

. 个案报告 .

神经皮肤黑变病并颅内黑色素瘤 1 例

张晓杰 于 谦 刘 岩 张舒婉 常海春 李 涛 辛国强

【关键词】 颅内黑色素瘤;神经皮肤黑变病;显微手术
【文章编号】 1009-153X(2019)03-0191-01 【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

男,16 岁。因发现全身多发褐色至黑色斑块 1 年、间断性恶心呕吐伴癫痫发作半年于 2017 年 6 月 8 日首次入住我院。脑电图示多发癫痫样放电波。颅脑 MRI 检查显示,脑实质表面软脑膜弥漫性增厚、强化(图 1A)。MRV 示静脉窦血液回流欠佳(图 1B、1C)。给予降颅内压、抗癫痫、营养神经、抗病毒等药物治疗。近半年内,上述症状反复发作 6 次,腰椎穿刺术取脑脊液病理学检查见黑色素瘤细胞及蛛网膜上皮细胞;脑脊液常规检查示白细胞(脑脊液)50×10⁶/L;脑脊液生化检查示脑脊液乳酸脱氢酶 63.31 U/L,微量蛋白 3357.98 mg/L。考虑为“颅内黑色素瘤”。2017 年 12 月 25 日出现双眼视物不清,症状进行性加重;半个月后,双眼完全失明。颅脑 MRI 示软脑膜弥漫性增厚并强化,较前进展,脑积水(图 1D~F)。2018 年 1 月 11 日行脑室-腹腔分流术,术中发现硬膜黑变。取硬脑膜、小部分脑组织病理活检查:(脑)脑组织轻度水肿,间质充血(硬脑膜)纤维结缔组织中查见少许增生的黑色素细胞;免疫组化示细胞角蛋白光谱(-);抗黑色素瘤抗体(+);Ki-67(5%:+);Melan-A(-);S-100 蛋白(+)。术后视力无改善。2018 年 2 月 10 日意识变差、吞咽困难、饮水呛咳。颅脑 CT 示双侧硬膜下积液(图 1G)。急诊行硬膜下钻孔引流术。术后复查颅脑 CT 示硬膜下积液改善明显(图 1H)。住院期间病情进行性加重,最终因呼吸、循环功能衰竭死亡。

2 讨 论

神经皮肤黑变病是一种罕见的非家族遗传性神经皮肤综合征的一种,无明显性别差异,无家族史,具有散在发病等特点。其基本特征为先天性巨大或多发性皮肤色素痣伴中枢系统黑色素细胞增生。诊断标准为:大片或多发的异常先天性色素痣;皮肤色素痣无恶变征象;除神经系统外,其他器官无原发性恶性黑色素瘤。由于黑素为顺磁性物质,MRI 检查对黑素较为敏感,表现为短 T₁、短 T₂ 信号。神经皮肤黑变病脑脊液检查可以见脑脊液压力增高,蛋白含量增加,胞质内含

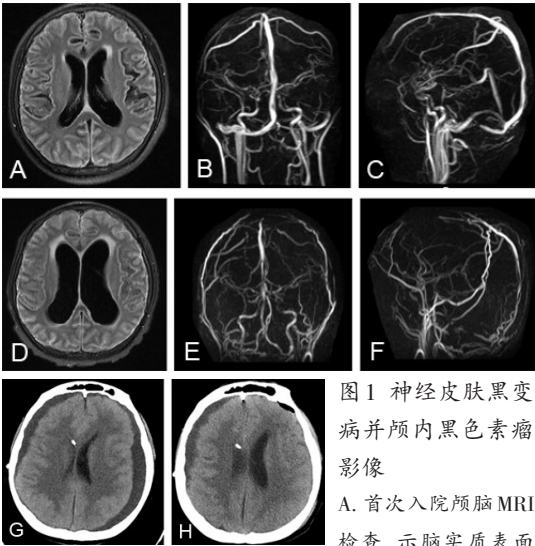


图 1 神经皮肤黑变病并颅内黑色素瘤影像

A. 首次入院颅脑 MRI 检查,示脑实质表面软脑膜弥漫性增厚并强化,可符合炎性改变 MRI 表现;B、C. 首次入院 MRV 检查示左侧乙状窦、横窦、颈内动脉显影欠佳,窦汇处显影欠佳,下矢状窦未见显影;D. 距首次入院半年 MRI 复查示软脑膜弥漫性增厚并强化,较前进展,脑室系统扩张,考虑脑积水,脑室周围局部间质性脑水肿;E、F. 距首次入院半年 MRV 复查示左侧乙状窦、横窦、颈内静脉、右侧乙状窦、直窦、窦汇未见明确显影,右侧横窦、双侧大脑内静脉、大脑大静脉、上矢状窦纤细;G. 距首次入院 8 个月 CT 检查示脑室-腹腔分流术后改变,双侧硬膜下积液,其中以左侧显著;H. 硬膜下钻孔引流术后颅脑 CT,示脑室-腹腔分流术后改变,左侧硬膜下积液消失

有黑素颗粒;脑膜病理活检主要表现为增生的黑色素细胞。
神经皮肤黑变病好发于儿童及青年,皮损表现为位于背部中轴的巨型黑色素细胞痣,伴有卫星灶,主要分布在头部、肩部及四肢等,上覆毛发。中枢神经系统病变可表现为颅内压增高、癫痫样发作、神经症状等。目前,神经皮肤黑变病无有效的治疗方法,预后差,转变为恶性黑色素瘤的概率在 6%~60%。一般在 1~2 岁前发病者,预后差,大约 50% 的患儿在 1 岁以内死于脑膜、脑脊髓的黑素细胞浸润,个别病例可存活至 20 岁以上。本文病例为 16 岁青年,半年前出现神经系统症状,短期内病情进行性加重,最终因脑膜黑素细胞浸润,导致呼吸、循环功能衰竭而死亡。
(2018-04-05 收稿,2018-06-18 修回)

doi:10.13798/j.issn.1009-153X.2019.03.023
作者单位:261061 山东潍坊,阳光融和医院脑科中心(张晓杰、于谦、刘 岩、常海春、李 涛、辛国强),影像中心(张舒婉)
通讯作者:辛国强,E-mail:1107845970@qq.com