



I 型神经纤维瘤病的X线和MRI 诊断(附15例报告)

神经纤维瘤病(NF)是一种常染色体显性遗传性疾病,临床表现主要为皮肤色素斑、周围或颅神经多发性神经纤维瘤,可并发脑膜瘤、神经鞘瘤和胶质瘤。本研究收集我院近年资料完整、有典型临床和影像表现的15例I型神经纤维瘤病(NF-I型),着重探讨其脊椎侧弯侧凸畸形的影像学表现,并比较X线和MRI对NF-I型的诊断价值。

1 材料和方法

本组15例,男9例、女6例,年龄6~24岁,平均16.3岁。临床表现多为跛行、肢体无力及脊柱侧弯侧凸畸形等。部分病例全身发育不良,巩膜呈蓝色,全身骨骼多处畸形。4例有家族史,13例患者可见皮下结节,主要位于躯干中轴、腋部及头面部,少数累及四肢,表现为平坦或突出于皮肤表面的呈圆锥形、半球形或悬垂形瘤体,触之有疝囊样感觉;有奶油咖啡斑者10例,多见于腋窝、颈部或腹股沟区,一般无自觉症状。10例手术病理证实为NF,另外5例未做手术,但全部符合NF-I型的影像学 and 临床诊断标准。本组15例均在X线检查的基础上行MRI头部及脊柱检查。

2 结果

2.1 X线表现

(1)部位:胸腰段脊柱侧弯侧凸畸形7例;胸弯3例,腰弯3例,胸腰双侧弯2例。累及胸椎的侧凸患者中左侧凸3例,右侧凸6例。胸椎侧凸畸形中伴后突畸形7例,前突畸形2例。本组脊柱侧凸Cobb角为50~155度,平均85.4度。

(2)脊柱改变:15例表现为脊柱短弧形非均匀性侧弯侧凸畸形,椎体附件变形、移位、骨质吸收以及椎体边缘扇形改变,其中10例可见椎间孔明显增大,椎管前后径增宽;8例椎弓根受压缺损,间距加大。有椎体旋转表现者10例,7例伴小关节半脱位,表现为肋骨变尖者5例。

(3)X线平片发现其他局部异常还有:腰椎生理曲线不连续2例,病变椎体可出现不稳或滑脱;颈椎椎体发育畸形,寰枢椎脱位1例;上后纵隔肿物伴椎间孔增大1例,胸腰椎半椎体、蝴蝶椎畸形2例。

2.2 MRI表现

MRI显示脑内改变10例,其中6例有基底节区或脑干部对称性等T1、长T2信号病灶,病灶周围无水肿,增强扫描强化不明显。9例表现为视神经和(或)视交叉不同程度增粗、扭曲,5例视交叉可见不规则分叶状肿块,呈长T1、长T2改变,增强扫描不均匀强化,伴蝶骨大翼发育不良2例。MRI(图1~4)示颈胸椎椎体平面椎管内多发占位性病变5例,脊髓受压移位,病灶T1WI呈等或低信号,T2WI呈高信号,增强扫描未见明显强化,肿物向前方压迫椎体致多个椎体变扁,横断面及冠状面示两侧椎间孔增宽,病灶部分自椎管内向椎管外突出。

4例可见胸椎椎体后方沿两侧神经根走行见条状、结节状不均匀信号影，增强后有不均匀强化。硬膜囊明显扩张4例，无软组织肿物存在，椎间盘对硬膜构成相对性压迫。2例有胸腰段髓外硬膜内肿瘤，呈串珠样异常信号。肿瘤多发呈哑铃状沿椎间孔向椎管外生长者1例。



图1 MRI冠状面检查示上胸段椎体明显侧弯、成角



图2 MRI检查NF-I型在矢状面表现

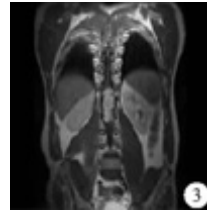


图3 MRI检查NF I型在冠状面表现

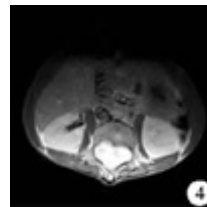


图4 椎管内见软组织肿块影，MR表现椎体边缘扇贝形改变

3 讨论

3.1 NF临床表现和诊断标准

NF是一种常见的神经皮肤综合症，具有遗传性，可发生于任何年龄。文献报道10~20岁和50~70岁为两个发病高峰期，男女发病率基本相同，可广泛累及皮肤、中枢神经、脊柱、骨骼及内脏器官，特征性临床表现有皮肤棕色斑和色素沉着、多发性神经瘤和虹膜的Lisch结节。1988年美国国立卫生研究院(NIH)将NF分为NF-I和NF-II两型并制定相应诊断标准，这一分型方法目前应用较为广泛。其中NF-I型较为多见，约占NF的90%以上，一般人群中发病率约为1/2000~1/4000，以皮肤脊椎受累为主，中枢神经系统受累较少，故又称为皮肤型或周围型。目前，对NF-I型的诊断主要基于1988年NIH所确定的临床诊断标准[1]。本组15例全部符合NIH的诊断，其中10例有皮肤损害，有多发咖啡样色素斑表现者8例，5例合并有多发的皮下结节，7例有腹股沟区雀斑。

