

- [2]童培,刘艳. 婴儿神经轴索营养不良 1 例临床和基因变异分析[J]. 临床儿科杂志,2021,39(4):301-303.
- [3]宫为大,陶钢,赵甜甜,等. 一例婴儿神经轴索营养不良的诊疗与基因检测分析[J]. 遗传,2023,45(7):617-623.
- [4]赵飞,肖江喜. 幼儿神经轴索营养不良 MRI 诊断[J]. 中国临床医学影像杂志,2015,26(4):229-231.
- [5]高志杰,姜玉武,吴晔,等. 婴儿神经轴索营养不良临床与分子遗传学研究[J]. 中国实用儿科杂志,2008,23(5):371-373.
- [6]张平平,高志杰,王静敏,等. 中国婴儿神经轴索营养不良患儿临床随访及分子遗传学研究 [J]. 实用儿科临床杂志,2012,27(9):692-696.
- [7]王金玲,吴蔚,陈雪峰,等. PLA2G6 基因纯合突变至婴儿神经轴索营养不良一例[J]. 中华医学遗传学杂志,2016,33(1):64-67.
- [8]朱柳杰,胡恕香,黄种钦,等. PLA2G6 基因纯合变异致典型神经轴索营养不良 1 例[J]. 中国神经精神疾病杂志,2022,48(12):741-745.
- [9]林志宏,杨建,郑建中. 大脑铁沉积型神经退行性病变 1 型 1 例及文献回顾[J]. 长治医学院学报,2022,36(6):453-456.
- [10]崔丽莉,程刚. PET/CT 对帕金森病早期诊断价值的研究[J]. 中国临床医学影像杂志,2018,29(6):435-438.
- [11]Mehta S, Takkar A, Singh D, et al. Unusual Presentation of PLA2G6-Related Neurodegeneration with Retinal Vasculitis[J]. Mov Disord Clin Pract, 2022, 9(1): 113-117.
- [12]Vithayathil J, Adang L, Alves C, et al. Widening the MRI Findings of PLA2G6-Associated Neurodegeneration [J]. Neuro-pediatrics, 2021, 52(6): 509-510.
- [13]Chen YJ, Chen YC, Dong HL, et al. Novel PLA2G6 mutations and clinical heterogeneity in Chinese cases with phospholipase A2-associated neurodegeneration [J]. Parkinsonism Relat Disord, 2018, 49(4): 88-94.

原发性延髓生殖细胞瘤 1 例

Primary medulla oblongata germinoma: report of one case

朱桂雯¹, 杨静波¹, 余松蓝², 陈森林¹, 李腾海¹

(1. 十堰市中医医院医学影像科, 湖北 十堰 442012; 2. 十堰市太和医院医学影像中心, 湖北 十堰 442000)

ZHU Gui-wen¹, YANG Jing-bo¹, YU Song-lan², CHEN Sen-lin¹, LI Teng-hai¹

(1. Department of Medical Imaging, Traditional Chinese Hospital, Shiyan Hubei 442012, China;

2. Department of Medical Imaging Center, Taihe Hospital, Shiyan Hubei 442000, China)

【关键词】 延髓; 生殖细胞瘤; 体层摄影术; X 线计算机; 磁共振成像

【中图分类号】 R739.41; R814.42; R445.2

【文献标识码】 B

【文章编号】 1008-1062(2024)10-0750-02

DOI:10.12117/jccmi.2024.10.016

病例 女, 15 岁, 因右侧肢体麻木无力伴吞咽困难 2 月余就诊。2 月余前无明显诱因出现右侧肢体麻木无力, 持物及行走均困难, 伴声嘶、饮水呛咳、吞咽困难、排便困难, 伸舌偏曲, 症状逐渐加重。查体: 咽反射减弱, 伸舌左偏, 右侧耸肩无力, 颈软, 左侧肌力 5 级, 右侧肌力 4 级, 生理反射存在, 病理反射未引出。实验室检查: 白细胞介素-6 8.66 pg/mL(0~6.6), 余未见明显异常。

CT 检查: 延髓稍高密度结节, 边界不清(图 1)。MRI 检查: 延髓背侧结节 T₁WI 呈低信号(图 2)、T₂WI 呈稍高信号(图 3, 4), T₂WI 压脂呈等信号, 病灶边界较清, 大小约 1.7 cm×1.5 cm×2.1 cm, 右侧小脑后下动脉进入结节内, 部分病灶突入枕大池, DWI 呈稍高信号(图 5), ADC 值约 1.013×10⁻⁶ mm²/s, 增强扫描病灶明显不均匀强化(图 6, 7), 初步诊断: 延髓背侧结节, 胶质瘤? 外院行枕下后入路延髓肿瘤切除术, 术中见肿瘤起源于延髓内部, 色暗红, 质地较软, 血供丰富, 与正常脑

