

误诊为面部炎症的 Rosai-Dorfman 病 1 例

陈雅琦 马文 聂根定 黎明 崔庆赢
昆明医科大学口腔医学院·附属口腔医院口腔颌面外科
云南省口腔医学重点实验室, 昆明 650106

[摘要] Rosai-Dorfman 病是一种罕见的非朗格汉斯细胞组织细胞增生症, 其病因及发病机制尚未完全阐明, 发生在颌面部更为罕见, 本文就 1 例首诊误诊为口腔疾病造成的面部炎症、终诊断为 Rosai-Dorfman 病的病例进行报道, 结合文献对其临床特点、诊疗及预后进行讨论, 为今后诊断和鉴别发生在面颊部的 Rosai-Dorfman 病提供参考。

[关键词] Rosai-Dorfman 病; 窦组织细胞增生伴巨大淋巴结病; 颌面部

[中图分类号] R739.81 **[文献标志码]** B **[doi]** 10.7518/hxkq.2024.2023455



本文链接 开放科学标识码

One case of Rosai-Dorfman disease misdiagnosed as facial inflammation

Chen Yaqi, Ma Wen, Nie Gending, Li Ming, Cui Qingying

Dept. of Oral and Maxillofacial Surgery, Kunming Medical University School and Hospital of Stomatology; Yunnan Key Laboratory of Stomatology, Kunming 650106, China

Supported by: Fund of Clinical Medical Research Center of Oral Diseases in Yunnan Province (2022YB002); Fund of Kunming Medical University of Teaching Research Teaching Reform Topic (2022-JY-Y-146); Fund of Yunnan High Level Talent Training Support Plan (YNWR-MY-2020-086)

Correspondence: Cui Qingying, E-mail: qyingcui@163.com; Li Ming, E-mail: 1020513890@qq.com

[Abstract] Rosai-Dorfman disease (RDD) is a rare non-Langerhans cell histiocytosis. The etiology and pathogenesis of RDD have not been fully explained, and its occurrence is even rarer in the maxillofacial region. This paper reported a patient who was first misdiagnosed as facial inflammation caused by oral disease and finally diagnosed as RDD. Clinical features, diagnosis, treatment, and prognosis were discussed based on the literature. This work provides reference for future diagnosis and differentiation of RDD in cheek.

[Key words] Rosai-Dorfman disease; sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy; maxillofacial region

伴有巨大淋巴结瘤的窦组织细胞增生症 (sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy, SH-ML) 又称 Rosai-Dorfman 病 (Rosai-Dorfman disease, RDD), 是一种罕见的病因不明且具有自限性的良性病变, 笔者近期收治颊部 RDD 病 1 例, 现报道如下。

1 病例报告

患者, 女, 45 岁, 右侧面部肿物半年, 渐增大, 无疼痛史。右侧后牙长期冷热刺激痛, 偶有右侧下唇麻木症状, 口服消炎药 (具体药名及剂量不详), 肿胀无明显缓解, 于当地医院诊断为右侧后牙疾病引起面部炎症, 并行“抗炎治疗”半年, 自觉肿胀有所减轻, 患者一般情况尚可, 饮食睡眠佳, 否认有发热、体重减轻及其他不适。2023 年 8 月 30 日就诊于昆明医科大学附属口腔医院口腔颌面外科, 螺旋 CT 示: 下颌骨右份外侧缘软组织肿块。为明确肿块性质, 于同年 9 月 2 日门

[收稿日期] 2023-12-27; **[修回日期]** 2024-04-28

[基金项目] 云南省口腔疾病临床医学研究中心科研基金 (2022YB-002); 昆明医科大学教学研究教学改革专题 (2022-JY-Y-146); 云南省高层次人才培养支持计划 (YNWR-MY-2020-086)

[作者简介] 陈雅琦, 医师, 硕士, E-mail: 1804520539@qq.com

[通信作者] 崔庆赢, 讲师, 博士, E-mail: qyingcui@163.com; 黎明, 教授, 硕士, E-mail: 1020513890@qq.com

