

## ◆ 个案报道

# <sup>18</sup>F-FDG PET/CT manifestations of ROHHAD syndrome: Case report

## 1 例 ROHHAD 综合征<sup>18</sup>F-FDG PET/CT 表现

王晓雅, 王超然, 杨吉刚

(首都医科大学附属北京友谊医院核医学科, 北京 100050)

[Keywords] ROHHAD syndrome; neuroblastoma; positron-emission tomography

[关键词] ROHHAD 综合征; 神经母细胞瘤; 正电子发射断层显像

DOI: 10.13929/j.issn.1003-3289.2024.06.042

[中图分类号] R322.81; R442.8; R817.4 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2024)06-0959-02

女性患儿, 7 岁, 喘憋、斜视, 伴进行性食欲亢进、多饮多尿, 迅速肥胖 3 个月、反复发热 2 月余; 无肿瘤家族史。查体: 双眼斜视, 无震颤; 呼吸深慢, 节律紊乱; 向心性肥胖, 腹部未触及明显肿物。实验室检查: 胆固醇 7.1 mmol/L, 泌乳素 2.36 nmol/L。外院头颅 CT 和 MR 未见明显异常。腹部超声提示左肾上腺占位。<sup>18</sup>F-FDG PET/CT: 左侧肾上腺区 5.3 cm × 6.0 cm × 6.3 cm 软组织肿物(图 1A), 伴多发点状钙化, FDG 摄取增高(图 1B), 最大标准摄取值(maximum standard uptake value, SUV<sub>max</sub>) 为 5.0; 垂体未见异常密度及 FDG 摄取增高; 全身皮下脂肪较厚(图 1C), 未见异常 FDG 摄取(图 1D、1E); 提示左肾上腺神经母细胞瘤可能大。行左侧肾上腺及肿物切除术, 术中见左侧肾上腺区 5.7 cm × 6.8 cm × 6.5 cm 灰白色肿块, 包膜完整, 切面呈灰白、灰黄色, 较细腻, 质韧; 病理: 光镜下见分化差的节细胞及梭形细胞, 伴片状出血、坏死及钙化, 可见脉管瘤栓; 免疫组织化学: NSE(+), S-100(+), CgA(+), Syn(+), Phox2B(-),

