讨论：脂肪肉瘤是成人中最常见的软组织恶性肿瘤，其可分为高分化型、粘液样型、多形性和去分化型等，去分化脂肪肉瘤(dedifferentiated liposarcoma，DDLS)是其中的一种亚型，由具有多向分化潜能的成纤维细胞和原始间叶细胞演化而来[1]，好发年龄为50~60岁，常发生于四肢和腹膜后[2]，发生在心房很罕见，有较高的局部复发和转移率。大多数DDLS患者在临床上仅呈现为无痛性肿块，当肿瘤体积显著增大并对邻近组织器官施加压力时可出现相应症状[3]。

DDLS与染色体 12q13-15 区域的高水平扩增有关，其中研究最广泛的是 MDM2[4]，一种 E3 泛素蛋白连接酶，作为 p53 的关键负调节因子，并在近 100% 的患者中被扩增，以及细胞周期蛋白依赖性激酶 4 (CDK4)，在超过 90% 的患者中与 MDM2 共扩增。因此基因检测MDM2基因DNA水平扩增及免疫组织化学检测MDM2蛋白水平的表达是有效的辅助诊断工具。并且，有研究结果表明[5]，MDM2与DDLPS患者预后密切相关，MDM2阳性患者术后易复发。

影像学表现上，DDLS为具有软组织成分和脂肪成分的不均质肿块，边界欠清晰，部分可没有脂肪成分，本例中脂肪成分占比很少。病灶内可出现钙化，钙化是提示去分化的重要征象，本例未见钙化。CT或MRI增强扫描显示肿瘤内脂肪无强化，动脉期软组织成分呈不均匀轻度强化，静脉期呈持续明显强化，延迟期强化程度无显著减低，呈“慢进慢出”的向心性强化特征[6]，部分病灶内部可见强化的血管影。

心房DDLS主要与以下两种疾病相鉴别：(1)黏液瘤：好发于左心房，常为单发,超声可见带蒂肿块，蒂脚常附于卵圆窝周围，CT上为不均匀低密度肿块,边界清晰，其内可见钙化及出血灶；(2)黏液样脂肪肉瘤：肿瘤以黏液为主，CT示不均匀低密度肿块，边界欠清，脂肪含量很少，可有钙化。

总之，心房DDLS是一种罕见的软组织恶性肿瘤，有较高的局部复发和转移率，诊断需要结合病理及基因检测，病灶内见脂肪成分、钙化及“慢进慢出”强化的特点对诊断有一定意义。

参考文献

[1]黄科峰,邓辉,周怡,等.腹膜后巨大去分化脂肪肉瘤1例报告[J].罕少疾病杂志,2023,30(7):15-16.
[2]Li W,Liu Q,Mu Y,et al.Dedifferentiated liposarcoma (DDLPS) in the rectum:a case report[J].J Int Med Res,2022,50(6):3000605221102081.
[3]冷媛媛,黄燕涛,吕敏丽,等.以钙化表现为主腹膜后脂肪肉瘤影像学表现及文献复习[J].中国CT和MRI杂志,2024,22(1):183-184.
[4]Somaiah N,Tap W.MDM2-p53 in liposarcoma:The need for targeted therapies with novel mechanisms of action[J].Cancer Treat Rev,2024 Jan,122:102668.
[5]粟杰,肖何,李梦侠,等.MDM2在去分化脂肪肉瘤中的表达及临床意义[J].肿瘤学杂志,2023,29(3):226-231.
[6]马得贝,叶兆祥,刘颖,等.腹膜后去分化脂肪肉瘤的CT和MRI表现[J].中国肿瘤临床,2023,50(24):1254-1258.

(收稿日期：2024-06-17)
(校对编辑：韩敏求)

·短篇·

乳腺肌样错构瘤1例

钟 琪[1] 许 蕾[2,*]
1.山东第二医科大学医学影像学院 (山东 潍坊 261053)
2.胜利油田中心医院医学影像科 (山东 东营 257035)
第一作者：钟 琪，女，在读硕士，主要研究方向：MRI影像诊断。E-mail：17860691751@163.com
通讯作者：许 蕾，女，主任医师，主要研究方向：MRI影像诊断。E-mail：bmd588@126.com

【关键词】错构瘤；肌样错构瘤；乳腺；磁共振成像
【中图分类号】R445.2
【文献标识码】D
DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2025.04.059

Myoid Hamartoma of Breast : One Case Report

ZHONG Qi[1], XU Lei[2,*].
1.School of Medical Imaging, Shandong Second Medical University, Weifang 261053, Shandong Province, China
2.Department of Medical Imaging, Shengli Oilfield Central Hospital, Dongying 257035, Shandong Province, China

