

婴幼儿下颌原始黏液样间叶性肿瘤 1 例

邱义哲¹, 李湘胜¹, 刘斌²

(1. 湖南师范大学附属长沙医院 耳鼻咽喉科, 湖南 长沙 410006; 2. 湖南省人民医院 耳鼻咽喉科, 湖南 长沙 410005)

中图分类号: R739.8

婴幼儿原始黏液样间叶性肿瘤(primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy, PMMTI)是发生于婴幼儿的一种新型软组织肿瘤。该病于2006年由Alaggio等^[1]首次报道,认为它是有别于先天性和/或婴儿型纤维肉瘤的一种(肌)纤维母细胞肿瘤。该病较罕见,国内外文献仅报道相关病例30余例。临床上尚缺乏对该病的足够认识,现报道1例PMMTI,并结合相关文献资料,进一步阐述其发病特点及诊治方法。

1 临床资料

患儿,女,3岁,因发现左颌下肿块1个月余而入院。患儿家属1个月前无意中发现其左颌下出现一肿块,大小约5 cm×4 cm×3 cm,无不适症状,无疼痛,无局部红肿,无破溃。

入院查体:左颌下可扪及一大小约5 cm×4 cm×3 cm肿块,紧贴左侧下颌骨下缘,质硬,表面光滑,边界尚清,皮肤颜色正常,无压痛;张口度、张口型正常,咬合正常;全身未扪及浅表淋巴结,心肺腹查体未见异常。CT增强示下颌骨左侧可见膨胀性骨质破坏并稍低密度肿块影,病灶与邻近颌下腺分界不清(图1)。MRI增强示左侧颌下见一不规则长T1长T2信号肿块灶,下颌骨左侧部见骨质吸收,边缘骨质变薄,左侧颌下腺向后下方受压移位,与病灶分界不清(图2)。颈部B超、腹部B超未见异常。

诊治过程:为明确诊断,患儿先于局麻彩超定位下行左侧颌下肿块穿刺活检,病理结果显示短梭形细胞肿瘤,考虑间叶来源,伴黏液变性,细胞相对稀疏,异型性不明显,核分裂难以查见,局灶浸润周围纤维组织,结合免疫标记,倾向交界或低度恶性,可能为

纤维源性。穿刺后诊断仍不够明确,考虑可能为穿刺组织量偏少,以及难以排除恶性可能,遂与患儿家属沟通后,决定行手术切取活检。术中见:肿块与颌下腺粘连紧密,先完整切除左侧颌下腺,随后暴露肿块,见肿块呈分叶状,质软,边界尚清,有包膜,与周围组织粘连,并向上延伸紧贴下颌骨内侧,切开后见其呈胶冻状,切除部分肿块送病检。病理检查(图3):黏液性肿物,未见包膜,切面灰白色,实性,质软,镜下瘤细胞呈短梭形、卵圆形,轻度异型,可见少量核分裂,伴显著黏液变性,肿物边界不清,部分区域呈浸润性生长,呈交界-低度恶性,考虑为PMMTI。免疫组化:ERG(血管+)、CD34(血管+)、CD31(血管+)、CK(pan)(-)、CD99(+)、CD117(-)、pan-TRK(+)、Ki67(10%,+)、Vimentin(+)、STAT6(-)、S-100(部分弱+)、SOX-10(-)。

病理明确诊断后,考虑有手术指征,遂决定手术完整切除肿物。术中见肿瘤位于颈阔肌深面下颌三角区,主体位于下颌骨左侧骨体及升支深面,肿瘤呈白色胶冻样,多结节状附在下颌骨内表面,质脆,下颌骨局部疑似有肿瘤侵犯,穿破骨膜,取突出骨面肿物送快速回报梭形细胞肿瘤,结合既往病理考虑低度恶性黏液间叶性肿瘤。考虑已有下颌骨骨质侵犯,继续行下颌骨部分切除,于第一乳磨牙牙龈切开,外侧至下颌骨表面,进一步暴露下颌骨左侧骨体及升支,于喙突下及颏神经外缘电锯切断下颌骨,暴露下颌骨深面肿瘤,将离断的下颌骨连同肿瘤一并切除。

