双侧视乳头水

肿;未见其他神经系统阳性体征。头颅 MRI 平扫显示脑实质多发斑片状长 T₁、长 T₂ 异常信号影,DWI 呈低信号,可见大脑白质径向迁移线;双侧脑室边缘见多发结节状短 T₂ 信号影,FLAIR 呈高信号;左侧侧脑室见一不规则占位,大小约 4 cm×2 cm×3 cm,呈长 T₁、短 T₂ 信号,信号欠均匀,中线结构稍向右偏(图 1A);增强后,左侧脑室内病灶明显均匀强化,双侧脑室边缘见多发结节影轻度强化(图 1B、1C);头颅磁共振波谱图(magnetic resonance spectroscopy, MRS)显示胆碱峰明显升高,N-乙酰天门冬氨酸峰降低(图 1D)。胸部 X 线、心电图及腹部 B 超未见异常。完善术前准备,经左侧额皮质造瘘入路切除肿瘤,术中见肿瘤位于左侧脑室内,表面灰白色,呈分叶状,起源于左侧室间孔,沿内侧脑室壁附着生长,轻度黏连,

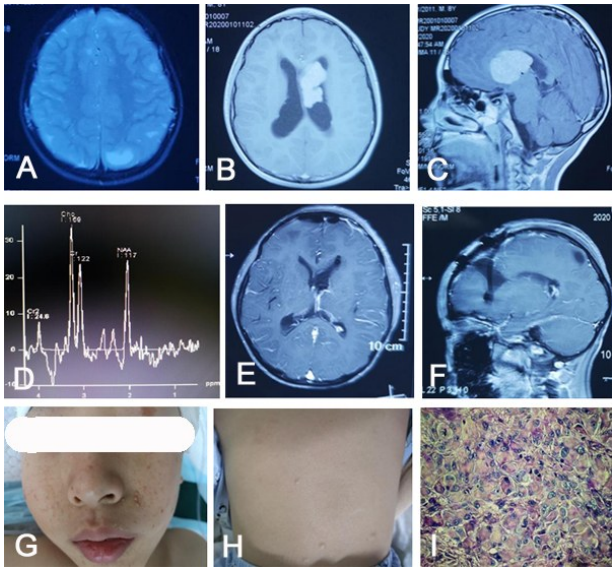


图1 结节性硬化症伴室管膜下巨细胞星形细胞瘤影像学表现、体征、术后病理表现

A. 术前 MRI 平扫示左侧侧脑室见一不规则占位,大小约 4 cm×2 cm×3 cm,信号欠均匀,中线结构稍向右偏;B、C. 术前 MRI 增强扫描,显示左侧脑室内病灶明显均匀强化,双侧脑室边缘见多发结节影轻度强化;D. 术前头颅磁共振波谱图显示胆碱峰明显升高,N-乙酰天门冬氨酸峰降低;E、F. 术后 2 d 复查头颅 MRI 显示肿瘤全切除;G、H. 术前体格检查发现面部左侧鼻唇沟见多发粟粒大小红褐色丘疹,左侧眉弓上缘可见一大约 1 cm×1 cm 红色斑块,背部皮肤可见散在质韧结节状突起和左肩胛下区可见一片状崎岖粗糙淡红色斑块;I. 术后病理检查诊断为室管膜下巨细胞星形细胞瘤(HE,×100)

肿瘤质地软,血供一般,沿肿瘤周边分离后切除肿瘤,见左侧室间孔脑脊液流动通畅,并将透明隔造瘘。术后病理检查诊断为室管膜下巨细胞星形细胞瘤(sub-ependymal giant cell astrocytoma, SEGA;图 1I)。术后 2 d 复查头颅 MRI 显示肿瘤全切除(图 1E、1F)。术后未出现癫痫等,术前颅内压增高症状消失。

2 讨论

结节性硬化症(tuberous sclerosis complex, TSC)伴 SEGA 较为罕见。TSC 是一种罕见的常染色体显性遗传的神经皮肤综合征,可累及皮肤、大脑、眼睛、肾脏、心脏和肺等不同器官的良性病变,发病率约为 1/6 000,好发于儿童和青少年,男女发病率之比为 2:1。TSC 可累及多系统,临床表现多样,经典的 Vogt 三联征为癫痫、智力障碍、面部血管纤维瘤。然而,不到 1/3 的 TSC 表现为完整的三联征。

