

## 3例韧带样型纤维瘤病的超声表现并文献复习

### Ligamentoid fibromatosis: ultrasonic findings from three cases and literature review

孙明菲, 郑朋超, 张震

(中国医科大学附属第一医院超声科, 沈阳 110001)

**摘要** 韧带样型纤维瘤病(DF)发病率低, 准确诊断较为困难。本文收集我院诊治的3例DF患者的临床、影像及病理资料, 并结合文献探讨分析其超声诊断要点, 旨在提高对DF的认识。

**关键词** 韧带样型纤维瘤病; 侵袭性纤维瘤病; 硬纤维瘤; 超声

中图分类号 R730.44 文献标志码 A 文章编号 0258-4646(2024)08-0759-04

网络出版地址 <https://link.cnki.net/urlid/21.1227.R.20240722.1245.014>

DOI: 10.12007/j.issn.0258-4646.2024.08.015

韧带样型纤维瘤病(desmoid fibromatosis, DF), 也称硬纤维瘤、侵袭性纤维瘤病, 被世界卫生组织定义为中间软组织肿瘤, 其特征是深部软组织中出现克隆性成纤维细胞增生, 有浸润局部组织并局部复发的趋势, 但不发生远处转移。该病由麦克法兰于1832年首次描述, 并称其为侵袭性纤维瘤病。硬纤维(源自希腊语“desmos”, 意为肌腱样)由穆勒于1838年提出, 因构成硬纤维瘤的肌成纤维细胞而命名<sup>[1]</sup>。DF每年的发病率为2.4/1 000 000~4.3/1 000 000<sup>[2]</sup>。本研究收集了本院3例DF患者的临床、影像及病理资料, 并结合文献分析其临床及超声诊断要点, 旨在提高对DF的认识。

#### 1 临床资料

病例1, 女, 37岁, 以“右腹部不适半年”为主诉入院。既往史: 剖宫产后9年, 否认高血压、糖尿病、心脏病史。查体: 全腹软, 下腹部可见一长约15 cm横行切口瘢痕, 下腹手术切口端侧可触及鹅蛋大小肿物, 质韧, 有压痛、无反跳痛及肌紧张。腹部彩色多普勒超声显示, 右下腹部皮下浅筋膜层可见2个低回声, 大小分别约3.2 cm × 0.8 cm和5.2 cm × 1.6 cm, 轮廓界限清晰, 可见包膜, 内部可见条形回声, 并可见较丰富彩色血流, 提示不除外子宫内异

位。全腹平扫+增强CT显示, 右侧腹直肌下段局部增粗, 其内可见类圆形稍低密度结节, 不除外纤维瘤。进一步行腹壁肿物超声引导穿刺, 病理诊断考虑为DF。患者未进一步治疗, 1个月后复查超声提示肿物大小无明显变化。见图1。

病例2, 女, 27岁, 以“体检发现右侧腹壁肿物3年余伴局部疼痛6个月”为主诉入院。既往史: 否认手术史、高血压、糖尿病及心脏病史。查体: 全腹软, 无压痛, 无反跳痛, 无肌紧张, 肝脾肋下未触及, 右侧腹壁肋缘下触及大小约8 cm × 4 cm肿物, 表面欠光滑, 界限较清晰, 无法推动。腹部彩色多普勒超声显示, 右侧腰部脂肪层至肌层内见团块状低回声, 大小约7.8 cm × 2.7 cm × 3.1 cm, 形态不规则, 边界欠清晰, 局部呈浸润性生长, 边缘见点条状血流显示, 不丰富。超声提示不除外占位性病变, 建议进一步检查。全腹平扫+增强CT显示, 平第2腰椎下缘皮下可见不规则稍高密度影, 密度尚均匀, 边界欠规整, 大小约7.9 cm × 4.1 cm, 增强后可见明显强化。增强CT检查提示性质待定, 请结合临床。进一步行腹壁肿物超声引导穿刺, 病理诊断为间叶源性肿瘤, 不除外DF。因送检材料小, 建议术后再进一步确定。择期行右侧腰部肿物扩大切除+带蒂皮瓣移植术。术后病理诊断: 免疫组织化学检查结果符合DF。见图2。

