临床研究 文章编号:0253-3626(2009)01-0095-04

神经纤维瘤病颅脑和脊柱 CT、MRI 表现

徐胜生,欧阳羽,罗天友,周 旸,张志伟
(重庆医科大学附属第一医院放射科,重庆 400016)

【摘 要】目的:分析神经纤维瘤(Neurofibromatosis,NF)病 1 型(NF1)和 2 型(NF2)的颅脑和脊柱的 CT、MRI 表现,提高诊断准确性。方法:回顾分析经临床和病理学证实 16 例神经纤维瘤病的 CT 和 MRI 资料,2 例 CT 检查,14 例 MRI 检查;6 例 NF1,10 例 NF2,分析病变异常 CT、MRI 表现。结果:NF1 表现为:椎管内及椎旁在 MRI 上显示多发神经鞘瘤 5 例,其中 1 例合并脊髓空洞,2 例椎旁右侧腰大肌神经鞘瘤;1 例 CT 上右侧蝶骨大翼缺如。NF2 表现为:双侧听神经瘤合并多发脑膜瘤 5 例,枕部、颈部及腰背部皮下软组织内多发神经纤维瘤 2 例,2 例 CT 上双侧内听道扩大,其中 1 例侧脑室脉络丛异常钙化、1 例并右环池内滑车神经鞘瘤。单侧听神经瘤 5 例:3 例椎管内多发神经鞘瘤,其中 1 例合并颈髓室管膜瘤、颈胸髓空洞;3 例多发脑膜瘤,其中 1 例合并面、前庭及三叉神经鞘瘤;3 例合并脑实质内结节状异常信号。结论:NF1 和 NF2 的颅脑和脊柱有特征性的 CT、MRI 表现,结合临床资料可准确诊断。

【关键词】神经纤维瘤病;体层摄影;X 线计算机;磁共振成像
【中国图书分类法分类号】R814.42 【文献标识码】A 【收稿日期】2007-10-20

CT and MRI manifestations of neurofibromatosis in cranium and spinal column

XU Sheng-sheng, et al
(*Department of Radiology, the First Affiliated Hospital, Chongqing Medical University*)

【Abstract】 *Objective*: To analyze CT and MRI manifestations of cranium and spinal column with neurofibromatosis type1 and 2 to improve the diagnostic accuracy. *Methods*: CT and MRI images of 16 cases of neurofibromatosis confirmed by clinics and pathology were analyzed retrospectively. 2 cases were examined by CT and 14 cases by MRI. There were 6 cases of NF1 and 10 cases of NF2. The abnormal CT and MRI manifestations of the lesions were analyzed. *Results*: NF1 manifestations were as follows:5 cases of multiple schwannomas were displayed on MRI with intraspinal and paraspinal lesions, and along with 1 case of syringomyelia, 2 cases of right great psoas muscle schwannomas. 1 case had defect of right great wing of the sphenoid on CT. NF2 manifestations were as follows :5 cases had bilateral acoustic neuromas and multiple meningioms, and with 2 cases of multiple neurofibromas in the occipital, cervical and lumbar soft tissues; 2 cases of bilateral internal auditory canal enlarged on CT; 1 case of choroid plexus in the lateral ventricle abnormal calcification, 1case of right troehlear nerve schwannoma. 5 cases had single acoustic neuromas, with 3 cases of schwannomas in spinal canal, and 1case of intramedullary cervical spinal cord ependymoma and syringomyelia; 3 cases of multiple meningioms and with 1 case of schwannoma on the facial nerve, vestibular and trigemina nerve; and 3 cases had abnormal signal lesions in the brain parenchyma. *Conclusion*: Neurofibromatosis type 1 and 2 had characteristic CT and MRI manifestations in cranium and spinal column, which could be diagnosed correctly in clinic.

