维普资讯 http://www.cqvip.com

临床研究 文章编号:0253-3626(2008)02-0223-03

成人视网膜母细胞瘤病例报告及文献回顾

黄 熙,张军军,马 麟

(四川大学华西医院眼科中心,成都 610041)

【中国图书分类法分类号】R739.7+2 【文献标识码】B 【收稿日期】2007-10-25

视网膜母细胞瘤(Retio blastoma,RB)是一种来源于光感受器前体细胞的恶性肿瘤[1]。90%以上的病例见于5岁前,是儿童最常见的眼内恶性肿瘤[2,3]。成人罕见,故在成人眼内占位性病变的鉴别诊断中常忽视了RB的诊断。现将我院收治的1例51岁女性单眼发病的RB病例报告如下。

1 病例报告

患者,女,51岁,入院前2月无明显诱因左眼突然出现中央视物遮挡感伴视力下降,无视物变形,因无眼部红痛及头痛等症状,故未予重视。2月来上述症状无明显变化,于2006年3月21日来我院就诊。

无眼部肿瘤的家族病史。

眼部检查:Vod1.2;Vos HM,不能矫正。右眼眼前节及眼底正常。左眼眼位正,各方向眼球运动无障碍,球结膜无充血,角膜透明,前房深度正常,晶状体透明,未见玻璃体有明显混浊。双目间接检眼镜下,左眼后极部视网膜有一淡黄白色球形隆起肿块,延伸入玻璃体腔,以至视盘不能窥清,肿块表面血管丰富迂曲,周围伴有浆液性视网膜脱离(图1)。眼压正常。

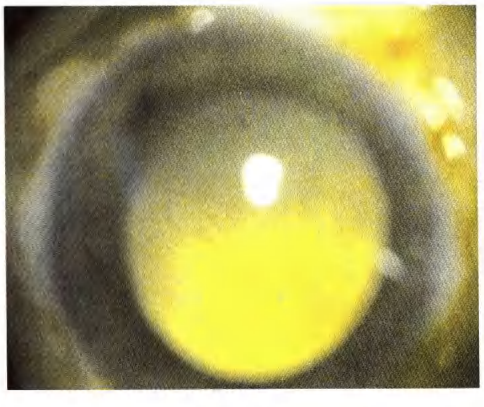


图1 术中采图,显示后极部视网膜隆起,其上血管丰富迂曲

作者介绍:黄 熙(1981-),女,硕士,
研究方向:视网膜疾病。
通讯作者:张军军,男,教授,E-mail:zhangjunjun。

B超显示玻璃体腔内高回声均质占位病变,呈菌状生长,基底部与眼球壁相连(图2);CT提示"左眼球后上份椭圆形肿块,向球内突起,与球壁呈等密度,球后及球外眶内结构未见异常";MRI提示肿块位于眼球内上份,其宽基底与眼球上壁相连,向眼球内生长,呈稍短T_1、T_2相改变,约12mm×12mm×20mm大小,肿块局限于眶内,未见向眼外生长(图3)。诊断:左眼球内占位病变(脉络膜黑色素瘤?)。因考虑恶性肿瘤的可能性及患眼视力丧失,故征得患者同意后,在局麻下行左眼球摘除术。



图2 B型超声显示玻璃体腔内高回声均质占位病变



图3 MRI T1WI显示左侧眼球内上份肿块,宽基底与眼球上壁相连,眼球内生长,未向眶外生长

术后眼球送病理检查,大体标本显示眼球内灰红色结节,8mm×7mm×5mm大小,质软,实性,侵犯视神经起始部。

维普资讯 http://www.cqvip.com

病理切片光镜下见瘤细胞密集成团,呈弥漫分布。瘤细胞胞体小,胞浆少,核深染,无明显核仁,核分裂像多见,但未见玫瑰花形(Rossette)结节(图 4)。诊断:视网膜母细胞瘤。

免疫组化检查:NSE(+),Syn(+),GFAP(+),S-100 及 HMB45 均为阴性。排除恶性黑色素瘤。

后随访 7 个月,未见局部和全身的复发及转移病灶,右眼正常。

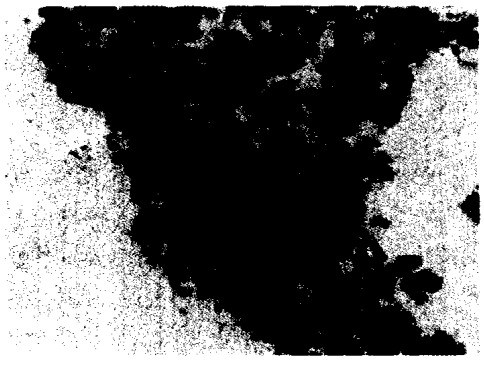


图 4 显微照相显示肿瘤为小细胞,核深染,有丝分裂相多
(hematoxylin-eosin HE×400)

