

· 病案报道 ·

睾丸旁胚胎性横纹肌肉瘤 1 例报告并文献复习

高文胜¹, 赵雯黎², 杜春³

1. 西安医学院, 陕西 西安 710021; 2. 宝鸡市凤翔区医院, 陕西 宝鸡 721400;

3. 陕西省人民医院泌尿外科, 陕西 西安 710068

关键词: 睾丸旁横纹肌肉瘤; 化疗; 手术; 胚胎性**中图分类号:** R737.21 **文献标识码:** D **文章编号:** 1674-8182(2022)12-1745-04

横纹肌肉瘤(RMS)是发生自胚胎间叶组织的恶性肿瘤,是儿童及青春期男孩常见恶性肿瘤之一,占儿童软组织肉瘤的50%,好发于头颈部、四肢及躯干,发生于泌尿生殖系统者约占20%,发生在睾丸及睾丸旁(一般来源于精索、附睾或鞘膜)的RMS极为罕见^[1-2]。现在报告1例笔者诊断并治疗的睾丸旁RMS病例。

1 临床资料

患者,男,16岁,学生,未婚,2020年8月患者洗澡时偶然间发现左侧阴囊内有大小约花生米样的肿块,质地较硬,没有疼痛不适感觉,阴囊表面无红肿、溃疡等。2021年9月以来发现左侧阴囊肿块进行性增大,伴有左侧阴囊坠胀不适感。无尿频、尿急、尿痛及发热,无血尿、血精及其他不适。2021年10月4日就诊于陕西省人民医院门诊。体检:阴囊皮肤正常,左侧睾丸约4 cm×3 cm×3 cm,睾丸下极可触及4 cm×4 cm×3.5 cm大小的质地较硬肿块,没有明显的触痛,附睾触诊不清楚,左侧精索增粗。透光试验阴性。右侧睾丸、附睾正常,前列腺无异常。辅助检查:阴囊B超显示左侧睾丸大小3.4 cm×2.4 cm×2.0 cm,左侧睾丸下极显示大小约3.9 cm×4.1 cm×3.8 cm混合回声包块,边界部分欠清晰,与睾丸实质界限不清,内部回声不均匀(图1A),CDFI示其内及周边可见丰富血流信号,PW录得动脉血流频谱RI 0.81(图1B)。胸部CT平扫:左肺上叶模糊小结节。腹部CT平扫:腹主动脉左旁软组织影,肿大淋巴结?(图1C)。腹部增强CT:腹主动脉旁占位,考虑神经源性肿瘤(神经鞘瘤可能)(图1D)。性激素六项:阴性。AFP、

HCG均阴性。入院诊断:睾丸肿瘤。于2021年10月14日在陕西省人民医院行左侧睾丸根治性切除术。病理检查:巨检示左侧睾丸肿物及精索。灰白色组织,体积6.5 cm×6.5 cm×5 cm,切面见灰白灰黄结节状物一枚,体积4.5 cm×4.2 cm×4.8 cm,质中,其旁见睾丸组织,体积2 cm×1.8 cm×1 cm,附睾体积3.5 cm×0.3 cm×1 cm,精索长6 cm,径1.3~1.8 cm(图2A)。镜下示左侧睾丸旁肿瘤细胞弥漫性排列。符合胚胎性RMS,侵犯附睾。精索断端没有见到肿瘤组织(图2B)。免疫组化:CK(-)、EMA(-)、LCA(-)、S-100(-)、PLAP(-)、SALL4(-)、OCT3/4(-)、CD117(-)、Glypican-3灶(+)、CD30(-)、CD34血管(+)、D2-40灶(+)、P53少数(+)、Ki-67指数约60%、Vimentin(+)、MyoD1(+)、Myoglobin(-)、Desmin(+)、SMA(-)、Myogenin灶(+)、Actin部分弱(+)、Galdesmon部分弱(+)、Myosin(-)、NSE(-)。患者手术后切口愈合佳,拆线后出院。手术完成后25 d入陕西省人民医院肿瘤内科复查。胸部CT平扫(2021-11-09):左肺上叶微小结节,较前(2021-10-04)变化不著。上腹部+盆腔CT平扫(2021-11-09):(1)腹腔及腹膜后多发肿大淋巴结,较前(2021-10-06)部分明显增大、增多;(2)睾丸旁横纹肌肉瘤(PT-RMS)术后改变,左侧精索较对侧增粗;右侧睾丸鞘膜积液;(3)右侧腹股沟区小结节状高密度影。下腹部增强CT(2021-11-09):腹主动脉旁占位,较前增大,结合病史,多考虑转移瘤。阴囊MRI+DWI示:(1)系“左侧睾丸旁横纹肌肉瘤术”术后改变;(2)少许盆腔积液。(图3A、3B)。双肾静脉CVT示:(1)环主动脉型左肾静脉;(2)腹主动脉左旁占

