

后纵隔非典型畸胎样/横纹肌样瘤术前误诊为肺隔离症 1 例*

肖 翠 王芙蓉^① 王 成** 袁 帅^② 孙移明 李 璇 杨建宝 刘炎斌 安海鸣

(兰州大学第二医院胸外科 兰州大学第二临床医学院, 兰州 730030)

文献标识: D 文章编号: 1009-6604(2021)08-0766-03

doi: 10.3969/j.issn.1009-6604.2021.08.020

中枢神经系统非典型畸胎样/横纹肌样瘤(atypical teratoid/rhabdoid tumor, AT/RT)是一种较为罕见的恶性肿瘤^[1],术前影像学诊断困难,易误诊。2020年4月我院收治一例后纵隔 AT/RT,术前误诊为肺隔离症,报道如下。

1 临床资料

患者男,16岁,因“颈部疼痛5个月,双上肢麻木2个月”于2020年4月22日入我院神经外科。入院前5个月,患者无明显诱因出现间断性颈部疼痛,2个月前出现双上肢麻木,以手指为甚。既往史无特殊。入院查体:双侧肢体肌力V级,四肢未见肌肉萎缩及震颤,双上肢浅感觉减弱,余查体无异常。颈椎MRI:延髓~C₂椎体水平脊髓背侧见条片样T1WI等信号、T2WI稍长信号影,压脂呈稍高信号,部分突出脊髓生长,增强扫描呈明显强化,范围1.1 cm×2.0 cm×5.5 cm(图1A)。胸椎MRI:T₆、T₈、T₁₀椎体水平椎管内多发结节状异常信号影,T₁₀水平脊髓稍肿胀,T2WI信号增高;T₅~T₇椎体左旁可见一较大软组织肿块影,大小约4.0 cm×6.8 cm,呈稍长T2WI信号,并向T_{6/7}左侧椎间孔延伸,致左侧椎间孔狭窄(图1B)。胸部CT(图1C):左肺下叶后基底段见不规则形软组织密度影,边界清,范围约7.0 cm×4.9 cm×4.1 cm,平扫及增强后CT值分别为38 HU、46 HU、53 HU,病灶内见胸主动脉小分支供血,气管及主支气管通畅,提示左肺下叶病变,考

虑肺隔离症。

因延髓~C₂椎体水平脊髓背侧病变性质不明且存在症状,神经外科需先行手术治疗,肺部占位性病变经胸外科医师会诊后认为可暂不处理。完善相关术前检查,排除手术禁忌,5月2日在全麻下行“脊髓髓内病损切除术、C₁~C₂脊髓内肿瘤切除术”。术中肉眼可见硬膜下延髓~C₂背侧一灰红色鱼肉样肿瘤组织,显微镜下见瘤体血供丰富,形态不规则,无完整包膜,与脊髓界限不清,瘤体基底位于C₁~C₂脊髓髓内,对相邻脊髓造成挤压,导致脊髓移位。分块切除肿瘤,达镜下近全切。术后病理检查(图2):(颈段脊髓)根据HE形态结合免疫组化染色(INI-1缺失),考虑非典型畸胎样/横纹肌样瘤(AT/RT,WHO IV级)。免疫组化染色:瘤细胞示S-100(-),胶质纤维酸性蛋白(GFAP)(-),上皮膜抗原(EMA)(+),波形蛋白(Vimentin)(+),INI-1(-),广谱细胞角蛋白(CKp)(-),CD34(部分+),Bcl-2(-),h-caldesmon(-),Desmin(部分+),TLE1(+),STAT6(-),孕激素受体(PR)(-),Olig-2(-),突触素(Syn)(部分+),神经元特异性烯醇化酶(NSE)(-),CD99(+),HMB45(-),CD30(-),Ki67阳性细胞数40%。

术后1个月复查胸部增强CT:左肺下叶后基底段见不规则形软组织密度影,边界清,范围8.1 cm×4.9 cm×5.1 cm,平扫及增强后CT值分别为48 HU、63 HU、64 HU,考虑肺隔离症,病变较前范围

