

【DOI】 10.3969 / j. issn. 1671-6450. 2022. 11. 015

罕见病病例

## 盆腔尤因肉瘤 1 例

付汉川, 霍威, 王杰, 李宏岩

作者单位: 130000 长春, 吉林大学中日联谊医院泌尿外科

通信作者: 李宏岩, E-mail: LihY99@ mails. jlu. edu. cn

【摘要】 报道 1 例盆腔尤因肉瘤患者, 并进行文献复习。

【关键词】 尤因肉瘤; 盆腔肿瘤; 诊断; 治疗

【中图分类号】 R738.7 【文献标识码】 B

A case of pelvic Ewing's sarcoma Fu Hanchuan, Huo Wei, Wang Jie, Li Hongyan. Department of Urology, China-Japan Friendship Hospital, Jilin University, Jilin Province, Changchun 130000, China

Corresponding author: Li Hongyan, E-mail: LihY99@ mails. jlu. edu. cn

【Abstract】 This paper reported a case of pelvic Ewing's sarcoma, and reviewed the literatures.

【Key words】 Ewing's sarcoma; Pelvic mass; Diagnosis; Treatment

患者, 女, 24 岁, 因“下腹痛 1 周”于 2020 年 10 月 20 日入院。查体: T 36.5℃, P 86 次/min, R 15 次/min, BP 126/80 mmHg。左下腹部可触及一直径约 10 cm 的包块, 质韧, 不活动, 有压痛, 无反跳痛。实验室检查: 血 PLT  $322 \times 10^9/L$ , ALT 58.19 IU/L, PT 13.3 s。盆腔彩色超声: 膀胱左前方探及大小 10.4 cm × 9.7 cm 的混合回声, 其内未见明显血流信号。MR: 盆腔内见团状异常信号影, 大小 11.3 cm × 8.7 cm × 10.2 cm, 信号不均匀, T1WI、T2WI 均呈高信号, 内见多发条片状稍长 T2 信号影。于 10 月 30 日行盆腔肿瘤切除术, 术中见一巨大囊实性肿物, 肿物与腹膜、膀胱前壁及耻骨联合粘连较重, 完整分离肿物并切除。术后病理: 小圆细胞恶性肿瘤伴坏死, 局部脉管内见瘤栓。免疫组化: CD99(+), NSE(+), NKX2.2(+), Bcl-2(+), CyclinD1(+), Ki67(60%+), Flt-1(弱+)。病理诊断: 盆腔尤因肉瘤。患者术后下腹部肿块及疼痛消失, 手术切口恢复欠佳, 渗液较多。术后 2 个月行 PET/CT: (1) 盆腔多发代谢增高结节及肿物, 部分融合, 最大截面 11.7 cm × 7.6 cm, 伴摄取增高, 病变与腹盆壁、邻近肠管、膀胱、左侧附件分界不清, 考虑肿瘤复发。下腹部及盆腔肠管浆膜面、壁腹膜软组织, 伴代谢增高, 考虑转移。下腹壁皮下软组织结节, 伴代谢增高, 考虑转移; 余斑片索条影, 伴代谢增高, 倾向术后改变。(2) 左侧髂血管旁多发淋巴结, 伴代谢增高, 倾向转移。患者采用异环磷酰胺 + 表柔比星 + 阿帕替尼联合化疗。随访患者 12 个月, 未见肿瘤进一步复发、转移。

讨论 尤因肉瘤(Ewing's sarcoma, ES)是一种起源于神经外胚层的恶性肿瘤, 发生率位居儿童及青少年骨组织恶性肿瘤的第二位, 仅次于骨肉瘤<sup>[1]</sup>。尽管如此, ES 发病率在美国 10~14 岁的儿童中仅占癌症的 3.5%, 在 15~19 岁儿童中占 2.3%, 恶性程度较高, 预后较差。尤因肉瘤主要分为骨尤因肉