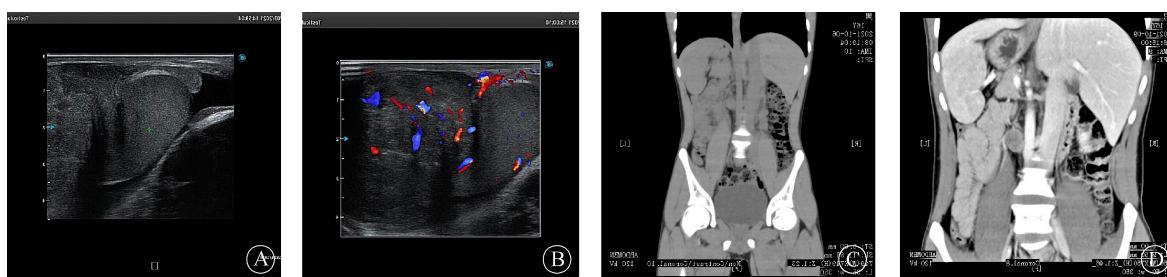
DOI: 10.13429/j.cnki.cjcr.2022.12.024

通信作者: 杜春, E-mail: 1596425757@qq.com

出版日期: 2022-12-20

位,主动脉后方肾静脉受侵可能。全身 PET-CT(外院):原系“左睾丸肿瘤切除术后”复查,(1)左睾丸术后缺如,术区高代谢影,结合临床考虑:术后修复期改变;(2)腹膜后多发淋巴结肿大并融合成团块状,核素异常高摄取,考虑:转移性病变。(3)左肺上叶胸膜下多发微小结节灶,核素无异常代谢。肿瘤内科给予行第一周期 VAC 方案化疗(长春新碱 2 mg+表柔比星 90 mg+环磷酰胺 900 mg 静脉滴注,三周一)。化疗后出现 II 度白细胞减少、I 度粒细胞减

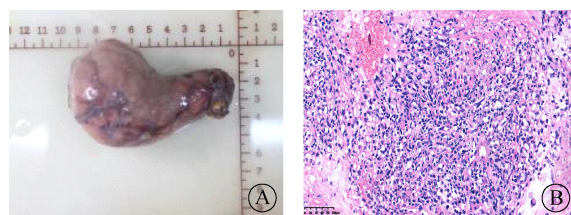
少,予升白细胞治疗后恢复。电话随访,患者此后在当地市医院用 VAC 方案化疗 4 个周期,自诉效果良好。末次随访时间为 2022 年 4 月 26 日,患者再次入陕西省人民医院肿瘤内科复查并行第 6 次化疗。胸部 CT 平扫+全腹部 CT 增强扫描(2022-04-26):(1)左肺上叶微小结节,较前(2021-12-09)变化不著;(2)腹主动脉左旁结节,较前(2021-11-09)明显缩小,考虑转移瘤;(3)系“左侧 PT-RMS 切除术后”改变;(4)少许盆腔积液。(图 3C、3D)。



