

腹膜后神经纤维瘤病误诊 1 例

Misdiagnosed retroperitoneal neurofibromatosis: report of one case

司广亮¹,段仰灿²,张忠路²,张文雯¹

(1. 济宁医学院临床医学院,山东 济宁 272013;2. 济宁医学院附属医院超声科,山东 济宁 272029)

SI Guang-liang¹, DUAN Yang-can², ZHANG Zhong-lu², ZHANG Wen-wen¹

(1. Clinical Medical College, Jining Medical University, Jining Shandong 272013, China;

2. Department of Ultrasound, Affiliated Hospital of Jining Medical University, Jining Shandong 272029, China)

[关键词] 神经纤维瘤病;腹膜后肿瘤;体层摄影术,X 线计算机;超声检查

[中图分类号] R730.262;R735.4;R814.42;R445.1 [文献标识码] B [文章编号] 1008-1062(2024)10-0755-03

DOI:10.12117/jccmi.2024.10.019

病例 男,11岁,小便时下腹部疼痛,因腹痛加重、次数频繁来诊。查体:一般情况良好,发育较同龄人偏矮小,营养中等,意识清醒,自主体位,查体合作。全身皮肤可见散在咖啡斑;头部左侧乳突上方及左侧额部可及2处硬性结节,较大者约1.0 cm×1.0 cm,压痛;右前臂、双侧腹股沟区、右下肢可扪及多个肿大淋巴结,较大者约2.0 cm×1.5 cm,压痛;另颈部、腋窝可触及肿大淋巴结,较大者约0.8 cm×0.5 cm,无压痛。腹软,未及包块,下腹部压痛,无反跳痛。肛门指检:骶前可触及多个肿大淋巴结,较大者约0.6 cm×0.5 cm,触痛,位置固定。

超声检查见多个实性低回声结节及团块,局部融合成团(图1),较大者位于腹主动脉旁,大小约4.3 cm×1.3 cm×2.3 cm,

界清,回声不均,可及血流信号(图2)。超声考虑异常肿大淋巴结。

CT检查提示双侧骶神经增粗并略低密度肿块形成(图3),腹膜后、肠系膜根部、盆腔、双侧腰大肌-髂腰肌旁、腹股沟区、臀部肌间隙多发低密度影(图4)。考虑肿瘤性病变,神经源性肿瘤可能,建议完善全身检查;肝右后叶上段低密度结节,建议结合增强扫描;脾大;阑尾略增粗、阑尾粪石形成。门诊查体后以“腹痛(待查)淋巴结肿大(神经源性肿瘤?)神经纤维瘤病?”收入院。

术中取出灰白色肿物,切面灰白质韧,略透明,表面附包膜。免疫组化:S-100(+),SOX-10(+),CD34(+),Desmin(-),Ki-67(+,<3%),光镜所意见见图5。病理诊断符合神经纤维瘤病。

