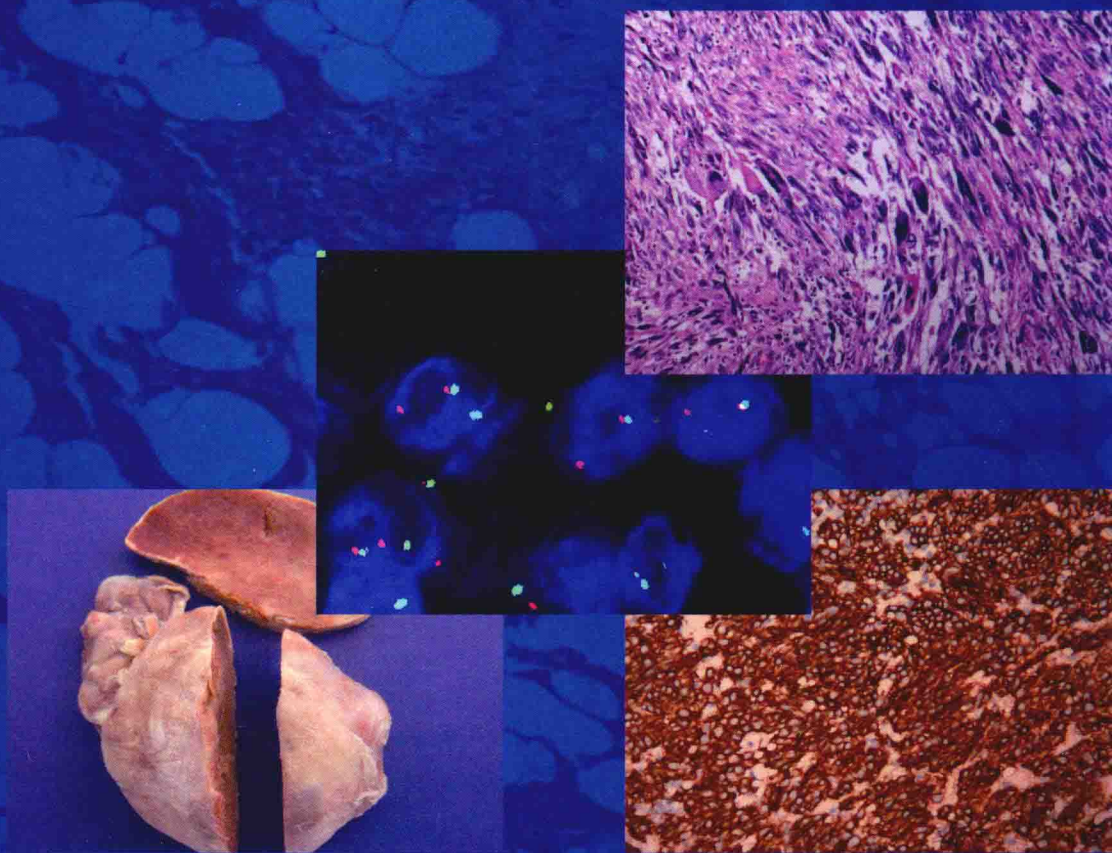




软组织肿瘤病理学

韩安家 赖日权 主编
熊 敏 主审



科学出版社

国家科学技术学术著作出版基金资助出版

软组织肿瘤病理学

韩安家 赖日权 主编
熊 敏 主审

科学出版社

北 京

内 容 简 介

软组织肿瘤病理诊断是外科病理诊断学中最为疑难的领域之一。为便于读者熟悉、掌握该类肿瘤及瘤样病变的病理诊断与鉴别诊断,我们编写了这部全面系统介绍软组织肿瘤及瘤样病变的病理学专著。该书参考了2013年WHO软组织肿瘤新分类,详细描述了各种类型软组织肿瘤的病理改变,包括软组织的瘤样病变、良性肿瘤、恶性肿瘤及生物学行为介于良恶性之间的中间类型肿瘤和一些近年来的新病种、新类型等。

本书共17章,重点突出病理形态变化、鉴别诊断和分子病理变化,并提供大体、组织学、特殊染色、免疫组化、电镜、分子病理和影像学照片1400余幅,力求诊断要点明确、病种齐全、图文并茂、实用性强。

本书可作为病理医生与病理学教学者的工具书和参考书。

图书在版编目(CIP)数据

软组织肿瘤病理学/韩安家,赖日权主编. —北京:科学出版社,2015.8
ISBN 978-7-03-044614-5

I. 软… II. ①韩… ②赖… III. 软组织肿瘤—病理学 IV. R738.6

中国版本图书馆CIP数据核字(2015)第124834号

责任编辑:杨小玲 董 林/责任校对:邹慧卿 彭 涛

责任印制:肖 兴/封面设计:范璧合

版权所有,违者必究,未经本社许可,数字图书馆不得使用

科 学 出 版 社 出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

中国科学院印刷厂 印刷

北京美光设计制版有限公司 制版

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2015年8月第 一 版 开本:889×1194 1/16

2015年8月第一次印刷 印张:32 3/4

字数:1 032 000

定价:268.00元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

主编简介

韩安家



中山大学附属第一医院病理科/中山医学院病理学教研室副主任，教授、主任医师，博士生导师。中山大学中山医学院病理学硕士、博士。擅长软组织肿瘤和呼吸系统疾病的病理诊断，主要从事结直肠癌和软组织肿瘤发病机制研究。

曾任中华医学会病理学分会第十届委员会青年委员会副主任委员；现任广东省临床病理质量控制中心副主任兼秘书，广东省临床病理会诊中心副主任、专家组副组长，广东省医学会病理学分会常委兼秘书，广东省医学会病理学分会软组织和骨肿瘤病理协作组组长。广东省抗癌协会肿瘤病理专业委员会副主任委员。广东省抗癌协会肿瘤分子诊断专业委员会副主任委员。中华医学会病理学分会软组织和骨肿瘤病理学组（筹）委员。中国医师协会病理科医师分会委员。国家自然科学基金、中国博士后科学基金、广东省自然科学基金、北京市自然科学基金等项目评审专家。2004—2007年在University of Pittsburgh, Montefiore Medical Center, University of Illinois at Chicago病理系作访问学者。2012年在University of Texas Southwestern Medical Center进行临床观摩学习。

