

· 个案深度研究 ·

胃肠道间质瘤睾丸转移 1 例报告并文献复习

段 贺, 佟 明, 李 传, 戚华浅, 佟广全

(锦州医科大学附属第一医院泌尿外科, 辽宁锦州 121000)

Testicular metastasis of gastrointestinal stromal tumor: a case report and literature review

DUAN He, TONG Ming, LI Chuan, QI Huaqian, TONG Guangquan

(Department of Urology, The First Affiliated Hospital of Jinzhou Medical University, Jinzhou 121000, China)

ABSTRACT: Objective To summarize the clinical characteristics and key pathological diagnostic features of testicular metastasis of gastrointestinal stromal tumor (GIST), in order to improve the clinical diagnosis and treatment of this condition.

Methods A retrospective analysis was conducted on the clinical data of one patient with testicular metastasis of GIST treated in our hospital, including medical history, imaging examinations, surgical procedures, and pathological features. In addition, a systematic review and comprehensive analysis of relevant literature were performed to summarize the clinical characteristics, diagnostic methods, and treatment strategies.

Results The patient was an 83-year-old male who was admitted due to a right scrotal mass for more than one year with a history of GIST resection 9 years previously. Imaging examinations revealed a large cystic-solid mass in the right scrotum, and contrast-enhanced magnetic resonance imaging (MRI) demonstrated intralesional hemorrhage and heterogeneous enhancement. A right testicular tumor resection was performed, during which a large amount of bloody fluid and blood clots were observed. Postoperative pathological examination showed a spindle cell tumor. Immunohistochemistry revealed positivity for CD117, DOG-1, and CD34, and negativity for S100 and SMA, with a Ki-67 proliferation index of approximately 5%, leading to the diagnosis of malignant GIST with testicular metastasis. The patient recovered well after surgery, and no recurrence was observed during 1-year follow-up. A literature search was conducted using PubMed, Web of Science, and China National Knowledge Infrastructure (CNKI), with a total of 9 relevant cases identified. The results showed that most patients were middle-aged or elderly males, with spindle cell type as the predominant histological subtype. Clinically, the majority presented with painless scrotal masses or scrotal swelling, and some patients had a prior history of GIST. Immunohistochemically, most cases were positive for CD117 and CD34, with some also expressing DOG-1. Metastatic lesions mainly involved extratesticular structures, including the tunica vaginalis, spermatic cord, and epididymis. **Conclusion** Testicular metastasis of GIST is extremely rare and lacks specific clinical and imaging features. Diagnosis mainly relies on pathological and immunohistochemical examination. For patients with a history of GIST who present with a scrotal mass, the possibility of metastatic disease should be considered. Early surgical intervention may help establish the diagnosis and guide subsequent follow-up.

KEY WORDS: gastrointestinal stromal tumor; testicular metastasis; testicular tumor

摘要: 目的 总结胃肠道间质瘤(GIST)睾丸转移的临床特点及病理学诊断要点,以提高临床对该病的诊断和治疗。**方法** 回顾性分析锦州医科大学附属第一医院泌尿外科收治的 1 例 GIST 睾丸转移患者的临床资料,包括病史、影像学检查、手术过程及病理特点,并结合相关文献进行系统复习与综合分析,总结 GIST 睾丸转移的临床特点、诊断方法及治疗策略。**结果** 患者男性,83 岁,因右阴囊包块 1 年余入院,既往曾于 9 年前接受 GIST 切除术。影像学检查提示右阴囊巨大囊实性肿物,磁共振成像(MRI)增强显示病灶内出血及不均匀强化。行右睾丸肿物切除术,术中见大量血性液体及血块。术后病理示梭形细胞肿瘤,免疫组化 CD117(+),DOG-1(+),CD34(+),S100(-),SMA(-),Ki-67 阳性率约 5%,诊断为恶性 GIST 睾丸转移。患者术后恢复良好,随访 1 年未见复发。通过检索 PubMed、Web of Science 及中国知网等数据库,共纳入国内外相关病例 9 例进行分析,结果显示该类患者多为中老年男性,组织学类型以梭形细胞型为主,临床表现以无痛性阴囊肿块或阴囊肿胀为主,部分患者伴有既往 GIST 病史。免疫表型多表现为 CD117 及 CD34 阳性,部分病例同时表达 DOG-1,转移部位多累及鞘膜、精索或附睾等睾丸外

