

· 临床经验 ·

睾丸胚胎性横纹肌肉瘤 1 例并文献复习

李 鹏¹, 孙星慧², 蒋晓明¹

〔摘要〕 目的 提高睾丸胚胎性横纹肌肉瘤诊断与治疗水平。方法 分析回顾收治的 1 例睾丸胚胎性横纹肌肉瘤的临床资料,并结合文献复习进行讨论。结果 本例患者行根治性睾丸切除术,术后病理证实为睾丸胚胎性横纹肌肉瘤。术后采用辅助化疗,目前随访 1 年,现无瘤,生存良好。结论 睾丸横纹肌肉瘤是罕见的男性生殖系统恶性肿瘤,病理上胚胎型最为常见,早期诊断、早期治疗,有助于预后及提高生存率。

〔关键词〕 睾丸;胚胎性横纹肌肉瘤;诊断;治疗

〔中图分类号〕 R737.21 〔文献标志码〕 B doi:10.3969/j.issn.1672-271X.2013.05.029

睾丸肿瘤分为原发性肿瘤和继发性肿瘤,原发性睾丸肿瘤中 95% 为生殖细胞肿瘤。而睾丸胚胎性横纹肌肉瘤(embryonal rhabdomyosarcoma, ERMS)属非生殖细胞肿瘤,是一种来源于间质细胞的罕见的软组织恶性肿瘤,发生率极低,居于软组织肉瘤的第 3 位^[1]。近年来国内外报道睾丸及睾丸旁的胚胎性横纹肌肉瘤约 60 例,1994 - 2012 年国内文献仅报道 7 例^[2]。ERMS 组织学分 4 型,即胚胎型、多形型、腺泡型、混合型 4 个亚型,最常见为胚胎性(约 60%)。发病原因目前仍不明确,多数文献报道可能与 P16 基因异常及 Rb 蛋白表达缺失有关^[3],遗传因素可能起一定作用^[4]。现报告 1 例 ERMS 并予相应文献复习如下。

1 临床资料

患者男,15 岁,因“阴囊左侧肿大 3 年,加重伴疼痛 1 个月余”入院。患者自述 3 年前洗澡时偶然发现阴囊左侧较右侧肿大,因无特殊不适,未告知家长,未诊治。近 1 个月阴囊左侧肿物逐渐增大,约“鹅蛋”大,伴坠胀痛,小便时稍有灼痛。查体:阴囊左侧明显肿大,睾丸、附睾触诊不清,分界欠清晰,触及一约 10 cm × 6 cm 包块,质地坚实伴有沉重感,失去正常弹性,左侧精索静脉曲张,托高阴囊无疼痛,透光试验阴性;右侧睾丸、附睾及精索静脉无明显异常;双侧腹股沟区未触及肿大淋巴结。双肺及肝脾未见异常。查 MR 及彩超均考虑“睾丸炎症?”,给予抗炎治疗后,症状、体征无明显改善。盆腔 CT 平扫 + 增强 + 三维重建示:阴囊左侧体积明显增大,其

内可见一团块状软组织肿块影,大小约 6.8 cm × 6.8 cm × 6.0 cm,边界尚清,实质部分平扫 CT 值约 30 HU。考虑为阴囊左侧占位,卵黄囊瘤可能。X 线胸片及腹部彩超未见明显异常。检查血甲胎蛋白(AFP):0.77 ng/ml,人绒毛膜促性腺激素(HCG):0.16 ng/ml,均在正常范围。初步诊断:左阴囊肿瘤。行肿瘤切除术,术中见鞘膜少量积液,局部白膜与鞘膜粘连紧密,睾丸、附睾显示不清,肿块质地不均匀,部分组织呈“鱼肉样”改变,分离创面出血较多。术中冷冻切片考虑为恶性肿瘤,倾向于恶性淋巴瘤。术后免疫组化提示:ERMS。

2 讨论

本病例术前行超声诊断多考虑睾丸炎症可能,故检查前应详细询问病史,有助于超声诊断及鉴别。术前盆腔 CT 及 X 线胸片检查,对本病的诊断及临床分型具有重要的价值,并有助于判断有无淋巴结肿大或局部和远处转移。血清肿瘤标记物 HCG、AFP 的测定对术前确定睾丸肿物等性质以及术后评价治疗效果有重要意义,HCG 在绒癌几乎 100% 升高,在非精原细胞瘤 50% ~ 90% 升高;AFP 在非精原细胞瘤 75% 以上升高^[5];本例术前查 HCG 及 AFP 均在正常范围内,无升高。患者术前 CT 检查提示考虑为卵黄囊瘤,因卵黄囊瘤与本病临床表现相似,但 ERMS 更为少见,最终诊断需通过术后病理、免疫组化加以鉴别。

ERMS 的 IRS 分期^[4]为:I 期:局限性病变,未侵及区域淋巴结,手术可完整切除。其中 I 期 I,局限于原发肌肉或器官;I 期 II,肿瘤病变超出原发肌肉或器官,但无区域淋巴结转移。II 期:病变呈区域性,瘤组织有局部浸润,或局部淋巴结受侵;II 期 I,指肉眼可见的肿瘤仍能完整切除,但术后显微镜下