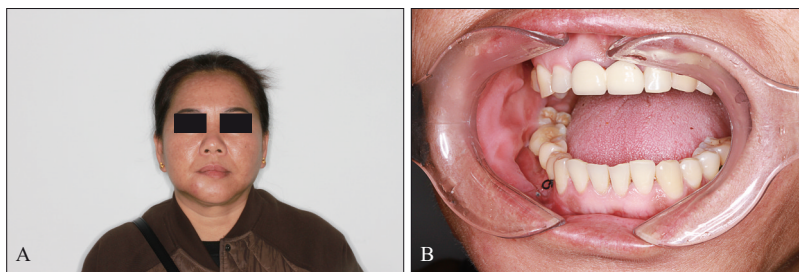
诊局部麻醉下行切取活检术，病理诊断：右侧颊部RDD。以RDD收治入院。患者既往有过梅毒病史，局部无明确外伤史。

体格检查：体温36℃，呼吸20次/min，脉搏80次/min，血压12.27/8.53 kPa。患者发育正常，营养中等，神志清楚，皮肤及巩膜无黄染，头颅正常，耳眼鼻未见明显异常，气管居中，胸廓对称无畸形，两肺呼吸音清，心律齐，腹部平软，肝脏脾脏未触及肿大，肠鸣音正常，脊柱四肢查体未见特殊。

实验室及辅助检查：淋巴细胞绝对值 3.59×10^9 个/L升高（正常值 1.10×10^9 个/L~ 3.20×10^9 个/L）；肝功能检测示载脂蛋白E 51.3 mg/L升高（正常值为27.0~45.0 mg/L）；空腹血糖6.23 mmol/L（正常值为3.20~5.60 mmol/L）；高密度脂蛋白胆固醇0.89 mmol/L降低（正常值为 >0.90 mmol/L）；脂蛋白a 312.3 mg/L升高（正常值为 <300.0 mg/L），梅毒螺旋体特异性抗体（+），心电图大致正常；胸

部CT示：双肺散在微结节。

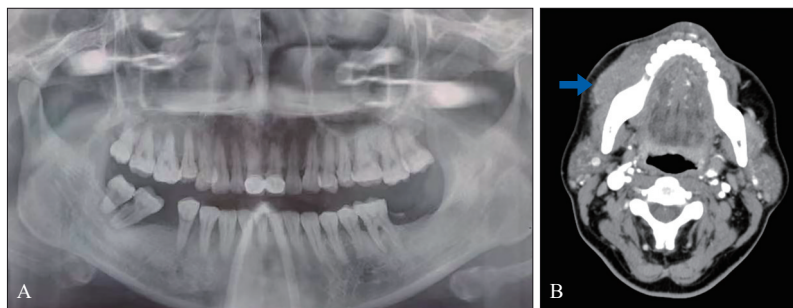
专科检查：患者面部不对称，右侧颊部可扪及一肿物，质地中等，边界清楚，无触痛，约5 cm×2 cm×2 cm大小。右侧颊部和颈部皮肤受累，皮温正常，暗红色丘疹，表面光滑，质中，无压痛（图1A）。口内检查（图1B）：开口度正常，开口型正常，覆殆覆盖正常，黏膜色泽粉红，46牙缺失，47牙向近中倾斜，远中牙颈部可探及深龋洞，探敏感，叩诊不适，松动I度，48牙垂直位。双侧面部及颈部未扪及淋巴结肿大。全景片（图2A）示：47牙牙冠远中牙颈部低密度影，牙根近中牙槽骨及根尖区形成阴影，48牙根尖区低密度影。CT（图2B）示：下颌颌骨右份外侧缘软组织肿块，邻近皮肤受累，肿块边缘模糊，增强扫描渐进性中度不均匀强化，轴位最大层面范围约5.9 cm×1.7 cm。邻近下颌骨骨皮质完整，髓腔内密度稍增高；扫描范围双颈I~III区多发小淋巴结，未见明显肿大，强化尚均匀。



