Medical Diagnosis 医学诊断, 2025, 15(3), 314-318
Published Online June 2025 in Hans. https://www.hanspub.org/journal/md
https://doi.org/10.12677/md.2025.153042

Hans汉斯

结肠浆肌层及系膜滑膜肉瘤1例

孔媛媛[1*]，王　敏[2#]

[1]济宁医学院临床医学院，山东　济宁
[2]济宁市第一人民医院放射科，山东　济宁

收稿日期：2025年5月26日；录用日期：2025年6月19日；发布日期：2025年6月27日

摘　要

滑膜肉瘤(synovial sarcoma, SS)是一种罕见的间叶源性恶性肿瘤，通常发生在四肢深部软组织，与关节囊、肌腱鞘或滑膜囊相关。原发于结肠的滑膜肉瘤在临床中极为罕见，且易被误诊。本文报道一例36岁男性结肠滑膜肉瘤病例，重点分析其影像学特征、手术方案及病理结果，以期提高对该疾病的认识及早期诊断。

关键词

滑膜肉瘤，结肠，CT

Synovial Sarcoma Involving the Colonic Seromuscular Layer and Mesentery: A Case Report

Yuanyuan Kong[1*], Min Wang[2#]

[1]Department of Clinical Medicine, Jining Medical University, Jining Shandong
[2]Department of Radiology, Jining No.1 People's Hospital, Jining Shandong

Received: May 26th, 2025; accepted: Jun. 18th, 2025; published: Jun. 27th, 2025

Abstract

Synovial sarcoma, a rare malignant mesenchymal tumor, typically arises in the deep soft tissues of the extremities and is associated with joint capsules, tendon sheaths, or synovial bursae. Primary

*第一作者。
#通讯作者。

文章引用: 孔媛媛, 王敏. 结肠浆肌层及系膜滑膜肉瘤 1 例[J]. 医学诊断, 2025, 15(3): 314-318.
DOI: 10.12677/md.2025.153042

synovial sarcoma of the colon is exceptionally rare in clinical practice and is prone to misdiagnosis. This article presents a case of colonic synovial sarcoma in a 36-year-old male, focusing on its imaging characteristics, surgical management, and pathological findings, to enhance understanding and facilitate early diagnosis of this disease.

Keywords

Synovial Sarcoma, Colon, CT

1. 引言

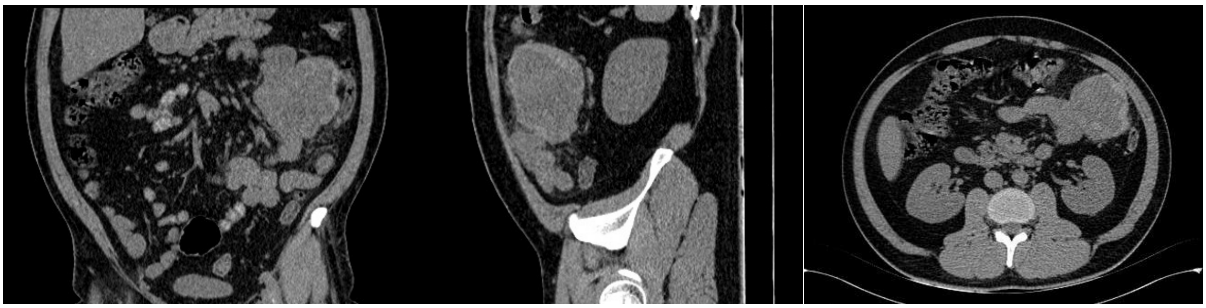
滑膜肉瘤是一种罕见的间叶组织来源恶性软组织肿瘤，通常发生在四肢深部软组织，与关节囊、肌腱鞘或滑膜囊相关。结肠滑膜肉瘤极为罕见，易被误诊。本文报告了一例 36 岁男性结肠滑膜肉瘤病例，患者因左下腹隐痛就诊，经 CT 发现左下腹存在囊性为主的囊实性肿块，边界尚清，伴有囊性坏死，增强扫描实性部分呈中度强化，病变局部与邻近小肠及结肠分界不清。肿瘤切除术后，病理及免疫组化检查确诊为滑膜肉瘤(EMA、SS18-SSX、CD99 阳性)。术后患者接受化疗，随访未见复发或转移。

滑膜肉瘤的发病机制尚不明确，具有侵袭性和转移倾向，早期多无特异性症状。CT 和免疫组化检查对确诊和鉴别诊断具有重要价值。手术是首选治疗方式，结合放化疗可降低复发和转移风险。本病例为结肠滑膜肉瘤的诊断与治疗提供了新的经验和参考依据。

