DOI：10.12287/j.issn.2096-8965.20220212

·病例报道·

腺泡状软组织肉瘤1例并文献复习

姜拓之，李培武*

（兰州大学第二医院，甘肃 兰州 730030）

【摘要】腺泡状软组织肉瘤（Alveolar Soft Part Sarcoma，ASPS）是由特异性染色体易位导致的一种分化尚未明确的软组织肉瘤亚型，因病理学表现为肿瘤呈“器官样”或“腺泡状”排列的瘤细胞巢而得名，免疫组化TFE3阳性为其特异性表现，手术切除是其根本治疗方式。本文报道一例因癫痫起病的颅内、双肺多发转移ASPS患者，经颅内最大瘤体全切，病理证实ASPS。随访发现患者术后复发两次，并伴有双肺广泛转移、左下肢软组织转移，预后极差。

【关键词】腺泡状软组织肉瘤；病理；手术切除；预后

中图分类号：R730.7 **文献标识码**：A **文章编号**：2096-8965（2022）02-0092-04

Alveolar soft part sarcoma: A case report and literature review

Jiang Tuozhi, Li Peiwu*

(Lanzhou University Second Hospital, Lanzhou 730030, Gansu, China)

【**Abstract**】Alveolar Soft Part Sarcoma(ASPS) is an undifferentiated subtype of soft tissue sarcoma caused by specific chromosomal translocation. The name follows the tumors “organ-like” or “ acini-like” pathological arrangement. The positiveness of immunohistochemical TFE3 is its specific manifestation and surgical resection is the fundamental treatment. This article reports a case of an ASPS patient with multiple intracranial and double lung metastases identified from epilepsy paroxysm. The largest intracranial tumor was completely resected, and ASPS was confirmed by the pathological examination. The follow-up showed that the patient relapsed twice after operation, accompanied by extensive bilateral lung metastasis and soft tissue metastasis of the left lower limb. The prognosis was very poor.

【**Keywords**】Alveolar soft part sarcoma; Pathology; Surgical resection; Prognosis

腺泡状软组织肉瘤（Alveolar Soft Part Sarcoma，ASPS）最初被描述为恶性非嗜铬性副神经节瘤或器官样恶性颗粒细胞瘤，于1952年由Christopherson等[1]采用ASPS这一描述性名称。其组织学上由嗜伊红色的大多边形上皮样细胞组成，呈特征性的器官样或腺泡状排列，腺泡之间为衬覆单层扁平内皮细胞的裂隙状或血窦样毛细血管网，瘤细胞胞质内含有PAS阳性并耐淀粉酶的结晶物质。ASPS具有特异性的染色体易位der（17）t（X；17）（p11.2；q25），导致TFE3-ASPSCRI融合性基因，产生了ASPL-TFE3嵌合融合蛋白[2]。

ASPS是一种分化方向尚未明确的少见的软组织肉瘤亚型，仅占所有软组织肉瘤的0.4%~1.0%[3,4]，好发于青少年，易发生早期转移，故部分患者以肺、脑、骨转移为首发症状，且以脑转移率最高[5]。兰州大学第二医院神经外科于2019年11月收治了一例ASPS患者，现将患者的诊疗经过总结如下，并对相关文献进行复习。

收稿日期：2022-04-11；**修回日期**：2022-05-24

基金项目：兰州市人才创新创业项目（2016-RC-52）；兰州大学第二医院“萃英科技创新”计划项目（CY2020-MS03）

通讯作者：李培武（1966-），男，江苏宿迁人，博士生导师，主要从事脓毒症、创伤、心肺复苏等方面的研究。E-mail：lipeiwu@lzu.edu.cn

1 病例资料

患者，男，18岁，于2019年11月4日因“头晕伴间断肢体抽搐1月”就诊。期间共抽搐6次，每次性质相同，呈发作时意识丧失、问答不应、呼吸急促、口吐白沫，伴小便失禁，事后对发作时情形不能回忆。既往体健，家族无类似疾病史。

