

滑膜肉瘤致肠套叠及消化道出血一例并文献复习

周永斌

运城市中心医院

[摘要]目的: 分析探讨小肠滑膜肉瘤的临床特征、诊断及病理、免疫组织化学特征, 以提高对小肠滑膜肉瘤的临床认识。方法: 通过报道一例小肠滑膜肉瘤患者的临床资料、辅助检查、术中情况及术后病检, 分析小肠滑膜肉瘤的特征、诊断与影像学表现。结果: 小肠滑膜肉瘤术前诊断困难, CT检查敏感度差, 术后病检是确诊的金标准, 且预后差, 易复发转移。结论: 对小肠滑膜肉瘤临床特征、鉴别诊断及治疗有了较为全面的认识, 为此类患者, 尤其小肠病变患者在今后的临床诊治中提供一定的参考价值。

[关键词]滑膜肉瘤; 小肠; 诊断; 综合治疗

[DOI] 10.12252/j.issn.2096-6261.2020.02.760

一、病例资料

患者男性, 61岁, 因“腹痛伴恶心、呕吐1天”于2019-10-16入院。行全腹平扫CT示: 右下腹部肠管改变, 考虑肠套叠可能; 左肾上腺占位 腺瘤?。于2019-10-20行全腹部直接增强CT(图1)提示: 右下腹部肠管改变并右下腹少量积液, 考虑肠套叠, 较2019-10-16肠管扩张加重; 左肾上腺占位 腺瘤可能。于2019-10-21在全麻下行腹腔镜探查、肠切除肠吻合术, 术中见距回盲部40cm处回肠处可见肠管相互套入, 内可触及一质韧肿物, 未浸透浆膜层, 近端小肠肠管扩张, 水肿, 套入肠管嵌顿致密, 难以复位, 予以切除, 术中标本所见肿物呈灰绿色, 大小5*3*1.5cm, 切面实性, 灰白色。术后病理(图2)诊断: (小肠及肿物)小肠恶性肿瘤, 肿物坏死明显, 瘤细胞弥漫分布, 结合免疫组化结果, 瘤细胞呈上皮和间叶双向化, 考虑为滑膜肉瘤; 肿物累及肠壁全层, 肠管两侧切缘未见癌。淋巴结未见瘤转移0/4。免疫组化结果: AE1/AE3(+), LCA(-), S100(神经+), CDX-2(-), SATB-2(+), Vim(+), CK7(-), CK20(-), Ki-67(约80%+), DOG-1(-), CD117(-), CD34(-), CEA(-), EMA(-), CDK4(-), MDM2(-), p16(-), CR(-), WT-1(-), TLE-1(+). 特殊染色结果: PAS(-), 网织(网状纤维+). 术后恢复顺利, 于2019-10-31出院。

于2019-11-12因“乏力、纳差1周, 便血1天”再次入院。急查血常规提示: 红细胞计数 $1.42 \times 10^{12}/L$, 血红蛋白量 $37g/L$ (危)。入院后予以消化道出血保守对症治疗效果欠佳, 介入、胃镜、肠镜未见明显出血位置, 另胃镜发现会咽部隆起。CT[喉部平扫+增强(图3)、全腹部平扫+增强]检查提示: 右下腹部肠管术后改变, 吻合口周围多发肿[图片]大淋巴结; 左肾上腺病变, 较前增大, 转移可能; 腹膜后多发稍大淋巴结; 会厌右前方占位。于2019-11-18急诊在全麻下行剖腹探查、肠切除肠吻合术, 术中见距十二指肠十二指肠悬韧带50cm远小肠内多发质硬肿物, 予以切除(图4)。术后病检(图5): (小肠)恶性肿瘤, 考虑为滑膜肉瘤, 肿物浸透肌层, 未累及浆膜, 肠管两侧切缘均未见肿瘤细胞, 肠周淋巴结见肿瘤转移2/19。免疫组化结果: AE1/AE3(-), Vim(+), TLE-1(+), HMB45(-), CD31(部分+). 于2019-11-29患者自行咳出会咽部肿物, 送病检结果(图6)示: (咽部肿物)送检组织坏死显著, 见恶性肿瘤浸润, 肿瘤细胞异型性显著, 见大量核分裂, 结合临床病史及免疫组化结果, 考虑为双向分化型滑膜肉瘤转移。免疫组化结果: AE1/AE3(灶+), TLE-1(+), Ki-67(index, 60%), HMB45(-), Vim(+), LCA(淋巴细胞+). 术后顺利出院。因晚期癌痛及恶病质未能行术后放疗。



