

• 病例报告 •

睾丸旁胚胎性横纹肌肉瘤 1 例

黄恒海¹ 林晓操¹ 黎德林¹ 付伟金²

【关键词】 睾丸旁;胚胎性横纹肌肉瘤;治疗;预后

DOI:10.13201/j.issn.1001-1420.2022.01.018

【中图分类号】 R697 【文献标志码】 D

1 临床资料

患者,男,16岁,因“左侧阴囊肿物进行性增大7个月”于2018年8月入住广西梧州工人医院泌尿外科。既往史、个人史无特殊,生命体征正常。查体:左侧阴囊内触及巨大肿块,质地韧、无压痛,无法辨别左侧睾丸及附睾(图1a)。绒毛膜促性腺激素(HCG)、甲胎蛋白(AFP)、乳酸脱氢酶(LDH)及其他生化检查无异常。胸片检查未见异常。彩超示左侧睾丸实质性占位病变,CT平扫示左侧阴囊内见一约14 cm×12 cm×10 cm占位性病变,增强扫描肿物呈不均匀强化(图1b),腹膜后淋巴结未见肿大。术前诊断:左侧睾丸恶性肿瘤可能性大。患者于2018年8月22日全麻下行经腹股沟切口左侧睾丸根治性切除术,手术过程顺利。大体标本示:肿瘤大小约为13 cm×14 cm×12 cm,切面呈灰黄、灰红色,鱼肉状,局部可见出血及坏死,切面可见正常左侧睾丸及附睾组织(图1c)。光镜下可见肿瘤细胞呈弥散分布,梭形或椭圆形,多形性明显,核大、深染、核浆比例失调,病理性核分裂象多见(图2a)。免疫组化:Desmin(+),Myogenin(+),CD20(-),CD34(-/+),CD56(+)(图2b、2c)。病理诊断:左侧睾丸旁胚胎性横纹肌肉瘤(embryonal rhabdomyosarcoma,ERMS)患者。术后3 d出院。考虑患者为青少年,有生育需要,术后2周于精子库留存精液,术后4周行VAC方案(环磷酰胺、长春瑞滨、放线菌素D)辅助化疗2个疗程,术后第3个月行PET-CT检查提示左侧阴囊区肿瘤复发并腹主动脉旁淋巴结转移,患者拒绝行进一步治疗,2020年1月,患者死于肿瘤全身转移。

2 讨论

横纹肌肉瘤(rhabdomyosarcoma,RMS)是一种罕见恶性肿瘤,约占成人软组织肉瘤的3%^[1],发生在睾丸及睾丸旁(一般来源于精索、附睾或鞘膜)的RMS更为罕见^[2-3]。ERMS是RMS的最常见亚型,多见于儿童及青春期患者^[4]。2018年8

月我科收治1例经病理确诊的左侧睾丸旁ERMS患者,为提高对该病的临床诊治水平,现报告如下。2002年WHO将RMS分为胚胎性、腺泡状和多形性RMS三种类型,其中ERMS多见^[4]。由于RMS起源自未分化的间叶细胞,可发生于全身各个部位,甚至在无横纹肌的部位也可出现此类肿瘤^[5]。RMS可发生于睾丸及睾丸旁,而睾丸旁RMS可能来源于精索、附睾或睾丸鞘膜间质成分。目前文献报道睾丸RMS大多数为病例及个例报道,真实发病率还不清楚。

RMS发病年龄呈双峰状分布,高峰期为1~5岁和青春期16岁左右^[6]。本例患者正处于高发年龄段。睾丸旁ERMS多为单侧发病,双侧罕见。典型临床表现为无痛性、增大迅速的阴囊肿物或腹股沟肿物。大多数睾丸旁ERMS患者的AFP、HCG、LDH等标志物均在正常范围,睾丸旁ERMS患者早期即可出现腹膜后淋巴结转移,推荐术前行腹膜后CT或MRI检查。

睾丸旁ERMS影像学检查与其他发生于阴囊内的睾丸或睾丸旁肿瘤相似,术前难以鉴别。睾丸旁EMRS彩色超声检查表现为血流较为丰富的低回声团块,发病初期的小体积肿瘤容易被误诊为附睾炎而导致漏诊。由于缺少典型的影像学表现,术前CT及MRI检查无法确诊睾丸旁ERMS,只有助于肿瘤分期及评估对周围组织侵犯及转移。近年研究提示在术前判断分期与淋巴结转移,PET均优于CT或MRI^[7-8]。

睾丸旁EMRS的确诊依赖于病理组织学及免疫组织化学检查。肉眼观为结节状,质硬,分界清楚的肿物。ERMS在光镜下通常表现为分化不良的梭形细胞和小圆细胞,本例肿瘤细胞形态上符合上述表现。Desmin、Myoglobin等免疫组化标志物阳性有助于诊断^[9],同时本例病理检查示睾丸与肿瘤之间存在明显分界,证实了肿瘤非睾丸来源,属于左侧睾丸旁ERMS。有研究报道检测PAX3、PAX7、FOXO1基因融合,有助于诊断胚胎性和腺泡状RMS^[10]。