病例3, 女, 31岁, 以“体检发现右侧颈部肿物2个月”为主诉入院。查体: 右颈部触及约4 cm肿物, 界限清晰, 质韧, 无压痛。颈部彩色多普勒超声显示, 右颈部胸锁乳突肌后方可见低回声, 大小约4.1

作者简介: 孙明菲(1992-), 女, 主治医师, 硕士。

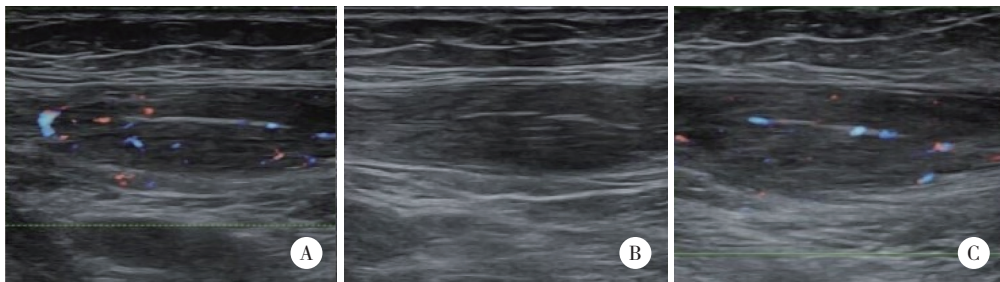
通信作者: 张震, E-mail: 2662898158@qq.com

收稿日期: 2023-10-19

网络出版时间: 2024-07-23 10:54:19

cm × 1.3 cm, 形状不规则, 边界尚清晰, 未见明显血流显示。超声提示性质待定, 建议结合其他检查。进一步对右颈部低回声行超声造影检查, 经肘静脉团注法注入六氟化硫微泡造影剂2次(约2 mL/次, 2.5 mL/次)。该低回声边缘8 s开始见少许强化, 20 s达

到高峰, 35 s开始消退, 内部绝大部分呈无增强, 观察约2 min, 造影过程中患者无不适主诉。以右颈部低回声造影增强部分作为穿刺目标, 对颈部肿物行超声引导穿刺, 术后病理诊断: 免疫组织化学检查结果符合DF。患者未进一步治疗, 暂观察。见图3。



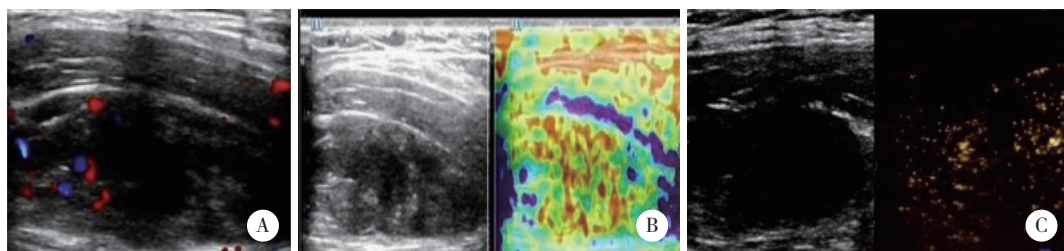
A, 彩色血流多普勒超声图像; B, 二维超声图像; C, 1个月后复查彩色血流多普勒超声图像.

图1 病例1右下腹皮下浅筋膜层低回声超声图像



A, 高频探头扫查二维超声图像; B, 低频探头扫查二维超声图像; C, 高频探头扫查彩色血流多普勒超声图像.

图2 病例2右腰部脂肪层至肌层低回声超声图像



A, 彩色血流多普勒超声图像; B, 弹性成像; C, 超声造影图像.