图1

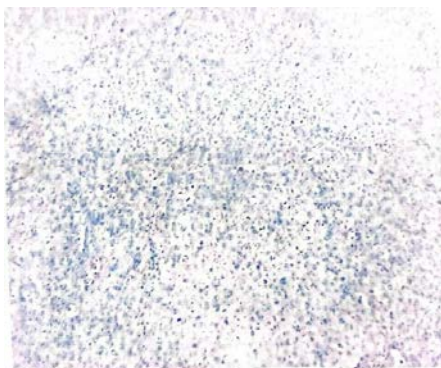


图2

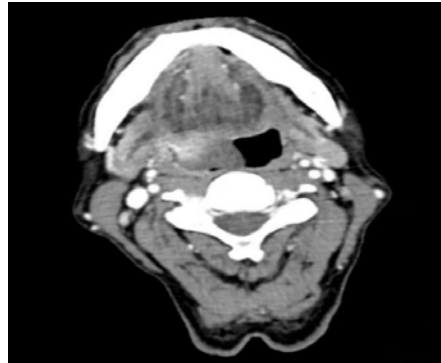


图3



图4

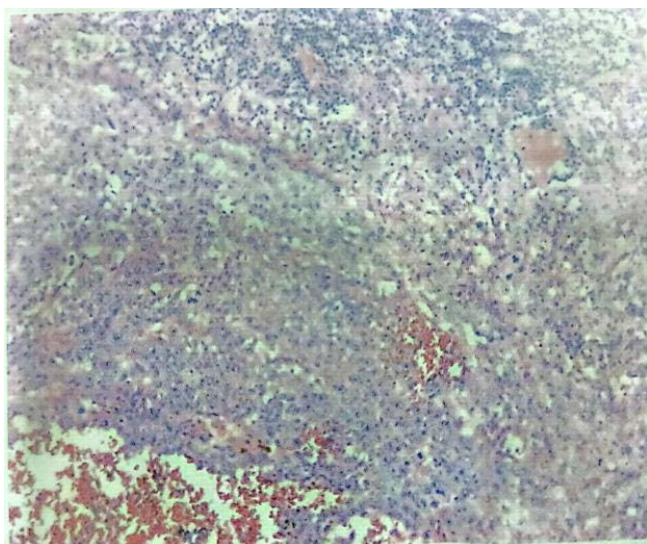


图5

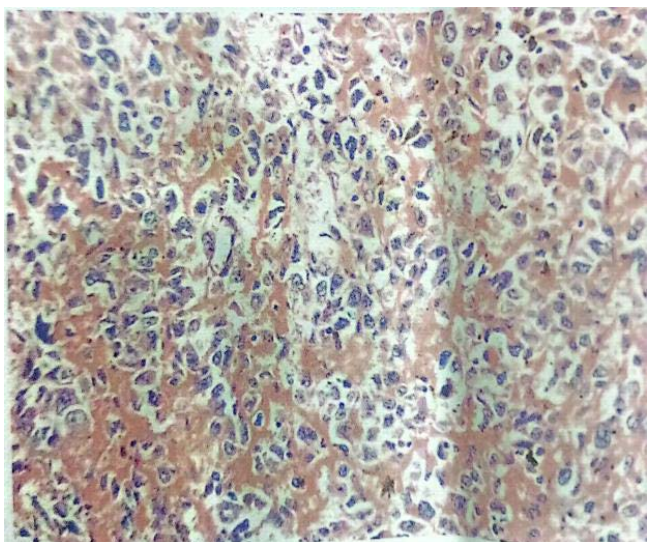


图6

二、讨论

(一) 定义

在组织学上,与其他软组织肿瘤不同的是滑膜肉瘤的组织来源或致使肿瘤发生的遗传因素不能确定^[1]。目前多数学者认为,滑膜肉瘤既不起源于滑膜,也不向滑膜分化,而是起源于原始间叶细胞,可向上皮和间叶组织双向分化,故滑膜肉瘤可发生于无滑膜的全身各部位,如小肠。查阅所以关于滑膜肉瘤的文献,发病部位以四肢的大关节为多,也可以发生在没有滑膜组织的部位,如头、颈、胸壁、胸膜、肺、心脏、纵隔、腹腔、肾脏等。而小肠滑膜肉瘤比较少见,目前国内外仅为个案极少有相关文献报道。

