

· 短篇及病例报道 · doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2017.06.046

# 1 例肠系膜韧带样型纤维瘤病报告并文献复习

肖海<sup>1</sup>, 叶晓星<sup>2</sup>, 卢绍辉<sup>3</sup>

(1. 赣南医学院第一附属医院病理科, 江西赣州 341000; 2. 赣南医学院基础医学院, 江西赣州 341000; 3. 赣南医学院第一附属医院 CT/MRI 室, 江西赣州 341000)

[中图分类号] R735.4

[文献标识码] C

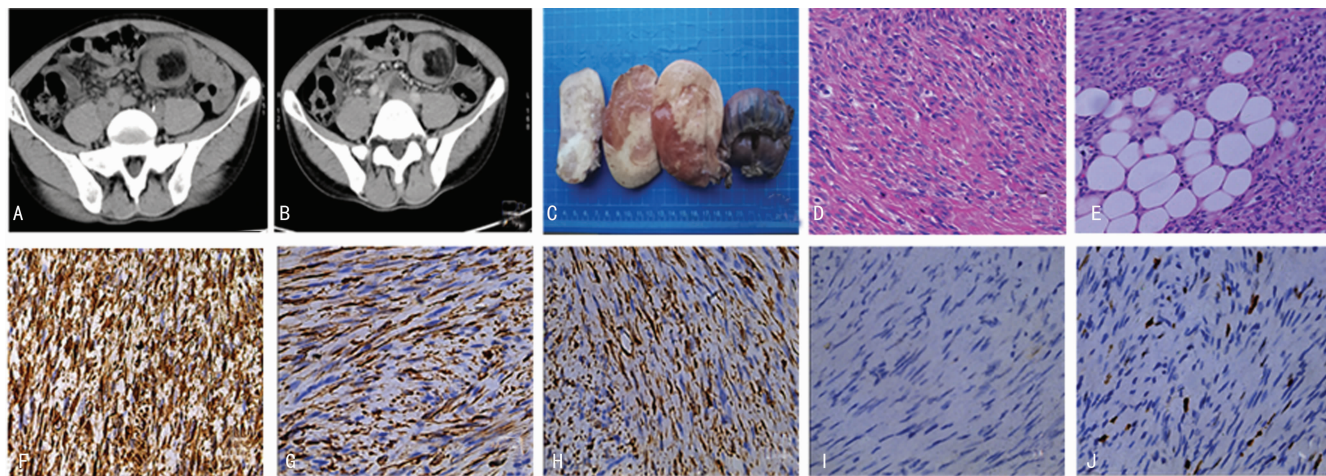
[文章编号] 1671-8348(2017)06-0860-03

肠系膜韧带样型纤维瘤病 (desmoid-type fibromatosis, DF) 临床上较为罕见, 为提高对 DF 的认识, 现报道赣南医学院第一附属医院诊治的 1 例 DF, 通过回顾相关文献, 对其临床表现、影像学特征、病理组织学特征、免疫表型、鉴别诊断及治疗进行探讨, 现报道如下。

## 1 临床资料

患者, 男, 39 岁, 因反复腹胀 2 个月入院。在当地医院行下腹部 CT 检查提示: 左下腹部包块, 考虑为畸胎瘤可能。体格检查: 全身浅表淋巴结未触及肿大及压痛。心肺检查未见明显异常。腹部平坦, 腹软, 未见腹壁静脉曲张及胃肠型, 全腹无压痛及反跳痛, 未扪及明显腹部包块, 肝肾区无叩诊痛, 移动性浊音阴性, 肠鸣音正常。大便潜血试验阴性。下腹部 CT 扫描示: 左下腹见一肿块影, 大小约 38 mm×51 mm, 边界尚清, 密度不均匀, 内见脂肪密度影, 增强扫描实质部分可见强化 (CT 值 35.00 Hu), 见图 1A, B。前列腺、精囊腺、膀胱等未见明显异常。盆腔内未见积液及肿大淋巴结。CT 诊断: 左下腹占位, 考虑为畸胎瘤可能。2015 年 10 月 28 日在全身麻醉下行