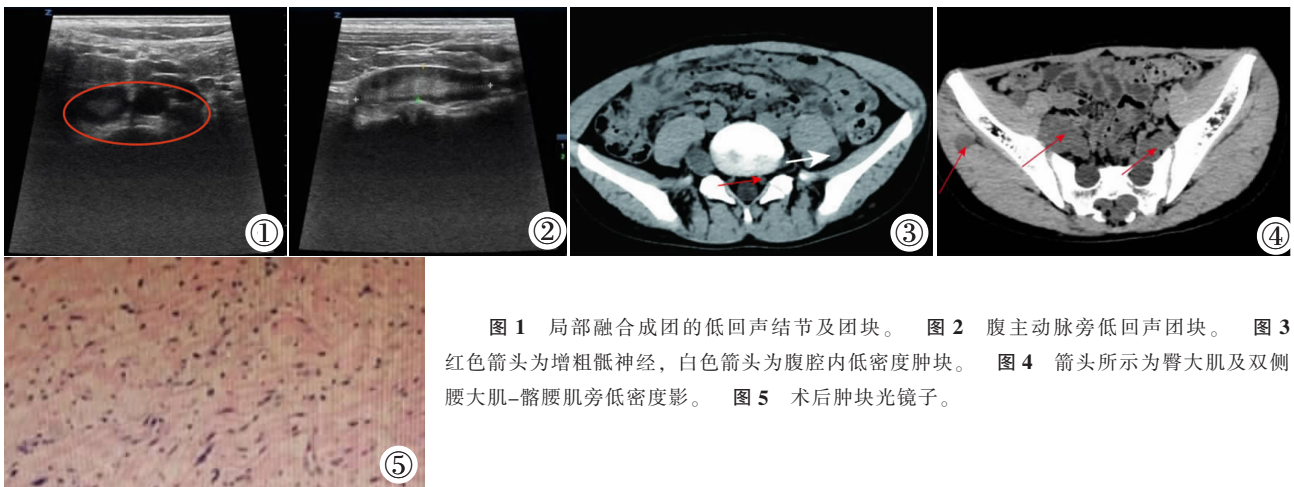


图1 局部融合成团的低回声结节及团块。图2 腹主动脉旁低回声团块。图3 红色箭头为增粗骶神经,白色箭头为腹腔内低密度肿块。图4 箭头所示为臀大肌及双侧腰大肌-髂腰肌旁低密度影。图5 术后肿块光镜下。

讨论 神经纤维瘤病为源于神经脊细胞分化异常而导致的多系统损害的常染色体显性遗传病,单发的病变又被称为神经纤维瘤,是一种先天性发育不良疾病,常累及神经、肌肉、骨骼、内脏及皮肤等多个部位,发病率约为0.000 29%~0.000 33%^[1]。半数的神经纤维瘤患者存在家族史,半数变异造成。患者父亲自诉面部、腹壁及右下肢有结节,全身散在

咖啡斑,曾行腹壁肿块切除术,但病理结果不详。患者神经纤维瘤病或可源自常染色体显性遗传。

1987年美国国立卫生研究所根据该病的临床表现、细胞生物学和分子生物学特点将其分为两种类型:Ⅰ型神经纤维瘤病,即 Von Recklinghausen 病和Ⅱ型神经纤维瘤病,即双侧前庭神经纤维瘤病^[2]。

[收稿日期] 2024-01-11;[修回日期] 2024-03-10

[作者简介] 司广亮(1998-),男,山东济宁人,硕士研究生。E-mail:2718563187@qq.com

[通信作者] 段仰灿,济宁医学院附属医院超声科,272029。E-mail:15853733198@163.com

[基金项目] 济宁市重点研发计划项目(项目编号:2023YXNS225);山东省中医药科技发展计划项目(项目编号:2019-0478);济宁市重点研发计划项目(项目编号:2019SMNS004)。

I 型神经纤维瘤病患者约 33.3% 病例发生在 13 岁之前, 病变主要累及皮肤、眼、消化系统、骨骼及神经等多个器官^[3]。患者的临床表现多种多样, I 型神经纤维瘤病最常见表现是患者散在分布的神经纤维瘤, 其他常见特征性表现包括腋窝和腹股沟区的雀斑样褐色斑、牛奶咖啡斑、Lisch 结节等^[4]。大部分患者出生时即可见到牛奶咖啡斑, 开始数量少, 随后数量逐渐增多, 在摩擦部位可出现颜色较深雀斑样褐色斑。II 型神经纤维瘤病临床罕见, 以双侧前庭神经鞘瘤为特征性表现, 绝大部分患者可以观察到伴随症状, 常见的伴随症状主要包括颅内神经鞘瘤、颅内脑膜瘤、脊柱肿瘤以及周围神经病变等^[5]。II 型神经纤维瘤病患者症状多为听力下降、耳鸣、共济失调等前庭神经鞘瘤相关症状, 但儿童 II 型神经纤维瘤患者常无明显典型表现, 可表现为极易疏漏的皮肤症状与眼部症状等^[6]。

