

儿童下丘脑错构瘤的临床及影像学表现

侯欣怡,高培毅

(首都医科大学附属北京天坛医院,北京市神经外科研究所,北京 100050)

〔摘要〕 **目的** 为了提高对下丘脑错构瘤影像学和临床表现的认识,该文主要研究下丘脑错构瘤的临床特点、CT及MRI影像学表现。**方法** 回顾性分析了38例下丘脑错构瘤的CT及MRI影像资料。其中男25例、女13例,发病年龄1个月至15岁。38例均进行了MR扫描,10例又进行了CT扫描。38例全部经手术、病理证实。**结果** 主要临床表现为痴笑样癫痫、性早熟、其他类型癫痫(包括癫痫大发作及肢体抽搐等)和智力障碍。其中首发症状为痴笑样癫痫17例,性早熟13例,其他类型癫痫8例。影像学表现为脚间池占位,CT为等密度,MRI为等或稍长T₁等或稍长T₂信号影,增强扫描病变无强化。临床表现与病灶的大小以及是否有蒂无明显关系。**结论** 儿童出现性早熟和/或痴笑样癫痫,影像表现为脚间池占位,CT等密度,MRI等或稍长T₁等或稍长T₂信号影,增强扫描病变无强化,此时应考虑到下丘脑错构瘤。
[中国当代儿科杂志,2009,11(5):364-366]

〔关键词〕 下丘脑错构瘤;磁共振成像;性早熟;痴笑样癫痫;儿童
〔中图分类号〕 R816.1 **〔文献标识码〕** A **〔文章编号〕** 1008-8830(2009)05-0364-03

Clinical and imaging features of hypothalamic hamartoma in children

HOU Xin-Yi, GAO Pei-Yi. Imaging Center of Neuroscience, Beijing Tiantan Hospital, Beijing 100050, China (Gao P-Y, Email: cjr.gaopei yi@vip.163.com)

Abstract: Objective To study clinical and imaging features of hypothalamic hamartoma in children. **Methods** Imaging findings and clinical manifestations of 38 children with hypothalamic hamartomas were retrospectively reviewed. The patients included 25 boys and 13 girls, ranging in age of onset from 1 month to 15 years. All the 38 patients were examined with pre-contrast and post-contrast T₁ weighted MR imaging and with non-contrast T₂ weighted MR imaging. Meanwhile, 10 patients received CT scan. Hypothalamic hamartomas were confirmed by pathologic examinations in the 38 patients. **Results** Gelastic epilepsy, precocious puberty, other types of epilepsy and disturbance of intelligence were main manifestations in the 38 patients. Gelastic epilepsy was found as an initial clinical symptom in 17 cases, precocious puberty in 13 cases and other types of epilepsy in 8 cases. All masses were located in the suprasellar and interpeduncular cistern. They showed iso-density on CT scan, and homogeneous signal iso-intense to gray matter on T₁ and T₂ weighted MR images. With contrast MR images, there was no enhancement in the mass. The size or pedunculation of the mass was not correlated with clinical features. **Conclusions** Hypothalamic hamartoma may be characterized by precocious puberty and/or gelastic epilepsy and specific imaging findings mentioned above. [Chin J Contemp Pediatr, 2009, 11 (5):364-366]

Key words: Hypothalamic hamartoma; Magnetic resonance imaging; Precocious puberty; Gelastic epilepsy; Child

下丘脑错构瘤(hypothalamic hamartoma)又称为下丘脑神经元错构瘤(hypothalamic neuronal hamartoma)或灰结节错构瘤(hamartoma of the tuber cinereum)。其并不是真性肿瘤,而是一种少见的先天性脑组织发育异常所造成的、由异位脑组织形成的良性肿块^[1]。肿瘤多起自灰结节或乳头体,广基或有蒂与脑组织相连,可独立存在或同时伴有其他畸形。由于该病为少见疾病,因此目前国内外相关文献多以个案报道为主^[2]。为了提高对下丘脑错构瘤影像学和临床表现的认识,笔者分析了38例下丘

脑错构瘤的临床表现、CT及MRI资料,并结合文献对其临床表现、CT及MRI特点作一讨论。

1 材料与方法

回顾性分析2000年8月至2007年8月间北京天坛医院神经外科收治的38例下丘脑错构瘤患者,其中男性25例,女性13例,发病年龄为1个月至15岁,中位年龄15个月,就诊年龄为1~36岁,中位年龄6岁。上述所有患者均经手术病理证实。