睾丸旁EMRS治疗原则以手术为主的综合治疗,包括对局部病灶控制和转移部位的治疗。治疗

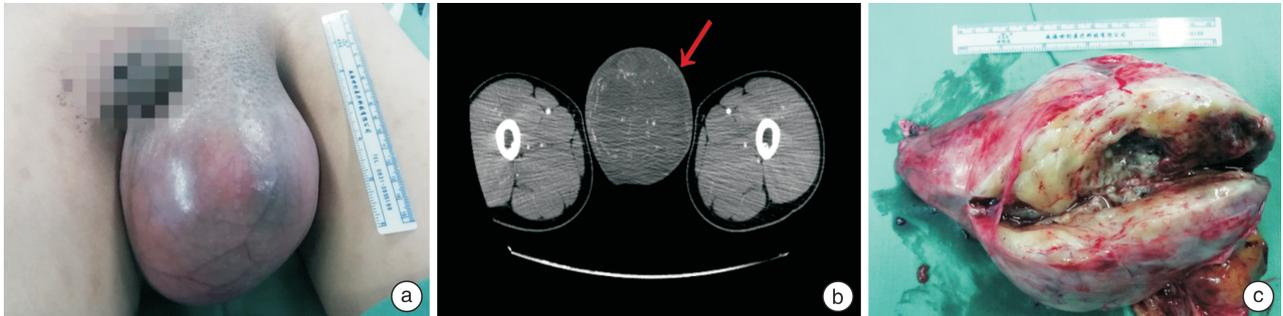
¹梧州市工人医院泌尿外科(广西梧州,530022)

²广西医科大学第一附属医院泌尿外科

通信作者:付伟金,E-mail:fuwj66@aliyun.com

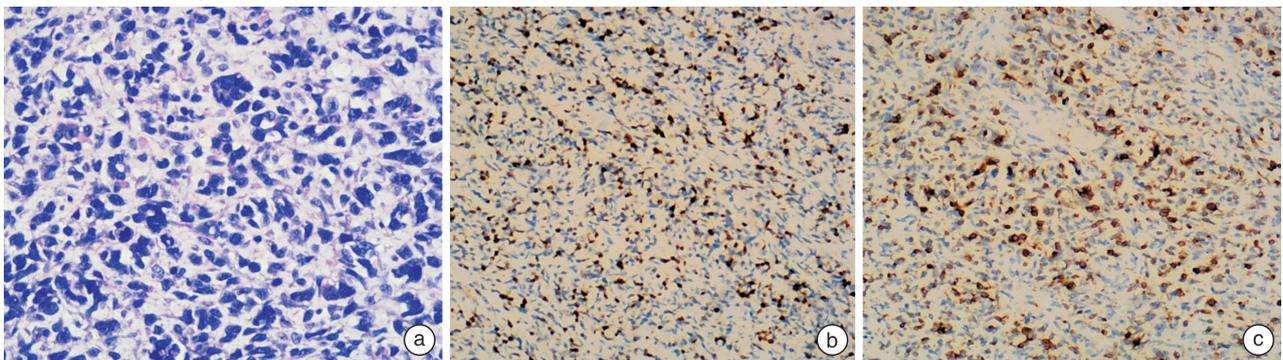
目标是达到治愈或最大程度地控制肿瘤,同时最大限度降低治疗的不良反应。经腹股沟切口的睾丸根治性切除术可达到根治性切除原发病灶和局部控瘤的效果,并获得病理诊断,为辅助治疗提供依

据,同时可以切除受累及的阴囊皮肤。不推荐阴囊切口,因为达不到根治效果,容易出现肿瘤残留,而导致二次手术^[11]。



a: 左侧阴囊肿物,质硬,膨大;b:CT 示左侧阴囊内实性肿物,增强扫描肿物强化不明显(红色箭头);c:肿物大体观:肿物大小约为 13 cm×14 cm×12 cm,切面呈灰黄、灰红色,鱼肉状。

图 1 左侧睾丸旁 ERMS 大体观及 CT 表现



a: 细胞呈多形性,核大、深染、核浆比例失调,核分裂象多见(HE×400);b:Desmin(+), (HE×400);c: Myogenin(+), (HE×400)。

图 2 左侧睾丸旁 ERMS 病理表现及免疫组化染色

根据肿瘤分期,组织学类型和患者年龄选择适宜的术后辅助治疗。术后辅助治疗包括腹膜后淋巴结清扫术(RPLND)、化疗、放疗。目前对于睾丸旁 ERMS 患者行 RPLND 后,能否获得生存获益,仍有争议。部分患者 RPLND 术后,病理淋巴结为阴性,而术后存在较高的并发症如肠梗阻、逆行射精、下肢水肿等^[12]。因此部分学者认为如果所有患者均行 RPLND,可能存在治疗过度。目前推荐年龄 ≥ 10 岁或 < 10 岁患者以及影像学提示有淋巴结转移的患者,可考虑行 RPLND^[12]。本例患者 > 10 岁,推荐行 RPLND,但患者担心并发症,拒绝行 RPLND。

