

· 临床实践 ·

# 鼻部胚胎性横纹肌肉瘤 3 例临床和病理分析

赵鹤, 王萌, 曹志伟

中国医科大学附属盛京医院耳鼻咽喉科, 辽宁 沈阳 110004

**摘要:** **目的** 探讨鼻部胚胎性横纹肌肉瘤的临床病理特征、影像学特征及诊断、预后。**方法** 回顾性分析 2016 年至 2017 年中国医科大学附属盛京医院收治的鼻部胚胎性横纹肌肉瘤患者 3 例的临床资料,均经病理检查,免疫组化确诊为胚胎性横纹肌肉瘤。**结果** 例 1,53 岁女性,以“痰中带血 2 月,加重 1 月”为主诉入院;例 2,6 岁女性患儿,以“发现鼻背肿物 1 个月”为主诉入院;例 3,2 岁男性患儿,以“鼻塞伴打鼾 1 个月”为主诉入院。3 例入院后均实施血常规、生化、鼻窦 CT 及 MRI 等检查,病理显示均为胚胎性横纹肌肉瘤。随访 2~12 个月,例 1 和例 3 死亡,例 2 规律化疗中,目前一般状态良好。病理显示细胞皆呈小圆形,核分裂易见。免疫组化显示结蛋白(Desmin)均(+)。**结论** 鼻部胚胎性横纹肌肉瘤早期症状不典型,恶性程度高,病情进展快,预后差,需做到早诊断早治疗。

**关键词:** 横纹肌肉瘤, 胚胎性, 鼻部; 临床特征; 结蛋白; 电子计算机断层扫描; 核磁共振; 免疫组化

**中图分类号:** R 739.62 **文献标识码:** B **文章编号:** 1674-8182(2018)08-1095-03

## Embryonal rhabdomyosarcoma of nose: a clinicopathological analysis of 3 cases

ZHAO He, WANG Meng, CAO Zhi-wei

Department of Otorhinolaryngology, Affiliated Shengjing Hospital of China Medical University, Shenyang, Liaoning 110004, China

Corresponding author: CAO Zhi-wei, E-mail: caozw@sj-hospital.org

**Abstract: Objective** To investigate the clinical, pathological and imaging features, diagnosis and prognosis of embryonal rhabdomyosarcoma of nose. **Method** The clinical data of 3 patients with embryonal rhabdomyosarcoma of nose confirmed by pathological and immunohistochemical examination and treated in Shengjing Hospital of China Medical University from 2016 to 2017 was retrospectively analyzed. **Result** Case 1 in a 53 years old female was admitted to hospital for blood in phlegm for 2 months and aggravation for 1 month as the chief complaint; case 2 in a 6-year-old girl was admitted to hospital for mass on nasal dorsum for 1 month; case 3 at the age of 2 years old (male) was admitted to hospital with nasal congestion and snoring for 1 months. Routine blood test, biochemistry, nasal computed tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI) examinations were performed in all 3 cases, and embryonal rhabdomyosarcoma was confirmed by pathological examination. During 2-12 months of follow-up, case 1 and case 3 were dead, and case 2 was with regular chemotherapy and in a good state. Pathology showed that the cells were small and round with obvious nuclear fission. Immunohistochemical staining showed all desmin-positive cells. **Conclusions** The early symptoms of nasal embryonal rhabdomyosarcoma are atypical with a high degree of malignancy, rapid progression and poor prognosis. Early diagnosis and treatment is quite necessary.

**Key words:** Rhabdomyosarcoma, embryonal, nose; Clinical features; Desmin; Computed tomography; Magnetic resonance imaging; Immunohistochemistry

横纹肌肉瘤(rhabdosarcoma, RMS)是相对少见的中胚叶恶性肿瘤,其组织来源尚不明确,学者们保持不同观点,目前认为可能与染色体异常有关<sup>[1]</sup>,可能与杂合丢失、基因甲基化异常和 DNA 突变机制相关。发生在鼻腔鼻窦的 RMS 更加少见<sup>[2]</sup>。胚胎性 RMS 是 RMS 的一种,现对本科收治的 3 例鼻部胚胎性

RMS 患者的临床资料回顾性分析如下。

### 1 临床资料

1.1 病例 1 患者女,53 岁。2016 年 8 月 26 日因“痰中带血 2 个月,加重 1 个月”为主诉入院,患者 2 个月来痰中带血,近 1 个月来较频繁,无其他不良

