

本文引用格式:朱琦,王增应,李笑语,等.类似于卵巢性索间质肿瘤的子宫肿瘤报道及文献复习[J].安徽医学,2023,44(11):1295-1296.DOI:10.3969/j.issn.1000-0399.2023.11.004

类似于卵巢性索间质肿瘤的子宫肿瘤报道及文献复习

朱琦 王增应 李笑语 陈尧 黄旭 夏百荣

[关键词]子宫肿瘤;性索肿瘤;鉴别诊断;融合基因

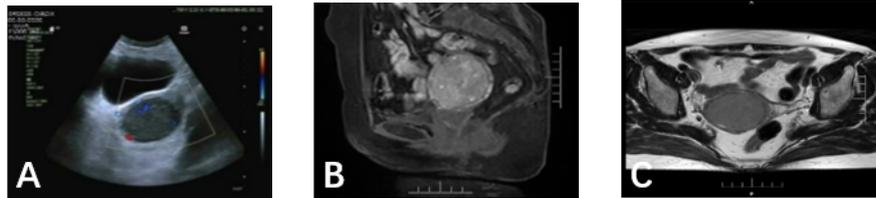
doi:10.3969/j.issn.1000-0399.2023.11.004

1 病例资料

患者,57岁,自然绝经3年。因“异常阴道流血1月,B超发现宫腔占位1周”入院。现病史:2016年盆腔B超提示子宫肌瘤,约30 mm×37 mm×39 mm。2018年盆腔B超提示子宫肌瘤未见明显增大,后续未复查。2022年经阴道超声(见图1A)示宫体部一大小约59 mm×57 mm×59 mm低回声,点条状血流信号。门诊拟“子宫占位性质待查:子宫肌瘤恶变?”收住。既往史:2010年因左侧腮腺瘤行手术。家族中无类似病史及遗传病史。妇科查体:子宫平位,增大如妊娠2月大小,其余未见明显异常。

入院后完善相关检查,肿瘤标志物:糖类抗原21.4 U/mL;盆

腔增强核磁(见图1B、1C)示宫腔扩张,其内可见一类圆形等T1、稍长T2软组织肿块信号影,边缘模糊;DWI序列呈不均匀高信号,增强扫描上述病灶,强化程度明显低于子宫肌层,两侧病灶外缘欠光整,部分突破肌层结合带,浸润深度<1/2肌层厚度,肿块大小约60 mm×52 mm×65 mm。子宫底部及后壁肌壁间见类圆形低信号肿块,边界清晰,较大者位于宫底大小约34 mm×19 mm,增强后呈渐进性强化。盆腔淋巴结无肿大、盆腔无积液。初步诊断:①子宫内占位伴扩散受限、累及子宫浅肌层,考虑子宫内癌可能(FIGO IA期)。②子宫底部及后壁多发肌瘤。



注:A为盆腔超声图像,B为磁共振T1矢状面,C为磁共振T2横断面。

图1 术前影像学资料

术前诊断考虑子宫恶性肿瘤可能,排除手术禁忌后,于2022年5月23日行经腹全子宫+双侧附件+大网膜切除术。术中探查见:子宫质软,双侧附件正常,盆腹腔腹膜光滑,盆腔及腹主动脉旁未及淋巴结。手术切除子宫及附件,剖示子宫:肌壁厚1~1.5 cm,内膜菲薄,子宫体后壁见一灰褐隆起,切面灰白灰红。家属过目后送快速病理:①子宫考虑子宫内间质肿瘤,倾向肉瘤。②子宫平滑肌瘤。遂行大网膜切除术。术后病理示(见图2):①子宫恶性肿瘤,考虑高级别子宫内肉瘤,大小8 cm×5 cm×4 cm,主要位于子宫内层,局灶侵及肌层浅表,未见明显宫颈管累及。②子宫多发性平滑肌瘤,直径13~35 mm。③宫颈黏膜慢性炎。④双侧卵巢白体。⑤双侧输卵管未见特殊。⑥大网膜未见肿瘤组织。免疫组化结果(IHC22-08350):Vimentin(+),CK(pan)(个别+),CD10(+),h-Caldesmon(部

分+),Desmin(弱+),p16(散在+),WT1(弱+),CD99(-/+),SMA(-),S100(-),EMA(-),CyclinD1(-),p53(-),BCOR(-),SS18-SSX(-),SSX(-),ER(-),Inhibin(-),Ki-67(+,约20%)。

患者术后诊断为“高级别子宫内肉瘤IB期”,遂予以辅助治疗。上海市肿瘤医院会诊意见:符合子宫性索间质样肿瘤(uterine tumors resembling ovarian sex cord tumor, UTROSCT),伴有GREB1-NCOA1融合基因。肿瘤边界尚清,未见肯定坏死及脉管瘤栓。结合诊疗指南及文献,伴有GREB1融合的子宫间叶源性肿瘤,手术范围和术后辅助治疗宜根据肿瘤范围和基因状态而定,辅助化疗的益处尚不明确,建议长期随访。现经随访证实患者恢复良好,未见复发及转移。

基金项目:国家自然科学基金项目(编号:81872430)

作者单位:230001 安徽合肥 中国科学技术大学附属第一医院西区肿瘤放疗科(朱琦),妇瘤科(王增应,李笑语,陈尧,黄旭,夏百荣)

通信作者:夏百荣,xiabairong9999@163.com

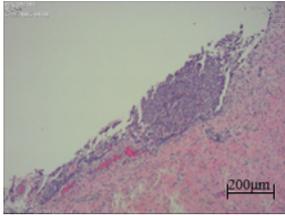


图2 术后常规病理(HE×20)

