

· 论著 · 罕见病 ·

# 原发性心脏滑膜肉瘤一例并文献复习

潘文亚 黄忠向 吴美华 卢漫漫 陆伟\*

南宁市第二人民医院病理科(广西南宁 530031)

**【摘要】目的** 探讨一例原发于心脏滑膜肉瘤临床特点、病理特征、诊断与鉴别诊断,提高对该肿瘤的认识。**方法** 回顾性分析本院收入院的一例原发性心脏滑膜肉瘤患者的临床信息、影像学及病理资料,并复习国内外相关文献,探讨其临床病理特点及治疗预后。**结果** 患者,男,57岁,因急性左心衰收住入院,B超检查发现左房内探及一稍强回声团,内回声不均匀,考虑粘液瘤。术后病理常规及免疫组化支持双相型滑膜肉瘤。**结论** 原发性心脏滑膜肉瘤属于较为罕见软组织来源肿瘤,确诊主要依靠病理常规及免疫组化,基因检测可协助诊断。

【关键词】心脏肿瘤;滑膜肉瘤;免疫组化

【中图分类号】R732.1

【文献标识码】A

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2026.3.006

## One Case of Primary Cardiac Synovial Sarcoma and Literature Review

PAN Wen-ya, HUANG Zhong-xiang, WU Mei-hua, LU Man-man, LU Wei\*

Department of Pathology, The Second Nanning People's Hospital, Nanning 530031, Guangxi Zhuang Autonomous Region, China

**Abstract: Objective** To investigate the clinical features, pathological features, diagnosis and differential diagnosis of a case of primary cardiac synovial sarcoma, and to improve the understanding of this tumor. **Methods** The clinical information, imaging and pathological data of a case of primary cardiac synovial sarcoma admitted to our hospital were retrospectively analyzed, and the relevant literatures at home and abroad were reviewed to explore the clinicopathological features and prognosis. **Results** The patient, a 57-year-old male, was admitted to hospital due to acute left heart failure. B-ultrasound examination found a slightly strong echo cluster in the left chamber, and the internal echo was uneven, which was considered myxoma. Postoperative pathological routine and immunohistochemistry supported biphasic synovial sarcoma. **Conclusion** Primary cardiac synovial sarcoma is a rare soft-tissue tumor. The diagnosis is mainly based on routine pathology and immunohistochemistry.

**Keywords: Cardiac Tumor; Synovial Sarcoma; Immunohistochemistry**

滑膜肉瘤(synovial sarcoma, ss)是一种恶性间叶源性肿瘤,具有一定程度的上皮分化,在分子方面以具有特征性SS18-SSX1/2/4基因融合为特点。SS的发生与滑膜无关,以四肢及关节周围多见,其他非典型部位有头颈部、内脏、生殖器及纵膈等<sup>[1-4]</sup>,而发生在心脏的SS极为罕见。本文将南宁市第二人民医院收治的1例原发左心房SS患者的临床症状及病理特征进行病例报道,以提高对本病的认识。

### 1 病史摘要

患者男性,57岁。因“检查发现左房粘液瘤7天”于2021年3月15日入院,患者自述7天前因急性左心衰在本院心血管科住院治疗,B超检查发现左房粘液瘤,现进行手术治疗,收入我院。查体:一般情况尚可,心肺腹未见异常。心脏超声检查示左房内探及一稍强回声团,大小为56mm×49mm,边清不规则,内回声不均匀,并随心脏舒缩而往返于二尖瓣及左房之间,团块基底连与房间隔中下部左房面,宽约31mm。二尖瓣瓣口因肿块影响而相对狭窄,舒张期有效瓣口面积2.2scm(图1)。入院后积极完成术前检查,择期在行体外循环辅助下心脏肿瘤活检术,术中探查见肿瘤自上腔静脉下方到

冠状静脉窦口上缘,三尖瓣隔瓣、后瓣及室间隔上部(相当于膜周部)部分均被肿瘤占据,切质地较硬,活动差,瘤体大小约6cm×7cm,左心房面因瘤体大,且不能活动,遮挡未能探查二尖瓣,该肿瘤不能切除,予切除部分术中快速病理。病理检查眼观:冷冻标本,大体示灰白色扁平样组织2块,共大2cm×1.5cm×0.2cm。术中病理诊断:梭形细胞肿瘤。冷冻后常规:梭形肿瘤细胞背景中,可见多少不等的上皮样成分(图2)。免疫组化结果:CK(灶+)(图3),Vimentin(+)(图4),CD99(+)(图5),Bcl-2(+),EMA(+)(图6),Myoglobin(-),MyoD1(-),Myogenin(-),MC(-),CD34(-),D2-40(灶+),CR(-),S-100(-),Desmin(-),SMA(-),P53(+,野生型表达),Ki-67(热点区约25%+)。结合形态及免疫组化,支持双相型滑膜肉瘤。

