

直肠平滑肌瘤伴黏液样变性一例

施玉婷¹, 吕佳丽², 乔 丹³, 孙继红^{2*}

¹绍兴文理学院医学院, 浙江 绍兴

²浙江大学医学院附属邵逸夫医院放射科, 浙江 杭州

³浙江大学医学院附属邵逸夫医院病理科, 浙江 杭州

收稿日期: 2025年2月5日; 录用日期: 2025年2月28日; 发布日期: 2025年3月7日

摘 要

平滑肌瘤在消化系统肿瘤中较为罕见, 而直肠平滑肌瘤的发生率更低, 仅占消化道平滑肌肿瘤的3%。本研究报道了一例无明显临床症状的直肠平滑肌瘤伴黏液样变性病例, 通过对其临床表现、病理特征及治疗过程的详细分析, 旨在进一步提升对直肠平滑肌瘤的疾病认知, 优化其诊断与治疗策略, 为临床实践提供参考依据。

关键词

直肠, 平滑肌瘤, 黏液样变性

A Case of Rectal Leiomyoma with Myxoid Degeneration

Yuting Shi¹, Jiali Lyu², Dan Qiao³, Jihong Sun^{2*}

¹School of Medicine, Shaoxing University, Shaoxing Zhejiang

²Department of Radiology, Sir Run Run Shaw Hospital, School of Medicine, Zhejiang University, Hangzhou Zhejiang

³Department of Pathology, Sir Run Run Shaw Hospital, School of Medicine, Zhejiang University, Hangzhou Zhejiang

Received: Feb. 5th, 2025; accepted: Feb. 28th, 2025; published: Mar. 7th, 2025

Abstract

Leiomyoma is rare in digestive system tumors, and the incidence of rectal leiomyoma is even lower, accounting for only 3% of digestive tract smooth muscle tumors. In this study, we report a case of rectal

*通讯作者。

leiomyoma with myxoid degeneration without obvious clinical symptoms. Through detailed analysis of its clinical manifestations, pathological features and treatment process, we aim to further improve the understanding of rectal leiomyoma, optimize its diagnosis and treatment strategy, and provide a reference for clinical practice.

Keywords

Rectal, Leiomyoma, Myxoid Degeneration

Copyright © 2025 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

消化道平滑肌瘤(leiomyoma)是一种起源于间叶组织的良性肿瘤,多见于食管、胃,较少发生于直肠,约占直肠所有肿瘤的0.03%~0.05% [1]。本文报道了一例少见的直肠平滑肌瘤伴黏液样变性病例,对其影像学特征进行了总结,并进行了文献综述,旨在为临床诊疗提供参考。

2. 临床资料

患者,女性,32岁,因“发现直肠肿物3天”于我院就诊。患者3天前于外院体检行肠镜检查发现直肠肿物,患者大便情况正常,1次/天,色黄成形,无腹痛腹泻、无恶心呕吐、无明显乏力消瘦等不适。为求进一步治疗,于我院门诊就诊,门诊以“直肠肿物”收治入院。患者既往体健。专科检查:直肠指检提示距肛6cm可触及肿物,质软,活动度尚可,触痛不明显,指套退出无染血。入院后,进一步完善肿瘤标志物检测及其他相关检验学检查,结果均未见明显异常。

盆腔MRI增强检查提示,距肛约55~60mm处直肠右前壁可见一外生性肿块,边界尚清,沿直肠阴道间延伸向会阴皮下生长,肿块较大横截面大小约40mm×39mm。肿块在T2WI上呈混杂高信号,T1WI上呈等信号,未见明显弥散受限,增强后实性部分呈不均匀强化。如图1所示。根据影像学表现,初步诊断考虑肿瘤性病变,间叶源性肿瘤首先考虑。

