

论 著

头颈部横纹肌肉瘤的临床及CT、MRI分析

杨璐 程敬亮* 高而远

张勇

郑州大学第一附属医院磁共振科

(河南 郑州 450052)

【摘要】目的 分析头颈部横纹肌肉瘤的CT及MRI表现特点和临床特征,以提高对横纹肌肉瘤的认识及诊断水平。**方法** 收集我院经手术病理证实的头颈部横纹肌肉瘤65例,其中56例术前MRI平扫及增强扫描,40例术前CT平扫,结合临床表现及术后病理结果,分析其CT及MRI表现特征。**结果** 本组65例头颈部横纹肌肉瘤患者中,35例位于鼻腔鼻窦,11例位于眼眶,3例位于腮腺,6例位于鼻咽部或咽旁,1例位于外耳道,1例位于桥小脑角区,1例位于中颅窝,7例为累及多部位,临床表现为相应部位肿胀、疼痛等,CT表现为软组织肿块和骨质破坏,MRI表现为T1WI低或稍低信号,T2WI高或稍高信号,压脂为高信号,DWI呈高信号,ADC图呈低信号,如伴有囊变坏死则为长T1长T2信号;增强后明显均匀或不均匀强化,病理结果类型有腺泡状横纹肌肉瘤、胚胎型横纹肌肉瘤和间变性横纹肌肉瘤。**结论** 头颈部横纹肌肉瘤是一种高度恶性的肿瘤,CT和MRI检查对临床诊断和治疗有一定的指导意义,确诊需结合病理学检查,病变有复发和远处转移可能,术后需密切随访。

【关键词】横纹肌肉瘤;病理;影像学表现;诊断

【中图分类号】R739.91

【文献标识码】A

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2025.03.011

Clinical and CT/MRI Analysis of Rhabdomyosarcoma of Head and Neck

YANG Lu, CHENG Jing-liang*, GAO Er-yuan, ZHANG Yong.

Department of Magnetic Resonance Imaging, The First Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou 450052, Henan Province, China

ABSTRACT

Objective To analyze the clinical and CT/MRI features of rhabdomyosarcoma (RMS) of head and neck so as to improve our understanding and diagnosis of RMS. **Methods** 65 patients with RMS proved by histology were retrospectively reviewed. Among them, 56 cases underwent MRI examination and 40 cases underwent CT scan. To analyze their imaging features combine with clinical manifestations and postoperative pathological results. **Results** Among the 65 patients with RMS of head and neck in this group, 35 were located in the nasal cavity and sinuses, 11 in the orbit, 3 in the parotid gland, 6 in the nasopharynx or parapharyngeal area, 1 in the external auditory canal, 1 in the cerebellopontine angle area, 1 in the middle cranial fossa, and 7 in multiple sites. Clinical manifestations included swelling and pain in the corresponding areas. CT showed soft tissue masses and bone destruction, MRI showed low or slightly low signal on T1WI, high or slightly high signal on T2WI, high signal on fat suppressed T2WI, high signal on DWI, low signal on ADC image, and long T1 and long T2 signal if accompanied by cystic degeneration and necrosis. After enhancement, the lesions were obviously uniform or uneven enhanced. The pathological types include acinar rhabdomyosarcoma, embryonal rhabdomyosarcoma, and anaplastic rhabdomyosarcoma. **Conclusion** RMS is a highly malignant tumor, and its CT and MRI manifestations usually contribute to the clinical diagnosis and treatment. The diagnosis should be combined with histopathology. There is a possibility of recurrence and distant metastasis of RMS, and close follow-up is required after surgery.

Keywords: Rhabdomyosarcoma; Pathology; Imaging Manifestations; Diagnosis

头颈部横纹肌肉瘤(rhabdomyosarcoma, RMS)是一种来源于间充质细胞的恶性肿瘤,主要好发于儿童,可发生于多种器官,好发于头颈部、鼻腔鼻窦及眼眶等部位^[1]。本文收集65例头颈部横纹肌肉瘤患者的临床表现、病理、CT及MRI影像资料、治疗及预后,并总结其特点,为本病的认识及治疗提供经验。

1 资料与方法

1.1 一般资料 搜集我院2016年7月至2024年7月临床资料完整、经病理确诊的头颈部横纹肌肉瘤患者65例。男性29例,女性36例,年龄1~73岁,其中成人29例。其中35例位于鼻腔鼻窦,11例位于眼眶,3例位于腮腺,6例位于鼻咽部或咽旁,1例位于外耳道,1例位于桥小脑角区,1例位于中颅窝,7例累及多部位。临床表现为:疼痛、肿胀、鼻塞、溢泪、视力模糊等。病程2个月~5年不等。65例患者中,56例行MRI平扫及增强扫描,40例行CT平扫。

