

· 病例报告 ·

# 右手拇指恶性增生性外毛根鞘瘤1例

王晋婷<sup>1</sup>, 黄仕豪<sup>2</sup>, 段庆红<sup>1, 3</sup>

1. 贵州医科大学医学影像学院, 贵州 贵阳 550025;
2. 中山大学附属第五医院放射科, 广东 珠海 519000;
3. 贵州医科大学附属肿瘤医院放射科, 贵州 贵阳 550008

【关键词】 增生性外毛根鞘瘤; 计算机断层成像; 磁共振成像

中图分类号: R739.5; R445.2 文献标志码: B DOI: 10.19732/j.cnki.2096-6210.2024.02.015

## 1 资料

患者, 男性, 68岁, 因“右拇指进行性肿大伴活动受限半年”入院。患者于2020年1月无明显诱因发现右拇指肿物, 伴灰指甲, 轻微疼痛, 未予特殊处理。近半年来, 右拇指肿物增大, 侵及整个右拇指远节, 大小约40 mm × 30 mm × 20 mm, 伴右拇指持续性钝痛, 右拇指远节指间关节活动明显受限。入院后行影像学检查, 右手拇指正侧位X线检查提示: 右手第1远节指骨骨质破坏并有软组织肿块形成, 考虑肿瘤病变可能, 建议增强检查及穿刺活检(图1A、B)。右手计算机断层成像(computed tomography, CT)平扫示: 右手拇指末节骨质破坏, 仅存基底部少许骨质, 局部见大小约40 mm × 31 mm × 39 mm等密度实性肿块, 边界欠清, 密度尚均, 周围皮肤局部不连续, 伴少许气体影, 病灶累及指间关节, 考虑恶性肿瘤性病变, 建议活检(图1C~G)。右手磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)平扫及增强扫描示: 右手拇指末节明显肿大, 见实性肿块, 部分层面呈多囊状改变, 病灶T1加权成像(T1-weighted imaging, T1WI)呈等信号(图1H), 脂肪抑制质子密度加权成像(fat-suppression proton density weighted imaging, FS-PDWI)呈稍高信号(图1I), 周围肌肉、肌腱显示不清, 右手拇指末节指骨大部分

吸收破坏, 仅存基底部少许骨质, 病灶侵入指间关节囊内, 累及关节间隙, 肿物局部沿拇长肌腱生长, 跨越指间关节水平; 增强扫描呈轻-中度不均匀强化(图1J、K), 可见多发小囊状、筛孔样稍低/无强化区; 弥散加权成像(diffusion-weighted imaging, DWI)呈高信号, 表观弥散系数(apparent diffusion coefficient, ADC)未见明显减低(图1L)。考虑恶性肿瘤可能, 建议活检。

患者行右拇指末节肿物切开活检术, 术中见: 右拇指远节肿胀明显, 指腹轻微潮红, 局部皮肤质地较硬, 背侧指甲、甲床缺如, 软组织腐烂, 挤压少许渗液流出, 于右拇指远节桡侧做一长约30 mm手术切口, 依次切开皮肤、皮下组织见大量鱼肉组织, 远节指骨大部分已被破坏, 残存少许骨质结构, 病灶侵及近节指骨关节面。术后病理学诊断: 右拇指肿物示皮下增生纤维组织中见异型细胞团浸润性生长, 肿瘤细胞缺乏颗粒层, 可见毛鞘角化及坏死(图2A、B)。免疫组织化学检查: 异型细胞p63(+), p40(+), CK14(+), EMA(+), GCDFP-15(-), CAMA5.2(-), CK7(-), CK8/18(-), CEA(-), Bc1-2(-), Vimentin(-), Ki-67增殖指数约50%+。最终诊断为右拇指恶性增生性外毛根鞘瘤(malignant proliferating trichilemmal tumor, MPTT)。

基金项目: 贵州省科技计划(黔科合支撑[2021]一般451)

