



· 病例报告 ·

眼眶滑膜肉瘤1例

刘小慧, 李冰, 朱家安

北京大学人民医院超声科, 北京 100044

[关键词] 眼眶肿瘤; 滑膜肉瘤; 超声; 弹性成像

中图分类号: R739.7+2; R445.1 文献标志码: B DOI: 10.19732/j.cnki.2096-6210.2024.03.018

1 资料

患者, 女性, 43岁, 主因“左眼球突出1年, 视力下降3个月”经门诊收入院。患者2021年1月无明显诱因出现左眼球突出, 不伴视力下降、眼红、眼痛等, 当地医院曾怀疑甲状腺相关性眼病, 查甲状腺功能实验室检查均正常, 故排除该诊断, 未予治疗。2021年10月患者出现左眼视力下降, 伴眼球进行性突出、眼胀。当地医院影像学检查发现左眼眶占位性病变, 遂来北京大学人民医院就诊, 以“左眼眶肿瘤”收入院。查体左眼视盘边界欠清、伴充血, 视网膜在位, 后极部视网膜皱褶。双眼球突出度: 右眼17 mm, 左眼19 mm, 眶间距100 mm。左眼眶压+~++ , 其余查体无特殊。

影像学检查: 眼眶计算机体层成像 (computed tomography, CT) 示左眼球后包绕眼球的软组织占位性病变, 铸造征 (+), 均质, 眼球受压变形。眼眶磁共振成像 (magnetic resonance imaging, MRI) 示左眼球后包绕视神经的占位性病变, T1低信号, T2中信号, 强化明显、均匀, 肿物位于视神经上方, 紧贴视神经生长。眼眶超声检查示左眼球后低回声肿块 (图1A), 主要位于肌锥内上半部, 大小约 20.5 mm × 10.3 mm, 肿块边界清, 内回声欠均

匀, 形态规则, 部分略包绕视神经, 与视神经分界欠清晰 (图1B), 肿块内血流信号较丰富, 视神经旁可见较粗大血流信号, 可引出动脉频谱。弹性成像提示肿块内硬度较周围软组织明显增大 (图1C)。影像学检查均提示左眼球后肿块, 部分包绕视神经。超声检查提示血流稍丰富。

治疗过程: 患者入院后完善检查, 于全麻下行左眼眶肿物部分切除及活检术, 术后病理学检查提示: 梭形细胞肿瘤, 细胞丰富, 细胞核肥胖呈束状排列, 核分裂象易见 (图2A、B), 结合免疫组织化学染色结果考虑为梭形细胞肿瘤, 单相性滑膜肉瘤可能性大, 建议进一步行荧光原位杂交 (fluorescence *in situ* hybridization, FISH) 检测协助诊断。免疫组织化学结果: CK (-), EMA (局灶+), S100 (个别细胞+), Desmin (散在+), CD34 (血管+), TLE-1 (+), Bcl-2 (+), PanTRK (局灶+), Ki-67增殖指数 (10%+)。进一步病理学检查: 单相性滑膜肉瘤; 镜下肿瘤细胞的荧光信号分布尚均匀, 呈点状分布; 计数肿瘤细胞100个, 其中98个细胞中可见分离信号; SS18基因断裂分离的百分率为 98% (98/100); 送检肿瘤样本SS18基因探针双色断裂分离检测结果为阳性, 符合滑膜肉瘤分子遗传学表现 (图2C)。后结合病理学检查结果, 于全麻下行左眼眶肿物扩大切除术, 术后于本院化疗。

