

女性乳腺肌纤维母细胞瘤个案报道

张楠, 高文亮, 黄信*

暨南大学附属第一医院乳腺外科, 广东 广州

收稿日期: 2025年1月28日; 录用日期: 2025年2月21日; 发布日期: 2025年2月28日

摘要

1987年, Wargotz等研究者首次识别了16例具有一致特征的乳腺肿瘤病例。这些病例中的肿瘤细胞不仅极为罕见, 而且独特地兼具纤维母细胞和平滑肌细胞的属性, 因此被命名为“乳腺肌纤维母细胞瘤(myofibroblastoma, MFB)”。根据相关研究, MFB的典型表现为细胞形态温和, 且由呈现肌纤维母细胞分化的梭形细胞构成。文献报道显示, 在肌纤维母细胞瘤中, 乳腺处的发病率仅为10%左右。截至2017年数据统计, 国内所报道病例仅20余例。由于该肿瘤发病率极低, 目前对其认识十分有限, 且该病缺乏特异临床表现、影像学上存在差异、术前诊断较困难, 极易引起误诊。本文报道了一例罕见的乳腺肌纤维母细胞瘤病例, 从临床诊治角度出发, 总结本次病例经验, 提炼关键诊断线索, 旨在加深临床医生对乳腺MFB的了解, 对于避免误诊误治有重要意义。

关键词

乳腺肿瘤, 乳腺肌纤维母细胞瘤, 临床表现, 诊断, 鉴别

A Case Report of Female Breast Myofibroblastoma

Nan Zhang, Wenliang Gao, Xin Huang*

Department of Breast Surgery, The First Affiliated Hospital of Jinan University, Guangzhou Guangdong

Received: Jan. 28th, 2025; accepted: Feb. 21st, 2025; published: Feb. 28th, 2025

Abstract

In 1987, Wargotz *et al.* identified for the first time 16 cases of breast tumors with consistent features. The tumor cells in these cases are not only extremely rare, but also uniquely possess both fibroblastocyte and smooth muscle cell properties, hence the name “myofibroblastoma (MFB)”. According to studies, MFBs typically appear to have mild cell morphology and consist of spindle-shaped cells that

*通讯作者。

exhibit myofibroblast differentiation. Literature reports show that in myofibroblastoma, the incidence in the breast is only about 10%. As of 2017, only about 20 cases have been reported in China. Due to the extremely low incidence of this tumor, the current understanding of the disease is very limited, and the lack of specific clinical manifestations, differences in imaging, and difficulty in pre-operative diagnosis can easily lead to misdiagnosis. From the perspective of clinical diagnosis and treatment, this article summarizes the experience of this case and extracts the key diagnostic clues, aiming to deepen clinicians' understanding of breast MFB, which is of great significance to avoid misdiagnosis and mistreatment.

Keywords

Breast Tumors, Breast Myofibroblastoma, Clinical Presentation, Diagnosis, Differential

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/>



1. 病例介绍

1.1. 临床资料

患者，女，35岁。因“双侧乳房结节，性质待查”于2024年09月09日就诊于暨南大学附属第一医院。乳腺彩超显示：右乳处见一低回声区，大小4 mm × 7 mm，内回声欠均匀，边界尚清。左乳5点钟方向可见一低-无回声结节，大小5 mm × 14 mm，边界清晰，形态规则，影像诊断BI-RADS3类(见图1)。当日行“双乳肿物微创旋切术”。术后肿物病理诊断为：1. 乳腺疾病(右乳肿物)。2. 肌纤维细胞瘤(左乳肿物)。该肿物镜下境界清，由梭形细胞构成(见图2)，免疫组化：CD34(-)， β -catenin(核，-)，S-100(-)，ki67约2%，P-CK(-)，RB(+)，SMA(+)，Desmin(+)。结合病人左乳病理结果，次日行“左乳扩大切除术”，术后冰冻诊断左乳区段切缘均阴性，患者康复出院。

1.2. 病史回顾

患者自述2024年元旦期间，左乳外下方皮肤出现一粉刺样小疙瘩，疑似皮脂腺囊肿，行消炎处理后自动消退。同年三月复发后又消失。5月底单位体检，同处乳房出现一小肿块，触摸质硬，无痛，边缘