主持国家自然科学基金3项、广东省自然科学基金等课题10项。近5年来在 *J PATHOL*, *ONCOTARGET*, *JNCI*, *EUR J CANCER*, *INT J CANCER*, *CARCINOGENESIS*, *MOL CARCINOGEN*, *PLOS ONE* 等发表论著60余篇。主编《软组织肿瘤病理学诊断图谱》（科学出版社，2014）、《病理学教学彩色图谱》（科学出版社，2003）；参编《病理学》教材和专著多部。担任 *INT J CANCER*, *J MED VIROL*, *J TUMOR*、《中华病理学杂志》、《临床与实验病理学杂志》、《中华肿瘤防治杂志》等编委或特邀审稿专家。



主编简介

赖日权



主任医师，广东兴宁市人。中山医学院毕业，从事临床病理诊断工作 50 余年。先后任广州军区总医院病理科主任、全军医学科学技术委员会委员、全军病理学常务委员、广州军区病理专业委员会主任委员、广州军区高级技术职称评委、广州军区后勤部医学科学技术委员会委员、中华医学会广东省病理学会副主任委员、广东省资深专家委员会委员、广东省医学会医疗事故技术鉴定专家成员、《诊断病理学》杂志副主编、《诊断病理学》杂志专家委员会成员、中国老年保健协会病理学工作者委员会专家组成员、亚太地区病理学会会员、中华病理学杂志特邀审稿专家和多家杂志的编委及常务编委，中国抗癌协会肉瘤专业委员会病理学组顾问等职。发表论文 170 余篇。主编和联合主编《软组织肿瘤病理学》、《疑难病理诊断精选》、《中国肿瘤病理学分类——软组织肿瘤病理学类型》、《宫颈/阴道组织与细胞病理学诊断》和《软组织肿瘤病理学诊断图谱》等专著 5 部；副主编《中华临床病理学丛书——软组织病理学》1 部；参与编写《疑难外科病理学诊断与鉴别诊断》、《中华医学会千名专家从医经验纪实“医家金鉴”病理学卷》、《临床诊断指南——病理学分册》和《男科常见疾病诊断与治疗》。获全军科学技术进步奖二等奖 4 项。1992 年起享受国务院特殊津贴。2004 年获中山医学院杰出校友奖。2005 年获中华病理学杂志创刊 50 周年金笔奖。2011 年被中国人民解放军医学科学技术委员会病理学专业委员会授予“军队病理学事业终身成就奖”。现为广州军区总医院病理科及广东省妇幼保健院、广东省妇女儿童医院病理科技技术顾问，技术二级，文职一级。

编写人员 Editor

主 编

韩安家 赖日权

主 审

熊 敏 中山大学中山医学院

编 者 (以姓氏笔画为序)

王卓才 广州军区广州总医院
石慧娟 中山大学附属第一医院
冯晓冬 广州金域医学检验中心
李 智 中山大学附属第一医院
杨清绪 惠州市中心人民医院
张江宇 广东省妇幼保健院
张芬芬 中山大学附属第一医院
陈晓东 广州军区广州总医院
邵春奎 中山大学附属第三医院
邵红艺 广东省妇幼保健院
崔华娟 广州军区广州总医院
韩安家 中山大学附属第一医院
赖日权 广州军区广州总医院

秘 书

石慧娟 崔华娟

前言 Preface

软组织肿瘤在外科病理活检中颇为常见，此类肿瘤分布广、类型多，形态复杂多变；不同类型的肿瘤可在形态和结构上非常相似，因此不少肿瘤在形态学上有较大的重叠性；假肉瘤性的病变和中间类肿瘤的存在，特别近10余年来由于免疫组化新抗体的不断出现和分子病理的迅猛发展，国内外学者对许多软组织肿瘤有了新的认识，而且软组织肿瘤新病种、新的类型或亚型不断涌现，造成病理诊断与鉴别诊断上的困难，可以说软组织肿瘤病理诊断是外科病理诊断学中最为疑难的领域之一。

本书是一部全面系统介绍软组织肿瘤和瘤样病变的专著。为读者使用方便和熟悉、掌握该类肿瘤和瘤样病变的病理诊断与鉴别诊断，本书以2013年WHO软组织肿瘤新分类为基础，并将近年来报道的新病种和新类型归入了不同的章节。为确保软组织肿瘤及其瘤样病变内容的完整性，本书增加了间皮组织肿瘤和副神经节瘤章节。此外，还特别增加了非软组织源性肿瘤和瘤样病变及骨骼肌非肿瘤性疾病章节。本书共包括15大类肿瘤和瘤样病变，全书简明扼要地描述了各种类型软组织肿瘤的病理改变，包括软组织的瘤样病变、良性肿瘤、恶性肿瘤及生物学行为介于良恶性之间的中间类型的肿瘤和一些近年来报道的新病种、新类型，重点突出病理形态变化、鉴别诊断及其分子病理变化。同时，还提供多年来举办的软组织肿瘤病理学习班和读片病例的大体、组织学、特殊染色、免疫组化、电镜、分子病理和影像学照片共计1400余幅，图文并茂、内容丰富，力求诊断要点明确、病种齐全、实用性强，对提高软组织肿瘤病理诊断准确性具有重要的参考价值，可作为病理医生和病理学教学者的工具书和参考书。

本书在编写过程中，佛山市第一人民医院、佛山市中医院、深圳市第一人民医院、北京大学深圳医院、广州妇女儿童医疗中心和广东省人民医院提供部分宝贵的病例资料；中山大学附属第一医院李辉医师对文字校正工作给予了支持和帮助，在此一并致以感谢。由于时间仓促，本书难免存在疏漏或不足之处，敬请同行和读者批评指正。

编者

2015年2月

目 录 Contents

第一章 软组织肿瘤概论..... 1

- 一、软组织肿瘤的定义与发病率..... 1
- 二、软组织肿瘤病因学..... 2
- 三、软组织肿瘤命名和病理学分类..... 2
- 四、软组织肿瘤的临床病理特征..... 6
- 五、软组织肿瘤的特点与病理学检查..... 8
- 六、软组织肿瘤的临床分期和组织学分级..... 11
- 七、软组织肿瘤的病理诊断和报告内容..... 14
- 八、辅助检查在软组织肿瘤病理诊断中的应用..... 14
- 九、软组织肿瘤的治疗和预后..... 22