我国尚未对神经纤维瘤病做出统一诊断共识, 主要依据 1987 年美国卫生研究院所发表的专家共识^[7], 诊断标准如下: ①6 个或 6 个以上牛奶咖啡斑, 直径(青春期前) >5 mm, (青春期后) >15 mm; ②2 个或 2 个以上的神经纤维瘤; ③腋下或腹股沟雀斑样色素沉着; ④视神经胶质瘤; ⑤2 个或 2 个以上虹膜结节(Lisch 结节); ⑥骨损害, 如长骨骨皮质变薄、似关节形成等; 至少符合上述标准 2 条即可诊断 I 型神经纤维瘤病。但由于儿童患者表现不典型, 以上标准对儿童的诊断有限。2021 年国际神经纤维瘤病诊断标准共识组提出修正意见, 着重加入了基因诊断标准^[8]。2023 年我国罕见病联盟撰写并发表《I 型神经纤维瘤病多学科诊治指南(2023 版)》^[9], 在基因筛查中给出了明确推荐, 建议对 7 岁以下儿童及症状不典型者进行基因检测以明确诊断。

神经纤维瘤病病理组织学分为结节型、丛状型及弥漫型。根据各项检查及病理, 结节型神经纤维瘤表现为圆形或类圆形的实性结节, 与周围组织轻度粘连, 无明显包膜, 解剖结构呈灰白色, 质地坚韧^[10]; 丛状神经纤维瘤根据病理以及生长方式分为浅表型、组织置换型、侵袭型三种类型^[11], 典型病理改变为沿神经主干分布的多发梭形增生结节并在局部膨大形成包块, 同时蔓延至分支, 最终累及整个神经网^[12]; 弥漫性神经纤维瘤病理表现为充满灰白色瘤组织, 与周围组织界限不清, 沿结缔组织间隔生长于脂肪细胞间, 切开可见肿物真皮和浅筋膜之间增厚变硬^[13]。

结节型神经纤维瘤 3 种类型中最为常见, 超声表现为卵圆形, 边界清晰光滑, 内部回声为低回声, 有后方回声增强, 内部血流信号较丰富等特点, 并无特征性, 如不伴有典型的临床症状, 超声很难将其与其它软组织肿物相鉴别。丛状型神经纤维瘤病超声表现为结节间有增粗的神经相连, 结节呈串珠样蜂窝状表现, 部分结节间可见粗细不均、走行欠规则的线状稍高回声, CDFI 显示病变区血流信号较丰富^[14]。弥漫型神经纤维瘤病在 I 型神经纤维瘤病中比较少见, 超声表现为高低回声间杂有序的“羽毛状”排列或欠规则的“鱼鳞状”排列, 血流信号丰富, 动脉血流多为阻力指数小于 0.7 的低阻频谱, 周围皮下脂肪层增厚^[15]。

本例误诊为淋巴结分析主要原因: ①神经纤维瘤多发于外周神经主干、皮下或浅肌群, 易于发现, 该神经纤维瘤位于腹膜后, 位置深探头观察受限, 无典型特征且不伴有临床

症状时, 易误诊为血栓、肌纤维瘤、血管瘤或者肿大淋巴结。②腹膜后的包块多见于肿大淋巴结, 肿大淋巴结表现为圆形或椭圆形, 内部回声以低回声多见。该病例的超声表现中心回声偏高与淋巴结髓质结构相似。③病例不存在典型的“鼠尾征”, 忽视了肿瘤可能来源于神经。④超声检查过程中未发现患者存在典型的牛奶咖啡斑体征。

神经纤维瘤病尤其需要与神经鞘瘤鉴别, 二者均为神经源性肿瘤。超声对外周神经源性肿瘤检出率及诊断准确性有限, 对其分类诊断有一定的难度。神经鞘瘤是最常见外周神经源性肿瘤, 多为单发, 病理学检查镜下瘤细胞分为细胞紧密排列的 Antoni A 型结构和细胞排列疏松而凌乱的 Antoni B 型结构, 其外部或下部有神经干穿过, 生长态势为偏心性, 有包膜。神经鞘瘤超声表现为边界清晰、圆形或卵圆形的低回声实性肿块, 可伴后方回声增强, 血流信号丰富, 伴囊性变或坏死时内部可见液性无回声区^[17], 两端与神经相连呈偏心性生长; 肿块周围可见完整的高回声带包绕; 此外有研究对超声下神经鞘瘤的靶征进行了定义, 结合 MRI 进行对照分析, 发现两者对靶征的检出率具有一致性, 提示靶征同样可作为超声诊断神经鞘瘤的特征之一, 可高度提示神经鞘瘤^[18]。但神经纤维瘤质地坚硬, 大多数不存在囊性变; 两端与神经相连, 可见神经穿过纤维瘤中心^[19]; 没有完整的高回声包膜包绕; 神经纤维瘤内的梭形细胞和胶原纤维为均匀分布, 缺乏形成靶征的组织病理学基础。此外二者的鉴别应该结合临床表现, 神经鞘瘤多数没有疼痛, 当肿块增大压迫周围组织与神经才出现相应的症状^[20], 而神经纤维瘤可出现明显的疼痛, 严重者肢体肌力减退, 存在典型的牛奶咖啡斑体征。