干边界欠清, 软脑膜及蛛网膜完整, 表面有脑干引流静脉爬行。免疫组化结果: 瘤细胞 CK(P)(部分弱+), CD30(-), CD3(-), CD20(-), D2-40(+), EMA(-), Ki-67(60%+), OCT4(+), S-100(部分弱+), SOX10(-), SALL4(+), PLAP(+), Vimentin(部分+), GFAP(-), Syn(-), NF(散在+), NeuN(-), SOX2(-), CD117(+), H3K27me3(-), Olig-2(-)。病理诊断: 延髓生殖细胞瘤(图 8)。

讨论 原发性颅内生殖细胞瘤源于原始生殖细胞, 约占所有原发颅内肿瘤的 0.5%^[1], 颅内生殖细胞瘤最常见于松果体和鞍上区, 较少发生于基底节和丘脑, 而发生于延髓的生殖细胞瘤极为罕见^[2], 国内外少数病例报道^[3-5], 国内有 1 例为颅内多部位生殖细胞瘤, 其中包括延髓^[6]。生殖细胞瘤的临床表现和性别占比因发病部位不同而不同; 松果体区男性多见, 主要症状为头痛、脑积水、颅高压和帕里诺综合征; 鞍上区女性多见, 为多饮、多尿、青春期延迟或早熟、下丘脑-垂体

【收稿日期】 2024-01-15; **【修回日期】** 2024-03-13

【作者简介】 朱桂雯(1995-), 女, 青海西宁人, 住院医师。E-mail: zgw18372618151@163.com

【通信作者】 李腾海, 十堰市中医医院医学影像科, 442012。E-mail: 532537758@qq.com

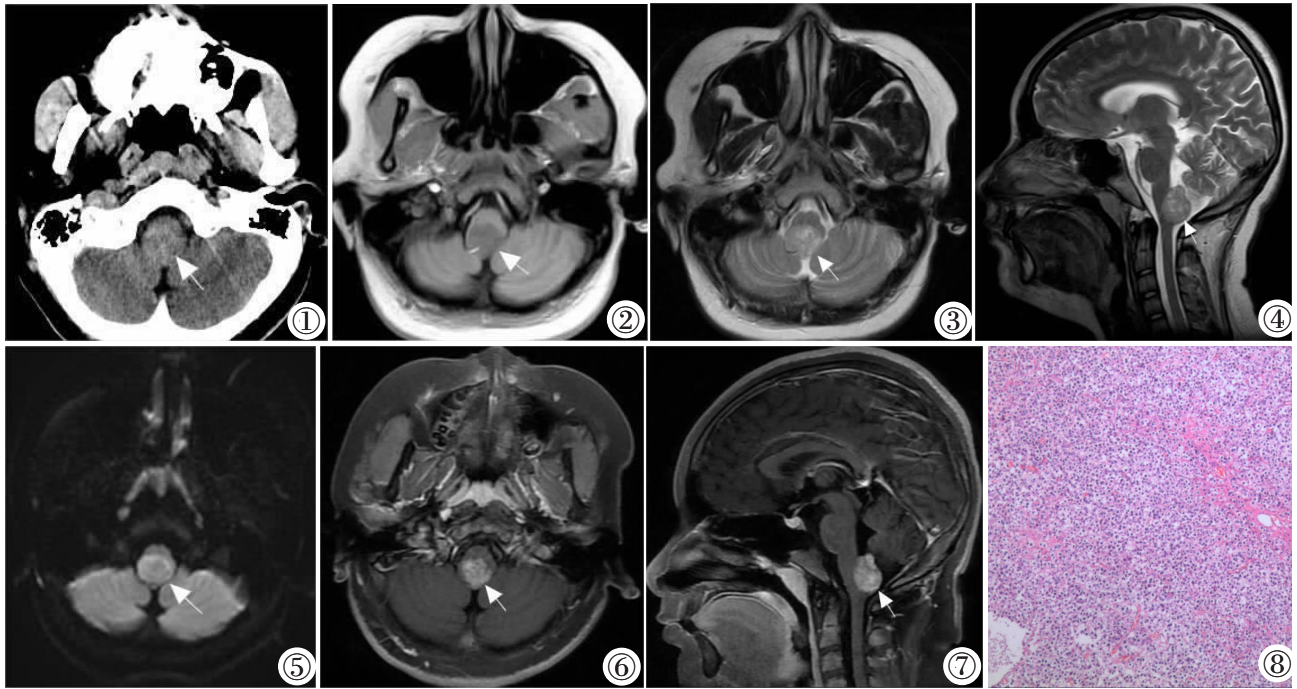


图 1 CT 平扫延髓稍高密度影(白箭),边界不清。图 2 平扫 T₁WI 轴位像:结节低信号,右侧小脑后下动脉进入结节内(白箭)。图 3 平扫 T₂WI 轴位像:病灶稍高信号(白箭)。图 4 平扫 T₂WI 矢状位:延髓背侧结节突入枕大池(白箭)。图 5 弥散成像:结节稍高信号(白箭)。图 6,7 增强 T₁WI 轴位及矢状位:结节明显强化(白箭)。图 8 术后病理:延髓生殖细胞瘤(HE)。