排除手术禁忌后,在全麻下行“直肠肿瘤根治术”,术中见:肿块位于齿线上2cm,大小约65mm×45mm,剖面呈灰白色,鱼肉样组织,质稍软。术后肿瘤免疫组化结果提示:Desmin(+)、Ki-67(低增值)、CD117(-)、CD34(-)、SMA(-)、S100(-),最终病理诊断为直肠平滑肌瘤伴黏液样变性。如图2所示。术后予患者抗感染等对症支持治疗,患者恢复可,于术后1周出院。

3. 讨论

直肠平滑肌瘤多起源于肠壁黏膜肌层,部分源于固有肌层。其发病机制目前尚不明确,部分学者推测与遗传因素或平滑肌细胞发育异常相关[2]。根据肿瘤的生长方式,可分为腔内型、腔外型及腔内腔外同时生长型,其中腔内型较为常见[3][4]。临床上,直肠平滑肌瘤多无明显症状,通常在肠镜检查中偶然发现,男性发病率略高于女性[5]。当病灶较大时,患者可能会出现排便习惯改变、腹痛、便血等症状,严重时出现梗阻或肛瘘[6]-[8]。在本例中,尽管肿块最大直径达65mm,但经详细病史回顾,患者并未出现任何临床症状,该肿块是肠镜检查时偶然发现。

鉴于临床表现缺乏特异性,正确的诊断需综合影像学检查和组织病理学评估。CT、MRI等影像学检查可清楚显示肿块浸润深度及与周围结构的关系,为肿瘤良恶性鉴别、淋巴结转移及远处转移情况提供

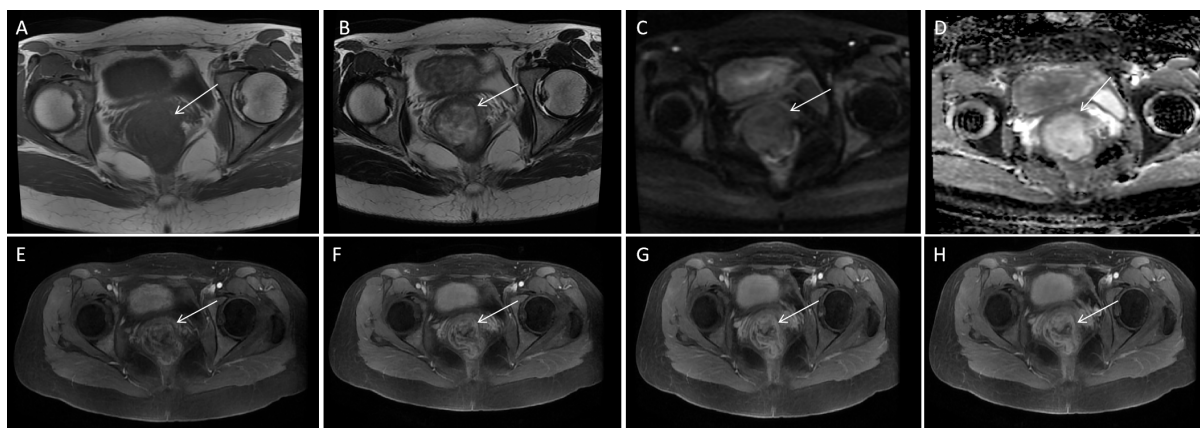


Figure 1. (A) The mass in the middle and lower rectum showed isointensity on T1WI; (B) T2WI showed mixed high signal; ((C) (D)) Diffusion was not significantly restricted, with hypointense signal on DWI and hyperintense signal on ADC; (E)~(H) The enhanced scan showed heterogeneous enhancement

图 1. (A) 直肠中下段肿块 T1WI 呈等信号; (B) T2WI 呈混杂高信号; ((C) (D)) 弥散未见明显受限, DWI 呈低信号, ADC 呈高信号; (E)~(H) 增强扫描呈不均匀强化