注:A 为阴囊 B 超;B 为阴囊彩色多普勒血流显像;C、D 为 2021-10-06 腹部 CT 平扫和增强矢状位片。

图 1 术前辅助检查

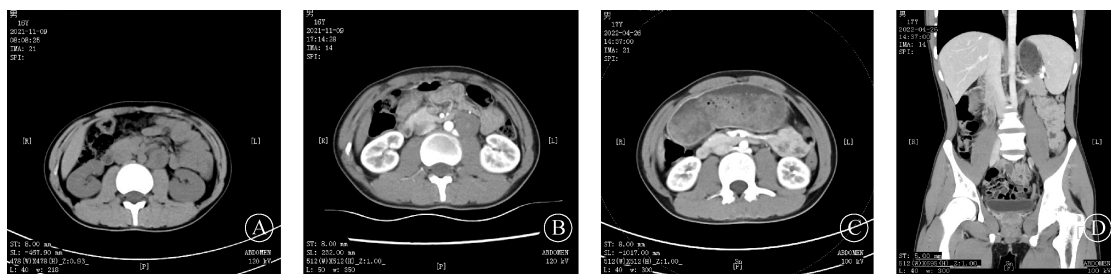
Fig.1 Preoperative auxiliary examination



注:A 为左侧睾丸肿物及精索。B 为病理(×20)。

图 2 肿瘤巨检及病理

Fig.2 Macroscopic examination and pathology of tumor



注:A、B 为 2021-11-09 腹部 CT 平扫及增强冠状位片,提示腹腔及腹膜后多发肿大淋巴结,较 2021-10-06 部分明显增大、增多。C、D 为 2022-04-26 腹部 CT 冠状位及矢状位片,提示腹主动脉左旁结节,较 2021-11-09 明显缩小,考虑转移瘤。

图 3 术后复查影像学资料

Fig.3 Imaging data of postoperative reexamination

2 讨论

2.1 PT-RMS 的病因及病理 PT-RMS 占有泌尿生殖道 RMS 肿瘤的 7%~10%,是仅次于前列腺和膀胱的第三大常见肿瘤。该病发病年龄有两个高峰段,

1~5 岁为一个高峰,16 岁为另一个高峰^[3]。根据国际 RMS 分类,常见的组织学亚型有腺泡型、胚胎型、葡萄状胚胎型、梭形细胞胚胎型和间变型。胚胎型 RMS 是最常见的类型,占到了病例的 60%^[1,4-5]。本例患者即为 16 岁且为胚胎型,符合文献报道的特点。

PT-RMS 极为罕见,病因目前尚未明确,流行病学研究显示 Li-Fraumeni 综合征、神经纤维瘤病等家族性综合征的儿童易于发生,提示遗传因素可能起到一定作用^[2]。本例病例无相关家族史。

2.2 PT-RMS 的诊断 PT-RMS 通常是在体检时被发现,一般表现单侧阴囊内无痛性肿块,生长迅速^[3]。初期体积小,无疼痛,不易被发现,再加上该病患者因敏感部位极易因自身心理因素而忽略^[6];有些患者表现为阴囊内肿块合并感染、迅速增大的肿块牵拉包膜引起疼痛,导致症状不典型而误诊为良性病变。当瘤体压迫睾丸和附睾时,有时被误诊为鞘膜积液或睾丸肿瘤^[7]。因此,所有发现阴囊内存在肿块的患者都应该得到早期的诊断及治疗。