收稿日期:2025-10-22

修回日期:2025-12-23

通信作者:佟广全,主治医师。E-mail:tonggq@jzmu.edu.cn

作者简介:段贺,硕士研究生在读,住院医师。研究方向:泌尿生殖系统肿瘤。E-mail:861388202@qq.com。

结构。**结论** GIST 睾丸转移极为罕见,缺乏特异性的临床及影像学表现,主要依赖病理及免疫组化检查确诊。对有 GIST 病史并出现阴囊肿块的患者,应考虑转移性病变的可能性,尽早手术有助于明确诊断并指导后续随访。

关键词:胃肠道间质瘤;睾丸转移;睾丸肿瘤

中图分类号:R737.21

DOI:10.12483/j.issn.1009-8291.202510053

文献标志码:A

CSTR:32408.14.j.CN61-1374.202510053

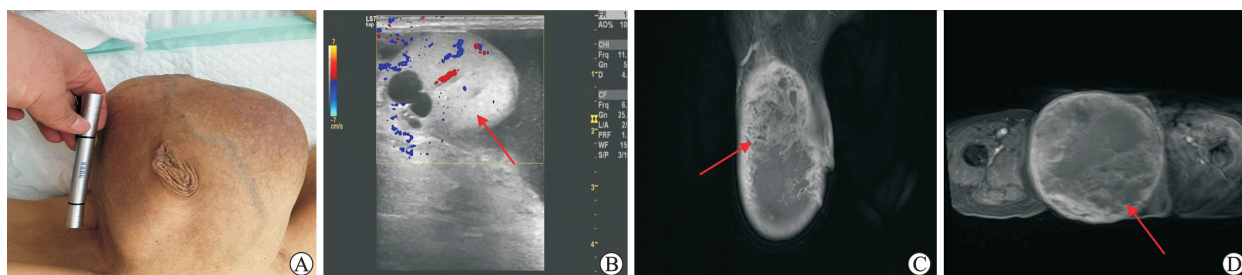
胃肠道间质瘤(gastrointestinal stromal tumor, GIST)是胃肠道最常见的间充质来源肿瘤,主要起源于 Cajal 间质细胞或其前体细胞,其发生发展与 KIT 或血小板源性生长因子受体 α (platelet-derived growth factor receptor α , PDGFRA) 基因突变密切相关^[1]。GIST 可发生于整个胃肠道,其中以胃最为常见,其次为小肠,而发生于胃肠道外的间质瘤则较为罕见,被称为胃肠道外间质瘤(extragastrointestinal stromal tumor, EGIST)^[2]。GIST 具有一定的恶性潜能,转移方式主要为血行转移及腹膜播散,其中最常见的转移部位为肝脏和腹膜,此外还可见于肺、骨等部位^[3]。近年来随着病例报道的增加,一些罕见转移部位也逐渐被认识。然而,GIST 转移至睾丸极为罕见,相关报道较少,临床认识仍然有限。锦州医科大学附属第一医院收治 1 例 GIST 睾丸转移患者(已取得患者知情同意),现报道如下。

1 病例报告

患者男性,83 岁,因“右阴囊包块 1 年余”收治于本院。查体:阴囊巨大膨隆(16 cm×15 cm×15 cm),以右侧为主,表面皮肤色素沉着,可见浅表静脉。阴囊内触及巨大肿物,质较硬,活动度差,双侧睾丸均触及不清,透光试验(-)(图 1A)。9 年前因胃体肿瘤于外院行胃全切术,术后病理诊断为 GIST。术后规律口服甲磺酸伊马替尼 3 年后自行停药。外院计算机断层扫描(computed tomography, CT)提示右侧阴囊内可见巨大囊实性肿物。本院彩超示会阴部可见