* 基金项目:兰州市科技计划项目(2018-4-58);兰州大学第二医院“萃英科技创新”计划(CY2020-MS11)

** 通讯作者, E-mail: wangchengxw123@sina.com

① 病理科

② 神经外科

增大。由神经外科转入胸外科,6月23日在全麻下行“胸腔镜下纵隔病损切除术”。术中探查见左侧胸膜腔部分膜状粘连,分离粘连见左侧后纵隔 10 cm × 6 cm × 4 cm 肿物,质韧,包膜完整,内呈鱼肉状。将肿物完整切除。术后病检(图3):(纵隔)横纹肌样小圆细胞恶性肿瘤,结合病史、免疫组化(INI-1 缺失)及影像学检查,考虑发生在脊髓的中枢神经系统胚胎性肿瘤:非典型畸胎样/横纹肌样瘤(AT/RT,WHO IV级)浸润/转移,肿瘤大小 8 cm × 6 cm × 2.5 cm,伴坏死,肿瘤侵及胸膜,肺实质未见肿瘤侵及。免疫组化染色:瘤细胞示 CKp(-), Vimentin(+), CD99(+), Desmin(-/+), INI-1

(-), NKX2.2(-), S-100(-), 肌调节蛋白(Myod1)(-), 肌浆蛋白(myogenin)(-), 间变性淋巴瘤激酶(ALK)(-), CD30(-), 肾母细胞瘤(WT-1)(-), Syn(-), CD56(-), 嗜铬素 A(CgA)(-), FLI-1(-), ERG(-), CD3(-), CD20(-), SALL4(-), CD117(-), Ki67 阳性细胞数 30%。术后于我院肿瘤内科行 VDC/IE 方案(VDC:长春瑞滨 40 mg d1 + 多柔比星脂质体 60 mg d1 + 环磷酰胺 2 g d1; IE:依托泊苷 180 mg d1 ~ 5 + 异环丙酰胺 3 g d1 ~ 5) 8 个疗程化疗。随访至 2021 年 2 月,化疗结束后 1 个月,病情平稳,复查 MRI 及 CT 未见复发(图4)。