2 讨论

UTROSCT 组织来源尚无定论,目前主要有3种假说:①子宫多能间充质细胞;②异位性腺组织;③子宫内膜间质肿瘤或腺肉瘤中的性索细胞。

UTROSCT 多为边界清楚的实体瘤,少数呈浸润表现^[1]。肿瘤直径3~10 cm;多发生在肌壁间或黏膜下,亦可呈息肉状突入宫腔。性索成分以不同比例混合,呈索状、小管状或巢状^[2]。部分病例典型的性索样外观被上皮细胞或梭形细胞掩盖。本例大体表现与报道相似,大小约8 cm,切面灰白灰红,质软,位于子宫内层,侵犯浅表肌层,未见明显宫颈管累及。

UTROSCT 的免疫组化是异质的,可共表达性索、上皮和平滑肌标记物。其对 UTROSCT 的诊断价值有限,特别是,携带 GREB1-NCOA2 的 UTROSCT 具有梭形细胞成分,类似单相滑膜肉瘤^[3],即具有相似融合基因的肿瘤存在表型差异,因此探索 UTROSCT 分子特征尤为重要。本例患者存在 GREB1-NCOA1,可能导致共激活结构域异常,调控细胞增殖并且该融合基因支持 UTROSCT 的诊断^[4]。研究表明,GREB1 重排更具有丝分裂活性和侵袭性,镜下表现多变、性索分化不明显^[5]。

本例为绝经后阴道流血,B超示宫腔占位。UTROSCT 多发于围绝经期和绝经后,平均发病年龄51岁^[6],常表现为绝经后出血(33.9%)、月经异常(33.9%)和盆腔疼痛(18.6%)^[7],易误诊为其他肿瘤。UTROSCT 主要为良性生物学表现,具有一定的恶性潜能。在一项研究中,部分患者发生子宫外复发,包括淋巴结、盆腔和腹膜等^[8]。

UTROSCT 缺乏特异性临床表现与影像学特征,术前诊断难度大,通过病理会诊可提高诊断准确率。在诊断 UTROSCT 前应先排除卵巢性索肿瘤转移性肿瘤和伴性索分化的其他肿瘤。组织学检查联合免疫组化有助于鉴别诊断。

UTROSCT 尚无统一的治疗标准,多数病例采取全子宫切除术。是否联合附件切除术对患者生存无明显益处,而淋巴结清扫和术后辅助治疗对预后影响仍有待考证^[9]。具有肉瘤特征的 UTROSCT 患者接受扩大根治术,可能降低侵袭性 UTROSCT 的复发率^[10]。结合以往报道,充分的手术范围可能有益于预后。

总之,UTROSCT 是一种罕见的低度恶性子宫肿瘤,其诊断主要依靠病理学检查,该疾病多样的病理学特征仍需探究。阐明 GREB1-NCOA1 融合基因如何驱动此肿瘤,有助于提高

UTROSCT 的诊疗水平。

参考文献

- [1] ZHOU F F, HE Y T, LI Y F, et al. Uterine tumor resembling an ovarian sex cord tumor: a case report and review of literature[J]. *World J Clin Cases*, 2021, 9(23): 6907-6915.
- [2] 左璇, 冯敏, 王巍, 等. 类似卵巢性索肿瘤的子宫肿瘤3例临床病理特征分析[J]. *诊断病理学杂志*, 2021, 28(3): 5.
- [3] DICKSON B C, CHILDS T J, COLGAN T J, et al. Uterine tumor resembling ovarian sex cord tumor: a distinct entity characterized by recurrent NCOA2/3 gene fusions[J]. *Am J Surg Pathol*, 2019, 43(2): 178-186.
- [4] GRITHER W R, DICKSON B C, FUHK C, et al. Detection of a somatic GREB1-NCOA1 gene fusion in a uterine tumor resembling ovarian sex cord tumor (UTROSCT)[J]. *Gynecol Oncol Rep*, 2020, 34: 100636.
- [5] LEE C H, KAO Y C, LEE W R, et al. Clinicopathologic characterization of greb1-rearranged uterine sarcomas with variable sex-cord differentiation[J]. *Am J Surg Pathol*, 2019, 43(7): 928-942.
- [6] 方雪婷, 陈智伟, 蔡素琴, 等. 类似卵巢性索肿瘤的子宫肿瘤6例临床病理分析[J]. *临床与实验病理学杂志*, 2021, 37(3): 301-305.
- [7] PANG L, DAI Y, REN F, et al. Uterine tumor resembling ovarian sex cord tumors (UTROSCT): two case reports of the rare uterine neoplasm with literature review[J]. *Curr Med Imaging*, 2022, 18(10): 1125-1131.
- [8] MOORE M, MCCLUGGAGE W G. Uterine tumour resembling ovarian sex cord tumour: first report of a large series with follow-up[J]. *Histopathology*, 2017, 71(5): 751-759.
- [9] CHANG B, BAI Q, LIANG L, et al. Recurrent uterine tumors resembling ovarian sex-cord tumors with the growth regulation by estrogen in breast cancer 1-nuclear receptor coactivator 2 fusion gene: a case report and literature review[J]. *Diagn Pathol*, 2020, 15(1): 110.
- [10] SATO M, YANO M, SATO S, et al. Uterine Tumor Resembling Ovarian Sex-Cord Tumor (UTROSCT) with sarcomatous features without recurrence after extended radical surgery: a case report[J]. *Medicine (Baltimore)*, 2020, 99(11): 19166.

(2023-03-05 收稿)

(本文编校: 周雪春, 张迪)