第二章 成纤维细胞/肌成纤维细胞性 肿瘤和瘤样病变..... 26

- 一、瘤样病变..... 26
 - (一) 结节性筋膜炎..... 26
 - (二) 增生性筋膜炎..... 29
 - (三) 增生性肌炎..... 30
 - (四) 骨化性肌炎..... 32
 - (五) 指趾纤维骨性假瘤..... 32
 - (六) 器官相关的假肉瘤性肌成纤维细胞增生..... 33
 - (七) 术后梭形细胞结节..... 35
 - (八) 缺血性筋膜炎..... 35
 - (九) 假肉瘤性纤维上皮间质息肉..... 38
 - (十) 反应性结节状纤维性假瘤..... 38
 - (十一) 瘢痕疙瘩..... 40
- 二、良性肿瘤..... 41
 - (一) 纤维瘤..... 41
 - (二) 腱鞘纤维瘤..... 44
 - (三) 弹力纤维瘤..... 45
 - (四) 鼻咽血管纤维瘤..... 46
 - (五) 婴儿纤维性错构瘤..... 47
 - (六) 颈纤维瘤病..... 48

- (七) 包涵体纤维瘤病..... 49
- (八) 幼年性玻璃样变纤维瘤病..... 51
- (九) 项型纤维瘤..... 52
- (十) Gardner 纤维瘤..... 53
- (十一) 钙化性腱膜纤维瘤..... 53
- (十二) 钙化性纤维性肿瘤..... 55
- (十三) 促结缔组织增生性成纤维细胞瘤..... 56
- (十四) 乳腺型肌成纤维细胞瘤..... 56
- (十五) 血管肌成纤维细胞瘤..... 57
- (十六) 丛状纤维黏液瘤..... 58
- (十七) 富细胞性血管纤维瘤..... 60
- (十八) 青春期前外阴纤维瘤..... 62
- (十九) 浅表宫颈阴道肌成纤维细胞瘤..... 62
- (二十) 结内栅栏状肌成纤维细胞瘤..... 63
- (二十一) 软组织血管纤维瘤..... 64

三、中间性(局部侵袭性)肿瘤..... 66

- (一) 浅表性纤维瘤病..... 66
- (二) 韧带样纤维瘤病..... 68
- (三) 婴儿纤维瘤病..... 72
- (四) 脂肪纤维瘤病..... 73
- (五) 巨细胞成纤维细胞瘤..... 74

四、中间性(偶有转移性)肿瘤..... 76

- (一) 隆突性皮肤纤维肉瘤..... 76
- (二) 胸膜外孤立性纤维性肿瘤..... 81
- (三) 炎性肌成纤维细胞性肿瘤..... 87
- (四) 上皮样炎性肌成纤维细胞肉瘤..... 88
- (五) 低度恶性肌成纤维细胞肉瘤..... 93
- (六) 黏液炎性成纤维细胞肉瘤..... 94
- (七) 婴儿纤维肉瘤..... 97

五、恶性肿瘤..... 99

- (一) 成人型纤维肉瘤..... 99
- (二) 黏液性纤维肉瘤..... 100
- (三) 低度恶性纤维黏液样肉瘤..... 102
- (四) 硬化性上皮样纤维肉瘤..... 104
- (五) 放疗后纤维肉瘤..... 106
- (六) 烧伤瘢痕源性纤维肉瘤..... 107

第三章 纤维组织细胞肿瘤和瘤样病变 109

- 一、良性肿瘤和瘤样病变 109
 - (一) 纤维组织细胞瘤 109
 - (二) 深部良性纤维组织细胞瘤 112
 - (三) 纤维组织细胞瘤的变异型 114
 - (四) 幼年性黄色肉芽肿 117
 - (五) 网织组织细胞瘤 118
 - (六) 黄色瘤 120
 - (七) 腱鞘滑膜来源的肿瘤和瘤样病变 121
- 二、中间性(局部侵袭性)肿瘤 124
 - 弥漫性腱鞘滑膜巨细胞瘤 124
- 三、中间性(偶有转移性)肿瘤 127
 - (一) 丛状纤维组织细胞瘤 127
 - (二) 软组织巨细胞瘤 129
- 四、恶性腱鞘滑膜巨细胞瘤 131

第四章 脂肪组织肿瘤和瘤样病变 134

- 一、瘤样病变 135
 - (一) 脂肪坏死 135
 - (二) 脂肪肉芽肿 135
 - (三) 脂肪垫 136
 - (四) 脂肪瘤病 136
 - (五) 神经脂肪瘤病 138
- 二、良性肿瘤 138
 - (一) 脂肪瘤 138
 - (二) 肌内脂肪瘤 139
 - (三) 脂肪母细胞瘤/脂肪母细胞瘤病 140
 - (四) 软组织平滑肌脂肪瘤 141
 - (五) 血管脂肪瘤 142
 - (六) 软骨样脂肪瘤 142
 - (七) 肾上腺外髓脂肪瘤 143
 - (八) 梭形细胞脂肪瘤/多形性脂肪瘤 144
 - (九) 树突状纤维黏液脂肪瘤 145
 - (十) 纤维硬化性脂肪瘤 147
 - (十一) 冬眠瘤 147
- 三、中间性肿瘤 148
 - 非典型性脂肪瘤性肿瘤/高分化脂肪肉瘤 148
- 四、恶性肿瘤 152
 - (一) 去分化脂肪肉瘤 152
 - (二) 黏液样脂肪肉瘤/圆形细胞脂肪肉瘤 154
 - (三) 多形性脂肪肉瘤 156
 - (四) 上皮样变异型脂肪肉瘤 158
 - (五) 脂肪肉瘤, 非特殊类型 158

第五章 平滑肌肿瘤 162

- 一、良性肿瘤 162
 - (一) 平滑肌错构瘤 162
 - (二) 淋巴结内血管肌瘤性错构瘤 162
 - (三) 皮肤平滑肌瘤 163
 - (四) 深部软组织平滑肌瘤 165
 - (五) 多形性平滑肌瘤 166
 - (六) 播散性腹膜平滑肌瘤病 167
 - (七) 静脉内平滑肌瘤病 167
 - (八) 上皮样平滑肌瘤 169
- 二、恶性肿瘤 170
 - (一) 皮肤和皮下组织平滑肌肉瘤 170
 - (二) 深部软组织平滑肌肉瘤 171
 - (三) 血管源性平滑肌肉瘤 178
 - (四) Epstein-Barr 病毒相关性平滑肌肉瘤 180

