

· 论著 · 罕见病研究 ·

# 原发性左心室滑膜肉瘤一例并文献复习\*

汪晶美<sup>1</sup> 余 蕾<sup>1,\*</sup> 蒋天安<sup>1</sup> 王 祥<sup>2</sup>

1.浙江大学医学院附属第一医院超声医学科(浙江 杭州 310000)

2.江苏省泰州市中医院肿瘤科(江苏 泰州 225300)

【摘要】目的 分析原发性左心室滑膜肉瘤的诊疗经验，以期为临床提供参考。方法 回顾性分析我院一例原发性左心室滑膜肉瘤者的诊断和治疗经过以及随访情况。结果 患者因活动后头晕气促就诊，超声心动图显示左室腔内大小10.0cm×4.1cm×4.2cm的等回声占位，活动度好，考虑黏液瘤。肿瘤切除术后病理显示为原发性心脏滑膜肉瘤，术后予以辅助化疗，术后15个月肿瘤复发，后疾病进展死亡，总生存期20个月。结论 原发性心脏滑膜肉瘤罕见且预后差，诊断主要依靠病理及SS18-SSX融合基因检测，术前影像学上表现出良性肿瘤的特征，容易误诊，临床需高度警惕。

【关键词】心脏肿瘤；滑膜肉瘤；超声心动图；SS18-SSX融合基因；罕见病

【中图分类号】R732

【文献标识码】A

【基金项目】浙江省重点研发计划(2024C03092)

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2025.7.001

## Primary Left Ventricular Synovial Sarcoma: A Case Report and Literature Review\*

WANG Jing-mei<sup>1</sup>, YU Lei<sup>1,\*</sup>, JIANG Tian-an<sup>1</sup>, WANG Xiang<sup>2</sup>.

1.Department of Ultrasound, The First Affiliated Hospital of Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou 310000, Zhejiang Province, China

2.Oncology Department, Taizhou Hospital of Traditional Chinese Medicine, Taizhou 225300, Jiangsu Province, China

**Abstract: Objective** To analyze the experience of diagnosis and treatment of primary left ventricular synovial sarcoma in order to provide reference for clinic. **Methods** The diagnosis, treatment and follow-up of a case of primary synovial sarcoma of the left ventricle in our hospital were retrospectively analyzed. **Results** The patient was admitted to the hospital because of dizziness and shortness of breath after activity. Echocardiography showed an isoechoic mass of 10.0×4.1×4.2cm in the left ventricular cavity with good mobility, and myxoma was considered. After resection, the pathology revealed primary cardiac synovial sarcoma, and adjuvant chemotherapy was given after surgery. The tumor recurred 15 months after surgery, and then the patient died of disease progression, with an overall survival of 20 months. **Conclusion** Primary cardiac synovial sarcoma is rare and has a poor prognosis. The diagnosis mainly depends on pathology and SS18-SSX fusion gene detection. Preoperative imaging shows the characteristics of benign tumor, which is easy to be misdiagnosed.

**Keywords:** Cardiac Tumor; Synovial Sarcoma; Echocardiography; SS18-SSX Fusion Gene; Rare Disease

滑膜肉瘤(synovial sarcoma, SS)是一种罕见的软组织恶性肿瘤，以四肢大关节、腱鞘为好发部位，原发性心脏滑膜肉瘤非常罕见，任何年龄均可发病，主要累及心包和右心房<sup>[1]</sup>。临床表现主要为心包填塞、心腔梗阻和血管栓塞引起的相应症状，缺乏特异性，容易误诊，最终确诊需依据组织病理、分子遗传学和免疫组化综合判定。我们将分享1例年轻女性确诊原发性左心室滑膜肉瘤的诊疗全过程，以加强对本病的认识。

### 1 临床资料

患者女性，21岁，活动后头晕气促2月，外院心脏超声检查发现左室腔内肿块，收住浙江大学医学院附属第一医院。2022年6月入院超声心动图：左室增大，LVIDd: 53mm，左室腔内见等回声团，大小约10.0×4.1×4.2cm，占据大部分左室腔，以蒂连于心尖部，边界尚清，形态尚规则，病灶随心动周期活动度大，收缩期部分经主动脉瓣口脱入升主动脉，舒张期退回左室，致主动脉瓣相对性狭窄，考虑黏液瘤可能(图1)。

患者无肿瘤病史，入院检查无其他部位的阳性发现，除与瓣膜梗阻相关的头晕气促症状外，无明显其他症状，首先考虑原发性心脏良性肿瘤，黏液瘤可能性大。于2022年6月21日行心脏肿瘤切除术。