A: 患者面部不对称，右侧面颊部明显肿胀；B: 口内照。

图1 术前照片

Fig 1 Preoperative photograph



A: 全景片；B: CT影像，箭头所示右侧颊部软组织肿块。

图2 术前全景片及CT

Fig 2 Preoperative panoramic radiograph and CT

入院后完善相关检查，全身麻醉下口内入路完整切除右侧颊部肿物，病变皮肤及右侧颈神经与肿物紧密黏连，一并切除，术中见肿物与右侧面动脉黏连紧密，结扎面动脉。肿物大小约5 cm×2 cm，切面灰白，质地中等（图3）。术后积极对症治疗。

术后1周病理报告示右侧颊部RDD（图4）；苏木精-伊红（hematoxylin-eosin, HE）染色，镜下可见增生的纤维组织，且分割成分界不清的淡染区和深染区，其间分布淋巴细胞、浆细胞、中性粒细胞；免疫组织化学染色结果：S-100（+），CD1a（-），CD68（+），KI-67（+，5%），CK

(-), LCA (+)。

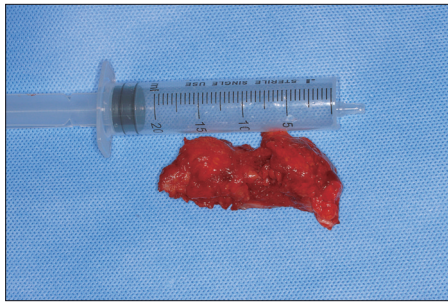


图 3 原发灶

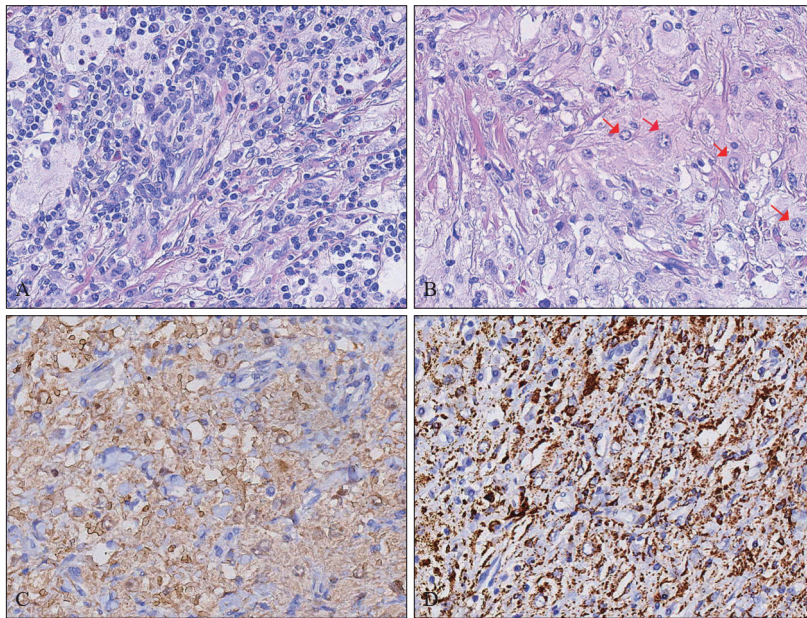
Fig 3 Primary lesion

术后1月复查, 患者诉右下唇及颈部皮肤麻木, 右侧面部轻微肿胀, 余无明显不适。检查见创口愈合良好, 面颊部质地较软, 尚未见明显复发迹象。

2 讨论

RDD是一种罕见的非朗格汉斯细胞组织增生性疾病, 1969年由Juan Rosai和Ronald Dorfman最

早报道^[1], 故称为RDD。RDD通常被认为是一种良性疾病, 但目前其病因尚未完全明确, 常被认为可能与免疫功能障碍及病毒感染(如Epstein-Barr病毒、人类免疫缺陷病毒等)等有关^[2], 本病例中患者有梅毒感染病史, “术前四项”检查提示梅毒螺旋体特异性抗体(+), 且伴有淋巴细胞绝对值 3.59×10^9 个/L升高(正常值为 1.10×10^9 个/L~ 3.20×10^9 个/L), 也有报道RDD和梅毒同时存在的病例^[3], 是否与RDD发病相关尚无法证实。临床中应注意2种疾病的鉴别诊断, 尤其是同时伴有皮肤病损表现时, RDD可表现为非特异性斑疹、丘疹、斑块或结节, 其大小和颜色从黄红色到红棕色不等^[4]。梅毒是由梅毒螺旋体感染引起的慢性传染性疾, 可侵犯皮肤和生殖器黏膜, 表现为硬下疳、梅毒疹等。RDD可发生于任何年龄, 多数发生于青春期及青年期(10~29岁)^[5], 发病率约为1/20万^[6], 根据其临床表现和病变累及范围, 可分为3型: 淋巴结型、结外型和混合型。本病主要累及淋巴结, 全身任何部位均可受累, 结外组织常见的受累部位依次为皮肤、鼻、软组织等^[7]。