Keywords: Hamartoma; Myoid Hamartoma; Breast; Magnetic Resonance Imaging

病例资料：患者女，40岁，体检发现右侧乳腺肿物1月余；否认手术史及家族史。查体：右乳外上象限触及一约2.0cm×1.0cm大小肿物，质韧，边界不清，轻微压痛，与周围皮肤无粘连，活动度欠佳。实验室检查：肿瘤标志物相关检查未见异常。

影像检查：乳腺超声：双侧乳腺腺体结构回声紊乱，见散在“豹纹样”低回声，于右乳12点见一3.0cm×1.2cm不均匀低回声结节，边界欠清，CDFI内见动脉血流信号，阻力指数为0.58；提示：右乳低回声结节，乳腺影像报告和数据系统(breast imaging reporting and data system, BI-RADS)4A类。乳腺MRI：右乳外上象限11点钟方向肿块样病变，大小约1.4cm×1.6cm×2.0cm；T1WI以低信号为主，病变外缘可见弧形稍高信号(图1A)；脂肪抑制T1WI此区域呈低信号(图1B)；脂肪抑制T2WI病灶整体呈略不均匀低信号(图1C)，弥散加权成像(diffusion weighted imaging，DWI)病变轻度扩散受限(图1D)，表观扩散系数(apparent diffusion coefficient，ADC)值为$1.17\times10^{-6}mm^2/s$(图1E)；增强扫描病变主体呈渐进性强化，外缘可见弧形无强化区域(图1F)，时间信号强度曲线(time intensity curve，TIC)为Ⅰ型，双侧腋窝无明显异常肿大淋巴结；提示：右乳外上象限肿块样病变，BI-RADS 4类，纤维

腺瘤可能性大。

术后病理：患者在局麻下行右侧乳房腺体区段切除术，病理示肿物大小为2.1cm×1.7cm×1.5cm，切面灰白及灰黄色，质韧；光镜下见上皮及间质成分混杂分布，乳腺导管扩张伴终末小叶单位萎缩，被显著增生的纤维间质成分分隔；间质伴玻璃样变性及多灶性假血管瘤样增生，局部平滑肌及肌纤维细胞紊乱增生并夹杂脂肪组织(图1G)。免疫组织化学：CK广谱(上皮+)、CK5/6、P63(肌上皮+)、Desmin(+)、SAM(+)、CD34(-)、β-cantenin(-)、Ki-67(+，1%)(图1H)。病理诊断：乳腺肌样错构瘤。

