

• 病例报告 •

儿童横纹肌样脑膜瘤 1 例报告

蔡春泉¹ 张庆江¹ 王春祥² 马 骁¹ 孙 宁¹

儿童脑膜瘤是一种相对常见的颅内肿瘤,1999 年 WHO 分类标准中新增了一种少见亚型,即横纹肌样脑膜瘤,并确定其来源于蛛网膜上皮细胞。我院于 2005 年 2 月收治儿童横纹肌样脑膜瘤 1 例,现结合文献将其临床及病理特点报告如下。

患儿,女,2 岁。因头痛 2 个月,逐渐加重伴右手抽动 1 周入院。体查:神志清楚,反应尚好,双瞳孔等大等圆,对光反应灵敏,前囟已闭,颈软。双侧肢体肌力正常,双侧巴氏征阴性,布氏征阴性。头颅 CT 检查提示左额占位性病变,考虑为:①胶质瘤;②海绵状血管瘤(图 1,2)。脑血管造影未见异常。临床诊

断为胶质瘤行手术切除。术中见左额顶部硬膜张力较高,探查左额顶部见一较大肿瘤,呈淡粉色,约 2 cm × 2.5 cm × 2 cm 大小,质软,边界清,血运丰富。切除肿瘤组织送病理学检查,肉眼为淡粉色组织,镜下见肿瘤细胞体积中等偏大,胞浆丰富,嗜酸性,内有淡染包涵体样结构,核中等偏大,多偏于一侧,椭圆形或挤压成月牙形,部分见明显核仁,核分裂相易见,肿瘤细胞弥漫成片,松散排列,伴小巢团结构形成。病理诊断为横纹肌样脑膜瘤(按 WHO 标准为 II ~ III 级)(图 4)。术后复查 CT,肿瘤切除完整(图 3),未行放疗、化疗。随访 2 年,患儿生存至今,生长发育良好,无肿瘤复发或转移。

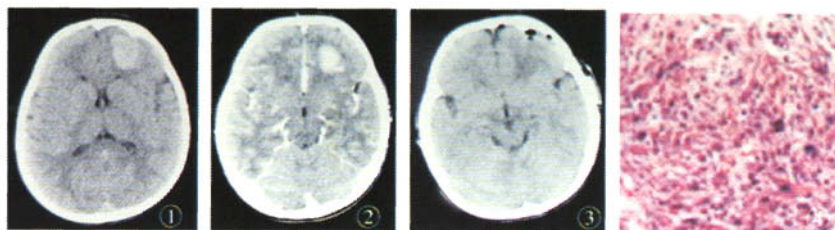


图 1 CT 平扫见左额叶一高密度占位影,约 2 cm × 2.5 cm × 2 cm; 图 2 增强 CT 片见肿瘤明显均匀强化; 图 3 术后 2 d 复查 CT 见肿瘤影消失; 图 4 病理学检查见横纹肌样瘤细胞大小不一,胞浆丰富,嗜酸性,核中等偏大,多偏于一侧,部分核仁明显,肿瘤细胞弥漫成片松散排列伴小巢团结构形成(HE × 200)

讨论 恶性横纹肌样瘤由 Beckwith 和 Palmer 在 1978 年首次提出^[1]。他们描述了发生于儿童肾脏中虽具有横纹肌母细胞特征,但又没有横纹肌分化的一类肿瘤,细胞形态通常表现为圆形或椭圆形,核偏于一侧,具有明显的由盘绕的中间丝组成的胞浆团块。此后,在肾外许多部位都有类似图像肿瘤发生的报道,如胃、肠、肝、骨盆等。1991 年 Kepes 等^[2]首次指出,在脑膜瘤中发现具有横纹肌样特征的细胞,并于 1998 年首次报道了 4 例具有横纹肌样特征的脑膜瘤。同年 12 月, Perry 等^[3]首次明确提出了横纹肌样脑膜瘤这一概念,并将横纹肌样脑膜瘤定义为具有横纹肌样细胞的脑膜瘤,病理学上表现为排列疏松的上皮样细胞,具有偏于一侧的囊状核,显著的核仁和嗜伊红的核旁胞浆包涵体,因此,免疫表型上横纹肌样脑膜瘤同时表达 VIM 及 EMA,但肌组织的标记如 DESM 等为阴性,电镜下可观察到脑膜上皮细胞的特点,并强调其较高的侵袭性。1999 年 WHO 神经系统肿瘤分类中确定,横纹肌样脑膜瘤来源于蛛网膜上皮细胞。因其有较高的侵袭性,所以与乳头状脑膜瘤、间变性细胞脑膜瘤相似^[4],属恶