作者单位:1. 350002 福建福州,南京军区福州总医院 476 临床部泌尿外科;2. 350025 福建福州,南京军区福州总医院泌尿外科

有肿瘤残留;Ⅱ期Ⅱ,指局部病变能完整切除,单区域淋巴结或临近器官已被侵犯。Ⅲ期:肿瘤不能完整切除或仅作活体组织检查,有肉眼肿瘤存余。Ⅵ期:肿瘤已发生远处转移瘤。

ERMS 的治疗方法首选根治性睾丸切除,术后可配合辅助放、化疗的综合性治疗^[6],采用综合治疗五年生存率可达 79%~90%。本病例为Ⅰ期,术前 CT 及彩超未发现淋巴结肿大及远处转移,故未行腹膜后淋巴结清扫。Walterhouse 等^[7]报道Ⅰ期经睾丸切除后未行腹膜后淋巴结清扫,经化疗仅出现 1 例复发,也证实了对腹膜后淋巴结阴性的病例可避免行腹膜后淋巴结清扫术,从而避免并发症的发生,提高生活质量。ERMS 恶性程度较高、转移较早,术后可配合化疗。因该肿瘤对放疗不敏感,且不能明确改善预后,还有可能延误化疗时机,因此是否加行放疗目前存有争议。化疗方案很多,多选用顺铂、长春碱、博来霉素(PVB)或顺铂、足叶乙甙、博来霉素(PEB)方案化疗,疗程 2~4 周。本例患者耐受性较好,无严重不良反应发生。术后注意严格随访,予患者认真的体格检查并摄 X 线胸片,肿瘤标记物检查第 1 年每个月 1 次,第 2 年每两个月 1 次,随访每隔 3~6 个月 1 次。由于腹膜后病变检测困难,所以前两年应该每隔 2~3 个月做 1 次 CT,随后至少每隔 6 个月 1 次。睾丸切除术后需随访 5 年或 10 年^[8]。

ERMS 是一种极罕见的恶性肿瘤,一旦发现睾丸肿物,应立即行超声检查,血清肿瘤标记物检测可辅助诊断。儿童患 ERMS 预后较好,但是成人则预后较差。Ferrari 等^[9]提出可能儿童和成人两者睾丸

的 ERMS 的生物学行为有差别。因此年龄是影响预后的一个重要因素。多数年龄较小者,因羞于启齿,未告知家长,而拖延就诊时间,往往出现疼痛或家长发现后才就诊,延误治疗的最佳时机。显然早期诊断、早期治疗,有助于预后及提高生存率。

【参考文献】

- [1] Weiss SW, Goidblum JR. Rhabdomyosarcoma [M]//Weiss S W, Goidblum J R. Enzinger and Weiss's soft tissue. 4th ed. St. Louis: C. V. Mosby, 2011:783-835.
- [2] 王固新,姜海洋,夏利萍,等. 睾丸旁胚胎性横纹肌肉瘤 1 例报告并文献复习[J]. 实用医学杂志, 2008, 10(24):1781-1782.
- [3] 高志安,张世羽,杨光华. P16/Rb 和 CyclinD1 蛋白在横纹肌肉瘤中表达及其意义[J]. 临床与实验病理杂志, 2001, 17(6):472-474.
- [4] Breitfeld PP, Meyer WH. Rhabdomyosarcoma: new windows of opportunity [J]. Oncologist, 2005, 10(7):518-527.
- [5] 余英豪. 睾丸肿瘤的免疫组化诊断与鉴别诊断[J]. 中国误诊学杂志, 2006, 6(3):543.
- [6] 罗剑斌. 睾丸胚胎性横纹肌肉瘤 1 例报告并文献复习[J]. 中国现代药物应用, 2011, 5(2):191-192.
- [7] Walterhouse D, Watson A. Optimal management strategies for rhabdomyosarcoma In children [J]. Paediatr Drugs, 2007, 9(6):391-400.
- [8] Wein, AJ, Kavoussi, Novlck, et al. 郭应禄,周利群主译. 坎贝尔-沃尔什泌尿外科学[M]. 北京:北京大学医学出版社, 2009:921-963.
- [9] Ferrari A, Dileo P, Casanova M, et al. Rhabdomyosarcoma in adults. A retrospective analysis of 171 patients treated at a single institution [J]. Cancer, 2003, 98(3):571-580.

(收稿日期:2013-01-23;修回日期:2013-07-04)

(本文编辑:张仲书)

(上接第 493 页)

2 讨论

真性红细胞增多症是一种克隆性以红细胞异常增生为主要表现的骨髓增殖性肿瘤,约 95% 以上病例均有 JAK2 V617F 突变或有其他功能相似的 JAK2 基因突变^[1]。临床常见特征:起病隐匿,病情进展缓慢。常有头痛、头昏、眩晕、健忘、肢体麻木、出汗,以及皮肤黏膜红紫,面部、鼻、耳、手掌和结膜充血呈暗红色;可有脾大;1/3 患者有高血压,以收缩期升高明显;多数患者血尿酸增高;血栓形成和栓塞可发生在脑动脉、冠状动脉和外周动脉。血液学特征为红细胞和全血容量绝对增多,血黏滞度增高,常伴有白细胞和血小板增多。诊断主要标准: Hb 男 ≥ 180 g/L,女 ≥ 170 g/L;RBC 男

$\geq 6.5 \times 10^{12}/L$,女 $\geq 6.0 \times 10^{12}/L$;排除继发性红细胞增多; JAK2 V617F(+)或有其他功能相同突变如 JAK2 外显子 12 突变。

该患者诊断教训:患者三系血细胞增多数年,包括多次发生血栓栓塞,曾经行截肢术,却没有引起临床医生注意,造成漏诊,延误治疗。

【参考文献】

- [1] 陈灏珠,林果为. 实用内科学[M]. 13 版. 北京:人民卫生出版社, 2009:2528-2531.

(收稿日期:2013-03-28)

(本文编辑:黄攸生)