

促结缔组织增生性小圆细胞肿瘤伴多发转移的超声表现1例报告*

徐金顺, 罗燕, 刘菊仙[△], 李大艳

四川大学华西医院 超声医学科(成都 610041)

【摘要】 促结缔组织增生性小圆细胞肿瘤(desmoplastic small round cell tumor, DSRCT)是一种好发于青少年的罕见恶性肿瘤,早期诊断困难,预后差。本文报道的1例DSRCT患者腹部包块超声表现为腹内病灶巨大,呈实性,边界欠清楚,形态不规则,内部无明显液化及钙化,血供不丰富。其包绕血管生长,但未见确切侵犯血管征象;肿瘤发生肝内及腹内淋巴结转移,肝内转移灶可见周边低回声晕;肿瘤包块压迫推移邻近组织器官,引起双肾积水,对骨有破坏侵蚀征象。分析总结 DSRCT的超声表现可提高临床对该疾病的认识,为诊断提供超声影像依据。

【关键词】 促结缔组织增生性小圆细胞肿瘤 超声 诊断 腹部

Ultrasonic Manifestations of Desmoplastic Small Round Cell Tumor with Multiple Metastases: Case Report XU Jin-shun, LUO Yan, LIU Ju-xian[△], LI Da-yan. Department of Ultrasound Medicine, West China Hospital, Sichuan University, Chengdu 610041, China

[△] Corresponding author, E-mail: ljxhuaxip1@163.com

【Abstract】 Desmoplastic small round cell tumor (DSRCT) is a rare malignant tumor, which is prone to occur in teenagers. Desmoplastic small round cell tumor (DSRCT) is a rare malignant tumor that often occurs in adolescents. Early diagnosis is difficult and the prognosis is poor. In this case report, the ultrasonography of DSRCT showed that the huge solid mass was in the abdomen with unclear boundary, irregular shape, insufficient blood supply but without obvious liquefaction and calcification. The masses encircled the vessels, but no evidence of vascular invasion. Intrahepatic metastases with peripheral hypoechoic aureole and abdominal lymph node metastases were observed. The tumor mass compressed adjacent tissues and organs, causing bilateral hydronephrosis and bone erosion. In a word, the ultrasonographic characteristics could be used for diagnosing the DSRCT in the clinic.

【Key words】 Desmoplastic small round cell tumor Ultrasound Diagnosis Abdomen

促结缔组织增生性小圆细胞肿瘤(desmoplastic small round cell tumor, DSRCT)是一种罕见高度侵袭性恶性肿瘤,1991年由GERALD等^[1]首次描述,该病好发于16~28岁的青少年。由于DSRCT患者预后差,临床和影像学特征缺乏特异性,故早期诊断尤为重要^[2]。超声检查方便、易行,可作为主要的疾病筛查手段。本文对1例经病理证实的DSRCT患者的声像图表现进行回顾性分析,旨在加深对该病的认识,以期提高对该病的早期临床诊断水平。

1 病例资料

患者,男性,19岁,因“无意中发现腹部包块10 d”就诊。患者无腹痛腹胀、恶心呕吐等不适,大小便未见异常。既往身体健康,无特殊病史和遗传病家族史。专科查体患者一般情况好,腹中线脐上7 cm处扪及肿块,质韧、活动度差,局部皮肤、皮温未见明显异常,无明显腹部压痛、反跳痛等其他特殊临床发现。遂行腹部超声检查,超声发现:腹腔、腹膜后广泛区域查见数个较大低回

声团块,部分呈融合状,边界不清楚,形态不规则;团块上份达腹腔干动脉水平,双侧缘达腰大肌前方、左右肾内下份,下缘达盆腔膀胱后方,并与上述结构分界较清楚;团块内部回声不均匀,未见确切液化及钙化超声表现,可见少许点线状血流信号,不丰富(图1A)。双肾因团块压迫查见肾盂肾盏分离,最宽约1.7 cm,内未见强回声(图1B、图1C);团块紧贴并包绕腹腔干、腹主动脉、下腔静脉、左侧髂总静脉,上述血管管腔内未见异常回声充填,血流充盈好(图1D);团块左下缘抵髂骨上缘并见该处骨皮质不光滑、欠连续及斑片状强回声(图1E)。左右肝叶内查见数个低回声团块,较大团块位于右前叶上段,大小约3.8 cm×4.9 cm,肝内团块边界较清楚,形态较规则,周边可见低回声晕,血流信号不丰富(图1F)。腹膜后大血管旁查见数个长条淋巴结,其中较大者约1.8 cm×1.4 cm,皮髓质分界不清,内血流信号不丰富。腹腔多间隙查见小片状无回声区。超声诊断提示:①腹腔、腹膜后多发实性占位伴腹膜后淋巴结长大:恶性肿瘤伴淋巴结转移。②肝脏多发实性占位:多系肿瘤肝脏转移灶。③双肾积水:多系肿瘤压迫或侵及输尿管所致。④腹腔少量积液。

