文章编号:1000-5404(2008)16-1511-02

论著

# 神经纤维瘤病7例CT及MRI表现

王文献,邹利光,孙清荣,张 冬 (第三军医大学新桥医院放射科,重庆 400037)

**摘 要:目的** 总结、复习神经纤维瘤病的临床和影像学征象。**方法** 收集7例经临床或手术证实的神经纤维瘤病例,对其影像学资料、临床表现和发病原理进行回顾性的总结和分析。**结果** 影像学表现为颅骨和椎管异常2例,椎体后缘呈明显的切凹改变,CT和MRI均可见硬脊膜囊扩大,部分延伸至椎旁神经根处;双侧听神经瘤3例,2例合并视神经胶质瘤;1例视神经胶质瘤合并颈段硬膜下神经纤维瘤;多发脑膜瘤1例。**结论** 结合典型的临床症状和体征,合理采用影像学检查手段,分析不同的影像学征象,可以对神经纤维瘤病变做出比较明确的诊断。

**关键词:** 神经纤维瘤病;体层摄影术,X线计算机;磁共振成像;诊断
**中图法分类号:** R445.2;R739.4;R814.42 **文献标识码:** A

# CT and MRI manifestation of neurofibromatosis: a report of 7 cases

WANG Wen-xian, ZOU Li-guang, SUN Qing-rong, ZHANG Dong (Department of Radiology, Xinqiao Hospital, Third Military Medical University, Chongqing 400037, China)

**Abstract:** Objective To summarize the imaging features of neurofibromatosis. Methods Imaging data of 7 patients with neurofibromatosis proven by operation and clinical syndrome, were retrospectively analyzed. Results In 7 cases of neurofibromatosis, the findings of CT and MRI displayed 3 cases of bilateral vestibular schwannoma, 2 of which were combined with optical nerve glioma; 1 case of optical nerve glioma complicated with neurofibromatosis under cervical dura; 1 case of meningioma and 2 cases with the changes of dura spinal sac. The last two cases displayed abnormal skull and spinal canal, concave change of vertebra and enlarged dura spinal sac, partially stretched to never root on CT plain flim and MRI. Conclusion Neurofibromatosis can be definitely diagnosed by optimal imaging examination based on comprehensive analysis of imaging features and typical syndromes.

**Key words:** neurofibromatosis; tomography, X-ray computed; magnetic resonance imaging

神经纤维瘤病(neurofibromatosis,NF)是神经和皮肤同时患病的先天发育异常,是神经皮肤综合征(neurocutaneous syndrome)的一种疾病,又称斑痣性错构瘤病(phakomatosis),系常染色体显性遗传性疾病,主要影响外胚层结构,并伴有特征性的皮肤改变[1]。临床上将此病分为两大类型:Von Recklinghausen病(NF1型)和双侧听神经瘤(NF2型)。这两种类型均累及中枢神经系统,个别病例表现不典型。现代的影像学检查手段较多。选择合理、有效的检查方法,对患者做出及时、准确的诊断很有必要,加强对神经纤维瘤病的认识和理解也是影像学工作者需要解决的问题。现对我院1985-2006年收治的共7例经临床或手术证实的神经纤维瘤病病例作一回顾性的总结,以期能够提高对神经纤维瘤病变的认识。

## 1 资料与方法

### 1.1 一般资料

收集本院1985-2006年收治的典型神经纤维瘤病患者7例,男性4例,女性3例,年龄20~32岁,平均22.5岁;经手术及病理证实5例,临床证实2例。病史从出生时即有,或数月至数年。临床大部分有神经症状和体征。5例皮肤表现为典型的多发咖啡样牛奶斑,以背部、下腹和大腿内侧较集中;1例皮肤多发皮下结节和赘瘤(图1);1例无明显皮肤改变。其中合并有颅内肿瘤表现为颅内压增高和局灶性症状及体征,如耳鸣、头痛、双目视力障碍等;2例以脊髓硬膜囊扩大为主的病例,表现为双下肢疼痛和肌力减退。

### 1.2 影像学检查方法

7例中,CT平扫1例,平扫+增强扫描4例,MRI一次性增强扫描2例;其中CT+MRI平扫者4例。扫描CT机型为岛津SCT-100N2S(1例)、GE Sytec 3000(2例)、GE Lightspeed 16和岛津SCT-7000Ts(各1例),MRI机型为GE Signa contour,0.5T(4例)和1.5T(2例)。

作者简介:王文献,男,河南省禹洲市人,硕士,主任医师,教授,主要从事影像学诊断方面的研究,发表论文30余篇。电话:(023)68774676,E-mail:wxw745866@yahoo.com.cn
通信作者:张 冬,电话:(023)68774676
收稿日期:2008-01-09;修回日期:2008-03-06

## 2 结果

神经纤维瘤病7例,2例仅以硬膜囊改变为主,CT和MRI均可见硬脊膜囊扩大,部分延伸至椎旁神经根处,椎体后缘呈明显的切凹改变(图1),未见肿瘤显示。双侧听神经瘤3例,合并视神经胶质瘤2例(图2~4);1例视神经胶质瘤合并颈段硬膜下神经纤维瘤;多发脑膜瘤1例。5例脑、椎管内肿瘤者经手术和病理证实。




