

· 罕见病研究 · 论著

肾脏原发性间叶性软骨肉瘤一例及文献复习

戴懿 连纯 朱熠 成官迅*

北京大学深圳医院医学影像科 (广东 深圳 518036)

【摘要】目的 探讨肾脏原发性间叶性软骨肉瘤(RMC)的临床、影像、病理特征、鉴别诊断及治疗方法,以期提高对本病的认识。**方法** 回顾性分析1例RMC的临床资料、实验室检查、影像检查、病理结果及治疗经过并复习国内外相关文献。**结果** 15岁男性患者,以右上腹痛4d伴发热、加重1d为主诉入院。CT影像提示右侧肝肾间隙巨大占位性病变,边界不清,左肾中部另可见边界模糊病变伴钙化。行右肾切除术后病理提示为肾脏原发性间叶性软骨肉瘤。**结论** RMC是一种极其罕见的恶性肿瘤,预后较差。本报告为双侧RMC,其中一侧肾盂受累伴钙化,在CT扫描上具有一定特征性表现。结合该病的临床特点、影像及病理特征,有助于对该病的诊断及鉴别诊断。

【关键词】 肾脏肿瘤; 间叶性软骨肉瘤; CT; MRI; 病理学

【中图分类号】 R322.6+1; R445.3; R445.2

【文献标识码】 A

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2021.04.004

Primary Renal Mesenchymal Chondrosarcoma: A Case Report and Review of Literature

DAI Yi, LIAN Chun, ZHU Yi, CHENG Guan-xun*

Department of Radiology, Peking University Shenzhen Hospital, Shenzhen 518036, Guangdong Province, China

Abstract: Objective To analyze the clinical, imaging, pathological features, diagnostic, and treatment methods of primary renal mesenchymal chondrosarcoma (RMC) in order to improve the knowledge of this disease. **Methods** The clinical presentation, laboratory results, imaging findings, pathological results, and treatment in one case with RMC proved by pathology were retrospectively analyzed. **Results** A 15-year-old male patient was admitted to the hospital with right upper quadrant abdominal pain and fever for 4 days, which became worse for 1 day. CT images demonstrated a huge space-occupying lesion located in the right liver-kidney space with unclear boundary, and a blurred boundary lesion with calcification in the middle of the left kidney. The pathology after right nephrectomy suggested primary RMC. **Conclusion** RMC is a rare malignant tumor with poor prognosis. This case is the MC with bilateral kidney invasion and calcification in the renal pelvis, which revealed certain characteristics of CT imaging. Comprehensive knowledge of this disease, including its clinical, imaging, and pathological features, could help guide the diagnosis and differential diagnosis.

Keywords: Renal Neoplasms; Mesenchymal Chondrosarcoma; CT; MRI; Pathology

间叶性软骨肉瘤(mesenchymal chondrosarcoma, MC)是一种罕见的、高度恶性的发生于骨和软组织的肿瘤,该肿瘤多原发于骨骼,约四分之一的肿瘤发生在软组织或其它脏器,常见于头颈部、下肢、躯干及腹膜后^[1]。原发于肾脏的间叶性软骨肉瘤(renal mesenchymal chondrosarcoma, RMC)极其罕见,国内外文献报道至今仅10余例^[1-11]。目前,对于RMC影像特点方面的报道较少,本文回顾性分析1例双侧RMC的临床、病理、影像特征,旨在提高临床影像诊断工作者对本病的认识水平。

1 资料与方法

1.1 临床资料 患者男性,15岁。因右上腹剧烈疼痛4d,加重1d入院。患者入院前自觉坐位站起时出现右上腹疼痛伴发热,无腹泻,无恶心、呕吐,无肉眼血尿,无尿频、尿急、尿痛,生命体征平稳。起病以来,患者一般情况可,进食少,睡眠差,大便、小便无明显异常,体重无明显增减。

1.2 实验室检查 白细胞计数 $11.08 \times 10^9/L$ (正常值, $4 \times 10^9 \sim 10 \times 10^9/L$),中性粒细胞(N%)80.1%(正常值,50%~70%),红细胞计数 $5.64 \times 10^{12}/L$ (正常值,

