

成人颅内横纹肌肉瘤 1 例

王宝锋 张本炎 郑励力 孙青芳 卞留贯

【关键词】 颅内肿瘤;横纹肌肉瘤;成人;显微手术
【文章编号】 1009-153X(2023)07-0475-01 【文献标志码】 B 【中国图书资料分类号】 R 739.41; R 651.1⁺1

1 病例资料

64 岁男性,因确诊肺癌 2 年半后出现头晕伴左下肢无力 1 周入院。2017 年,在外院因“左侧颈部肿物”行穿刺病理检查确诊肺部恶性肿瘤,基因检测后给予吉非替尼靶向治疗及肺部病灶放疗,控制良好。2019 年 6 月,复查 MRI 发现颅内占位,考虑肺癌脑转移,给予伽玛刀治疗 2 次,贝伐珠单抗治疗 6 次。2020 年 2 月,复查 MRI 发现颅内病灶增大,且出现头晕及左下肢无力,考虑保守治疗无效,拟手术治疗。入院体格检查发现左下肢肌力 4+级,余肢体活动良好。术前 MRI 平扫+增强示右额叶团片状不均匀环状强化,周围大片水肿,T₁ 偏低信号,T₂ 为等或偏高信号(图 1)。术前考虑肺癌脑转移可能。完善术前准备后,采用右额占位切除术。术中发现肿瘤质地松软,血供一般,与周围脑组织边界尚清,部分肿瘤由大脑镰下向对侧生长,全切除肿瘤。术后 CT 示脑水肿明显。术后病理检查:肿瘤细胞大小不一,核分裂象及异型性明显;免疫组化染色 Vimentin、p53、Desmin、MyoD1、Myogenin、CD99、CD56、SSTR2a 阳性;SYN、CD117 部分阳性;AE1/AE3、CK7 个别阳性,PGP9.5(+/-),Ki67 约 90%;CAM5.2、GFAP、EMA、Olig-2、CK19、MAP-2、TTF-1、IDH-1、NapsinA、HMB45、P40、S100、P63、EGFR、CgA、CD20、NUT、CD3、SMA、WT-1、Flt-1 阴性;EWSR1、BCOR、SYT 分离探针检测均为阴性;术后病理诊断为横纹肌肉瘤(rhabdomyosarcoma, RMS)。术后出现严重肺部感染、双下肢深静脉血栓形成、弥散性血管内凝血等,经积极治疗后无好转,术后 1 个月死亡。

2 讨论

RMS 是来源于间叶干细胞的软组织恶性肿瘤,好发于儿童和青少年,成人少见。RMS 在儿童好发于头颈部,其次为泌尿生殖道;而成人主要出现在四肢和躯干,颅内罕见。整体上,RMS 的发病率在(0.1~0.6)/10 万,而颅内 RMS 又仅占 0.5%。本文病例术前因为肺癌病史,且 MRI 考虑占位伴周围大片水肿,术前考虑肺癌脑转移,术后病理证实为 RMS。

RMS 依靠影像检查难以明确诊断,其 MRI T₁ 像多为低信

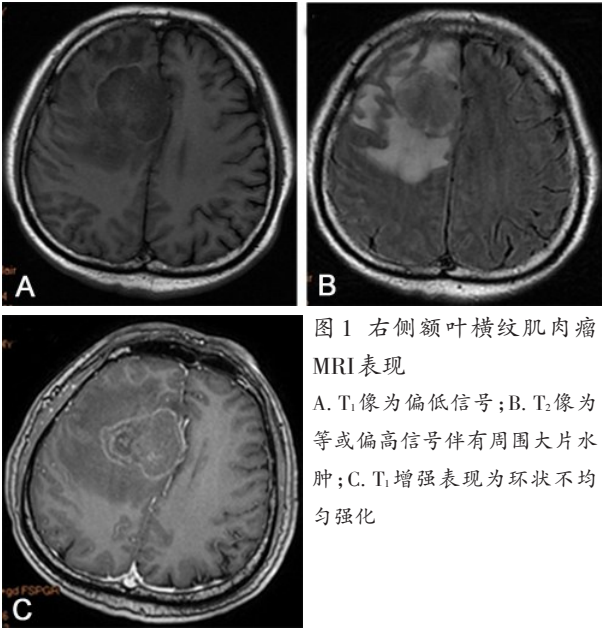


图 1 右侧额叶横纹肌肉瘤 MRI 表现
A. T₁ 像为偏低信号;B. T₂ 像为等或偏高信号伴有周围大片水肿;C. T₁ 增强表现为环状不均匀强化

号,T₂ 像为高信号,多表现为不均匀强化,瘤周水肿少见。RMS 确诊依靠病理检查。目前认为 MyoD1 和 Myogenin 阳性对 RMS 有较高的灵敏度和特异度,但仍需排除常见的中枢神经系统肿瘤。

RMS 的治疗效果整体较差,生存期短。临床怀疑 RMS,可手术切除或者活检术获取病理结果,明确诊断后选择放疗和化疗。肿瘤切除程度对病人的生存期没有明显影响,综合治疗(手术+放疗+化疗)的病人获益最为明显。放疗剂量多在 30~64 Gy,差别较大,可能跟肿瘤大小及病人年龄有关。化疗方案主要有 VICE(长春新碱、异环磷酰胺、卡铂和依托泊苷)、VADI(长春新碱、放线菌素 D、阿霉素和异环磷酰胺)和 VAC(长春新碱、放线菌素 D 和环磷酰胺)等。本文病例术前曾行伽玛刀治疗,术后并发症较重,未进一步行放化疗,从 MRI 发现颅内占位至死亡,生存时间为 10 个月。

近年来,有学者对颅内 RMS 进行基因测序,发现 DICER1 基因突变率可达 95%,其它突变率较高的基因为 Tp53、MAPK、NF1、KRAS。因此,DICER1 基因突变也成为目前重点关注的目标,为潜在的治疗靶点。

(2021-09-14 收稿,2021-11-06 修回)