第六章 血管周细胞肿瘤 183

- 一、血管球瘤 183
- 二、鼻道血管外皮瘤 191
- 三、肌周细胞瘤 192
- 四、肌纤维瘤/肌纤维瘤病 194
- 五、血管平滑肌瘤 196

第七章 横纹肌肿瘤 201

- 一、良性肿瘤 201
 - (一) 心脏横纹肌瘤 201
 - (二) 皮肤横纹肌瘤性间叶性错构瘤 202
 - (三) 成年型横纹肌瘤 202
 - (四) 胎儿型横纹肌瘤 204
 - (五) 生殖道型横纹肌瘤 206
- 二、恶性肿瘤 207
 - (一) 胚胎性横纹肌肉瘤 210
 - (二) 腺泡状横纹肌肉瘤 214
 - (三) 多形性横纹肌肉瘤 217
 - (四) 梭形细胞/硬化性横纹肌肉瘤 219
- 三、伴有异源性横纹肌母细胞成分的肿瘤 222

第八章 脉管肿瘤和瘤样病变 225

- 一、瘤样病变 226
 - (一) 乳头状内皮细胞增生 226

(二) 肾小球样血管瘤	227
(三) 杆菌性血管瘤病	228
(四) 淋巴结血管转化	228
(五) 与肠套叠和黏膜脱垂相关的结肠旺炽型血管增生	229
(六) 脾硬化性血管瘤样结节性转化	230
(七) 非典型性血管病变	231
(八) 上皮样血管瘤样结节	232
(九) 合体性血管瘤	233
二、血管扩张性病变	234
(一) 鲜红斑痣	234
(二) 蜘蛛痣	234
(三) 匍行性血管瘤	234
(四) 静脉湖	234
(五) 遗传性出血性毛细血管扩张症	235
(六) 血管角皮瘤	235
三、良性肿瘤	235
(一) 毛细血管瘤	235
(二) 婴幼儿富细胞性血管瘤	236
(三) 肉芽肿型血管瘤	236
(四) 获得性丛状血管瘤	238
(五) 获得性弹性组织变性血管瘤	239
(六) 疣状血管瘤	239
(七) 樱桃血管瘤	239
(八) 上皮样血管瘤	240
(九) 海绵状血管瘤	241
(十) 梭形细胞血管瘤	242
(十一) 脾窦岸细胞血管瘤	243
(十二) 肌内血管瘤	244
(十三) 滑膜血管瘤	245
(十四) 静脉型血管瘤	246
(十五) 微静脉型血管瘤	246
(十六) 动静脉畸形 / 血管瘤	247
(十七) 鞋钉样血管瘤	248
(十八) 巨细胞血管母细胞瘤	249
(十九) 吻合状血管瘤	250
(二十) 淋巴管瘤	251
(二十一) 血管瘤病和淋巴管瘤病	253
四、中间性肿瘤	253
(一) 网状血管内皮瘤	253
(二) 乳头状淋巴管内血管内皮瘤	255
(三) Kaposi 型血管内皮瘤	256
(四) 复合性血管内皮瘤	257
(五) Kaposi 肉瘤	258
(六) 假肌源性血管内皮瘤 / 上皮样肉瘤样血管内皮瘤	259
(七) 多态性血管内皮瘤	262

五、恶性肿瘤	262
(一) 血管肉瘤	262
(二) 上皮样血管内皮瘤	270
(三) 上皮样血管肉瘤	274

第九章 软组织骨性-软骨性肿瘤和瘤样病变 280

一、瘤样病变	280
(一) 骨化性肌炎	280
(二) 骨化性脂膜炎	281
(三) 进行性骨化性纤维结构不良	281
二、良性肿瘤	283
(一) 骨外骨瘤	283
(二) 骨外软骨瘤	283
(三) 骨外骨软骨瘤	284
(四) 骨外软骨母细胞瘤	285
(五) 软骨间叶性错构瘤	286
三、恶性肿瘤	288
(一) 骨外软骨肉瘤	288
(二) 骨外骨肉瘤	292

第十章 胃肠道间质瘤 296

第十一章 间皮组织肿瘤 305

一、良性肿瘤	305
(一) 多囊性间皮瘤	305
(二) 腺瘤样瘤	306
二、低度恶性肿瘤	307
(一) 分化好的乳头状间皮瘤	307
(二) 间皮细胞非典型增生 / 原位间皮瘤	309
三、恶性肿瘤	309
(一) 局限性恶性间皮瘤	310
(二) 弥漫性恶性间皮瘤	310

第十二章 周围神经组织肿瘤和瘤样病变 317

一、瘤样病变和良性肿瘤	317
(一) 创伤性神经瘤	317
(二) 黏膜神经瘤	318
(三) Morton 神经瘤	319

(四) 环层小体神经瘤.....	319	(二) 肿瘤样钙盐沉着症.....	392
(五) 孤立性局限性神经瘤.....	320	(三) 淀粉样瘤.....	393
(六) 神经鞘囊肿.....	320	(四) 肢端纤维黏液瘤.....	393
(七) 良性蝶螈瘤.....	321	(五) 肌内黏液瘤.....	394
(八) 神经纤维脂肪瘤性错构瘤.....	321	(六) 关节旁黏液瘤.....	395
(九) 上皮鞘神经瘤.....	322	(七) 浅表性血管黏液瘤.....	396
(十) 黑色素细胞神经瘤.....	322	(八) 深部“侵袭性”血管黏液瘤.....	397
(十一) 神经炎性假瘤.....	322	(九) 软组织多形性透明变性血管扩张性肿瘤.....	398
(十二) 神经纤维瘤和 I 型神经纤维瘤病.....	322	(十) 异位错构瘤性胸腺瘤.....	400
(十三) 神经鞘瘤和 II 型神经纤维瘤病.....	330	(十一) 胃母细胞瘤.....	401
(十四) 神经鞘黏液瘤.....	343	(十二) 血管母细胞瘤.....	402
(十五) 神经束膜瘤.....	344	二、中间性(局部侵袭性)肿瘤.....	405
(十六) 混杂性神经鞘肿瘤.....	347	含铁血黄素沉着性纤维脂肪瘤性肿瘤.....	405
(十七) 颗粒细胞瘤.....	348	三、中间性(偶有转移性)肿瘤.....	406
(十八) 异位性脑膜瘤.....	350	(一) 非典型纤维黄色瘤.....	406
(十九) 软组织(脊髓外)室管膜瘤.....	351	(二) 血管瘤样纤维组织细胞瘤.....	407
(二十) 鼻胶质异位.....	352	(三) 骨化性纤维黏液样肿瘤.....	411
二、恶性肿瘤.....	352	(四) 肌上皮瘤/肌上皮癌/混合瘤.....	414
(一) 恶性周围神经鞘膜瘤.....	352	(五) 磷酸盐尿性间叶性肿瘤.....	416
(二) 恶性神经束膜瘤.....	359	(六) 婴幼儿原始黏液样间叶性肿瘤.....	418
(三) 恶性颗粒细胞瘤.....	360	四、恶性肿瘤.....	419
(四) 恶性外胚间叶瘤.....	361	(一) 滑膜肉瘤.....	419
三、神经外胚层肿瘤.....	362	(二) 上皮样肉瘤.....	425
(一) 节细胞神经瘤.....	362	(三) 腺泡状软组织肉瘤.....	429
(二) 神经母细胞瘤.....	363	(四) 软组织透明细胞肉瘤.....	432
(三) 节细胞神经母细胞瘤.....	368	(五) 骨外黏液样软骨肉瘤.....	436
(四) 嗅神经母细胞瘤.....	369	(六) 骨外 Ewing 肉瘤.....	438
(五) 婴儿黑色素性神经外胚层肿瘤.....	370	(七) 促结缔组织增生性小圆细胞肿瘤.....	441
四、常见的周围神经非肿瘤性病变.....	372	(八) 肾外恶性横纹肌样瘤.....	443
第十三章 副神经节瘤.....	377	(九) 具有血管周上皮样细胞分化的肿瘤.....	445
一、副神经节的起源和组织结构.....	377	(十) 恶性间叶瘤.....	458
二、副神经节瘤.....	377	(十一) 内膜肉瘤.....	459
(一) 肾上腺外副交感神经副神经节瘤.....	378	第十五章 未分化/未分类肉瘤.....	466
(二) 肾上腺外(神经节细胞、鼻咽、马尾、甲状腺、眼眶)副神经节瘤.....	385	第十六章 非软组织源性肿瘤和瘤样病变.....	472
(三) 肾上腺外交感神经副神经节瘤.....	387	一、软组织子宫内异位和继发性肿瘤.....	472
三、恶性副神经节瘤.....	389	(一) 软组织子宫内异位.....	472
第十四章 未确定分化的肿瘤和瘤样病变.....	391	(二) 软组织子宫内异位继发性肿瘤.....	473
一、良性肿瘤.....	391	二、软组织淋巴造血细胞增生和肿瘤.....	475
(一) 先天性颗粒细胞瘤.....	391	(一) 髓外造血.....	475
		(二) 淋巴瘤.....	475
		(三) 髓系肉瘤.....	477