瘤及骨外尤因肉瘤(extraskeletal Ewing's sarcoma, EES)。前者好发于四肢骨干、脊柱等部位, 具有较典型的临床表现及影像学表现; 后者较为少见, 主要是指原发于骨组织外的尤因肉瘤, 目前报道的发生部位包括肾脏、输尿管、膀胱、小肠等<sup>[2-5]</sup>。EES 多发于青年人, 年龄在 15~30 岁<sup>[6]</sup>, 男性多见。EES 临床表现并不明显, 主要表现为深部组织肿块, 偶尔可伴有局部疼痛。在影像学上 EES 失去典型的葱皮样改变, 在 CT 及 MR 上也无明显特异性。因此通过 X 线、CT、MR 诊断此疾病较局限, 对于 EES 术前确诊率低。对于此类患者的诊断主要依靠病理诊断和免疫组化。EES 在光镜下主要由小圆细胞组成, 其特点是可见菊形团, 一般为 Homer-Wright 型, 为此病的典型组织学表现。免疫组化中 Mic2 CD99, NKX2.2 具有相对特异性<sup>[7-8]</sup>。此外 90% 的 EES 具有特征性的染色体易位 t(11;12)(q24;q12)<sup>[9]</sup>。本例患者属于典型的 EES, 术前仅结合其相关临床表现及辅助检查误诊率较高, 对于此类患者的诊断仍依赖于医生临床经验及病理结果。

EES 较原发于骨的尤因肉瘤对放疗有较好的反应, 因此目前多采用手术完整切除、局部放疗和全身化疗的综合治疗, 可有效提高患者生存率和生存质量<sup>[10]</sup>。

## 参考文献

- [1] 龚洪洋, 余欣, 赵媛媛, 等. 儿童右示指不典型尤因肉瘤误诊一例[J]. 中华手外科杂志, 2020, 36(5): 345-346. DOI: 10.3760/cma.j.cn311653-20191028-00296.
- [2] Dogra PN, Goel A, Kumar R, et al. Extrasosseous Ewing's sarcoma of the kidney [J]. Urol Int, 2002, 69(2): 150-152. DOI: 10.1159/000065566.
- [3] 宋宏程, 孙宁, 张滩平, 等. 原发性输尿管尤因肉瘤/原始神经外胚层肿瘤一例报告[J]. 中华泌尿外科杂志, 2015, 36(10): 791-792. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1000-6702.2015.10.019.

- [4] Tonyali S, Yazici S, Yesilirmak A, et al. The Ewing's sarcoma family of tumors of urinary bladder: A case report and review of the literature [J]. Balkan Med J, 2016, 33(4):462-466. DOI:10.5152/balkanmedj.2016.16533.
- [5] 孙艳花, 杨雅洁, 张萌, 等. 小肠原发性尤因肉瘤 1 例并文献复习 [J]. 临床与实验病理学杂志, 2018, 34(12):1389-1391. DOI:10.13315/j.cnki.cjcep.2018.12.026.
- [6] Raney RB, Asmar L, Newton WJ, et al. Ewing's sarcoma of soft tissues in childhood: a report from the Intergroup Rhabdomyosarcoma Study, 1972 to 1991 [J]. J Clin Oncol, 1997, 15(2):574-582. DOI:10.1200/JCO.1997.15.2.574.
- [7] Riggi N, Stamenkovic I. The biology of Ewing sarcoma [J]. Cancer Lett, 2007, 254(1):1-10. DOI:10.1016/j.canlet.2006.12.009.
- [8] Baker ND, Dorfman DM. Ewing's sarcoma of the sacrum [J]. Skeletal Radiol, 1996, 25(3):302-304. DOI:10.1007/s002560050085.
- [9] 李晓楠, 谢丰培, 杨清海, 等. 子宫 Ewing 肉瘤 1 例并文献复习 [J]. 临床与实验病理学杂志, 2017, 33(2):199-201. DOI:10.13315/j.cnki.cjcep.2017.02.020.
- [10] Takenaka S, Naka N, Obata H, et al. Treatment outcomes of Japanese patients with Ewing sarcoma: differences between skeletal and extraskelatal Ewing sarcoma [J]. Jpn J Clin Oncol, 2016, 46(6):522-528. DOI:10.1093/jcco/hyw032.