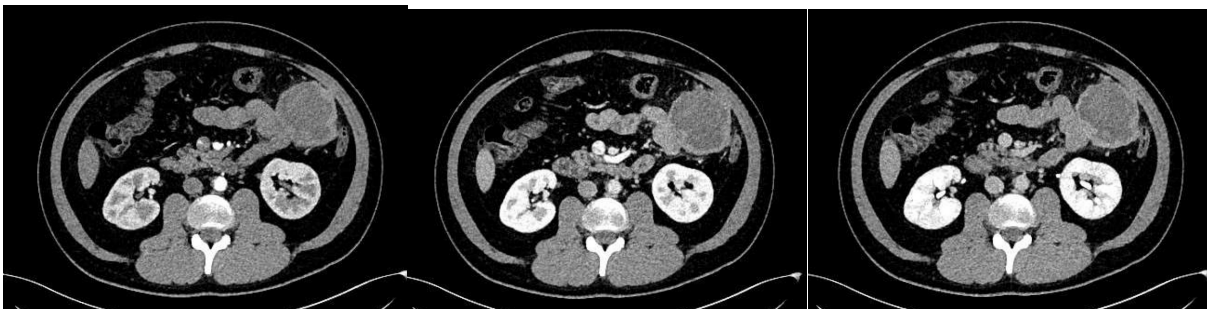
2. 病例资料

患者，男，36 岁，1 个月前无明显诱因出现左下腹疼痛不适，为阵发性隐痛，可耐受，无腰部及肩部放射痛，与体位无关，可自行缓解，无腹泻、腹胀，无呕血、黑便，无排便节律改变。查体时左下腹压痛，无反跳痛。肿瘤标记物检查显示癌胚抗原 CEA6.37 ng/ml。

CT 显示左下腹部见一不规则的囊实性肿块，边界不清，局部与邻近小肠及结肠分界欠清，大小约 6.9 cm × 9.2 cm × 7.1 cm，密度不均匀(图 1(a)~(c))，增强扫描可见实性成分呈结节状强化，CT 值约 67~80 HU，囊性成分未见明显强化，约占 70%以上(图 1(d)~(f))。病变周围脂肪间隙模糊，腹腔及腹膜后未见明显增大淋巴结。患者行结肠镜检查显示结肠及直肠均未见明显异常。初步诊断为肠系膜－肠道间质瘤伴出血，因此对患者进行了腹腔镜探查术及肠道肿瘤切除术。



(a) (b) (c)

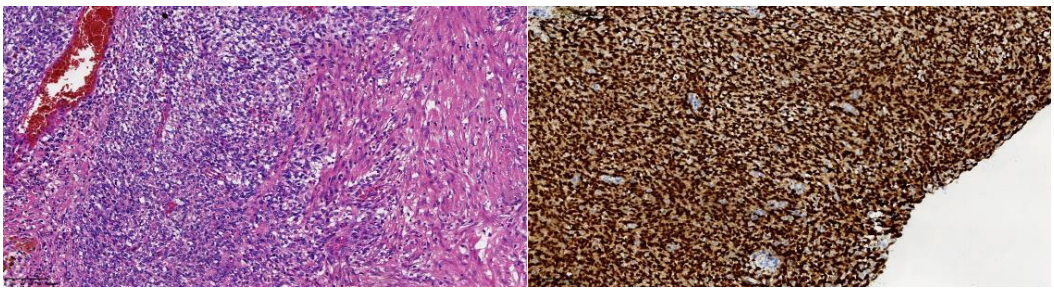


(d) (e) (f)

Figure 1. (a) (Coronal), (b) (Sagittal), and (c) (Axial) non- contrast images demonstrate a cystic solid mass in the left lower abdomen with heterogeneous density. The lesion exhibits ill- defined borders with adjacent small intestine and colon, accompanied by blurred surrounding fat planes. (d) (Axial arterial phase), (e) (Axial venous phase), and (f) (Axial delayed phase) contrast-enhanced scans reveal nodular enhancement of the solid components, while the cystic components show no significant enhancement

图 1. 冠状位(a)、矢状位(b)和轴位(c)平扫图像示左下腹部囊实性肿块，其内密度不均匀，局部与邻近小肠及结肠分界欠清，周围脂肪间隙模糊。轴位动脉期(d)，轴位静脉期(e)，轴位延迟期(f)示实性成分呈结节状强化，囊性成分未见明显强化

