

病例报告

## 新生儿纵隔原始神经外胚层肿瘤 1 例报告

欧阳学军 程燕 王斌

(南方医科大学珠江医院儿科中心, 广东 广州 510282)

患儿男, 因窒息后复苏 21 h 入院。患儿为第 2 胎第 2 产, 胎龄 39<sup>+2</sup> 周, 顺产出生。患儿母亲孕早期无用药史、放射接触史, 定期产检。羊水、胎盘未见异常, 脐带绕颈 2 周, 出生体重 3.4 kg。Apgar 评分 1 min 4 分, 5 min 5 分, 10 min 6 分。出生后患儿逐渐出现呻吟样呼吸, 皮肤紫绀, 抽搐 1 次, 予抗惊厥、镇静、纠正酸中毒、气管插管呼吸机辅助呼吸等急救处理。经过治疗后, 患儿症状无好转, 继而出现肺出血, 予以止血、输注新鲜血浆及抗感染等处理。体查: T 36.8℃, P 140 次/分, R 35 次/min, Bp 50/35 mm Hg, 头围 34 cm。嗜睡, 足月儿外貌。前囟平坦。双侧瞳孔等大同圆, 对光放射迟钝。双肺呼吸音粗糙, 未闻及罗音。心、腹部体查未见异常。双上肢肌张力增高, 双下肢肌张力正常。原始反射未引出。初步诊断为: 新生儿窒息(轻度); 新生儿肺出血。入院后血常规检查示: WBC  $18.36 \times 10^9/L$ , N% 85.2%, Hb 143 g/L, PLT  $200 \times 10^9/L$ ; 血生化:  $K^+$  4.2 mmol/L,  $Na^+$  144.5 mmol/L,  $Ca^{2+}$  2.01 mmol/L; 胸片 X 线检查示: 右上肺可见类圆形肿块影, 大小约 3.2 cm × 2.8 cm, 来源于纵隔可能性大(图 1), 建议增强扫描。后行胸部增强 CT 扫描: 考虑右上纵隔肿物, 内可见斑点状钙化; 畸胎瘤?(图 2)。为进一步明确诊断, 请胸外科会诊, 在全麻 CT 引导下行纵隔肿物穿刺术, 组织病理学检查示: 小圆形或短梭形瘤细胞巢团状分布, 可见菊形团结构, 瘤细胞大小较一致, 胞核卵圆形, 深染, 分裂像少见 (<5 个/20 HPF), 未见明显坏死; 免疫组化染色示: 瘤细胞 Syn(+), CgA(+), CD56

(+), Vim(-), CK(-), EMA(-), S-100(-), GFAP(-), LCA(-), p53(-), Ki-67 约 20%(+)。病理诊断: 符合原始神经外胚层肿瘤(primitive neuroectodermal tumor, PNET)(图 3)。病理诊断明确后, 患儿家属要求转院接受手术治疗。

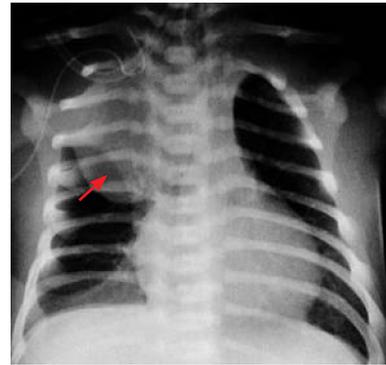


图 1 胸部 X 线片 右上肺可见类圆形肿块影(箭头所示)。



图 2 胸部 CT 增强扫描 右纵隔旁见一约 5 cm × 4 cm × 3 cm 类圆形软组织肿块影, 内可见斑点状钙化, 边缘光整, 增强后无明显强化(箭头所示)。

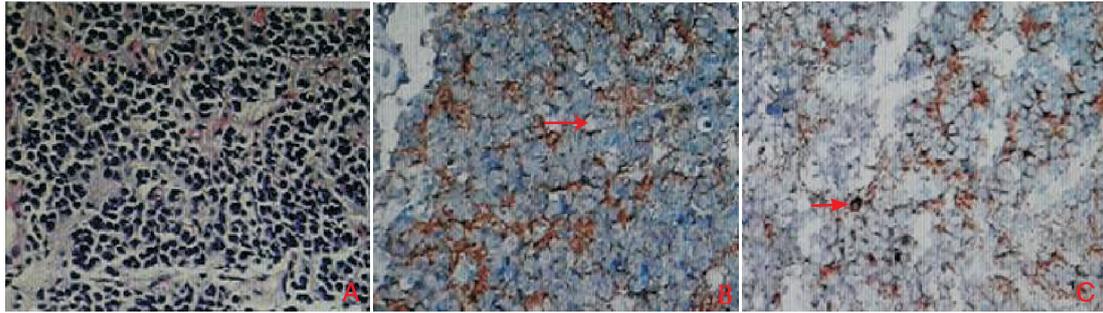


图3 肿物穿刺活检及免疫组化(×40) A:小圆形或短梭形细胞巢团状分布,可见菊形团结构,细胞核分裂像少见;B:免疫组化染色瘤细胞Syn(+)(箭头示阳性细胞);C:免疫组化染色瘤细胞CgA(+)(箭头示阳性细胞)。