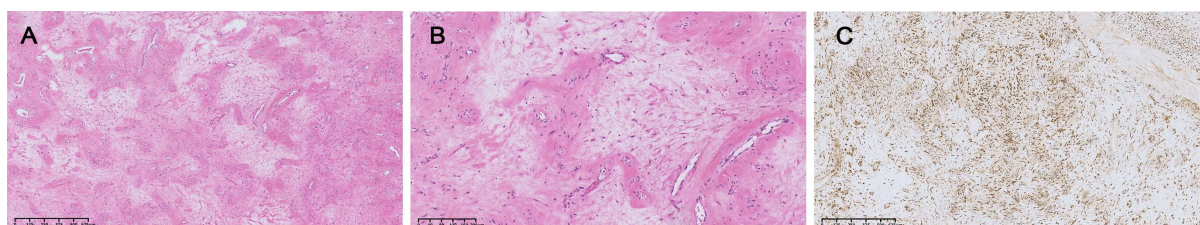


Figure 2. (A) Maturely differentiated smooth muscle cells are arranged in bundles, separated and encircled by hyperplastic connective tissue, and the collagenous fibrous interstitium between tumor cells undergoes extensive mucus-like degeneration, with no cellular atypia (HE staining, 4×); (B) Mucus-like degeneration of collagenous fibrous interstitium between tumor cells with no cellular atypia (HE staining, 10×); (C) Immunohistochemistry showed positive staining for Desmin (EnVision method, 4×)

图 2. (A) 分化成熟的平滑肌细胞呈束状排列, 增生的结缔组织分隔和包绕, 肿瘤细胞之间的胶原纤维间质发生广泛的黏液样变性, 细胞无非典型性(HE 染色, 4×); (B) 肿瘤细胞之间的胶原纤维间质黏液样变性, 细胞无非典型性(HE 染色, 10×); (C) 免疫组化显示 Desmin 染色阳性(EnVision 法, 4×)

重要依据[9]。直肠平滑肌瘤影像学上常表现为直肠内软组织肿块, 多偏向肠腔一侧生长, 密度均匀, 边缘光滑, 增强扫描呈轻中度强化; 当病灶较大时, 可能因血供不足出现黏液样变性、液化、坏死等情况, 此时增强扫描呈不均匀强化。在组织学上, 平滑肌瘤由分化成熟的平滑肌纤维纵横交织、束状排列, 其间穿插增生的结缔组织, 起分隔和包绕作用, 平滑肌细胞呈长梭形, 核分裂象少见, 无异型性[10]。平滑肌特异性标志物如 Desmin、SMA 染色阳性, 对诊断该病具有重要价值[11]。回顾本病例的 MRI 检查, 病灶在 T2WI 上呈混杂高信号, T1WI 呈等信号, 弥散不受限, 增强后呈不均匀强化, 考虑病灶较大, 部分区域发生黏液样变性, 基本符合平滑肌瘤的影像学特征。HE 染色显示, 分化成熟的平滑肌细胞呈束状排列, 增生的结缔组织将其分隔、包绕, 肿瘤细胞间的胶原纤维间质广泛发生黏液样变性, 细胞无异型性, 无病理性核分裂象; 免疫组化分析显示 Desmin 染色阳性, 这一结果进一步支持了直肠平滑肌瘤伴黏液样变性的组织学诊断。在临床实践中, 如遇类似病例, 若 MRI 检查显示病灶在 T2WI 上呈高信号, 且 T1WI 上显示病灶信号不低时, 应高度怀疑病灶内存在黏液样变性。这种信号特征与单纯的囊样变性不同, 后者在 T1WI 上通常表现为低信号。然而, 影像学检查仅提供初步的诊断线索, 最终确诊仍需结合组织病理学检查。