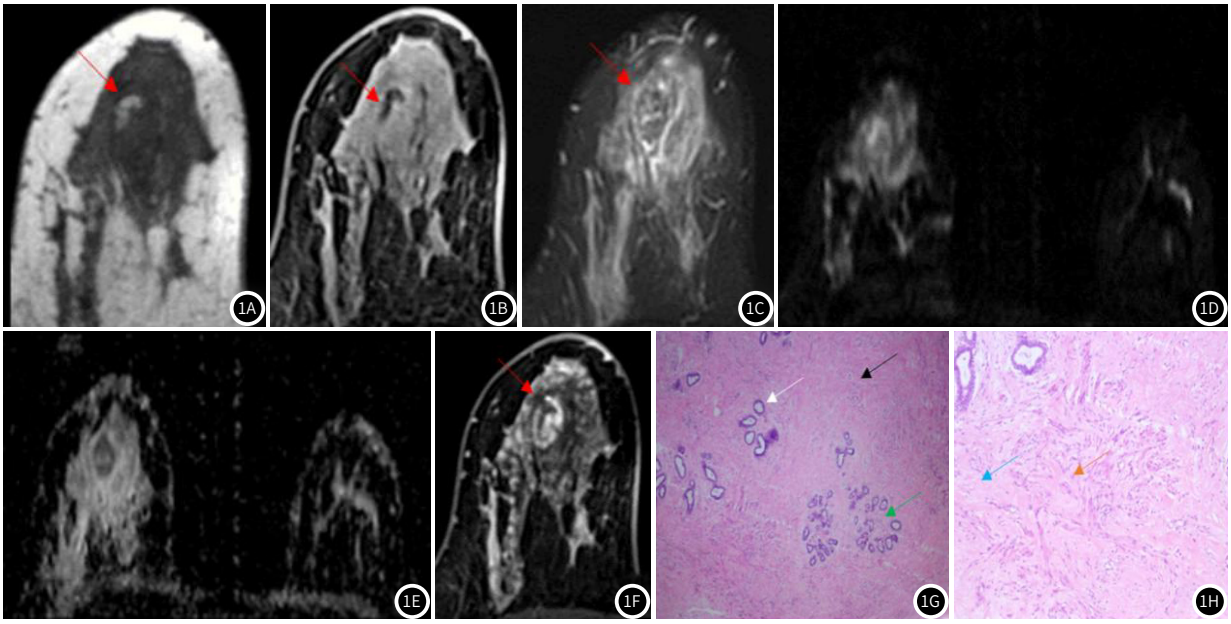

图1A-图1H 乳腺肌样错构瘤 1A.轴位平扫 MR T1WI；1B.轴位T1WI 脂肪抑制序列；1C.轴位T2WI脂肪抑制序列；1D.轴位 DWI；1E.轴位ADC图；1F.轴位延迟期增强T1WI；1G.肿瘤以纤维性间质为主要成分(黑色箭头)，其间可见萎缩的终末小叶单位(绿色箭头)及扩张的小导管(白色箭头)(HE，×100)；1H.假血管瘤样增生，血管腔扩张、形状不规则(蓝色箭头)。周边可见增生的平滑肌，排列紊乱(橘色箭头)。纤维性间质局灶伴玻璃样变性(HE，×100) (红箭示病灶成熟脂肪成分；黑箭示纤维性间质；绿箭示萎缩终末小叶；白箭示扩张小导管；蓝箭示假血管瘤样增生；橘箭示增生的平滑肌)。

讨论：乳腺错构瘤是一种含有不同比例的纤维、脂肪组织、乳腺导管和小叶成分的乳腺良性肿瘤。根据成分所占比例不同分为多种亚型，乳腺肌样错构瘤(myoid hamartoma，MH)属于一种罕见亚型[1]。MH多见于40-50岁女性，好发单侧，多数患者无明显症状。MH内可见多量大致正常的乳腺导管、小叶和成熟脂肪组织，肌样细胞呈条束状排列，形成灶性平滑肌瘤样区域，散在分布于纤维间质之中。肌样细胞常稳定表达SMA、MSA、Desmin，大部分病例Caldesmon阳性，部分显示Calponin阳性[2-3]。

MH临床罕见，临床由于缺乏对该病的认识，术前极易误诊[4-5]。本例患者术前误诊为纤维腺瘤，主要的原因是疏于对病变内部成熟脂肪成分的观察。回顾性分析本例患者图像，笔者总结分析以下两点为本次误诊的主要原因：(1)T1WI上病变内部可见弧形高信号，脂肪抑制T1WI信号减低，多期增强扫描该区域未见明显异常强化，提示肿瘤内部合并有成熟脂肪成分；(2)基于MH病变内部有成熟脂肪成分及平滑肌成分，MRI对本病诊断具有优势，脂肪抑制序列可以辨识病变内部的成熟脂肪成分，T2WI低信号及多期增强扫描渐进性强化可以推测病变内部含有平滑肌或纤维成分。但乏脂MH则需要与以下肿瘤进行鉴别：(1)乳腺纤维腺瘤：好发于青年女性，与雌激素水平相关，MRI上T2WI可见内部低或中等信号纤维分隔为特征性表现，动态增强扫描大多数表现为缓慢渐进性的均匀强化或由中心向外围扩散的离心样强化；(2)导管内乳头状瘤：好发中年女性，多伴有乳头溢血、溢液病史，MRI表现为乳晕后方至腺体中后部沿导管走行单发或多发结节样病变，增强扫描呈均匀或不均匀性强化；(3)乳腺叶状肿瘤：好发中年女性，肿瘤一般体积较大，边缘呈分叶状，MRI上T2WI出现裂隙状囊性极高信号改变是特征性表现[6]。

MH为乳腺良性肿瘤，通常预后良好，单纯手术切除即可，但近年有MH复发病例的报道[7]，提高对该病的认识特别是总结复发病例的影像特点有利于推动该肿瘤生物学行为的研究进展。

参考文献

[1]Arrigoni MG, Dockeay MB, Judd ES. The identification and treatment of mammary hamartoma[J]. Surg Gynecol Obstet, 1971, 133(4): 577-82.
[2]Kato S, Ross J, Gay L, et al. Analysis of MDM2 amplification: next-generation sequencing of patients with diverse malignancies[J]. JCO Precis Oncol, 2018, 2: 1-14.
[3]Sciot R. MDM2 amplified sarcomas: a literature review[J]. Diagnostics, 2021, 11(3): 496.
[4]刘凤梅，余响云. 乳腺错构瘤的X线诊断(35例报告)[J]. 放射学实践，2006，21(11)：1145-1147.
[5]张彤，朱晓云，王丽华，等. 乳腺肌样错构瘤2例临床病理观察[J]. 诊断病理学杂志，2020，27(2)：94-96.
[6]王巍巍，刘艳超，王琦，等. 3.0T MRI-DWI鉴别乳腺纤维腺瘤与乳腺叶状肿瘤的价值[J]. 中国CT和MR杂志，2023，21(9)：114-116.
[7]Prabhu J, Moyle P. Recurrent myoid hamartoma of the breast mimicking malignancy[J]. Radiol Case Rep, 2021, 16(2): 295-299.

(收稿日期：2024-03-11)
(校对编辑：韩敏求)