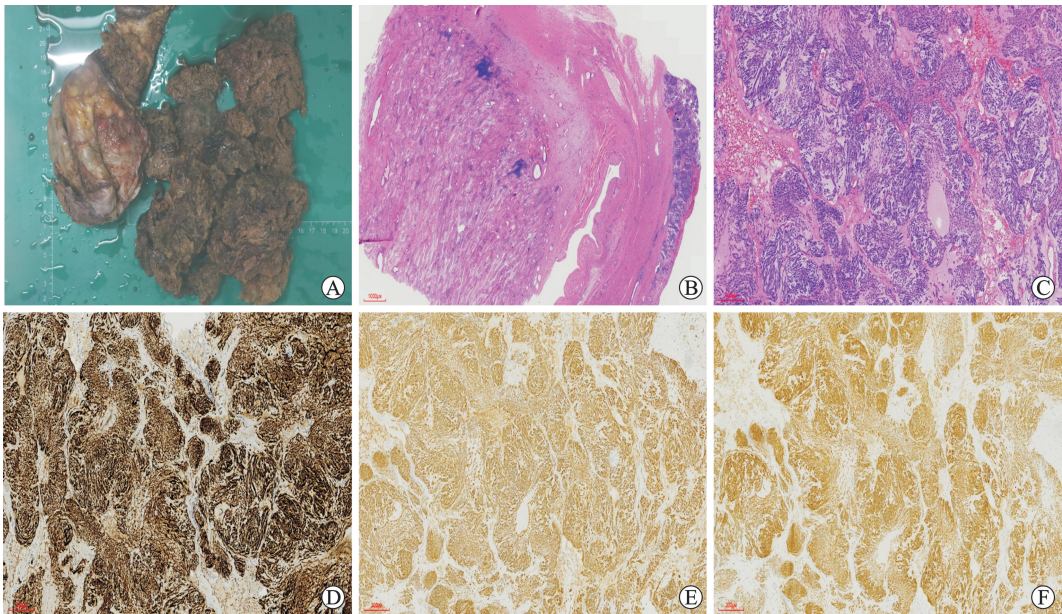
巨大囊实性包块(25 cm×16 cm),边界欠清,形态不规则,囊性部分内可见低弱密集点状回声,内可见点条状血流信号(图 1B)。磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)增强扫描示会阴区可见巨大囊实性病变,约 16.3 cm×17.1 cm×22.3 cm,病灶呈短长 T1 及 T2 信号,内部可见出血信号及液平面,增强扫描后病灶实性部分可见不均匀强化,正常阴囊结构显示欠佳(图 1C、D)。

完善相关辅助检查后,患者于本院行“右睾丸肿物切除术”。术中见鞘膜腔内大量血性液体及血块形成,肿物位于右侧睾丸区域,与周围组织分界欠清,完整切除肿物并送病理检查。大体见右侧睾丸呈灰红、灰黄色囊壁样组织,大小 16 cm×10 cm×7 cm,局部切开可见可疑睾丸组织,大小 5.5 cm×3.5 cm。囊壁内表面粗糙,附着物大部分游离脱落,游离肿物切面呈灰白、灰红色,质软稍脆,局部可见可疑坏死(图 2A)。光学显微镜下示肿物主要由梭形细胞组成,呈交错束状及旋涡状生长,间质内可见胶原纤维沉积,胞质嗜酸性,细胞核呈椭圆形或长梭形,核异型性轻至中等,核分裂象可见,局部区域可见出血及坏死改变(图 2B、C)。免疫组化:CD117(+),CD34(+),DOG-1(+),S100(-),SMA(-),Ki-67 阳性率约 5%(图 2D~F)。结合患者既往 GIST 病史,考虑为 GIST 睾丸转移。患者术后恢复良好,术后 1 周出院,拒绝应用甲磺酸伊马替尼再次治疗。术后 1 年随访未见复发或新发病灶。