$4.0 \times 10^{12} \sim 5.5 \times 10^{12}/L$),谷草转氨酶(AST)243U/L(正常值,0~40U/L),谷丙转氨酶(ALT)201U/L(正常值,0~40U/L),肿瘤标记物(甲胎蛋白)、尿常规、肾功能等指标均未见异常。

1.3 影像检查 上腹部CT平扫加增强示(图1):右侧肝肾间隙一巨大异常密度占位影,与肝脏及右肾分界均欠清,大小约7.8cm×9.5cm×15cm,病灶横跨腹腔与后腹膜区,密度不均匀,可见条片状稍高密度影,未见明确钙化,CT值约25~64HU,增强后未见明显强化,CT值28~65HU,内可见少许穿行供血血管影;左侧肾脏大小形态如常,左肾盏中部见团块状混杂密度灶,内见多发斑点状高密度影,边界尚清,大小约2.4cm×1.3cm,增强扫描可见轻中度强化。腹腔内见少量积液。扫描所及影像未见明确远处转移。术前影像诊断:考虑双肾间叶源性恶性肿瘤,Wilms瘤可能。

2 结果

2.1 术前治疗经过 术前经北京大学深圳医院肝胆胰外科会诊,排除了肝脏转移的可能性,考虑肝内病灶为肾脏病灶直接侵犯,经过护肝及抗感染治疗,AST及ALT降至正常值范围区间。但患者发热情况(39℃)未见缓解,经感染性疾病科医

【第一作者】戴懿,男,主治医师,主要研究方向:影像学及深度学习。E-mail: dalydp@126.com

【通讯作者】成官迅,男,教授、主任医师,主要研究方向:心脏大血管影像诊断。E-mail: chengguanxun@outlook.com

生会诊, 排除了感染性疾病可能, 考虑因肿瘤出血所致。随后行右肾及肿瘤根治切除术。

2.2 术中所见及病理 术中见右肾上极肿瘤破裂出血, 周围粘连明显, 累及肾周脂肪囊。肿瘤大体呈灰白暗红相间, 肿瘤轮廓较为完整, 肿瘤内见出血、坏死。镜下可见分化较好的软骨肿瘤细胞, 间质内见片状大小不等的梭形细胞, 异型

性明显(图2)。免疫组织化学: CD68(散在+), Myogenin(散在大细胞+), SMA(-), CD10(大小细胞灶状+), EMA(-), CD34(-), S-100(软骨骨+, 大小细胞部分+), WT1(-), NSE(-), CD57(软骨散在+, 大小间质细胞灶状+), CD99(+). 病理诊断: 符合“右肾间叶性软骨肉瘤”。