主诉。体检:全身查体未见明显异常,专科查体:左侧中鼻道可见一新生物,表面光滑,可见血管纹,下鼻甲稍肥大,无充血。电子鼻咽镜:左侧中鼻道见新生物,表面光滑。鼻窦平扫 CT:左侧鼻腔可见软组织密度影,大小约 2.8 cm × 1.3 cm(图 1a)。鼻窦增强 MRI:左侧鼻腔内见团块状稍长 T1 稍长 T2 信号影(图 1b),大小 2.6 cm × 1.3 cm,与邻近鼻甲黏膜分界不清,其内信号略不均,增强扫描病灶可见强化。左侧海绵窦区见不规则形长 T1 长 T2 信号,内部信号较均匀,最大截面 1.9 cm × 2.7 cm,边界较清,左侧颈内动脉海绵窦段受包绕,邻近垂体似受压,增强扫描病灶呈明显不均匀强化。诊断:左侧中鼻道肿物。完善全身检查后,患者全麻下行鼻内镜下鼻腔肿物切除术,术中见左鼻腔后部较柔软新生物,表面不光滑,血运丰富,基底位于中隔后部,较广,术中完整切除肿物,局部扩大切除至骨面,未见明显骨质浸润,术后常规填塞鼻腔。术后病理提示:鼻腔小圆细胞恶性肿瘤,结合免疫组化,符合胚胎性 RMS(图 1c)。波形蛋白(Vimentin)(-),神经细胞粘附分子(CD56)(+),突触素(Syn)(-),嗜铬素 A(CgA)(-),神经元特异性烯醇化酶(NSE)(-),神经胶质原纤维酸性蛋白(GFAP)(-),支持细胞特异性标记物(S-100)(-),CD45(-),抗黑素瘤特异性单抗(HMB45)(-),黑色素(Melan)A(-),细胞增殖指数 Ki-67(约 70%+),肌细胞生成素(Myogenin)(+),肌红蛋白(Myoglobin)(-),结蛋白(Desmin)(+),平滑肌肌动蛋白(SMA)(-),CD99(-)。患者术后于当地行放化疗,具体方案及疗程不详,不久全身骨转移,患者死亡。

1.2 病例 2 患儿女,6 岁。2017 年 5 月 17 日以“发现鼻背肿物 1 个月”为主诉入院,无其他不良主诉。专科查体:鼻背处可见一约 2 cm × 2 cm × 2 cm 大小肿物,无波动感,质韧,表面光滑,与周围界限清。辅助检查:鼻窦平扫 CT:右侧鼻背见一类圆形低密度影,边界较清楚,约 1.3 cm × 0.7 cm × 1.2 cm,平均 CT 值约 98 Hu(图 2a)。鼻窦平扫 MRI:右侧鼻背处见一类圆形稍长 T1 稍长 T2 信号结节影,形态边缘规整,大小约 0.97 cm × 0.73 cm,内部信号均匀(图 2b)。诊断:外鼻肿物。完善全身检查后,患儿于 2017 年 5 月 23 日全麻下行外鼻肿物切除术 + 皮瓣修补术。术中见右侧鼻根部大小 1.5 cm × 1.5 cm 肿物,稍偏右侧,彻底切除肿物,未见骨质浸润。术后石蜡病理回报:(外鼻)恶性肿瘤,结合免疫组化,符合胚胎性 RMS(图 2c)。细胞角蛋白 CK(-),EMA(-),Desmin(+),SMA(-),扁豆凝集素 LCA

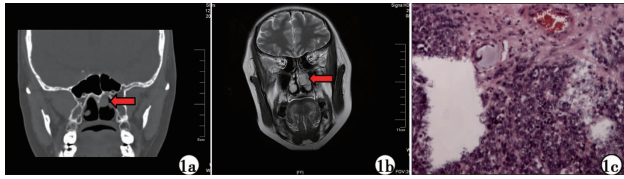
(-),S-100(-),Syn(-),CD56(+),Ki-67(70%+),CD34(-),Myoglobin(-),MyoD1(+),Myogenin(部分+)。患儿术后每月规律行 D9602 方案化疗,具体为长春新碱 1.3 mg D1 + 更生霉素 1.0 mg D2。现患儿一般状态良好,鼻背处未见肿物复发,刀口愈合良好,全身检查未见转移。现仍规律复查及化疗中。