腹腔镜探查+小肠系膜肿瘤切除+空肠部分切除术。术中见小肠系膜一大块约 7 cm×6 cm 的肿块, 境界清楚。术中考虑为小肠系膜间质瘤, 完整切除肿块及部分小肠。病理检查: 肉眼观察, 肠管一段长 12 cm, 一端直径 3 cm, 另一端直径 2.8 cm, 距 3 cm 切缘 5 cm 处肠系膜上见一大块 8 cm×6 cm×4 cm 的灰白色结节状肿物, 表面光滑, 包膜较完整, 切面灰白灰红色, 质稍硬, 肿块未明显累及肠管 (图 1C)。镜下观察, 肿瘤组织由梭形纤维母细胞构成, 呈束状、编织状排列 (图 1D), 部分区域细胞较疏松, 瘤细胞可见核仁, 未见核分裂象。间质可见玻璃样变的胶原纤维, 部分区域伴有黏液变性, 间质散在分布薄壁血管, 肿瘤组织与周边脂肪组织分界不清, 呈浸润性生长 (图 1E)。免疫组织化学: Vimentin 阳性 (图 1F)、SMA 阳性 (图 1G)、 $\beta$ -catenin 阳性 (图 1H)、Desmin 阳性、CD117 阴性 (图 1I)、CD34 阴性、DOG-1 阴性、CD68 阴性、CD99 阴性、Bcl-2 阴性、WT-1 阴性、Calretinin 阴性、ALK 阴性、Ki-67 阳性率约 2% (图 1J)。病理诊断: 小肠系膜 DF。患者术后恢复良好, 未行放疗及化疗。随访至今, 未见肿瘤复发和转移。



A: 轴位 CT 平扫; B: 轴位 CT 增强; C: 肠系膜上见一结节状肿块, 切面灰白灰红色; D: 肿瘤组织由梭形纤维母细胞构成, 呈束状排列 (HE×200); E: 肿瘤组织向周围脂肪组织浸润性生长 (HE×200); F: Vimentin 阳性 (EnVision 法×400); G: SMA 阳性 (EnVision 法×400); H:  $\beta$ -catenin 阳性 (EnVision 法×400); I: 肿瘤细胞 CD117 阴性 (EnVision 法×400); J: 肿瘤细胞 Ki-67 增殖指数约 2% (EnVision 法×400)。

图 1 患者影像学及病理学图片

## 2 讨论

DF 也称侵袭性纤维瘤病、肌肉腱膜纤维瘤病、硬纤维瘤等, 1838 年由 Muller 首先提出并命名, 是发生于深部软组织的克隆性纤维母细胞增生性疾病, 生物学行为介于纤维瘤与纤维肉瘤之间<sup>[1]</sup>。

**2.1 临床特征** DF 病发病率约占全部肿瘤的 0.03%, 占软组织肿瘤的 3%<sup>[2]</sup>。临床上早期常无明显症状, 肿块增大可引起腹痛、腹胀等症状。根据发病部位可分为腹壁外型、腹壁型及腹内型 3 种类型。腹壁外型最常发生于四肢和胸壁, 腹壁型主要起源于腹壁的肌肉, 腹内型主要位于肠系膜和肠道<sup>[3]</sup>。该肿

瘤可发生于任何年龄,其中腹壁型以经产妇多见,腹壁外型常见于 30~50 岁男性,也可见于儿童和青少年。发生于肠系膜的 DF 多位于小肠系膜,部分见于回结肠系膜、胃结肠韧带、大网膜或后腹膜。肠系膜 DF 病因和发病机制仍不清楚,其发生可能与妊娠、外伤、手术、激素和遗传等因素有关,伴有骨肿瘤、结肠息肉病的 DF 称为 Gardner 综合征<sup>[4]</sup>。研究发现  $\beta$ -catenin 与 Wnt 通路密切相关, $\beta$ -catenin 通过与转录因子 Tcf/Lef 结合激活下游基因,可以导致细胞的异常增殖,与肿瘤的发生、发展相关<sup>[5]</sup>。本例患者病变发生于腹腔小肠系膜,属于腹内型 DF 病,随着肿瘤的逐渐增大压迫周围肠管,患者表现为反复腹胀而就诊。

