

· 临床经验 ·

## 以内分泌改变为首发症状的儿童颅内肿瘤 13 例临床分析

杨培蓉, 黄晓东, 沈永年

(上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心, 上海 200127)

[中图分类号] R739.41 [文献标识码] D [文章编号] 1008-8830(2006)06-0505-02

以内分泌系统改变为首发症状的颅内肿瘤, 由于其起病隐匿, 典型的定位症状、体征出现较晚或缺乏, 给疾病早期诊治带来了困难。临床容易造成漏诊、误诊。现将本院 1998~2005 年, 在内分泌门诊首诊, 最后明确诊断颅内肿瘤的 13 例患儿, 进行分析讨论, 以提高对这类疾病的正确诊断率。

### 1 临床资料

#### 1.1 一般资料

13 例患儿中, 男 8 例, 女 5 例, 年龄 6 月至 13 岁, 平均 4.6 岁。其中下丘脑错构瘤 5 例, 颅咽管瘤 3 例, 生殖细胞瘤 2 例, 松果体瘤 3 例。

#### 1.2 临床表现

13 例患儿中以性征发育提前为表现者 6 例, 其中 2 例女性因阴道出血就诊, 体检乳房发育 Tanner II~III 期, 阴毛 II 期; 4 例男性以阴茎增大、阴毛出现就诊, 体检外生殖器发育 Tanner II~III 期(睾丸 4~10 mL, 阴茎 5~8 cm), 阴毛发育 II 期。6 例患儿平均年龄  $2.7 \pm 1.7$  岁, 骨龄  $5.8 \pm 1.5$  岁, 身高龄  $3.5 \pm 1.3$  岁, 其中 5 例起病年龄平均仅  $1.2 \pm 1.5$  岁。以多饮多尿表现者 6 例, 饮水量每日达 2~6.5 L 左右, 尿量每日 2~5 L 左右; 其中 4 例除多饮多尿外还合并身材矮小, 生长发育停滞(平均年龄  $7.4 \pm 2.2$  岁, 身高龄  $5.9 \pm 2.3$  岁); 另有 2 例(1 例颅咽管瘤和 1 例松果体瘤)同时发现有视力下降。以矮小、发育延迟就诊者 1 例(年龄 10.5 岁, 身高 115 cm, 身高龄约 6 岁)。

#### 1.3 实验室检查

6 例有性征特征性改变者测得平均卵泡刺激素(FSH)  $12.57 \pm 5.71$  mIU/mL, 黄体生成素(LH)  $5.77 \pm 2.87$  mIU/mL, 雌二醇(E2)  $50.5 \pm 6.5$  pg/mL,

4 例男孩平均睾酮(T)  $3.7 \pm 0.36$  ng/mL。其中 2 例女孩行 LHRH 激发试验 LH/FSH 峰值  $>1$ , 子宫卵巢 B 超显示子宫体积分别为  $6.12 \text{ cm}^3$  和  $5.65 \text{ cm}^3$ , 卵巢容积为 1.6 mL 和 1.2 mL, 卵巢可见分隔, 卵泡直径大者 5~6 mm。4 例男孩未做激发试验。6 例多饮多尿者尿常规检查示尿比重 1.000~1.005, 禁水试验后尿量减少不明显, 尿比重无显著改变, 口服弥凝片(精氨酸加压素)后尿量明显减少, 尿比重  $>1.015$ 。5 例身材矮小者平均年生长速率 3.5 cm, 分别测定甲状腺功能其中 4 例正常, 1 例患儿血  $\text{FT}_3$ , TSH 正常,  $\text{FT}_4$  明显降低。

#### 1.4 影像学检查

5 例头颅 MRI 示下丘脑鞍区异常信号, T1W, T2W 等信号, 与灰质信号相似, 提示下丘脑错构瘤; 3 例 CT 示鞍上池异常密度肿块, 伴钙化 2 例, 多囊改变 1 例; 3 例 CT 示松果体区占位伴鞍上池转移; 2 例患者病初 MRI 示垂体后叶神经垂体信号消失, 6 月后复查示垂体柄增粗。

### 2 结果

13 例病例均经 CT 或 MRI 证实占位性病变, 除 5 例下丘脑错构瘤内科保守治疗外, 其余 8 例均经外科手术病理证实(颅咽管瘤 3 例, 垂体生殖细胞瘤 2 例, 松果体瘤 3 例)。13 例患者中, 6 例出现第二性征者, 骨龄较实际年龄提前  $>2$  岁, 性激素水平增高达青春期水平, 女孩子子宫卵巢 B 超示体积明显增大, 提示真性中枢性性早熟(下丘脑错构瘤 5 例, 松果体瘤 1 例); 6 例符合中枢性尿崩症(颅咽管瘤 2 例, 垂体生殖细胞瘤 2 例, 松果体瘤 2 例), 其中 2 例颅咽管瘤和 2 例生殖细胞瘤同时合并有生长发育停滞; 1 例符合矮小症(颅咽管瘤)。