图3 病例3右颈部胸锁乳突肌后方低回声超声图像

本研究获得我院医学伦理委员会批准。

## 2 讨论

DF通常发生于15~60岁, 女性发病率(66%~70%)约为男性(30%~34%)2倍以上<sup>[3-5]</sup>。本组3个病例均为年轻女性患者。根据致病因素不同, DF分为2类。第一类为散发病例, 每年发病率为3.42/1000 000, 占总病例的84%~93%<sup>[6-7]</sup>, 体细胞β连环蛋白激活突变被认为是导致此类型DF发病的主要原因<sup>[8]</sup>。第二类

DF主要为与家族性腺瘤性息肉病(familial adenomatous polyposis, FAP)相关的病例。FAP患者中发生DF者占10%~20%, 是一般人群的852倍<sup>[9]</sup>。APC基因突变被认为是导致该类型DF发病的主要原因<sup>[10]</sup>。根据发病部位不同, DF分为腹内型或腹外型。大多数腹外型病例为散发, 几乎可累及任何解剖部位。患者通常主诉为与疼痛相关的肿块<sup>[11-12]</sup>。DF最常见的腹外发病部位是肢体(50%)、躯干(43%)、头颈部(7%)<sup>[13]</sup>, 腹壁或胸壁也可能受累。约10%的DF

肿瘤为多灶性,且可能发生在既往手术或创伤部位<sup>[14]</sup>。出现下腹壁肿瘤,尤其是剖宫产后的女性患者,应注意与子宫内膜异位症鉴别。本研究中,病例1肿物即发生在剖宫产切口边缘,且最初超声检查时误诊为子宫内膜异位症。与月经相关的症状有助于术前鉴别子宫内膜异位症和纤维瘤病。

影像学检查通常用于DF病例的诊断,也可用于监测疾病进展、消退、治疗反应或识别复发。由于DF的罕见性及在成像方式上的非特异性,在诊断肌肉骨骼肿瘤方面经验丰富的影像医生的参与至关重要。尽管该疾病的超声检查高度依赖于操作人员,但因超声检查广泛的可用性和经济优势,使其成为DF影像检查的首选方法<sup>[15]</sup>。超声检查可以评估肿瘤的大小、位置、轮廓、边缘、回声原性、均匀性和内部血流<sup>[16]</sup>。肌内硬纤维的典型超声特征是沿受累肌肉长轴扫描时肿瘤末端呈纺锤形边缘(病例1和病例3),筋膜处的硬纤维呈不规则形状(病例2)。以往文献报道,高回声区也是DF常见的声像图特征,但本组3个病例均为低回声,说明DF的超声图像缺乏特异性。在超声引导下对肿物进行穿刺活检,可获得可靠的组织学诊断<sup>[17]</sup>。通过粗针穿刺(coarse needle biopsy, CNB)或细针抽吸(fine needle aspiration, FNA)可对DF进行活检。CNB在预测软组织肿瘤诊断方面最准确<sup>[18]</sup>,与FNA不同,CNB还提供有关组织结构、局部组织侵袭的信息,并可进一步进行免疫组织化学和分子细胞学分析。FNA在DF病例中的作用则非常有限。本组3个病例均借助超声引导下CNB活检结合病理诊断最终确诊。超声介入作为创伤小、靶向性强、无放射的辅助手段,在DF诊断及治疗中发挥着越来越重要的作用,具有十分明确的临床应用价值。而与超声相比,CT和MRI可探查到更深部位的病变,特别适用于腹内型病例<sup>[19]</sup>。

手术切除是治疗DF的主要方法,放疗可单独或作为手术的辅助手段使用。DF通常显示激素敏感性特征,女性患者发病率高于男性,且妊娠、绝经期、卵巢切除术和口服复方避孕药或高剂量雌二醇使用期间,常见DF生长速度改变<sup>[20]</sup>。因此,DF内分泌治疗合理,常用药物包括他莫昔芬、托瑞米芬、黄体酮等<sup>[21-22]</sup>。由于DF发病率低,目前围绕DF的许多治疗方案也存在争议,以往研究<sup>[23-25]</sup>显示,手术治疗时清晰的手术微观边缘仍存在较高的复发风险。辅

