

· 短篇 ·

# 儿童胫骨原发性平滑肌肉瘤1例

张 玉\*

浙江大学医学院附属儿童医院放射科 (浙江 杭州 310000)

第一作者: 张 玉, 女, 医师, 主要研究方向: 儿科疾病的影像诊断。E-mail: 6513079@zju.edu.cn

通讯作者: 张 玉

【关键词】 儿童; 骨; 平滑肌肉瘤; 体层摄影术; X线计算机; 磁共振成像

【中图分类号】 R445.2; R681

【文献标识码】 D

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2025.11.063

## Primary Leiomyosarcoma of Tibia in Children: One Case Report

ZHANG Yu\*

Department of Radiology, The Children's Hospital, School of Medicine, Zhejiang University, Hangzhou 310000, Zhejiang Province, China

**Keywords:** Children; Bone; Leiomyosarcoma; Tomography; X-Ray computed; Magnetic Resonance Imaging

骨原发性平滑肌肉瘤(primary leiomyosarcoma of bone, PLB)是一种罕见的原发于骨的恶性梭形细胞肿瘤。自Evans等<sup>[1]</sup>1965年首次报道以来,仅有包含少数病例的研究及个案报道出现,儿童病例更为罕见,且着重于临床及病理诊断,分析相关影像的文献报道更少。本文收集一例经病理证实的儿童胫骨原发性平滑肌肉瘤,并结合文献复习进一步熟悉该疾病,现报道如下。

患者,男,8岁4月,右小腿疼痛1个月余,右下肢疼痛加剧,行走跛行。体格体查:右膝部以下按压疼痛,行走跛行。X线检查(图1)示右胫骨近端骨干呈膨胀性改变,可见一囊状低密度影,邻近骨皮质变薄,表面尚光整。CT检查(图2A、2B)示右胫骨近端可见骨质破坏区,呈膨胀性改变,内密度欠均匀,平均CT值约42HU,邻近骨皮质变薄,局部骨皮质不连续,

周围软组织稍肿胀。MR检查(图3A、3B)示右胫骨近段干骺端见一类圆形病灶, T1WI呈低信号, T2WI呈稍高信号, 内信号不均匀, 可见多发片状T2WI混杂信号影, 边界尚清, 大小约35mm×37mm×55mm, 右胫骨近端干骺端呈膨胀性改变, 邻近骨皮质变薄, 骺板局部破坏, 周围软组织肿胀。

遂行右胫骨肿瘤切除术。术后组织病理学(图4)镜下检查:肿瘤细胞较丰富,流水状或编织状排列,细胞呈长梭形,部分多形性,可见核内包涵体,核分裂象较多见。免疫组化:S100+, SMA+, CD34-, SYN-, CD99+, INI1存在, desmin-, MyoD1-, Myogenin-, CK-, EMA弱+, Bcl2+, SOX10-, STAT6弱+, P53+, Ki-67约20%+。病理诊断:(右胫骨)恶性肿瘤,考虑为平滑肌肉瘤。