术后病理:多结节肿物,大小6 cm×4 cm×3 cm,切面灰白灰褐,部分胶冻样,区域似有包膜,似侵及骨质,肿块旁扪及淋巴结多枚。病理诊断:间叶源性软组织肿瘤,瘤细胞呈短梭形、卵圆形,轻度异

第一作者简介:邱义哲,男,硕士,住院医师。
通信作者:刘斌,Email:liu15116305310@126.com;李湘胜,Email:1079072768@qq.com

型,可见核分裂,伴显著黏液变性,肿物呈多结节性生长,考虑交界-低度恶性,考虑 PMMTI,免疫组化同前;周围淋巴结反应性增生(0/11),肿物紧邻少许骨组织,未见明确侵犯。

患儿术后恢复良好,术后未行化疗、放疗等进一步治疗,术后规律复查,术后伤口恢复良好,患儿患侧咀嚼功能受到影响,但张口无受限,咬合基本正常。术后 3 个月复查 CT 及 MRI 显示无肿瘤复发迹象(图 4、5)。术后第 7 个月随访,未见肿瘤复发及转移。

2 讨论

PMMTI 是一种较罕见的疾病,以新生儿及幼儿多见,多数发病年龄在 1 岁以内。肿瘤可发生于全身任何部位,也可以全身多部位发病,临床表现以局

部出现包块多见。多处发病患儿及有肿瘤复发、转移者预后较差。目前该病病因及发病机制尚不明确,确诊需通过病理组织学及免疫组织化学检查,影像学表现缺乏特异性,可作为辅助诊断。病理特征为肿瘤大体上呈多结节状生长,无包膜,边界相对清楚,局部可呈浸润性生长,累及邻近组织,镜下可见肿瘤细胞由弥漫性生长的幼稚性间叶细胞组成,瘤细胞可呈多种形态,呈卵圆形、短梭形或小多边形等,核染色质均匀,核仁不明显,肿瘤间质呈黏液样变性,富含分支状薄壁的血管,部分病例亦见扩张的血管^[2]。免疫组织化学染色显示瘤细胞 Vimentin 阳性,部分可出现 CD99、CD117、nestin、S-100、CD34 阳性^[3-5],而其他上皮源性、肌源性及血管源性标记物多为阴性。本病例患儿原发于左侧下颌及下颌骨,无痛,无特殊不适;病理组织学镜下见瘤细胞呈卵圆形、短梭形,伴显著黏液变性,免疫组织化学