**2.2 影像学特征** DF 超声检查多表现为浸润性生长的低回声肿块,一般不伴有坏死出血和囊性变<sup>[6]</sup>。CT 扫描表现为软组织密度肿块,边界不清,呈略低密度或等密度。发生在肠系膜的孤立的 DF,与周围组织未明显黏连者,可表现为境界尚清的结节肿块影。磁共振成像(MRI)检查表现为肿块 T1WI 等或稍高信号,T2WI 高信号,STIR 明显高信号,各序列肿块内条、带状低信号影,增强扫描其内条索、线条状低信号影轻度强化或无明显强化,肿块边缘不清等<sup>[7]</sup>。CT 或 MRI 检查对于病变的定位、了解病变与周围组织的关系,为选择治疗方法、确定手术切除范围及术后随访等有重要的作用,可作为本病的首选检查方法,但本病的确诊仍需依靠病理组织学检查。本例患者 CT 平扫和增强显示腹腔内软组织肿块影,境界尚清楚,表现为膨胀性生长的肿块。

**2.3 病理学特点** DF 属于中间类型纤维母细胞/肌纤维母细胞性肿瘤,具有浸润性生长,易局部复发,但不发生远处转移等生物学特性<sup>[8]</sup>。DF 大体上多表现为大小不等的实性肿块,无包膜,切面呈灰白色,编织状,质韧或偏硬,可伴有黏液变性或囊性变。镜下肿瘤由梭形纤维母细胞、肌纤维母细胞和数量不等的胶原纤维组成,瘤细胞呈束状、编织状或席纹状排列。细胞无异型,核分裂像少见。间质可见较丰富的毛细血管,肿瘤组织与周围正常组织分界不清,呈浸润性生长。免疫表型:肿瘤细胞强阳性表达 Vimentin,不同程度表达 Desmin、SMA,不表达 CD117、CD34、DOG-1 和 S-100。Bhattacharya 等<sup>[9]</sup>研究显示,DF 肿瘤细胞表达  $\beta$ -catenin,有助于与其他类型的纤维/肌纤维母细胞病变鉴别。本例患者肿瘤位于肠系膜,大体上表现为境界尚清楚的孤立性病灶,但在镜下可见肿瘤周围组织向脂肪组织浸润性生长。本例患者肿瘤虽然在影像学和大体形态学上表现为境界尚清的肿块,但其镜下结构显示肿瘤组织呈浸润性生长,与肠系膜纤维脂肪组织分界不清楚,符合 DF 病呈侵袭性生长的特征,其免疫表型与文献报道一致。

**2.4 鉴别诊断** 发生在肠系膜的 DF 需要与多种良、恶性肿瘤鉴别。(1)胃肠道外间质瘤:好发于中老年人,形态学上胃肠道外间质瘤和发生在肠系膜的 DF 病很难区分,常需要借助免疫组织化学和(或)分子检测帮助鉴别。胃肠道间质瘤表达 CD117、CD34 和 DOG-1 等较为特异的分子标志物,不表达  $\beta$ -catenin,伴 c-KIT 基因和(或)PDGFRA 基因突变<sup>[10]</sup>,DF 表达  $\beta$ -catenin,不表达 CD117、CD34 和 DOG-1,伴 CTNBN1 基因突变<sup>[11]</sup>;(2)炎性肌纤维母细胞瘤:炎性肌纤维母细胞瘤多见于儿童及青少年。好发于肺、肠系膜、网膜或腹膜后等部位,表现为腹部肿块,伴有发热、腹痛等症状。肿瘤组织由增生的纤维母细胞/肌纤维母细胞组成,排列成束状或漩涡状,伴有大量浆

细胞、淋巴细胞、嗜酸性粒细胞等炎症细胞浸润。瘤细胞表达间叶源性标记物 Vimentin,不同程度表达 SMA、MSA、desmin 等肌源性标记物,50%表达 ALK,不表达 CD34 和 CD117 等标记物<sup>[12]</sup>;(3)神经纤维瘤和神经鞘瘤:神经纤维瘤的瘤细胞纤细,呈波浪状、逗点样,间质常见黏液样变性。神经鞘瘤有包膜,梭形肿瘤细胞呈束状致密区和网状疏松区排列,可见栅栏状结构,肿瘤细胞间可见数量不等的胶原纤维。二者肿瘤细胞表达 S-100、NSE 等神经源性标记物,可与 DF 鉴别。另外其他如脂肪肉瘤、平滑肌瘤、平滑肌肉瘤、孤立性纤维性肿瘤等也可发生于肠系膜等部位,根据其肿瘤组织结构和细胞形态的特征,以及免疫组织化学检查可行鉴别。