图1 X线示胫骨近端骨干呈膨胀性改变,内见低密度影(箭标),邻近骨皮质变薄。

图2 CT冠状位骨窗(2A)与横断位软组织窗(2B)示右胫骨近端骨质破坏区,呈膨胀性改变,局部骨皮质不连续(箭标),周围软组织稍肿胀。

图3A~图3B MR示右胫骨近端膨胀性改变, T1W呈低信号, T2W呈混杂高信号,边界尚清,周围软组织肿胀(箭标)。

图4 光镜下(HE×100),肿瘤细胞呈流水状或编织状排列,可见核内包涵体,核分裂象多见。

讨论：平滑肌肉瘤由间质性肿瘤异质性造成，它常发生在子宫、胃肠道、肠系膜，原发于骨的平滑肌肉瘤相对较少，儿童的更少。骨原发性平滑肌肉瘤(primary leiomyosarcoma of bone, PLB)是一种罕见的原发于骨的恶性梭形细胞肿瘤，约占骨原发性肿瘤的0.06%，在骨原发性恶性肿瘤中的比例<0.7%<sup>[2]</sup>。国外文献报道PLB好发于9~88岁，平均年龄46岁，男性发病率略低于女性<sup>[3]</sup>；国内报道其发病年龄为12~75岁，平均年龄32.6岁，发病无明显性别差异<sup>[4]</sup>；本文患儿年龄8岁4个月，为已知文献报道中发病年龄最小的患者。长骨干骺端是骨原发性平滑肌肉瘤的最常发生部位，其中以膝关节附近最常见，尤其是股骨和胫骨好发<sup>[3]</sup>。临床症状常以疼痛最多见，其次为肿块及病理性骨折<sup>[5]</sup>。本文患儿亦是以下肢疼痛为主要症状就诊。

PLB常用的影像学诊断方法包括X线、CT以及MR检查。X线及CT表现主要分为溶骨性、混合性和囊状性<sup>[6]</sup>。溶骨性病变更可见破坏区呈虫蚀样改变，边界不清，肿瘤沿哈弗氏管生长、侵犯骨皮质，少数伴有轻微骨膜反应。混合性病变更表现为斑片样骨质破坏，在骨质破坏区的髓腔或软组织内可见斑点状、斑片状高密度影，呈钙化、骨化征象，部分可见骨膜反应。囊状性病变更呈中心性囊状改变，多房、膨胀性骨质破坏。相较于普通的X线检查，CT在评估肿瘤对骨皮质侵袭和对周围软组织累及的广度上有重要价值。MRI表现：PLB在T1WI序列常呈等、略低或略高信号，在抑脂T2WI序列多呈高信号，增强后为不均匀强化，部分可呈轻度强化<sup>[7]</sup>，部分亦可呈明显强化<sup>[8-9]</sup>。MRI检查能更好显示PLB的髓内病变及软组织受累的程度和范围。由于MRI软组织分辨率明显高于其他影像学检查方法，对于病变范围的评估更为准确，为临床的治疗方案提供更为精准的参考<sup>[9]</sup>。

PLB最终确诊主要依靠病理学检查及免疫组化分析<sup>[10]</sup>。镜下肿瘤细胞大多为梭形，呈束状及丛状排列。肿瘤细胞中核分裂像多见，并可出现凝固性肿瘤细胞坏死。绝大多数肿瘤细胞中平滑肌肌动蛋白SMA阳性，约一半表达为Desmin阳性，部分细胞角蛋白CK阳性，S100蛋白一般阴性<sup>[11]</sup>。本例中病理免疫组化提示SMA+，desmin-，CK-，S100+。

PLB的鉴别诊断主要为以下骨肿瘤<sup>[5,12-17]</sup>：(1)骨肉瘤，好发于青少年，以疼痛、肿胀和运动障碍为主要症状，影像学表现为不规则骨质破坏及软组织肿块，肿瘤有明显的骨膜反应，可见葱皮样影、Codman三角等。病理镜下可见异型梭形细胞，但免疫组化染色梭形细胞中不表达平滑肌肌动蛋白SMA。(2)未分化多形性肉瘤(骨恶性纤维组织细胞瘤)，该病好发于中老年人，影像学特点为长骨骨端或干骺端偏侧性溶骨性骨质破坏，破坏区内粗细不一的骨嵴，骨膜反应少见。病理下梭形细胞呈车辐状排列，免疫组化染色梭形细胞亦不表达平滑肌肌动蛋白SMA。(3)骨炎性肌纤维母细胞瘤，一般为良性病变，在影像学上与骨平滑肌肉瘤相类似。病理学检查肿瘤含有丰富的胶原和较少的细胞数量，镜下可见梭形细胞。免疫组化示平滑肌肌动蛋白SMA阳性，但钙结合蛋白(Caldesmon)阴性。(4)骨滑膜肉瘤：好发于15~35岁的青少年及中年男性，影像学表现为溶骨性骨质破坏伴周围软组织肿块，免疫组化缺乏特异性标志物，具有特征性的(t X;18)(p11.2;q11.2)染色体易位。

