

· 短篇及病例报道 ·

胸部孤立性纤维瘤诊治分析(附 3 例报道)

张 智

(重庆市肿瘤研究所胸外科 400030)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2013.05.049

文献标识码:C

文章编号:1671-8348(2013)05-0597-02

孤立性纤维瘤(solitary fibrous tumor,SFT)是临床上少见的软组织肿瘤,起源自间皮下纤维组织,可见于体腔或器官内,病理表现为良性或低度恶性^[1]。现回顾性分析 3 例胸腔 SFT 患者的临床资料,以探讨其诊治特点。

1 临床资料

1.1 患者资料 2010 年本院胸外科以“胸腔肿瘤”收治 3 例患者,男 2 例,女 1 例,平均 63 岁。3 例患者均有不同程度胸闷、气促等压迫症状,无明显咳嗽,无咯血及痰血,其中 1 例有明显胸痛。胸部增强 CT 显示左侧胸腔巨大占位 2 例,右侧下胸腔占位 1 例。均接受开胸手术治疗,经病理组织学及免疫组织化学检查证实为 SFT。其中 2 例胸膜 SFT 为老年男性,均位于左胸,体积分别为 25 cm×20 cm×18 cm、20 cm×18 cm×15 cm,1 例基底位于后纵隔胸膜,1 例位于后外侧胸壁层胸膜。1 例肺 SFT,为中年女性,肿瘤位于右下胸腔,10 cm×8 cm×6 cm,蒂部位于右下肺下叶外侧基底段。术后病理及免疫组化检查确诊为 SFT,其中 2 例胸膜 SFT 为低度恶性,肺 SFT 为良性。3 例患者术后均恢复良好,胸闷、气促等压迫症状消失,其中 1 例胸痛症状消失。均有效随访 1 年,未见复发及转移。

1.2 病理资料 3 例患者 SFT 组织 HE 染色结果,见图 1~3。

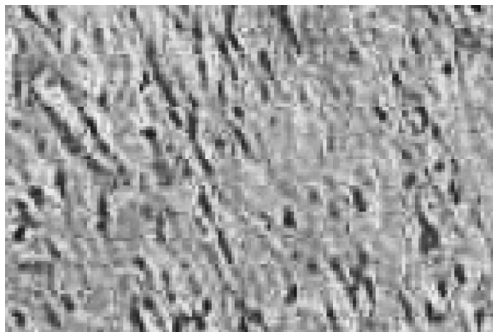


图 1 肺 SFT 组织(HE×200)

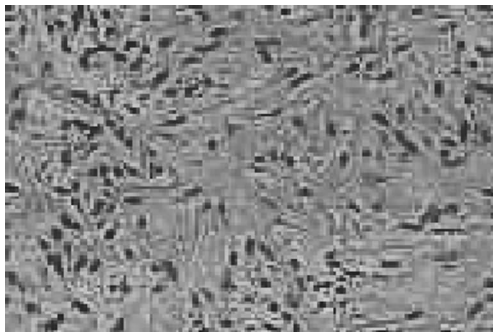


图 2 胸膜 SFT1 组织(HE×200)

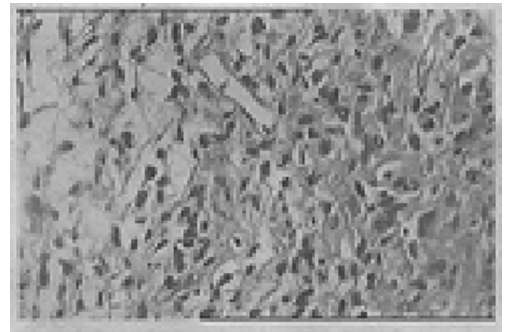


图 3 胸膜 SFT2 组织(HE×200)

2 讨 论

SFT 由 Klomperer 和 Rolin 首次提出,被认为是一种起源于间皮下纤维结缔组织的梭形细胞软组织肿瘤^[2]。肿瘤分布较广,多见于浆膜器官,如胸膜、腹膜、腹膜后,也可见于其他器官如鼻咽、眼眶、乳腺、肝脏、中枢神经系统等部位。临床上多为良性,恶性占 10%~20%^[3]。SFT 可发生于任何年龄,但多见于青壮年期和老年期,男女发病概率大致相等^[4]。