(四) 滤泡树突细胞肉瘤.....	478	二、正常骨骼肌组织学及骨骼肌基本病变.....	492
(五) Rosai-Dorfman 病.....	480	(一) 正常骨骼肌组织学.....	492
三、软组织转移性肿瘤.....	482	(二) 骨骼肌基本病变.....	493
(一) 软组织转移性恶性黑色素瘤.....	482	三、骨骼肌非肿瘤性疾病.....	494
(二) 软组织转移癌.....	484	(一) 神经源性肌病.....	495
四、软组织寄生虫病.....	485	(二) 进行性肌营养不良.....	496
(一) 裂头蚴病.....	486	(三) 炎症性肌病.....	499
(二) 猪囊蚴病.....	487	(四) 肌糖原沉积病.....	501
(三) 旋毛虫病.....	487	(五) 脂质沉积性肌病.....	502
(四) 弓形虫病.....	488	(六) 线粒体病.....	502
		(七) 先天性肌病.....	504
第十七章 骨骼肌非肿瘤性疾病.....	491	中文索引.....	506
一、肌肉活检的注意事项及病理检查技术.....	491		

第一章

软组织肿瘤概论

软组织肿瘤在外科病理活检中颇为常见，此类肿瘤分布甚广、类型多、形态结构复杂多变，且不同类型的软组织肿瘤在组织形态上有相互重叠；同时，软组织假肉瘤性病变和中间类肿瘤的存在，以及软组织肉瘤较为少见（约占恶性肿瘤的1%），这些因素易造成软组织肿瘤病理诊断与鉴别诊断上的困难。可以说，软组织肿瘤的病理诊断是外科病理学最为疑难的领域之一。近10余年来由于新的免疫组化抗体的不断出现和分子病理学的迅猛发展，国内外学者对一些软组织肿瘤又有了新的认识，并相继报道了一系列软组织肿瘤的新病种、新的类型或亚型。为了提高软组织肿瘤病理诊断水平和加强软组织肿瘤病理的研究，学习新知识、新技术和新方法显得非常必要。

一、软组织肿瘤的定义与发病率

1. 软组织肿瘤的定义

传统上软组织指除骨骼、淋巴造血组织、神经胶质组织之外的非上皮性组织，包括纤维组织、脂肪组织、肌肉组织、脉管、腱鞘滑膜、间皮等，各种实质脏器的支持组织也属于软组织范畴，起源于上述组织的肿瘤定义为软组织肿瘤。但现在认为，这样的定义并不贴切，其原因是一些肿瘤并不直接起源于已经完全分化成熟的组织；另有一些软组织肿瘤可发生于人体无对应正常组织的部位，如横纹肌肉瘤可发生于子宫颈、阴道和膀胱；再者一些软组织肿瘤在人体内找不到相对应的正常组织，如滑膜肉瘤和腺泡状软组织肉瘤等。目前认为，包括软组织肿瘤在内的所有肿瘤均起源于多潜能性前体细胞（multipotential precursor cell）或称干细胞（stem cell），绝大多数软组织肿瘤来自于间叶干细胞，这些干细胞具有不同方向分化并形成各种不同类型的成

熟细胞的潜能。

从胚胎发育上，软组织多由中胚层衍生而来。周围神经和副神经节起源于外胚层，发生肿瘤时均表现为软组织肿块，这些来自周围神经和副神经节肿瘤的病理诊断、鉴别诊断和治疗与其他软组织肿瘤相似，故可列为软组织肿瘤范围内。有一些肿瘤虽不属于软组织肿瘤的范围，如肌上皮瘤/肌上皮癌/混合瘤、异位错构瘤性胸腺瘤、异位性脑膜瘤和鼻胶质异位等，因其可原发于软组织，其病变可表现为瘤样病变、良性、恶性或生物学行为介于良性与恶性之间的中间类肿瘤。易误诊为软组织肿瘤，故收入在软组织肿瘤一起叙述。

还有一些软组织炎性疾病或代谢性疾病酷似肿瘤，如骨骼肌炎及肌病、骨骼肌的代谢性疾病等，虽与肿瘤无关，却在骨骼肌疾病中极为常见，故本书也作了介绍。

另外，一些非软组织来源肿瘤如淋巴造血系统肿瘤可原发于软组织，软组织的转移性恶性肿瘤或瘤样病变如子宫内膜异位症和寄生虫感染性肉芽肿等也可发生在软组织，为便于正确病理诊断和鉴别诊断，本书也作了简要叙述。