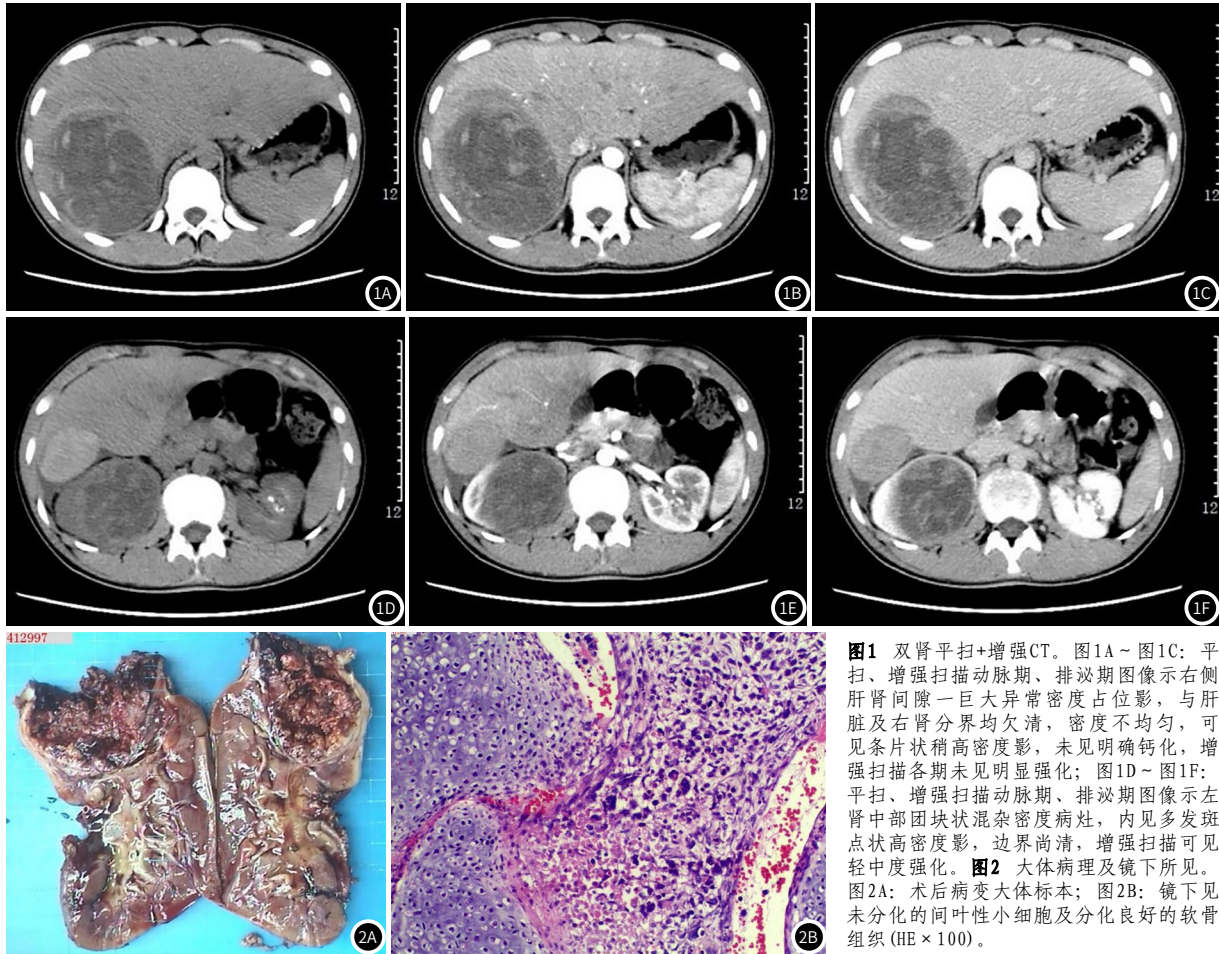


图1 双肾平扫+增强CT。图1A~图1C: 平扫、增强扫描动脉期、排泄期图像示右侧肝肾间隙一巨大异常密度占位影, 与肝脏及右肾分界均欠清, 密度不均匀, 可见条片状稍高密度影, 未见明确钙化, 增强扫描各期未见明显强化; 图1D~图1F: 平扫、增强扫描动脉期、排泄期图像示左肾中部团块状混杂密度病灶, 内见多发斑点状高密度影, 边界尚清, 增强扫描可见轻中度强化。**图2** 大体病理及镜下所见。图2A: 术后病变大体标本; 图2B: 镜下见未分化的间叶性小细胞及分化良好的软骨组织 (HE × 100)。

2.3 术后随访 术后3个月随访复查, 左肾肿瘤未见明显增大, 无明确肿瘤转移征象。随后患者行6个周期化疗(阿霉素70mg/m²和环磷酰胺700mg/m²), 每周持续28d。术后10个月再次随访复查, 左肾肿瘤未见明显增大, 无明确肿瘤转移征象。

3 讨论

间叶性软骨肉瘤是一种罕见的、高度恶性的骨或软组织肿瘤, 于1959年首次被学者Lichtenstein和Bernstein报道^[12], 这种肿瘤被认为起源于带有软骨分化能力的原始间叶组织中的未分化细胞, 具有独特的双相性的组织学特性, 占所有软骨肉瘤的比例不足2%^[5,13]。与传统的软骨肉瘤不同的是, 该肿瘤更倾向累及较年轻的患者, 发病高峰约20~30岁, 且预后更差, 发生转移的风险更高, 文献报道其5年及10年生存率仅分别约54.6%和27.3%^[13-14]。Dowling报道了第一例骨外的