[收稿日期] 2006-03-24; [修回日期] 2006-05-23

[作者简介] 杨培蓉, 女, 大学, 主治医师。主攻方向: 小儿内分泌。

### 3 讨论

儿童颅内肿瘤的发病率在儿童肿瘤中占第2位,仅次于白血病,但以内分泌疾病为首表现的颅内肿瘤临床少见。由于其起病隐匿,缺乏定位体征,初期亦无其他肿瘤的恶病质表现,故临床较易漏诊。

以内分泌疾病表现的肿瘤多位于下丘脑垂体区。由于下丘脑垂体区是内分泌中枢系统,故这一区域的肿瘤常可引起内分泌激素分泌异常。有时在尚未出现神经系统症状时已有内分泌系统改变。据文献报道<sup>[1]</sup>,80%以上的颅咽管瘤在诊断时已有内分泌系统功能障碍,其中又以生长激素缺乏为最常见。本组患儿中仅有1例颅咽管瘤者以矮小为主诉就诊,2例以多饮多尿就诊,占同期本院外科收治该病患儿总数的37%(3/8)。另外,本组患儿中同时出现两种以上临床症状4例,包括多饮多尿同时有身高增长缓慢,其中2例同时有视力进行性下降,1例同时合并中枢性甲状腺功能低下。因确诊肿瘤后即外科手术治疗,故本组患儿均未做生长激素激发试验。作者认为有多饮多尿合并视力进行性下降或临床突然出现的身高增长减慢等需高度警惕颅内病变。

近年来,随着CT和MRI的普及,我们对由肿瘤引起的内分泌疾病有了越来越深的认识。临床上常见的内分泌疾病如尿崩症、性早熟和矮小症等有相当比例的患者是继发性的。据报道<sup>[2,4]</sup>继发性中枢性尿崩症约占所有中枢性尿崩症患者的1/3,本组6例占同期收治的16例中枢性尿崩症患者的37%。在中枢性性早熟患儿中,尤其男孩,50%以上由中枢器质性病变引起,其中肿瘤是重要原因<sup>[3]</sup>。本组6例性早熟患儿中有4例男孩。6例患儿中除1例松果体瘤者8岁起病外,余5例错构瘤者起病年龄平

均仅 $1.2 \pm 1.5$ 岁。本研究认为颅内占位性病变引起性早熟者有以下特点:①发病年龄小;②性成熟征象发展呈进展性;③骨龄常较实际年龄明显增大;④缺乏颅内压增高症状。

另外,值得注意的是本组患儿中2例生殖细胞瘤者,在起病初MRI检查均未发现异常,但治疗随访半年后复查时发现垂体柄增粗,作者亦见有类似报道<sup>[2,4]</sup>。因此,在治疗此类疾病时,随访过程中需反复寻找病因,定期影像检查以及时发现原发病变。由于颅骨伪影及软组织分辨率不佳,CT的垂体显示不如MRI,故在条件允许或临床高度怀疑的情况下以选择头颅MRI检查为佳。

以内分泌疾病为首发症状的颅内肿瘤,初诊时完全无头痛、呕吐的颅高压症状,亦无相应的神经系统定位体征,故临床易忽视而延误治疗。本院回访过程中发现部分患儿在明确诊断前家长已发现其有烦渴、多饮、夜尿增多、生长缓慢等症状,但家长及医生均未引起重视。在接诊时发现内分泌系统改变,尤其有尿崩、性早熟、生长发育停滞的患儿需警惕颅内肿瘤存在的可能。头颅影像学检查十分必要,在诊治过程中必要时需进行复查,以免漏诊、误诊。

#### [参 考 文 献]

- [1] Lafferty AR, Chrousos GP. Pituitary tumor S in children and adolescents [J]. J Clin Endocrinol Metab, 1999, 84(12): 4317-4323.
- [2] 李玉华,朱铭,张永平,朱锦勇,高煜. 儿童中枢性尿崩症的影像学诊断价值[J]. 临床放射学杂志,2001,20(8):631-633.
- [3] 曾畿生,王德芬. 现代儿科内分泌学-基础与临床[M]. 上海:上海科学技术文献出版社,2001,126-127.
- [4] 范朝瑜,向承发. 小儿中枢性尿崩症52例临床分析[J]. 中国当代儿科杂志,2002,4(5):401-402.

(本文编辑:吉耕中)