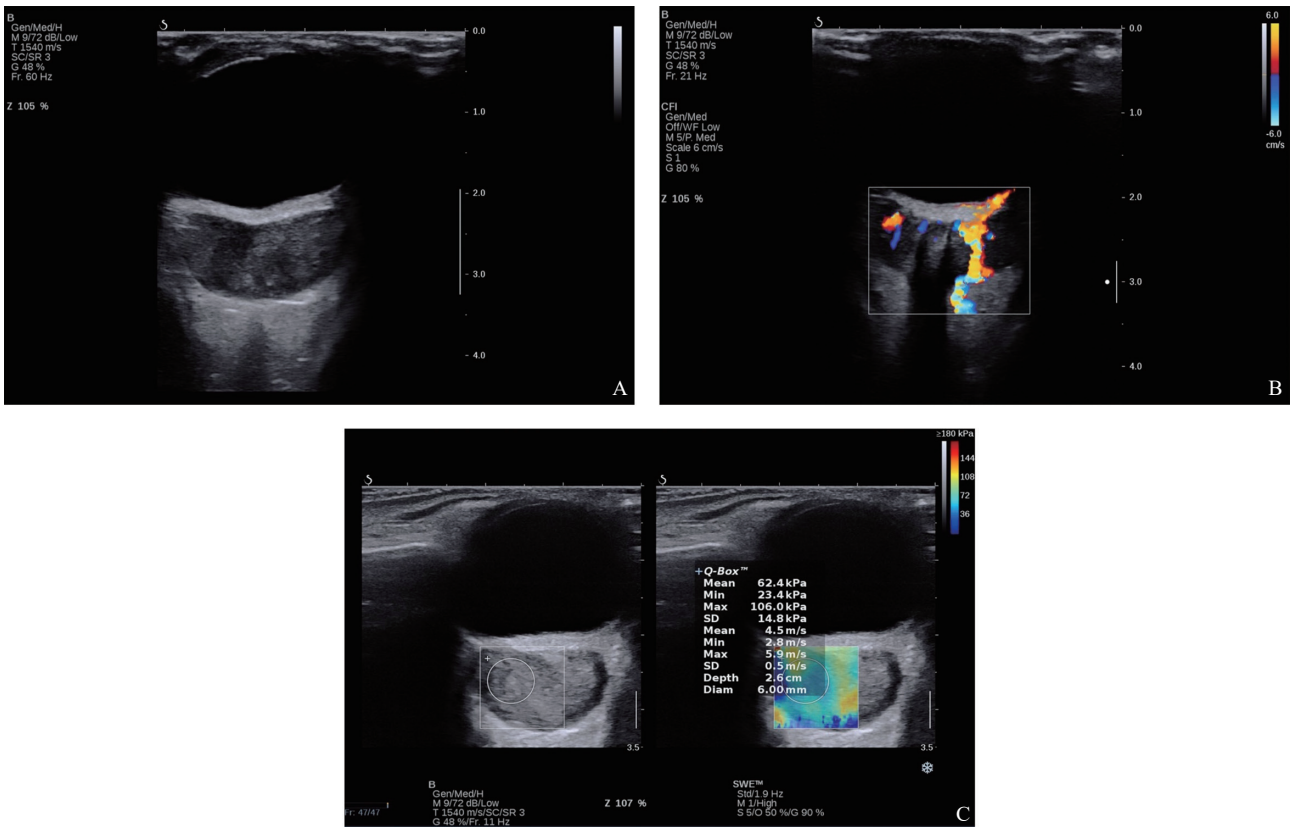


图1 典型病例超声图像

A: 左眼球后肿物灰阶超声图像显示, 左眼球后实性混合回声肿块, 眼球后壁受压形变; B: 左眼球后肿物彩色多普勒血流成像显示, 肿块与视神经分界欠清, 包绕视神经生长; C: 左眼球后肿物弹性成像显示肿块内部硬度欠均匀, 相比于周围眼肌, 剪切波速度明显增大(患者同时测得左眼眶内眼肌剪切波速度为1.1~1.5 m/s)。

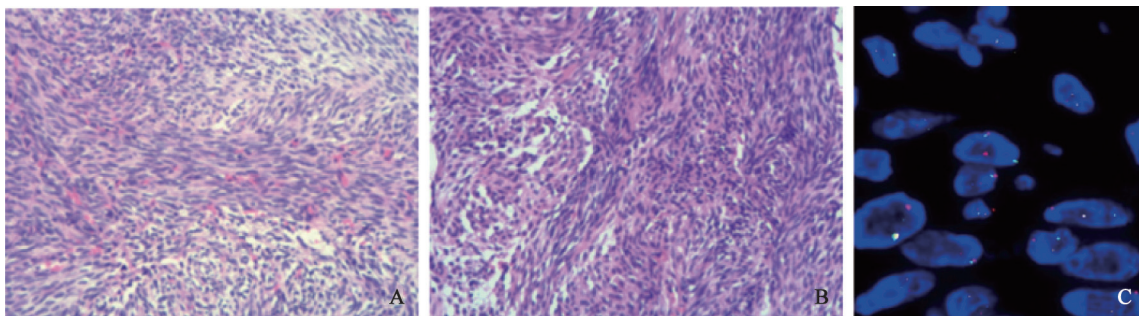


图2 (左眼眶) 单向性滑膜肉瘤病理学表现

A、B: 病理学表现为梭形细胞肿瘤, 细胞丰富, 细胞核肥胖成束状排列, 核分裂象易见 (HE染色, ×100); C: (左眼眶) 单向性滑膜肉瘤分子病理学表现。

2 讨 论

滑膜肉瘤是一种具有独特遗传学特征的恶性肿瘤, 其具有向间叶组织和上皮双相分化的特征, 占有软组织肉瘤的5%~10%^[1-3], 占有所有恶性肿瘤的1%, 以男性多见, 头颈部和大关

节周围是其好发部位, 最初由于频繁出现在大关节周围的软组织而被称为滑膜肉瘤。但实际来讲该肿瘤并非来源于滑膜, 而是起源于多潜能干细胞, 并向间叶组织和上皮分化。原发于眼眶的滑膜肉瘤十分罕见, 既往均为个案报道。滑膜肉瘤的临床表现与其发病部位密切相关, 既往报道^[4]中发病于胸部的滑膜肉瘤临床表现包括胸