A:体格检查显示阴囊内有一圆形无压痛的肿块,占据整个阴囊;B:超声检查示囊性部分内见低弱密集点状回声,箭头指示病灶所在区域;C:阴囊肿物的矢状面核磁共振增强图,箭头指示病灶所在区域;D:阴囊肿物的水平面核磁共振增强图,箭头指示病灶所在区域。

图 1 本例胃肠道间质瘤睾丸转移患者的查体情况及影像学表现



A:术后肿物肉眼所见,灰红灰黄囊壁样组织,局部切开可见可疑睾丸组织,局部见可疑坏死;B:睾丸组织与间质瘤细胞共存(HE染色,×10);C:肿瘤细胞呈梭形或上皮样,核异型明显,可见坏死灶(HE染色,×40);D:CD117(+)(免疫组化,×40);E:CD34(+)(免疫组化,×40);F:DOG-1(+)(免疫组化,×40)。

图2 本例胃肠道间质瘤睾丸转移患者的大体及病理图

2 文献复习

为总结 GIST 累及阴囊及男性生殖系统的临床特点,本研究对既往相关文献进行了检索。检索数据库包括 PubMed、Web of Science 及中国知网等,检索时间截至 2025 年 12 月。检索关键词包括“胃肠道间

质瘤”“阴囊”“睾丸”“附睾”“精索”“GIST”“scrotum”“testis”“epididymis”“paratesticular”等。

纳入标准为:①明确诊断为 GIST;②病变累及阴囊、睾丸、附睾或精索;③报道临床及病理资料较为完整。排除综述、重复病例及资料不完整文献。最终共纳入 9 例相关病例进行分析(表 1)。

表 1 既往报道的 GIST 累及阴囊或男性生殖系统病例汇总

文献	年龄 / 岁	组织学类型	肿瘤大小	临床表现	免疫组化情况	后续治疗及随访情况
ALI ^[4]	68	梭形细胞型	6 cm×5 cm ×4 cm	无痛性阴囊肿物 6 个月	KIT、CD34 (+)、 SMA、Desmin、 S100 (-)	行睾丸肿物切除术,术后 3 个月无复发
ROTA ^[5]	57	—	3.8 cm× 3.2 cm	GIST 术后 4 年 发现阴囊肿物	—	行睾丸肿物切除术,术后 5 个 月发现心肌转移,后猝死
VELAYUTHAM ^[6]	47	梭形细胞型	5 cm×4.4 cm ×3.5 cm	无痛性睾丸肿块 3 个月	KIT、DOG1、CD34 (+)	行睾丸肿物切除术后失访, 电话随访提示未治疗即 死亡
DORIC ^[7]	56	梭形细胞型	13 cm×6 cm ×4 cm	GIST 术后 7 个月 出现右侧睾丸肿大 及疼痛	CD117、Vimentin、 CD34 (+)、HHF- 35 中等表达、S100 局灶 (+)、SMA、 Desmin (-)	行睾丸肿物切除术,随访情 况未报告
THOMAS ^[8]	48	梭形细胞型	—	GIST 术后 2 年出 现双侧阴囊硬性结 节,睾丸触诊不清	CD117 (+)	未行手术,仅行活检后增加 伊马替尼剂量;肿块缩小, 门诊随访中
KANG ^[9]	71	梭形细胞型	19.5 cm× 12.5 cm ×12 cm	左侧阴囊肿块 20 余年	CD117、CD34 (+)、 SMA、Desmin、 S100 (-)、Ki-67 ≤5%	行肿瘤完整切除术(保留睾 丸并行睾丸固定术),未使 用伊马替尼;术后恢复良 好,随访 7 个月未见复发
HILMAN ^[10]	61	上皮样型	18 cm×14 cm ×15 cm	右侧附睾旁肿块 3 周	CD117、Vimentin (+)、CD34 (-)、 Ki-67 约 50%	行睾丸切除术后予伊马替 尼治疗;进展后改用舒尼替 尼,约 18 个月后死亡