[收稿日期]2008-09-24;[修回日期]2008-10-26
[作者简介]侯欣怡,女,博士,医师。主攻方向:神经系统MR诊断。
[通讯作者]高培毅,男,教授,北京天坛医院神经影像中心,邮编:100050。

38例患者均经MR检查,其中23例采用3.0 T超导型MR扫描仪检查,9例采用1.5 T超导型MR扫描仪检查,4例采用0.3 T永磁型MR扫描仪检查,另有2例在外院行MR检查。扫描时使用专用头部线圈,常规选择自旋回波T₁(TR 2000~2030 ms,TE 9~19 ms)和T₂(TR 4500~4900 ms,TE 84~117 ms)脉冲序列行矢状面、横断面和冠状面扫描。层厚5 mm,无层间距。38例中有12例在平扫后又进行了增强扫描。其中有10例同时进行了CT检查,均采用单排CT扫描仪检查,扫描时使用常规头部扫描程序行横断面扫描,层厚5 mm,无层间距。并有1例在平扫后又进行了增强扫描。

采用两组独立样本的t检验(SPSS 13.0 统计学分析软件)对38例患者中癫痫(包括痴笑样癫痫或其他类型癫痫)与错构瘤直径的关系进行统计学分析。检验水准 $\alpha=0.05$, $P<0.05$ 表示两者之间差异有显著性。

2 结果

2.1 临床表现

本组患者主要临床表现为痴笑样癫痫、性早熟、其他类型癫痫(包括癫痫大发作及肢体抽搐等)和智力障碍。其中首发症状为痴笑样癫痫17例,性早熟13例,其他类型癫痫8例。单独表现为痴笑样癫痫8例,性早熟10例。既没有痴笑样癫痫也没有性早熟典型表现的病例为4例,均表现为其他类型癫痫。表现为痴笑合并性早熟4例,性早熟合并其他类型癫痫2例,痴笑、性早熟和其他类型癫痫均有的患者为2例。在所有病例中,智力障碍的患者有6例,均同时有癫痫发作。所有病例神经系统查体均无明显异常发现。

2.2 神经影像学表现

平扫CT示鞍上池后方、三脑室前下方圆形等密度占位,密度均匀,边界清楚,增强扫描病灶无强化(图1)。

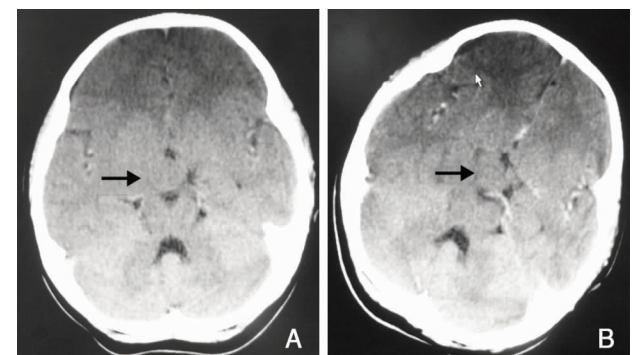


图1 下丘脑错构瘤CT表现。(患者,女,5岁) A:平扫CT示鞍上池可见一圆形等密度结节影,密度均匀,边界清楚;B:增强扫描:病灶无强化。

平扫MR示鞍上池、垂体柄后方、脚间池、三脑室前下方圆形占位,病变与灰结节和乳头体相连(“广基”或“有蒂”)。病变信号表现为:①等T₁等T₂(18例);②等T₁稍长T₂(10例);③稍长T₁等T₂(1例);④稍长T₁稍长T₂(9例)。病变信号均匀,边界清楚,直径0.5~3 mm不等,有时可见突入三脑室,使三脑室底抬高,增强扫描病灶无强化(图2)。

2.3 癫痫与错构瘤直径的关系

在本组病例中,仅表现为性早熟的患者10例,其错构瘤平均直径为1.37 cm,而临床表现中有痴笑或其他类型癫痫的患者28例,其错构瘤平均直径为1.54 cm,经过两组独立样本的t检验(SPSS 13.0 统计学分析软件), $P=0.503$,即两组错构瘤直径的差异无显著性意义。