性脑膜瘤(WHO 分级为 III 级)。有文献报道^[5],横纹肌样脑膜瘤的平均发病年龄为 45.6 岁(12 ~ 73 岁),以 19 岁以上多发,无明显性别差异,肿瘤部位以矢状窦旁居多,其次是后颅窝和大脑凸面。本例横纹肌样脑膜瘤位于左额叶,从年龄、临床表现和影像学资料上诊断横纹肌样脑膜瘤非常困难,易误诊为胶质瘤。该病发展迅速,病程短,常表现出浸润硬脑膜和破坏颅底骨质、颅神经及容易复发等恶性生物学行为。诊断时需病理学检查并结合免疫组化染色,放疗、化疗效果欠佳。文献报道^[6]15 例具有横纹肌样特征的脑膜瘤中(包括 6 例脑膜瘤术后复发才表现出明显的横纹肌样形态患者),有 87% 的患者至少复发 1 次,首次手术至死亡的中位时间是 5.8 年,病理检查首次发现有横纹肌样细胞特征的患者的中位生存时间为 3.1 年。

参 考 文 献

- 1 Beckwith JB, Palmer NF. Histopathology and prognosis of Wilms' tumor: result from the first national Wilms' tumor study[J]. Cancer, 1978, 41: 1937~1948.

(下转第 80 页)

• 病例报告 •

睾丸女性化综合征一家系3例报道

朱江祥 胥小球

我院于2003年~2006年收治睾丸女性化综合征患者一家系3例,现报告如下。

病例一、社会性别女,5岁,以双侧腹股沟可复性包块就诊。体查:生长发育尚可,左右腹股沟处分别扪及大小约1.2 cm × 0.8 cm及1.2 cm × 0.9 cm的包块,表面光滑,活动度好;幼女形外阴,阴道口小,直径约0.4 cm;阴道为盲端,长约2 cm。染色体核型为46,XY。B超检查提示子宫及卵巢缺如。激素测定提示垂体泌乳素3.82 ng/mL(正常参考值3.34~26.72 ng/L),促卵泡成熟激素5.02 mIU/mL(正常参考值3.85~8.78 U/L),黄体生成素2.82 mIU/mL(正常参考值2.12~10.89 U/L),雌二醇28 pg/mL(正常参考值25~110 pg/L),孕酮0.88 ng/mL(正常参考值为0.31~1.52 ng/L),睾酮0.17 ng/mL(正常参考值0.10~0.90 ng/L)。行双侧疝囊高位结扎术,术中见双侧腹股沟肿块为睾丸,诊断为睾丸女性化综合征,暂未切除睾丸,待青春后再行性腺切除术。

病例二、社会性别女,20岁,病例一母亲的胞妹,以无月经初潮就诊。体查:身高166 cm,体重52 kg,发育正常,有喉结,体毛较粗,腋毛稀少,乳房发育尚可,乳头稍小,乳晕色淡;妇科检查见阴蒂增大,大小阴唇发育良好,阴毛呈菱形分布,阴道为盲端,长约4 cm。染色体核型为46,XY。B超检查提示子宫卵巢缺如,左侧腹股沟区3 cm × 1.5 cm回声团块,右侧腹股沟管内2.6 cm × 1.2 cm回声团块。激素测定:垂体泌乳素22.09 ng/mL,促卵泡成熟激素19.54 U/L,黄体生成素18.38 U/L,雌二醇61 pg/mL,孕酮1.78 ng/L,睾酮1.96 ng/L。行左右腹股沟包块摘除术。病理检查提示均为睾丸组织。

病例三、社会性别女,30岁,病例一母亲胞姐,已婚,性生活满意。身高164 cm,体重55 kg,发育正常,营养中等,无喉结,乳房发育好,腋毛稀少,左右腹股沟区可扪及边界清楚的包块。妇科检查:阴蒂稍增大,大小阴唇发育尚好,阴毛呈菱形分布,阴道为一盲端,长约6 cm。染色体核型为46,XY。B超检查提示子宫卵巢缺如,右侧腹股沟管内见2.5 cm × 1.8 cm回声团块,左大阴唇上方近腹股沟处见2.4 cm × 1.6 cm回声团块。激素测定:垂体泌乳素13.34 ng/mL,促卵泡成

熟激素20.12 mIU/mL,黄体生成素15.32 mIU/mL,雌二醇36 pg/mL,孕酮1.44 ng/mL,睾酮0.21 ng/mL。行双侧腹股沟包块摘除术。病理检查提示均为睾丸组织。