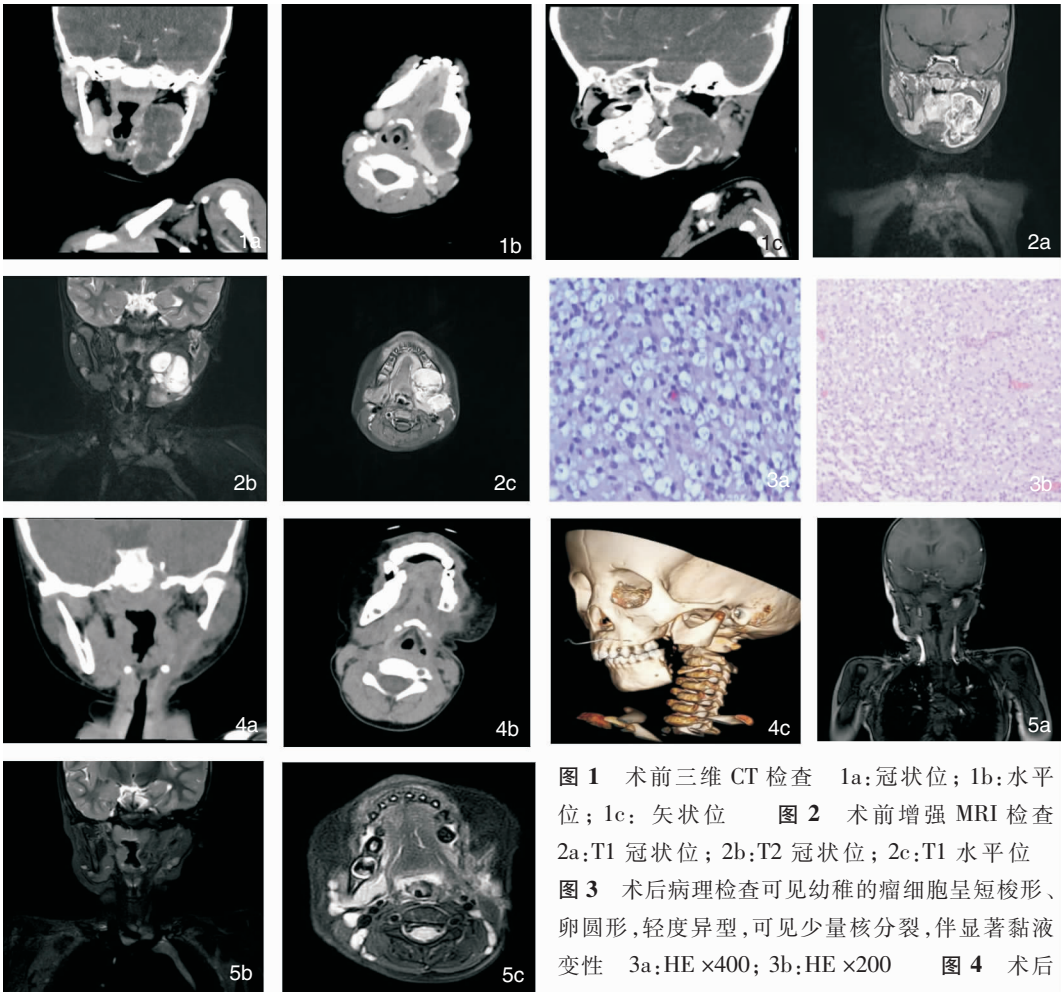


图 1 术前三维 CT 检查 1a: 冠状位; 1b: 水平位; 1c: 矢状位 图 2 术前增强 MRI 检查 2a: T1 冠状位; 2b: T2 冠状位; 2c: T1 水平位 图 3 术后病理检查可见幼稚的瘤细胞呈短梭形、卵圆形, 轻度异型, 可见少量核分裂, 伴显著黏液变性 3a: HE x400; 3b: HE x200 图 4 术后 3 个月复查 CT 下颌骨左侧部分缺如, 术区软组织肿胀, 未见新增异常密度灶 4a: 冠状位; 4b: 水平位; 4c: 下颌骨三维重建 图 5 术后 3 个月复查 MRI 术区软组织内片状渗出、稍肿胀, 口咽腔及喉腔已无明显受压现象 5a: T1 冠状位; 5b: T2 冠状位; 5c: T2 水平位

Vimentin、CD99、S-100、CD34 等均为阳性,以此可明确诊断。

PMMTI 过去曾被认为先天性婴儿纤维肉瘤或其他类型肉瘤^[1]。除免疫组织化学分析以外,细胞遗传学也可以帮助其与婴儿纤维肉瘤相鉴别。不同于婴儿纤维肉瘤,BCOR 基因常在 PMMTI 中强表达,而在 ETV6 的荧光原位杂交试验中为阴性^[1,6-9]。Kao 等^[7-8]在 PMMTI 病例中发现了与肾透明细胞肉瘤相同的基因变异和一些相似的组织病理学特征,在他们分析的 PMMTI 病例中,超过 85% 的 PMMTI 被发现最后一个外显子具有内部串联重复的 BCOR,这种基因变异也发生在已知的大多数肾脏透明细胞肉瘤中。