助放疗的作用也尚不完全清楚,其他全身治疗(包括化疗和激素治疗)的最佳方案、剂量和持续时间仍有待进一步确定<sup>[26-28]</sup>。

综上所述,DF发病率低,准确的术前诊断仍较为困难。尽管超声诊断DF缺乏特异性,但超声引导下肿块组织穿刺活检对术前诊断具有十分重要的意义,超声检查还可用于监测其进展及复发,并具有无创、无辐射、价格低等优势,在DF疾病诊断及治疗中具有重要的临床价值。

#### 参考文献:

- [1] SHIELDS CJ, WINTER DC, KIRWAN WO, et al. Desmoid tumours [J]. *Eur J Surg Oncol*, 2001, 27 (8): 701-706. DOI: 10.1053/ejso.2001.1169.
- [2] REITAMO JJ, HÄYRY P, NYKYRI E, et al. The desmoid tumor. I. Incidence, sex-, age- and anatomical distribution in the Finnish population [J]. *Am J Clin Pathol*, 1982, 77 (6): 665-673. DOI: 10.1093/ajcp/77.6.665.
- [3] COLOMBO C, MICELI R, LE PÉCHOUX C, et al. Sporadic extra abdominal wall desmoid-type fibromatosis: surgical resection can be safely limited to a minority of patients [J]. *Eur J Cancer*, 2015, 51 (2): 186-192. DOI: 10.1016/j.ejca.2014.11.019.
- [4] SALAS S, DUFRESNE A, BUI B, et al. Prognostic factors influencing progression-free survival determined from a series of sporadic desmoid tumors: a wait-and-see policy according to tumor presentation [J]. *J Clin Oncol*, 2011, 29 (26): 3553-3558. DOI: 10.1200/jco.2010.33.5489.
- [5] CRAGO AM, DENTON B, SALAS S, et al. A prognostic nomogram for prediction of recurrence in desmoid fibromatosis [J]. *Ann Surg*, 2013, 258 (2): 347-353. DOI: 10.1097/sla.0b013e31828c8a30.
- [6] FALLEN T, WILSON M, MORLAN B, et al. Desmoid tumors--a characterization of patients seen at Mayo clinic 1976-1999 [J]. *Fam Cancer*, 2006, 5 (2): 191-194. DOI: 10.1007/s10689-005-5959-5.
- [7] NIEUWENHUIS MH, CASPARIE M, MATHUS-VLIEGEN LMH, et al. A nation-wide study comparing sporadic and familial adenomatous polyposis-related desmoid-type fibromatoses [J]. *Int J Cancer*, 2011, 129 (1): 256-261. DOI: 10.1002/ijc.25664.
- [8] MULLEN JT, DELANEY TF, ROSENBERG AE, et al.  $\beta$ -catenin mutation status and outcomes in sporadic desmoid tumors [J]. *Oncologist*, 2013, 18 (9): 1043-1049. DOI: 10.1634/theoncologist.2012-0449.
- [9] SEOW-CHOEN F. The management of desmoids in patients with familial adenomatous polyposis (FAP) [J]. *Acta Chir Iugoslavica*, 2008, 55 (3): 83-87. DOI: 10.2298/aci0803083s.
- [10] GIAROLA M, WELLS D, MONDINI P, et al. Mutations of adenomatous polyposis coli (APC) gene are uncommon in sporadic desmoid tumours [J]. *Br J Cancer*, 1998, 78 (5): 582-587. DOI: 10.1038/bjc.1998.544.
- [11] BERNATHOVA M, FELFERNIG M, RACHBAUER F, et al. Sonographic imaging of abdominal and extraabdominal desmoids [J]. *Ultraschall Med*, 2008, 29 (5): 515-519. DOI: 10.1055/s-2007-963745.
- [12] LOU L, TENG JB, QI HT, et al. Sonographic appearances of desmoid tumors [J]. *J Ultrasound Med*, 2014, 33 (8): 1519-1525. DOI: 10.7863/ultra.33.8.1519.