2.1 临床特征 胸部 SFT 大多起病隐匿,早期无典型临床表现,多在常规体检时发现胸腔异常占位。伴随肿瘤不断增大,可出现相应的压迫症状,可表现为胸痛、胸闷、气促、咳嗽等。部分患者可产生非胰岛素瘤性低血糖症,可能与肿瘤细胞分泌胰岛素样生长因子 II 有关,肿瘤切除后血糖水平可恢复正常^[5]。部分患者可有肺性骨关节病症状,表现为杵状指或关节炎样症状,这些症状在肿瘤切除后往往可迅速缓解^[6]。

2.2 病理诊断 目前,SFT 的诊断主要依赖于病理和免疫组织化学检查。大体标本肿瘤边界常较清楚,有完整包膜,质硬,呈分叶状。切面灰白或黄褐色,有束状、编织状、漩涡状条纹,可伴出血、坏死、黏液样变。镜下肿瘤主要由梭形细胞构成,良性 SFT 镜下无核多形性,无核分裂象。恶性 SFT 镜下细胞丰富且有异型性,细胞分裂活跃和坏死。免疫组化检查显示肿瘤细胞 CD34 表达均阳性,Vim、Bcl-2 一般为阳性,而 CK、S-100 蛋白、SMA 等一般为阴性。免疫组化检查也是与其他肿瘤进行鉴别的重要依据^[7]。

2.3 治疗及预后 目前针对 SFT 的保守治疗尚无有效可靠的方案,肿瘤细胞对放疗化疗均不甚敏感,且仅凭影像学及穿刺等常规检查很难明确诊断,因此手术治疗仍为 SFT 的首选治疗方案。胸腔 SFT 瘤体往往较大,部分肺组织长期受压可发生实变、不张,或肿瘤本身来源于肺组织,除肿瘤切除外可将受累肺叶一并切除。作者体会到手术的难点在于手术野的有效暴露,选择适当的手术切口,充分暴露肿瘤,操作轻柔,钝性结合锐性分离肿瘤周围粘连,根部予妥善缝扎。对于直径小于 5 cm 且起源于肺组织的 SFT,也可考虑胸腔镜下切除。由于肿

瘤血供较丰,特别是壁层胸膜来源的 SFT,往往粘连致密,分离瘤体耗时较长,术中失血较多,应做好充分术前准备。有报道称单纯手术切除可治愈所有的良性 SFT 与 45% 的恶性 SFT^[8]。但也应该充分认识到 SFT 的潜在恶性,有些病理结果为良性者也不排除日后发生恶变或复发的可能。因此,完整的手术切除及术后长期的密切随访是非常必要的。

参考文献:

- [1] Soldano AC, Meehan SA. Cutaneous solitary fibrous tumor: a report of 2 cases and review of the literature[J]. Am J Dermatopathol, 2008, 30(1): 54-58.
- [2] 刘光, 丁华野, 皋岚湘, 等. 孤立性纤维性肿瘤[J]. 临床与实验病理学杂志, 2001, 17(5): 445-446.
- [3] 叶彤, 杨小庆. 巨大孤立性纤维性肿瘤三例[J]. 中华放射学杂志, 2001, 35(8): 639-640.

· 短篇及病例报道 ·

雄激素受体基因 c. 528C>A 变异与雄激素不敏感综合征无关*

李 华¹, 马明义^{2△}, 杜 亭³, 雷 娟³, 章 维³, 张宇翔³

(1. 泸州医学院附属医院内分泌科, 四川泸州 646000; 2. 泸州医学院医学细胞生物学与遗传学教研室, 四川泸州 646000; 3. 泸州医学院临床医学系, 四川泸州 646000)

doi: 10.3969/j.issn.1671-8348.2013.05.050

文献标识码: C

文章编号: 1671-8348(2013)05-0598-03

雄激素对男性个体发生、生长发育和生殖功能等都起着十分重要的作用。雄激素必须通过靶器官上特异的雄激素受体 (androgen receptor, AR) 而起作用。雄激素不敏感综合征 (androgen insensitivity syndrome, AIS) 是由于 AR 基因缺失、突变导致 AR 功能障碍或缺失引起雄激素的作用减弱或消失。遗传方式为 X-连锁隐性遗传, 发病率为出生男婴的 1/64 000 ~ 1/20 000^[1]。本研究通过对 AIS 个体家系成员 AR 基因突变的检测, 探讨 AIS 发病的分子病因。