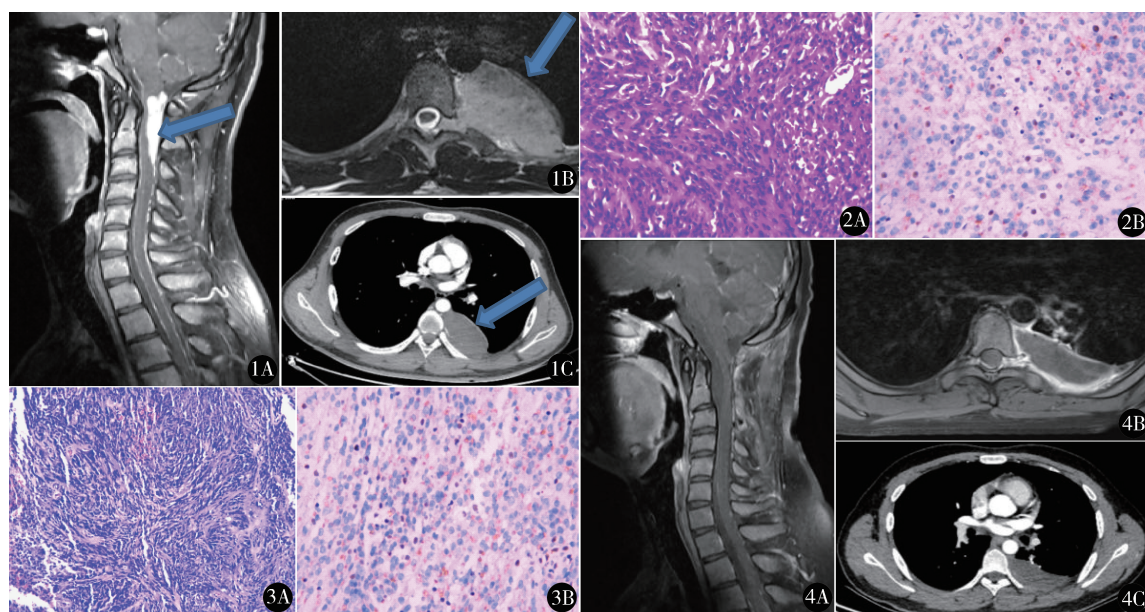


图1 术前影像学资料:A.颈椎MRI增强扫描脊柱矢状位,延髓~C₂椎体水平脊髓背侧病变,增强后明显强化;B.胸椎MRI T2WI横断位,胸椎体左旁病变向T_{6/7}左侧椎间孔延伸,致左侧椎间孔狭窄;C.胸部CT动脉期,胸椎体左旁病变内见胸主动脉小分支供血 图2 延髓~C₂椎体水平脊髓背侧病变病理学资料:A.HE染色显示横纹肌样肿瘤结构(×400);B.免疫组化显示INI-1(-)(×400) 图3 后纵隔病变病理学资料:A.HE染色显示横纹肌样肿瘤结构(×200);B.免疫组化显示INI-1(-)(×400) 图4 化疗8个疗程后1个月复查影像学资料:A.颈椎MRI脊柱矢状位未见复发;B.胸椎MRI横断位未见复发;C.胸部CT未见复发

2 讨论

AT/RT是一种中枢神经系统罕见的、极具侵袭力的恶性肿瘤,好发于3岁及以下儿童^[1]。Biggs等^[2]1987年首先将之报道为中枢神经系统原发性横纹肌样瘤;此类肿瘤含有横纹肌样细胞,还含有原始神经外胚层、肿瘤性间质、上皮组织,类似于畸胎瘤,但其缺乏生殖细胞及恶性畸胎瘤相关的组织分化特点,故在1996年Rorke等将其正式命名为

AT/RT^[3];2007年WHO中枢神经系统肿瘤分类将AT/RT归为胚胎性肿瘤,WHO IV级^[1]。AT/RT的发生部位各异,在整个中枢神经系统,多发于幕上,发生于脊柱最罕见(1%~7%)^[4]。该肿瘤在临床表现上无特异性,取决于肿瘤的部位、大小等因素。影像学上,AT/RT也无明显特异性^[5,6]。CT上AT/RT通常表现为高密度病变;MRI T1WI上可表现为低信号或等信号,T2WI上可能表现为低信号到高信号;MRI增强扫描后可强化。AT/RT主要依据病

理组织学及免疫组化诊断,横纹肌样细胞是诊断该疾病的主要依据,免疫组化 INI-1 缺失为其特异性指标^[6,7]。

AT/RT 病例罕见,在临床表现和影像学上均缺乏特异性,易造成术前误诊。本例肿瘤发生于颈椎及胸椎,呈多灶性,临床无特异症状。回顾文献,国内外鲜有 AT/RT 发生于脊髓且呈多灶性的文献报道。颈椎病变经术后病检及免疫组化证实为 AT/RT,而胸椎处病变凸向后纵隔生长,术前影像科及胸外科医师均误诊为肺隔离症,经术后病理证实,后纵隔胸椎旁病变仍为 AT/RT。目前,脊髓 AT/RT 的最佳治疗方法是对肿瘤根治性手术切除,然后行放、化疗^[4,8]。本例积极行根治性手术切除和化疗,目前化疗结束 1 个月,未见肿瘤复发。