2 讨 论

RB 是最常见的儿童眼内恶性肿瘤,大部分见于 5 岁前儿童,成人罕见。我们回顾了 1943 年 4 月 19 日 ~2006 年 12 月 28 日国内外有关文献报道:发病年龄超过 20 岁的 27 例(见表 1),其中国内文献报道 6 例[4-7]。确诊为 RB 病例的年龄中值为 37 岁(19~74 岁),无性别差异。症状出现到就诊的时间从 1~64 月。肿瘤在眼内的位置各异,其中 3 例肿瘤充满整个眼球[5]。

成人眼底灰白色肿块的鉴别诊断主要包括脉络膜无色素恶性黑色素瘤、脉络膜转移癌、淋巴瘤及化脓性眼内炎。然而,视网膜母细胞瘤也应作为鉴别诊断的病种之一,只是由于 RB 在成人中发病率低,常未列入临床鉴别诊断的考虑范围。如果并发玻璃体种植,可出现玻璃体混浊或出血以及晶状体混浊,此时 RB 的诊断将更加困难[8,9]。

儿童 RB 影像学检查常可发现肿瘤内有钙化斑点,是其重要的鉴别诊断要点。但成人病例中,钙化斑点并非最重要的诊断依据。在以往的 27 例病例报道中,仅有 2 例发现了肿瘤内钙化斑点[8-11],其余病例描述中并未涉及该征象。本例

表 1 成人视网膜母细胞瘤病例

作者	年龄 / 性别	病程(月)	肿瘤大小(mm)	患眼 / 肿瘤位置	Rossette	RC 细胞
许建平	48/M	1	未提	R/ 鼻侧	未提	未提
岳云红	54/F	3	未提	L/ 鼻侧	未提	未提
彭广华	28/F	1	未提	L/ 大部份眼球	未提	未提
闻根祥	51/F	7	未提	R/ 未提	有	未提
Maghy*	20/F	12	23×23	整个眼球	有	未提
Verhoeff*	48/M	6	10×15	上方	有	未提
McCrea7	20/M	未提	未提	未提	有	未提
Rasmussen*	48/M	4	16×14	赤道部以前	无	有
O'Day*	29/M	未提	未提	赤道部以前	未提	未提
Rychener*	38/F	54	6.5×7.0	后极部	有	未提
Arseni et al*	53/M	4	未提	后极部	有	未提
Mehra et al*	45/M	24	未提	赤道部以前	有	未提
Finlay et al	74/F	6	未提	未提	有	未提
Ohara et al*	43/F	48	3.8×3.8	视盘	有	未提
Makley*	52/M	60	20×25	整个眼球	有	未提
Lash9	40/F	60	未提	未提	无	未提
Perz et al	56/M	5	13×15	未提	有	未提
Kremlicka et al	42/M	4	8×18	赤道部以前	有	未提
Berkeley et al*	60/M	3	23×23	整个眼球	无	未提
Takahashi et al*	26/F	6	未提	上方	有	未提
Neronova-Kotova	46/F	24	未提	鼻侧	有	未提
Nork et al	29/F	未提	8×10	鼻侧	有	有
Mietz et al	26/F	3/4	12×2	赤道部以前	有	未提
Biswas et al	32/M	24	10×8	后极部	有	未提
Biswas et al	21/M	1	3×5	颞上方	未提	未提
Biswas et al	25/F	1	12×11.5	鼻上方	无	未提
Alexandre NO	21/F	2	16×16	颞下方	有	有

维普资讯 http://www.cqvip.com

患者的影像学检查也未见钙化斑点。

病理组织学上 RB 基本上是未分化的神经母细胞,可起源于视网膜的任一核层[3]。最具特征性的病理改变为 Rossette 结节的形成[1-3]。典型的 FW rossette 结节由立方形细胞组成,中央围绕 1 空腔,在光镜下近中央腔边缘有 1 环状膜[12]。Homer-Wright rossette 结节瘤细胞胞突交错伸出占据中心[12]。Fleurettes 结节为瘤细胞胞突呈花束状,具有光感受器分化[12]。回顾以往 27 例病案报道中,18 例发现 rossette 结节[8-11,13],其中 9 例为 FW,5 例为 Homer-Wright, 其余形态为非典型性,但未见 fleurettes 结节的报道。本例未见 Rossette 结节,可能由于切片损失了较多瘤体细胞。目前 RB 尚无特征免疫组化标记,但对脉络膜恶性黑色素瘤 HMB-45 和转移癌角蛋白染色均呈阴性。在本例中, 神经元异性烯醇化酶(NES)RB 瘤细胞及视神经呈阳性,SYN 瘤细胞呈阳性,神经胶质原纤维酸性蛋白(GFAP)呈阳性反应的细胞多位于肿瘤边缘及血管周围。S-100 以及 HMB-45 瘤细胞呈阴性反应。

