

## · 病例报告 ·

## 婴儿型纤维肉瘤 1 例

蒋 欣 刘利君 彭明愷 唐学阳

婴儿型纤维肉瘤 (infantile fibrosarcoma, IF) 又称为先天性纤维肉瘤 (congenital fibrosarcoma), 是一种罕见的软组织肿瘤, 多发生于 1 岁以内, 特别是新生儿及婴儿早期, 占儿童恶性肿瘤的比例不到 1%<sup>[1]</sup>。作者近期收治 1 例大腿婴儿型纤维肉瘤, 现报道如下。

患儿, 男性, 6 个月 20 天, 以右大腿后包块 3 d 入院。体检: 右侧大腿后方可触及 3 cm × 3 cm × 7 cm 左右长索状质韧包块, 活动可, 局部无明显触压痛, 皮肤无红肿破溃。血常规: WBC  $12.35 \times 10^9/L$ , N 17.1%, L 72.1%, E 8.8%, RBC  $4.91 \times 10^{12}/L$ , HGB  $348 \times 10^9/L$ 。增强 CT 检查提示右侧股骨后方混杂密度肿块, 以脂肪及明显强化软组织密度为主, 疑血管瘤或错构瘤 (图 1)。彩超提示右侧大腿后方肌层内 70 mm × 23 mm × 27 mm 大小稍强回声团, 边界清楚, 形态规则, 部分区域呈蜂窝样改变, 内见点线状血流信号 (图 2)。行肿瘤广泛切除手术, 术中见右侧大腿后方股二头肌、半腱肌、半膜肌之间有 3 cm × 3 cm × 8 cm 大小包块, 上达坐骨结节平面, 下至大腿中段, 质韧, 包膜完整, 与周围组织分界较清楚, 剖开见切面呈鱼肉样 (图 3~4)。

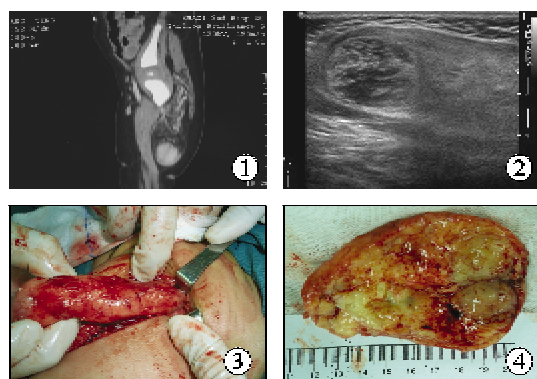


图 1 增强 CT 检查提示右侧股骨后方混杂密度肿块, 以脂肪及明显强化软组织密度为主。图 2 彩超提示右侧大腿后方肌层内稍强回声团, 边界较清楚, 形态较规则, 部分区域呈蜂窝样改变, 内见点线状血流信号。图 3 术中见右侧大腿后方股二头肌、半腱肌、半膜肌之间有 3 cm × 3 cm × 8 cm 大小包块, 上达坐骨结节平面, 下至大腿中段, 质韧, 包膜完整, 与周围组织分界较清楚。图 4 剖开肿瘤, 见切面呈鱼肉样, 淡红色, 可见灶性黄色变性。

术后病理检查提示为间叶细胞肿瘤。免疫表型检测结果: 肿瘤细胞 Desmin (-), Vimentin (+), SMA (-), CD99 (灶性 +), Syn (-), PCK (-), FLI-1 (灶性 +), LCA (-), Ki-67 阳性率 5% ~ 10%, 病理诊断为婴儿型纤维肉瘤。

术中完整切除肿瘤组织, 术后伤口 I 期愈合, 家属拒绝进一步化疗和放疗。术后随访半年, 肿瘤无复发, 无转移, 患肢功能良好。

讨论 婴儿型纤维肉瘤病因至今未明, 有报道与染色体易位有关, Schofield 等<sup>[2]</sup>运用荧光原位杂交技术, 发现 12 例 < 2 岁的婴儿型纤维肉瘤中, 11 例有染色体第 11、20、17 和 8 的增加, 而 4 例 4~17 岁患儿中未发现, 大多数婴儿型纤维肉瘤可以通过 RT-PCR 技术检测出有诊断意义的 t(12;15)(p13;q25) 染色体易位, 导致 ETV6-NTRK3 融合基因<sup>[3]</sup>。

患儿临床表现为无痛性软组织包块, 多在 1 岁以内发生, 相对于小儿体积来说, 瘤体常较大, 可发生于浅表和深部结缔组织, 边界常较清楚, 质地较软, 并富有细胞, 可伴有坏死和出血。剖面呈鱼肉样、灰白或淡红色, 大多可见灶性黄色及红色变性, 较大肿瘤可见中央出血、坏死或囊性变。病理检查光镜下组织学特征为细胞致密, 梭形细胞形态较一致, 核分裂显著, 胶原纤维较少或缺乏, 梭形细胞束互相交叉呈锐角, 形成人字形。免疫组化结果显示肿瘤细胞表达 vimentin (+), 肌源性标志 SMA、MSA 染色不定, 部分可呈灶性阳性, 但 desmin、myoglobin、MyoD1、S-100、FVIII 因子通常均为阴性<sup>[4]</sup>。本例在诊疗过程中结合发病年龄及临床表现等, 考虑为婴儿型纤维肉瘤, 最终确诊依靠病理学诊断。婴儿型纤维肉瘤的组织学表现虽与典型的成人型纤维肉瘤基本相同, 但预后明显较好, 罕见转移, 自然病程类似纤维瘤病, 局部复发率很高, 文献报道可高达 43%, 复发甚至可能晚至首次手术后 15 ~ 31 年发生<sup>[5]</sup>。肿瘤病灶的广泛切除术是首选的治疗方案, 大多数疗效良好, 即使复发也可以再次手术切除。婴儿型纤维肉瘤对化疗敏感, 因此巨大肿瘤可于术前化疗使肿块缩小, 有利于病灶完全切除, 对不能完全切除的肿瘤, 术后化疗也有获痊愈的报道<sup>[6]</sup>。最常用的化疗方案包括长春新碱、放线菌素-D 和环磷酰胺 (VAC) 等, 很少使用异环磷酰胺、阿霉素, 最常见的副作用是骨髓抑制<sup>[7]</sup>。对术后复发或部位特殊, 无法彻底切除的病例, 放疗也是一种偶尔使用的治疗手段<sup>[8]</sup>。

## 参考文献

- 1 Sultan I, Casanova M, Al-Jumaily U, et al. Soft tissue sarcomas in the first year of life [J]. Eur J Cancer, 2010, 46 (13): 2449-2456.
- 2 Schofield DE, Fletcher JA. Fibrosarcoma in infants and children: application of new techniques [J]. Am J Surg Pathol, 1994, 18 (1): 14-24.
- 3 Heidi R, John H, Alison AB, et al. Infantile Fibrosarcoma: Clinical and Histologic Responses to Cytotoxic Chemotherapy [J]. Pediatr Blood Cancer, 2009, (下转第 480 页)