3.2 NF-I型脊椎畸形的X线表现

约半数以上NF-I型患者由于肿瘤的累及(压迫或/和侵蚀),造成多种骨骼系统畸形,其中以脊柱侧弯侧凸最常见,可发生在颈、胸和腰部,表现为侧凸、后凸、侧后凸和侧前凸;其次为胫骨假关节或胫骨弯曲,弯曲多位于中下段,髓腔增宽皮质变薄;此外,若瘤体组织于骨内呈膨胀性生长,相应骨骼还可表现为囊性变,多见于管状骨干骺端[2][3]。NF-I型脊柱侧凸以营养不良性脊柱侧凸多见,其影像学表现不同于单纯的青春期的特发性脊柱侧凸,多数学者认为营养不良性脊柱侧凸可能缘于骨骼中神经纤维瘤蛋白缺乏导致的发育缺陷和褪黑素缺乏。

3.3 NF-I型神经系统的MRI表现

3.3.1 头颅表现 NF-I型患者中15%~20%中枢神经系统受累,脑内改变主要有低级星型细胞瘤、发生于基底节区或脑白质的非新生物的“错构瘤”病灶,胶质瘤主要发生于视区。基底节区改变表现为无占位效应、无水肿和增强表现,T1加权像上苍白球、双侧内囊的对称部位等信号为主的病变,并可扩展至前联合,在T2加权像上表现为高信号[4][5]。

3.3.2 脊柱与脊髓表现 (1)椎管内多发肿瘤,以神经纤维瘤为主,特点为体积小、信号均匀、增强扫描均匀强化;大部分病灶位于椎管内硬膜下或硬膜外,也可以通过椎间孔向椎管外延伸,形成哑铃型肿块[6]。脊髓和外周神经的NF(分散或丛状)表现为脊神经局部梭形或结节样增粗,T1为等或低信号,T2为等信号,增强扫描呈明显强化。(2)以多发性NF为特征的脊柱旁病变,主要表现为脊柱旁两侧椎间孔区及相应的神经根、神经束区弥漫分布结节状、葫芦状或条带状软组织肿块,直径多在1 cm左右,少数可达2 cm。(3)椎体骨皮质破坏,边缘不规则呈扇贝或花边样压迹及脊柱侧弯。椎管内脊膜向两侧膨出,椎管腔径增大,椎板变薄变细及破坏,椎弓根间距增宽。

4 结语

NF-I型是临床上较常见的神经系统先天性发育异常,以皮肤损害合并椎管内外多发、体积小、信号均匀、明显强化为特点。影像学检查对本病诊断很有帮助,其中,骨骼X线检查对发现NF-I型骨骼尤其是脊柱的病变有较大优势,但是显示病变不够全面,对瘤体的显示欠佳。MRI检查能够很好显示病变的部位、数目、形态、大小及信号特点。本组中10例可见脊髓占位,相应部位出现X线侧弯畸形者5例。因此,对有典型NF-I型神经系统外症状或以脊柱侧弯为主要表现的患者,应该行全脊柱X线和头颅、脊髓MRI检查,详细反应脊柱与脊髓受累情况和神经系统的损害。MRI在诊断NF-I型上有着其他影像检查无可比拟的优势,是诊断NF-I型的首选检查方法。

参考文献:

- [1]National Institutes of Health Consensus Development Conference. Neurofibromatosis conference statement[J]. Arch Neurol, 1988, 45(5): 575-8.
- [2]邱勇,朱丽华,宋知非,等. 脊柱侧凸的临床病因学分类研究[J]. 中华骨科杂志, 2000, 20(5): 265-8.
- [3]Durrani AA, Crawford AH, Choudhry SN, et al. Modulation of spinal deformities in patients with neurofibromatosis type 1[J]. Spine, 2000, 25(2): 69-75.
- [4]Cutmann DH, Collins FS. Neurofibromatosis type I beyond positional cloning[J]. Arch Neurol, 1993, 50(11): 1185-8.
- [5]李玉华,张永平,薛建平,等. 神经纤维瘤病的颅脑和脊柱的MR表现[J]. 中国医学影像技术, 2003, 19(6): 745-7.
- [6]Mukonoweshuro W. Neurofibromatosis type 1: The role of neuro-radiology[J]. Neuropediatrics, 1999, 30(1): 111-9.