1.2 方法 MRI检查采用Siemens 3.0T MR扫描仪进行扫描,头颈联合线圈。对所有病例先行轴位T1WI、轴位T2WI、轴位压脂T2WI、矢状位T2WI、冠状位T2WI压脂序列、轴位DWI序列。轴位及冠状位扫描参数:快速小角度激发2D序列(FL2D)序列T1WI(TR 250 ms、TE 2.5 ms)、FOV 185mm×220mm,矩阵 216×256;快速自旋回波序列(TSE)及脂肪抑制序列(FS TSE)T2WI, TR 3900 ms, TE 92 ms, FOV 189mm×230mm,矩阵 264×320。矢状位扫描参数:快速小角度激发2D序列(FL2D) T1WI, TR 230 ms, TE 2.5 ms, FOV 230 mm×230 mm,矩阵 256×256。DWI采用单次激发-自旋回波-回波平面成像(SE-EPI)序列,扩散梯度同时加在前后、左右和上下三个方向,扩散敏感系数b值为1000 s/mm², TR 3700 ms, TE 102 ms,矩阵 152×153,自动重建出ADC图。MRI增强扫描使用Gd-DTPA,以0.1 mmol/kg体质量经肘静脉快速注射,行T1WI横轴位、矢状位及冠状位成像,注射速率为3.0mL/s,扫描位置、层厚及层间距与常规平扫相同。CT扫描采用飞利浦16排螺旋CT,管电压120kV,管电流150~250mA,矩阵512×512,层厚5mm,螺距为1。

1.3 图像分析 由两位具有中级职称以上的放射科医师采用双盲法进行分析,评价65例患者,记录病灶的部位、大小、形态、信号特点、囊变、出血、坏死及周围组织关系、强化方式、有无邻近骨质破坏及远处转移等信息。意见不统一时经协商达成一致。

1.4 病理检查 病理检查由病理科一名主治医师及一名主任医师通过镜下形态学特点,结合免疫组化结果进行分析。

2 结果

2.1 病变部位 35例位于鼻腔鼻窦,11例位于眼眶,3例位于腮腺,6例位于鼻咽部或咽旁,1例位于外耳道,1例位于桥小脑角区,1例位于中颅窝,7例为颅眶沟通型。肿瘤形态为团块状或不规则状。

【第一作者】杨璐,女,主治医师,主要研究方向:中枢神经系统。E-mail: 460620608@qq.com

【通讯作者】程敬亮,男,主任医师,主要研究方向:中枢神经系统。E-mail: 29575013@qq.com

2.2 影像学表现 65例头颈部横纹肌肉瘤，所有病例均为单发，边界清楚42例，边界不清23例。56例术前行MRI平扫及增强扫描，40例术前行CT平扫。在CT平扫上，肿瘤表现为等于或略低于肌肉密度的软组织肿块，邻近骨质出现骨质破坏或者吸收变薄，8例病变伴出血表现为高密度。在MRI平扫上，T1WI表现为等或稍低信号，T2WI表现为稍高或高信号，10例病变内出血表现为T1WI和T2WI均为高信号，12例病变伴有囊变坏死表现为T1WI低信号，T2WI高信号。在DWI上，肿瘤均扩散受限呈明显高信号，对应ADC图呈低信号。56例患者MRI增强扫描后均出现中度-明显强化，其中均匀强化11例，不均匀强化45例。12例患者出现区域淋巴结转移。

2.3 病理结果 65例患者均经病理常规HE染色及免疫组织化学结果证实为横纹肌肉瘤，其中胚胎型横纹肌肉瘤38例，腺泡状横纹肌肉瘤25例，间变性横纹肌肉瘤2例。在组织学形态上，胚胎

型RMS可见到原始的小圆细胞及横纹肌母细胞，原始间叶细胞胞质少，核深染，核分裂象易见；腺泡型RMS可见到腺泡状结构，部分细胞有骨骼肌分化的特征；间变性横纹肌肉瘤则在上述组织学背景下存在散在、小灶状至成片的多形性细胞。免疫组织化学检测显示结蛋白Desmin、肌源性调节蛋白Myogenin、成肌蛋白MyoD1均呈阳性。12例腺泡状横纹肌肉瘤经FISH检测出现FKHR基因断裂(阳性)。