讨论 男性假两性畸形睾丸女性化综合征(TFS)又名雄激素不敏感综合征,属X连锁隐性遗传病。常通过女性携带者遗传给后代,通常后代女性50%为携带者,后代男性50%患病。本病发生率为1/20 000~1/64 000男婴,或相当于全部性分化障碍的5%,国内新生儿发病率为1/12 000。

TFS患者染色体核型为46,XY,性腺为睾丸,是由于雄激素受体(AR)基因缺陷导致AR结构与功能异常,不能介导雄激素对靶细胞的作用,X染色体上的Tfm基因决定了雄激素不敏感,胚胎生殖结节不能分化成男性生殖器官,故呈女性表型^[1]。临床表现为具有不同程度女性外生殖器,有睾丸,阴道短小,为盲端,青春期阴毛及腋毛缺乏。常以原发性闭经、腹股沟包块等就诊。确诊有赖于病史、体格检查、染色体检查、激素水平检测及性腺活检。

治疗上应首选睾丸切除术,关于性腺切除的时机目前尚存在争议。有学者认为应早期手术切除睾丸^[2],也有学者认为待青春期女性第二性征发育后(20岁以后)再行睾丸切除术^[3]。近年来有研究表明,睾丸在青春前期极少发生恶变^[4],笔者主张于青春后期进行,因此,本组病例一暂未行睾丸切除术。

睾丸切除术后应予激素终生替代治疗,以维持第二性征。由于TFS社会性别多为女性,阴道成形或再造手术较易进行,且功能较好,故手术以维持女性为宜^[5]。

参 考 文 献

- 1 王菊祥,两性畸形16例的临床分析[J].中国优生与遗传杂志,2000,8:98-104.
- 2 王国正,张东升,张恒涛,等.家族性男性假两性畸形-女性化综合征[J].中华泌尿外科杂志,1983,4:113-114.
- 3 刘为安,邹世民,叶向权,等.男性假两性畸形-女性化综合征[J].中华外科杂志,1992,30:165-166.
- 4 陆良生,阮双岁,毕允力,等.雄激素完全不敏感综合征1例诊治报告[J].临床小儿外科杂志,2006,5(6):475.
- 5 何向群,张丽娟,赵屹.不完全型雄激素不敏感综合征的临床分析[J].现代妇产科进展,2005,14(2):161.

作者单位:湖南省汨罗市妇幼保健院(414400),E-mail: zhujianxiang002@sina.com。


(上接第79页)

- 2 Arie P,Bernd W,Scheithauer,et al.Stafford "Rhaboid"meningioma an aggressive variant[J].Am J Surg Pathol,1998,22(12):1482~

1490.

- 3 马跃辉,王丽君,詹仁雅,等.横纹肌样脑膜瘤的临床与病理分析[J].中华神经外科杂志,2003,19(6):470.

儿童横纹肌样脑膜瘤1例报告

作者：[蔡春泉](#)，[张庆江](#)，[王春祥](#)，[马骁](#)，[孙宁](#)
作者单位：[蔡春泉, 张庆江, 马骁, 孙宁 \(天津市儿童医院外科, 300074\)](#)，[王春祥 \(天津市儿童医院影像科, 300074\)](#)
刊名：[临床小儿外科杂志](#) 
英文刊名：[JOURNAL OF CLINICAL PEDIATRIC SURGERY](#)
年，卷(期)：2007，6(4)
被引用次数：1次

参考文献(3条)

- 1.[Beckwith JB;Palmer NF](#) [Histopathology and prognosis of Wilm's tumor:result from the first national Wilm's tumor study](#) 1978
- 2.[马跃辉;王丽君;詹仁雅](#) [横纹肌样脑膜瘤的临床与病理分析](#)[期刊论文]-[中华神经外科杂志](#) 2003(06)
- 3.[Arie P;Bernd W;Scheithquer Stafford](#) ["Rhaboid"meningioma an aggressive variant](#) 1998(12)

引证文献(1条)

- 1.[谭小云](#).[陈德基](#).[谭理连](#).[李志铭](#) [右颞叶横纹肌样脑膜瘤1例](#)[期刊论文]-[实用放射学杂志](#) 2010(12)

本文链接：http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical_lcxewkzz200704036.aspx

授权使用：黔南民族师范学院(gnnzsfxy)，授权号：062234f1-f052-4e94-92fc-9ed401177463

下载时间：2011年4月29日