

罕见绒毛间质p57表达的完全性葡萄胎:葡萄胎p57不一致性表达的病例报告及文献复习

Kathleen M. Murphy, Ph.D., Kelley Carrick, M.D., Katja Gwin, M.D., Vanessa Rogers, M.D., Prasad Koduru, Ph.D., Brigitte M. Ronnett, M.D., and Diego H. Castrillon, M.D., Ph.D.

摘要: 完全性葡萄胎 (complete hydatidiform mole, CHM) 是一种以印迹基因产物, 尤其是 P57 异常表达为特征的胎盘恶性前增殖性疾病。免疫组化示大多数完全性葡萄胎绒毛间质 (villous mesenchyme, VM) 和细胞滋养层 (cytotrophoblast, CT) p57 蛋白表达缺失, 即 VM/CT 的 p57 表达一致。然而, 有些病例在全部或部分绒毛膜绒毛中, p57 仅在 VM 或 CT 表达缺失, 即 VM/CT 的 p57 表达不一致。本文报告 1 例罕见的 VM/CT p57 表达不一致的完全性葡萄胎, 其 p57 蛋白在绒毛间质弥漫表达, 而在细胞滋养层完全缺失。组织学上, 表现典型的滋养细胞增生和显著核异型的完全性葡萄胎形态学特征, 但是不寻常的是, 超声和组织学均证实有胎膜。FISH 倍体鉴定和短串联重复基因分型表明, 该病例系具有可变等位基因比值及雄激素遗传谱系的二倍体妊娠, 与之前文献报道的 VM/CT p57 表达不一致病例相似。

关键词: 妊娠滋养细胞疾病; 葡萄胎; p57; 分子基因分型; 嵌合体妊娠

(*IJGP. 2022 Jan.;41(1):45-50*)