2.4 治疗方法及预后 65例RMS患者均接受手术治疗，其中48例在病理确诊后直接进行手术治疗，另外17例在进行4~8个周期化疗后手术治疗。65例患者中，37例按照医嘱进行手术、放疗和化疗，16例进行手术和化疗，12例术后放弃化疗。成功随访38例患者，8例复发(4例出现远程转移)，12例死亡，11例存活，7例在放弃治疗后失访。

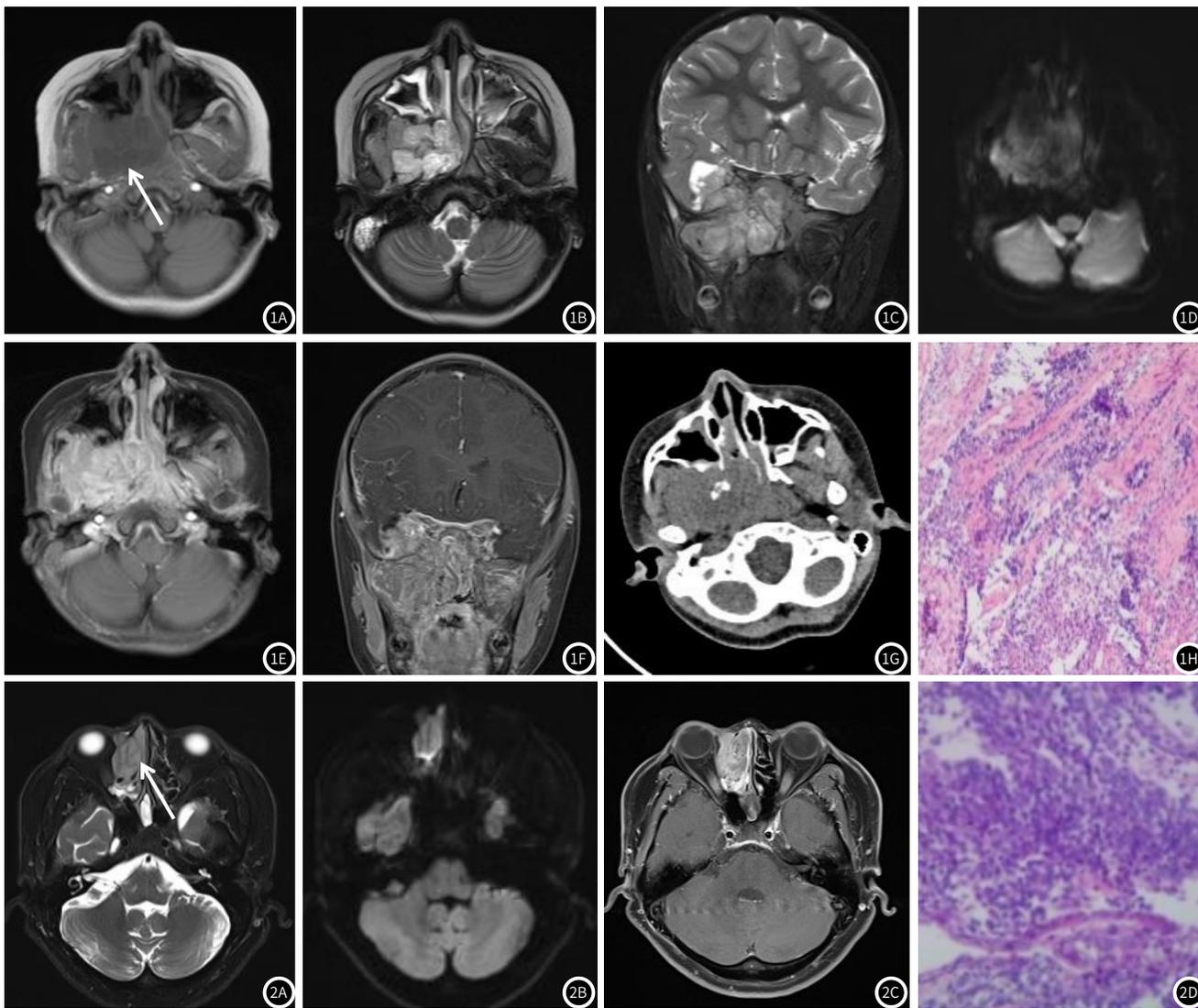


图1A-图1H 女,6岁,右侧鼻咽部及咽旁、颞部病变,图1A: T1WI稍低信号(白箭)。图1B: T2WI不均匀高信号。图1C: 压脂T2WI混杂高信号。图1D: DWI高信号。图1E-1F: 延迟增强病变明显不均匀强化。图1G: CT平扫为稍低密度,骨质破坏明显。图1H: 腺泡状横纹肌肉瘤,肿瘤可见到腺泡状结构,排列紧密(HE × 100)。
图2A-图2D 男,37岁,右侧鼻窦病变,图2A: 压脂T2WI稍高信号(白箭)。图2B: DWI高信号。图2C: 延迟增强病变中度不均匀强化。图2D: 胚胎型横纹肌肉瘤,肿瘤由原始的小圆细胞及横纹肌母细胞组成,排列紧密(HE × 100)。

3 讨论

横纹肌肉瘤是一种侵袭性软组织肉瘤,来源于横纹肌细胞或向横纹肌细胞分化的间充质细胞^[2],与横纹肌细胞分化的不同程度、遗传因素、染色体异常、基因失衡有关^[3-4]。横纹肌肉瘤多发生于儿童,据文献表明其占儿童恶性肿瘤的4%-8%,占儿童软组织肉瘤的50%-60%,然而,成年人横纹肌肉瘤也并不少见^[5-7]。

本组65例RMS患者中,有29例为成年人。横纹肌肉瘤可发生于全身的任何部位,以头颈部及泌尿生殖系统多见。本研究中收集的头颈部RMS患者中,35例位于鼻腔鼻窦,11例位于眼眶,3例位于腮腺,6例位于鼻咽部或咽旁,1例位于外耳道,1例位于桥小脑角区,1例位于中颅窝,7例累及多部位,发病的位置与年龄无