通信作者: 段庆红 E-mail: duanqinghong@gmc.edu.cn

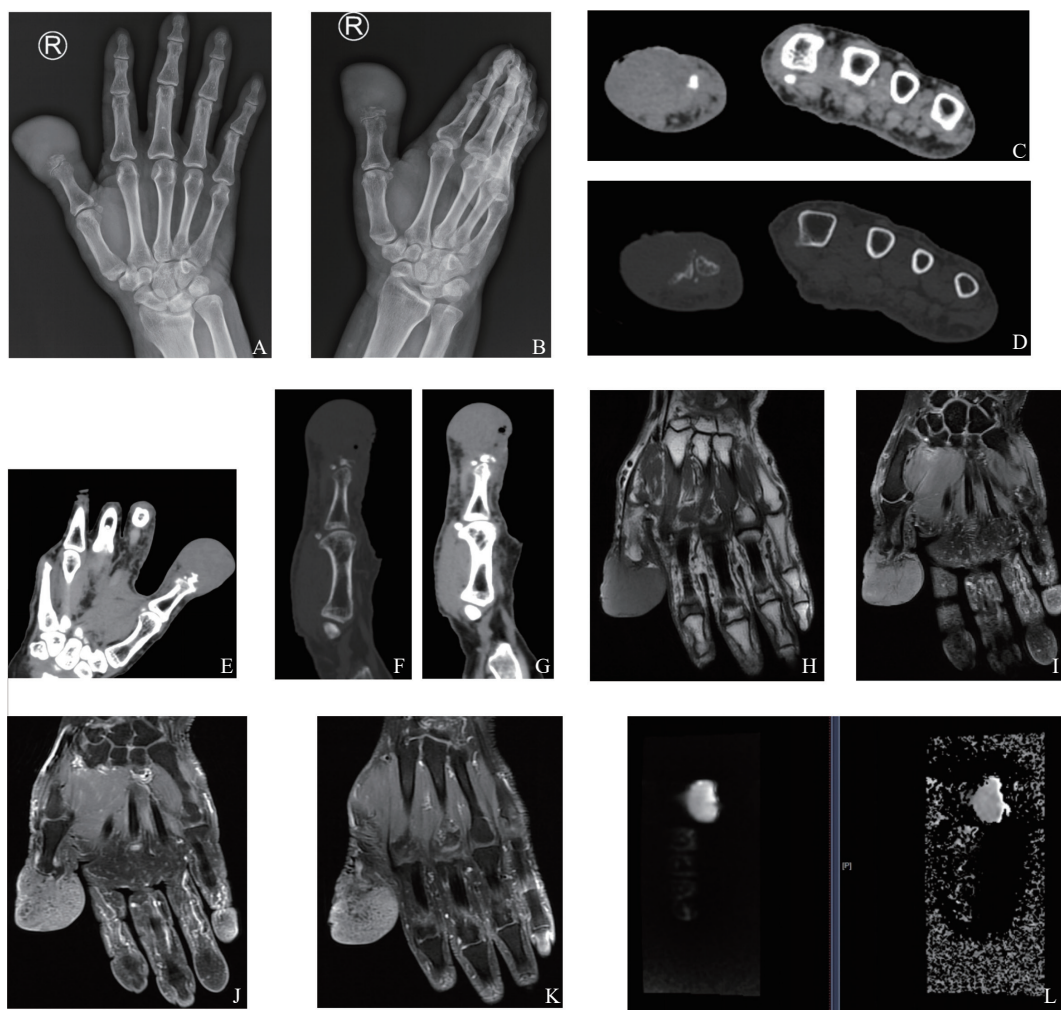


图1 右手拇指MPTT影像学表现

A、B: 右手拇指正侧位X线片示右手第1远节指骨骨质破坏并软组织肿块影; C~G: 右手CT平扫示右手拇指末节骨质破坏, 仅存基底部少许骨质, 局部见等密度实性肿块, 周围皮肤局部不连续, 伴少许气体影, 病灶累及指间关节; H~K: 右手MRI平扫+增强扫描示右手拇指末节明显肿大, 见实性肿块, T1WI呈等信号, FS-PDWI呈稍高信号, 右手拇指末节指骨大部分吸收破坏, 仅存基底部少许骨质, 病灶侵入指间关节囊内, 累及关节间隙, 肿物局部沿拇长肌腱生长, 跨越指间关节水平, 增强扫描呈轻-中度不均匀强化, 伴多发小囊状、筛孔样稍低/无强化区; L: DWI呈高信号, ADC值未见明显减低。