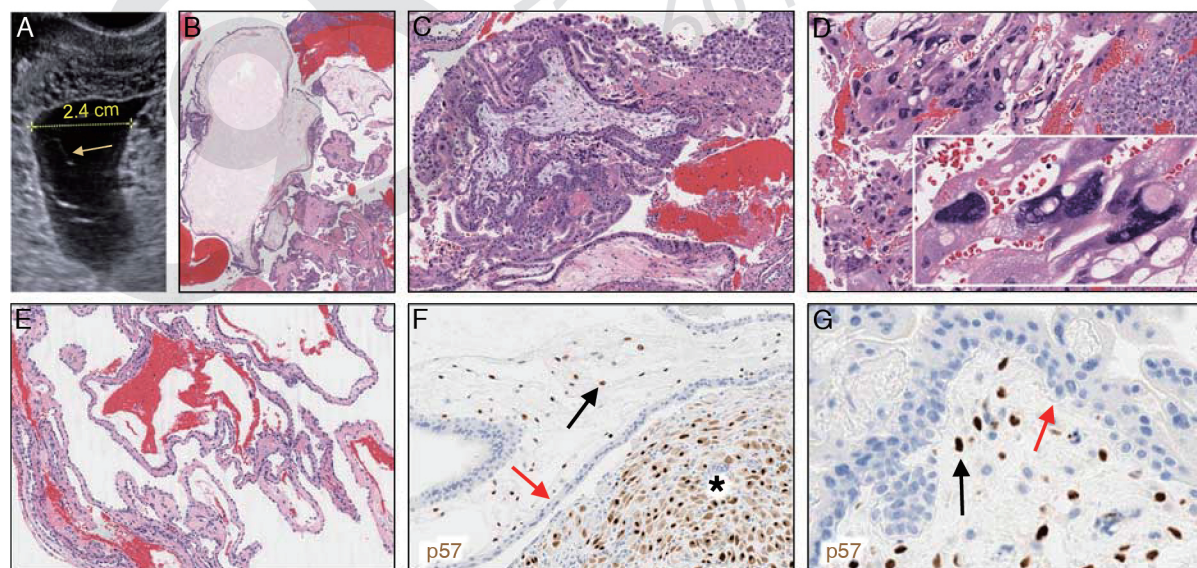


图1. 超声及组织病理学特征。(A) 手术当日的产科超声, 该平面显示无胚胎妊娠的孕囊部分 (箭头所指)。(B) 绒毛水肿伴空腔形成。(C) 明显的绒毛环周滋养叶细胞增生。(D) 与 CHM 一致, 显著核异型性, 核形高度不规则、深染; 高倍镜下非典型滋养细胞 (插图)。(E) 胎膜, 不是 CHM 的常见特征。(F) p57 免疫染色, 母体蜕膜 (*) 作为内部阳性对照。CT/VMp57 表达不一致, CT p57 表达缺失, 呈现 CHM 的经典表达模式 (红色箭头), 而 VMp57 强表达 (黑色箭头)。(G) 不同绒毛的高倍观; 红色箭头=细胞滋养层, 黑色箭头=绒毛间质。3 个组织块的所有绒毛表达模式一致。