痛、呼吸困难等,而发病于眼眶的滑膜肉瘤往往表现为进行性眼球突出,眼球移位、运动受限以及视力下降等,与其他眼眶内占位性病变的症状有相似性。

影像学诊断上,CT以及MRI检查可以从整体和局部对肿瘤进行评估。尤其是本例患者中,能够对眶内病变的累及范围以及是否有颅内病灶等进行评估。CT影像常表现为局部等于或高于肌肉密度的软组织肿块^[5]。本例患者通过超声对眼球后方的肿瘤进行多模态观察,肿瘤灰阶超声显示出不均质回声,能量多普勒观察到肿瘤血流信号紊乱,这些也是辅助判断肿瘤性质的信息。与CT和MRI相似,超声也发现肿瘤与视神经关系紧密,分界欠清晰,在手术当中也得到验证,术中观察到肿瘤与视神经以及眼球后极部粘连紧密。另外,剪切波弹性成像显示肿块硬度不均匀,且相比于眶内组织硬度明显增大,也初步提示肿瘤特性。超声结合CT、MRI的综合诊断可为初步判断肿块性质,尤其是判断血流情况提供有价值的信息。但影像学诊断缺乏特异性,最终确诊往往需要病理学检查^[6]。

组织学形态上,滑膜肉瘤具有不同的生长模式,其中单相纤维型最常见,即本例患者的病理学所见,表现为弥漫分布、排列紧密的短梭形细胞,梭形细胞间散在分布肥大细胞;单相上皮型主要由腺样排列的上皮细胞组成,广泛取材可见局灶的梭形细胞区域;双相型由比例不等的上皮样细胞和梭形细胞组成,上皮样细胞为立方或高柱状,其细胞核呈圆形或卵圆形,梭形细胞成分和单相纤维型类似^[7]。大部分滑膜肉瘤中可出现差分化区域,多表现为小圆形细胞、大圆形细胞或胖梭形细胞,可出现横纹肌样形态。免疫组织化学分析是重要的诊断手段,通过免疫组织化学染色,能够鉴别梭形细胞和上皮细胞,并排除血管源性、肌源性等肿瘤^[1]。分子病理学检查也具有重要作用,90%以上的滑膜肉瘤患者具

有SS18-SSX融合性基因,通过分子遗传学表现可以进一步确诊^[1,8]。本例患者送检肿瘤样本SS18基因探针双色断裂分离检测结果呈阳性,进一步确定其符合滑膜肉瘤分子遗传学表现。

在治疗方面,滑膜肉瘤目前的主要治疗方案包括手术切除、化疗、放疗及靶向治疗^[7]。非肢端滑膜肉瘤患者的预后通常比肢体滑膜肉瘤的预后差。本例患者术后就诊于骨与软组织肿瘤科进行化疗,化疗方案为达卡巴嗪1 500 mg+异环磷酰胺9 g+脂质体阿霉素80 mg静脉化疗4次,以及乐生9 g+脂质体阿霉素60 mg+达卡巴嗪1.5 g静脉化疗2次,规律随访目前未见复发。

综上所述,滑膜肉瘤是一种罕见的软组织肿瘤,常发生于四肢,眼眶滑膜肉瘤极少,诊断不仅需要结合临床和影像学特征,更关键的是组织病理学及分子病理学特点,同时也需要鉴别和除外其他软组织肿瘤。眼眶滑膜肉瘤手术难度大、风险高,患者预后相对较差,术后化疗等辅助治疗作为完整切除肿瘤后的补充治疗,具有重要意义。

[参 考 文 献]

- [1] WONG C S, HARRIS A, KENNEDY R, et al. A rare case of retroperitoneal synovial sarcoma [J]. JRSM Open, 2018, 9(4): 2054270418760437.
- [2] 孙 慧, 叶 敏, 蔡蓉蓉, 等. 眼眶原发性滑膜肉瘤的临床病理学观察 [J]. 眼科学报, 2021, 36(8): 590-599.
- [3] 常 雯, 沈莎莎, 韩 丹. 额窦滑膜肉瘤一例 [J]. 临床放射学杂志, 2018, 37(11): 1951.
- [4] 杨小菁, 卢德露, 冯 颖, 等. 原发性肺单相型滑膜肉瘤1例并文献复习 [J]. 诊断病理学杂志, 2023, 30(4): 378-380.
- [5] 柯腾飞, 边 莉, 杨亚英. 右眼眶滑膜肉瘤1例 [J]. 中国医学影像学杂志, 2015, 23(3): 175.
- [6] 杨 梦, 王关顺, 刘劭华, 等. 原发性腹膜后滑膜肉瘤一例并文献复习 [J]. 中国CT和MRI杂志, 2023, 21(1): 187-188.
- [7] 尹闻科, 向 月, 蹇顺海. CD56异常表达的鼻咽低分化滑膜肉瘤1例报告 [J]. 现代肿瘤医学, 2023, 31(14): 2706-2709.
- [8] 卢俊米, 童中艺. 滑膜肉瘤40例临床病理及分子遗传学特征 [J]. 临床与实验病理学杂志, 2023, 39(6): 741-743.

(收稿日期: 2024-03-07 修回日期: 2024-04-25)