明显相关性。

头颈部横纹肌肉瘤的临床表现具有多样性，主要取决于病变的部位、大小及与周围组织的关系^[8]。由于疾病早期可无症状，容易被忽视，常常在肿瘤体积增大或压迫周围组织时才被发现。本研究中，鼻腔鼻窦的RMS主要表现为鼻塞、头痛、脓涕，眼眶的RMS主要表现为眼部肿胀、溢泪、视物模糊，腮腺的RMS无症状或腮腺区肿胀，外耳道和桥小脑角区的RMS表现为听力下降，颅眶沟通型的RMS则症状更重。RMS的临床症状不具备特异性，易与其他肿瘤相混淆。

在病理学方面，根据组织形态学和免疫组织化学，WHO将RMS分为4个亚型：胚胎型(包括葡萄簇样和间变性)、腺泡型(包括实体型和间变性)、梭形细胞/硬化型和多形性^[9]，其中胚胎型最常见，其次为腺泡型^[10]，其他类型均较罕见。本组65例RMS患者中，胚胎型横纹肌肉瘤38例，腺泡状横纹肌肉瘤25例，间变性横纹肌肉瘤2例，胚胎型较多，与文献报道一致。在组织病理学上，胚胎型RMS往往表现为核小、深染，核分裂象易见，而腺泡型RMS肿瘤细胞常排列成巢状或者沿纤维间隔排列。RMS的免疫组织化学结果对诊断有特异性，结蛋白Desmin、肌原性调节蛋白MyoD1、成肌蛋白Myogenin均为阳性^[11]，其中MyoD1是横纹肌的特异性标志物^[12]，本组所有病例中均见MyoD1表达。70%~80%的腺泡型横纹肌肉瘤(ARMS)中可检测到特异性染色体易位t(2;13)(q35;q14)和t(1;13)(p36;q14)，两种易位分别形成相应的融合基因PAX3-FKHR(约75%)和PAX7-FKHR(约25%)；而在胚胎型横纹肌肉瘤中未见这两种染色体易位。本研究中腺泡型有12例发生了FKHR基因断裂，而胚胎型未出现此情况。