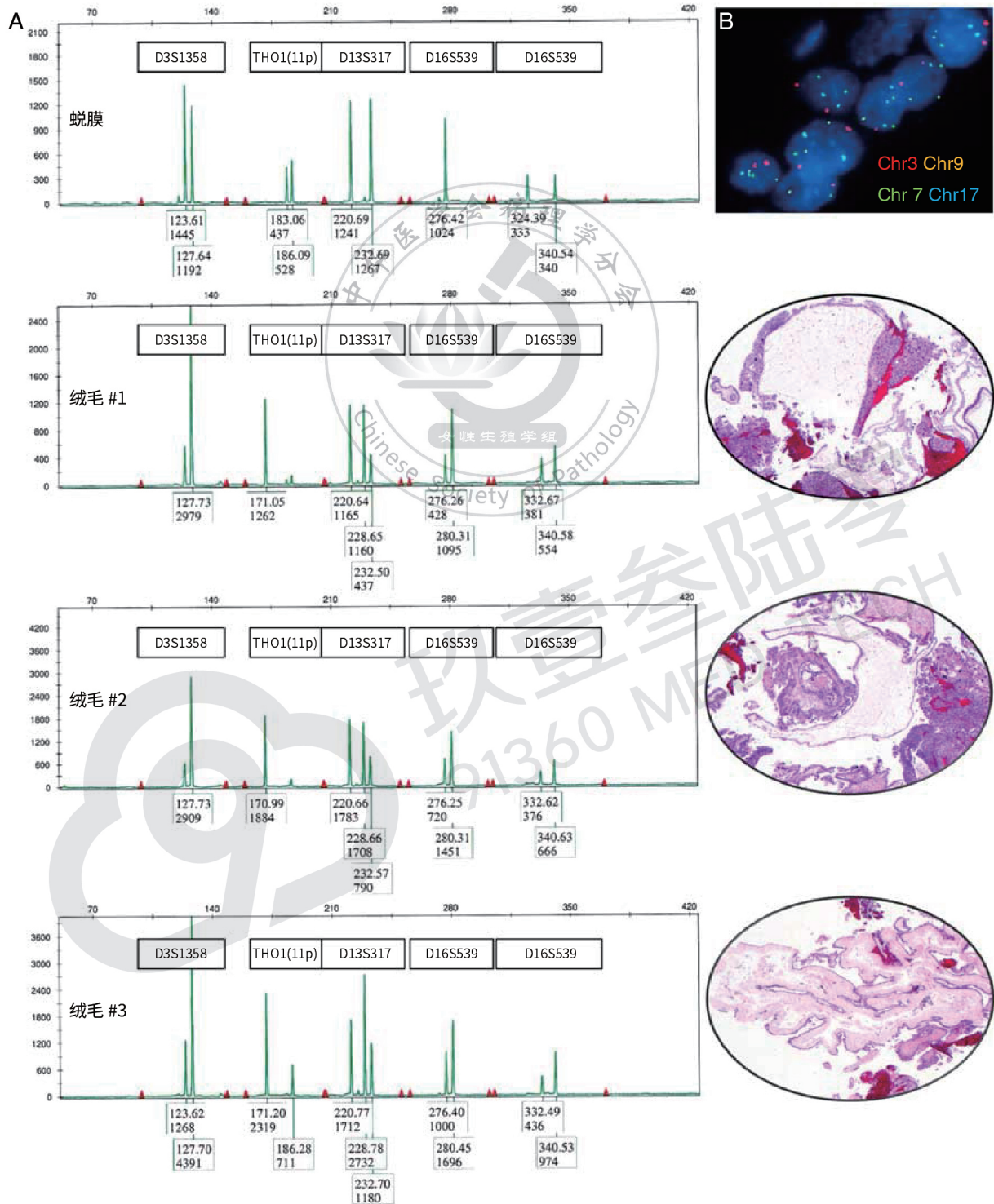


图2.分子和染色体分析。(A) 基于短串联重复的基因分型。在母体蜕膜和 3 个不同独立的绒毛区域共分析 16 个标记；图中所示系其中具有代表性的 5 个标记。右侧为显微切割绒毛区域的图像。绒毛区域 #1 和 #2 主要为增生的滋养细胞（深染富于细胞的区域含有大量滋养层细胞核），而水肿绒毛的间质细胞核密度要低得多。与绒毛 #1 和 #2 比较，绒毛 #3 的绒毛间质成分多而滋养层成分少。(B) 4 条染色体有丝分裂间期的 FISH 计数 (UroVysion 法)。所有绒毛的 CT 和 VM 均为二倍体。

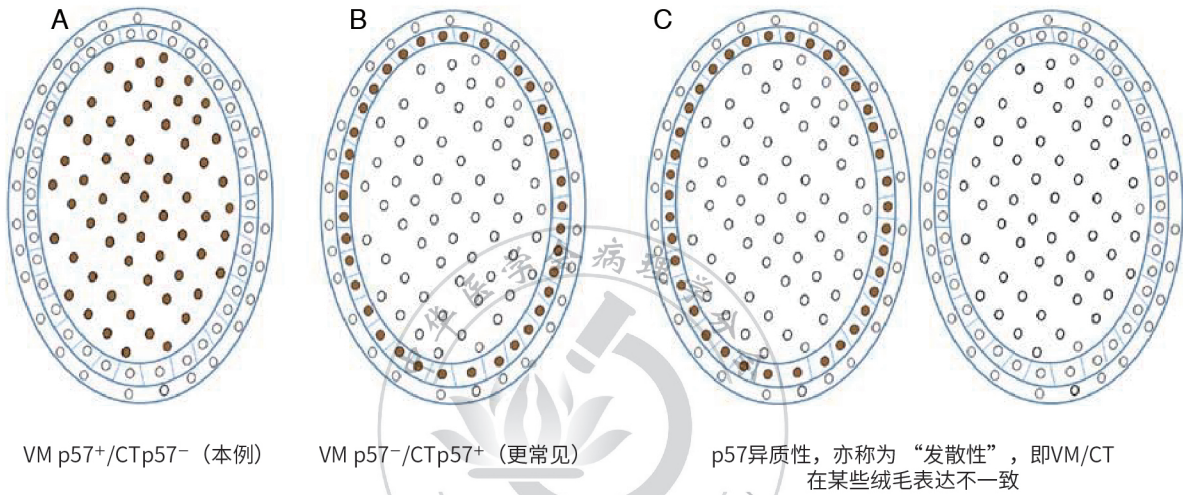


图3.VM/CTp57不一致表达的模式图。3张图片均显示CT和VM p57呈不同的不一致表达模式,合体滋养层(外层),并未体现葡萄胎的组织学特征如CTp57⁻绒毛的滋养层细胞增生/核异型性等特征。(A)本例的p57不一致表达模式。(B)更为常见的反向模式,这些病例不表现葡萄胎特征,被称为胎盘间质发育不良。(C)其他病例在单个绒毛之间或绒毛内p57异质性表达,这些病例的绒毛具有经典的CHM组织学特征,但其中一些绒毛显示VM p57⁻/CT p57⁻。除此以外,文献还报道过其他几种模式。

(余沈桐 曲利娟 翻译 杨向红 审校)