

讨论:ASPS 临床罕见,好发于 10~35 岁的女性人群,早期易发生转移,预后差。该病缺乏特异性的临床表现,超声表现为位置深在的边界清晰、形态不规则、呈大分叶的不均匀低回声肿物。本例患者超声表现为股外侧肌内见一实性偏高回声肿物,边界清晰,形态欠规则,内回声不均匀,这种不均质回声在病理上与瘤体内的出血和坏死区相对应。此外,超声图像中可见多处管状结构,其发生机制可能为中央细胞坏死或丧失凝聚力导致瘤细胞巢呈“假腺泡样”或“器官样”外观排列,提示了内部组织的复杂性和异质性。由于腺泡状结构松散,瘤细胞容易脱落至血管内形成瘤栓,极易发生血行转移^[1]。本例患者 CDFI 可探及丰富血流信号,CT 检查表现为高度血管化的病灶,血流空隙现象明显,表明肿瘤细胞被覆衬有裂隙状或血窦状的纤维组织分隔包围,间隔的血窦会扩张充血^[2]。本例患者病理结果显示肿瘤细胞胞浆透亮,胞质呈嗜酸性颗粒状或空泡状,提示

肿瘤细胞具有高代谢活性。免疫组化检查结果显示, Ki-67>30%, CD31 显示大量脉管阳性,表明该肿瘤具有丰富的血管生成,提示肿瘤具有良好的血供和侵袭性。

总之,将 ASPS 的病理特征与超声表现结合分析可以更好地理解 ASPS 发病机制及临床、影像学特征,有助于临床早期诊断和评估其生物学行为。

参考文献

- [1] 赵鹏媛,任华艳,李惠翔.儿童和青少年腺泡状软组织肉瘤 22 例临床病理学特征[J].临床与实验病理学杂志,2022,38(3):7450-7451.
- [2] Spinnato P, Papalexis N, Colangeli M, et al. Imaging features of alveolar soft part sarcoma: single institution experience and literature review[J]. Clin Pract, 2023, 13(6): 1369-1382.

(收稿日期:2024-07-12)