总之，当出现身体局部疼痛，影像学提示发生于四肢或躯干的骨质破坏，特别是股骨远端、胫骨近端的中心性、溶骨性骨质破坏伴软组织肿块，内密度或信号不均匀，增强后明显不均匀强化，应考虑到骨原发性平滑肌肉瘤的可能性。关于骨原发性平滑肌肉瘤，尤其是儿童，相关文献资料甚少，诊断相对困难，需结合临床表现、影像学特征以及病理和免疫组化分析才能更好地明确诊断。

## 参考文献

- [1] Evans DM, Sanerkin NG. Primary leiomyosarcoma of bone[J]. J Pathol Bacteriol, 1965, 90: 348-350.
- [2] Siegel RL, Miller KD, Fuchs HE, et al. Cancer statistics, 2022[J]. CA Cancer J Clin, 2022, 72(1): 7-33.
- [3] Brewer P, Sumathi V, Grimer R J, et al. Primary leiomyosarcoma of bone: analysis of prognosis[J]. Sarcoma, 2012, 2012: 636849.
- [4] 蒯鹏伟, 王立春. 原发性骨平滑肌肉瘤诊断与治疗的研究进展[J]. 中国骨与关节杂志, 2012, 1(3): 289.
- [5] Wang GY, Lucas DR. Primary leiomyosarcoma of bone: review and update[J]. Arch Pathol Lab Med, 2019, 143(11): 1332-1337.
- [6] 徐丹君, 王加伟, 徐雷鸣. 骨原发性平滑肌肉瘤的影像表现[J]. 中华放射学杂志, 2019, 53(8): 685-689.
- [7] 侯艳霞, 牛娟琴, 岳丽娜. 股骨上皮样平滑肌肉瘤1例[J]. 中国医学影像技术, 2019, 35(4): 640.
- [8] Mori T, Nakayama R, Endo M, et al. Forty-eight cases of leiomyosarcoma of bone in Japan: a multicenter study from the Japanese musculoskeletal oncology group[J]. J Surg Oncol, 2016, 114(4): 495-500.
- [9] 邹丹凤, 唐浩. 下股长骨原发性平滑肌肉瘤的影像学分析[J]. 临床放射学杂志, 2020, 39(7): 1384-1388.
- [10] Recine F, Bongiovanni A, Casadei R, et al. Primary leiomyosarcoma of the bone: a case report and a review of the literature[J]. Medicine (Baltimore), 2017, 96(45): e8545.
- [11] 李梅, 李传应, 刘劲松, 等. 骨原发性平滑肌肉瘤5例临床病理特征[J]. 临床与实验病理学杂志, 2015, 31(7): 769-772.
- [12] 黎刚, 丁国恒, 李兰, 等. 原发性胫骨平滑肌肉瘤一例并文献复习[J]. 放射学实践, 2015, 30(6): 705-706.
- [13] 洪添吾, 姚无殊, 倪少波. 胫骨骨母细胞型骨肉瘤1例[J]. 罕少疾病杂志, 2005, (02): 53.
- [14] Nguyen JC, Baghdadi S, Pogoriler J, et al. Pediatric osteosarcoma: correlation of imaging findings with histopathologic features, treatment, and outcome[J]. Radiographics, 2022, 42(4): 1196-1213.
- [15] Georgeanu VA, Pletosu RI, Vlădescu TC, et al. Primary bone leiomyosarcoma of distal femur: case report and literature review[J]. Rom J Morphol Embryol, 2022, 63(3): 569-574.
- [16] 姚婷婷, 刘继宽, 刘玉平, 等. 胫骨纤维组织细胞瘤1例[J]. 罕少疾病杂志, 2021, 28(03): 14-15.
- [17] 刘莹, 高垒, 史瑞清, 等. 原发性中轴骨滑膜肉瘤影像学表现(1例报告并文献复习)[J]. 临床放射学杂志, 2023, 42(01): 164-166.

(收稿日期: 2024-10-17)

(校对编辑: 韩敏求)