A:$T_1$WI; B: $T_2$WI

**图1 Ⅰ型神经纤维瘤病的腰椎MRI表现**

**图2 Ⅱ型双侧听神经瘤增强CT表现**

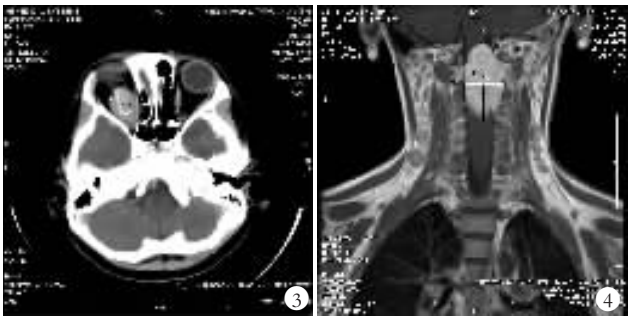



**图3 右侧视神经胶质瘤CT表现**

**图4 椎管内神经纤维瘤MRI表现**

## 3 讨论

现代科学还不能对神经皮肤综合征的病因做出完全的阐述,可能与胚胎发育早期的某些基因变异有关。神经系统和皮肤来自外胚层。在胚胎发育的早期,胚胎背侧的外胚层细胞逐渐增厚,形成神经板,胚胎第3周时,神经板的两侧向背侧隆起,形成神经嵴,其中间凹陷形成神经管,神经管以后发育成大脑和脊髓等神经器官,一部分则演化为皮肤等组织。由于胚胎早期细胞增殖衍化活跃,故遗传和其他因素均可引起外胚层细胞的发育异常,导致神经系统、皮肤和眼睛同时受累,来自中胚叶和内胚叶的组织如心、肺、肾、软骨和肠道也可有不同程度的累及,其特点是组织和器官的发育不良和瘤样物的形成。因此,神经皮肤综合征患者常表现为多系统和多器官的形态和功能异常,出生时就可能有明显的斑点状、痣状雀斑,多有家族性倾向,其中一些患者已明确为遗传性疾病,尤以常染色体显性遗传居多[1,2]。Ⅰ型神经纤维瘤病为17号染色体异常所致,Ⅱ型神经纤维瘤病,是一种由NF2基因突变引起的常染色体显性遗传性疾病,基因定位于22q122,其突变类型多但无明确的突变热点。NF2基因的蛋白产物神经鞘炎蛋白,称为Merlin蛋白(moesin ezrin radixi-like protein),具有肿瘤抑制功能。Merlin缺失可导致细胞对外环境的生长调节功能减弱,并促进细胞生长、肿瘤形成和浸润,以多发听神经瘤和脑膜瘤为主要表现。神经纤维瘤病最早由Smith于1849年描述,直到1882年,Von Recklinghausen比较详细的阐述了本病的组织学特点及与神经系统的关系,故又称为Von Recklinghausen病(NF1型),其特征是中枢及末梢神经多发性肿瘤以及皮肤的牛奶咖啡色素斑和血管、内脏损害[3-7];这两种类型的症状、体征和影像学表现有时有交叉和重叠。神经纤维瘤病发病率为(30~40)/100 000,男性略多于女性[1]。颅内该病主要表现为听神经瘤,以双侧多见,占82%左右,多伴有听神经的增粗,Gd-DTPA增强后,瘤体及听神经均呈明显强化;三叉神经亦可侵及;视神经胶质瘤发病率仅次于听神经瘤,其他部位的肿瘤较少见,主要为脑膜瘤,常为多发。NF脊柱改变主要为骨骼的异常及神经纤维瘤,骨骼改变包括脊柱侧弯、脊柱后突、椎体压缩、扁平颅底、硬膜囊扩大及椎体后缘凹陷、脊膜膨出及假性脊膜膨出;如合并神经纤维瘤时,病变常呈明显的强化,横断或冠状位上可见哑铃状生长,好发于脊神经根和马尾,可发生于几个脊神经节段。颅骨表现为蝶骨大翼发育不全,眶上裂扩大致脑颞叶可突入眼眶内,人字缝缺损,尤其是左侧缺损更具有特征性;脑血管发育不良可导致烟雾病和多发性脑梗死等。影像学检查对神经纤维瘤病的诊断有重要的意义,应结合患者的临床表现,综合利用影像学手段全面的显示病变侵及的器官和范围,为临床治疗和预后的判断可提供充分的依据。

**参考文献:**

[1] 施增儒, 秦志宏, 王中秋. 脑先天性遗传性疾病CT、MRI诊断学[M]. 上海:上海科学技术文献出版社, 1997: 265-296.
[2] Thakkar S P, Feigen U, Mautner V F, Spinal tumours in neurofibromatosis type 1: an MRI study of frequency, multiplicity and variety[J]. Neuroradiology, 1999, 41(9): 625-629.
[3] 包颜明, Lam A. 神经纤维瘤病Ⅰ型的MRI研究[J]. 中华放射学杂志, 2002, 36(4): 344-348.
[4] 严 明, 陈万涛, 何荣根. Ⅱ型神经纤维瘤病分子遗传学研究进展[J]. 中国口腔颌面外科杂志, 2005, 3(3): 251-254.
[5] Arazi-Kleinmann T, Mor Y, Brand N, *et al*. Neurofibromatosis diagnosed on CT with MR correlation[J]. Eur J Radiol, 2002, 42(1): 69-73.
[6] 李玉华, 张永平, 薛建平, 等. 神经纤维瘤病的颅脑和脊柱的MRI表现[J]. 中国医学影像技术, 2003, 19(6): 745-747.
[7] 卞留贯, 孙青芳, 沈建康, 等. 多发神经纤维瘤病的临床和分子生物学研究[J]. 中华神经外科疾病研究杂志, 2005, 4(5): 477-499.

(编辑 龙 亮)