A: 可见增生的纤维组织且分割成分界不清的深染区和淡染区, 其间分布淋巴细胞和浆细胞 HE染色; B: 箭头所指组织细胞质内可见淋巴细胞和浆细胞的伸入运动, 数量不一 HE染色; C: S100 (+) 免疫组化染色; D: CD68 (+) 免疫组织化学染色。

图 4 术后病理 × 40

Fig 4 Postoperative pathology × 40

经典RDD主要表现为双侧颈淋巴结肿大, 可伴有发热、盗汗、疲乏和体重减轻, 血液学检查可见白细胞增多、红细胞沉降率升高、低丙种球蛋白血症等^[8]。RDD在口腔颌面部区域的典型表现主要为软组织增生、腮腺内多发结节及颈部多发

性无症状淋巴结肿大等^[9]。RDD病未见特异性影像学表现, 诊断的金标准仍然是病理学和免疫组织化学检查^[10]。对于RDD的治疗, 目前尚无统一方法, 据报道^[11], 未经治疗的患者约有20%可以自行恢复。主要治疗手段包括手术治疗、激素治疗、

化疗、放疗等，冷冻疗法和局部使用异维A酸也有报道，并取得一定疗效^[5]，但由于疗效缓慢和本病的自限性特点，现仍存在一定争议^[12]。刘婷等^[13]对近年来有关RDD的发病机制、诊断和治疗进展进行综述，并总结了RDD的治疗原则。建议RDD的治疗需个体化，对于单纯淋巴结型或仅皮肤受累的无症状RDD患者，可先予观察，密切随诊；对于结外孤立性病灶或造成局部器官压迫的RDD患者，建议手术切除病灶；对于全身性及复发难治性RDD患者，可考虑全身药物治疗。本例患者为面颊部软组织RDD，根据其临床表现及影像学诊断，诊断为结外型RDD病。在本病例中患者右侧面颊部逐渐肿大，面部明显不对称，并伴有明显皮肤病损，不仅影响美观，而且肿块的占位性病变已出现右侧颞神经的压迫症状，故而采用手术切除病灶，定期复查的治疗方案。

RDD属于罕见病范畴，病因和发病机制尚未完全明确，RDD病为良性，自限性疾病，一般预后良好。目前尚未有报道RDD恶变的病例，但RDD病可多发累及结外器官的病例，晚期可合并肾衰竭、淀粉样变性等，预后较差，且具有一定再发、复发^[7]倾向，所以对于RDD患者应进行长期随访，及时进行干预。在诊治颊部不明原因、经久不愈的包块时，完善病理及分子病理检查对于确定性诊断至关重要。对于同时邻近区域伴有口腔疾病时，发生在颌面部的RDD应注意与感染等相鉴别，以免发生误诊，正确认识并诊断该疾病对患者后续治疗及预后至关重要，应引起临床医师的重视。