头颅MRI（见图1）：双侧额叶、顶叶及左侧枕叶多发占位，右侧额叶病灶水肿范围较大，考虑转移瘤。本文截取右侧额叶MRI影像学表现，具体呈类圆形等T1稍长T2信号影（见图1A-B），周边见环状双低信号影，DWI呈稍高信号（见图1C），ADC值略减低（见图1D），增强扫描均明显强化，周边无强化环，另右侧额叶病灶周围见火焰状水肿信号，右侧顶叶及左侧枕叶水肿信号减轻；中线结构居中，脑室、脑池未见明显扩张。MRS（见图1E）：采样点位于病灶强化部分，基线平稳，Cho轻度升高，NAA峰减低，Cho/NAA=12.3/7.23=1.7，于1.3 ppm处见高耸的Lip峰。DTI（见图1F）：右侧上纵束、上额枕束、皮质脊髓束大部分受压推挤，右侧额叶、顶叶及左侧枕叶局部U形纤维中断。

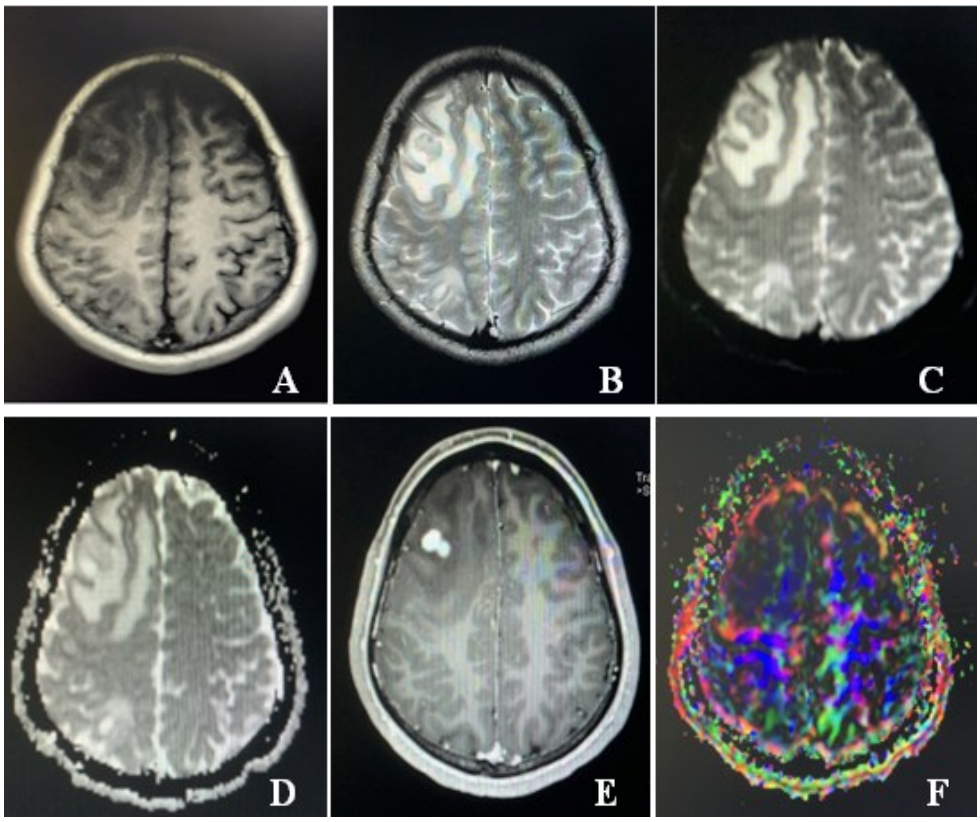


图1 头颅MRI

胸部CT平扫：双肺见多发大小不一软组织结节影，左肺上叶前段结节较大，纵膈内未见明确肿块影，未见胸膜肥厚及胸腔积液；胸壁软组织及肋骨骨质未见异常。多考虑双肺多发转移瘤（见图2A-B）。