阴囊超声检查为筛查本病的第一检查手段,阴囊 B 超检查需要 7.5~10 MHz 的高工作频率来区分睾丸和睾丸旁病变。良性睾丸旁肿瘤通常边界清晰、尖锐,多普勒血流减少;文献中对 PT-RMS 的超声描述各不相同,但常见的发现包括彩色多普勒显示高反射性肿块并增加血管密度^[1,3]。CT 扫描和 MRI 检查均能够准确地评估肿块的位置、大小和转移,但不能作为确认诊断工具。PT-RMS 的鉴别诊断包括纤维肉瘤、脂肪肉瘤和平滑肌肉瘤等病变,这些肿瘤都缺少影像学特征,因此确诊依赖于术后病理^[1]。该例患者临床表现为 1 年前发现左侧阴囊内可扪及花生米大小包块,未重视。1 月前因肿块迅速增大而就诊。并且,该例患者血清肿瘤标志物为阴性,如 AFP、HCG 等均处在正常范围。因此,为了能够早期诊断,应该倡导青少年接受自我检查的教育。一旦考虑 PT-RMS 诊断就应对其进行分期;腹膜后淋巴结分期是基于超声、CT 或 MRI 等常规成像,而不是系统的外科分期;如果临床或放射学对淋巴结的累及有不确定性,则对区域淋巴结进行活检;PT-RMS 血行扩散,最常见的部位是肺和肝^[8]。胸部 CT 检查肺转移灶^[5,9]。

2.3 PT-RMS 的治疗 PT-RMS 目前的治疗标准是根治性手术、全身化疗、放疗及腹膜后淋巴结清扫术,或这些方法结合的多模式治疗,这样可最大程度地控制肿瘤^[4,10]。PT-RMS 采用经腹股沟睾丸根治性切除术。睾丸根治性切除应及早进行,而且手术要做到高位切除精索和肿瘤的完全切除,当皮肤受累时,应一并切除^[4,9-10]。任何年龄的男孩,如果在影像学上发现腹膜后转移瘤,都应接受腹膜后淋巴结清扫治疗,但存在体积庞大的淋巴结病除外,这将导致过度病变的手术。且该手术的并发症发生率高达 10%,

最常见的是小肠梗阻、逆行性射精和下肢淋巴水肿^[3]。腹膜后淋巴结清扫对 PT-RMS 的作用存在争议;但是,这种手术对于准确的分期和局部治疗都很重要,因为淋巴结受累是一个重要的预后因素^[7]。该例患者腹主动脉旁占位,主动脉后方肾静脉受侵可能,笔者认为诊断和治疗方面的优势超过了手术的手术风险。对于有淋巴结转移的患者,推荐接受放射治疗^[7]。患者及家属拒绝采用放射治疗方案,故给予术后化学治疗方案。长春新碱、放线菌素和烷基化剂(异环磷酰胺或环磷酰胺)是治疗 RMS 的主要药物,传统的基础化疗方案为长春新碱、放线菌素和环磷酰胺(VAC)方案;更强化的治疗方案与其他药物的结合并没有显示出结果的改善^[5,11]。目前研究发现 PT-RMS 预后良好,不良因素包括年龄 ≥ 10 岁,肿瘤大小 ≥ 5 cm^[3,12]。成年也是 PT-RMS 预后不良的一个因素^[6]。该患者经 VAC 方案治疗后取得了较好的效果,此病例的治疗给临床提供了思路:PT-RMS 患者发生腹膜后转移经根治性睾丸切除+VAC 方案治疗可取得良好效果,且能够避免 RPLND 并发症的发生和放射治疗引起的不育。放疗及腹膜后淋巴结清扫可带来不育及手术并发症。根治性手术联合全身化疗仍是标准的治疗方法。该患者进一步疗效,还需进一步随访观察。

