

· 病例报告 ·

青少年多形性低级别神经上皮肿瘤影像学分析1例报道及文献复习

何海蓉¹, 苏春秋¹, 曹远东², 洪汛宁^{1*}

¹南京医科大学第一附属医院放射科, ²放疗科, 江苏 南京 210029

[关键词] 青少年多形性低级别神经上皮肿瘤; 磁共振成像; 癫痫

[中图分类号] R739.4

[文献标志码] B

[文章编号] 1007-4368(2026)05-785-04

doi: 10.7655/NYDXBNSN251217

Imaging analysis of polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young: a case report and literature review

HE Hairong¹, SU Chunqiu¹, CAO Yuandong², HONG Xunning^{1*}

¹Department of Radiology, ²Department of Radiation Oncology, the First Affiliated Hospital of Nanjing Medical University, Nanjing 210029, China

[Key words] polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young; magnetic resonance imaging; epilepsy

[J Nanjing Med Univ, 2026, 46(05): 785-788]

1 病例资料

患者男, 12岁, 无明显诱因癫痫发作1年余, 发作时无意识。外院磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)检查提示左侧海马区轻度强化灶, 初步考虑为低级别胶质瘤。患者为求进一步治疗来南京医科大学第一附属医院就诊。病程中患者精神尚可, 无恶心、呕吐, 无头晕、黑矇, 饮食睡眠状况尚可。患者有青霉素类抗生素过敏史, 无慢性病史, 无传染病及其密切接触史, 无家族遗传病史。专科检查: 神经系统查体未见阳性体征。实验室检查: 碱性磷酸酶187 U/L(轻度升高)、肌酸激酶45 U/L(轻度降低)、肌酐42 $\mu\text{mol/L}$ (轻度降低)、钙2.53 mmol/L(轻度升高)、磷1.90 mmol/L(轻度升高), 大便隐血阳性, 其余无特殊。影像学检查: 头颅CT平扫示左侧

颞叶海马区见大片状钙化灶, 边界清晰, 周围脑组织未见明显水肿。颅脑MRI示左侧颞叶海马区片状混杂信号影, T1WI呈稍高信号, T2WI呈“胡椒盐征”, 即高信号病灶内见颗粒样低信号; FLAIR高信号病灶内见小片状低信号; DWI低信号, 弥散未见明显受限; 增强扫描病变呈轻度强化, 相对脑血容量(relative cerebral blood volume, rCBV)约1.83 mL/100 g, 相对脑血流量(relative cerebral blood flow, rCBF)约2.05 mL/(100 g·min), 灌注不高(图1)。