影像学检查对RMS的诊断、术前评估及术后随访中均起到重要作用。在CT检查上，病变主要表现为软组织肿块，密度与肌肉接近或稍低，病变较小时往往密度较均匀，较大者发生囊变、坏死或者出血则密度不均质，病变可呈膨胀性生长，压迫性骨质破坏与溶骨型骨质破坏并存，罕见骨质增生硬化^[13]。由于MRI检查无辐射、多方位成像、高软组织分辨率的优势，对肿瘤的大小、定位、是否有神经血管的侵犯有较好的显示效果，可作为RMS最佳的影像学检查方法。在MRI上，RMS表现为T1WI呈等或稍低信号，T2WI呈等或稍高信号，比头颈部其他肿瘤信号稍低，信号不均与肿瘤内破坏骨质残留、囊变坏死、肿瘤细胞间黏液间质区存在相关^[14]。脂肪抑制序列能排除脂肪组织的影响，对头颈部RMS显示效果更佳^[15]，能清晰地显示肿瘤的边界，以及周围组织受压迫移位或局部浸润。由于肿瘤细胞排列密集，在DWI上弥散受限呈高信号，ADC图呈低信号。由于RMS恶性程度高，血供丰富，增强后病变呈中度或者显著强化，其内无强化区经病理证实为肿瘤组织出血或囊变坏死，以及肿瘤内黏液成分^[16]。部分病灶内见斑点状血管密度影绕血管生长，对于诊断有提示作用。

头颈部RMS的CT和MRI表现缺乏特异性，临床容易误诊。不同部位的RMS需要与相应部位的其他病变相鉴别，鼻腔鼻窦的RMS需要与内翻乳头状瘤、淋巴瘤等鉴别，鼻咽部的RMS需要与鼻咽癌、淋巴瘤等鉴别^[17]，眼眶的RMS需要与脉管源性病变、淋巴增生性病变相鉴别，腮腺的RMS需要与腺瘤、混合瘤相鉴别，累计多部位的RMS需要与其他肉瘤、神经鞘瘤、血管瘤等相鉴别。

头颈部RMS的预后与患者的发病年龄、病灶部位、大小和临床分期有关^[18-19]，头颈部横纹肌肉瘤发生于成人时，侵袭性更强，预后相对儿童较差^[20-21]。根据文献报道，RMS患者的性别与生存期无明显相关性^[22-24]。区域淋巴结转移也是影响RMS预后的一个重要因素，而远处转移是影响预后的独立危险因素，最常见的转移部位是肺，其次是骨和淋巴结转移^[25]。目前对于头颈部横纹肌肉瘤的治疗方式，多采用手术联合化疗的多学科治疗。手术的切除范围由肿瘤的大小、发生部位及临床分期决定，手术切缘阴性可显著减少局部复发^[26-27]，一般来讲，肿瘤体积小，部位局限，手术切缘阴性且没有转移的情况下，可采取手术及术后化疗，但肿瘤侵犯范围广不易切除者，可采取术前进行化疗的方案。在本研究随访中，未规律治疗的患者均出现转移或者复发，甚至死亡。

头颈部RMS恶性程度高，预后差，容易误诊，应及时进行CT

或者MRI检查，明确肿瘤的范围、周围骨质破坏和邻近组织侵犯情况，以及是否存在局部及远处转移的情况，辅助临床制定治疗方案，病变的确诊需要结合免疫组织化学和病理检查。确诊后应尽早手术治疗，积极扩大切除范围，并联合放化疗，治疗后需常规复查，以提高患者的生存率。

