承 德 医 学 院 学 报
JOURNAL OF CHENGDE MEDICAL UNIVERSITY
Vol.43 No.5 2026

心脏内膜肉瘤1例

吴 梅,朱晓蔚,于 鸿*
(南京医科大学附属泰州人民医院病理科,江苏 泰州 225300)

关键词:心脏肿瘤;内膜肉瘤;MDM2基因;鉴别诊断
中图分类号:R732.1 **文献标志码**:A **文章编号**:1004-6879(2026)05-0432-02

心脏内膜肉瘤是罕见的心脏恶性肿瘤,因其影像学不具有特异性且镜下形态易与其他间叶源性肿瘤相混淆,确诊依赖于分子检测手段。现报道1例心脏内膜肉瘤,并探讨其病理学诊断及鉴别诊断要点。

1 临床资料

患者,女,32岁,既往因胸闷气急、头晕、乏力、咳嗽于外院就诊,检查示:胸腔积液、左心房占位;心电图示窦性心动过速;白细胞计数:$11.64\times10^{9}\cdot L^{-1}$;CRP:吸氧下30.17 $mg\cdot L^{-1}$,氧饱和度80%。后转至我院,患者自觉胸闷不适,活动后加重,伴有咳嗽咳痰,咳白色泡沫样痰,3 d前症状明显加重,夜间不能平卧,半天前咳粉红色泡沫样痰,无胸痛、无恶心呕吐、无腹痛腹泻。既往无特殊病史。实验室检查:B型钠尿肽291.44 $ng\cdot mL^{-1}$,乳酸脱氢酶289 $U\cdot L^{-1}$,肌酐34.5 $\mu mol\cdot L^{-1}$,肿瘤标志物检测均在正常值范围内。心脏彩超示:左房内见43 mm×27 mm×49 mm的等回声,附着于房间隔,活动性大,经二尖瓣口脱入左室。诊断:左房占位。体外循环下行左心房肿物切除术,术中探查:左房内见一大小约5 cm×4 cm×3 cm椭圆形肿瘤,边界尚清,突入二尖瓣瓣口,基底部位于房间隔。

1.1 治疗及随访

采用手术切除肿瘤加术后放疗的治疗方式,随访8个月未见复发。

1.2 标本处理

肿瘤标本经10%甲醛溶液固定24 h,常规脱水,石蜡包埋,3 μm厚连续切片,行HE染色及免疫组织化学染色。免疫组织化学染色采用DAKO全自动免疫组织化学仪进行,检测试剂盒购自北京中杉金桥生物技术有限公司,所用抗体包括CD34、S-100、SOX10、EMA、Ckpan、SMA、Desmin、MDM2、CDK4、P53、Ki-67。

1.3 病理所见

1.3.1 大体所见 肿物一枚,大小:6 cm×3 cm×3 cm,剖面灰黄质软胶冻样。

1.3.2 HE染色 低倍镜下可见:肿瘤细胞大部分呈梭形,束状或编织状排列,可见核分裂象,间质广泛黏液样变性,间质内可见细长薄壁的分枝状血管。

1.3.3 免疫组织化学染色及分子检测 免疫表型:我院免疫组化检测S-100、SOX10、EMA、Ckpan、SMA、Desmin均(-),CD34(血管+),MDM2(+)、CDK4(+/-),P53(+),Ki-67增殖指数约30%。之后患者携切片及白片至上海复旦大学附属肿瘤医院进行会诊,增加免疫组化检测:H3K27ME3(-/+),CD10(部分+),基因检测:MDM2基因信号呈点簇状,存在扩增。

1.4 病理诊断

根据HE染色、免疫组化染色及分子检测结果,诊断为心脏内膜肉瘤。

2 讨论

原发性心脏肿瘤罕见,其中约25%为恶性[1],包括心脏肉瘤、间皮瘤和淋巴瘤,其中肉瘤最为多见。心脏内膜肉瘤是一种极为罕见的高度恶性肿瘤,可能起源于具有多向分化能力的胚胎心球肌原基的多潜能间充质细胞[2],一般发生于中年患者,无性别差异[3]。文献报道[4],心脏肉瘤好发于左心房,最常见于后壁和房间隔,也可发生于其他心腔和流出道。本例发生于左心房,与文献报道好发部位相一致。心脏内膜肉瘤临床表现谱较广,可以表现为从轻微咳嗽到急性失代偿性心力衰竭,主要取决于肿瘤的类型、大小、位置和侵犯程度[5]。本例肿瘤瘤体较大且突入左心室,患者已出现急性左心衰症状。目前,该病的治疗方式仍以手术治疗为主。

资助项目:江苏省卫生计生委科研课题(H2017075),江苏省泰州市大健康产业创新能力提升(社会发展)非企业项目(TS202309)
作者简介:吴梅(1995—),女,硕士,主治医师,研究方向:肿瘤病理。
*通信作者:于鸿(1976—),男,博士,主任医师,研究方向:肿瘤病理;E-mail:yuhongmiaomiao@163.com。