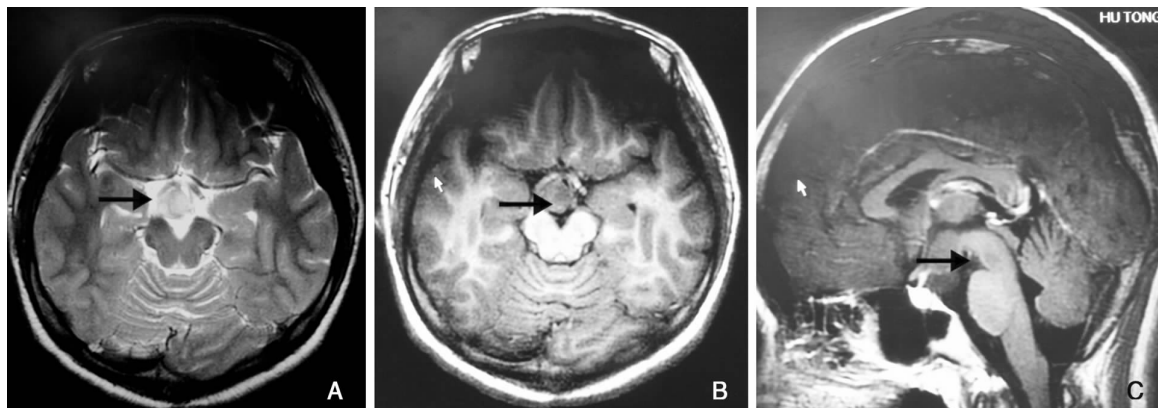


图2 下丘脑错构瘤MR表现。(患者,女,13岁) A:平扫MR,横断面T₂WI,示肿瘤呈稍长T₂信号,位于双侧视束之间的脚间池内,肿块信号均匀,边缘清晰。B:横断面T₁WI,见肿瘤呈等T₁信号;C:增强扫描,矢状面T₁WI见病灶无强化,呈长圆形等信号影,以“广基”与灰结节和乳头体相连。

3 讨论

下丘脑错构瘤是一种罕见的先天性脑组织发育异常,最早在 1934 年首次报告^[3],此后陆续有一些病例被报告。该病多在儿童早期发病,文献报道通常于 6 岁前即出现症状,女性稍多于男性^[4,5]。本组病例中发病中位年龄 15 个月,与文献报道基本相符。而在性别比例上,本组病例中男性 25 例,女性 13 例,与文献报道有较大差别。笔者认为这一差别的来源可能是由于研究对象的选择并不是自然人群,而是到北京天坛医院就诊的人群,因此不能代表该病在自然人群中的性别分布。

下丘脑错构瘤的临床表现分为两类:一类以性早熟为主要临床表现,本研究的 38 例病例中有性早熟表现者 18 例(包括单独性早熟以及合并其他临床症状),约占 47%。另一类没有性早熟表现,但以癫痫、智力障碍、精神异常等症状为主,本组病例中没有性早熟表现的为 20 例,约占 53%。在本组病例中,仅表现为性早熟的患者与临床表现中有癫痫(痴笑或其他类型癫痫)的患者相比,其错构瘤直径的差异无显著性意义,因此,患者是否有癫痫发作与错构瘤直径大小无必然联系。

下丘脑错构瘤的 CT 表现主要为鞍背、垂体柄后方、脚间池、中脑前池及鞍上池的等密度占位性病变,可伴有第三脑室前部变形,增强扫描病变无强化^[6]。本组病例中有 10 例接受了 CT 检查全部发现病变,为鞍上池后方、三脑室前下方圆形等密度结节影,密度均匀,边界清楚,增强扫描病灶无强化,与此部位真性肿瘤有明显区别。

MRI 被认为是本病确诊的首选检查。 T_1WI 的矢状位及冠状位扫描可准确提供肿瘤形态和与垂体柄及周围结构的关系。病变在 T_1WI 表现为等信号,在 T_2WI 表现为等或稍高信号,增强扫描病变无强化^[7]。本组病例全部接受了 MR 检查,表现为鞍上池、垂体柄后方、三脑室前下方圆形等或稍长 T_1 等或稍长 T_2 信号影,信号均匀,边界清楚,部分病例可见病灶突入三脑室,使三脑室底抬高,增强扫描病变无强化。