间叶性软骨肉瘤^[15]。骨外的间叶性软骨肉瘤好发于头颈部、下肢、躯干及腹膜后^[1], 发病高峰年龄为10~30岁。由于肾脏及软骨均起源于中胚层, 因此骨外的间叶性软骨肉瘤可见于肾脏^[3]。根据现有文献报道, RMC患者临床均表现为腹痛或侧腹部隐痛, 伴或不伴有肉眼血尿。大多数RMC起源于肾实质, 少数起源于肾盂。

影像检查在间叶性软骨肉瘤的诊断、随访、治疗效果评估方面起着不可或缺的作用。间叶性软骨肉瘤的影像表现为软组织肿块内出现不同形态的钙化, 常为点状、环状或片块状, 其中环状钙化具有一定的特异性, Ghafoor等^[16]报道23例间叶性软骨肉瘤出现钙化的概率约65%。磁共振影像表现不具有特异性: T₁加权下, 肿块多呈低信号, 如伴出血, 可见稍高信号影; T₂加权肿瘤多呈稍高信号(与肌肉相比); 肿块钙化成分越多, 磁共振信号越不均匀^[17]; 部分肿块在T₂加权相可见特征性的软骨信号^[16]。CT或MR增强扫描多呈不均

匀明显增强,少部分呈均匀强化或无强化^[10,16]。RMC极其罕见,文献报道其通常表现为不均质的低密度肿块,常伴有颗粒状钙化^[2-3,7,10],本例中的右肾病变未见明确钙化,左肾病变可见颗粒状钙化。增强扫描大多呈不均匀性强化,本病例右肾病灶强化不明显,左肾病灶见轻中度强化。有文献报道指出,间叶性软骨肉瘤如增强扫描强化均匀或中低程度强化,则多无钙化^[16]。核医学骨扫描软组织的间叶性软骨肉瘤表现为示踪剂高摄取,PET/CT则表现为病灶高代谢,SUV_{max}值约4.1~20不等^[18-19]。由于RMC十分罕见,本病从影像表现上需要与巨大肾癌、Wilms瘤、肾恶性横纹肌样瘤等鉴别:巨大肾癌发病年龄通常较本病大,密度或信号混杂,钙化较为少见,增强扫描不均匀明显强化;Wilms瘤、肾恶性横纹肌样瘤多见于婴幼儿及青少年。

RMC的确诊主要基于组织学及免疫组化表现:本病具有典型的双相性组织学特性,常在镜下可见未分化的间叶性小细胞及分化良好的软骨组织,软骨呈不同分化,小细胞形态不均、排列方式多样。免疫表型软骨区域通常表达S-100和D2-40,小细胞CD99呈细胞膜阳性。病理诊断需要与多种疾病相鉴别,包括Ewing肉瘤(无软骨岛)、去分化软骨肉瘤(无小细胞区)、小细胞骨肉瘤(无软骨岛、见肿瘤性成骨)及孤立性纤维性肿瘤(缺乏软骨岛,免疫组化表达CD34、STAT6)相鉴别^[7]。

由于该肿瘤的罕见性及较低的生存率,其诊断及治疗方法有待进一步研究。对于间叶性软骨肉瘤的治疗,外科手术切除仍为当今的主流治疗方式^[5]。Huvos等^[20]将间叶性软骨肉瘤患者的治疗方案依据病理诊断分为未分化小细胞型和血管周细胞乳头型,但治疗方案仅针对原发于骨的肿瘤,对于骨外软组织的间叶性软骨肉瘤无明确提及。放疗及化疗的治疗效果及治疗方案迄今无相关文献系统报道。间叶性软骨肉瘤极易发生远处转移,最常见的转移脏器为肺^[13]。

综上,RMC是一种极其罕见的肿瘤,预后较差。本报道为一例双侧RMC,其中一侧肾盂受累伴钙化,在CT扫描上具有特征性表现。此外,本文还讨论了该病的临床特点及病理特征,加深了对该病的认识。