腹膜后的神经纤维瘤少见, 易误诊为血栓、腹膜后血肿、腹膜后肿瘤或者肿大淋巴结等。血栓常出现在腹膜后静脉内, 如下腔静脉综合征等疾病会使下腔静脉部分或完全性阻塞, 下腔静脉血液回流因之障碍而出现血栓, 不易与神经纤维瘤区分, 根据肿物的来源以及 CDFI 不难鉴别; 腹膜后腔隙内的血肿与神经纤维瘤易于混淆, 血肿的声像图与其存在时间有很大关系, 再结合患者是否具有外伤史, 不难与神经纤维瘤鉴别; 腹膜后间隙内肿瘤易被误诊, 位置深, 组织来源广泛, 超声表现多种多样缺乏特异性难以鉴别, 必要时可超声引导下穿刺活检辅助诊断; 部分肿大淋巴结也可表现为伴行血管与神经分布, 极易误诊为神经纤维瘤, 但淋巴结无高回声包膜, 沿血管神经分布但不与神经相连, 于淋巴门处可检测到分支状血流信号, 结合病史及其他影像学检查寻找原发灶有助于鉴别; 根据神经纤维瘤生长特点, 两端走行的神经呈“鼠尾征”是神经源性肿瘤的重要征象, 当肿瘤发生于大的神经干时, 此特点容易被发现, 但当其发生于小的皮神经时, 此特点则很难被发现。

本例腹膜后神经纤维瘤罕见, 表现不典型易误诊, 直至术后取出组织做病理后才确诊为神经纤维瘤病。超声检查作为周围神经病变首选的检查方法, 当遇到腹膜后包块时, 应仔细观察包块的组织来源; 当发现肿物长轴与血管神经平行走行时, 应警惕神经源性肿瘤的可能, 此时应多角度扫查, 尽可能显示正常的神经结构, 确定肿块与神经的关系; 结合病史或皮肤“牛奶咖啡斑”和肿块两端鼠尾状改变对于疾病诊断具有重要帮助。医生应充分利用多种影像学检查协助神经