PET-CT：颅脑：大脑形态如常，脑皮质及各神经核团显影清晰，右顶叶及额叶、左枕叶各见一等密度结节影，最大者位于右额叶（见图3A-B），直径约16.7 mm，FDG药物均未见摄取增高；周围伴不同程度低密度水肿带，FDG药物摄取明显减低。脑室系统大小、形态如常，诸脑沟、裂、池未见增宽或变窄，中线结构居中。颅骨骨质完整。胸部：胸廓对称，气管纵隔居中。双肺显影清晰，支气管血管束走行分布正常；左肺上叶前段分叶状软组织肿块（见图3C），截面大小约40×28 mm，FDG药物摄取增高，SUVmax：3.66，其内密度均匀，肿块边界清楚、伴索条影；余双肺多发不等大小类圆形软组织结节，部分FDG药物摄取增高，SUVmax：2.4。气管支气管通畅。双肺门及纵隔未见增大淋巴结及FDG药物异常摄取。心脏各房、室未见增大，心肌显影清晰。双侧胸膜未见增厚，胸腔未见积液。双腋窝环靶形淋巴结，轻度FDG药物摄取，SUVmax：1.5。结论：左肺上叶前段分叶状软组织肿块，余双肺多发不等大小类圆形软组

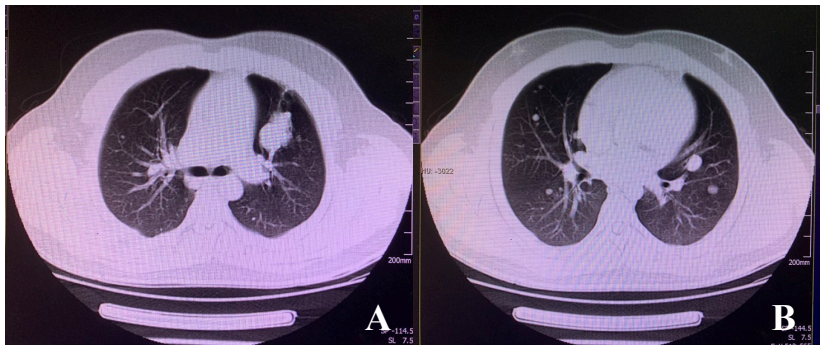


图2　胸部CT平扫

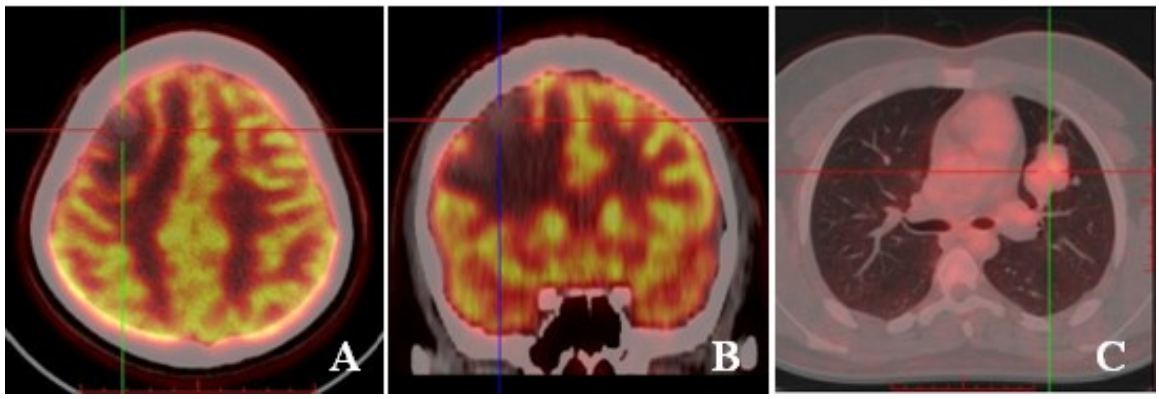


图3　PET-CT显像

织结节，部分代谢增高；右顶叶、额叶及左枕叶等密度结节，未见代谢增高，周围伴代谢减低水肿影；以上寄生虫或真菌感染与肿瘤转移鉴别，建议左肺上叶前段肿块穿刺活检。

手术：全麻下右额叶脑病损切除术（3级）。术中见肿瘤组织血供丰富，局部呈结节状，质地脆软，易出血，大小约3 cm×3 cm左右。周边脑组织水肿明显，局部有胶质增生。临近中线处瘤体与脑组织界限不清，色发灰。