【Key words】 Neurofibromatosis; Tomography; X-ray computed; Magnetic resonance imaging

神经纤维瘤病(Neurofibromatosis,NF)是一组常染色体显性遗传性疾病,是由染色体基因突变所造成的,为外胚层的组织发育异常,特征为未分化胚叶成分肿瘤、肿瘤样病灶和色素斑或起源于外胚层组织的血管瘤,主要累及皮肤、周围神经和中枢神经系统[1]。根据不同的染色体突变,将其分为 1 型(NF1)和 2 型(NF2),NF1 又称 von Reckling-hausen 病,是由常染色体 17 q11.2 缺失;NF2 是由常染色体 22 q12.2 缺失所致。临床上有除了多发性神经纤维瘤外,皮肤、骨骼及中枢神经系统等部位的异常改变。现收集 16 例 NF 患者临床及影像学资料,分析 CT、MRI 异常表现,旨在提高影像诊断准确性及对本病的进一步认识。

作者介绍:徐胜生(1976-),男,主治医师,博士,
研究方向:神经系统及头颈部影像学。
通讯作者:罗天友,男,教授,E-mail:ltychy@sina.com。

1　材料与方法

1.1 临床资料

回顾分析 16 例经临床及病理学证实的神经纤维瘤病患者，男 7 例，女 9 例，年龄 21～72 岁，平均年龄 43 岁。NF1 型 6 例，NF2 型 10 例，临床上有腰背、下肢疼痛，眼球突出、头痛、听力下降、面部麻木、走路不稳等症状，3 例有手术椎管内神经鞘瘤切除病史；腋窝及腹股沟多发雀斑。

1.2　检查方法

2 例行 CT 检查其中 1 例同时增强扫描，用 GE Bright-speed 16 层螺旋 CT 机，层厚及层间距分别为 5 mm，造影剂优维显 10 ml，注射速度 2 ml/s。14 例行 MRI 扫描，其中 11 例同时行 T1WI 增强扫描，造影剂 Gd-DTPA，注射速度 0.1 ml/s。用 GE Signa Highspeed/r 1.5T MRI 扫描机行头部冠矢状及横断位扫描，技术参数：T1FLAIR（TR 1 957 ms，TE 11.8 ms，T I 750 ms）、T2WI（TR 2 800 ms，TE 107 ms）、FLAIR（TR 6 200 ms，TE 126 ms，TI 2 000 ms），FOV 24×18，层厚 8 mm，层间距 2 mm，矩阵 320×224，NEX 2。9 例行脊柱扫描，其中 4 例同时行头颅及脊柱扫描，脊柱行矢状及横断位扫描，技术参数：T1WI（TR 320 ms，TE 11.7 ms）、T2WI（TR 2 000 ms，TE 106 ms）、FOV 34×34，层厚 4 mm，层间距 1 mm，矩阵 384×224，NEX 4。

2　结　果

2.1　颅脑 CT、MRI 表现

1 例 NF1 在 CT 上呈右侧蝶骨大翼缺如，右侧颞叶疝入眼眶内，右颞极蛛网膜囊肿，右眼眶及视神经孔扩大，右侧筛窦变小，右眼球增大并受压向前方突出，眼外肌及视神经受压，右颞窝软组织明显增厚。NF2 中双侧听神经瘤合并多发脑膜瘤 5 例（占 5/6），单侧听神经瘤合并多发脑膜瘤 3 例。听神经鞘瘤在 T1WI 上呈低等信号，在 T2WI 上呈等、稍高信号，在 FLAIR 上呈低、稍高信号，部分瘤体内见长 T1 长 T2 信号囊变坏死区，增强后实性部分显著均匀强化，囊变坏死区不强化；在 CT 上瘤体呈稍高密度，骨性内听道扩大；合并神经鞘瘤 3 例，1 例为滑车神经鞘瘤，1 例为右枕皮下表现为类圆形结节状中等 T1、中等 T2 信号病灶，增强后不均匀强化，并局部右枕骨侵蚀破坏。1 例左面神经瘤及左三叉神经鞘瘤。脑膜瘤在 MRI 上呈中等 T1、中等 T2 信号，CT 上呈稍高密度，增强后显著均匀强化；合并其他表现：1 例双侧脑室内脉络丛异常钙化（图 1）；3 例合并脑实质内异常信号：1 例为左侧小脑半球内团状异常信号，在 T1WI 上呈等信号，在 T2WI 和 FLAIR 上呈低信号；另 1 例为左小脑半球、左额叶内见内见结节状异常信号影，在 T1WI 上呈低等信号，在 T2WI 和 FLAIR 上呈稍高信号。1 例脑干异常信号，在 T1WI 上呈低、高信号，在 T2WI 和 FLAIR 上呈高信号，增强有不均匀强化，有占位表现，2 年后随访病变明显缩小（图 2）。