· 病例报道 ·

Imaging manifestations of CLOVES syndrome: a case report CLOVES 综合征影像学表现 1 例

张孟丽 于一行 吴森 孙斌 董长宪 刘秋雨 吴刚

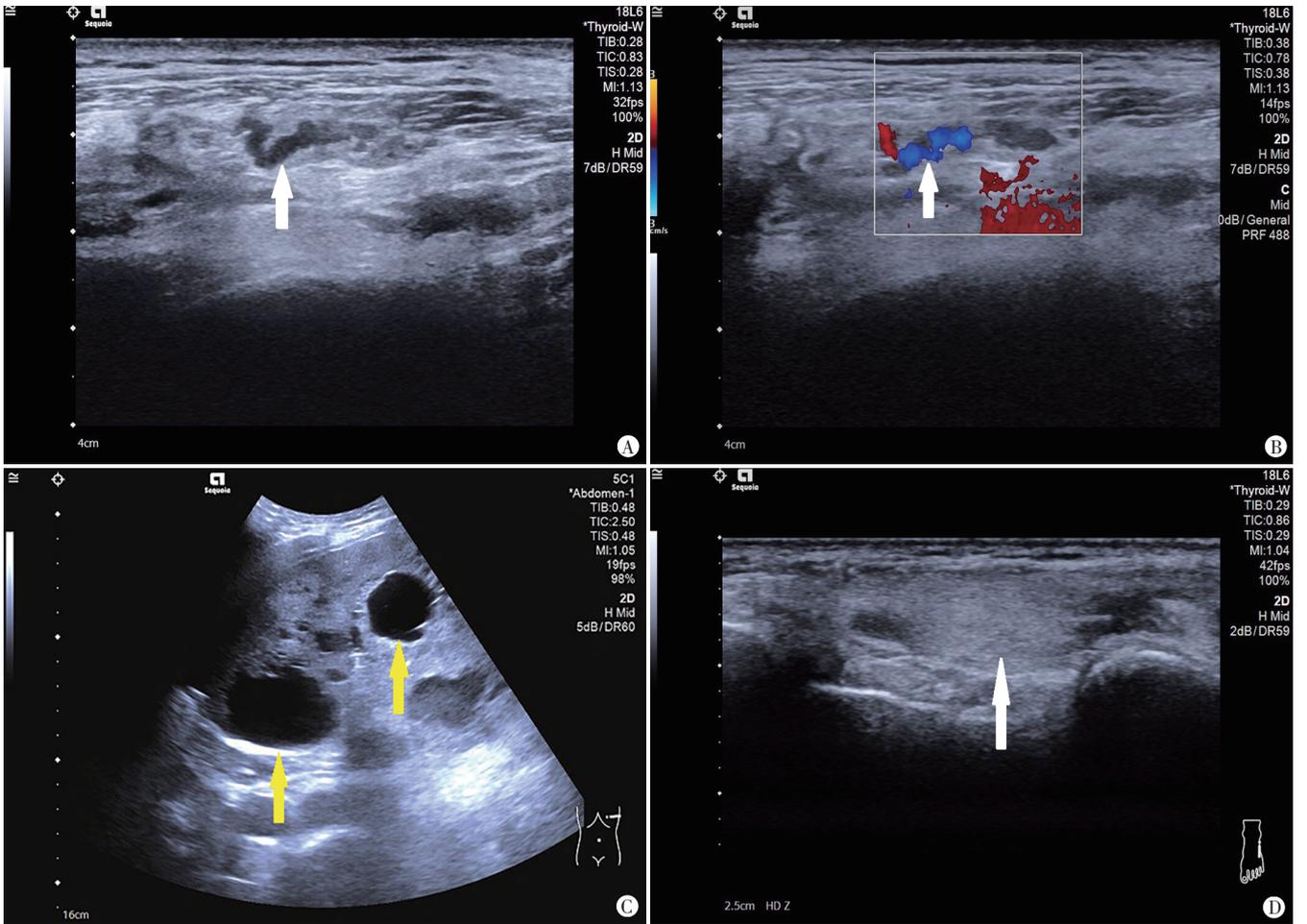
[中图法分类号]R445.1

[文献标识码]B

患者男,12岁,因腰背部肿块、双足组织增生12年,跛行2年余就诊。体格检查:右侧胸背部、腰部肿块,胸腰椎呈明显侧弯改变,双足第1、2足趾间呈“人字拖样”间隙宽大畸形,第4、5足趾间隙增宽,双足软组织可见明显增生改变,双足未见明显足弓。超声检查:右侧胸背部肌间隙内及部分肌束内可见一大小约147 mm×27 mm×51 mm 团块状高回声,边界不清晰,形态不规则,其内未探及明显血流信号,周围可见迂曲扩张的管状结构(图1A),挤压放松探头后管状结构内可探及条状血流信号(图1B);团块旁可见条索样强回声。左侧腹膜后、双肾周围、左侧盆后壁肌束内均可见团块状高回声,内见多条迂曲扩张的静脉血管,部分管腔内可见强回声伴声影。左侧腰大肌边缘部、腰部皮下、肌束及肌间隙内均可见边界不清晰的团块状高回声,其内见多条迂曲扩张的管状结构,部分呈囊状扩张,未探及明显血流信号。脾内见多个囊性回声,部分内透声差(图1C)。双足外侧肌束及肌间隙内均可见团块状高回声,边界不清晰,形态不规则,其内未探及明显血流信号(图1D)。超声提示:①右侧胸背部软组织增生伴淋巴管畸形、静脉畸形;②左侧腹膜后、左侧盆壁静脉畸形伴静脉石;③左侧腰部及脾脏内淋巴管畸形;④双足局部软组织增生。MRI检查:右

侧胸背部皮下可见长T1长T2信号影,磁共振弥散加权成像(DWI)呈稍高信号;左侧腹背部皮下、双侧腰大肌肌间隙、左侧髂腰部、腹腔腔内可见长T1长T2信号影,增强扫描呈不均匀强化;脾内可见长T1长T2信号影,DWI呈低信号(图2)。MRI提示:右侧胸背部皮下、左侧腹背部皮下、双侧腰大肌肌间隙、左侧髂腰部、腹腔腔内及脾内均考虑脉管源性病变。X线检查:脊柱呈S形侧弯(图3A);双足第1、2足趾间呈“人字拖样”间隙宽大畸形,第4、5足趾间隙增宽,双足软组织肿胀(图3B,C)。患者后行手术切除右侧胸背部肿块,病理证实为混合型脉管畸形,存在纤维脂肪组织增生、静脉畸形及淋巴管畸形(图4),基因检测显示PIK3CA基因存在突变(图5)。根据临床症状、影像学检查、病理及基因检测结果综合诊断为CLOVES综合征。

讨论:CLOVES综合征是一种先天性过度生长和血管异常综合征,目前国内外病例报道不足200例^[1],临床十分罕见。其发病原因尚未明确,多认为是由体细胞的PIK3CA基因突变,PIK3-AKT-mTOR通路激活异常导致血管、淋巴管、脂肪、神经及肌肉骨骼组织过度生长^[2]。主要临床表现为先天性脂肪瘤样过度生长、脉管畸形、表皮痣、脊柱侧弯/骨骼畸形、脊髓异常