(二) 诊断

从以上病例看,小肠滑膜肉瘤恶性程度高,易复发,转移。故如能早期发现或明确诊断,对后期治疗有重大意义^[2]。
1. 症状: 小肠滑膜肉瘤病人前期多无明显症状。仅在占位逐渐增大或转移至周临器官后伴随相应症状时被发现,如: 腹痛、腹胀、肠梗阻、消化道出血等症状。2. 影像学诊断: 患者首次以腹痛来诊,腹部CT检查发现肠套叠,二次入院以便血就诊,腹部增强CT未能明确消化道出血原因,且未见明显出血征象及肿物。提示小肠滑膜肉瘤CT诊断敏感性差,特异度不高。3. 病

理学诊断: 诊断多在包块切除后行相关病理免疫组化检查明确。依据肿瘤组织中幼稚的瘤细胞、上皮样细胞、梭形细胞的数目以及分化程度的不同,可将SS分为4种类型: 双相型、单相上皮型、单相纤维型和低分化型。4. 遗传学上: 滑膜肉瘤是来源于滑膜细胞或向滑膜细胞分化的间叶细胞的一种高度恶性肿瘤,其发病与特殊的染色体异常t(X;18)(p11.2;q11.2)导致18号染色体上SYT基因融合到X染色体上SSX基因,形成SYT-SSX融合基因有关。此种染色体在超过约90%的滑膜肉瘤中被发现,且在其他软组织肿瘤中极少发现。这种融合基因在胃肠道单相型滑膜肉瘤中100%出现,在胃肠道双相型滑膜肉瘤中33%出现。

(三) 综合治疗

腹腔内滑膜肉瘤的预后是很差的,影响预后的因素包括肿瘤大小(>5cm)、男性、大龄(>20岁)、肿瘤广泛坏死、晚期、大量有丝分裂征象(核分裂率>10/10个高倍镜下)、累及神经血管及SYT-SSX染色体移位等^[27]。腹腔内滑膜肉瘤平均存活率只有17个月,而且复发率很高,一般死亡的原因都是由于复发或局部进展导致的,而不是转移。提示对于以下几种情况患者会有较好的治疗效果: 1. 早期发现; 2. 患者年龄小于15岁; 3. 肿瘤<5cm; 4. 没有浸润至周围组织器官; 5. 组化分型为双向型的。和其他软组织肉瘤一样,手术是滑膜肉瘤最重要的治疗手段。对于肿瘤局部复发的患者,手术依然是重要的治疗手段。对于中晚期病人,已经有较广泛转移,但仍可予以姑息性切除时,仅全部或部分切除肿瘤组织及部分切除转移灶,从而治疗相应症状(如解决梗阻等),同时术后辅助以放疗治疗。滑膜肉瘤本身对放疗不敏感,故对于根治治疗及提高存活率意义有限,且有较多副作用。但在>5cm肿瘤中的作用被证明可以降低复发率。滑膜肉瘤对于化疗有较高敏感性,国内外多以其辅助手术切除共同治疗滑膜肉瘤^[3]。目前,治疗滑膜肉瘤强力推荐新辅助化疗(术前化疗),术前化疗比术后化疗更为有利。另外还有其他治疗,包括热疗、基因治疗、中药治疗及心理治疗。

综上所述,原发性小肠滑膜肉瘤为罕见病,恶性程度高,且预后差,易复发转移。症状及影像学表现无特异性,早期诊断困难,病理诊断为确诊滑膜肉瘤的金标准,综合治疗有望改善预后。加强多中心协助,对于明确其病因、发病率、提高其诊断水平、制定标准治疗方案等方面有所帮助。

参考文献:

- [1] Aassouani Farid, Bassim Alami Ghita, Charifi Yahya, Assofi Hicham, Attar Aicha, El Bouardi Nizar, Abid Hakima, Haloua Meryem, Ibnmajdoub Karim, Lamrani Moulay Youssef Alaoui, Boubbou Meriem, Maaroufi Mustapha, Alami Badreddine. Sigmoid lipoma as an exceptional cause of intussusception and bowel obstruction in adults: A case report and review of literature[J]. Radiology Case Reports, 2019, 17(10).
- [2] Maarten WJ Winters, Sjoerd Kramer, Albert HA Mazairac, Ewoud H Jutte, Paul G van Putten. Bowel intussusception caused by a percutaneously placed endoscopic gastrojejunostomy catheter: A case report[J]. World Journal of Gastrointestinal Surgery, 2018, 14(06): 621-625.
- [3] 辛洪杰, 王世豪, 钱凯, 等. 小肠间质瘤内镜特征和临床病理特点分析[J]. 现代消化及介入诊疗, 2018, 25(10): 5.