PMMTI 首选手术治疗,部分患者辅助行放/化疗,但治疗效果一般,目前认为该病对放/化疗并不敏感。该病有较高的复发率,手术扩大切除肿瘤可以减少复发率,复发及有远处转移的患者预后较差。由于 Kao 等^[7-8]发现了 PMMTI 与肾透明细胞肉瘤的细胞遗传学相似性,Cramer 等^[10]成功地使用肾透明细胞肉瘤的治疗方法,即含有阿霉素的化疗方案结合手术和放疗的方法来治疗 PMMTI,开启了治疗 PMMTI 的潜在途径。该患儿经根治性手术后恢复良好,目前暂无肿瘤复发迹象,故尚未行手术以外的治疗。

总之,PMMTI 是一种罕见病,目前对于这一疾病尚无统一的诊治指南,临床医师需加强对此病的认识。当遇上无任何诱因出现的头颈部或者躯干部局部肿块的婴幼儿病例,且影像学表现不典型时,应当考虑 PMMTI 的可能,尽早活检以明确诊断,若一次难以明确诊断,则应反复多次活检。

参考文献:

[1] Alaggio R, Ninfo V, Rosolen A, et al. Primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy: a clinicopathologic report of 6 cases[J]. Am J Surg Pathol, 2006,30(3):388-394.

[2] 王晗,刘锦颖,王坚,等. 婴儿原始黏液样间叶性肿瘤的临床病理分析[J]. 中华病理学杂志,2014,43(6):375-378.

[3] 贡其星,范钦和. 几种儿童伴黏液背景的软组织肿瘤[J]. 中华病理学杂志,2013,42(3):208-211.

[4] 李松梅,黄述斌,黄启梅. 婴幼儿原始黏液样间叶性肿瘤 1 例[J]. 临床与实验病理学杂志,2017,33(2):228-229.

[5] Cuthbertson DW, Caceres K, Hicks J, et al. A cooperative approach to diagnosis of rare diseases: primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy[J]. Ann Clin Lab Sci, 2014,44(3):310-316.

[6] Warren M, Turpin BK, Mark M, et al. Undifferentiated myxoid lipoblastoma with PLAG1-HAS2 fusion in an infant; morphologically mimicking primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy (PMMTI)--diagnostic importance of cytogenetic and molecular testing and literature review[J]. Cancer Genet, 2016,209(1-2):21-29.

[7] Kao YC, Sung YS, Zhang L, et al. Recurrent BCOR internal tandem duplication and YWHAE-NUTM2B fusions in soft tissue undifferentiated round cell sarcoma of infancy: Overlapping genetic features with clear cell sarcoma of kidney[J]. Am J Surg Pathol, 2016,40(8):1009-1020.

[8] Kao YC, Sung YS, Zhang L, et al. BCOR overexpression is a highly sensitive marker in round cell sarcomas with BCOR genetic abnormalities[J]. Am J Surg Pathol, 2016,40(12):1670-1678.

[9] Santiago T, Clay MR, Allen SJ, et al. Recurrent BCOR internal tandem duplication and BCOR or BCL6 expression distinguish primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy from congenital infantile fibrosarcoma[J]. Mod Pathol, 2018,31(2):374.

[10] Cramer SL, Li R, Ali S, et al. Successful treatment of recurrent primitive myxoid mesenchymal tumor of infancy with bcor internal tandem duplication[J]. J Natl Compr Canc Netw, 2017,15(7):868-871.

(收稿日期:2022-11-01)

本文引用格式:邱义哲,李湘胜,刘斌. 婴幼儿下颌原始黏液样间叶性肿瘤 1 例[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志,2023,29(5):99-101. DOI:10.11798/j.issn.1007-1520.202322463