手术显示：肿瘤位于结肠脾区，起源于结肠浆膜及其系膜，肿瘤基底约 3 × 3 cm。病理大体观：肿瘤呈灰红色，质地脆，周围附着少许网膜组织，部分呈出血坏死状。镜下表现：肿瘤实体由短梭形细胞组成，细胞排列紧密，局部呈旋涡状或编织样，部分区域可见出血，细胞核浆比较高，可见核分裂像(图 2(a))。免疫组化：EMA(+)、SS18-SSX(+)、CD99(+)、Fli-1(部分+)、CD117(散在+)、CD34(-)、Desmin(-)、S100(-)(图 2(b))。结合免疫组化和病理特征，考虑为滑膜肉瘤，伴有广泛的出血和坏死表现。患者在术后一个多月接受了异环磷酰胺联合表柔比星的化疗治疗。目前随访患者尚未发现复发及转移迹象，治疗效果良好。



(a) (b)

Figure 2. (a) Microscopic examination reveals a tumor composed of densely packed short spindle- shaped cells with focal whorled or storiform patterns and areas of hemorrhage (Original magnification ×100; H&E staining). (b) Immunohistochemistry demonstrates positive expression of SS18-SSX (+)

图 2. (a) 镜下显示，肿瘤由密集排列的短梭形细胞组成，局部呈旋涡状或编织样，部分区域出血。(原始放大倍数，×100；H&E 染色) (b) 免疫组化示 SS18-SSX (+)

3. 讨论

滑膜肉瘤是一种罕见的起源于间充质的恶性肿瘤，具有一定程度的上皮分化，病因和发病机制尚不清楚，主要发生在 20~40 岁的年轻人[1] [2]。它可发生于全身各处，多位于四肢关节和肌腱鞘周围的深部软组织，其他部位(头颈部、胸部、腹腔及腹膜后)少见，约占 5%~10%，而且很容易被误诊[3] [4]。文献中只有少数病例报道原发性腹内滑膜肉瘤，特别是起源于结肠浆肌层及系膜，尚未发现关于其影像学特征的报道[5]。该病罕见，但临床症状并不典型，常表现为深部组织生长缓慢、界限清楚的肿块，肿瘤较

大时出现压迫症状或出现远处转移才会被发现[6] [7]。本病例患者仅出现左下腹痛的消化道症状，确诊时病变体积较大，尚未出现侵袭和转移。

滑膜肉瘤的发病机制为 t (X; 18) (p11; q11)染色体易位，形成 SS18-SSX 融合蛋白。该蛋白通过破坏 BAF 染色质重塑复合体功能，导致表观遗传调控异常，并招募 PRC1.1 复合物抑制分化相关基因，驱动肿瘤增殖与侵袭[8] [9]。分子分型可包括单相型(梭形细胞为主)、双相型(梭形与上皮样细胞共存)及未分化型(低分化细胞伴 TP53/PTEN 突变) [10]。SS18 (SYT)-SSX 融合基因检测是诊断的金标准。常见免疫标记表现为 Vimentin、EMA、BCL2 阳性，h-caldesmon、SMA、CD34、CD117 阴性[11]，这与本病例基本相符。

本例 CT 表现为左下腹部一不规则囊实性肿块，囊性成分占 70%以上，与邻近小肠及结肠局部分界欠清，内密度不均匀，可见囊性坏死成分，这可能与肿块体积较大，生长迅速，肿瘤内血供不足有关。该病变强化呈不均匀中度强化。据报道，滑膜肉瘤通常会出现边缘性钙化，可以和其他软组织肿瘤相鉴别，但本例未出现钙化征象[12]。由于小肠间质瘤是最常见的间质肿瘤，最初的 CT 诊断将其定为小肠间质瘤的可能性大。小肠间质瘤多起源于肠壁，边界清楚，常呈实性或囊实性肿块，均匀或不均匀中度强化，少见侵袭邻近组织[13]；滑膜肉瘤则囊性比例更高，边界模糊，易侵袭周围组织，常表现为周边结节状不均匀强化。因此本病例的影像学表现更倾向于发生在腹腔的滑膜肉瘤。

手术是滑膜肉瘤的首选治疗方式，必要时进行根治性切除，但滑膜肉瘤是一种高度恶性肿瘤，成人 5 年生存率约为 50%~60%，且发生在腹部的局部复发率在 40%~90%，因此术后通常使用放疗或化疗来降低复发及转移的风险[4] [6] [14]。本例患者行结肠肿瘤切除术，随后行化疗方案，尚未发现淋巴结或远处转移，预后良好，目前仍在随访中。

结肠滑膜肉瘤是一种非常罕见的软组织肿瘤，误诊率极高，具有侵袭性和转移倾向，早期诊断、治疗对于疾病至关重要。尽管滑膜肉瘤的最终诊断主要是基于病理和免疫组化结果，但影像学表现对于病变的大小、形态、定位以及出血、钙化等征象的明确诊断至关重要。本病例为结肠滑膜肉瘤的诊断与治疗提供了新的经验和参考依据。