2..2　脊柱 MRI 表现

NF1 脊柱表现为 5 例（占 5/6）胸段腰段椎管及骶管内多发大小不等的神经鞘瘤（图 3），在 T1WI 、T2WI 上呈均匀中等信号，增强后显著均匀强化，其中 2 例部分肿瘤囊变坏死腔呈长 T1 长 T2 信号，其中 2 例（占 2/6）椎旁右侧腰大肌内肿块形成，增强后明显不均匀强化，其中 1 例合并 T10 以上胸髓空洞形成。NF2 中 1 例合并右颈静脉孔区、右咽旁间隙、右颌下及椎管内外髓外硬膜下多发神经鞘瘤，1 例合并颈髓内室管膜瘤及颈胸髓空洞形成，3 例胸段椎管髓外硬膜下多发神经鞘瘤其中 1 例马尾部多发结节状神经鞘瘤。

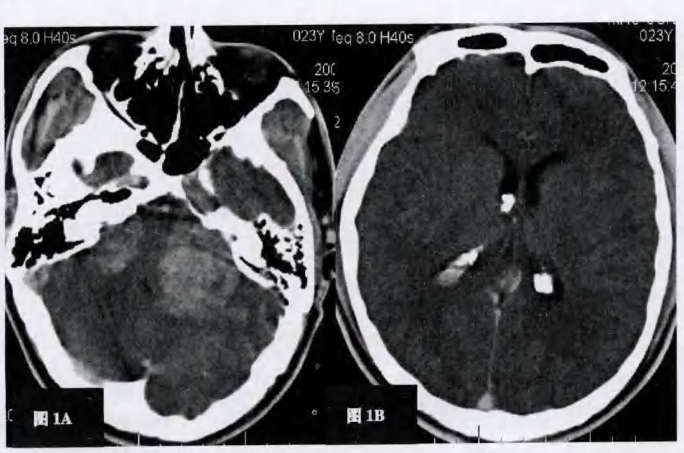


图 1　NF2 双侧听神经瘤并侧脑室内脉络丛异常钙化（图 1A、B）

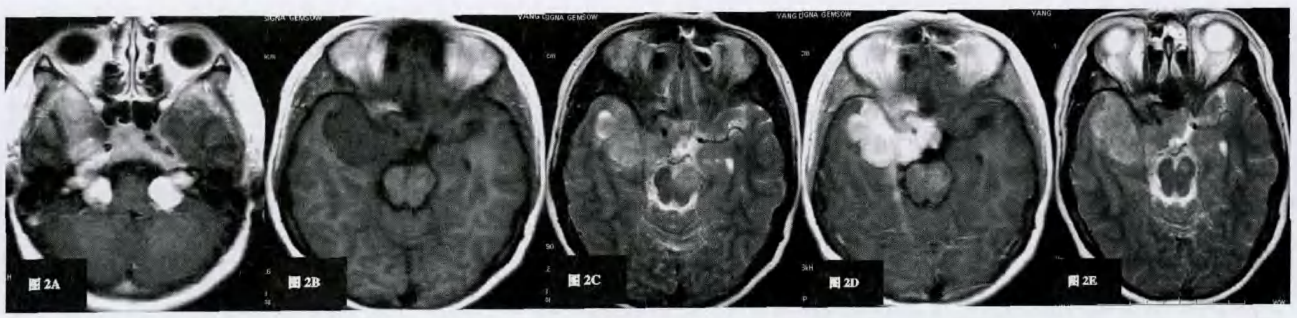


图 2A 双侧强化听神经瘤，右蝶骨嵴脑膜瘤并脑干左侧异常信号，在 T1WI 上呈低高信号，在 T2WI 上呈高信号，有强化及占位表现（图 2B~D），2 年后复查病变明显缩小（图 2E）

