

## 【诊断·治疗】

## 儿童下丘脑错构瘤的临床及 MRI 表现分析

刘 平

中图分类号:R445.2 文献标识码:B 文章编号:1004-714X(2011)04-0497-02

【摘要】 目的 探讨儿童下丘脑错构瘤的临床特点及 MRI 表现,提高对本病的认识水平。方法 回顾性分析 6 例经手术病理证实的下丘脑错构瘤的临床特点及 MRI 表现。所有病例均行 MRI 平扫及增强扫描。结果 6 例病例临床均表现为性早熟,其中 1 例同时表现为性早熟及痴笑样癫痫并伴有智力低下,5 例在 2 岁前出现症状,1 例在 3 岁后发病。6 例 MRI 均表现为鞍上下丘脑区单发结节,病灶同脑灰质比较 T1WI、T2WI 均为等信号,增强后病灶均未强化。结论 儿童下丘脑错构瘤临床及 MRI 表现典型,依据其典型表现即可作出正确诊断。

【关键词】 错构瘤;下丘脑;性早熟;痴笑样癫痫;磁共振成像

下丘脑错构瘤是儿童脑源性性早熟的最常见病因之一。1934 年国外 Le Marquand 和 Russell<sup>[1]</sup>首次报道 1 例临床上表现为性早熟的下丘脑错构瘤,其后随着影像技术,尤其是 MR 技术的发展,国内外相继出现该病的相关报道,但报道总例数仍较少,且多以个案报道为主<sup>[2]</sup>。笔者分析 6 例经手术病理证实的下丘脑错构瘤的临床特点及 MRI 表现,以期进一步提高对本病的认识水平。

## 1 对象与方法

1.1 对象 收集 2006 年 1 月~2008 年 5 月 6 例经手术病理证实的下丘脑错构瘤 6 例,其中男性 4 例,女性 2 例,就诊时年龄 1.3~5 岁,平均 2.9 岁。

1.2 MRI 检查方法 扫描前常规给患儿按 0.3~0.5ml/kg 体重口服 10% 水合氯醛使患儿镇静。扫描采用美国 GE 公司生产的 Signa EXCITE 3.0T 或 Siemens Sonata 1.5T 超导型核磁共振扫描仪,常规行头颅横轴位 SE 序列 T1WI、T2WI 及鞍区冠状位、矢状位 T1WI 扫描。选用 SE 序列 T1WI:TE 15~19ms,TR 400~500ms;T2WI:TE 90~130ms,TR 3 000~5 000ms。横轴位扫描层厚 5mm,层间距 0.5mm。鞍区矢状位及冠状位扫描层厚 5mm,层间距 0.5mm。成像矩阵 320×224,成像视野(FOV)24cm×18cm,激励次数 2 次。增强扫描使用的对比剂为 Gd-DTPA,按 0.1mmol/kg 体重经肘静脉快速注入。

## 2 结果

2.1 临床表现 6 例患儿中 4 例在 3 岁前出现症状,2 例在 3 岁以后出现症状。主要表现为同性性早熟及痴笑样癫痫。

2.1.1 性早熟(precocious puberty) 6 例患儿中有 5 例表现为同性性早熟。其中男性患儿 3 例,表现为阴茎增大、阴毛生长、喉结增粗、声音粗犷、脸部出现青春痘。女性患儿 2 例,表现为双乳发育、月经来潮。所有患儿身高均高于同龄儿童。5 例患儿均拍摄腕关节 X 光片,均显示骨龄提前。超声检查 3 例男性患儿发现睾丸较同龄幼儿增大,2 例女性患儿发现子宫及卵巢发育。

2.1.2 痴笑样癫痫(gelastie epilepsy) 6 例患儿中只有 1 例

男性患儿以痴笑样癫痫为主要临床表现,且伴有智力低下,表现为无任何诱因的发作性傻笑,4 个月开始出现症状,最初每日可发作不到 10 次,每次持续数秒或数十秒而突然停止,发作时无神志丧失,随年龄增加症状逐渐加重。

2.2 MRI 表现 6 例患儿的 MRI,尤其是矢状位、冠状位 MRI 均清晰显示病灶的位置、大小、形态、信号及与邻近组织的关系(图 1~4),具体表现为:①位置:6 例患儿的 MRI 均表现为鞍上下丘脑区单发结节病灶,病灶同灰结节相连;②大小:病灶最大者为 2.9cm×2.7cm×2.1cm,最小者大小约 0.5cm×0.7cm×0.5cm,4 例病灶直径在 2cm 左右,4 例随访一年病灶大小未见变化;③形态:病灶形态为类圆形、半圆形,边界清楚,边缘欠规整,可见浅分叶。以病灶同灰结节相连处为基底面,病灶基底较宽者 4 例,较窄者 2 例;④信号:周围脑皮质比较,病灶在 T1WI、T2WI 均为等信号且信号均匀,增强后未见强化;⑤病灶与邻近组织的关系:单纯向后突向脚间池者 3 例,单纯向上突向第三脑室底者 2 例,同时突向脚间池及第三脑室 1 例,略偏向一侧生长者 1 例,向后压迫脑桥者 1 例;⑥复查:4 例患儿随访一年病灶均未见变化。