肺隔离症是一种较少见的肺先天性畸形^[9],其特征是无功能肺组织与正常肺组织相隔离,并与正常支气管不相通,而血供由主动脉异常分支供应。肺隔离症临床表现缺乏特异性,通过肺部增强 CT、DSA 或 CTA 等检查,发现来源于体循环的异常供血动脉,是确诊的金标准^[10,11]。肺隔离症一经确诊,应积极手术治疗^[12,13]。本例 AT/RT 术前误诊为肺隔离症的原因在于:①后纵隔 AT/RT 临床少见,没有充分的认识及经验;②肺部增强 CT 提示左肺下叶后基底段见不规则形软组织密度影,病灶内见胸主动脉小分支供血,气管及主支气管通畅,符合肺隔离症特点;③未将病变行三维重建,以明确其血供来源。肺部增强 CT 提示异常供血动脉,是诊断肺隔离症的特异性征象,以此作为判断标准,易致影像科医师及胸外科医师误诊。

综上,AT/RT 为罕见疾病,发生于后纵隔的病变更为罕见,术前易造成误诊。因此,对于此类复杂病例,术前应行至少包括病理科、放射科及涉及相关系统专科医师参与的多学科讨论,结合患者临床表现、既往病史及影像学进行综合分析,明确诊断方向,提高术前诊断率,为临床抉择提供准确全面的信息。

参考文献

- 1 Louis DN, Ohgaki H, Wiestler OD, et al. The 2007 WHO classification of tumours of the central nervous system. *Acta Neuropathol*, 2007, 114(2): 97 – 109.
- 2 Biggs PJ, Garen PD, Powers JM, et al. Malignant rhabdoid tumor of the central nervous system. *Hum Pathol*, 1987, 18(4): 332 – 337.
- 3 Rorke LB, Packer RJ, Biegel JA. Central nervous system atypical teratoid/rhabdoid tumors of infancy and childhood: definition of an entity. *J Neurosurg*, 1996, 85(1): 56 – 65.
- 4 Richardson EA, Ho B, Huang A. Atypical teratoid rhabdoid tumour: from tumours to therapies. *J Korean Neurosurg Soc*, 2018, 61(3): 302 – 311.
- 5 Warmuth-Metz M, Bison B, Dannemann-Stern E, et al. CT and MR imaging in atypical teratoid/rhabdoid tumors of the central nervous system. *Neuroradiology*, 2008, 50(5): 447 – 452.
- 6 岳振营, 董艳光, 胡营营, 等. 中枢神经系统非典型畸胎样/横纹肌样瘤 6 例临床病理分析. *诊断病理学杂志*, 2016, 23(9): 655 – 658.
- 7 Haberler C, Laggner U, Slave I, et al. Immunohistochemical analysis of INI1 protein in malignant pediatric CNS tumors: lack of INI1 in atypical teratoid/rhabdoid tumors and in a fraction of primitive neuroectodermal tumors without rhabdoid phenotype. *Am J Surg Pathol*, 2006, 30(11): 1462 – 1468.
- 8 Babgi M, Samkari A, Al-Mehdar A, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumor of the spinal cord in a child: case report and comprehensive review of the literature. *Pediatr Neurosurg*, 2018, 53(4): 254 – 262.
- 9 徐晓辉, 曹少博, 黄 诚, 等. 胸腔镜手术治疗肺隔离症: 附 16 例报告. *中国微创外科杂志*, 2017, 17(9): 814 – 817.
- 10 Walker CM, Wu CC, Gilman MD, et al. The imaging spectrum of bronchopulmonary sequestration. *Curr Probl Diagn Radiol*, 2014, 43(3): 100 – 114.
- 11 Yu H, Li HM, Liu SY, et al. Diagnosis of arterial sequestration using multidetector CT angiography. *Eur J Radiol*, 2010, 76(2): 274 – 278.
- 12 Alsumrain M, Ryu JH. Pulmonary sequestration in adults: a retrospective review of resected and unresected cases. *Bmc Pulm Med*, 2018, 18(6): 9 – 16.
- 13 祁海杰, 汪 力, 皮名安. 单中心连续性胸腔镜治疗小儿肺隔离症 30 例经验. *中国微创外科杂志*, 2020, 20(2): 121 – 124.

(收稿日期: 2021 – 03 – 23)

(修回日期: 2021 – 07 – 09)

(责任编辑: 王惠群)