Picture 1. Ultrasound findings of breast myofibroblastoma

图 1. 乳腺肌纤维母细胞瘤超声表现

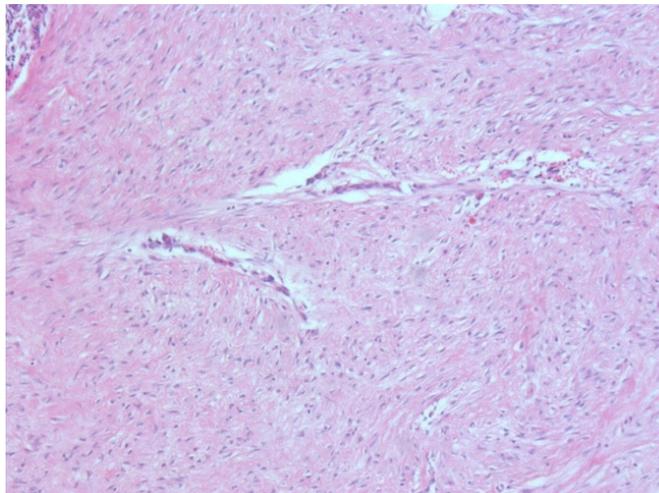


Figure 2. Pathological manifestations of breast myofibroblastoma (HE × 100)
图 2. 乳腺肌纤维母细胞瘤的病理表现(HE × 100)

清楚，嘱定期复查。9月复查于我院确诊为：乳腺肌纤维母细胞瘤。患者自述于2023年10月~2024年1月期间规律性服用激素优思悦(1qd)。无乳房疾病相关的家族遗传史。本研究已获作者所在单位及患者本人知情同意。

2. 讨论分析

乳腺肌纤维母细胞瘤(MFB)罕见，可能起源于具有多向间充质分化的乳腺间质干细胞[1]-[4]，其发病年龄层跨度较大，涉及25至87岁，以老年男性和绝经后的女性为主要发病群体。在临床上，这种病症通常表现为单侧的实质性、无痛且可移动的硬质结节。其生长速度缓慢，病程可持续数月至数年不等[1][3]，而双侧乳房同时发病或单侧乳房出现多个病灶的情况较为少见，偶尔表现为巨大的乳房肿块。

最新研究指出[2][3]，对于乳腺MFB的确诊，目前仍主要依赖于电子显微镜下观察到的特有超微结构特征，而免疫组化技术和成像技术在这方面尚缺乏足够的特异性。在影像学检查中，这类病变通常显示为境界清楚的低回声团块或致密结节，大多数情况下不伴有钙化现象[1][3]。在MFB的显微病理学检查中，典型的组织学特征为排列紧密且呈交错排列的肌纤维母细胞束。这些细胞束位于纤维性基质内，其细胞核呈淡黄色、卵圆形，位于细胞质中央。组织背景中可见透明的胶原纤维束以及散在分布的脂肪细胞。肿瘤细胞形态多样，以纺锤形或多边形为主，细胞质呈现嗜双色性。值得注意的是，在MFB的细胞核中，核分裂象的发生率极低，这与该肿瘤的良好生物学行为相符合[4][5]。随着MFB形态谱系不断扩大，除经典型之外，乳腺MFB还具有多种组织学变异型[1]-[3][5]，包括富于细胞型、脂肪瘤样型、黏液样型、上皮样型、蜕膜样型等。MFB镜下的观察在不同类型中存在差异，在临床实践中，应当仔细区分肿瘤的病理结果。重要的切勿将乳腺MFB错误地识别为形态上相似的恶性肿瘤，以防止在临床治疗中采取不适宜的措施。在乳腺MFB的免疫组化染色中，其虽缺乏足够的特异性，但亦能起到提示作用。MFB的肿瘤细胞通常表现为结蛋白和CD34的阳性反应(尽管偶尔有阴性结果的报道)。此外，肿瘤细胞会以不同的程度表达肌源性标记物，包括SMA、H-caldesmon、CD99、CD68等。近年研究表明MFB中视网膜母细胞瘤(Rb)蛋白失表达率超过90%，Rb蛋白表达缺失对于乳腺MFB的诊断及鉴别诊断可能有一定帮助。

根据目前的文献研究显示，乳腺肌纤维母细胞瘤(MFB)作为一种良性肿瘤，通过局部切除手术能够实现治疗，并且复发率极低。手术仍是目前MFB最主要的治疗方法，化疗和放疗对患者的OS和DSS无显著益处。但对于不可切除的病例，放疗可能是一种治疗选择，而对于晚期患者，免疫治疗也是一种可

行策略[6]。药物治疗方面,针对乳腺肌纤维母细胞瘤(MFB)的治疗没有特效药物,如若患者患处疼痛,可行消肿止痛等保守治疗处理。对于患者治疗预后,研究表明,即便在手术中观察到切缘阳性,患者在长达15年的随访期间也未出现复发或转移的现象[1]-[3]。