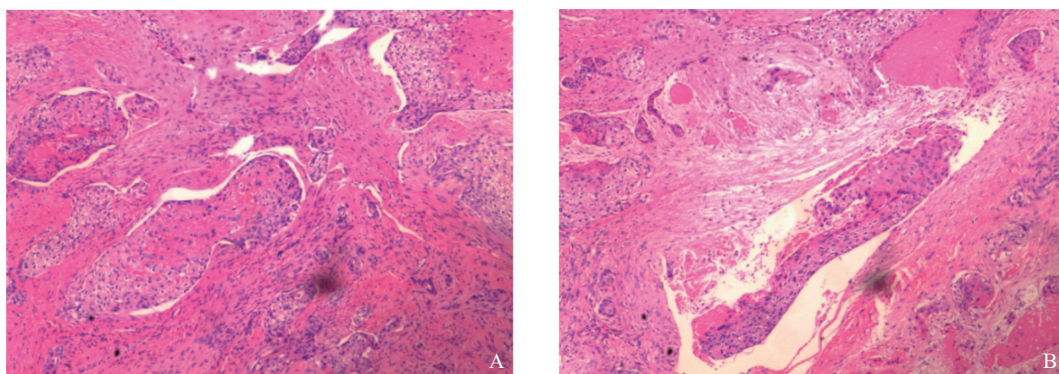


图2 右手拇指MPTT病理学表现

A、B: 病理学表现为皮下增生纤维组织中见异型细胞团浸润性生长, 肿瘤细胞缺乏颗粒层, 可见毛鞘角化及坏死 (HE染色,  $\times 40$ )。

## 2 讨 论

MPTT是一种罕见的起源于毛囊外根鞘的皮肤附件肿瘤，在皮肤恶性肿瘤中发病率不到0.1%<sup>[1]</sup>，好发于50岁以上的老年女性，90%以上发生于头皮，偶发于背部、臀部、手腕、胸部和肘部<sup>[2]</sup>。Headington<sup>[3]</sup>于1976年首次报道MPTT，并概述了MPTT的组织病理学特点。毛根鞘瘤（trichilemmal cysts, TC）和增生性外毛根鞘瘤（proliferating trichilemmal tumor, PTT）是MPTT的早期阶段，TC、PTT的病理学表现为边界清楚、鳞状细胞特征和毛根鞘过度角化，当TC、PTT侵入邻近组织并伴有发育不全和坏死时，则被称为MPTT。在MPTT组织病理学中，常见周围结缔组织浸润、有丝分裂率高、坏死、核异型性、细胞多形性、角化异常、颗粒层缺失和糖原化透明细胞鳞状上皮小叶增生<sup>[4]</sup>。Herrero等<sup>[5]</sup>报道，在MPTT的诊断中，细胞非整倍体和CD34缺失是重要的标志物。免疫组织化学检查中的p53和Ki-67增殖指数则对预测MPTT的侵袭性具有指导意义。负责DNA损伤修复的p53表达降低，表明细胞中有丝分裂率高的Ki-67增殖指数升高，与恶性转化和高复发率相关<sup>[6-7]</sup>。MPTT病因不明，可能与慢性炎症、外伤有关。

MPTT罕见，截至2023年11月，检索PubMed英文数据库及国内中文数据库共有76例病例报道，其中以临床病例报道多见，包含影像学资料的有9例，而单独的影像学病例报道仅有4例，且影像描述较为单一。MPTT影像与临床一致，缺乏典型特征，芦青等<sup>[8]</sup>报道1例左大腿根部MPTT其超声表现为中等回声包块，边界欠清，内部回声强弱、分布不均，伴不规则无回声及斑点状强回声，血流信号丰富。CT上MPTT表现为实性软组织肿块，边界不清或组织平面被穿透累及周围结构，表明其恶性肿瘤浸润生长的特性。MRI相较CT具有更高的诊断价值，肿瘤常表现为T1WI等或稍低信号，肿瘤内T1高信号仅能在TC中观察到<sup>[9]</sup>，这种TC的T1弛豫性可能是因