在诊断直肠平滑肌瘤时，常需与平滑肌肉瘤及间质瘤鉴别。与平滑肌瘤相比，平滑肌肉瘤形态学上常呈分叶状，可向腔内外生长，侵袭性强，易侵犯邻近器官；在影像学上，平滑肌肉瘤密度、信号不均，常伴有囊变、坏死及钙化，增强扫描病灶呈不均匀强化[12]；镜下观察，平滑肌肉瘤细胞体积较大，异型性显著，核大且深染，核分裂活性高，核分裂指数常 $>5\sim 10$ HPF，这些病理特征可反映其恶性倾向[13]。间质瘤倾向于向腔外生长，瘤体较大时中心易出血、坏死及囊变；免疫组化分析中，间质瘤通常表现为CD34和CD117阳性，SMA和Desmin阴性，这一特征与平滑肌瘤表现恰好相反，是鉴别间质瘤与平滑肌瘤的关键依据[14]。

目前，手术切除依然是大多数直肠平滑肌瘤的首选治疗方法。对于直径 <5 mm的病变，可行冷活检钳切除；息肉样平滑肌瘤且直径 <2 cm者，可经内镜切除；无蒂、腔内外生长的平滑肌瘤以及直径 >2 cm的病变，则建议手术切除[15]。直肠平滑肌瘤预后相对较好。一项回顾性研究的数据显示[16]，在对18例直肠平滑肌瘤患者进行术后随访发现，所有患者均未出现复发。然而，Vorobyov等人[17]对36例直肠平滑肌瘤患者进行了长达9.5年的随访，发现9例患者出现复发，其中7例发生恶性转移。因此，尽管直肠平滑肌瘤的总体预后良好，但仍需警惕其恶变为平滑肌肉瘤的风险，术后需定期随访，以防复发及恶变[18]。若病灶短期内出现明显增大，应首先考虑恶变的可能。此外，结合MRI检查，通过观察DWI是否存在弥散受限，有助于鉴别病变良恶性。

4. 总结

直肠平滑肌瘤是一种少见的直肠良性肿瘤。由于该病临床表现缺乏特异性，通过CT、MRI及超声内镜等影像学检查可提高疾病诊断的准确性，最终的确诊仍需借助术后病理，免疫组化Desmin、SMA阳性具有重要的诊断意义。通过手术切除的患者可获得良好的预后，术后应定期随访，以防复发及恶变。

声 明

该病例报道已获得病人的知情同意。

参考文献

- [1] Sunkara, T., Then, E.O., Culliford, A. and Gaduputi, V. (2018) Rectal Leiomyoma, a Rare Entity. *Clinics and Practice*, **8**, Article 1053. <https://doi.org/10.4081/cp.2018.1053>
- [2] DeMatteo, R.P., Lewis, J.J., Leung, D., Mudan, S.S., Woodruff, J.M. and Brennan, M.F. (2000) Two Hundred Gastrointestinal Stromal Tumors: Recurrence Patterns and Prognostic Factors for Survival. *Annals of Surgery*, **231**, 51. <https://doi.org/10.1097/00000658-200001000-00008>
- [3] Campos, F.G., Leite, A.F., Araújo, S.E.A., Atuí, F.C., Seid, V., Habr-Gama, A., et al. (2004) Anorectal Leiomyomas: Report of Two Cases with Different Anatomical Patterns and Literature Review. *Revista do Hospital das Clínicas*, **59**, 296-301. <https://doi.org/10.1590/s0041-87812004000500013>
- [4] González-Díaz, E., Cengotitabengoa, B.G., Carbajo, A.B.D., Fernández, C.F. and Corona, A.F. (2021) Imaging Diagnosis of Perianal Leiomyoma: A Case Report. *Annals of Coloproctology*, **37**, S58-S62. <https://doi.org/10.3393/ac.2020.10.13.1>
- [5] Miettinen, M. and Lasota, J. (2001) Gastrointestinal Stromal Tumors - Definition, Clinical, Histological, Immunohistochemical, and Molecular Genetic Features and Differential Diagnosis. *Virchows Archiv*, **438**, 1-12. <https://doi.org/10.1007/s004280000338>
- [6] 张夏青, 许文科, 刘伟臻, 等. 1例经骶尾入路手术治疗直肠平滑肌瘤并发肠痿病例报告[J]. 结直肠肛门外科, 2023, 29(1): 86-89.
- [7] Palma, G.D.D., Rega, M., Masone, S., Siciliano, S., Persico, M., Salvatori, F., et al. (2009) Lower Gastrointestinal Bleeding Secondary to a Rectal Leiomyoma. *World Journal of Gastroenterology*, **15**, 1769-1770. <https://doi.org/10.3748/wjg.15.1769>
- [8] Chi, F., Lan, Y. and Zhou, S. (2022) Difficult Defecation Caused by a Huge Rectal Leiomyoma. *Journal of the College of Physicians and Surgeons Pakistan*, **32**, 135-136. <https://doi.org/10.29271/jcpsp.2022.01.135>