### 2 讨论

滑膜肉瘤最早在1936年由Rnox提出,是一种恶性间叶源性肉瘤,表现出不同程度的上皮分化,WHO将该肿瘤分为分化不确定肿瘤组,约占软组织肉瘤的5%~10%,ICD-0编码为9040/3<sup>[5]</sup>。发生年龄多数为10~40岁青少年及青年人,男女比

【第一作者】潘文亚,男,住院医师,主要研究方向:病理诊断工作。E-mail: 422452053@qq.com

【通讯作者】陆伟,男,主任医师,主要研究方向:病理诊断工作。E-mail: 18377156043@163.com

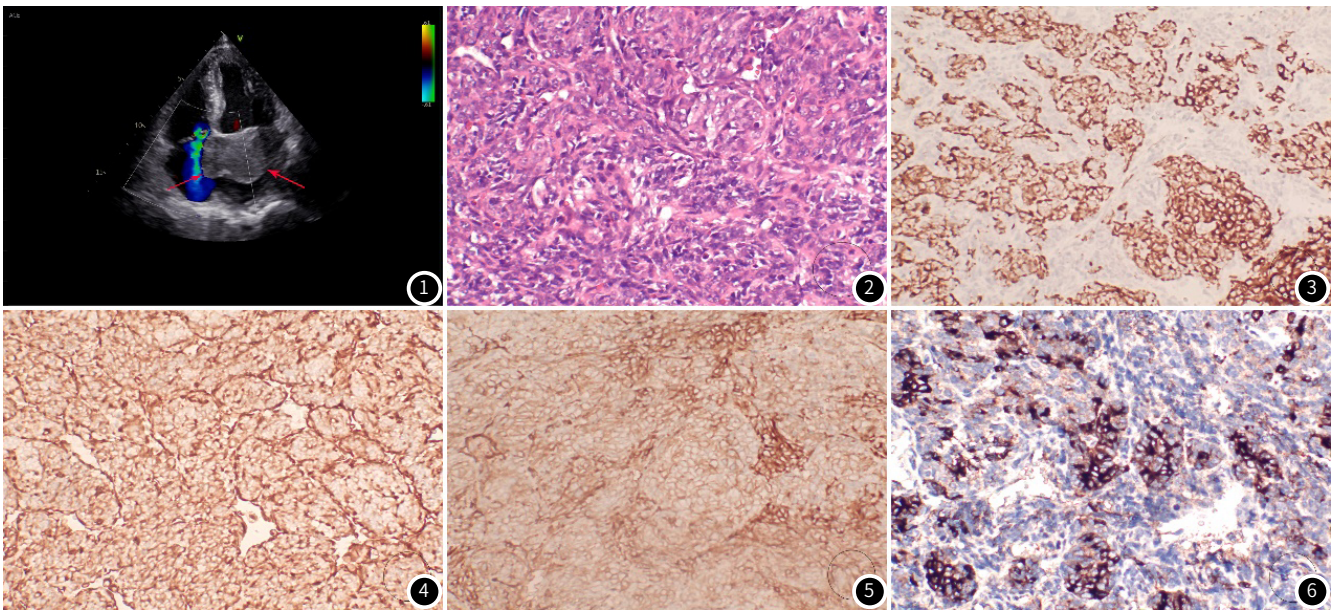


图1 B超示左房内肿物，考虑黏液瘤。图2 HE染色(x200)。图3 肿瘤细胞腺样区CK阳性，En Vision两步法。图4 肿瘤细胞Vimentin阳性，En Vision两步法。图5 肿瘤细胞CD99阳性，En Vision两步法。图6 肿瘤细胞EMA阳性，En Vision两步法。

例约3:1。常发生于四肢深部软组织骨骼肌内，或邻近关节囊处，特别是膝关节，常表现为深部软组织肿块，与滑膜无关<sup>[6]</sup>。心脏肿瘤的发病率约为0.001~0.03%，临床中大部分以良性黏液瘤为多见，约占心脏肿瘤的70~80%，恶性肿瘤较少见<sup>[7-8]</sup>。心脏原发SS极其少见，具有生长缓慢、局部侵袭及转移率高的特点，临床表现主要为心腔阻塞、栓塞和填塞而引起的相应临床症状<sup>[9]</sup>。