利益冲突 无

参考文献

- [1] Zhu YY, Zhu ZW, Xiao YY, et al. Case report: paratesticular rhabdomyosarcoma[J]. *Front Oncol*, 2021, 11: 629878.
- [2] 湛海伦,周祥福,王德娟,等.成人睾丸旁横纹肌肉瘤一例报道并文献复习[J]. *中华临床医师杂志(电子版)*, 2011, 5(7): 2092-2095.
Zhan HL, Zhou XF, Wang DJ, et al. Paratesticular rhabdomyosarcoma in adults: a case report and literature review [J]. *Chin J Clin Electron Ed*, 2011, 5(7): 2092-2095.
- [3] Dangle PP, Correa A, Tennyson L, et al. Current management of paratesticular rhabdomyosarcoma [J]. *Urol Oncol Semin Orig Investig*, 2016, 34(2): 84-92.
- [4] 郭培超,孟庆军,高宇奎,等.睾丸及睾丸旁横纹肌肉瘤的诊断与治疗(附 7 例报告)[J]. *现代泌尿生殖肿瘤杂志*, 2019, 11(1): 43-46.
Guo PC, Meng QJ, Gao YK, et al. Diagnosis and treatment of testicular and paratesticular rhabdomyosarcoma (report of 7 cases) [J]. *J Contemp Urol Reproductive Oncol*, 2019, 11(1): 43-46.
- [5] Gallego S, Bernabeu D, Garrido-Pontnou M, et al. GEIS-SEHOP clinical practice guidelines for the treatment of rhabdomyosarcoma [J]. *Clin Transl Oncol*, 2021, 23(12): 2460-2473.

(下转第 1750 页)

本例患者首先给予甲基强的松龙等药物治疗后,临床指标及症状未见明显好转,后行骨髓穿刺送检基因学检测,多重 PCR 检测结果示(组套):FIP1L1-PDGFR α 阳性;考虑为伴嗜酸性粒细胞增多的 FIP1L1/PDGFR α 基因阳性的慢性髓系肿瘤,故予患者加用伊马替尼 100 mg qd 口服。后复查超声心动图可见二尖瓣反流改善,肺动脉压收缩压正常,心脏舒张功能恢复;复查血常规可见嗜酸性粒细胞指数降至正常;临床指标及症状明显好转。故伊马替尼对本例患者有效,不仅使血液学完全缓解且及时遏制了嗜酸性粒细胞持续升高对心脏的损伤。