腺功能不全^[6];基底节和丘脑男性多见,早期症状为瘫痪,嗅觉、运动障碍^[7];延髓女性多见,可能与女性比男性更晚闭合前神经孔有关^[8],表现为吞咽困难、声音嘶哑、呃逆等神经功能降低为主的症状。脑脊液 β -HCG ≥ 5 IU/L、血液和组织中的 β -HCG 对诊断生殖细胞瘤具有较高的敏感性和特异性^[9],可作为术前筛选指标,研究表明脑脊液胎盘碱性磷酸酶 CSF-PLAP 对术前诊断和复发检测提供可靠生化指标^[10],本例术前未诊断生殖细胞瘤,未行相关检查。

原发性延髓生殖细胞瘤影像表现与颅内其他部位生殖细胞瘤无明显特异性,本例 CT 表现为稍高密度影, MRI 为 T₁WI 低信号、T₂WI 稍高信号影, T₂WI 压脂呈等信号, DWI 呈稍高信号,增强扫描明显不均匀强化,与既往文献陈述大致相同^[3-4,11]。因延髓生殖细胞瘤影像表现无特异性,且发病部位罕见,术前准确诊断困难,本例术前误诊为胶质瘤。

原发性延髓生殖细胞瘤需与外生型胶质瘤、室管膜瘤、四脑室脉络丛乳头状瘤等鉴别。外生型胶质瘤多为低级别星形细胞瘤, CT 为低密度, MRI 为 T₁WI 低信号、T₂WI 高信号,增强无或轻度强化。室管膜瘤:多见于第四脑室,常伴有脑积水,小儿和青少年肿瘤内易发生大的囊变和钙化, MRI 为等或 T₁WI 低信号、T₂WI 高信号,增强明显强化。四脑室脉络丛乳头状瘤:好发于成年人,易合并脑积水,瘤体多呈“分叶状”或“菜花状”, CT 为等或稍高密度,可伴钙化, MRI 为 T₁WI 等或稍低信号, T₂WI 高信号,内见囊状更高信号区, T₂WI 压脂高信号,因肿瘤血管丰富,增强可见明显强化,瘤体内见颗粒状低强化区。

综上所述,原发性延髓生殖细胞瘤罕见,其临床症状、影像特征缺乏特异性,术前诊断困难,在临床工作中遇到脑干肿瘤时要考虑到该病的可能性。脑脊液和血清中的肿瘤标志物为诊断生殖细胞瘤提供重要价值。本病发病部位特殊,手术治疗困难较大,生殖细胞瘤对放疗敏感,放化疗联合治疗可

改善患者的预后。

[参考文献]

- [1]Thakkar JP, Chew L, Villano JL. Primary CNS germ cell tumors: current epidemiology and update on treatment [J]. *Med Oncol*, 2013, 30(2): 496.
- [2]Hashimoto M, Hatasa M, Shinoda S, et al. Medulla oblongata germinoma in association with Klinefelter syndrome[J]. *Surg Neurol*, 1992, 37(5): 384-387.
- [3]郝淑煜,李德志,陈思源,等. 原发延髓生殖细胞瘤二例报告及文献复习[J]. *中华神经外科杂志*, 2009, 25(10): 874-876.
- [4]张巍. 原发性延髓生殖细胞瘤 1 例临床分析并文献复习[D]. 太原:山西医科大学, 2018.
- [5]范丹峰,姚生,戚晓昆,等. 颅内生殖细胞瘤 1 例报告[J]. *北京医学*, 2014, 36(5): 413-414.
- [6]Arnaout MM, Gerges MM, Cummock MD, et al. Endonasal Surgery for Suprasellar Germ Cell Tumors: Two Cases and Review of the Literature[J]. *Acta Neurochir (Wien)*, 2019, 161(8): 1699-1704.
- [7]Hao S, Liu B, Tang J, et al. Germinoma of basal ganglia in female: case report and review of the literature [J]. *Childs Nerv Syst*, 2009, 25: 613-617.
- [8]Sano K. Pathogenesis of intracranial germ cell tumors reconsidered[J]. *J Neurosurg*, 1999, 90(2): 258-264.
- [9]刘娟,卢朝辉. β -HCG 在颅内生殖细胞瘤临床-病理诊断中的价值[J]. *诊断病理学杂志*, 2018, 25(6): 420-424.
- [10]Okamoto M, Yamaguchi S, Ishi Y, et al. Diagnostic Capability of Cerebrospinal Fluid-Placental Alkaline Phosphatase Value in Intracranial Germ Cell Tumor[J]. *Oncology*, 2021, 99(1): 23-31.
- [11]Shuto T, Ohtake M, Matsunaga S, et al. Primary medulla oblongata germinoma in a male patient [J]. *J Clin Neurosci*, 2012, 19(5): 769-771.