

• 案例报道 •

超声诊断神经纤维瘤侵及坐骨神经1例

李雪平, 于明, 李浩东

连云港市第一人民医院, 江苏 连云港, 222000

通信作者: 于明, E-mail: ym26101@163.com

【摘要】 本文报道超声诊断 1 例神经纤维瘤侵及坐骨神经的个案。患者因下肢麻木就诊, 经超声和磁共振检查发现坐骨神经区域存在占位性病变, 手术切除后病理诊断为神经纤维瘤。讨论部分分析了神经纤维瘤的病因、临床表现及病理分型, 重点探讨了超声检查在其诊断中的优势。超声不仅能够清晰显示病变的大小、形态、位置与血供, 还具有无创、便捷、实时、经济等优点, 尤其在鉴别诊断中具有重要价值。本文通过该病例, 强调了超声在神经纤维瘤诊断中的应用价值, 为临床提供了参考。

【关键词】 神经纤维瘤; 坐骨神经; 超声检查; 磁共振检查

【文章编号】 2095-834X (2024)09-79-02

DOI: 10.26939/j.cnki.CN11-9353/R.2024.09.008

本文著录格式: 李雪平, 于明, 李浩东. 超声诊断神经纤维瘤侵及坐骨神经 1 例[J]. 当代介入医学电子杂志 2024, 1(9):79-80

1 临床资料

女, 45 岁, 发现左侧臀部无痛性肿块伴左下肢麻木 1 周。查体: 左臀部触及一大小约 5 cm × 4 cm 肿块, 质软, 有压痛感, 无活动度, 周围皮肤无破溃、红肿, 否认家族史。超声检查: 左大腿上端后方皮下肌层内见极低回声包块, 大小约 5 cm × 3.5 cm × 2 cm, 周边呈分叶状, 与周围组织分界清, 内部回声尚均匀, CDFI 示其内和周边均未见明显血流信号(图 1A、B); 考虑软组织血肿可能。左髋关节 MRI: 左股骨后方肌间隙见串珠样囊性长 T1 长 T2 信号影, 边缘光整, 边界清晰, 内见分隔, 最大者截面积约 2.3 cm × 3.2 cm (图 1C、D); 考虑: 左股骨后方肌间隙囊肿可能。患者于 1 周后行左臀部皮下包块切除术, 术中示瘤体来源于坐骨神经, 呈淡黄色实性串珠样组织, 包膜完整, 部分坐骨神经受压变形(图 1E)。病理: 光镜下见肿物由大量疏松排列的 S 形核细胞组成, 并见肥大细胞(图 1F); 免疫组化结果: S-100-(3+), Desmin-(3+), SMA-(-), CD34-(1+), CD117-(-), Vimentin-(-)。病理诊断: 1 型神经纤维瘤(neurofibromatosis type 1, NF1)。

2 讨论

NF1 是因基因突变引起的常染色体显性遗传性疾病, 其患病率约 0.03%。临床表现复杂, 以咖啡牛奶

斑和多发性神经纤维瘤为特征, 可伴多系统受累且存在恶变风险^[1], 手术切除是其主要治疗手段^[2-3]。病理分为结节型、弥漫型和丛状型^[4-5], 超声影像图主要表现为: (1) 结节型: 椭圆或类圆形实性结节, 多沿神经干走行, 彩色多普勒血流显像(color doppler flow imaging, CDFI)示星点状血流信号; (2) 弥漫型: 皮肤和(或)皮下脂肪不均质增厚, 无明显边界, 探头加压易变形, CDFI 示丰富血流信号; (3) 丛状型: 神经干增粗迂曲肿胀, 呈串珠样改变, CDFI 示血流信号较丰富^[6-8]。分析本例神经纤维瘤误诊的原因有以下几点: (1) 其内及周边未见明显血流信号, 相对罕见; (2) 影像图未见典型鼠尾征, 忽视了神经来源的可能; (3) 未发现患者有咖啡牛奶斑和多发性神经纤维瘤临床表现; (4) 接诊医师对罕见疾病的认识度不高。本例 NF1 即为丛状型, 但是未见明显血流信号, 与既往报道不一致。

鉴别诊断: (1) 神经鞘瘤, 为来源于神经鞘膜的良性肿瘤, 瘤体与神经干相邻并于瘤体两端将神经外膜撑起形成高回声三角是其典型声像, 易合并囊性变, 血流信号一般丰富^[9-11]; (2) 血管平滑肌瘤, 皮下见单发低回声小(直径<2 cm)结节, 形态规整, 后方回声增强, 其内血流信号可有可无^[12]; (3) 纤维肉瘤, 为不均质低回声实性包块, CDFI 示血流信号杂乱丰富^[13-14]。(4) 肌间血肿, 为边界清晰的长梭形偏强回声团, 其内无血流, 随着血凝块溶解而表现为不均质低、无回声^[15]。