所有 6 例患儿均在术前根据临床及 MRI 表现做出正确诊断。

## 3 讨论

下丘脑错构瘤是一种较为罕见的假性颅内肿瘤<sup>[3]</sup>,病理上又称为“下丘脑神经元错构瘤”<sup>[4]</sup>,属于先天性脑组织发育异常病变,世界卫生组织在 1993 年对中枢神经系统肿瘤的组织分类中,将其分类为“囊肿及肿瘤样病变”<sup>[5]</sup>。

Diebler 等<sup>[6]</sup>学者认为下丘脑错构瘤是一种中线神经管闭合不全综合征,发生于妊娠的第 5~6 周,由正常组织形成异位肿块。病灶由分化良好的不规则分布且形态各异的神经元细胞构成,组织学结构类似于灰结节,其纤维间质内含有正常的星形胶质细胞和神经节细胞。国外有作者<sup>[7]</sup>通过免疫组化方法在错构瘤的神经元中发现有促性腺激素释放激素颗粒,证实了该病变具有神经内分泌功能。病灶起自灰结节,以较宽基底或蒂与原发部位相连,可向后下方生长突入脚间池,向上方生长突入第三脑室底,较大病灶可压迫周围组织。该病变多单独存在,也有部分病例合并有其它畸形,如胼胝体缺如、视隔发育不良、灰质异位、小脑回畸形和大脑半球发育不良等。本组 6

作者单位:山东中医药大学第二附属医院放射科,山东 济南 250001  
作者简介:刘平(1971~),男,山东济南人,主治医师,从事医学影像诊断工作。

注射液、马铃薯片等,其中马铃薯片因简单、方便、效果佳易于得到,被患者广泛应用。

综上所述,在 CT 检查中碘对比剂静脉外渗已不是少见并发症,面对错综复杂的各种风险因素,外渗的预防、识别和治疗正逐步走向成熟,形成一套科学、系统的对比剂静脉外渗管理

办法势在必行。

## 参考文献:

[1] 侯建新,付孟丽,许玉林,等. CT 增强扫描时对比剂外漏的原因分析及预防[J]. 泰山医学院报,2005,26(1).

(收稿日期:2011-04-08)

例均无其他畸形。

3.1 临床表现 下丘脑错构瘤一般具有典型的临床表现,主要表现为①性早熟;②痴笑样癫痫;③性早熟和痴笑样癫痫同时存在;④智力低下,此外尚可有其他类型癫痫及行为异常。



图1 T2WI 冠状位,下丘脑区病灶呈等T2信号



图2 同图1同一例患儿,T1WI 冠状位,下丘脑区病灶呈等T1信号



图3 T1WI 矢状位,下丘脑区病灶基底较宽,呈等T1信号



图4 另一患儿矢状位增强扫描,下丘脑区病灶未见强化,并向后方突出轻微压迫脑干

下丘脑错构瘤最常见的临床症状为青春前期性早熟,且均为脑源性同性性早熟,常在出生后2~3年内出现。关于性早熟方面的研究,在下丘脑错构瘤中,一些神经元含有 GnRH 颗粒<sup>[8]</sup>。错构瘤内神经元通过轴突连接于灰结节,在灰结节 GnRH 分泌颗粒被释放入垂体门脉系统,错构瘤内包含 GnRH 的神经元明显不受正常神经生理调节,充当独立的有节律的分泌单位,从而导致性早熟<sup>[9,10]</sup>。本组6例患儿中5例具有性早熟的临床表现,多在3岁前发病。

下丘脑错构瘤的另一类典型临床表现为与情感无关的部分性癫痫,即痴笑样癫痫,随年龄增加逐渐加重,而且随病情发展可逐渐出现其它类型的癫痫并出现智力障碍<sup>[11]</sup>。国外文献报道的其机制可能为:①错构瘤神经元与下丘脑及边缘系统存在病理性连接,错构瘤神经元癫痫样放电通过此连接,导致癫痫发作;②错构瘤对第三脑室、间脑或边缘系统的机械压迫;③错构瘤分泌一种致癫痫的神经肽而引起癫痫。该种临床表现较性早熟明显少见,本组仅见1例,且同时合并有智力低下。