图 2 NF2 患者脑干内异常信号



图 3 NF1 胸腰段椎管内多发神经鞘瘤（图 3A、B）

3 讨 论

3.1 临床特点、分型及诊断标准

NF 为常染色体显性遗传疾病，NF1 除多发性神经纤维瘤外，皮肤的牛奶咖啡色素斑、虹膜粟粒样结节等为其特征表现，常伴有骨骼、皮肤及软组织的各种异常，以脊柱侧弯为最常见的骨骼表现。NF1 较为多见，占 NF 中的 90%以上，普通人群发病率约为 1/(2 000~3 000)，按照 1987 年美国国立卫生研究院提出的分型及诊断标准，包括以下 2 项或2 项以上即可诊断为 NF1：(1)牛奶咖啡色斑 6 个或6 个以上；其最大直径，青春期前患者为 5 mm 以上，在青春期后患者必须达 15 mm 以上。(2)2 个或 2 个以上的任何类型的神经纤维瘤，或 1 个或 1 个以上的丛性神经纤维瘤。(3)腋窝或腹股沟雀斑。(4)视神经胶质瘤。(5)2 个或 2 个以上的虹膜黑色素错构瘤（Lich 结节）。(6)有特征性骨损害，如蝶鞍发育不良、长骨皮质变薄或假性关节炎。(7)一级亲属（父母、子女和兄弟姐妹）患 NF1。NF2 较为罕见，普通人群发病率约为 1/50 000，以中枢神经系统受累为主，但本组中 NF2 多于 NF1。临床上以双侧听神经瘤为主要特征，其他特征还有颅内和脊髓的脑膜瘤、室管膜瘤、神经胶质瘤、迟发性晶状体混浊及神经末梢纤维瘤；皮肤的神经鞘膜瘤，主要表现为牛奶咖啡色素斑。NF2 的诊断标准符合下列 1 条者可诊断为 NF2：(1)双侧听神经瘤；(2)一级亲属中有 NF2 患者，患单侧听神经瘤或下列病变中的 2 种：神经纤维瘤、脑膜瘤、胶质瘤、雪旺细胞瘤、青少年晶状体后囊混浊斑。根据以上诊断标准，本组中符合 NF1 者 6 例，符合 NF2 者 10 例。

3.2 影像学特点分析

3.2.1 神经纤维瘤病在颅脑中表现 本组中 1 例 NF1 右侧蝶骨大翼缺如，CT 三维重建直观显示其邻近结构异常的继发改变，眶骨发育不全是 NF1 在骨质损害方面表现之一，约 5% ~10%NF1 伴蝶骨翼缺如或发育不良，30%NF1 病人眶周弥漫性丛状神经纤维瘤。视神经或视路下丘脑胶质瘤是 NF1 最常伴发的颅内肿瘤[2]。它是 NF1 的特征性表现之一，病理上绝大多数为毛细胞星形细胞瘤，可以一侧或两侧受累，其发生率为 5%~40%；脑内错构瘤是 NF1 较常见的表现[2]，其在基底节区高信号病变；脑膜瘤或其他颅神经肿瘤较少见，本组病例中均未见这些表现，可能与病例数较少有关。

本组 NF2 颅脑中双侧、单侧听神经鞘瘤合并颅内多发脑膜瘤、左面神经瘤及左三叉神经、滑车神经鞘瘤，在 CT、MRI 上可显示肿瘤的部位、数目、大小及强化特点，NF2 型以双侧听神经鞘瘤受累最多见，颅神经受累则以听神经及三叉神经多见，约

2%~10%听神经瘤患者同时伴有 NF2 型。本组中双侧听神经受累也为最多(占 5/10),其次单侧听神经,左面神经及左三叉神经受累、滑车神经受累是比较少见的颅神经受累。还有枕部皮肤神经受累并对颅骨侵蚀,皮肤的神经纤维瘤多见于 NF1,大多数 NF2 缺乏皮肤病损,表现为皮肤牛奶咖啡色素斑即皮肤的神经鞘膜瘤,为 NF2 型的少见表现之一。本组 NF2 中 8 例(8/10)颅内多发脑膜瘤,其发生部位、形态、信号及强化特征与单发脑膜瘤类似,易于诊断,颅内多发脑膜瘤在 NF2 型中较常见。

颅内异常钙化在 NF2 型患者中也较常见,多位于脉络丛、小脑及大脑皮质的表面。本组 1 例双侧脑室内脉络丛广泛钙化,可能是神经纤维瘤侵犯颅内改变,有报道[3]NF2 患者颅内大脑镰、小脑幕及脉络丛,甚至小脑及大脑皮质的表面等出现非肿瘤性钙化。因此颅内异常钙化是 NF2 表现之一,CT 在显示钙化方面优于 MRI。