术后病理：恶性间叶源性肿瘤伴坏死，SS18(BA) FISH(+), 符合滑膜肉瘤。镜示：肿瘤细胞弥漫性生长，细胞短梭形，核仁可见，核分裂像>15/10HP，间质血管丰富(图2)。免疫组化显示：CK(pan)(灶+), CK19(-), Ki-67(20%+), EMA(灶弱+), CD34(-), Bcl-2(+), CD117(-), SMA(+), Desmin(-), β-Catenin(浆+), CD99(灶弱+), Calretinin(CR)(-), S-100(-), BCOR(+), ALK(-), H3K27Me3(+), SOX10(-), STAT6(-), RB1(+), NTRK(部分+), HE, Myogenin(-), MyoD1(-), MUC-4(-), Syn(灶弱+), MDM2/CEP12 FISH(-)(图3), SS18(BA) FISH(+)(图4)。标本Illumina高通量测序显示：ERBB3, ROS1基因错义突变。

2022年7月开始先后予以3个周期VAC方案(长春地辛

【第一作者】汪晶美，女，主治医师，主要研究方向：心脏疾病的超声诊断。E-mail: 21718015@zju.edu.cn

【通讯作者】余 蕾，女，副主任医师，主要研究方向：各类心脏疑难疾病的超声诊断。E-mail: 057185097313@zju.edu.cn

2mg, 多美素40mg, 环磷酰胺2.0g q3w)及2个周期IE方案(依托泊苷170mg d1-5, 异环磷酰胺3g d1-5, q3w)化疗。因患者无法耐受IE方案, 后继续5个周期VAC方案(长春地辛2mg, 表

柔比星108mg, 环磷酰胺2.0g q3w), 末次化疗时间2023年6月。2023年9月肿瘤复发, 后疾病进展, 于2024年2月死亡, 总生存期20个月。

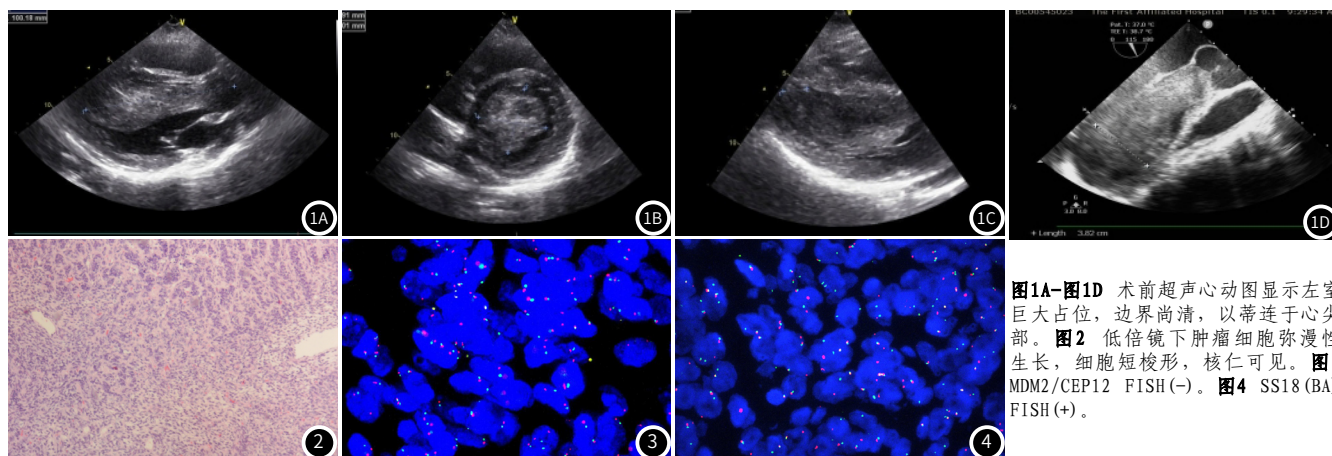


图1A-图1D 术前超声心动图显示左室巨大占位, 边界尚清, 以蒂连于心尖部。图2 低倍镜下肿瘤细胞弥漫性生长, 细胞短梭形, 核仁可见。图3 MDM2/CEP12 FISH(-)。图4 SS18 (BA) FISH(+)

## 2 讨论

滑膜肉瘤是一种具有部分上皮分化的恶性间叶组织肿瘤, 特定的细胞起源尚不清楚<sup>[2-4]</sup>。滑膜肉瘤的重要特征为18号染色体和X染色体的特异性易位<sup>[5]</sup>。这种易位导致了一种新的癌基因, 即SS18-SSX融合基因的产生<sup>[6]</sup>。滑膜肉瘤以大关节周围的软组织较为常见, 30岁左右发病率最高, 其中男性发病率高于女性<sup>[6]</sup>。其恶性程度高, 预后差且易复发。病理上分为未特指型、双相型和梭形细胞型<sup>[7]</sup>。其形态上与多种肿瘤有明显的重叠, 诊断的金标准主要是通过反转录-聚合酶链反应(RT-PCR)或荧光原位杂交(fluorescence in situ hybridization, FISH)对SS18-SSX融合基因的检测<sup>[6]</sup>。