Valdúeza 等^[8]于 1994 年将下丘脑错构瘤分为两类,即有蒂和无蒂,并认为无蒂的错构瘤以痴笑样癫痫为主,有蒂的错构瘤以性早熟为主。亦有文献报道, T_2 信号的变化可能与分泌颗粒有一定关系,而肿瘤大小及“蒂”与临床表现无明显关系^[9]。而本组 38 例中并未见到错构瘤有明显的蒂,只是错构瘤与下丘脑附着处的面积大小不同而已,且附着面

积的大小与临床表现并无明显关系。

下丘脑错构瘤的诊断要点包括:①儿童期发病;②临床表现为性早熟和/或痴笑样癫痫;③病灶与灰结节和乳头体相连,在轴位 CT 和 MR 图像上表现为病灶位于鞍上区脚间池内;④CT 表现为等密度,MR 表现为等或稍长 T_1 ,等或稍长 T_2 信号;⑤增强扫描病灶无强化;⑥随访病灶无变化。根据上述特征性表现,下丘脑错构瘤的诊断并不困难。

下丘脑错构瘤的鉴别诊断包括:鞍区胶样囊肿、神经节胶质瘤、视神经胶质瘤、低级别的下丘脑星形细胞瘤、颅咽管瘤和鞍上生殖细胞瘤等。但这些疾病临床上缺乏痴笑样癫痫、性早熟等典型表现,并有进行性增大的趋势。上述病变影像学表现密度或信号不均匀,增强扫描病变有不同程度的强化均有别于错构瘤。引起性早熟的常见颅内肿瘤还有松果体区畸胎瘤,但该肿瘤位于松果体区,影像学表现密度或信号极不均匀,与下丘脑错构瘤有明显区别。

综上所述,在临床中如果遇到同时表现为性早熟和痴笑样癫痫的患儿,应该首先考虑到下丘脑错构瘤。如果患儿只表现为痴笑样癫痫,也高度提示本病。单纯表现为性早熟的患儿,在考虑到本病的同时,亦不能排除松果体区畸胎瘤以及内分泌系统疾病,头部 MR 及内分泌系统检查均为必要检查。

[参 考 文 献]

- [1] 罗世祺,李春德,马振宇,张玉琪,王戈,谢坚,等. 下丘脑错构瘤 40 例临床分析[J]. 中华神经外科杂志, 2002, 18(1):37-40.
- [2] 李书家,胡喜斌,高克克,孙蕊. 下丘脑错构瘤 MRI 诊断(附 4 例分析)[J]. 放射学实践, 2003, 18(1):801-802.
- [3] Bouko OB, Curnes JT, Oakes WJ, Burqer PC. Hamartomas of the tuber cinereum: CT, MR and pathologic findings[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 1991, 12(2):309-314.
- [4] Kerrigan JF, Ng YT, Prenger E, Krishnamoorthy KS, Wang NC, ReKate HL. Hypothalamic hamartoma and infantile spasms[J]. Epilepsia, 2007, 48(1):89-95.
- [5] Andrew M, Parr JR, Stacey R, Rosenfeld JV, Hart Y, Pretorius P, et al. Transcallosal resection of hypothalamic hamartoma for gelastic epilepsy[J]. Childs Nerv Syst, 2008, 24(2):275-279.
- [6] Rieth KG, Comite F, Dwyer AJ, Nelson MJ, Pescovitz O, Shawker TH, et al. CT of cerebral abnormalities in precocious puberty[J]. AJR AmJ Roentgenol, 1987, 148(6):1231-1238.
- [7] Amstutz DR, Coons SW, Kerrigan JF, ReKate HL, Heiserman JE. Hypothalamic hamartomas: Correlation of MR imaging and spectroscopic findings with tumor glial content[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 2006, 27(4):794-798.
- [8] Valdúeza JM, Cristante L, Dammann O, Bentele K, Vortmeyer A, Saeger W, et al. Hypothalamic hamartomas: with special reference to gelastic epilepsy and surgery[J]. Neurosurgery, 1994, 34(6):949-958.
- [9] 高培毅,林燕. 下丘脑神经元错构瘤的 MR 影像诊断[J]. 中华放射学杂志, 1999, 33(4):223-226.

(本文编辑:吉耕中)