本组中 3 例 NF2 脑实质内局灶异常信号影,在 T1WI 上以低等信号,在 T2WI 上呈高信号,2 例位于小脑半球,1 例在脑干。目前多认为异常信号为是错构瘤[4,5],其含有胶质组织、雪旺氏细胞、黑色素细胞等细胞成分,后 2 种成分有缩短 T1 作用,故在 T1WI 上有时呈高信号,也有认为是微细钙化沉积所致,本组中发生在中脑的病变 T1WI 上低信号中见结节状高信号,可能与此因素有关,在 T1WI 上呈高信号被认为是髓鞘空泡的另一特征改变;对白质病变的解释也有是组织异位、低级肿瘤、局灶异常髓鞘等,DiPaolo 等[6]通过组织学对照分析发现系海绵样髓鞘病变或髓鞘的空泡改变,也可能髓鞘内水肿。局灶异常信号病灶需要同低级别星形细胞瘤鉴别,Bonawitz 等[7]认为主要是有无占位效应来区分,前者常无占位效应,肿瘤常有占位效应;还有通过注射造影剂后增强扫描,无强化则支持为良性,是髓鞘空泡改变,但本病例增强后病灶呈不规则斑片状强化,未见实性结节强化病灶,随访 2 年后病变明显缩小,占位效应减轻,故认为是非肿瘤病变。因此对 NF 脑实质内异常信号进行 MRI 随访复查是必要的。国内外报道脑实质内基底节苍白球、小脑及脑干部位异常信号见于 NF1 患者,而本组报道 3 例均见于 NF2,尚未见相关文献报道 NF2 的此种征象,有学者认为 NF1 型和 2 型在中枢神经系统表现有共同之处,可能与其染色体的异常导致基因突变的位点相同或相似有关[8-10]。对此有待进一步研究。

3.2.2 神经纤维瘤病在脊柱表现 本组 NF1 型患者中 5 例(占 5/6)为胸腰骶段椎管内丛状神经鞘瘤,病变大小不等,多发性,病变部位分布在髓外硬膜下、椎间孔处、脊髓圆锥及马尾部位;2 例椎旁右侧腰大肌内神经鞘瘤形成,可能是起源于椎旁神经丛神经鞘瘤,侵犯邻近腰大肌所致。约 20%的 NF1 有椎管内神经纤维瘤,本组中以胸腰骶段椎管内肿瘤为多数。脊柱畸形是 NF1 的常见表现之一,本组中未见类似表现。NF2 中脊神经受累以脊神经根及马尾部多见,NF2 椎管内的病变除了以神经鞘瘤和脊膜瘤多见外,脊髓内星形细胞瘤或室管膜瘤也为常见。本组中 4 例合并颅颈交界处右颈静脉孔区、右咽旁间隙、右颌下及椎管内外髓外硬膜下多发神经鞘瘤,1 例合并颈髓内室管膜瘤及颈胸髓空洞形成。

总之,NF1 及 NF2 在颅脑、脊柱有特征性的 CT 和 MRI 表现,同时有一些少见的表现,CT、MRI 能全面直观显示其异常改变,要与颅脑转移瘤、淋巴瘤及软组织内神经源性肿瘤进行鉴别,结合患者临床有皮肤、神经系统及骨骼等多部位受累,可准确诊断。

参 考 文 献

[1] 王光彬,甄俊平,何敬振. 神经纤维瘤病[J]. 中国中西医结合影像学,2006,4(5):399-400.

[2] 包颜明,Albert Lam. 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.

[3] 郑德先,邓 刚,黄祥龙,等. 神经纤维瘤病颅内多发钙化并发延髓胶质瘤[J]. 中国医学计算机成像杂志,1997,3(2):138.

[4] Sevick R J, Barkovich A J, Edwards M S B, et al. Evolution of white matter lesions in neurofibromatosis type 1:MR findings[J]. AJR, 1992, 159(7):171-175.

[5] Shu H H, Mirowitz S A, Wippold II F J. Neurofibromatosis: MR imaging findings involving the head and spine[J]. AJR, 1993, 160(1):159-164.

[6] DiPaolo D P, Zimmerman R A, Rorke L B, et al. Neurofibromatosis type 1: pathologic substrate of high-signal-intensity foci in the brain[J]. Radiology, 1995, 195(6):721-724.

[7] Bonawitz C, Castillo M, Chin C T, et al. Usefulness of contrast material in MR of patients with neurofibromatosis type 1[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 1998, 19(3):541-546.

[8] 孙志华,张云亭,李 威,等.神经纤维瘤病的中枢神经系统 MRI 表现[J]. 天津医科大学学报,2004,10(3):396-399.

[9] 王文献,邹利光,张清革,等.神经纤维瘤病 7 例 CT 及 MRI 表现[J]. 第三医大学学报,2008,30(16):1511-1512.

[10] 徐 刚,王新玉,马千红.6 例神经纤维瘤病的 X 线平片与 CT 诊断[J]. 重庆医学,2006,35(6):550-551.

(责任编辑:冉明会)