**2.5 治疗与预后** DF 呈侵袭性生长的生物学行为决定了肿瘤手术切除后容易复发,但不发生远处转移,其复发主要与肿瘤的体积和病灶边缘是否完全切除有关<sup>[13]</sup>。因此,手术根治性切除是 DF 的主要治疗手段。肿瘤体积小且与周围组织无严重粘连,首选广泛切除术,使切缘阴性,患者术后应进行长期随访<sup>[14]</sup>。本例报道的 DF,肿瘤位于肠系膜,肿瘤体积较大,与肠管及周围组织结构较清楚,未见明显组织粘连,手术完整切除肿瘤及部分肠管,显微镜下未见肿瘤累及肠壁,术后未行放疗或化疗。对于无法保证切缘完全阴性的患者,术后放疗可显著降低局部复发率。其他治疗方案如抗雌激素药物、化疗、靶向治疗等已成为新的辅助治疗选择<sup>[15-16]</sup>。

## 参考文献

- [1] Kasper B, Ströbel P, Hohenberger P. Desmoid tumors: clinical features and treatment options for advanced disease[J]. *Oncologist*, 2011, 16(5): 682-693.
- [2] Amiot A, Dokmak S, Sauvanet A, et al. Sporadic desmoid tumor. An exceptional cause of cystic pancreatic lesion [J]. *JOP*, 2008, 9(3): 339-345.
- [3] Ozel L, Sagiroglu J, Unal A, et al. Abdominal wall endometriosis in the cesarean section surgical scar: a potential diagnostic pitfall[J]. *J Obstet Gynaecol Res*, 2012, 38(3): 526-530.
- [4] Tolan S, Shanks JH, Loh MY, et al. Fibromatosis: benign by Name but not necessarily by Nature[J]. *Clin Oncol*, 2007, 19(2): 319-326.
- [5] Poon R, Li C, Alman BA. Beta-catenin mediates soft tissue contracture in clubfoot[J]. *Clin Orthop Relat Res*, 2009, 467(5): 1180-1185.
- [6] Chen CB, Chiou YY, Chen CH, et al. Sonographic and computed tomography findings of intra-abdominal desmoid tumor[J]. *J Chin Med Assoc*, 2010, 73: 393.
- [7] 梁俊生, 曾仲刚, 李扬彬, 等. 韧带样纤维瘤的 MRI 表现及鉴别诊断[J]. *中国临床医学影像杂志*, 2015, 26(7): 512-515.
- [8] 刘晓刚, 蔡辉, 徐红兰, 等. 回盲部肠系膜韧带样型纤维瘤病伴阑尾黏液囊肿 1 例[J]. *临床与实验病理学杂志*, 2011, 27(6): 672-673.
- [9] Bhattacharya B, Dilworth HP, Iacobuzio-Donahue C, et al. Nuclear beta-catenin expression distinguishes deep fibromatosis from other benign and malignant fibroblastic and

myofibroblastic lesions[J]. *Am J Surg Pathol*, 2005, 29(5):653-659.

[10] Dumont AG, Rink L, Godwin AK, et al. A nonrandom association of gastrointestinal stromal tumor (GIST) and desmoid tumor (deep fibromatosis): case series of 28 patients[J]. *Ann Oncol*, 2012, 23(5):1335-1340.

[11] 骆丽, 刘凤阁, 刘彤, 等. 韧带样型纤维瘤病的临床病理分析[J]. *临床与病理杂志*, 2014, 34(5):554-559.

[12] Agaimy A, Bihl MP, Tornillo L, et al. Calcifying fibrous tumor of the stomach: clinicopathologic and molecular study of seven cases with literature review and reappraisal of histogenesis[J]. *Am J Surg Pathol*, 2010, 34(2):271-278.

[13] 陈玮吉, 丁华, 张丽华, 等. 韧带样型纤维瘤病的超声表现及病理特征研究[J]. *临床超声医学杂志*, 2015, 17(11):751-754.

• 短篇及病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2017.06.047

[14] 杨力, 扈文海, 胡彤宇, 等. 60 例韧带样型纤维瘤病临床病理特点及预后分析[J]. *实用骨科杂志*, 2015, 21(1):30-32, 53.