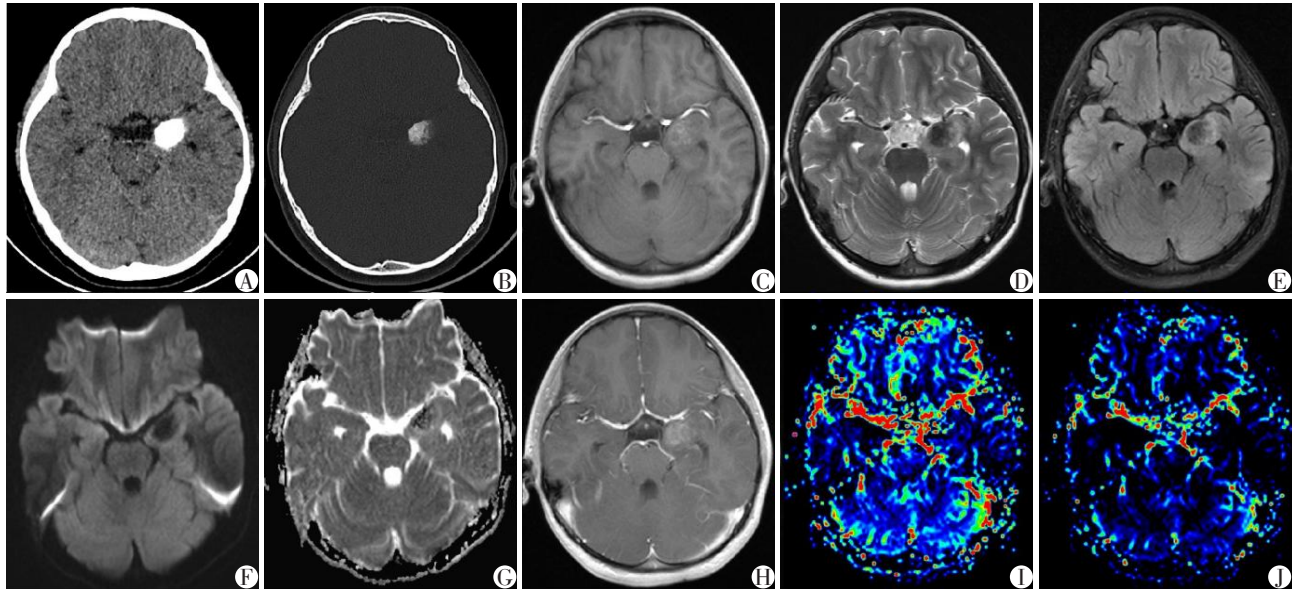
手术所见: 术中超声定位见肿瘤分布于左侧颞底海马区, 与周围脑组织无界限, 取部分肿瘤组织送快速病理提示异型细胞伴钙化, 考虑胶质瘤。镜下全切后送检切除标本。病理结果: 镜下见大量异型细胞伴钙化; 免疫组化示 α -地中海贫血/智力低下综合征X连锁基因(α thalassemia/metal retardation syndrome X-linked, ATPX)(+), 胶质纤维酸性蛋白(glial fibrillary acidic protein, GFAP)(+), 少突胶质细胞转录因子2(oligodendrocyte transcription factor 2, Olig2)(+), 神经元细胞核抗原(neuronal nuclei,

[基金项目] 江苏高校优势学科建设工程项目(苏政办发[2018]87号)

*通信作者(Corresponding author), E-mail: hongxunning@sina.com (ORCID: 0000-0001-5281-8857)

NeuN)(-), 肿瘤抑制基因 P53(个别+), 异柠檬酸脱氢酶 1(isocitrate dehydrogenase 1, IDH1)(-), 波形蛋白 Vimentin(+), 组蛋白 H3 赖氨酸 27 位点突变体(histone H3 lysine 27 mutation, H3K27M)(-), 细胞增殖相关的核抗原 Ki-67(个别+), CD34(+), 错配修复蛋白 2(postmeiotic segregation increased 2, PMS2)

(+), 错配修复蛋白 MLH1(+), 错配修复蛋白 MSH2(+), 错配修复蛋白 MSH6(+), P16(+); 分子病理 Braf 基因 V600E 突变检测为突变型, 考虑青少年多形性低级别神经上皮肿瘤(polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young, PLNTY), 世界卫生组织(World Health Organization, WHO)中枢神经



CT scans of the head(A-B) reveals a calcified lesion in the left temporo-hippocampal region. MRI scan demonstrates a mildly hyperintense lesion on T1WI(C). It shows a typical“salt-and-pepper” appearance on T2WI(D), and presents as a hyperintensity with internal focal hypointensity on FLAIR(E). The lesion appears dark on DWI(F) with no restricted diffusion on the ADC map(G). Post-contrast T1WI(H) shows mild enhancement, and perfusion-weighted images(I-J) demonstrate no significant hyperperfusion.

图1 头颅CT及MRI检查结果

Figure 1 Results of head CT and MRI

系统肿瘤分级1级。术后患者一般情况可, 生命体征平稳, 无特殊不适主诉, 予以出院。

2 讨论

PLNTY 是 2021 年 WHO 新确定的肿瘤类型, 隶属儿童型弥漫性低级别胶质瘤, 为 WHO 1 级, 是与癫痫相关的低级别神经上皮肿瘤^[1]。PLNTY 发病年龄 4~32 岁不等, 大多数发生在儿童及青少年, 这一年龄段的患者正处于生长发育的关键时期, 因此对该疾病的早期诊断和有效治疗具有重要意义^[2]。在性别分布方面, PLNTY 无明显的性别差异。临床症状主要为癫痫发作, 部分可表现为难治性癫痫, 还可能