纤维瘤诊断,为患者提供最佳的个体化治疗方案,达到最好的治疗效果。

【参考文献】

- [1]章建林,江华. 神经纤维瘤病的研究进展[J]. 中国实用美容整形外科杂志,2005,16(4):240-242.
- [2]Ferner RE, O'Doherty MJ. Neurofibroma and schwannoma[J]. Curr Opin Neurol, 2002, 15(6): 679-684.
- [3]张婧,孙喆,魏巍,等. I 型神经纤维瘤病合并胃肠道外间质瘤 1 例[J]. 中国临床医学影像杂志,2020,31(10):750-751.
- [4]齐清华,王俊魁,吴志彬,等. 超声在 I 型神经纤维瘤病中的诊断价值[J]. 中国医学影像学杂志,2023,31(3):276-278.
- [5]Asthagiri AR, Parry DM, Butman JA, et al. Neurofibromatosis type 2[J]. Lancet, 2009, 373(9679): 1974-1986.
- [6]周洛文,舒凯,雷霆. 新发 2 型神经纤维瘤病 1 例及文献分析[J]. 国际神经病学神经外科学杂志,2020,47(6):614-617.
- [7][No authors listed]. Neurofibromatosis [J]. Lancet, 1987, 1(8534): 663-664.
- [8]庞静玲,吴涛,刘宇坤,等. 神经纤维瘤病合并恶性淋巴瘤一例并文献复习[J]. 中国医师杂志,2017,19(3):464-465.
- [9]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.
- [10]杨满红,王平,夏迪,等. 《I 型神经纤维瘤病多学科诊治指南(2023 版)》解读[J]. 疑难病杂志,2023,22(11):1121-1125.
- [11]陈娟,魏锐利,徐红霞. 眼眶孤立性神经纤维瘤的临床病理研究[J]. 中国医药导报,2011,8(30):100-102.
- [12]朱玉春,王建良,吴志娟,等. 侵袭型丛状神经纤维瘤病 1 例[J]. 中国临床医学影像杂志,2012,23(6):451-452.
- [13]任杰,赵丽荣,李红瑜,等. 不典型丛状型神经纤维瘤病一例[J]. 中华全科医师杂志,2014,13(4):328.
- [14]陈涛. I 型神经纤维瘤病周围神经病变的超声诊断[J]. 中华医学超声杂志(电子版),2012,9(10):858-860.
- [15]李娜娜,刘芳欣,任永凤. 超声诊断腮腺区面神经丛状神经纤维瘤一例[J]. 内蒙古医学杂志,2021,53(9):封3,封2.
- [16]王超峰,许进,秦石成. 超声诊断弥漫型神经纤维瘤病[J]. 中国医学影像技术,2012,28(9):1765-1766.
- [17]褚丹,曾书娥. 口底神经鞘瘤超声误诊 1 例[J]. 中国超声医学杂志,2023,39(2):204.
- [18]杨帆,陈贤翔,吴灼金,等. 周围神经鞘瘤的超声特征分析[J]. 中华超声影像学杂志,2015,24(2):151-154.
- [19]张又红. 体表孤立性神经鞘瘤与神经纤维瘤的超声诊断和鉴别诊断[J]. 中国实用神经疾病杂志,2016,19(1):11-12.
- [20]关莹,张建辉,沈少荣,等. 高频超声对外周神经鞘瘤的诊断价值分析[J]. 中国现代医学杂志,2012,22(35):88-90.

肛门鳞状细胞癌经直肠双平面多模态超声表现 1 例

Anal squamous cell carcinoma with transrectal biplane multimodal ultrasound manifestations: report of one case

余慧珍,凌文武

(四川大学华西医学院超声科,四川 成都 610041)

YU Hui-zhen, LING Wen-wu

(Department of Medical Ultrasound, West China Hospital of Sichuan University, Chengdu 610041, China)

【关键词】 癌,鳞状细胞;肛门肿瘤;超声检查;磁共振成像

【中图分类号】 R730.261;R735.38;R445.1;R445.2 【文献标识码】 B 【文章编号】 1008-1062(2024)10-0757-02

DOI:10.12117/jccmi.2024.10.020

病例 女,66岁,因便血、肛门不适2月余入院。肛门视诊:肛缘1点位可见2cm×2cm肿物,肛门指检:肛缘扪及质硬肿块,无明显压痛,指套无血染,肛镜检查:肿物表面溃烂出血。实验室检查:细胞角蛋白19片段2.45 ng/mL,HIV-YP+TRUST 阴性,余无特殊。经直肠双平面超声检查可见:截石位1点钟肛管旁探及大小约5.7cm×2.4cm×4.0cm低回声团,边界不清,形态不规则,内部回声不均,与肛管内、外括约肌分

界不清(图1a),CDFI显示病灶周边见丰富的血流信号(图1b);弹性成像是:肿块较硬,评分5分(图2);经右侧肘正中静脉团注超声造影剂(声诺维)2.5mL后0.9%生理盐水5mL快速冲管可见:造影剂注入早期,病灶呈不均匀高增强,病灶内部见不规则的无增强区(图3)。另于肛周探及多个淋巴结,淋巴门结构不清;综上超声提示肛周恶性肿瘤可能性大。直肠MRI检查示肛管左侧区见团块影,T₁WI呈等信号,T₂WI呈

【收稿日期】 2024-01-15;【修回日期】 2024-02-01

【作者简介】 余慧珍(1987-),女,四川成都人,主治医师。E-mail:410666099@qq.com

【通信作者】 凌文武,四川大学华西医学院超声科,610041。E-mail:lingwenwubing@163.com