1.3 病例 3 患儿男,2 岁。2017 年 6 月 7 日以“鼻塞伴打鼾 1 个月”为主诉入院。专科查体:口咽腔略狭窄,余未见异常。鼻窦平扫 CT:鼻咽及鼻腔部见软组织密度肿块影,范围约 4.8 cm × 3.3 cm × 3.6 cm,邻近鼻咽腔受压、变窄,邻近蝶骨、筛窦骨壁及鼻中隔骨质破坏,双侧鼻甲界限不清(图 3a)。鼻窦 MR:鼻咽顶见混杂信号肿块影,以等信号为主,向前下压迫软腭,较大截面约 3.2 cm × 3.0 cm × 2.5 cm,其前下方见增厚黏膜,邻近骨质似有破坏,咽腔变窄(图 3b)。诊断:鼻咽部肿物。患儿完善全身检查后于 2017 年 6 月 19 日全麻下行鼻内镜下鼻咽部肿物切除术。术中见鼻咽部肿物侵袭软腭,咽后壁颈椎前筋膜及肌肉,肿物触之易出血,与颅底及双侧咽侧无明显分界,无法彻底清除病变,清除大部分肿物至颈椎前筋膜。术后石蜡病理回报:鼻咽部胚胎性 RMS(图 3c)。Vimentin(+),Desmin(+),MyoD1(+),Myoglobin(灶性+),Myogenin(-),Ki-67(80%+),CK(-),CD31(-),CD34(-),S-100(-),SMA(-)。患儿术后状态不佳,于小儿重症监护病房支持治疗,家属放弃抢救,出院后死亡。

## 2 讨论

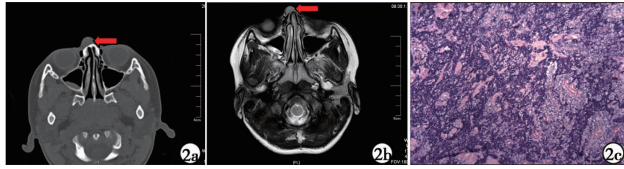
有研究报道,鼻窦 RMS 的五年生存率为 28.4%,27.7% 患者伴有转移<sup>[3]</sup>。RMS 根据其组织学分化和生长方式可分为胚胎性,腺泡性,多形性及混合性<sup>[4]</sup>,其中胚胎性 RMS 是发病率最高的分型,约占 60%~80%,可发生于全身任何部位,多发生于头颈部、口腔和泌尿生殖器官<sup>[5-10]</sup>。其发病以发生在头颈部的儿童和青少年多见,而于四肢发病的成人型少见<sup>[11]</sup>。

由于其发病部位较深,早期常缺乏特异性临床表现,极易漏诊误诊,主要表现为流涕、鼻塞、鼻出血等,疼痛者肿瘤多已侵犯鼻窦及周围骨质。胚胎性 RMS 恶性程度高,病情进展迅速,早期即可转移,转移途径主要为血液及所属淋巴结,甚至引起远处转移<sup>[12]</sup>。对于可疑病例,术前影像学检查,活检及术后石蜡病理,免疫组化等是提高其诊断和治疗的重要手段,是不可或缺的常规检查项目。所有间叶组织来源的肿



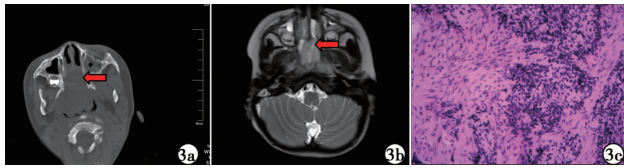
注:1a:CT 平扫,红色箭头所示肿瘤;1b:MR 平扫,红色箭头所示肿瘤;1c:病理所见瘤细胞小圆形,弥漫呈片,核分裂易见(HE 染色,×100)。

图 1 例 1 RMS 患者影像学及病理学资料



注:2a:CT 平扫,箭头所指为鼻背处肿瘤;2b:MR 平扫,箭头所指为鼻背处肿瘤;2c:病理所见瘤细胞小圆形,片状,梁索状排列,可见核分裂,浸润生长(HE 染色,×100)。

图 2 例 2 RMS 患儿影像学及病理学资料



注:3a:CT 平扫,箭头所指为肿瘤;3b:MR 平扫,箭头所指为肿瘤;3c:病理所见小圆形及梭形异型细胞(HE 染色,×100)。

图 3 例 3 RMS 患儿影像学及病理学资料

瘤均可用 vimentin 免疫组化染色证实组织来源,常采用 myoglobin、desmin 等进行标记<sup>[13]</sup>。黄红艳等<sup>[14]</sup>对 15 例 RMS 的 MRI 特点研究提示,MRI 高清弥散加权成像及动态增强可提高 RMS 诊断率,对鼻腔鼻窦 RMS 具有明显诊断价值。同脑灰质信号相比较,胚胎型 RMS T1WI 多为等信号或稍低信号,在 T2WI 序列上多为不均匀的高信号,肿瘤内出血灶根据出血时间长短不同可表现为等、高或低信号,增强扫描之后病变边界显示清晰,肿瘤病灶区出现不均匀的环形或葡萄样强化。肿瘤内出血,坏死肿瘤组织及包裹性积液常常表现为无强化<sup>[15]</sup>。