利益冲突声明：作者声明本文无利益冲突。

[参考文献]

- [1] Rosai J, Dorfman RF. Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy. A newly recognized benign clinicopathological entity[J]. Arch Pathol, 1969, 87(1): 63-70.
- [2] Paulli M, Bergamaschi G, Tonon L, et al. Evidence for a polyclonal nature of the cell infiltrate in sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy (Rosai-Dorfman disease)[J]. Br J Haematol, 1995, 91(2): 415-418.
- [3] Bielach-Bazylik A, Serwin AB, Pilaszewicz-Puza A, et al. Cutaneous Rosai-Dorfman disease in a patient with late syphilis and cervical cancer—case report and a review of literature[J]. BMC Dermatol, 2020, 20(1): 19.
- [4] Ahmed A, Crowson N, Magro CM. A comprehensive assessment of cutaneous Rosai-Dorfman disease[J]. Ann Diagn Pathol, 2019, 40: 166-173.
- [5] Dalia S, Sagatys E, Sokol L, et al. Rosai-Dorfman disease: tumor biology, clinical features, pathology, and treatment[J]. Cancer Control, 2014, 21(4): 322-327.
- [6] Abba O, Jacobsen E, Picarsic J, et al. Consensus recommendations for the diagnosis and clinical management of Rosai-Dorfman-Destombes disease[J]. Blood, 2018, 131(26): 2877-2890.
- [7] 陆立彦, 琚梧桐, 蔡鸣, 等. 颌面部皮肤型 Rosai-Dorfman 病复发病例 1 例报告及文献复习[J]. 中国口腔颌面外科杂志, 2013, 11(1): 85-88.
Lu LY, Ju WT, Cai M, et al. Rosai-Dorfman disease in maxillofacial region: case report and review of literature [J]. Chin J Oral Maxillofac Surg, 2013, 11(1): 85-88.
- [8] Cohen Aubart F, Haroche J, Emile JF, et al. Rosai-Dorfman disease: diagnosis and therapeutic challenges[J]. Rev Med Interne, 2018, 39(8): 635-640.
- [9] 光梦凯, 苑绪光, 赵芮崧, 等. 颊部 Rosai-Dorfman 病 1 例报告及文献复习[J]. 中国口腔颌面外科杂志, 2023, 21(1): 102-104.
Guang MK, Yuan XG, Zhao RS, et al. Buccal Rosai-Dorfman disease: a case report and literature review[J]. Chin J Oral Maxillofac Surg, 2023, 21(1): 102-104.
- [10] 刘旭, 胡余昌, 唐立华. Rosai-Dorfman 病研究进展[J]. 中华病理学杂志, 2017, 46(6): 443-446.
Liu X, Hu YC, Tang LH. Research progress on Rosai Dorfman disease[J]. Chin J Pathol, 2017, 46(6): 443-446.
- [11] Lima FB, Barcelos PS, Constâncio AP, et al. Rosai-Dorfman disease with spontaneous resolution: case report of a child[J]. Rev Bras Hematol Hemoter, 2011, 33(4): 312-314.
- [12] Ruggiero A, Attinà G, Maurizi P, et al. Rosai-Dorfman disease: two case reports and diagnostic role of fine-needle aspiration cytology[J]. J Pediatr Hematol Oncol, 2006, 28(2): 103-106.
- [13] 刘婷, 曹欣欣. Rosai-Dorfman 病的诊治进展[J]. 基础医学与临床, 2022, 42(11): 1785-1790.
Liu TT, Cao XX. Progress in the diagnosis and treatment of Rosai-Dorfman disease[J]. Basic Clin Med, 2022, 42(11): 1785-1790.

(本文编辑 张玉楠)