2. 软组织肿瘤发病率

软组织按其重量约占体重的一半，分布范围广，故软组织肿瘤可见于机体任何部位。在我国，软组织肿瘤的实际发生率缺乏准确数据，主要原因是很多医院里最常见的良性软组织肿瘤，如血管瘤、脂肪瘤、真皮纤维瘤等都不一定送检。在临床病理检查中，软组织肿瘤是较为多见的病种，仅次于上皮组织肿瘤。软组织良、恶性肿瘤总的发病率之比至少100:1，每年新发软组织良性肿瘤总的发病率约300/10万，而每年软组织肉瘤的发病率是5/10万，占有恶性肿瘤不足1%。在美国，软组织肉瘤占成人恶性肿瘤不足1%，占儿童恶性肿瘤的15%。

无证据显示近年肉瘤的发生率有改变或存在地理位置上的差异。

良性肿瘤：脂肪瘤约占30%，纤维性及纤维组织细胞性肿瘤约占30%，血管肿瘤约占10%，神经鞘肿瘤约占5%。组织学检查绝大多数（99%）发生于表浅位置，95%的肿瘤直径<5cm。

恶性肿瘤（肉瘤）：可发生于任何年龄段，老年人更常见，15岁以下约占15%，55岁以上者占40%。75%肉瘤病例位于四肢（尤其是大腿深部），发生于躯干及腹膜后各占10%。男多于女。在四肢和躯干肉瘤中1/3位置较表浅，平均直径5cm，2/3位置较深，平均直径9cm。发生在腹膜后的肿瘤常在症状出现前已长得很大，约10%患者在诊断时已出现转移，肺是软组织肉瘤最常见的转移部位。

二、软组织肿瘤病因学

大多数良性和恶性软组织肿瘤的病因未明。少数恶性软组织肿瘤，与遗传和环境因素、放射线、病毒感染及免疫缺陷有一定的关系。个别病例发生在瘢痕部位、骨折处或器官移植附近，然而绝大多数软组织肉瘤似乎都没有明显的致病因素。有些恶性间叶性肿瘤患者有家族性癌症综合征的背景。

1. 化学致癌物

石棉是最重要的致瘤剂，长期吸入和接触石棉尘后，可导致肺纤维化、胸膜和腹膜间皮瘤及肺癌。暴露于含有苯氧乙酸的除草剂、氯苯及其污染物（二噁英）的农业或森林工作环境中，或经常使用除莠剂可诱发软组织肉瘤；肝血管肉瘤与接触氯乙烯、无机砷等有明显相关性。

2. 放射线

有资料显示，放射后肉瘤的发病率可从千分之几达百分之一。数据大多来自接受放射治疗的乳腺癌患者，发生肉瘤的风险随放射线剂量增加而增高。一般患者接受50Gy或50Gy以上的照射，从受照射至诊断软组织肉瘤的中位时间约10年。该肉瘤必须在照射范围内，且经组织学证实，肿瘤发生区域在放射前是正常的。发生的肉瘤最常见为未分化多形性肉瘤（>50%）。在皮肤，血管肉瘤较常见。视网膜母细胞瘤基因（*RB1*）胚系突变的患者发生放疗后肉瘤的风险明显增加，且一般为骨肉瘤。此外，

有*TP53*基因胚系突变、*NF1*基因突变的患者也有较高的发生放疗后肉瘤的风险。

3. 病毒感染和免疫缺陷

有证据表明，人类疱疹病毒-8（human herpes virus-8, HHV8）在Kaposi肉瘤的发病中起关键作用，临床经过和患者免疫状态有关。许多文献证实Epstein-Barr（EB）病毒感染在免疫缺陷（AIDS）或在器官移植患者免疫抑制治疗后的平滑肌肉瘤发生中起作用。有些学者认为Stewart-Treves综合征，即慢性淋巴水肿患者（尤其是乳腺癌根治切除术后），可能是发生血管肉瘤或淋巴管肉瘤的原因。

4. 遗传易感性

有些良性软组织肿瘤有家族史或遗传背景。但此类报道非常罕见，只占肿瘤的很少一部分。病例数最多的可能是遗传性多发性脂肪瘤（或血管脂肪瘤）。硬纤维瘤可发生于家族性腺瘤性息肉病的Gardner变异型患者。神经纤维瘤病（I型和II型）与多发性良性神经鞘肿瘤有相关性，有时也和非神经性肿瘤有关。5%~10%的I型神经纤维瘤病患者在良性神经鞘肿瘤的基础上发生恶性周围神经鞘膜瘤，另有5%~7%的I型神经纤维瘤病患者可发生胃肠道间质瘤（gastrointestinal stromal tumour, GIST）。Li-Fraumeni综合征是一种罕见的常染色体显性遗传性疾病，病因是*TP53*肿瘤抑制基因发生胚系突变，该基因突变在肉瘤发生过程中具有重要的作用，半数患者在30岁以内已经发生恶性肿瘤，主要为骨或软组织肉瘤。遗传性或双侧型视网膜母细胞瘤有*RB1*基因的胚系突变，这可能与软组织肉瘤（骨肉瘤、软骨肉瘤、Ewing肉瘤等）的发生也有一定的关系。

三、软组织肿瘤命名和病理学分类

1. 软组织肿瘤命名

软组织肿瘤的命名，大多数根据其组织学特点和生物学行为的不同分为良性（benign）、恶性（malignant）和中间性（intermediate）或交界性（borderline）肿瘤。良性者称为“瘤”（-oma），如脂肪瘤（lipoma）、纤维瘤（fibroma）；恶性者称为“肉瘤”（-sarcoma），如脂肪肉瘤（liposarcoma）、

纤维肉瘤 (fibrosarcoma); 中间性或交界性者称为“瘤” (-oma、tumor) 或“病” (-matosis), 如巨细胞成纤维细胞瘤 (giant cell fibroblastoma)、孤立性纤维性肿瘤 (solitary fibrous tumor)、纤维瘤病 (fibromatosis)、肌纤维瘤病 (myofibromatosis)。大多数软组织肿瘤命名遵循这一规律。但有例外, 如有的所谓“瘤”者, 亦可能是恶性, 如横纹肌样瘤 (rhabdoid tumor) 却是高度恶性的软组织肉瘤。非典型纤维黄色瘤 (atypical fibroxanthoma), 则属于中间性肿瘤。有的“肉瘤”则非恶性, 而属中间性, 如隆突性皮肤纤维肉瘤 (dermatofibrosarcoma protuberans)。此外, 有些软组织肿瘤的命名沿用人名, 如Ewing肉瘤 (Ewing sarcoma)、Kaposi肉瘤 (Kaposi sarcoma)、Askin瘤 (Askin tumor) 等。对一些分化未定或未分化肿瘤, 则采用习惯名称或描述性命名, 如滑膜肉瘤 (synovial sarcoma)、腺泡状软组织肉瘤 (alveolar soft part sarcoma)、软组织多形性透明变性血管扩张性肿瘤 (pleomorphic hyalinizing angiectatic tumor of soft parts)、上皮样肉瘤 (epithelioid sarcoma)、未分化肉瘤 (undifferentiated sarcoma) 等。