参考文献

- [1] Rubin E, Farber EL. Pathology [M]. Philadelphia: J. B. Lippincott Company, 1994: 1343-1344.
- [2] Banusz R, Varadi Z, Varga E, et al. [Diagnosis and treatment of childhood soft tissue sarcomas] [J]. Magy Onkol, 2014, 58(1): 59-64.
- [3] Liu C, Li D, Hu J, et al. Chromosomal and genetic imbalances in Chinese patients with rhabdomyosarcoma detected by high-resolution array comparative genomic hybridization [J]. Int J Clin Exp Pathol, 2014, 7(2): 690-698.
- [4] 吴振杰, 熊俊, 周良强, 等. 3例累及邻近多部位的儿童鼻腔鼻窦胚胎型横纹肌肉瘤临床分析 [J]. 中国耳鼻咽喉颅颌外科杂志, 2019, 25(5): 546-550.
- [5] Mccarville M B. What MRI can tell us about neurogenic tumors and rhabdomyosarcoma [J]. Pediatr Radiol, 2016, 46(6): 881-890.
- [6] Motallebnejad M, Aminshakib P, Derakh-Shan S, et al. Rhabdomyosarcoma of the maxillary gingiva [J]. Dent Res J (Isfahan), 2018, 15(1): 80-83.
- [7] 魏立豪, 蔡煜芳, 张晚辉, 等. 横纹肌肉瘤的CT与MRI影像学表现探讨 [J]. 功能与分子医学影像学(电子版), 2018, 7(1): 1389-1394.
- [8] Jørgensen M, Heegaard S. A review of nasal, paranasal, and skull base tumors invading the orbit [J]. Surv Ophthalmol, 2018, 63(3): 389-405.
- [9] Sbaraglia M, Bellan E, Dei Tos AP. The 2020 WHO classification of soft tissue tumours: news and perspectives [J]. Pathologica, 2021, 113(2): 70-84.
- [10] 中华医学会病理学分会儿科病理学组, 中国抗癌协会小儿肿瘤专业委员会病理学组, 福荣儿童医学发展研究中心病理学专业委员会. 儿童横纹肌肉瘤病理诊断规范化专家共识 [J]. 中华病理学杂志, 2021, 50(10): 1110-1115.
- [11] 中国园, 王刘中, 曹华. 5例成人喉部横纹肌肉瘤的临床分析 [J]. 临床耳鼻咽喉头颈外科杂志, 2023, 37(12): 1014-1018.
- [12] 尹雪军, 徐才国, 牛富业. 8例横纹肌肉瘤的临床特点及MRI特征分析 [J]. 中国现代医生, 2024, 62(5): 136-139.
- [13] McInturff M, Adamson A, Donaldson C, et al. Embryonal rhabdomyosarcoma of the oral cavity [J]. Head Neck Pathol, 2017, 11(3): 385-388.
- [14] 李树荣, 杨智云, 郑少燕. 鼻腔鼻窦胚胎型横纹肌肉瘤磁共振表现及临床价值 [J]. 中华耳鼻咽喉头颈外科杂志, 2010, 45(5): 393-396.
- [15] Lloyd C, McHugh K. The role of radiology in head and neck tumours in children [J]. Cancer Imaging, 2010, 10: 49-61.
- [16] 万慧颖, 徐振杰, 夏天. 儿童胚胎性横纹肌肉瘤13例临床及病理分析 [J]. 皮肤病病诊疗学杂志, 2017, 24(5): 312-315.
- [17] 芮银芳, 彭小保, 周楠, 等. 扩散加权成像预测鼻咽癌局部复发的价值 [J]. 中国CT和MRI杂志, 2023, 21(10): 49-52.
- [18] 徐卫靖, 高振杰, 付坤, 等. 33例头颈部胚胎型横纹肌肉瘤临床与病理特点分析 [J]. 中国口腔颌面外科杂志, 2022, 20(3): 292-297.
- [19] 徐娜, 段超, 金眉, 等. 单中心多学科联合诊治儿童横纹肌肉瘤的临床及预后分析 [J]. 中华儿科杂志, 2019, 57(10): 767-773.
- [20] 宋晓伟, 孙雨, 金光玉. 腹膜后横纹肌肉瘤1例 [J]. 中国CT和MRI杂志, 2019, 17(7): 151-152.
- [21] Glosli H, Bisogno G, Kelsey A, et al. Non-parameningeal head and neck rhabdomyosarcoma in children, adolescents, and young adults: experience of the European paediatric soft tissue sarcoma study group (EpSSG)-RMS2005 study [J]. Eur J Cancer, 2021, 151: 84-93.
- [22] Egas-Bejar D, Huh W W. Rhabdomyosarcoma in adolescent and young adult patients: current perspectives [J]. Adolesc Health Med Ther, 2014, 5: 115-125.
- [23] 刘斯琴, 叶芳华, 范宸颖, 等. 20例横纹肌肉瘤患儿的临床特点及预后分析 [J]. 中国当代儿科杂志, 2022, 24(9): 1036-1041.
- [24] 徐艳丽, 施诚仁, 谈珍, 等. 多学科综合治疗71例儿童横纹肌肉瘤的效果评估 [J]. 中国肿瘤临床, 2020, 47(22): 1145-1151.
- [25] OBERLIN O, REY A, LYDEN E, et al. Prognostic factors in metastatic rhabdomyosarcomas: results of a pooled analysis from United States and European cooperative groups [J]. J Clin Oncol, 2008, 26(14): 2384-2389.
- [26] Makary RF, Gopinath A, Markiewicz MR, et al. Margin analysis: Sarcoma of the head and neck [J]. Oral Maxillofac Surg Clin North Am, 2017, 29(3): 355-366.
- [27] Glosli H, Bisogno G, Kelsey A, et al. Non-parameningeal head and neck rhabdomyosarcoma in children, adolescents, and young adults: experience of the European paediatric soft tissue sarcoma study group (EpSSG) - RMS2005 study [J]. Eur J Cancer, 2021, 151: 84-93.

(收稿日期: 2024-08-12)

(校对编辑: 韩敏求)