续表 1

文献	年龄 /岁	组织学 类型	肿瘤大小	临床表现	免疫组化情况	后续治疗及随访情况
PERRONE ^[11]	71	梭形及圆形 细胞混合型	—	左侧阴囊肿大,辜 丸下方无痛性肿块	CD117、CD34(+)、 CD99、SMA、Desmin、 S100(—)	未行手术,予伊马替尼治 疗,随访未报告
AHMAD ^[12]	50	梭形细胞型	3.0 cm× 2.2 cm ×1.8 cm	直肠 GIST 术后 6 年出现阴囊肿块	CD117、CD34、Vim- entin、DOG-1(+), Ki-67 约 20%~ 30%	行右侧根治性睾丸切除术 后给予瑞戈非尼治疗,随访 10 个月病情稳定

GIST;胃肠道间质瘤;“—”表示无相关数据。

该类患者多为中老年男性,年龄多集中于 50~70 岁。组织学以梭形细胞型为主,少数为上皮样或混合型。免疫表型多表现为 CD117 及 CD34 阳性,部分病例同时表达 DOG-1,而 SMA、Desmin 及 S100 多为阴性,具有典型 GIST 免疫学特征。临床表现缺乏特异性,绝大多数患者以无痛性阴囊肿块或阴囊肿胀为首发症状,少数患者可伴有局部不适或疼痛;部分病例具有既往 GIST 手术或治疗史,间隔时间从数月至数年不等。病变部位多累及鞘膜、精索或附睾等睾丸外结构,睾丸实质受累相对少见,提示其转移方式可能以腹膜播散后经鞘状突通道向阴囊扩散为主。治疗方面,原发性或局限性病变多采用手术切除,而伴有腹腔或远处转移的患者则以酪氨酸激酶抑制剂的综合治疗为主。总体来看,转移性病例多提示疾病进展期,预后相对较差,部分患者可出现靶向治疗耐药及多器官转移。

3 讨论

GIST 是胃肠道最常见的间充质来源肿瘤,通常认为起源于 Cajal 间质细胞或其前体细胞,其发生发展与 KIT 或 PDGFRA 基因突变密切相关,年发病率约为 10~15 例/百万^[13]。GIST 最常发生于胃,其次为小肠,少数见于食管及结直肠^[14]。部分肿瘤可发生于胃肠道以外的组织,被称为 EGIST^[2]。既往研究显示,罕见部位转移的 GIST 患者平均生存时间超过 61.50 个月,其中男性为 59.59 个月,女性为 63.78 个月^[15]。

GIST 具有潜在恶性行为,其转移方式主要为血行转移及腹膜播散,其中肝脏和腹膜为最常见转移部位^[3,16]。近年来随着病例报道的增加,GIST 转移至脑、乳腺及卵巢等罕见部位亦逐渐被认识^[17-19]。然而,罕见部位转移在全部 GIST 转移病例中所占比例较低^[15]。在男性生殖系统中,GIST 相关转移更为罕见。既往个案报道提示,GIST 可累及阴囊、附睾或精索等结构^[4-6]。相关病例显示,睾丸或阴囊受累时

临床表现缺乏特异性,常见症状包括无痛性睾丸肿块或阴囊肿胀^[4,7-10]。影像学检查方面,超声通常表现为血供丰富的低回声肿块,CT 可显示沿精索分布的结节样病灶^[11-12]。本例患者既往诊断为胃原发 GIST,后出现阴囊肿块,结合病史及病理学特征,考虑为 GIST 远处转移,其临床及影像学表现与既往报道基本一致^[4,11]。

目前认为,GIST 累及阴囊或睾丸可能与多种机制相关。血行播散被认为是重要途径之一;此外,腹膜播散后经腹股沟管或鞘状突向阴囊扩展亦可能参与其中。既往腹部手术或肿瘤破裂亦可能改变局部解剖结构,从而为肿瘤细胞向精索或阴囊区域播散提供条件^[5-6]。另一方面,由于睾丸存在血睾屏障,大多数肿瘤难以在该部位形成转移灶,睾丸转移在临床上总体较为罕见^[16]。即便如此,对于既往有 GIST 病史且出现阴囊或睾丸肿块的患者仍应警惕转移性病变的可能。