本例患者临床表现为左乳5点钟方向触之无痛、质硬、活动度良好、边界清楚的肿块,且见一低-无回声结节,大小5 mm × 14 mm,边界清晰,符合流行病学统计的乳腺MFB的临床特征。值得注意的是,该患者为未绝经女性,提示对绝经前的女性,也应保持对此病的高度警觉。另一方面,该病与发病率较高的乳腺纤维腺瘤的临床表现和超声成像极为相似类似,极易将这两类疾病误诊。查阅文献将两者镜下显像对比后可知,乳腺纤维腺瘤在镜下有丰富的长、波浪束状胶原,梭形细胞排列呈宽带状,而非短束状,临床医生应提高警惕,仔细寻找MFB经典的梭形细胞、特征性的粗大胶原束,并结合临床与影像学特征谨慎辨别,防止误诊误治。

通过本例患者自述可知,在发病前期,患处皮肤有粉刺样异常改变,查阅相关文献,尽管尚未能直接确立该临床症状对于本疾病的发生发展有直接提示作用,但鉴于该疾病的流行病学数据显示其发病率极为罕见,可推测这些临床表现能作为辅助诊断指标,从而潜在地增强临床工作者对这一罕见病症的识别和诊断准确性。另值得注意的是,该患者自述在发病前期有规律性服用激素史,而查阅相关文献可得,乳腺MFB表达激素受体ER、PR及雄激素受体,提示乳腺MFB的发生可能与性腺激素水平异常有关[2][4]。由于该患者术前未做相关激素水平鉴定,本文无法得出该病例的发生是否与激素水平的改变有直接联系。但该现象及可参考文献可提示临床医生,可将激素水平变化作为该疾病确证前诊断的推测依据,在临床诊断前期增做激素水平测定等辅助检查,以达到临床提示作用,防止误诊漏诊。

乳腺MFB的发病率非常低,导致可参考的样本数量极为有限。根据现有的研究,尚无证据表明该病具有家族遗传倾向。然而,随着基因检测技术和病理检验技术的不断进步和创新,该病的确诊率有所提高。因此,关于其遗传特性的问题,还需依赖于未来研究的进一步积累和数据的补充来明确。

乳腺MFB的分子机制、发病机制等方面的研究进展尚不充分,现有研究主要集中在确诊后的病理分型上,而“早发现早预防”是临床乳腺肿瘤防治的重要原则,本研究从临床角度出发,通过本例病例报告,发现除常规询问病史外,增加询问患者是否早期乳房皮肤处出现粉刺样的异常改变和患者的激素使用史,对于避免该病的误诊误治、早日选择治疗方案有重要意义。

声 明

该病例报道已获得病人的知情同意。

基金项目

广东省医学科学技术研究基金项目(基金号:A2023138), Guangdong Medical Science and Technology Research Fund Project (Funding No. A2023138)。

参考文献

- [1] Magro, G. (2008) Mammary Myofibroblastoma: A Tumor with a Wide Morphologic Spectrum. *Archives of Pathology & Laboratory Medicine*, **132**, 1813-1820. <https://doi.org/10.5858/132.11.1813>
- [2] Magro, G., Bisceglia, M. and Michal, M. (2000) Expression of Steroid Hormone Receptors, Their Regulated Proteins, and Bcl-2 Protein in Myofibroblastoma of the Breast. *Histopathology*, **36**, 515-521. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2559.2000.00907.x>
- [3] 于宝华, 柏乾明, 徐晓丽, 杨文涛, 王坚. 乳腺肌纤维母细胞瘤九例临床病理学分析[J]. 中华病理学杂志, 2018, 47(10): 747-747.
- [4] Krings, G., McIntire, P. and Shin, S.J. (2017) Myofibroblastic, Fibroblastic and Myoid Lesions of the Breast. *Seminars*

in Diagnostic Pathology, **34**, 427-437. <https://doi.org/10.1053/j.semdp.2017.05.010>

- [5] Howitt, B.E. and Fletcher, C.D.M. (2016) Mammary-Type Myofibroblastoma. *American Journal of Surgical Pathology*, **40**, 361-367. <https://doi.org/10.1097/pas.0000000000000540>
- [6] Kito, M., Ae, K., Okamoto, M., Endo, M., Ikuta, K., Takeuchi, A., *et al.* (2023) Clinical Outcome of Low-Grade Myofibroblastic Sarcoma in Japan: A Multicenter Study from the Japanese Musculoskeletal Oncology Group. *Cancers*, **15**, Article 2314. <https://doi.org/10.3390/cancers15082314>