- [13] HUANG CC, KO SF, YEH MC, et al. Aggressive fibromatosis of the chest wall [J]. *J Ultrasound Med*, 2009, 28 (3) : 393-396. DOI: 10.7863/jum.2009.28.3.393.
- [14] QUINN SF, ERICKSON SJ, DEE PM, et al. MR imaging in fibromatosis: results in 26 patients with pathologic correlation [J]. *Am J Roentgenol*, 1991, 156 (3) : 539-542. DOI: 10.2214/ajr.156.3.1899752.
- [15] 于国洋, 陈涛, 赵一冰, 等. 韧带样型纤维瘤病超声临床研究 [J]. *中国超声医学杂志*, 2020, 36 (8) : 734-737. DOI: 10.3969/j.issn.1002-0101.2020.08.022.
- [16] WALKER EA, PETSCHAVAGE JM, BRIAN PL, et al. Imaging features of superficial and deep fibromatoses in the adult population [J]. *Sarcoma*, 2012, 2012 : 215810. DOI: 10.1155/2012/215810.
- [17] ERRANI C, TRAINA F, PERNA F, et al. Current concepts in the biopsy of musculoskeletal tumors [J]. *Sci World J*, 2013, 2013 : 538152. DOI: 10.1155/2013/538152.
- [18] KASRAEIAN S, ALLISON DC, AHLMANN ER, et al. A comparison of fine-needle aspiration, core biopsy, and surgical biopsy in the diagnosis of extremity soft tissue masses [J]. *Clin Orthop Relat Res*, 2010, 468 (11) : 2992-3002. DOI: 10.1007/s11999-010-1401-x.
- [19] 葛湛, 潘恒, 谢长浓. 软组织韧带样型纤维瘤病的临床病理与影像学表现 [J]. *临床放射学杂志*, 2011, 30 (4) : 548-551. DOI: CNKI: SUN: LCFS.0.2011-04-033.
- [20] SVANVIK J, KNUTSSON F, JANSSON R, et al. Desmoid tumor in the abdominal wall after treatment with high dose estradiol for prostatic cancer [J]. *Acta Chir Scand*, 1982, 148 (3) : 301-303.
- [21] IZES JK, ZINMAN LN, LARSEN CR. Regression of large pelvic desmoid tumor by tamoxifen and sulindac [J]. *Urology*, 1996, 47 (5) : 756-759. DOI: 10.1016/s0090-4295(96)00026-x.
- [22] MUKHERJEE A, MALCOLM A, DE LA HUNT M, et al. Pelvic fibromatosis (desmoid) -- treatment with steroids and tamoxifen [J]. *Br J Urol*, 1995, 75 (4) : 559-560. DOI: 10.1111/j.1464-410X.1995.tb07289.x.
- [23] GRONCHI A, CASALI PG, MARIANI L, et al. Quality of surgery and outcome in extra-abdominal aggressive fibromatosis: a series of patients surgically treated at a single institution [J]. *J Clin Oncol*, 2003, 21 (7) : 1390-1397. DOI: 10.1200/jco.2003.05.150.
- [24] LEV D, KOTILINGAM D, WEI CM, et al. Optimizing treatment of desmoid tumors [J]. *J Clin Oncol*, 2007, 25 (13) : 1785-1791. DOI: 10.1200/jco.2006.10.5015.
- [25] MOLLOY AP, HUTCHINSON B, O'TOOLE GC. Extra-abdominal desmoid tumours: a review of the literature [J]. *Sarcoma*, 2012, 2012 : 578052. DOI: 10.1155/2012/578052.
- [26] DEYRUP AT, TRETIAKOVA M, MONTAG AG. Estrogen receptor- $\beta$  expression in extraabdominal fibromatoses [J]. *Cancer*, 2006, 106 (1) : 208-213. DOI: 10.1002/encr.21553.
- [27] CONSTANTINIDOU A, JONES RL, SCURR M, et al. Advanced aggressive fibromatosis: effective palliation with chemotherapy [J]. *Acta Oncol*, 2011, 50 (3) : 455-461. DOI: 10.3109/0284186x.2010.509105.
- [28] OKUNO SH, EDMONSON JH. Combination chemotherapy for desmoid tumors [J]. *Cancer*, 2003, 97 (4) : 1134-1135. DOI: 10.1002/encr.11189.