心脏内膜肉瘤多位于左心房或心腔与大血管交界处（如肺动脉、主动脉根部）[6]，灰白色或灰红色，呈结节状或浸润性生长，质地脆，常伴出血、坏死。切面可见肿瘤侵犯心肌全层，甚至穿透心包，部分病例可堵塞心腔或瓣膜口，导致血流动力学障碍[7]。本例患者也存在血流动力学障碍的表现，氧分压下降、血氧饱和度下降、B型利钠肽升高。镜下，肿瘤细胞沿心内膜或血管内膜弥漫性生长，形成“被覆内皮”假象，肿瘤细胞呈梭形、上皮样或多形性，排列成束状或片状等，常见核分裂象，可见病理性核分裂以及出现继发改变，如广泛坏死、间质黏液变性及钙化等，周围心肌常受压萎缩或伴炎性浸润。肿瘤细胞表达Vimentin、SMA、MDM2、CDK4，约30%病例局灶表达CD31或CD34。有研究表明[8]，超过70%的内膜肉瘤可检测到MDM2基因的扩增，MDM2改变通常伴随CDK4、PDGFRA和TERT的共同扩增[9-10]。目前，针对MDM2的靶向治疗在小范围的临床试验中展现出较好的效果[6]。

鉴别诊断：心脏内膜肉瘤可以表现为非典型的肺栓塞症状，易误诊为动静脉血栓。血栓早期富含薄壁毛细血管及炎细胞，后期可逐渐机化，无显著异型性，可与心脏内膜肉瘤相鉴别。此外，一般情况下肉瘤分化程度较差，仅通过HE染色观察难以将心脏内膜肉瘤与其他肉瘤鉴别开，需借助免疫组化及基因检测进一步明确。未分化肉瘤的肿瘤细胞表现为低分化、多形性显著，且免疫组化不能提供明确的参考意义，但体细胞遗传学研究发现[11]，内膜肉瘤常有12q13-15区基因增加，并有MDM2的基因扩增；平滑肌肉瘤：免疫组化SMA、Desmin、actin等肌源性标记物阳性，不表达MDM2、CDK4，基因检测无MDM2基因扩增；血管肉瘤：免疫组化显示CD31、CD34、ERG、Fli-1等内皮细胞标记物弥漫强阳性，以资鉴别；转移性肿瘤发病率是原发性心脏恶性肿瘤的30～40倍，最常累及心包，通常结合临床病史及相关免疫组化检测可以予以鉴别。

综上所述，心脏内膜肉瘤是一种罕见的心脏恶性肿瘤，诊断需综合形态学、免疫表型及分子特征，强调多学科协作以优化诊疗策略，并且生物学行为恶劣，需探索基于分子分型的精准治疗模式。

参考文献

[1] Gupta R, Meghrajani V, Desai R, et al. Primary Malignant Cardiac Tumors: A Rare Disease With an Adventurous Journey[J]. J Am Heart Assoc, 2020, 9(10): e016032.

[2] Travis W D, Brambilla E, Nicholson A G, et al. The 2015 World Health Organization Classification of Lung Tumors: Impact of Genetic, Clinical and Radiologic Advances Since the 2004 Classification[J]. J Thorac Oncol, 2015, 10(9): 1243-1260.

[3] Moeri-Schimmel R, Pras E, Desar I, et al. Primary sarcoma of the heart: case report and literature review[J]. J Cardiothorac Surg, 2020, 15(1): 104.

[4] Chen T W, Loong H H, Srikanthan A, et al. Primary cardiac sarcomas: A multi-national retrospective review[J]. Cancer Med, 2019, 8(1): 104-110.

[5] Badge V S, Kohale M, Patil A, et al. Spindle-cell sarcoma of the heart: A case report of a rare cause of cardiac mass[J]. Ann Card Anaesth, 2022, 25(2): 220-224.

[6] Neuville A, Collin F, Bruneval P, et al. Intimal sarcoma is the most frequent primary cardiac sarcoma: clinicopathologic and molecular retrospective analysis of 100 primary cardiac sarcomas[J]. Am J Surg Pathol, 2014, 38(4): 461-469.

[7] Van Dievel J, Sciot R, Delcroix M, et al. Single-Center Experience with Intimal Sarcoma, an Ultra-Orphan, Commonly Fatal Mesenchymal Malignancy[J]. Oncol Res Treat, 2017, 40(6): 353-359.

[8] Bode-Lesniewska B, Zhao J, Speel E J, et al. Gains of 12q13-14 and overexpression of mdm2 are frequent findings in intimal sarcomas of the pulmonary artery[J]. Virchows Arch, 2001, 438(1): 57-65.

[9] Koyama T, Shimizu T, Kojima Y, et al. Clinical Activity and Exploratory Resistance Mechanism of Milademetan, an MDM2 Inhibitor, in Intimal Sarcoma with MDM2 Amplification: An Open-Label Phase Ib/II Study[J]. Cancer Discov, 2023, 13(8): 1814-1825.

[10] Koelsche C, Benhamida J K, Kommoss F K F, et al. Intimal sarcomas and undifferentiated cardiac sarcomas carry mutually exclusive MDM2, MDM4, and CDK6 amplifications and share a common DNA methylation signature[J]. Mod Pathol, 2021, 34(12): 2122-2129.

[11] Ito Y, Maeda D, Yoshida M, et al. Cardiac intimal sarcoma with PDGFRβ mutation and co-amplification of PDGFRα and MDM2: an autopsy case analyzed by whole-exome sequencing[J]. Virchows Arch, 2017, 471(3): 423-428.

(收稿日期：2025-10-11)

(短篇报道栏目编辑：杜雯英)