A:二维超声示右侧背部肌束内团块状高回声周围可见迂曲扩张管状结构(箭头示);B:CDFI示管状结构挤压放松后可探及条状血流信号(箭头示);C:二维超声示脾内见多个囊性回声,部分内透声差(箭头示);D:二维超声示左足外侧肌间隙内见团块状高回声(箭头示)

图1 本例患者超声图

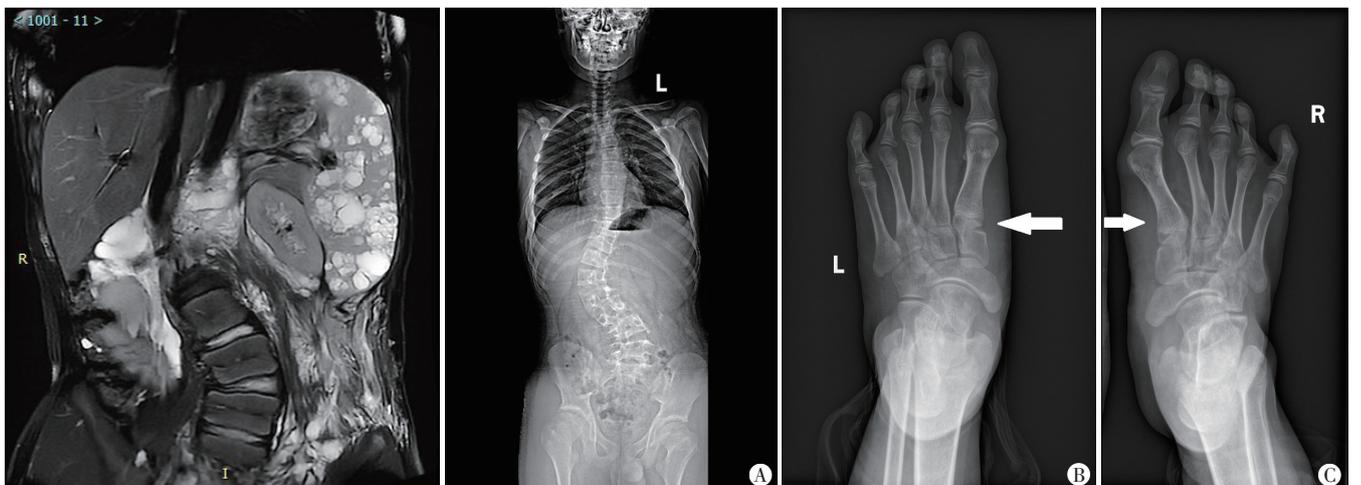
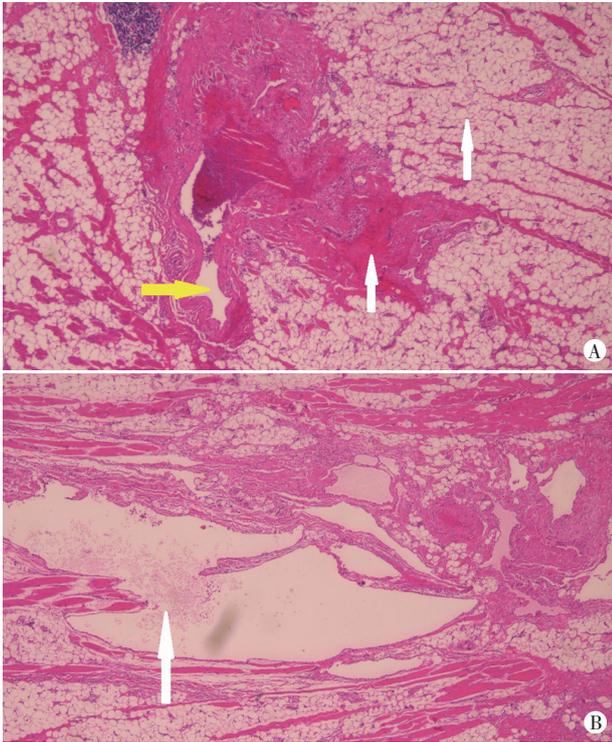


图2 本例患者MRI图,冠状面示左侧腹背部皮 A:脊柱呈S形侧弯;B,C:双足第1、2趾间呈“人字拖样”间隙宽大畸形,第4、5趾间间隙增宽,双足下、双侧腰大肌间隙、左侧髂腰部、腹腔内 软组织肿胀(箭头示)及脾内长T2信号影

图3 本例患者X线图

等,本例患者表现为骨骼畸形,可见明显的脊柱侧弯和足趾“人字拖样”间隙,全身腹腔、胸腹壁多组织、多器官伴有脉管畸形及脂肪组织过度增生,未见中枢神经系统病变。Rana 等^[3]报道

CLOVES综合征患者体表可见表皮痣,但本例患者未发现表皮痣,提示此临床表现可能为CLOVES综合征的一种变异表现。超声可较准确地评估多发性软组织过度生长区域脉管畸形的