2.1 病理特征

PLNTY 具有独特的临床病理特征和惰性生物学行为^[4]。组织学上, 肿瘤细胞呈浸润性生长, 这种

生长方式使得肿瘤与周围正常脑组织之间的界限不清, 给手术彻底切除肿瘤带来了一定的挑战。尽管肿瘤细胞呈浸润性生长, 但由于其惰性生物学行为, 肿瘤生长速度相对缓慢, 对周围脑组织的侵袭性较低, 因此患者在疾病早期可能仅表现为轻微的临床症状, 甚至在较长时间内病情无明显进展。肿瘤细胞通常具有少突胶质细胞瘤样形态特征, 部分区域肿瘤细胞表现为假菊形团结构, 大部分病例伴有片状钙化。免疫组织化学中, CD34 呈弥漫性强阳性表达, 肿瘤细胞弥漫表达 Olig2 或局部表达 GFAP, ATRX 呈阳性表达, 肿瘤细胞不表达 IDH1(R132H), Ki-67 阳性指数通常很低。分子遗传学中, 存在 MAPK 通路激活异常, 包括 B-Raf 原癌基因(B-Raf proto-oncogene, BRAF)突变、成纤维细胞生长因子受体(fibroblast growth factor receptor, FGFR)2 或 FGFR3 基因融合改变^[5]。

2.2 影像学特征

PLNTY影像学特征如下^[6-7]。①好发部位:通常位于幕上区域,颞叶皮层或皮层下白质,其次为额叶、枕叶、顶叶、第三脑室,病灶多单发。②CT表现:病灶边界清晰,常伴有钙化灶,多呈砂砾状、粗条状。儿童多表现为点状钙化,成人趋向粗大钙化,提示可能存在随时间进展的趋势。③MRI表现:T1WI多呈低信号,T2WI呈高信号或混杂信号,囊变常见,多位于边缘;增强扫描强化不明显,弥散未见明显受限,占位效应轻,无瘤周水肿或仅轻度水肿^[8]。④特征性表现:“胡椒盐征”和“穿地幔征”^[9]。胡椒盐征指T2WI上高信号病灶内见颗粒样低信号影,可能与钙化、流空血管相关。穿地幔征指T2WI和FLAIR序列上朝侧脑室方向逐渐变细的白质高信号,可能与皮质发育不良或肿瘤相关的胶质增生相关。

2.3 预后与随访

目前PLNTY治疗方案为单纯手术切除,术后无需进一步放化疗,全切除术后,大多数患者癫痫症状能够得到明显缓解甚至消失,罕见复发。个别具有FGFR3-TACC3融合基因且涉及TP53、ATPX、PTEN和TEK体细胞突变(复发时RB1突变)的病例可能发生恶性转化。对于这类具有特定分子遗传学改变的患者,术后需要进行密切的随访观察,及时发现肿瘤复发或恶性转化的迹象并调整治疗方案。

2.4 鉴别诊断

PLNTY需要与其他伴钙化、好发于青少年且常引起癫痫的中枢神经系统肿瘤鉴别。①少突胶质细胞瘤:是一种常见的中枢神经系统胶质瘤,好发于成人,男性稍多于女性,发病高峰为30~50岁。临床表现缺乏特异性,以癫痫及局部神经功能障碍为主,WHO 2~3级。大多数位于幕上区域,额叶多见,其次为颞叶。影像学表现为累及皮层及皮层下白质的等低密度团块影,钙化常见,多位于病灶边缘,呈粗大、结节状、团块状或脑回样;囊变少见,瘤周水肿轻或无,增强扫描无明显强化,弥散不受限或轻度受限^[10-11]。②节细胞胶质瘤:是一种含有神经元和胶质细胞成分的混合性肿瘤,儿童和青年人好发,男性稍多于女性,临床首发症状主要为长期癫痫,好发于颞叶。影像学中,病灶囊实性为主,典型表现为单个大囊伴有壁结节,钙化常见(多位于囊壁或壁结节);占位效应或瘤周水肿轻或无,增强后实性部分及囊壁可见强化^[12]。③胚胎发育不良神经上皮肿瘤(dysembryoplastic neuroepithelial tumor, DNET):是一种罕见的生长缓慢的良性中枢神经系