参考文献

[1] Malhotra C M, Doolittle C H, Rodil J V, et al. Mesenchymal chondrosarcoma of the kidney[J]. Cancer, 1984, 54 (11): 2495-2499.
[2] He T, Kou T, Chen X, et al. A rare and rapidly progressing renal chondrosarcoma: a case report[J]. Int J Clin Exp

Pathol, 2020, 13 (7): 1787-1790.
[3] Kaneko T, Suzuki Y, Takata R, et al. Extraskeletal mesenchymal chondrosarcoma of the kidney[J]. Int J Urol, 2006, 13 (3): 285-286.
[4] Salehipour M, Hosseinzadeh M, Sisakhti A M, et al. Renal extra skeletal mesenchymal chondrosarcoma: A case report[J]. Urol Case Rep, 2017, 12: 23-25.
[5] Tyagi R, Kakkar N, Vasishta R K, et al. Mesenchymal chondrosarcoma of kidney[J]. Indian J Urol, 2014, 30 (2): 225-227.
[6] Valente P, Macedo-dias J A, Lobato C, et al. Primary mesenchymal chondrosarcoma of the kidney: A case report and review of literature[J]. J Cancer Res Ther, 2018, 14 (3): 694-696.
[7] 刘宇飞, 尹为华, 王晓璐, 等. 肾脏原发性间叶性软骨肉瘤2例并文献复习[J]. 临床与实验病理学杂志, 2020, 36 (4): 461-463.
[8] 王梦珍, 傅斌, 程冰雪. 肾脏巨大间叶性软骨肉瘤伴胸椎转移1例[J]. 临床肿瘤学杂志, 2019, 24 (4): 382-384.
[9] 王正位, 王磊, 单锋芝, 等. 肾脏间叶性软骨肉瘤一例并文献复习[J]. 中华肿瘤防治杂志, 2015, 22 (19): 1578-1579.
[10] 韩博, 何滨, 杨广夫, 等. 左肾巨大软骨肉瘤1例[J]. 中国医学影像学杂志, 2009, 17 (5): 399.
[11] 龚道静, 董自强, 刘宇飞. 肾脏间叶性软骨肉瘤1例[J]. 临床泌尿外科杂志, 2018, 33 (11): 932-933, 936.
[12] Lightenstein L, Bernstein D. Unusual benign and malignant chondroid tumors of bone. A survey of some mesenchymal cartilage tumors and malignant chondroblastic tumors, including a few multicentric ones, as well as many atypical benign chondroblastomas and chondromyxoid fibromas[J]. Cancer, 1959, 12 (11): 42-57.
[13] Nakashima Y, Unni K K, Shives T C, et al. Mesenchymal chondrosarcoma of bone and soft tissue. A review of 111 cases[J]. Cancer, 1986, 57 (12): 2444-2453.
[14] Cesari M, Bertoni F, Bacchini P, et al. Mesenchymal chondrosarcoma. An analysis of patients treated at a single institution[J]. Tumori, 2007, 93 (5): 423-427.
[15] Dowling E A. Mesenchymal chondrosarcoma[J]. J Bone Joint Surg Am, 1964, 46 (7): 47-54.
[16] Ghafoor S, Hameed M R, TAP W D, et al. Mesenchymal chondrosarcoma: imaging features and clinical findings[J]. Skeletal Radiol, 2021, 50 (2): 333-341.
[17] Shapeero L G, Vanel D, Couanet D, et al. Extraskeletal mesenchymal chondrosarcoma[J]. Radiology, 1993, 186 (3): 819-826.
[18] Lee E, Lee H Y, Choe G, et al. Extraskeletal intraspinal mesenchymal chondrosarcoma; ¹⁸F-FDG PET/CT finding[J]. Clin Nucl Med, 2014, 39 (1): e64-e66.
[19] Tsuchiya M, Masui T, Otsuki Y, et al. ¹⁸F-FDG PET/CT findings of mesenchymal chondrosarcoma of the orbit[J]. Clin Nucl Med, 2018, 43 (2): e43-e45.
[20] Huvos A G, Rosen G, Dabska M, et al. Mesenchymal chondrosarcoma. A clinicopathologic analysis of 35 patients with emphasis on treatment[J]. Cancer, 1983, 51 (7): 1230-1237.

(收稿日期: 2021-03-03)