A: 肿块内存在纤维脂肪组织增生(白色箭头示)、静脉畸形(黄色箭头示); B: 淋巴管畸形(白色箭头示)

图4 本例患者病理图(HE染色, ×200)

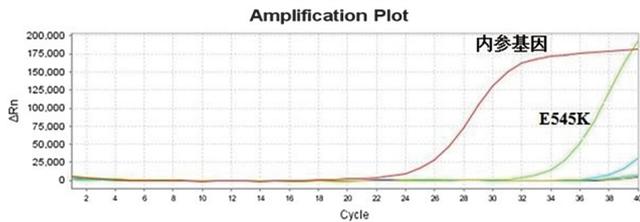


图5 本例患者基因测序图

性质,彩色多普勒和能量多普勒有助于观察病变血管分布及其血流动力学情况^[4]。本例患者纤维脂肪组织增生在二维声像图中表现为团块状高回声,脉管畸形表现为病变区域内见多条迂曲扩张的管状结构及囊状无回声。脉管畸形合并动脉畸形时血液流速较快,而动静脉瘘瘘口处流速最快。纤维脂肪组织增生在MRI中表现为长T1长T2信号影,DWI呈低信号;MRI可多方位、多参数成像,能全面显示病灶,在确定脉管畸形部位及范围方面也具有明显优势;X线及CT主要用于诊断脊柱侧弯/骨骼和脊柱异常,Öztürk Durmaz等^[2]认为X线、CT对诊断软组织和骨骼增生、肥大具有重要价值。本例患者X线检查也显示脊柱侧弯,双足足趾间隙增宽,双足软组织肿胀。

CLOVES综合征病情复杂,影响多器官功能,需与PIK3CA

相关过度生长综合征如Klippel-Trenaunay综合征(Klippel-Trenaunay syndrome, KTS)、Proteus综合征(Proteus syndrome)鉴别诊断。KTS是一种罕见的先天性低流速脉管畸形,主要临床表现为皮肤毛细血管畸形(葡萄酒色斑)、静脉畸形和软组织及骨肥大,患者躯干无异常,病变常累及下肢,且多为单侧发病^[5],患肢外侧常出现静脉曲张,部分伴有血栓及静脉功能不全;Proteus综合征主要临床表现为表皮痣、脂肪瘤、骨骼进行性或非对称性过度生长,以及部分脏器畸形和脉管畸形,但Proteus综合征患者的不对称、进行性过度生长一般在出生后发病,易影响四肢骨骼,通常不会出现脊柱侧弯^[6];足底的脑回样结缔组织痣是Proteus综合征最具特异性的临床表现,但并非所有患者均有此特征,临床需仔细鉴别^[7]。

总之,CLOVES综合征目前尚无统一的诊断标准,医师可根据患者具体临床表现,结合超声、MRI、X线等影像学表现进行诊断,多模态影像学检查方法在该病的诊断及鉴别诊断中具有一定的临床价值。

参考文献

[1] Vaccari S, Bortoli B, Bonzi CME, et al. Case report: a step-by-step body contouring approach in a case of young patient with CLOVES syndrome [J]. Case Reports Plast Surg Hand Surg, 2023, 10 (1) : 2290532.

[2] Öztürk Durmaz E, Demircioğlu D, Yalınay Dikmen P, et al. A review on cutaneous and musculoskeletal manifestations of CLOVES syndrome [J]. Clin Cosmet Investig Dermatol, 2022, 15 (4) : 621-630.

[3] Rana A, Sethy A, Krishnan V, et al. Ultrasound diagnosis of syndromic cases with vascular malformations and soft tissue overgrowth: a rare case of CLOVES syndrome [J]. Ultrasound, 2022, 30 (4) : 339-345.

[4] Wang MX, Kamel S, Elsayes KM, et al. Vascular anomaly syndromes in the ISSVA classification system: imaging findings and role of interventional radiology in management [J]. Radiographics, 2022, 42 (6) : 1598-1620.

[5] Wang SK, Drucker NA, Gupta AK, et al. Diagnosis and management of the venous malformations of Klippel-Trénaunay syndrome [J]. J Vasc Surg Venous Lymphat Disord, 2017, 5 (4) : 587-595.

[6] Duarte Santos C, Lizardo Grácio R, Costa Pires T, et al. Proteus syndrome: a rare case in an adult ward [J]. Eur J Case Rep Intern Med, 2021, 8 (4) : 002554.

[7] Qaisar F, Butt NI, Ajmal Ghauri MS, et al. Proteus syndrome: a rare disease of disproportionate and asymmetric overgrowth of connective tissue [J]. J Ayub Med Coll Abbottabad, 2023, 35 (1) : 177-179.

(收稿日期:2024-07-06)