TSC 是由胎儿发育过程中神经胶质祖细胞的分化、增殖或迁移不当引起的。60% 的 TSC 与两个抑癌基因(TSC1 和 TSC2)的自发突变有关。TSC1 和 TSC2 参与哺乳动物的雷帕霉素靶蛋白(mammalian target of rapamycin, mTOR)信号通路

的调节。mTOR 信号通路是调控细胞生长、增殖和生存的一条关键通路,其中 mTOR 是重要的靶点。TSC1 和 TSC2 编码的蛋白产物,通常形成二聚体,抑制 mTOR 的激活。但 TSC1 或 TSC2 发生基因突变时,mTOR 的激活会导致细胞过度生长、异常分化、蛋白翻译增加以及肿瘤的形成。TSC2 突变的发生率是 TSC1 突变的四倍左右,TSC2 突变比 TSC1 突变产生更严重的表型且病情更严重,主要表现在同类病灶数量的增加和更为严重的智力障碍。

最新的 TSC 诊断标准于 2012 年修订,纳入 11 项主要特征和 6 项次要特征,并加入了基因诊断。但实际工作中,基因检测价格昂贵,TSC 的诊断主要靠临床诊断标准:①明确诊断,指具有 2 个主要特征或 1 个主要特征加上≥2 个次要特征;②可能诊断,指 1 个主要特征或≥2 个次要特征。本文病例同时存在面部血管纤维瘤、前额斑块、背部鲨鱼样皮疹、皮质结节、脑白质移行束、室管膜下结节、SEGA,均为 TSC 的主要特征,符合 TSC 的临床诊断。

本文病例因颅内肿瘤导致颅内压增高症状就诊,术后病理证实为 SEGA。SEGA 是一种良性、生长缓慢的罕见中枢神经系统肿瘤(WHO 分级 I 级),约占颅内肿瘤的 0.16%,主要发生在侧脑室壁和室间孔,是 TSC 的主要诊断标准之一。TSC 病人 SEGA 的发生率约为 24%,通常在 20 岁以前发病。虽然 SEGA 在组织学上是良性的,但其好发部位特殊,可导致阻塞性脑积水,是儿童期 TSC 发病率和死亡率居高不下的主要原因。

SEGA 常伴随 TSC 发生,孤立性 SEGA 少见。SEGA 通常生长缓慢,出现临床症状平均年龄为 9.7 岁,以颅内压增高症状、癫痫、脑积水症状多见,常以头痛为首发症状。SEGA 诊断标准为:邻近室间孔,肿瘤直径>0.5 cm,持续性生长, MRI 增强扫描呈明显强化。SEGA 确诊依赖病理检查。

手术切除一直是有症状的 SEGA 的标准治疗方法。经典的 SEGA 手术入路有两种:经胼胝体入路和经额叶皮质入路。经胼胝体入路可降低癫痫发作的风险,更加方便地打通双侧脑脊液循环,主要并发症是暂时性记忆缺失。经额叶皮质入路更直接,可能更适合于脑积水的 SEGA,较为方便地行透明隔造瘘,但术后易导致癫痫发作。

2012 年的修订 TSC 诊疗指南共识对治疗建议最重要的改变是推荐 mTOR 抑制剂的使用。mTOR 抑制剂依维莫司于 2010 年被美国食品和药物管理局批准用于治疗不能通过手术治疗的 TSC 相关性 SEGA。与手术不同,mTOR 抑制剂治疗可能导致 TSC 其他病变的消退,如肾脏血管平滑肌脂肪瘤、面部血管纤维瘤和肺淋巴管平滑肌瘤。但是 mTOR 抑制剂可能需长期使用,停用 mTOR 抑制剂后肿瘤会复发。对于有生长但无症状的 SEGA,手术切除和 mTOR 抑制剂都是潜在的治疗方法。SEGA 对放疗不敏感。TSC 相关性 SEGA 的预后良好,完全切除后几乎不会复发,如肿瘤部分切除,应密切随访。

(2020-04-09 收稿,2020-05-13 修回)