3.2 MRI 表现 MRI 可以多方位多参数成像,且组织分辨率较高,被认为是诊断下丘脑错构瘤的首选检查方法。T1 加权像的矢状位及冠状位可最大程度地提供病变与周围结构关系的信息。典型的下丘脑神经元错构瘤在 MRI 上表现为位于脑中线部位鞍上下丘脑区的圆形或椭圆形肿块,边界清晰,信号大多均匀。T1WI 上与脑皮质信号相似,T2WI 上表现为等或稍高信号。因下丘脑错构瘤本身是异位的正常脑组织,其血脑屏障基本正常,故增强扫描病灶一般没有强化。这与文献<sup>[12]</sup>报道

相一致。病变体积多较小,以2cm左右较常见,本组6例中4例病灶最大径线在2cm左右。病灶的基底宽窄不一,以较宽者多见,边界清晰,本组6例病灶基底较宽者4例,较窄者2例。

国外有文献<sup>[13]</sup>报道病灶的大小及基底的宽窄与临床症状之间具有联系。结合本组患儿的临床症状及 MRI 表现,我们发现病灶基底部的宽窄及病灶的大小与临床症状间无明显联系,与上述国外文献报道不同。在以性早熟为主要临床表现的5例患儿中病灶基底较宽者有3例,较窄者2例,其中3例病灶最大径线在2cm左右,6例患儿中病灶最大的1例及最小的1例亦表现为性早熟。而以痴笑样癫痫为主要表现的1例患儿其病灶的基底亦较宽,病灶的最大径线在2cm左右。

下丘脑错构瘤大多具有较典型的临床表现及 MRI 表现,根据其典型表现,不难做出明确诊断且易于同鞍上下丘脑区的真正的脑肿瘤如颅咽管瘤、下丘脑胶质瘤、生殖细胞瘤等鉴别。上述肿瘤在影像学上与下丘脑错构瘤有明显的信号或密度差异,增强后均可有不同程度强化,且肿瘤有进行性增大的趋势。

综上所述,下丘脑错构瘤患儿的临床及 MRI 表现对疾病的诊断具有较高的价值。当临床上发现儿童有性早熟或痴笑样癫痫等比较典型的表现时应首先考虑到本病,并建议做 MR 检查进一步确诊。

#### 参考文献:

- [1] Borko OB, Curnes JT, Oakes WJ, et al. Hamartomas of the tuber cinereum; CT, MR, and pathologic findings [J]. AJNR, 1991, 12(2): 309-314.
- [2] 李书家, 胡喜斌, 高克克, 等. 下丘脑错构瘤 MRI 诊断(附4例分析) [J]. 放射学实践, 2003, 18(1): 801-802.
- [3] 温智勇, 温晓慧, 任少华, 等. 下丘脑错构瘤的 CT、MRI 检查 [J]. 中国误诊学杂志, 2003, 3(5): 648-650.
- [4] 王忠诚主编. 神经外科学[M]. 武汉: 湖北科学技术出版社, 1998: 396-397.
- [5] 沈天真, 陈星荣. 神经放射学医师应熟悉的 WHO 肿瘤分类 [J]. 中国医学计算机成像杂志, 1997, 3(3): 145.
- [6] Diebler C, Ponsot G. Hamartomas of the tuber cinereum [J]. Neuroradiology, 1983, 25(2): 93-101.
- [7] Culler FL, James HE, Simon ML, et al. Identification of gonadotropin releasing hormone in neurons of a hypothalamic hamartoma in a boy with precocious puberty [J]. Neurosurgery, 1985, 17: 408-412.
- [8] IR HR Rouso, Kourti, Papandreou, et al. Central precocious puberty due to hypothalamic hamartoma in a 7-month-old infant girl [J]. Eur J Pediatr, 2008, 167(5): 583-585.
- [9] Téllez-Zenteno JF, Serrano-Almeida C, Moien-Afsharil F. Gelastic seizures associated with hypothalamic hamartomas. An update in the clinical presentation, diagnosis and treatment [J]. Neuropsychiatr Dis Treat, 2008, 4(6): 1021-1031.
- [10] Addas B, Sherman EM, Hader WJ. Surgical management of hypothalamic hamartomas in patients with gelastic epilepsy [J]. Neurosurg Focus, 2008, 25(3): E8.
- [11] Rosenfeld JV, Harvey AS, Wrennall J, et al. Transcallosal resection of hypothalamic hamartomas, with control of seizures, in children with gelastic epilepsy [J]. Neurosurgery, 2001, 48(1): 108-113.
- [12] Amstutz DR, Coons SW, Kerrigan JF, Reke HL, Heiserman JE. Hypothalamic hamartomas: Correlation of MR imaging and spectroscopic findings with tumor glial content [J]. AJNR Am J Neuroradiol, 2006, 27(4): 794-798.
- [13] Valdueza JM, Cristante L, Dammann O, et al. Hypothalamic hamartomas: with special reference to gelastic epilepsy and surgery. [J]. Neurosurgery, 1994, 34(6): 949-958.

(收稿日期:2011-08-07)