软组织病变中, 有一类性质不明的肿块或结节, 是否为真性肿瘤有时难以确定, 一般被称为“瘤样病变”, 冠以“炎”或“结节”, 如结节性筋膜炎 (nodular fasciitis)、骨化性肌炎 (myositis ossificans)、手术后梭形细胞结节 (postoperative spindle cell nodule) 等。

2. 软组织肿瘤分类

软组织肿瘤种类繁多、分布广泛。早期根据组织形态和生物学特点不同, 将软组织肿瘤分为良性、恶性、中间性或交界性和瘤样病变。但随着科学技术发展和临床资料的积累, 在软组织肿瘤分类上, 遇到了一些困惑, 如滑膜肉瘤可发生在原无滑膜组织的部位, 一些肿瘤具有双向分化或者多向分化。而随着细胞遗传学和分子生物学的发展, 摒弃了肿瘤“组织发生”学说。越来越多的证据表明, 肿瘤源于干细胞。干细胞在机体内环境因素影响下, 发生基因变异, 不同的基因变异导致干细胞向不同方向分化, 无限制增生; 加上间叶组织和上皮组织互相转化, 最终形成了种类复杂的肿瘤组织学谱系。可以预见, 随着分子生物学的深入发展和肿瘤临床资料不断积累, 软组织肿瘤新病种和新的亚型还会不断涌现; 而原已确定分类的肿瘤, 其性质归属也会有所调整, 甚至被删除。所以软组织肿瘤

分类不是一成不变的。最典型的例子是恶性纤维组织细胞瘤, 大约在20世纪60年代以前, 未被确认, 而70年代以后逐渐见诸文献, 一旦被确定则成了软组织肿瘤中最常见的恶性肿瘤。近30多年, 随着新抗体种类的不断出现和分子病理技术的发展, 发现恶性纤维组织细胞瘤不能归入现已确定的软组织肿瘤类型中。所以, 2002年版WHO软组织肿瘤分类, 将恶性纤维组织细胞瘤作为未分化肉瘤的同义词, 如多形性恶性纤维组织细胞瘤/未分化高级别多形性肉瘤, 且归为所谓的纤维组织细胞瘤分类中。而在最新的2013年版WHO软组织肿瘤分类中, 则完全删去了“恶性纤维组织细胞瘤”的称谓, 并将此瘤作为独立章节——未分化/未分类肉瘤, 包括未分化多形性肉瘤、未分化梭形细胞肉瘤等。此类肿瘤在不久的将来亦可由于新方法、新技术的应用, 分子生物学的发展和临床病理学资料的积累, 进而有可能被确认为某一新的肿瘤或归入某一已知软组织肿瘤范畴。总之, 软组织肿瘤的分类会随着新知识、新技术的发展而不断补充、调整、日臻完善。

WHO软组织肿瘤分类自1969年第一版至今已有四个版本。每一版本的分类代表当时软组织肿瘤分类最为流行的观点。但由于科学技术的发展、临床资料的积累和编写者个人经验及学术观点的因素, 每一版本皆有不同程度的调整和删补。早期肿瘤分类是根据组织发生和临床生物学特性的不同分为良性、恶性肿瘤和瘤样病变。但“组织发生学”的理论不能解释肿瘤分类中的实际问题, 如有些肿瘤呈双相分化和肿瘤类型与发生部位不对应性等。而肿瘤干细胞发生理论的确立, 可合理地解释肿瘤组织发生的困惑。此后肿瘤分类便依据肿瘤组织分化方向和生物学特性分为良性、恶性和生物学特性介于良恶性之间的中间性 (或交界性) 肿瘤。中间性肿瘤进而又分为局部侵袭性和偶有转移性两类。软组织肿瘤分类, 除了应注意形态学结构 (包括病理组织学结构、超微结构、影像学变化) 和临床生物学特性, 还需注意临床资料、免疫表型和分子遗传学的特点。

2013年第四版WHO软组织肿瘤分类 (表1-1) 在沿用第三版编写风格的基础上作了部分调整: ①增加胃肠道间质瘤、神经鞘肿瘤和未分化/未分类肉瘤三章。②皮肤纤维组织细胞肿瘤中的部分肿瘤又归入软组织, 如巨细胞成纤维细胞瘤、隆突性皮肤纤维肉瘤归入成纤维细胞/肌成纤维细胞性肿瘤的中间性肿瘤; 非典型纤维黄色瘤和血管瘤样纤维组织细胞瘤则归入未确定分化、中间性 (偶有转移性) 肿瘤。③肌纤维瘤/肌纤维瘤病、血管平滑肌瘤认为与血管球瘤和血管周细胞瘤属于统一瘤谱, 归入血管

周细胞肿瘤。④删除了恶性纤维组织细胞瘤、血管外皮瘤和巨细胞血管纤维瘤（归入孤立性纤维性肿瘤）。⑤增加了不少新的病种或类型，如硬化性横纹肌肉瘤（sclerosing rhabdomyosarcoma）、假肌源性血管内皮瘤（pseudomyogenic hemangioendothelioma）/上皮样肉瘤样血管内皮瘤（epithelioid sarcoma-like hemangioendothelioma）。在未确定分化肿瘤一章中增加了肢端纤维黏液瘤（digital fibromyxoma）、含铁血黄素沉着性纤维脂肪瘤性肿瘤（hemosiderotic fibrolipomatous tumor）和磷酸盐尿性间叶性肿瘤（phosphaturic mesenchymal tumor）。此外，在新分类中，由于结节性筋膜炎中存在MYH9-USP6融合基因，而其临床生物学行为属于自限性和退行性病