为TC在组织学上具有均匀致密的嗜酸性物质，包括钙化或粘性物质，钙盐颗粒的表面弛豫效应的积累或高蛋白质含量引起的。在T2WI上MPTT常为混杂高信号，伴线性或网状低信号，其中高信号区提示肿瘤内囊变及坏死。增强扫描MPTT呈不均匀轻中度强化，病灶内可见小囊状无强化区，反映肿瘤内实性小叶及囊性腔结构<sup>[10]</sup>。查阅文献尚未发现MPTT的DWI相关研究，而本例患者DWI扫描呈高信号，ADC值未见明显减低，与一般恶性肿瘤扩散受限特征不符。MPTT以病理学诊断为主，影像上难与皮肤鳞状细胞癌（squamous cell carcinoma, SCC）相鉴别，SCC一般表现为原有皮损处（瘢痕、慢性溃疡等）或正常皮肤上的结节或斑块，向四周扩展、增长迅速，组织学上癌巢以不规则生长为主，无小叶状构型，无外毛根鞘角化<sup>[11]</sup>。

MPTT具有侵袭性，转移方式主要是淋巴结转移。由于本病罕见，缺乏标准化的诊疗指南，治疗首选手术切除，虽然目前尚不能确定哪种辅助治疗明确有效，但Sutherland等<sup>[12]</sup>通过术后根治性放疗获得了良好的局部控制效果。近年来，随着核医学分子影像的发展，基于正电子发射断层成像（positron emission tomography, PET）的精准肿瘤免疫治疗也许能为该病提供一种新的治疗策略<sup>[13]</sup>。通过本例患者的诊治经过，希望能加深人们对MPTT的认识，以减少误诊，而明确的辅助治疗方案和效果有待进一步探讨。

### [参 考 文 献]

- [1] SIDDHA M, BUDRUKKAR A, SHET T, et al. Malignant pilar tumor of the scalp: a case report and review of literature [J]. J Cancer Res Ther, 2007, 3(4): 240-243.
- [2] KIM U G, KOOK D B, KIM T H, et al. Trichilemmal carcinoma from proliferating trichilemmal cyst on the posterior neck [J]. Arch Craniofac Surg, 2017, 18(1): 50-53.
- [3] HEADINGTON J T. Tumors of the hair follicle. A review [J]. Am J Pathol, 1976, 85(2): 479-514.
- [4] BROWNSTEIN M H, ARLUK D J. Proliferating trichilemmal cyst: a simulant of squamous cell carcinoma [J]. Cancer, 1981, 48(5): 1207-1214.
- [5] HERRERO J, MONTEAGUDO C, RUIZ A, et al. Malignant proliferating trichilemmal tumours: an histopathological and immunohistochemical study of three cases with DNA ploidy and

- morphometric evaluation [J]. *Histopathology*, 1998, 33(6): 542-546.
- [6] TAKATA M, REHMAN I, REES J L. A trichilemmal carcinoma arising from a proliferating trichilemmal cyst: the loss of the wild-type p53 is a critical event in malignant transformation [J]. *Hum Pathol*, 1998, 29(2): 193-195.
- [7] KHODAEIANI E, FAKHRJOU A, AMIRNIA M, et al. Immunohistochemical evaluation of p53 and Ki-67 expression in skin epithelial tumors [J]. *Indian J Dermatol*, 2013, 58(3): 181-187.
- [8] 芦青, 林铤. 大腿根部恶性增生性外毛根鞘瘤超声表现1例 [J]. *中国医学影像技术*, 2018, 34(3): 472.
- [9] KAWAGUCHI M, KATO H, SUZUI N, et al. Imaging findings of trichilemmal cyst and proliferating trichilemmal tumour [J]. *Neuroradiol J*, 2021, 34(6): 615-621.
- [10] KITAJIMA K, IMANAKA K, HASHIMOTO K, et al. Magnetic resonance imaging findings of proliferating trichilemmal tumor [J]. *Neuroradiology*, 2005, 47(6): 406-410.
- [11] 陈宇轩, 韩小宪, 陈书军. 面部增生性外毛根鞘瘤恶变一例并文献复习 [J]. *解放军医药杂志*, 2012, 24(10): 74-75.
- [12] SUTHERLAND D, ROTH K, YU E. Malignant proliferating trichilemmal tumor treated with radical radiotherapy: a case report and literature review [J]. *Cureus*, 2017, 9(1): e999.
- [13] 周昊毅, 刘昭飞. T细胞效应功能核医学显像: 迈向精准肿瘤免疫治疗 [J]. *肿瘤影像学*, 2023, 32(2): 108-113.
- (收稿日期: 2023-11-11 修回日期: 2024-02-14)