原发性心脏滑膜肉瘤极其罕见, 以心包及右房较为常见, 肿块通常体积较大, 呈息肉状、实性或分叶状, 外表光滑或边界清楚, 并没有弥漫性渗透到周围结构中<sup>[1]</sup>。大多数肿瘤基底较宽, 部分有蒂或茎<sup>[1]</sup>。有时, 肿瘤的生长模式完全模仿心脏黏液瘤<sup>[8]</sup>。其临床表现也类似于心脏黏液瘤, 主要表现为由心包填塞、心腔梗阻和血管栓塞而引起的相应症状, 如胸闷、呼吸困难、心悸等<sup>[9]</sup>。心脏滑膜肉瘤大部分辅助检查也缺乏特异性, 容易误诊, 最终确诊需依据组织病理、分子遗传学和免疫组化综合判定。

超声心动图作为心脏肿瘤的重要检查手段, 能很好地显示肿瘤的大小、形态、边界、活动度及心腔梗阻情况。总体而言, 心脏恶性肿瘤超声主要表现为: 右心定位, 多无蒂、外形较大、形态不规则、活动度差, 多伴有心包积液和周围组织浸润等。本病例在超声心动图上肿块形态规则, 无明显的周边组织浸润, 内部回声均匀, 活动度好, 且无明显心包积液, 容易误诊为良性肿瘤。但本病例患者心脏肿块体较大, 发病年龄较早, 并非位于黏液瘤最常出现的左房。如果结合心肌声学造影及心脏MR检查可能提供更多的诊断信息。

手术切除一方面可获得病理, 明确诊断, 另一方面可以解除梗阻和压迫。术后辅助化疗可以显著延长患者的整体生存期, 阿霉素联合异环磷酰胺是最常用的化疗方案<sup>[1]</sup>。

另外, 本例病例还发现病灶存在ERBB3, ROS1基因错义突变, 这些突变在其他恶性肿瘤中有发现<sup>[10-11]</sup>, 但在滑膜肉瘤中目前未见报道。

总体而言, 原发性心脏滑膜肉瘤罕见且无特异性的临床及影像学表现, 术前诊断困难, 确诊需要依据术后的组织病理学。超声心动图在心脏肿瘤的早期发现、诊断和随访中具有重要的作用, 本例病例中病灶在超声心动图上“伪装”出良性肿瘤的特征, 给诊断带来困难, 但这也提醒我们警惕“披着羊皮的狼”, 有任何怀疑可以进一步行MR、心肌声学造影、PET-CT等检查寻找更多线索, 以便优化治疗方案。

## 参考文献

- [1] Wang J G, Li N N. Primary cardiac synovial sarcoma [J]. Ann Thorac Surg, 2013, 95 (6): 2202-2209.
- [2] Ishibe T, Nakayama T, Aoyama T, et al. Neuronal differentiation of synovial sarcoma and its therapeutic application [J]. Clin Orthop Relat Res, 2008, 466 (9): 2147-2155.
- [3] Haldar M, Hancock J D, Coffin C M, et al. A conditional mouse model of synovial sarcoma: insights into a myogenic origin [J]. Cancer Cell, 2007, 11 (4): 375-388.
- [4] Naka N, Takenaka S, Araki N, et al. Synovial sarcoma is a stem cell malignancy [J]. Stem Cells, 2010, 28 (7): 1119-1131.
- [5] Cironi L, Petricevic T, Fernandes Vieira V, et al. The fusion protein SS18-SSX1 employs core Wnt pathway transcription factors to induce a partial Wnt signature in synovial sarcoma [J]. Sci Rep, 2016, 6: 22113.
- [6] Thway K, Fisher C. Synovial sarcoma: defining features and diagnostic evolution [J]. Ann Diagn Pathol, 2014, 18 (6): 369-380.
- [7] Kallen M E, Hornick J L. The 2020 WHO Classification: what's new in soft tissue tumor pathology? [J]. Am J Surg Pathol, 2021, 45 (1): e1-e23.
- [8] McGilbray T T, Schulz T K. Clinical picture: primary cardiac synovial sarcoma [J]. Lancet Oncol, 2003, 4 (5): 283.
- [9] Wang J G, Liu H, Yu W J, et al. [Primary cardiac neoplasms: a clinicopathologic analysis of 81 cases] [J]. Zhonghua Bing Li Xue Za Zhi, 2012, 41 (12): 808-812.
- [10] Kiavue N, Cabel L, Melaabi S, et al. ERBB3 mutations in cancer: biological aspects, prevalence and therapeutics [J]. Oncogene, 2020, 39 (3): 487-502.
- [11] Drilon A, Jenkins C, Iyer S, et al. ROS1-dependent cancers—biology, diagnostics and therapeutics [J]. Nat Rev Clin Oncol, 2021, 18 (1): 35-55.

(收稿日期: 2024-12-15)

(校对编辑: 翁佳鸿 赵望淇)