变，故有学者提出结节性筋膜炎可能属于短暂性瘤变（transient neoplasia）。对于少数肿瘤ICD编码作了调整。

在新版中对一些新近文献报道的软组织肿瘤未能被收入，如树突状纤维黏液脂肪瘤、上皮样炎性肌成纤维细胞肉瘤、软组织血管纤维瘤、巨细胞血管母细胞瘤、胃丛状纤维黏液瘤、婴儿原始黏液样间叶性肿瘤、吻合状血管瘤等，为扩大读者知识面也被收入本书中。此外还有一些新的病种和亚型，如皮肤多形性肉瘤、脂肪母细胞性神经鞘瘤、上皮样横纹肌肉瘤、肺原发性黏液样肉瘤、副神经节样真皮色素细胞瘤等，由于病例罕见和篇幅所限，未被收入本书中。

表1-1 2013年WHO软组织肿瘤的组织学分类（第四版）

肿瘤名称	ICD-O编码	肿瘤名称	ICD-O编码
脂肪组织肿瘤			
良性			
脂肪瘤	8850/0	缺血性筋膜炎	
脂肪瘤病	8850/0	弹力纤维瘤	8820/0
神经脂肪瘤病	8850/0	婴儿纤维性错构瘤	
脂肪母细胞瘤 / 脂肪母细胞瘤病	8881/0	颈纤维瘤病	
血管脂肪瘤	8861/0	幼年性玻璃样变纤维瘤病	
肌脂肪瘤	8890/0	包涵体纤维瘤病	
软骨样脂肪瘤	8862/0	腱鞘纤维瘤	8813/0
肾外血管平滑肌脂肪瘤	8860/0	促纤维组织增生性纤维细胞瘤	8810/0
肾上腺外髓脂肪瘤	8870/0	乳腺型肌成纤维细胞瘤	8825/0
梭形细胞 /		钙化性腱膜纤维瘤	8816/0
多形性脂肪瘤	8857/0	血管肌成纤维细胞瘤	8826/0
冬眠瘤	8880/0	富细胞血管纤维瘤	9160/0
中间性（局部侵袭性）		项型纤维瘤	8810/0
非典型性脂肪瘤性肿瘤 /	8850/1	Gardner纤维瘤	8810/0
高分化脂肪肉瘤	8850/3	钙化性纤维性肿瘤	8817/0
恶性		中间性（局部侵袭性）	
去分化脂肪肉瘤	8858/3	掌/跖纤维瘤病	8813/1
黏液样脂肪肉瘤	8852/3	韧带样型纤维瘤病	8821/1
多形性脂肪肉瘤	8854/3	脂肪纤维瘤病	8851/1
脂肪肉瘤，非特殊类型	8850/3	巨细胞成纤维细胞瘤	8834/1
成纤维细胞/肌成纤维细胞性肿瘤		中间性（偶有转移性）	
良性		隆突性皮肤纤维肉瘤	8832/1
结节性筋膜炎	8828/0	纤维肉瘤性隆突性皮肤纤维肉瘤	8832/3
增生性筋膜炎	8828/0	色素性隆突性皮肤纤维肉瘤	8833/1
增生性肌炎	8828/0	孤立性纤维性肿瘤	8815/1
骨化性肌炎		孤立性纤维性肿瘤，恶性	8815/3
指趾纤维 - 骨性假瘤		炎性肌成纤维细胞性肿瘤	8825/1
		低度恶性肌成纤维细胞肉瘤	8825/3
		黏液炎性成纤维细胞肉瘤 /	

续表

肿瘤名称	ICD-O编码	肿瘤名称	ICD-O编码
非典型黏液炎性成纤维细胞肿瘤	8811/1	血管性肿瘤	
婴儿纤维肉瘤	8814/3	良性	
恶性		血管瘤	9120/0
成人型纤维肉瘤	8810/3	滑膜血管瘤	
黏液性纤维肉瘤	8811/3	静脉型血管瘤	9122/0
低度恶性纤维黏液样肉瘤	8840/3	动静脉血管瘤/畸形	9123/0
硬化性上皮样纤维肉瘤	8840/3	肌肉血管瘤	9132/0
所谓的纤维组织细胞性肿瘤		上皮样血管瘤	9125/0
良性		血管瘤病	
腱鞘巨细胞肿瘤		淋巴管瘤	9170/0
局限型	9252/0	中间性（局部侵袭性）	
弥漫型	9252/1	卡波西型血管内皮瘤	9130/1
恶性	9252/3	中间性（偶有转移性）	
深部良性纤维组织细胞瘤	8831/0	网状血管内皮瘤	9136/1
中间性（偶有转移性）		乳头状淋巴管内血管内皮瘤	9135/1
丛状纤维组织细胞瘤	8835/1	混合性血管内皮瘤	9136/1
软组织巨细胞瘤	9251/1	假肌源性（上皮样肉瘤样）	
平滑肌肿瘤		血管内皮瘤	9136/1
良性		卡波西肉瘤	9140/3
深部平滑肌瘤	8890/0	恶性	
恶性		上皮样血管内皮瘤	9133/3
平滑肌肉瘤（除外皮肤）	8890/3	软组织血管肉瘤	9120/3
周细胞性（血管周细胞性）肿瘤		软骨-骨性肿瘤	
血管球瘤及其变异型	8711/0	软组织软骨瘤	9220/0
血管球瘤病	8711/1	骨外间叶性软骨肉瘤	9240/3
恶性血管球瘤	8711/3	骨外骨肉瘤	9180/3
肌周细胞瘤	8824/0	胃肠道间质瘤	
肌纤维瘤	8824/0	良性胃肠道间质瘤	8936/0
肌纤维瘤病	8824/1	胃肠道间质瘤，恶性潜能未定	8936/1
血管平滑肌瘤	8894/0	胃肠道间质瘤，恶性	8936/3
横纹肌肿瘤		神经鞘肿瘤	
良性		良性	
横纹肌瘤	8900/0	神经鞘瘤（包括变异型）	9560/0
成人型	8904/0	黑色素性神经鞘瘤	9560/1
胎儿型	8903/0	神经纤维瘤（包括变异型）	9540/0
生殖道型	8905/0	丛状神经纤维瘤	9550/0
恶性		神经束膜瘤	9571/0
胚胎性横纹肌肉瘤		恶性神经束膜瘤	9571/3
（包括葡萄状和间变性）	8910/3	颗粒细胞瘤	9580/0
腺泡状横纹肌肉瘤		皮肤神经鞘黏液瘤	9562/0
（包括实性和间变性）	8920/3	孤立性局限性神经瘤	9570/0
多形性横纹肌肉瘤	8901/3	异位性脑膜瘤	9530/0
梭形细胞/硬化性横纹肌肉瘤	8912/3	鼻胶质异位	