视网膜细胞瘤(Retino cytoma,RC)是一种视网膜良性肿瘤,由表型 RB1 基因点突变而来,携带与 RB 相似关联的基因[14]。成人 RB 究竟是原发或是由 RC 恶变而来,尚不得而知。如果在成人 RB 中发现良性形态的区域,支持这种可能性的存在,并能部分解释患者对出现症状和体征后长时间的耐受。Singh[15]和他的同事阐述了由 RC 向 RB 恶性转化的危险性为 4%。但回顾以往 27 例病案,发现 3 例与 RC 相关联,本例在病理检查中也未发现瘤体内有良性细胞形态的区域,故 RB 可能由 RC 发展而来的假说还需要对 RC 患者进行长期临床观察来证实。

参 考 文 献

[1] Nork TM,Schwartz TL,Doshi HM,et al. Retinoblastoma. Cell of origin[J]. Arch Ophthalmol,1995;113:791-802.

[2] Pendergrass TW,Davis S. Incidence of retinoblastoma in the United States[J]. Arch Ophthalmol,1980;98:1204-1210.

[3] McLean IW,Burnier MN,Zimmerman LE,et al. Atlas of tumor pathology. 3rd series,fascicle 12[J]. Tumors of the eye and ocular adnexa. Washington(DC):Armed Forces Institute of Pathology,1994. 100-127.

[4] 许建平,应月玲.48 岁视网膜母细胞瘤 1 例[J]. 实用眼科杂志,1991;9:184

[5] 岳红云,杨 波.54 岁成人视网膜母细胞瘤一例[J]. Chin Ophthal Res,2003;21:600.

[6] 闻祥根,倪 明.高龄家族性视网膜母细胞瘤病例报告[J]. 实用医学杂志,1989;5.

[7] 彭广华,王国军.成人患视网膜母细胞瘤 1 例. 成人患视网膜母细胞瘤 1 例[J]. 肿瘤基础与临床,1991;4.

[8] Biswas J,Mani B,Shanmugam MP,Patwardhan D,Kumar KS, Badrinath SS. Retinoblastoma in adults:report of three cases and review of the literature[J]. Surv Ophthalmol,2000;44:409-414.

[9] Alexandre Nakao Odashiro,Retinoblastoma in an adult:case report andliterature review Can J Ophthalmol,2005;40:188-191.

[10] Mietz H,Hutton WL,Font RL. Unilateral retinoblastoma in an adult. Report of a case and review of the literature[J]. Ophthalmology 1997;104:43-47.

[11] Nork TM,Millecchia LL,de Venecia GB,et al. Immunocytochemical features of retinoblastoma in an adult[J]. Arch Ophthalmol, 1996;114:1402-1406.

[12] 武忠弼,杨光华.中华外科病理学[M].北京:人民卫生出版社,2002.2954-2956.

[13] Lash H. Ein Retinoblastomrezidiv im Erwachsenenalter[J]. Klin Monatsbl Augenheilkd,1964;144:268-272.

[14] Gallie BL, Ellsworth RM, Abramson DH,et al. Retinoma: Spontaneous regression of retinoblastoma or benign manifestation of the mutation[J]? Br J Cancer,1982;45:513-521.

[15] Singh AD,Santos MCM,Shields CL,et al. Observations on 17 patients with retinocytoma[J]. Arch Ophthalmol,2000;118:199-205.

(责任编辑:冉明会)

(上接第 212 页)

[6] 谭齐贤,主编.临床血液学及血液检验[M]. 第 3 版.北京:人民卫生出版社,2003.106.

[7] 黄益民,赵 辉.自由基损伤红细胞膜分子的机理研究[J].生物物理学报,1997;13(2):315-322.

[8] 王海宝,刘景汉.保存前去除白细胞对浓缩红细胞保存质量影响研究[J]. 中国实验血液学杂志,2003;11(6):650-653.

(责任编辑:谭乐勤)