-
- [9] Yaghi, S., Qirem, M., Hussain, M., Marium, F. and Digiacomo, S.W. (2024) An Incidental Discovery of Rectal Leiomyoma in an Asymptomatic Patient: A Case Report. *Cureus*, **16**, e70512. <https://doi.org/10.7759/cureus.70512>
- [10] 何晨冬, 葛凤林, 杨巍. 肛周平滑肌瘤伴直肠下段平滑肌瘤 1 例[J]. 巴楚医学, 2023, 6(1): 14-16.
- [11] Miettinen, M., Sarlomo-Rikala, M. and Lasota, J. (1999) Gastrointestinal Stromal Tumors: Recent Advances in Understanding of Their Biology. *Human Pathology*, **30**, 1213-1220. [https://doi.org/10.1016/s0046-8177\(99\)90040-0](https://doi.org/10.1016/s0046-8177(99)90040-0)
- [12] Purysko, A.S., Coppa, C.P., Kalady, M.F., Pai, R.K., Leão Filho, H.M., Thupili, C.R., et al. (2014) Benign and Malignant Tumors of the Rectum and Perirectal Region. *Abdominal Imaging*, **39**, 824-852. <https://doi.org/10.1007/s00261-014-0119-8>
- [13] Kim, Y., Jung, Y.Y. and Kim, E.K. (2021) Leiomyosarcoma of the Sigmoid Colon Causing Sigmoido-Rectal Intussusception: A Case Report. *Journal of the Korean Society of Radiology*, **82**, 201-206. <https://doi.org/10.3348/jksr.2020.0038>
- [14] Karam, K., Chebbo, H., Saleh, S., Jalloul, S., Salem, J., Al Halabi, K., et al. (2024) An Unusual Diagnosis of Rectosigmoid Leiomyoma in an Adult: A Rare Case Report. *Clinical Medicine Insights: Case Reports*, **17**, 1-14. <https://doi.org/10.1177/11795476241307592>
- [15] Choi, H.H., Cho, Y., Choi, S.K., Kim, H., Kim, S.S., Chae, H., et al. (2016) Clinical Outcomes of Endoscopic Removal in Patients with Colorectal Polypoid Leiomyomas. *The Korean Journal of Gastroenterology*, **68**, 179-185. <https://doi.org/10.4166/kjg.2016.68.4.179>
- [16] 莫超华, 毛荣军, 谢乐, 等. 结直肠黏膜平滑肌瘤 28 例临床病理学特征[J]. 临床与实验病理学杂志, 2020, 36(8): 969-971.
- [17] Vorobyov, G.I., Odaryuk, T.S., Kapuller, L.L., Shelygin, Y.A. and Korniyak, B.S. (1992) Surgical Treatment of Benign, Myomatous Rectal Tumors. *Diseases of the Colon & Rectum*, **35**, 328-331. <https://doi.org/10.1007/bf02048109>
- [18] Odariuk, T.S., Vorob'ev, G.I., Kapuller, L.L., et al. (1992) Khirurgicheskoe lechenie dobrokachestvennykh gladkomyshechnykh opukholei pri-amoi kishki [The Surgical Treatment of Benign Smooth-Muscle Tumors of the Rectum]. *Khirurgiia*, **3**, 62-66.