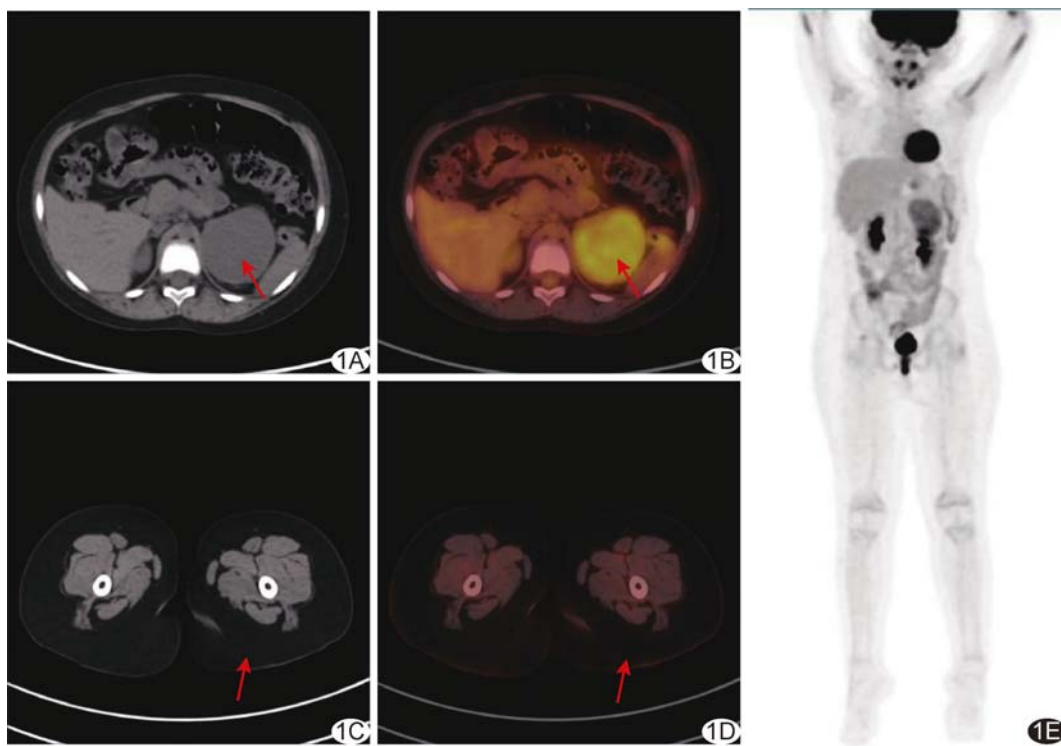


图 1 ROHHAD 综合征<sup>18</sup>F-FDG PET/CT 表现 A、B. 左肾上腺水平轴位 PET/CT 图示左肾上腺区软组织肿物(箭)FDG 摄取增高; C、D. 股骨上段水平轴位 PET/CT 显示皮下脂肪增厚(箭), 未见异常 FDG 摄取; E. <sup>18</sup>F-FDG PET/CT 最大密度投影图

CD34(-), Ki-67(<1%+). 病理诊断: (左)肾上腺节细胞性神经母细胞瘤(ganglioneuroblastoma, GNB)。临床综合诊断: ROHHAD 综合征(rapid-onset obesity with hypothalamic dysfunction syndrome, ROHHAD syndrome)。本例报道通过院伦理委员会批准(2022-P2-314-01)。

讨论 ROHHAD 综合征为下丘脑功能障碍和自主神经失

[第一作者] 王晓雅(2000—), 女, 山东德州人, 在读硕士, 医师。E-mail: xiaoya123wang@126.com

[收稿日期] 2024-01-23 [修回日期] 2024-03-08

调综合征,罕见,可表现为迅速发作性肥胖伴通气不足;40%~56%患者存在 GNB 和节细胞神经瘤等神经嵴源性肿瘤,但多无特异性临床表现。本例<sup>18</sup>F-FDG PET/CT 发现左侧肾上腺占位而疑诊 GNB,且皮下脂肪增厚,结合临床考虑 ROHHAD 综合征可能性大。鉴别诊断包括以儿童早期肥胖为特征的普拉德-威利(Prader-Willi)综合征及以呼吸异常和自主神经系统失调为特征的先天性中枢低通气综合征。<sup>18</sup>F-FDG PET/CT 检出神经嵴源性肿瘤有助于明确诊断 ROHHAD 综合征。本例

提示,对快速肥胖和下丘脑功能障碍患者行<sup>18</sup>F-FDG PET/CT 时,如发现肾上腺区占位,应考虑 ROHHAD 综合征可能。

利益冲突:全体作者声明无利益冲突。

作者贡献:王晓雅图像分析、查阅文献、撰写文章;王超然图像分析、查阅文献;杨吉刚指导、修改和审阅文章。

## 《中国医学影像技术》杂志 2024 年征订启事

《中国医学影像技术》杂志于 1985 年创刊,是由中国科学院主管,中国科学院声学研究所主办的国家级学术期刊。主编为洪楠教授和李建初教授。刊号:ISSN 1003-3289, CN 11-1881/R。为百种中国杰出学术期刊(2011、2012 年)、中国精品科技期刊、CAJ-CD 规范获奖期刊、中国科技核心期刊、中国科学引文数据库核心期刊、《中文核心期刊要目总览》收录期刊、荷兰《医学文摘》收录源期刊、WHO《西太平洋地区医学索引》(WPRIM)来源期刊、《日本科学技术振兴机构中国文献数据库》(JSTChina)收录期刊。

《中国医学影像技术》杂志是临床医学影像学与影像医学工程及理论研究相结合的综合性学术期刊,刊登放射、超声、核医学、介入治疗、影像技术学、医学物理与工程学等方面的基础研究及临床试验研究的最新成果。以论文质量优、刊载信息量大、发刊周期短为其特色,是我国影像医学研究探索和学术交流的良好平台。

《中国医学影像技术》为月刊,160 页,大 16 开,彩色印刷。单价 26 元,全年定价 312 元。订户可随时向当地邮局订阅,邮发代号 82-509;亦可向编辑部直接订阅,免邮寄费(银行、支付宝转账均可,附言栏请注明订阅杂志名称)。

网 址 www.cjmit.com  
 编辑部地址 北京市海淀区北四环西路 21 号,中科院声学所语声楼 201 室 邮编 100190  
 联系人 杜老师 联系电话 010-82547903 传真 010-82547903  
 银行账户名 《中国医学影像技术》期刊社有限公司  
 开户行 招商银行股份有限公司北京清华园科技金融支行  
 账 号 110907929010201  
 支付宝账号 cjmit@mail.ioa.ac.cn(账户名同银行账户名)

