

. 个案报告 .

Lhermitte-Duclos 病 1 例

岳 勇 刘光平 刘恒健 卢冬林 金 澎

【关键词】 Lhermitte—Duclos 病; Cowden 综合征; 显微手术  
【文章编号】 1009-153X(2021)04-0313-01 【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

39 岁女性, 临床表现为恶心、呕吐、眩晕, 体格检查未见小脑阳性体征。CT 检查发现右侧小脑直径约 2.5 cm 低密度影, 边界欠清, 内可见点状钙化高密度影(图 1A)。MRI 检查发现右侧小脑半球内见长 T<sub>1</sub>、长 T<sub>2</sub> 信号影, 增强扫描未见强化(图 1B~D)。甲状腺、乳腺、妇科彩色超声多普勒筛查未见异常。术前考虑 Lhermitte-Duclos 病(Lhermitte-Duclos disease, LDD)。采取枕下后正中入路手术切除肿瘤, 术中见脑压稍高, 肿瘤直径约 3 cm, 位于皮层下, 灰白色, 质软, 部分与脑组织有界限, 肿瘤上界可见大量供血血管, 此处血供丰富, 与周围组织界限不清。术后病理诊断 LDD(WHO 分级 I 级)。术后 3 个月复查头部 MRI 显示肿瘤完全切除(图 1E), 随访半年, 未见肿瘤复发。

2 讨论

LDD 是起源于小脑皮层罕见的、良性的、生长缓慢的错构瘤, 属于 WHO 分级 I 级, 预后良好。好发年龄为 30~40 岁, 可发生在小脑半球和小脑蚓部, 主要表现为颅内压升高、梗阻性脑积水、脑干受压、小脑受累等症状, 不典型的症状有蛛网膜下腔出血、直立性低血压、位置性眼球震颤等。

Cowden 综合征又称为多发性错构瘤综合征, 是一种罕见的家族性常染色体显性遗传多系统疾病, 由 PTEN 基因突变导致, 主要引起面部皮肤丘疹、乳腺癌、甲状腺癌、肠息肉等病变。LDD 也是常染色体显性遗传, 几乎都有 PTEN 基因突变。目前, LDD 被认为是 Cowden 综合征的颅内表现, 儿童 LDD 与 Cowden 综合征的关系暂不清楚, 基本认为是独立起病。Cowden 综合征增加恶性肿瘤和良性病变发生风险, NCCN 指南建议成人 LDD 行 PTEN 基因检测, 排除 PTEN 错构瘤肿瘤综合征(PTEN hamartoma tumor syndrome, PHTS), 并且长期随访, 对可能发生的各种恶性肿瘤早期筛查, 根据遗传特性对病人的直系亲属进行全面的检查也是必要的。

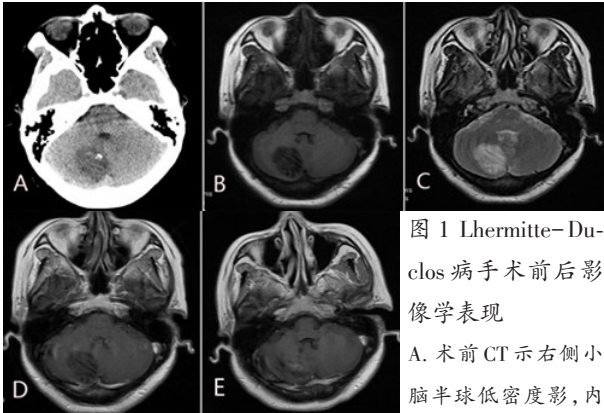


图 1 Lhermitte-Duclos 病手术前后影像学表现

A. 术前 CT 示右侧小脑半球低密度影, 内见钙化高密度影; B. 术前 MRI T<sub>1</sub>WI 呈低信号; C. 术前 MRI T<sub>2</sub>WI 呈高信号, 典型的“虎纹征”; D. 术前 MRI 增强未见强化; E. 术后 3 个月复查 MRI 示肿瘤全切除

LDD 虽然罕见, 但具有典型的影像学特点, 术前比较容易做出初步诊断。CT 表现为低密度或等密度影, 部分病例可见高密度钙化影。MRI 病变侧小脑半球可有异常增大, T<sub>1</sub> 表现为低信号, T<sub>2</sub> 表现为高信号, 高信号中可见沿小脑皮层走形的等信号条纹, 这种特征性的“虎纹征”具有诊断意义, 增强扫描通常不强化或者轻度强化。伽马刀治疗后病人 MRI 增强扫描可呈现出明显强化, 这是因为射线破坏血脑屏障, 肿瘤血供增加, 术后病理也发现肿瘤内和瘤周有增生血管。部分病例术前 MRI 表现出典型的“虎纹征”, 术后病理证实为髓母细胞瘤和蛛网膜血管畸形, 可见虽然本病具有独特征象, 但单独的 MRI 检查并不足以确诊 LDD, 可能会造成误诊, 特别是对于单发的 LDD。此外, MRS 检查是有益的, 表现为 LAC 增加, NAA 减少, 而 Cho/Cr 比值低。

对有症状的 LDD, 手术是有效的治疗手段, 能迅速改善症状。肿瘤和正常脑组织的边界不清, 肿瘤全切除率并不高, 残留肿瘤偶有复发, 过分追求肿瘤全切除并不可取。首先, 广泛切除可导致严重神经功能障碍, 如小脑缄默症等; 其次, 即使肿瘤不能全切除, 残余肿瘤一般较稳定, 能获得长期的良好的生活质量。对于无症状的 LDD 的治疗, 存在争议, 必须慎重选择。许多病人未经手术切除, 长期随访发现肿瘤进展缓慢。雷帕霉素可用于 LDD 或其他 PTEN 突变疾病的治疗, 机制可能是雷帕霉素阻止颗粒细胞肥大和异常迁移。

(2019-04-03 收稿, 2019-05-10 修回)

doi:10.13798/j.issn.1009-153X.2021.04.031  
作者单位: 266000 山东青岛, 青岛大学附属医院神经外科(岳 勇、刘恒健、卢冬林、金 澎); 621000 四川, 绵阳市中心医院神经外科(岳 勇); 276599 山东, 莒县人民医院神经外科(刘光平)  
通讯作者: 金 澎, E-mail: kjinpeng@163.com