患者在门诊行腹腔肿瘤穿刺活检,病理检查结果:查

* 国家自然科学基金青年基金(No. 81701797)和北京自然科学基金面上项目(No. 7192200)资助

[△] 通信作者, E-mail: ljxhuaxip1@163.com

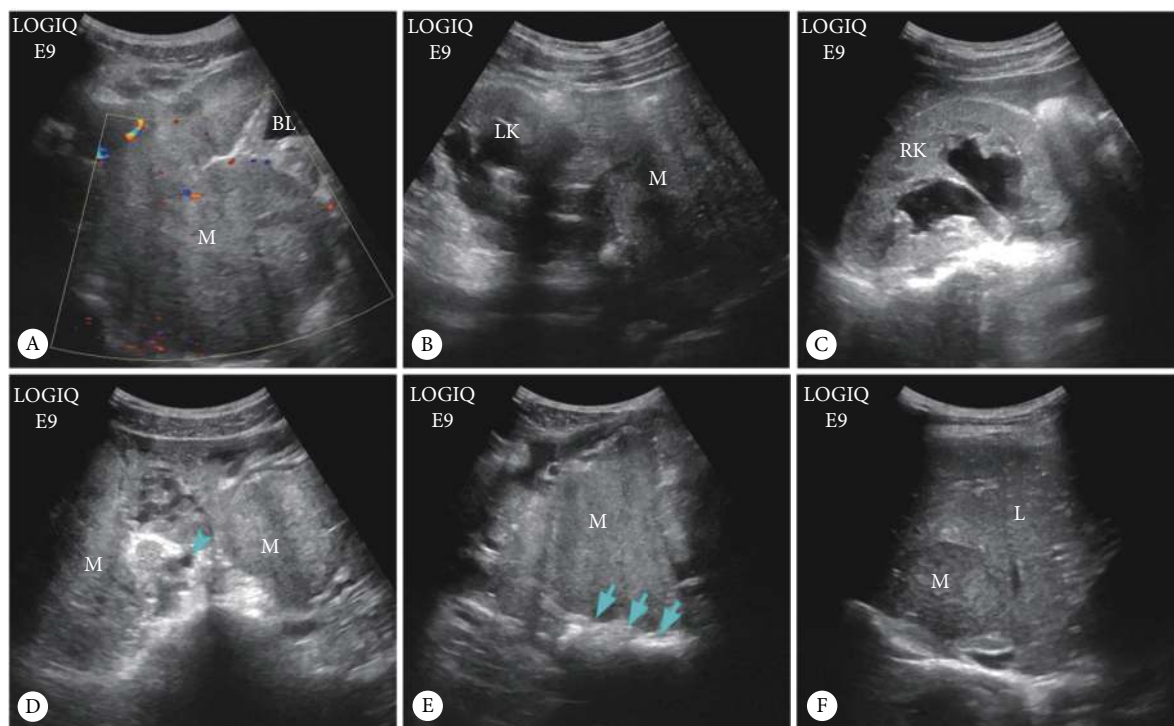


图 1 男, 19 岁, 促结缔组织增生性小圆细胞肿瘤 (DSRCT) 的超声表现

Fig 1 The ultrasonography of desmoplastic small round cell tumor (DSRCT). Male, 19 years old

A: The color Doppler flow image of mass and bladder; B: The mass and left kidney with hydronephrosis; C: Hydronephrosis in the right kidney; D: The mass and retroperitoneal vascular (arrowhead shows abdominal aorta); E: The mass and left iliac bone (arrows show unsmoothly iliac margin); F: The intrahepatic mass. M: Mass; BL: Bladder; LK: Left kidney; RK: Right kidney; L: Liver.

见小圆细胞恶性肿瘤, 背景中见较多增生的纤维组织。免疫组化染色结果显示: 肿瘤细胞呈结蛋白desmin(点灶状+)、肌浆蛋白myogenin(-)、广谱细胞角蛋白PCK(+)、神经元特异性烯醇化酶NSE(部分+)、CD99(弱+)、肌调节蛋白myoD1(-)、可溶性酸性蛋白S-100(-)、平滑肌肌动蛋白SMA(-)、增殖细胞相关核抗原Ki-67(MIB-1)阳性率40%。经荧光原位杂交技术(fluorescence *in situ* hybridization, FISH)检测, 检出尤文肉瘤断裂区域1基因(ewing sarcoma breakpoint region 1, EWSR1)(以前又称EWS基因)易位。病理诊断为DSRCT。

为进一步诊治收入院, 入院诊断为腹腔DSRCT肝转移IV期。入院后完善相关检查, 胸腹CT检查提示: 腹、盆腔多发占位性病灶, 考虑肿瘤性病变。全身PET/CT结果: 腹腔内可见数个软组织肿块, 最大截面积约143 mm×139 mm; 肝内可见数个低密度影, 最大者直径约50 mm; 脾胃间隙、肝门区、肠系膜及右侧髂窝内见数个肿大淋巴结, 最大者位于肝门区, 直径约20 mm。上述肿块、淋巴结及肝内病灶不均匀性摄取异常增高, 提示腹腔内肿块糖代谢增高, 符合DSRCT表现。