术后病理：额叶肿瘤灰红色碎组织一堆、切面灰红质软；镜下（见图4A-C）见肿瘤细胞排列呈巢团状、腺泡样，胞浆嗜酸性，核浆比增大、核深染，核分裂象罕见，巢团及腺泡周围富含毛细血管，免疫组化染色：瘤细胞示TFE3+（见图4D-E），CD10灶+（见图4F），血管内皮细胞示CD31+（见图4G），CD34+（见图4H），Ki67（10%+）（见图4I）。补充免疫组化结果：p504s-，pax-8-，p53-，RCC-。病理：免疫组化染色示肿瘤细胞表达TFE3，根据HE切片中肿瘤形态特点及临床病史，首先考虑腺泡状软组织肉瘤。

2　文献复习及讨论

该病例首诊时已经存在颅内、双肺多发转移，术前PET-CT并未发现除脑、双肺以外的其他病灶，经手术切除颅内最大瘤体，因家属不同意，故术后未给予放化疗方案。结合术前PET-CT结论，该病例原发灶不排外来源于肺。经术后随访发现患者术后复发两次（见图5），并伴颅内、双肺广泛转移、左下肢软组织转移，再次行颅内最大瘤体切除、左下肢瘤体切除后病理再次证实为ASPS。该病例首次术后持续规律口服抗癫痫药物。于术后4个月肿瘤第一次复发，期间未出现肢体抽搐、意识障碍等情况，日常生活完全自理。于术后1年肿瘤第二次复发，复诊影像学表现进行性加重，且出现间断意识障碍，生活质量明显下降。

虽然ASPS生长相对较为缓慢，但较其他软组织肉瘤相比，具有较大的转移潜能，且肿块体积较大，其转移的危险度较高，常见转移部位有肺、骨和脑[6]。因此，一部分患者以转移为首发症状[5,6]。研究显示，成人ASPS在初次就诊时远处转移率高达20%~40%，肿瘤大小间接反映了肿瘤生长的速度和生物学侵袭性，与远处转移密切相关，原发肿瘤最大径≥5 cm者更易发生转移[7]。