利益冲突 无

参考文献

- [1] 史仲珣,肖志坚.《真性红细胞增多症诊断与治疗中国专家共识(2016年版)》解读[J].中华血液学杂志,2016,37(10):852-857.
Shi ZX, Xiao ZJ. Interpretation of the Chinese expert consensus on the diagnosis and treatment of polycythemia vera(2016)[J]. Chin J Hematol, 2016, 37(10): 852-857.
- [2] Brigden M, Graydon C. Eosinophilia detected by automated blood cell counting in ambulatory North American outpatients. Incidence and clinical significance[J]. Arch Pathol Lab Med, 1997, 121(9): 963-967.
- [3] Tefferi A, Patnaik MM, Pardanani A. Eosinophilia: secondary, clonal and idiopathic[J]. Br J Haematol, 2006, 133(5): 468-492.
- [4] Cooper LT Jr. Eosinophilic myocarditis as a cause of acute cardiac syndromes: the importance of awareness[J]. J Am Coll Cardiol, 2017, 70(19): 2376-2377.
- [5] Ginsberg F, Parrillo JE. Eosinophilic myocarditis[J]. Heart Fail Clin, 2005, 1(3): 419-429.
- [6] Oakley CM, Olsen GJ. Eosinophilia and heart disease[J]. Br Heart J, 1977, 39(3): 233-237.
- [7] 王振伟,王澍. Loeffler 心内膜炎的研究进展[J]. 心血管病学进展, 2019, 40(6): 915-918.
Wang ZW, Wang L. Loeffler endocarditis[J]. Adv Cardiovasc Dis, 2019, 40(6): 915-918.
- [8] Tran N, Kwok CS, Bennett S, et al. Idiopathic eosinophilic myocarditis presenting with features of an acute coronary syndrome[J]. Echo Res Pract, 2020, 7(1): K1-K6.
- [9] 张蕊,胡越成,关欣,等. Loeffler 心内膜炎一例[J]. 中华心血管病杂志, 2021, 49(8): 816-818.
Zhang R, Hu YC, Guan X, et al. A case report of Loeffler endocarditis[J]. Chin J Cardiol, 2021, 49(8): 816-818.
- [10] Brambatti M, Matassini MV, Adler ED, et al. Eosinophilic myocarditis; characteristics, treatment, and outcomes[J]. J Am Coll Cardiol, 2017, 70(19): 2363-2375.
- [11] Gleich GJ, Leiferman KM, Pardanani A, et al. Treatment of hypereosinophilic syndrome with imatinib mesilate[J]. Lancet, 2002, 359(9317): 1577-1578.
- [12] Cools J, DeAngelo DJ, Gotlib J, et al. A tyrosine kinase created by fusion of the PDGFRA and FIP1L1 genes as a therapeutic target of imatinib in idiopathic hypereosinophilic syndrome[J]. N Engl J Med, 2003, 348(13): 1201-1214.
- [13] Pardanani A, Ketterling RP, Li CY, et al. FIP1L1-PDGFR α in eosinophilic disorders: prevalence in routine clinical practice, long-term experience with imatinib therapy, and a critical review of the literature[J]. Leuk Res, 2006, 30(8): 965-970.
- [14] 叶佳云,覃丽君,陈雪贞.嗜酸性粒细胞增多症致 Loeffler 心内膜炎一例[J]. 新医学, 2021, 52(5): 385-388.
Ye JY, Qin LJ, Chen XZ. Loeffler endocarditis induced by eosinophilia: one case report[J]. J New Med, 2021, 52(5): 385-388.

收稿日期:2022-03-02 修回日期:2022-04-23 编辑:石嘉莹

(上接第 1747 页)

- [6] Mohamed M, Tombet C, Anouar EM, et al. Metastatic paratesticular rhabdomyosarcoma: a case report[J]. Urol Case Rep, 2022, 41: 101977.
- [7] Haga K, Kashiwagi A, Nagamori S, et al. Adult paratesticular rhabdomyosarcoma[J]. Nat Clin Pract Urol, 2005, 2(8): 398-402.
- [8] Kumar R, Kapoor R, Khosla D, et al. Paratesticular rhabdomyosarcoma in young adults: a tertiary care institute experience[J]. Indian J Urol, 2013, 29(2): 110-113.
- [9] Rogers TN, de Corti F, Burrieza GG, et al. Paratesticular rhabdomyosarcoma-Impact of locoregional approach on patient outcome: a report from the European paediatric Soft tissue sarcoma Study Group(EpSSG)[J]. Pediatr Blood Cancer, 2020, 67(9): e28479.
- [10] Seitz G, Fuchs J, Martus P, et al. Outcome, treatment, and treatment failures in patients suffering localized embryonal paratesticular rhabdomyosarcoma: results from the "cooperative weichteilsarkom studien-gruppe" trials CWS-86, -91, -96, and-2002P[J]. Ann Surg, 2016, 264(6): 1148-1155.
- [11] Hawkins DS, Chi YY, Anderson JR, et al. Addition of vincristine and irinotecan to vincristine, dactinomycin, and cyclophosphamide does not improve outcome for intermediate-risk rhabdomyosarcoma: a report from the children's oncology group[J]. J Clin Oncol, 2018, 36(27): 2770-2777.
- [12] Walterhouse DO, Barkauskas DA, Hall D, et al. Demographic and treatment variables influencing outcome for localized paratesticular rhabdomyosarcoma: results from a pooled analysis of North American and European cooperative groups[J]. J Clin Oncol, 2018, 36(35): JCO2018789388.
收稿日期:2022-03-18 修回日期:2022-06-02 编辑:叶小舟