声　明

本研究经医院伦理委员会批准，该病例报道已获得病人知情同意。

参考文献

[1] Thway, K. and Fisher, C. (2014) Synovial Sarcoma: Defining Features and Diagnostic Evolution. *Annals of Diagnostic Pathology*, **18**, 369-380. https://doi.org/10.1016/j.anndiagpath.2014.09.002

[2] Scheer, M., Blank, B., Bauer, S., Vokuhl, C., Stegmaier, S., Feuchtgruber, S., *et al*. (2020) Synovial Sarcoma Disease Characteristics and Primary Tumor Sites Differ between Patient Age Groups: A Report of the Cooperative Weichteil-sarkom Studiengruppe (CWS). *Journal of Cancer Research and Clinical Oncology*, **146**, 953-960. https://doi.org/10.1007/s00432-019-03121-9

[3] Li, C., Krasniqi, F., Donners, R., Kettelhack, C. and Krieg, A.H. (2024) Synovial Sarcoma: The Misdiagnosed Sarcoma. *EFORT Open Reviews*, **9**, 190-201. https://doi.org/10.1530/eor-23-0193

[4] Blay, J.-Y., von Mehren, M., Jones, R.L., Martin-Broto, J., Stacchiotti, S., Bauer, S., *et al*. (2023) Synovial Sarcoma: Characteristics, Challenges, and Evolving Therapeutic Strategies. *ESMO Open*, **8**, Article 101618. https://doi.org/10.1016/j.esmoop.2023.101618

[5] Mastoraki, A., Schizas, D., Papanikolaou, I.S., Bagias, G., Machairas, N., Agrogiannis, G., *et al*. (2019) Management of Primary Retroperitoneal Synovial Sarcoma: A Case Report and Review of Literature. *World Journal of Gastrointestinal Surgery*, **11**, 27-33. https://doi.org/10.4240/wjgs.v11.i1.27

[6] Spillane, A.J., A'Hern, R., Judson, I.R., Fisher, C. and Thomas, J.M. (2000) Synovial Sarcoma: A Clinicopathologic, Staging, and Prognostic Assessment. *Journal of Clinical Oncology*, **18**, 3794-3803. https://doi.org/10.1200/jco.2000.18.22.3794

[7] Van Manh, N., Huy, D.T., Tram Anh, V.T., Thanh, N.H. and Smith, K.M. (2024) A Rare Case Report of Omental Synovial Sarcoma Complicated Hemoperitoneum and Literature Review. *World Journal of Surgical Oncology*, **22**, Article No. 301. https://doi.org/10.1186/s12957-024-03559-3

[8] Fligman, I., Lonardo, F. and Gerald, W.L. (1995) Molecular Diagnosis of Synovial Sarcoma and Characterization of a Variant SYT-SSX2 Fusion Transcript. *The American Journal of Pathology*, **147**, 1592-1599.

[9] Yano, M., Toyooka, S., Tsukuda, K., Dote, H., Morimoto, Y., Ohata, N., *et al*. (2004) SYT-SSX Fusion Genes in Synovial Sarcoma of the Thorax. *Lung Cancer*, **44**, 391-397. https://doi.org/10.1016/j.lungcan.2003.11.011

[10] Chen, Y., Su, Y., Cao, X., Siavelis, I., Leo, I.R., Zeng, J., *et al*. (2024) Molecular Profiling Defines Three Subtypes of Synovial Sarcoma. *Advanced Science*, **11**, Article 2404510. https://doi.org/10.1002/advs.202404510

[11] Benabdallah, N.S., Dalal, V., Scott, R.W., Marcous, F., Sotiriou, A., Kommoss, F.K.F., *et al*. (2023) Aberrant Gene Activation in Synovial Sarcoma Relies on SSX Specificity and Increased PRC1.1 Stability. *Nature Structural & Molecular Biology*, **30**, 1640-1652. https://doi.org/10.1038/s41594-023-01096-3

[12] Tuan, H.X., Tuan, T.A., Tam, N., Cong, H.D., Duy, N.Q., Hung, N.D., *et al*. (2024) An Infrequent Case of Retroperitoneal Synovial Sarcoma. *Radiology Case Reports*, **19**, 3456-3460. https://doi.org/10.1016/j.radcr.2024.05.029

[13] Abou Al-Shaar, H., Solimanie, S., Azzam, A., Amin, T. and Abu-Zaid, A. (2015) Gastrointestinal Stromal Tumor of the Adrenal Gland: A Case Report and Review of the Literature. *Endocrine Pathology*, **26**, 27-32. https://doi.org/10.1007/s12022-014-9350-7

[14] Stacchiotti, S. and Van Tine, B.A. (2018) Synovial Sarcoma: Current Concepts and Future Perspectives. *Journal of Clinical Oncology*, **36**, 180-187. https://doi.org/10.1200/jco.2017.75.1941