出现转移性疾病是影响ASPS总生存率的重要因素，与局限性疾病相比，5年总生存率估计值分别为20%~46%和60%~100%[6,8-10]。鉴于ASPS生长

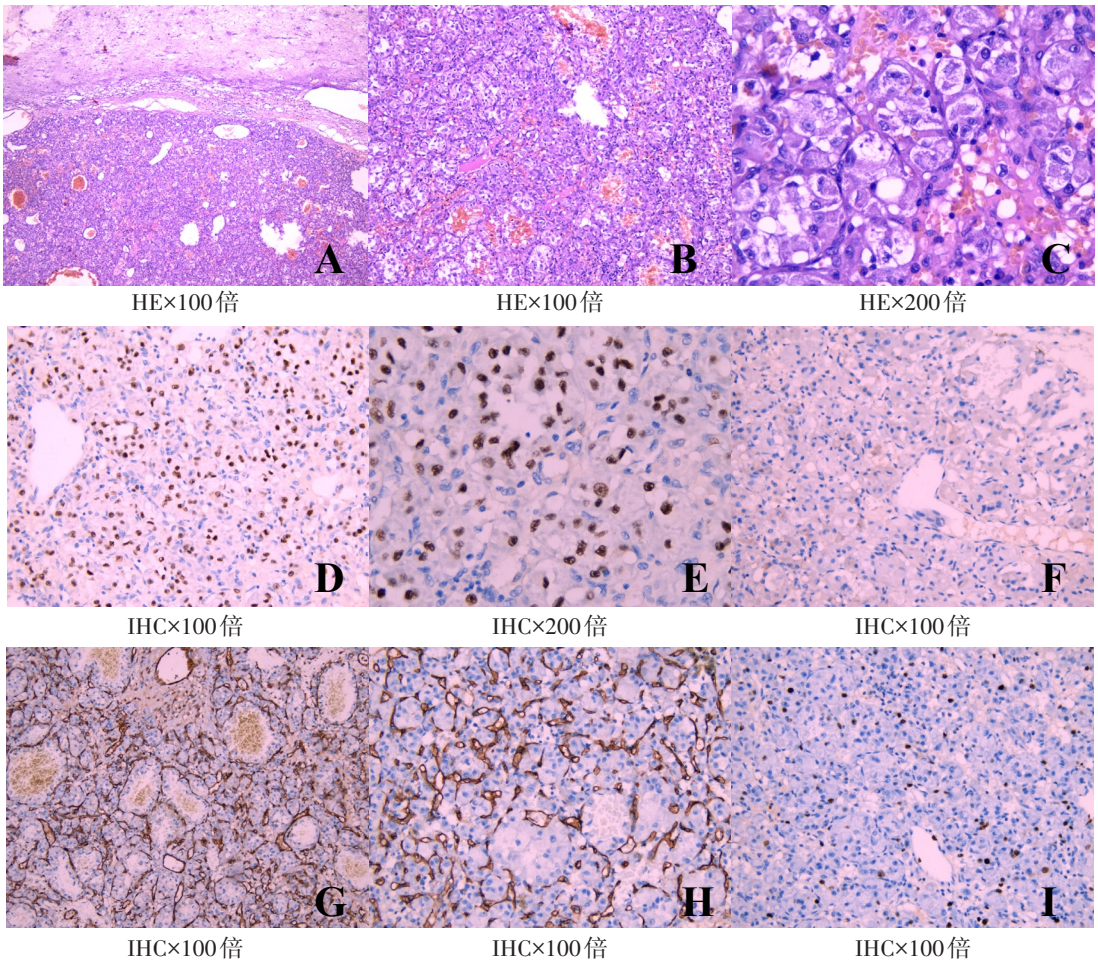
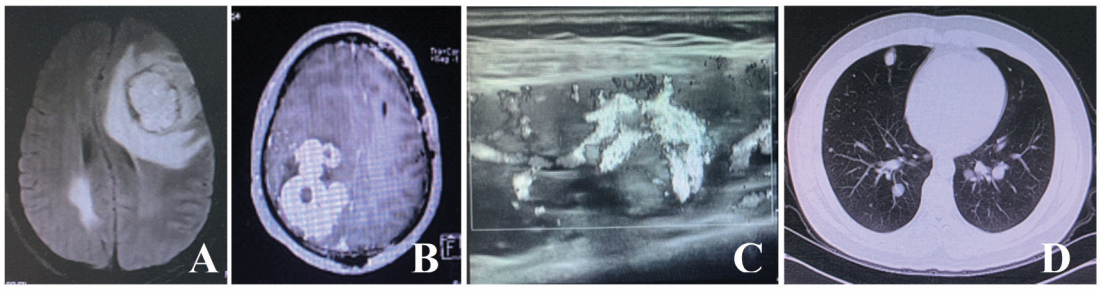


图4　右侧额叶肿瘤组织术后病理



（A）2020年3月16日术后第一次复诊：头颅MRI提示脑内病灶呈等T1稍长T2信号影，周边见环状双低信号影。（B）2020年10月14术后第二次复诊：头颅MRI提示右侧额、顶叶可见多发团状、结节状明显强化影，边缘呈分叶状，较大者位于右侧顶叶，局部周边伴水肿。（C）术后第二次复诊超声提示：左侧大腿外侧皮下肌层探及大小约8.7 cm×5.9 cm×2.3 cm的低回声，外形不规则，边界欠清，其内探及丰富的血流信号，Ca多考虑。（D）术后第二次复诊胸部CT平扫提示双肺结节较首诊时明显增多，左肺上叶前段较大结节体积无明显变化，转移瘤多考虑。

图5　术后随访影像学表现

缓慢，治疗局限性疾病的主要方法是手术切除。回顾性数据表明，原发性肿瘤切除后发生转移性疾病的患者总体生存率有所提高[7]。ASPS是一种高度血管性肿瘤，血管造影和增强CT常显示肿瘤有丰富的血供，其周边常可见扩张的静脉、血管内常见瘤栓，是肿瘤早期即可发生转移的主要原因。因此，病理性血管生成被认为在促进转移中起着重要作用[11]。

对发生转移的病例，应给予包括手术在内的积极性治疗。目前，ASPS患者的放疗和化疗效果均不肯定。研究显示，对于晚期或转移性疾病，传统的细胞毒性化疗方案对大多数患者疗效甚微，血管生成抑制剂和免疫检查点抑制剂为ASPS患者提供考虑新的治疗策略[12]。

（下转第100页）