统肿瘤。好发于儿童和青年,临床症状主要为癫痫发作,无进行性神经功能缺损^[13]。多位于幕上,主要位于大脑皮层及皮层下,以颞叶、额叶多见。影像学中,病灶为边界清楚的楔形单囊或多囊性病变,占位效应轻,钙化相对少见,出血少见。增强扫描无明显强化或轻度强化。可伴随周围脑实质的局灶性皮层发育不良^[14]。④幕上室管膜瘤:多发生在脑实质内,大脑半球常见,其次为第三脑室、侧脑室,年长儿童、成人多见,临床症状主要为癫痫^[15]。影像学中,病灶呈囊实性,钙化常见,呈向心性。常伴有形式多样的瘤内出血,增强扫描中度不均匀强化。⑤生殖细胞瘤:脑内多发生在丘脑、基底节区,好发于儿童及青少年^[16]。影像学中常伴钙化,囊变坏死、出血多见,可伴有同侧基底核团、丘脑或大脑脚萎缩。增强扫描呈轻度斑片状强化,T2-GRE或SWI序列可见低信号微出血灶,实性部分可见弥散受限。⑥海绵状血管瘤:是一种常见的脑血管畸形,女性多见,40岁左右为发病高峰,幕上多见。临床表现为癫痫、脑内出血和局灶性神经功能缺损^[17]。影像学中表现为边界清楚的类圆形高密度影,可合并钙化。其含铁血黄素沉积带主要位于肿瘤周围,有典型的“爆米花样”改变,即T1WI及T2WI信号混杂,中心爆米花样,边缘低信号环。

综上,PLNTY是一种罕见的低级别神经上皮肿瘤,具有惰性生物学行为,临床可见于各个年龄段,多见于儿童及青少年,常伴有癫痫发作病史。影像学关键特征包括:皮层下边界清楚的单个病灶;细沙样钙化,边缘囊变;无明显强化及瘤周水肿;胡椒盐征、穿地幔征。目前临床诊断需结合临床病史、影像学特征、组织学和分子特征等进行综合判断。随着医学技术的不断发展,对PLNTY的认识将不断深入,新的诊断方法和治疗策略将不断涌现,有望进一步改善患者的预后,提高患者的生活质量。

利益冲突声明:

所有作者声明无利益冲突。

Conflict of Interests:

The authors declare no conflict of interests.

作者贡献声明:

何海蓉负责课题选题、搜集资料、撰写文章;苏春秋负责设计分析文章;曹远东、洪汛宁负责修改文章。

Author's Contributions:

HE Hairong was responsible for topic selection, data collection, and manuscript drafting. SU Chunqiu was responsible for the design and analysis of the article. CAO Yuandong and HONG Xunning were responsible for revising the article.

[参考文献]