(编辑 王又冬)

(上接第758页)

- 研与发展探讨 [J]. *继续医学教育*, 2023, 37 (4) : 73-76.
- [4] 倪平, 陈京立, 刘娜. 护理研究中量性研究的样本量估计 [J]. *中华护理杂志*, 2010, 45 (4) : 378-380. DOI: 10.3761/j.issn.0254-1769.2010.04.037.
- [5] 马立超. 一流高校优势学科博士后管理制度优化研究 [D]. 上海: 华东师范大学, 2021.
- [6] 金薇吟. 学科交叉理论与高校交叉学科建设研究 [D]. 苏州: 苏州大学, 2005.
- [7] 张奇勇, 闫志英, 卢家楣. 高校教师科研倦怠感问卷的编制与信效度检验 [J]. *心理学探新*, 2015, 35 (1) : 84-89. DOI: 10.3969/j.issn.1003-5184.2015.01.016.
- [8] 马立超, 姚昊. 学术评价如何影响博士后科研创新能力发展: 基于42所“双一流”建设高校的实证调查 [J]. *湖南师范大学教育科学学报*, 2024, 23 (2) : 97-108. DOI: 10.19503/j.cnki.1671-6124.2024.02.012.
- [9] 王重阳, 宋艺兰, 李良昌, 等. 新医科背景下学科交叉型博士后培养模式探索 [J]. *延边大学医学学报*, 2023, 46 (4) : 373-374. DOI: 10.16068/j.1000-1824.2023.04.038.
- [10] 戴小婷, 郭燕飞. 南京市某妇产医院博士后培养工作现状与思考 [J]. *中国继续医学教育*, 2024, 16 (6) : 163-167.
- [11] 张岩, 张静, 崔楠, 等. 高校附属医院博士后培养工作的实践与展望 [J]. *医院管理论坛*, 2024, 41 (1) : 64-67. DOI: 10.3969/j.issn.1671-9069.2024.01.016.
- [12] 宋佳, 张运吉, 郑亦成. 艰难的进阶者: 大学博士后工作时间分配与角色身份认知 [J]. *中国人民大学教育学报*, 2022 (4) : 51-68.
- [13] 教育部, 财政部. 国家发展改革委关于深入推进世界一流大学和一流学科建设的若干意见 [EB/OL]. [2024-04-25]. [http://www.moe.gov.cn/srcsite/A22/s7065/202202/t20220211\\_598706.html](http://www.moe.gov.cn/srcsite/A22/s7065/202202/t20220211_598706.html).
- [14] 陈燕. 国务院办公厅关于加快医学教育创新发展的指导意见 [EB/OL]. [2024-04-25]. [https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/2020-09/23/content\\_5546373.htm](https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/2020-09/23/content_5546373.htm).
- [15] 西安交大人力资源部. 西安交大人力资源部等多部门协同推进医学交叉博士后工作纪实 [EB/OL]. [2024-04-25]. <https://news.xjtu.edu.cn/info/1219/205763.htm>.
- [16] 马银琦, 毋磊, 姚昊. 谁更愿意从事博士后研究工作: 科研自我效能理论和计划行为理论的实证分析 [J]. *高校教育管理*, 2024, 18 (3) : 82-94. DOI: 10.13316/j.cnki.jhem.20240409.009.

(编辑 武玉欣)