1 资料与方法

1.1 病例 患者, 28 岁, 因男性发育不足, 无腋毛, 阴茎短小、阴毛稀疏来泸州医学院附属医院内分泌科求诊。性激素检查: 睾酮 (T) 升高 41.32 mmol/L, 卵泡刺激素 (FSH) 87.45 IU/L, 雌二醇 (E2) 106.43 pmol/L, 促黄体素 (LH) 升高 24.75 IU/L; 细胞遗传学检查核型为: 46, XY, 临床诊断该患者为 AIS。签署知情同意书后, 患者及其父母静脉各抽血 5 mL 供研究。

1.2 方法

1.2.1 外周血基因组 DNA 的提取 患者及其家系成员、150 名健康男性外周血基因组的 DNA 采用天根生化科技有限公司试剂盒提取, 操作按说明书进行。

1.2.2 聚合酶链反应 (polymerase chain reaction, PCR) 扩增 根据 GenBank 中 AR 基因序列 (NM 000044.3), 用 Primer

- [4] Mitchell JD. Solitary fibrous tumor of the pleura[J]. Semin Thorac Cardiovasc Surg, 2003, 15(3): 305-309.
- [5] Florello A, Vicidomini G, Santini M. Giant solitary fibrous tumor of the pleura; two case reports[J]. Thorac Cardiovasc Surg, 2007, 55(7): 458-459.
- [6] Robinson LA. Solitary fibrous tumor of the pleura[J]. Cancer Control, 2006, 13(4): 264-269.
- [7] 邓波, 王如文, 蒋耀光, 等. 胸部孤立性纤维瘤的诊断与治疗[J]. 肿瘤, 2008, 28(9): 805-808.
- [8] 李德生, 居来提·艾尼瓦尔. 肺部巨大孤立性纤维瘤临床病理分析[J]. 新疆医科大学学报, 2010, 33(10): 1260-1261.

(收稿日期: 2012-09-22 修回日期: 2012-10-25)

5.0 软件设计引物, 对 AR 基因的全部 8 个外显子及外显子和内含子交界区分别进行扩增, PCR 扩增产物送测序。引物合成和测序均由上海 Invitrogen 公司完成。外显子 1 扩增片段为 2 100 bp, 除用正向和反向引物测序外, 还设计了两条测序引物, 以期将该片段测通。引物序列、退火温度、扩增片段的大小及测序引物序列见表 1。扩增条件及参数: PCR 反应体系为 50 μL, 其中 dNTP 10 pmol/L, MgCl₂ 1.5 mmol/L, 0.2 μg 基因组 DNA, 引物 10 pmol, TaKaRa Taq 酶 2 U。PCR 扩增反应在 PTC-200 型热循环仪 (MJ Research) 上进行, 扩增参数: 冷启动, 94 °C 预变性 5 min, 94 °C 变性 30 s, 55~59 °C 复性 30 s, 72 °C 延伸 30 s 至 2 min, 35 个循环, 最后 72 °C 延伸 10 min。PCR 产物经 1.5% 琼脂糖凝胶电泳分离, 溴乙啶染色, Gel Doc1000 凝胶成像分析系统观察并保存电泳结果。

1.2.3 AR 基因外显子 1 c. 528C>A 变异在健康男性中的检测 c. 528C>A 变异导致了该处限制性核酸内切酶 AluI 酶切位点的消失, 用 Primer 5.0 软件设计一对引物, F: 5'-AGC TGC CCC ATC CAC GTT GTC C-3'; R: 5'-GGA AGT GGG AGC CCC CGA GG-3', 扩增片段为 187 bp, 内切酶 AluI 购置于 NEB, 酶切产物经 3% 琼脂糖凝胶电泳分离, 溴乙啶染色, Gel Doc1000 凝胶成像分析系统观察并保存电泳结果。酶切后野生型片段为: 133 bp+54 bp; 突变型为: 187 bp。

表 1 雄激素受体基因各外显子及 c. 528C>A 位点 PCR 扩增条件和测序引物

位点	退火温度(°C)	PCR 引物序列 5'→3'	片段大小(bp)	测序引物
Exon 1	57 °C	F: GTG TGT CTT CTT CTG CAC GAG AC R: CCT CGA GTA CCA GGA GGT AGT GAG	2 100	F、测序引物 2*、测序引物 3 [△] 和 R

* 基金项目: 四川省教育厅大学生创新性实验资助项目 (10ZB122)。 作者简介: 李华 (1973~), 主治医师, 博士, 主要从事糖尿病胰岛素抵抗及大血管病变研究。△ 通讯作者, E-mail: luyimamingyi@163.com。