入院后给予VAC方案(长春新碱、多柔比星、环磷酰胺)化疗, 化疗后给予聚乙二醇化重组人粒细胞刺激因子

(新瑞白)预防性升白细胞治疗, 以及抑酸、止吐、营养支持等对症治疗。截止2020年4月13日, 该患者已完成第7周期VAC方案化疗。目前患者一般情况良好, 复查CT提示, 腹腔肿块及结节较前缩小, 最大者约98 mm×72 mm×85 mm, 肝内病灶未见明显变化。

2 讨论

DSRCT早期诊断困难, 预后差, 中位生存期仅为25个月, 1年、3年、5年生存期为90%、35%、4%^[2]。目前国内外文献对该病的报道较少, 主要集中在病理诊断、治疗方法及CT、MRI影像检查等方面^[3-5], 较详细的超声表现与描述鲜见。文献资料显示DSRCT临床症状隐匿, 确诊时病灶常较大, 且常伴有肝脏、淋巴结或远处转移^[6]。本例患者为青年病例, 平常无特殊不适及特殊临床表现, 当就诊时发现病灶已较大, 且高度疑有肝脏、淋巴结、骨转移, 腹水出现亦表明存在腹膜转移可能。

研究发现DSRCT发病机制为t(11;22)(p13;q12)染色体易位使EWS基因融合, 引起转录因子异常表达, 从而导致疾病的发生发展^[7]。目前本病CT、MRI检查尚未发现特征性影像诊断依据, 而实验室检查肿瘤标志物等亦无更多的阳性证据, 主要通过病理免疫组化与FISH检测

*EWS*基因异常表达情况,确定诊断。如本例患者亦是发现*EWSR1*基因易位而确诊。文献资料显示目前该病的超声表现及特点尚不清楚,为进一步提供该病的更多影像学信息,以期积累更丰富的影像经验,提高对该病的诊断能力,本例详细报道了其超声表现。本例患者超声表现特点为:腹内病灶巨大,呈实性,边界欠清楚,形态不规则,内部无明显液化及钙化,血供不丰富;可包绕血管生长,病灶虽较大但未见确切侵犯血管形成血管内瘤栓;可发生肝内及腹内淋巴结转移,本例患者显示肝内转移灶具有常见转移灶的超声特点,即周边可见低回声晕特征。腹内肿块可压迫推挤邻近组织器官,本例患者超声显示双肾积水,文献中亦有类似报道^[6]。本例患者超声还显示病灶对骨有破坏侵蚀现象,提示骨转移可能。对该病更多的超声信息包括超声造影、超声弹性等的收集与分析,有待进一步研究,以期提高超声诊断DSRCT及其转移灶、评估邻近器官和周围血管受累程度、以及判断病程分期的能力,为临床治疗方案的选择提供更多有价值的影像信息,也为治疗后随访评价疗效提供可靠的超声图像支持。

参 考 文 献

- [1] GERALD W L, MILLER H K, BATTIFORA H, *et al.* Intra-abdominal desmoplastic small round-cell tumor. Report of 19 cases of a distinctive type of high-grade polyphenotypic malignancy affecting young individuals. *Am J Surg Pathol*, 1991, 15(6): 499-513.
- [2] SCHILDHAUS H U, EVERT M. Round-cell sarcomas. *Pathologe*, 2019, 40(4): 366-380.
- [3] 周凯, 何鑫, 陈卫霞, 等. 腹腔促结缔组织增生性小圆细胞肿瘤肝转移1例MDT讨论并文献回顾. *中国普外基础与临床杂志*, 2018, 25(10): 1242-1248.
- [4] TAO Y, SHI L, GE L, *et al.* Sinonasal desmoplastic small round cell tumor: a case report and review of the literature. *BMC Cancer*, 2019, 19(1): 868[2019-11-16]. <https://doi.org/10.1186/s12885-019-6076-4>.
- [5] MORANI A C, BATHALA T K, SURABHI V R, *et al.* Desmoplastic small round cell tumor: imaging pattern of disease at presentation. *AJR Am J Roentgenol*, 2019, 212(3): W45-W54.
- [6] HONORE C, DELHORME J B, NASSIF E, *et al.* Can we cure patients with abdominal desmoplastic small round cell tumor? Results of a retrospective multicentric study on 100 patients. *Surg Oncol*, 2019, 29: 107-112.
- [7] THWAY K, NOUJAIM J, ZAIDI S, *et al.* Desmoplastic small round cell tumor: pathology, genetics, and potential therapeutic strategies. *Int J Surg Pathol*, 2016, 24(8): 672-684.

(2019-12-11收稿, 2020-03-16修回)

编辑 沈进