(收稿日期:2022-03-12)

【DOI】 10.3969/j.issn.1671-6450.2022.11.016

罕见病病例

## 表现为反复发热、低血糖的糖原累积症 I b 型 1 例并文献复习

任潇亚, 丁圆, 王娇, 巩纯秀

作者单位: 100045 国家儿童医学中心/首都医科大学附属北京儿童医院内分泌遗传代谢科

通信作者: 巩纯秀, E-mail: chunxiugong@sina.com

【摘要】 报道 1 例糖原累积症 I b 型患者, 并进行文献复习。

【关键词】 糖原累积症, I b 型; SCL37A4 基因变异; 低血糖; 诊断; 治疗

【中图分类号】 R587.3

【文献标识码】 B

**Glycogen storage disease type Ib with repeated fever and hypoglycemia: a case report and literatures review** Ren Xi-aoya, Ding Yuan, Wang Qiao, Gong Chunxiu. Department of Endocrinology, Genetics and Metabolism, National Children's Medical Center/Beijing Children's Hospital Affiliated to Capital Medical University, Beijing 100045, China

Corresponding author: Gong Chunxiu, E-mail: chunxiugong@sina.com

【Abstract】 This paper reported a case of glycogen storage disease type Ib, and reviewed the literatures.

【Key words】 Glycogen storage disease, type Ib; SCL37A4 gene mutation; Hypoglycemia; Diagnosis; Treatment

患儿, 男, 7 个月 23 天, 因“反复发热、发现低血糖 7 个月, 发育倒退 2 个月”入院。患儿出生后 11 d 出现病理性黄疸, 15 d 出现发热, 于当地住院治疗期间发现血糖降低 (0.7 mmol/L)、代谢性酸中毒和高乳酸血症, 予静脉维糖治疗, 住院 1 d 后家长要求自动出院, 后未再监测血糖, 无抽搐发作。出生 3 个月后家中监测体温发现, 每月无明显诱因出现低热持续 2~7 d 自行退热, 未诊治。近 2 个月, 患儿每次低热即伴呕吐, 无腹胀腹膨, 四肢软渐无力, 体质量不增、精神差、拒食来院就诊。其母 G1P0 为葡萄胎, 人工流产; 行肺部检查发现“滋养细胞瘤”, 予全身化疗 3 个月, 停化疗后 1 个月怀孕本患儿。患儿出生后 1 个月开始抬头, 3 个月会翻身, 6 个月会坐, 近 2 个月发育倒退, 目前竖头不稳, 不能翻身, 不会坐。体格检查: 体质量 6 kg, 皮肤弹性差、皮下脂肪菲薄, 肝肋下 4 cm, 剑突下 5 cm, 质韧, 四肢肌张力低。入院后次日即发现反复低血糖, 中性粒细胞计数  $1.49 \times 10^9/L$ , 血氨  $137 \mu\text{mol/L}$  (参考值  $18 \sim 72 \mu\text{mol/L}$ )、乳酸  $7.76$

mmol/L (参考值  $0.5 \sim 2.2 \text{ mmol/L}$ )、尿酸  $509.9 \mu\text{mol/L}$  (参考值  $119 \sim 416 \mu\text{mol/L}$ )、三酰甘油  $21.7 \mu\text{mol/L}$  (参考值  $0.4 \sim 1.7 \mu\text{mol/L}$ )、血气分析 pH 7.285, 碱剩余 (BE)  $-9.1 \text{ mmol/L}$  (参考值  $5.2 \text{ mmol/L}$ ); 低血糖时予胰高血糖素刺激血糖无升高。骨髓穿刺、血尿筛查未见异常。腹部 CT 提示肝脏明显增大, 实质密度不均, 肝左叶斑片状低密度灶, 双肾明显增大。全外显子检测发现患儿为 SCL37A4 基因复合杂合突变, c.1123+2dup (ACMG PP3-C1) 来源父亲, 该未报道位点位于内含子区; 位点 c.68T>G (p.L23R) (ACMG PP3 A1+B1) 为已报道的致病变异来源母亲。诊断为糖原累积症 Ib 型。

入院后予静脉输注葡萄糖维持血糖, 同时鼻饲葛儿舒 (雀巢深度水解奶粉) 70~90 ml/次, 每 3 h 1 次, 加用生玉米淀粉  $5 \sim 10 \text{ g/次}$ , 每天 3 次, 但患儿因腹泻严重随后停用, 改为麦芽糊精  $3 \sim 5 \text{ g/次}$ , 每天 3 次, 仍有腹泻, 4 d 减停。粒细胞集落刺激因子间断治疗, 每周 2 次, 中性粒细胞可维持正常, 入院 25 d