- [1] LOUIS D N, PERRY A, WESSELING P, et al. The 2021 WHO classification of tumors of the central nervous system: a summary [J]. *Neuro Oncol*, 2021, 23(8): 1231–1251
- [2] ALHARBI A, ALASSIRI A, ALKHAIBARY A, et al. Polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young [J]. *Surg Neurol Int*, 2025, 16: 300
- [3] VUONG H G, ALZAYADNEH E, REITH T P, et al. Clinical significance of molecular subgroups of polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young (PLNTY): a small single institutional case series and integrated analysis [J]. *Pathol Res Pract*, 2023, 252: 154922
- [4] BENSON J C, SUMMERFIELD D, CARR C, et al. Polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young as a partially calcified intra-axial mass in an adult [J]. *AJNR Am J Neuroradiol*, 2020, 41(4): 573–578
- [5] 张添治, 廖定准, 袁理, 等. 青少年多形性低级别神经上皮肿瘤7例临床病理分析并文献复习 [J]. *临床与实验病理学杂志*, 2025, 41(9): 1180–1186
ZHANG T Z, LIAO D Z, YUAN L, et al. Clinicopathological analysis and literature review of 7 cases of polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young [J]. *Chinese Journal of Clinical and Experimental Pathology*, 2025, 41(9): 1180–1186
- [6] 胡伟, 陈铤, 李爽, 等. 青少年多形性低级别神经上皮肿瘤的多模态MRI特征分析: 5例病例复习 [J]. *临床放射学杂志*, 2024, 43(12): 2171–2176
HU W, CHEN N, LI S, et al. Multimodal magnetic resonance imaging features of polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young: a case series of 5 cases [J]. *Journal of Clinical Radiology*, 2024, 43(12): 2171–2176
- [7] 李佳丽, 程海霞, 仵倩, 等. 青少年多形性低级别神经上皮肿瘤的临床病理及分子特征研究(附10例临床病例报告) [J]. *中国临床神经科学*, 2021, 29(2): 135–142
LI J L, CHENG H X, WU Q, et al. The clinic-pathological characteristics and molecular features of polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young in 10 patients [J]. *Chinese Journal of Clinical Neurosciences*, 2021, 29(2): 135–142
- [8] 李杰, 袁梦媛, 庞炳昕, 等. 青少年多形性低级别神经上皮肿瘤CT及MRI表现 [J]. *中国医学影像技术*, 2025, 41(4): 578–582
LI J, YUAN M Y, PANG B X, et al. CT and MRI manifestations of polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young [J]. *Chinese Journal of Medical Imaging Technology*, 2025, 41(4): 578–582
- [9] KUROKAWA M, KUROKAWA R, CAPIZZANO A A, et al. Neuroradiological features of the polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young: five new cases with a systematic review of the literature [J]. *Neuroradiology*, 2022, 64(6): 1255–1264
- [10] KHALID L, CARONE M, DUMRONGPISUTIKUL N, et al. Imaging characteristics of oligodendrogliomas that predict grade [J]. *AJNR Am J Neuroradiol*, 2012, 33(5): 852–857
- [11] MUNIR G, SAMSUDIN A M. MRI finding of residual tumor of giant oligodendroglioma in pediatric: a case report [J]. *Radiol Case Rep*, 2022, 18(3): 907–912
- [12] 程婉滢, 高培毅. 颞叶神经节细胞胶质瘤的影像特点及临床分析 [J]. *放射学实践*, 2011, 26(2): 139–142
CHENG W Y, GAO P Y. Analysis of imaging and clinical characteristics of temporal ganglioglioma [J]. *Radiology Practice*, 2011, 26(2): 139–142
- [13] 赵君, 周俊林, 董驰. 不同级别少突胶质细胞瘤影像病理对照 [J]. *中国临床医学影像杂志*, 2012, 23(5): 305–308
ZHAO J, ZHOU J L, DONG C. Correlative analysis between imaging manifestations and pathological features of oligodendrogliomas in different grade [J]. *Chinese Journal of Clinical Medical Imaging*, 2012, 23(5): 305–308
- [14] CAI Y X, WANG Y J, YANG Z Q. Dysembryoplastic neuroepithelial tumor presenting as a hypothalamic hamartoma in a child with gelastic seizures: case report [J]. *J Neurosurg Pediatr*, 2020, 26(1): 34–37
- [15] SAHU A, VENKATESH A, SNEHIL A, et al. Imaging of supratentorial ependymomas with radio-pathological correlation [J]. *Explor Target Antitumor Ther*, 2024, 5(3): 766–779
- [16] 王建锋, 郭晓强, 段大兵, 等. 儿童及青少年颅内生殖细胞瘤的影像学特征 [J]. *实用医学影像杂志*, 2021, 22(1): 63–65
WANG J F, GUO X Q, DUAN D B, et al. Imaging features of intracranial germ cell tumors in children and adolescents [J]. *Journal of Practical Medical Imaging*, 2021, 22(1): 63–65
- [17] 郭美琴, 陈潭辉, 范琴, 等. 脑室内海绵状血管瘤MRI诊断 [J]. *中国CT和MRI杂志*, 2024, 22(11): 34–36
GUO M Q, CHEN T H, FAN Q, et al. MRI diagnosis of ventricular cavernous angioma [J]. *Chinese Journal of CT and MRI*, 2024, 22(11): 34–36

(收稿: 2025-11-05; 修回: 2025-12-24; 录用: 2025-12-31)

(本文编辑: 陈汐敏)