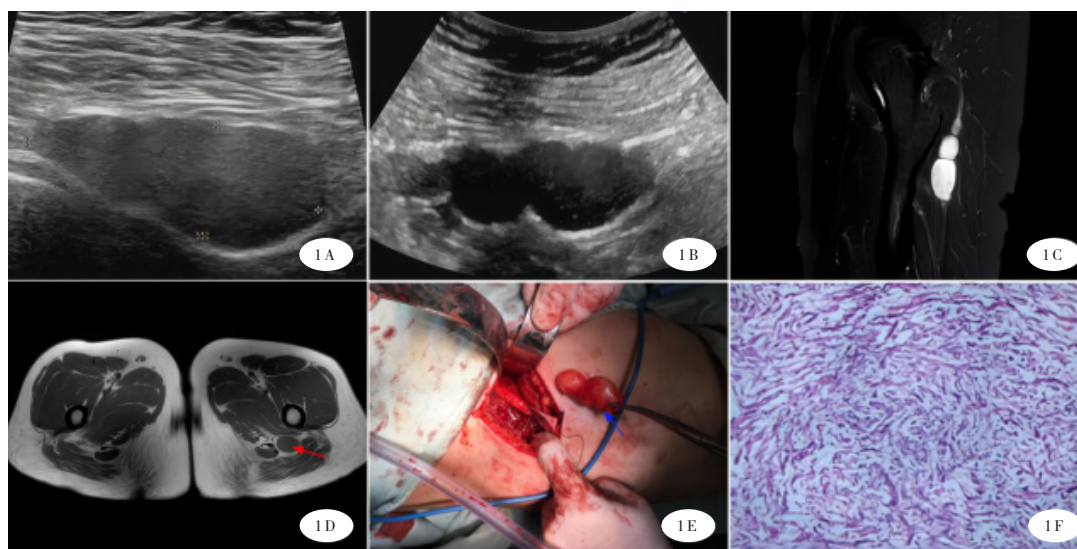


图 1 I 型神经纤维瘤影像学及病理检查

注：图 1A-1B 为神经纤维瘤超声检查；图 1C-1D 为神经纤维瘤 MRI 检查；图 1E 为神经纤维瘤术中；图 1F 为神经纤维瘤病理（HE，× 200）。

超声检查实时动态无创，是周围性神经病变的首选检查方法^[16]，当深层组织内见异常包块时，应仔细观察其来源并多角度扫查其与该位置走行的血管、神经关系^[17]。超声医生可以与患者面对面交流，更应该加强对病史和体征的询问，同时加强对各类罕见疾病的学习，以提高诊断准确率。超声检查是临床诊断 NF1 的首选，但确诊仍需依靠病理检查。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

- [1] 王智超, 李青峰. I 型神经纤维瘤病临床诊疗专家共识 (2021 版) [J]. 中国修复重建外科杂志, 2021, 35(11): 1384-1395.
- [2] 朱倍瑶, 魏澄江, 王薇, 等. 皮肤型神经纤维瘤的治疗方案及研究进展 [J]. 中国修复重建外科杂志, 2022, 36(9): 1064-1071.
- [3] de Blank PMK, Gross AM, Akshintala S, et al. MEK inhibitors for neurofibromatosis type 1 manifestations: clinical evidence and consensus [J]. Neuro Oncol, 2022, 24(11): 1845-1856.
- [4] 杨满红, 王平, 夏迪, 等. 《I 型神经纤维瘤病多学科诊治指南 (2023 版)》解读 [J]. 疑难病杂志, 2023, 22(11): 1121-1125.
- [5] 范瑞龙, 王雪, 王莉. 超声诊断舌神经纤维瘤 1 例 [J]. 中国超声医学杂志, 2021, 37(11): 1319.
- [6] 齐清华, 王俊魁, 吴志彬, 等. 超声在 I 型神经纤维瘤病中的诊断价值 [J]. 中国医学影像学杂志, 2023, 31(3): 276-278+280.
- [7] 肖文军, 游宇光, 邹良英, 等. 周围神经纤维瘤的超声诊断价值 [C]. 江西省超声医学工程学会第十七次学术年会暨会员代表大会论文集, 2020: 299-299.
- [8] 郝纪锟, 陈定章, 罗文, 等. 浅谈超声在 I 型神经纤维瘤病中的应用 [C]. 中国超声医学工程学会第十二届全国腹部超声医学学术大会论文汇编, 2018: 241.
- [9] 金珍珍, 郭稳, 陈涛, 等. 超声鉴别诊断恶性外周神经鞘瘤与神经纤维瘤 [J]. 中国医学影像技术, 2021, 37(10): 1534-1538.
- [10] 陈雨凡, 何燕妮, 周美君, 等. 外周神经源性肿瘤的超声诊断与鉴别诊断分析 [J]. 中国超声医学杂志, 2021, 37(1): 87-89.
- [11] 张宝月, 苏云杉, 向述天, 等. 基于 MRI 纹理分析对眼眶神经纤维瘤与神经鞘瘤的鉴别诊断 [J]. 临床放射学杂志, 2022, 41(7): 1246-1251.
- [12] 杜建文, 刘欢颜, 王洪. 超声发现足跟部巨大血管平滑肌瘤 1 例 [J]. 中国超声医学杂志, 2019, 35(1): 96.
- [13] 曾飘逸, 刘娜香, 黄艺君, 等. 隆突性皮肤纤维肉瘤的超声表现 [J]. 中国超声医学杂志, 2023, 39(12): 1404-1406.
- [14] 毛翠莲, 彭晓静, 李奥, 等. 软组织黏液纤维肉瘤的临床及超声特征分析 [J]. 中国超声医学杂志, 2023, 39(11): 1297-1300.
- [15] 强剑颖, 陈庆城, 林祖金, 等. 小腿肿胀病因的超声诊断与鉴别诊断 [J]. 实用医学影像杂志, 2018, 19(3): 229-231.
- [16] 钟清. 高频超声在周围神经病变诊断中的应用进展 [J]. 实用医学影像杂志, 2021, 22(4): 368-370.
- [17] 司广亮, 段仰灿, 张忠路, 等. 腹膜后神经纤维瘤病误诊 1 例 [J]. 中国临床医学影像杂志, 2024, 35(10): 755-757.

(本文编辑：马萌萌, 许守超)