**讨论:** PNET是一种起源于神经外胚层由神经嵴细胞衍生的未分化或低分化的高度恶性肿瘤<sup>[1]</sup>。由于其细胞形态及组织遗传学与Ewing肉瘤相似,归属于Ewing肿瘤家族<sup>[2]</sup>。PNET可发生于各年龄阶段,多发于儿童及青少年。本病例为新生儿,极其罕见。

本病例肿瘤位于纵隔软组织,新生儿期发病,表现为出生后窒息、气促、呼吸困难、肺出血等非特异性症状,易诊断为其他疾病。病程中患儿出现肺出血,行常规胸片检查时,示右纵隔肿物而发现此病。影像学虽不能确诊PNET,但能显示肿瘤内部结构和浸润范围,有助于选择判断术式<sup>[3]</sup>。

据报道PNET患者CT扫描多表现为低密度或混杂密度肿物,密度不均匀,内可见囊变、坏死改变,呈浸润生长,其内钙化非常少见;增强后有不同程度强化<sup>[4]</sup>。本例患儿CT扫描瘤内可见斑点状钙化,需与成熟畸胎瘤所呈现的钙化相鉴别。后者多表现为软组织密度影,如脂肪丰富则密度偏低,可见环形钙化、牙齿或骨骼影。由于影像学检查缺乏特异性,明确诊断需病理组织学检查。

在组织形态学上,PNET肿瘤细胞小,圆形,呈巢状、团块状、腺泡状和索条状排列,围绕血管、纤维组织形成Homer-Wright菊形团及假菊形团,菊形团可作为PNET特征性表现。有时从形态学上难以与其他儿童常见的小圆细胞类肿瘤(如淋巴瘤、胚胎型横纹肌肉瘤等)鉴别,需依靠原位杂交术或电镜显示其不同的神经分化特征<sup>[5]</sup>。PNET和Ewing肉瘤在光镜下都是由小圆细胞组成,但是通过免疫组化可将两者区分开来,因为两者的神经分化程度有本质区别。PNET至少表达2种神经分化抗原,而Ewing肉瘤仅表达1种或者基本不表达。另外PNET在光镜下伴有H-W/菊形团形排列,而Ewing

肉瘤则没有此特点<sup>[6]</sup>。在原位杂交术检测中,神经元特异性烯醇化酶(NSE)、S-100蛋白(S-100)、突触素(Syn)、CD99(MIC2)、波形蛋白、角蛋白等提示组织向神经上皮的分化方向。染色体核型分析及FISH检测可发现PNET存在特征性的染色体的交互性易位t(11;22)(q24;q12),此异位导致融合基因EWS-FLI1(85%)的产生,其合成的特异性蛋白可被抗-CD99(MIC2)抗体识别,可用于诊断及判断预后。据Song等<sup>[6]</sup>提出的PNET诊断标准中,至少有以上两项神经源性标记阳性。本例患儿病理表现为小圆细胞巢状分布,呈典型Homer-Wright菊花形状,Syn(+),CgA(+),符合PNET诊断。

#### [参 考 文 献]

- [1] Santra G, Sinha PK, De D, et al. Peripheral type of primitive neuroectodermal tumour arising from the left orbital floor[J]. Singapore Med J, 2011, 52(6): e138-e140.
- [2] Tsokos M, Alaggio RD, Dehner LP, et al. Ewing sarcoma/peripheral primitive neuroectodermal tumor and related tumors[J]. Pediatr Dev Pathol, 2012, 15(1 Suppl): 108-126.
- [3] 洪国斌, 邹伟明, 陈凯, 等. 脊柱原始神经外胚层肿瘤的临床特点和影像学分析[J]. 中华肿瘤防治杂志, 2010, 17(13): 1025-1027.
- [4] 罗伟, 肖恩华. 8例外周性原发神经外胚层肿瘤的病理、CT、MRI表现并文献复习[J]. 癌症, 2008, 27(6): 627-632.
- [5] Kumar R, Gautam U, Srinivasan R, et al. Primary Ewing's sarcoma/primitive neuroectodermal tumor of the kidney: report of a case diagnosed by fine needle aspiration cytology and confirmed by immunocytochemistry and RT-PCR along with review of literature[J]. Diagn Cytopathol, 2012, 40(Suppl 2): E156-E161.
- [6] Song HC, Sun N, Zhang WP, et al. Primary Ewing's sarcoma/primitive neuroectodermal tumor of the urogenital tract in children[J]. Chin Med J (Engl), 2012, 125(5): 932-936.

(本文编辑: 邓芳明)