罕见部位转移的 GIST 诊断通常需要结合临床表现及影像学检查,并通过超声或 CT 等影像学手段明确病变部位^[2-3]。然而,组织学检查仍是确诊 GIST 的金标准,其诊断主要依据组织学形态及免疫组织化学特征。CD117 阳性表达是 GIST 最具代表性的免疫表型,在绝大多数病例中均可检测到。除 CD117 外,GIST 常同时表达 CD34、DOG-1 等标志物,该免疫表型组合有助于与其他间充质性肿瘤进行鉴别^[20]。从组织学类型来看,GIST 可分为梭形细胞型、上皮样型或混合型,其中梭形细胞型最为常见,约占 70%^[21]。本例患者肿瘤免疫组化结果显示 CD117、DOG1 及 CD34 均呈阳性表达,组织学以梭形细胞为主,结合既往 GIST 病史,为明确睾丸肿物的转移性来源提供了重要依据。

目前,GIST 的主要治疗方式为完全手术切除。由于 GIST 淋巴结转移较为罕见,一般无需常规行淋巴结清扫^[22]。既往研究表明,传统化疗和放疗对 GIST 疗效有限^[23]。伊马替尼作为酪氨酸激酶抑制

剂,已被证实是治疗转移性或不可切除 GIST 的有效药物^[24]。多中心随机对照研究显示,对于不可切除或转移性 GIST 患者,伊马替尼治疗(400 mg/d)可使约 81.6% 的患者获得客观缓解^[25]。研究表明术前应用伊马替尼可降低肿瘤破裂风险并减少手术相关并发症^[26-27]。

综上,GIST 睾丸转移是一种极为罕见的临床表现,多提示疾病进展期。对于既往有 GIST 病史并出现阴囊肿块的患者,应高度警惕转移性病变的可能,结合影像学及病理学检查明确诊断,并制定个体化治疗方案。

参考文献:

- [1] NISHIDA T, YOSHINAGA S, TAKAHASHI T, et al. Recent progress and challenges in the diagnosis and treatment of gastrointestinal stromal tumors[J]. *Cancers (Basel)*, 2021, 13 (13):3150.
- [2] USAMA F, RASIKH R, HASSAM K, et al. An update on gastrointestinal stromal tumors (GISTs) with a focus on extragastrointestinal stromal tumors (EGISTs) [J]. *Gastroenterol Rep (Oxf)*, 2025, 13: goaf068.
- [3] AL-SHARE B, ALLOGHBI A, AL HALLAK M N, et al. Gastrointestinal stromal tumor: a review of current and emerging therapies[J]. *Cancer Metastasis Rev*, 2021, 40(2): 625-641.
- [4] ALI Q, ANAND K, BANSAL V. Extragastrointestinal stromal tumor presenting as a scrotal mass: first report from India[J]. *Int J Surg Case Rep*, 2020, 72: 507-510.
- [5] ROTA M, SGANZERLA F, ZUFFANTE M, et al. Case report: male genital system, soft tissue and myocardial metastases in a patient with exon 11-mutated GIST of unknown origin[J]. *Front Oncol*, 2024, 14: 1450889.
- [6] VELAYUTHAM B, MALLA HS, ALI SM, et al. Extragastrointestinal gastrointestinal stromal tumor presenting as paratesticular mass-a diagnostic conundrum[J]. *Int J Surg Pathol*, 2025, 33(6): 1531-1535.
- [7] DORIĆ M, RADOVIĆ S, BABIĆ M, et al. Testicular metastasis of gastrointestinal stromal tumor of the jejunum[J]. *Bosn J Basic Med Sci*, 2007, 7(2): 176-179.
- [8] THOMAS R, SWAMY S. Rare case of gastrointestinal stromal tumor presenting with scrotal metastasis[J]. *Indian J Surg*, 2015, 77(Suppl 1): 188-189.
- [9] KANG SH, KIM MJ, PARK MG, et al. Extragastrointestinal stromal tumor presenting as a scrotal mass: an unusual case[J]. *Asian J Androl*, 2007, 9(2): 275-279.
- [10] HILMAN S, SOTHI S, PEAKE D, et al. Gastrointestinal stromal tumour with a KIT exon 11 mutation presenting as a paratesticular mass[J]. *Br J Radiol*, 2009, 82(977): e98-e101.
- [11] PERRONE N, SERAFINI G, VITALI A, et al. Gastrointestinal stromal tumor metastatic to the scrotum[J]. *J Ultrasound Med*, 2008, 27(6): 961-964.
- [12] AHMAD A, LIBBEY NP, SOMASUNDAR P, et al. Gastrointestinal stromal tumour metastatic to the epididymis [J]. *BMJ Case Rep*, 2015, 2015: bcr2015211555.
- [13] ZHANG X, HE Y, YE Y. Updates on research and management of gastrointestinal stromal tumors in China[J]. *Cancer*, 2025, 131 (Suppl 3): e70155.
- [14] AKAHOSHI K, OYA M, KOGA T, et al. Current clinical management of gastrointestinal stromal tumor [J]. *World J Gastroenterol*, 2018, 24(26): 2806-2817.
- [15] YU X, LIANG X, WEN K. Clinical characteristics and prognosis of gastrointestinal stromal tumors with rare site metastasis (Review)[J]. *Oncol Lett*, 2022, 24(6): 453.
- [16] YANG D Y, WANG X, YUAN WJ, et al. Metastatic pattern and prognosis of gastrointestinal stromal tumor (GIST): a SEER-based analysis[J]. *Clin Transl Oncol*, 2019, 21(12): 1654-1662.
- [17] BADRI M, CHABAANE M, GADER G, et al. Cerebellar metastasis of gastrointestinal stromal tumor: a case report and review of the literature [J]. *Int J Surg Case Rep*, 2018, 42: 165-168.
- [18] BAEK WK, NI P, ZENG J, et al. A rare case of breast metastatic gastrointestinal stromal tumor [J]. *Cureus*, 2023, 15 (1): e34164.
- [19] YAMAGUCHI T, KINOSHITA J, SAITO H, et al. Gastrointestinal stromal tumor metastasis to the ovary: a case report[J]. *SAGE Open Med Case Rep*, 2021, 9: 2050313x211012511.
- [20] PATIL A, HAVAL S, NICHKAODE P, et al. Gastrointestinal stromal tumor: a clinicopathological study and management[J]. *Cureus*, 2023, 15(11): e49469.
- [21] FLETCHER CD, BERMAN JJ, CORLESS C, et al. Diagnosis of gastrointestinal stromal tumors: a consensus approach[J]. *Hum Pathol*, 2002, 33(5): 459-465.
- [22] CASALI PG, ABECASSIS N, ARO HT, et al. Gastrointestinal stromal tumours: ESMO clinical practice guidelines for diagnosis, treatment and follow-up [J]. *Ann Oncol*, 2014, 25 Suppl 3: iii21-iii26.
- [23] ZHANG H, JIANG T, MU M, et al. Radiotherapy in the management of gastrointestinal stromal tumors: a systematic review[J]. *Cancers (Basel)*, 2022, 14(13): 3151.
- [24] ABDELLATEIF MS, BAYOUMI AK, MOHAMMED MA. c-Kit receptors as a therapeutic target in cancer: current insights [J]. *Onco Targets Ther*, 2023, 16: 785-799.
- [25] DEMETRI GD, VON MEHREN M, BLANKE CD, et al. Efficacy and safety of imatinib mesylate in advanced gastrointestinal stromal tumors [J]. *N Engl J Med*, 2002, 347 (7): 472-480.
- [26] MOHAMMADI M, ROETS E, BLECKMAN RF, et al. Impact of mutation profile on outcomes of neoadjuvant therapy in gist [J]. *Cancers (Basel)*, 2025, 17(4): 694.
- [27] SUN X, LIN X, ZHANG Q, et al. Safety, effectiveness and the optimal duration of preoperative imatinib in locally advanced gastric gastrointestinal stromal tumors: a retrospective cohort study[J]. *Cancer Med*, 2024, 13(18): e70237.

(编辑 闫玉梅)