化疗是预防肿瘤术后复发和治疗微转移病灶的主要方法,所有睾丸旁 ERMS 患者均应接受化疗。具体化疗方案应根据国际横纹肌肉瘤研究组(Intergroup Rhabdomyosarcoma Study Group, IRSG)分组进行选择,包括 VAC 方案(长春新碱、放线菌素 D、环磷酰胺)和 IVA 方案(异环磷酰胺、

长春新碱、放线菌素 D)等,其中 VAC 是 IRSG 推荐的首选方案。从目前报道的治疗效果上看,VAC 方案的疗效要优于 IVA 方案。本例患者术后早期行 VAC 方案,但仍在短时间内出现局部复发及远处转移,提示对于 IRSG II 期及以上的患者,化疗效果有限。

而放疗主要与化疗联合使用,可治疗术后肿瘤组织残留及术后局部复发的患者,对于 RPLND 术后淋巴结阳性患者,辅助放疗有助于提高患者生存率^[12]。

本例患者术前 CT 检查腹膜后未见转移病灶,接受辅助化疗后复查 PET-CT 发现阴囊区肿瘤复发及腹主动脉旁淋巴结转移,提示睾丸旁 ERMS 具有高度侵袭性,因此无论患者术前有无转移,术后均应密切随访。睾丸旁 ERMS 患者预后不佳,5 年总生存率为 77%,其中 I、II 期患者 5 年生存率为 93.0%,III 期为 62.5%,IV 期为 37.5%。影响睾丸旁 ERMS 预后的因素包括年龄、肿瘤直径、是否

侵犯周围组织、淋巴结受累情况。同时有研究发现肿瘤直径 >5 cm,以及确诊时年龄 >10 岁的患者预后不佳^[13]。

综合文献资料,睾丸旁 ERMS 临床罕见,具有高度侵袭性,术前确诊困难,以手术治疗为主的综合治疗是目前公认的治疗方案,预后与肿瘤直径、是否侵犯周围组织、淋巴结受累情况等因素密切相关,早期完整病灶切除及辅助治疗有助于改善患者预后、延长生存时间。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

- [1] Bressner JA, McCarthy EF, Fayad LM, et al. Primary rhabdomyosarcoma of the distal femoral diaphysis: a case report and review of the literature[J]. *Skeletal Radiol*, 2016, 45(10):1391-1395.
- [2] Dangle PP, Correa A, Tennyson L, et al. Current management of paratesticular rhabdomyosarcoma [J]. *Urol Oncol*, 2016, 34(2):84-92.
- [3] Han T, Chen J, Luan Y, et al. Successful treatment of relapsed testicular embryonal rhabdomyosarcoma with Endostar and traditional chemotherapy: a case report[J]. *Onco Targets Ther*, 2018, 11:5287-5291.
- [4] Ferrari A, Bisogno G, Casanova M, et al. Paratesticular rhabdomyosarcoma: report from the Italian and German Cooperative Group[J]. *J Clin Oncol*, 2002, 20(2):449-455.
- [5] 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.
- [6] Ahmed HU, Arya M, Muneer A, et al. Testicular and paratesticular tumours in the prepubertal population [J]. *Lancet Oncol*, 2010, 11(5):476-483.
- [7] Tateishi U, Hosono A, Makimoto A, et al. Comparative study of FDG PET/CT and conventional imaging in the staging of rhabdomyosarcoma [J]. *Ann Nucl Med*, 2009, 23(2):155-161.
- [8] Eugene T, Corradini N, Carlier T, et al. ¹⁸F-FDG-PET/CT in initial staging and assessment of early response to chemotherapy of pediatric rhabdomyosarcomas [J]. *Nucl Med Commun*, 2012, 33(10):1089-1095.
- [9] Wachtel M, Runge T, Leuschner I, et al. Subtype and prognostic classification of rhabdomyosarcoma by immunohistochemistry[J]. *J Clin Oncol*, 2006, 24(5):816-822.
- [10] Parham DM, Barr FG. Classification of rhabdomyosarcoma and its molecular basis[J]. *Adv Anat Pathol*, 2013, 20(6):387-397.
- [11] Cecchetto G, De Corti F, Rogers T, et al. Surgical compliance with guidelines for paratesticular rhabdomyosarcoma(RMS). Data from the European Study on non-metastatic RMS[J]. *J Pediatr Surg*, 2012, 47(11):2161-2162.
- [12] Dang ND, Dang PT, Samuelian J, et al. Lymph node management in patients with paratesticular rhabdomyosarcoma: a population-based analysis[J]. *Cancer*, 2013, 119(17):3228-3233.
- [13] 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 Studiengruppe" Trials CWS-86, -91, -96, and-2002P [J]. *Ann Surg*, 2016, 264(6):1148-1155.

(收稿日期:2020-06-07)