胚胎性 RMS 的临床治疗仍以手术切除辅以放化疗为主,手术治疗多主张完全切除肿瘤,做到无肉眼及镜下残留,但由于部分瘤体侵犯眼眶及前颅底,完全切除存在一定困难,传统的鼻侧切术后患者容貌受到影响,影响患者心理并降低其生活质量。而鼻内镜下配合动力系统吸切为新开展的术式,可最大程度保留正常组织结构,减少容貌的改变<sup>[16]</sup>。放化疗对治疗胚胎性 RMS 尤其是晚期或姑息性手术患者十分重要,可先行放化疗待肿瘤萎缩再行手术治疗。

鼻部胚胎性 RMS 是一种高度恶性肿瘤,无明显

性别、年龄、部位差异,因此,凡是怀疑鼻部恶性肿瘤者,均应排除此病。该病的治疗应力争早发现,早诊断,早期应用手术联合局部放疗及全身化疗等综合治疗,以求提高生存率,改善生活质量。

## 参考文献

- [1] Liu C, Li D, Hu J, et al. Chromosomal and genetic imbalances in Chinese patients with rhabdomyosarcoma detected by high-resolution array comparative genomic hybridization[J]. *Int J Clin Exp Pathol*, 2014, 7(2): 690-698.
- [2] 谢汝华,刘文峰,杨和强,等. 鼻前庭胚胎横纹肌肉瘤 1 例[J]. *西南军医*, 2014, 16(4): 387.
- [3] Stepan K, Konuthula N, Khan M, et al. Outcomes in adult sinonasal rhabdomyosarcoma[J]. *Otolaryngol Head Neck Surg*, 2017, 157(1): 135-141.
- [4] 樊胜海,李学德,江志勇,等. 原发性附睾胚胎型横纹肌肉瘤 1 例并文献复习[J]. *中国性科学*, 2017, 26(7): 38-39.
- [5] 邹文焘,张家雄,陈萍. 鼻腔鼻窦横纹肌肉瘤 1 例[J]. *中国眼耳鼻喉科杂志*, 2014, 14(1): 47-48.
- [6] Ibrahim U, Saqib A, Mohammad F, et al. Embryonal rhabdomyosarcoma of the cervix: a rare disease at an uncommon age[J]. *Cureus*, 2017, 9(11): e1864.
- [7] de Melo ACR, Lyra TC, Ribeiro ILA, et al. Embryonal rhabdomyosarcoma in the maxillary sinus with orbital involvement in a pediatric patient: case report[J]. *World J Clin Cases*, 2017, 5(12): 440.
- [8] Peters SM, Kunkle T, Perrino MA, et al. Mandibular embryonal rhabdomyosarcoma with cartilaginous metaplasia: report of a case and review of literature[J]. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*, 2017, 124(6): e288-e293.
- [9] Nasioudis D, Alevizakos M, Chapman-Davis E, et al. Rhabdomyosarcoma of the lower female genital tract: an analysis of 144 cases[J]. *Arch Gynecol Obstet*, 2017, 296(2): 327-334.
- [10] Chen E, Ricciotti R, Futran N, et al. Head and neck rhabdomyosarcoma: clinical and pathologic characterization of seven cases[J]. *Head Neck Pathol*, 2017, 11(3): 321-326.
- [11] 张艳秋,李培华,李巍,等. 鼻腔鼻窦横纹肌肉瘤 3 例[J]. *临床耳鼻咽喉头颈外科杂志*, 2010, 24(11): 524-525.
- [12] 刘海峰,王璐. 胚胎性横纹肌肉瘤的现状[J]. *医学理论与实践*, 2010, 23(8): 930-932.
- [13] 邹文焘,张家雄,陈萍. 鼻腔鼻窦横纹肌肉瘤 1 例[J]. *中国眼耳鼻喉科杂志*, 2014, 14(1): 47-48.
- [14] 黄红艳,黄文虎,舒锦尔,等. MRI 高清弥散加权成像及动态增强对鼻腔鼻窦横纹肌肉瘤的诊断价值[J]. *中国临床医学影像杂志*, 2016, 27(12): 850-854.
- [15] 廖荣信,张亚林,瞿中威,等. 鼻腔鼻窦胚胎型横纹肌肉瘤的 MRI 表现及临床价值研究[J]. *中国医药指南*, 2014, 12(6): 8-9.
- [16] 李克鹏,刘柱,金书丞,等. 鼻部横纹肌肉瘤诊疗分析[J]. *临床耳鼻咽喉头颈外科杂志*, 2017, 31(18): 1398-1401, 1407.

收稿日期:2018-04-24 修回日期:2018-05-13 编辑:石嘉莹