[15] Chugh R, Wathen JK, Patel SR, et al. Efficacy of imatinib in aggressive fibromatosis: results of a phase II multicenter Sarcoma Alliance for Research through Collaboration (SARC) trial[J]. *Clin Cancer Res*, 2010, 16(19):4884-4891.

[16] Colombo C, Miceli R, Lazar AJ, et al. CTNBN1 45F mutation is a molecular prognosticator of increased postoperative primary desmoid tumor recurrence: an Independent, multicenter validation study[J]. *Cancer*, 2013, 119(20):3696-3702.

(收稿日期:2016-10-22 修回日期:2016-11-16)

## 颈胸段神经根鞘囊肿误诊为顿挫型带状疱疹 1 例

何鸿义, 黎昌强<sup>△</sup>, 罗茂, 许 颀

(西南医科大学附属医院皮肤科, 四川泸州 646000)

[中图分类号] R739.42

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2017)06-0862-02

### 1 临床资料

患者,女,61岁,2009年无明显诱因出现左侧胸背部针刺样疼痛,伴有左侧腋窝牵扯痛,10 min左右发作1次,每次持续10 s左右,无明显加重及缓解方式,查体未见明显皮损,于当地医院诊断为顿挫型带状疱疹,经伐昔洛韦抗病毒,维生素B<sub>1</sub>、B<sub>12</sub>营养神经,加巴喷丁止痛后症状缓解。2010年上訴症状复发,仍于当地医院行相同治疗后好转。2012年2月再次复发,当地医院治疗无效,就诊于本院皮肤科,行全脊柱CT平扫示:(1)颈椎、胸椎、腰椎及双侧骶髂关节退变;(2)T12椎体血管瘤、骶管囊肿。诊断为顿挫型带状疱疹,予以伐昔洛韦抗病毒,加巴喷丁、尼美舒利止痛,维生素B<sub>1</sub>、B<sub>12</sub>营养神经治疗2周,仍无明显疗效,自动出院。其后多次就诊于本院及外院疼痛科,予以针灸、普瑞巴林镇痛等治疗,效果欠佳。2012年6月患者再次就诊于本院皮肤科门诊,回顾患者病史,考虑因神经受压引起,建议到神经外科就诊。神经外科行全脊柱磁共振成像(MRI)检查提示:颈胸交界段及下胸椎段脊髓两旁多发囊性病灶,考虑:多发神经根袖囊肿(图1)。诊断为:颈胸段神经根鞘囊肿。择期行椎管探查+占位切除术,术中左C<sub>6-7</sub>、C<sub>7</sub>~T<sub>1</sub>椎间孔处椎板及隙后分别见大小约1.0 cm×0.6 cm×1.5 cm、1.0 cm×0.6 cm×0.6 cm边界清楚的囊肿,囊液清亮,内有神经根通过,予以囊肿摘除。组织送病理检查,符合C<sub>6-7</sub>、T<sub>1</sub>椎管肠源性囊肿改变(图2)。术后,患者左侧胸背部疼痛消失。

### 2 讨 论

神经根鞘囊肿又称 Tarlov 囊肿,基本特征是在囊壁和囊腔中含神经纤维或神经节细胞<sup>[1]</sup>。其病因与发病机制尚不清

楚,有观点认为与神经根鞘膜的炎症、创伤性出血后继发的囊状变性、先天性憩室、脑脊液压力增高等有关。该病发病率低,约为1.5%~4.6%,有症状者仅占20%<sup>[2]</sup>。常发生于S<sub>1-3</sub>神经根部位,颈胸段少见。大多患者无临床症状或症状轻微,随着囊肿的逐渐长大,可压迫相应节段神经根、神经节产生症状和体征。腰骶段囊肿可导致尿道或肠道功能紊乱、神经根疼痛、会阴部及下肢感觉异常等;颈胸段囊肿可引起胸、背部疼痛和感觉减退<sup>[3]</sup>。目前MRI是对神经根鞘囊肿最具诊断价值的影像学检查。偶然发现的无症状者无需治疗,有症状者需外科手术,常用手术方法有椎板切除减压,电凝囊肿壁后加固缝合和经皮囊液抽吸并生物蛋白胶注入囊壁部等。



图1 颈胸交界段多发神经根鞘