SS组织病理学大体上呈结节状，界限较清楚，灰粉色，质中或质韧，可浸润性生长。直径大小约3~10cm，切面灰白灰红色，鱼肉样，可伴有钙化、坏死及囊性变。组织学上滑膜肉瘤分为单相型、双相型、低分化型三种类型，其中以梭形细胞单相型最为常见，约占60%，单相型SS镜下由梭形纤维母样细胞组成。梭形细胞形态较均匀一致，密度中等以上，无明显异型性，可见灶状旋涡状结构，梭形细胞间含多少不等的丝状胶原及肥大细胞，间质常伴有钙化及骨化，细胞核深染，核浆比增高，核仁不明显，核分裂象较少见。双相型SS约占30%，镜下由比例不等的梭形细胞及上皮样细胞组成。梭形细胞形态与单相型形态类似，上皮细胞成分可呈裂隙状、腺样、条索状或实性巢团状，上皮样细胞呈立方或高柱状，细胞核较大，呈圆形或椭圆形，核染色质空泡状，可见小核仁，细胞异型性低，核分裂象少见，胞浆丰富嗜酸性，腺腔内含黏蛋白，PAS染色可呈阳性，上皮样细胞与梭形细胞之间可以分界清晰或不清。低分化SS约占10%，老年人多见，主要由梭形细胞、深染小圆细胞或上皮样细胞组成，肿瘤细胞密度高，核异型性明显，核分裂象>10个/10HPF，间质常出现坏死<sup>[10-11]</sup>。

免疫组化显示SS中梭形细胞成分EMA阳性，CK阴性或者局灶阳，Vimentin阳性，上皮细胞成分表达CK、CK7、EMA，EMA比CK的表达更常见和广泛。TLE1显示肿瘤细胞核

弥漫强阳，有一定诊断价值，BCL-2、CD99阳性，但缺乏特异性，SMA、S-100可呈部分阳性或局灶阳，CD34一般阴性表达。在肌标记物中，大多数Calponin阳性，Desmin阴性。在表观遗传学上，90%以上SS病例可检测到t(X;18)(p11.2;q11.2)，形成特定的SS18-SSX1/2/4融合基因，即18号染色体上SS18基因与X染色体SSX基因发生融合。研究发现融合基因SS18-SSX发生在95%以上的SS，约2/3的SS为含有SS18-SSX1基因融合，1/3的SS为含有SS18-SSX2基因融合，极少数发生SS18-SSX4基因融合。由于SS中存在的这种特异性融合基因，具有特异性的诊断价值和靶向治疗前景<sup>[12]</sup>。

心脏原发SS需与以下几种心脏肿瘤进行鉴别。(1)纤维肉瘤：形态与梭形细胞型滑膜肉瘤相似，瘤细胞不表达CK7、CK19、AE1/AE3及EMA，FISH检测无SS18基因易位。(2)上皮样肉瘤：肿瘤细胞呈多边形和圆形的瘤细胞，胞质深嗜伊红色，除上皮性标记外，多数上皮样肉瘤表达CD34，瘤细胞失表达INI1。(3)孤立性纤维性肿瘤：镜下形态与单相型SS相似，瘤细胞呈血管外皮瘤样排列，鹿角型血管。孤立性纤维性肿瘤表达CD34、BCL-2及STAT6。(4)双相型恶性间皮瘤：同样具有恶性上皮样和肉瘤样两种成分，老年人多见，常发生于胸膜，免疫组化显示CK5/6、D2-40、WT-1、CR阳性，基因检测无SYT-SSX融合基因形成。

对于原发心脏SS的治疗，由于发生部位较为罕见，目前均以个案报道为主，尚无标准化的治疗方案。可采取的治疗方法有手术治疗、放疗等<sup>[13-14]</sup>，主要以手术切除为主，由于心脏的位置特殊，肿瘤呈浸润性生长，通常肿瘤不能完整切除，预后较差，因此需要联合放、化疗等综合治疗方式，以提高患者的存活率。鉴于放疗会导致心肌损伤、放射性心包炎、心血管病变及传导功能障碍等一系列并发症，心脏的放疗需谨慎使

