

PAX7是女性生殖道横纹肌肉瘤骨骼肌分化和伴有横纹肌肉瘤分化的肿瘤的敏感标志物

Julianna J. Weiel, M.D., Dina Kokh, M.D., Gregory W. Charville, M.D., Ph.D.,
and Teri A. Longacre, M.D.

摘要：女性生殖道横纹肌肉瘤可以是“单纯性”的，也可双相肿瘤（如癌肉瘤或腺肉瘤）的异源成份。鉴别横纹肌肉瘤与其组织学类似肿瘤，依赖形态学或免疫组织化学（IHC）确认骨骼肌分化，但是在某些情况下由于表达有限可能导致难以明确判读。PAX7是在哺乳动物肌肉祖细胞中表达的转录因子。据报道，高达 86% 的软组织横纹肌肉瘤 IHC 表达 PAX7。为明确 PAX7 免疫组化染色是否能在妇科恶性肿瘤中作为识别横纹肌肉瘤的补充方法，我们在100例妇科肿瘤（其中50例具有横纹肌肉瘤分化，50例具有类似横纹肌肉瘤的特征）的组织切片中评估 PAX7、Myogenin 和 MyoD1 的 IHC 结果。在伴有横纹肌肉瘤分化的妇科肿瘤中 96%（48/50）表达 PAX7，而所有的类似横纹肌肉瘤均不表达 PAX7；在 16 例中肿瘤细胞表达 PAX7 比 Myogenin 更为广泛，且在 28 例中肿瘤细胞 PAX7 阳性率比 Myogenin 更高。PAX7 和 Myogenin 通常是共同表达的，未发现在横纹肌肉瘤中这两个标记物表达完全缺失；但有 2 例肿瘤 Myogenin 阴性而 PAX7 阳性。形态学上，PAX7 定位于原始细胞的细胞核，而 Myogenin 表达于成熟中的横纹肌母细胞，包括带状细胞。我们的研究结果凸显了 PAX7 在妇科肿瘤中作为横纹肌肉瘤分化的辅助诊断标记物的实用性。PAX7 应与其他骨骼肌分化标志物，即 Myogenin 联合使用，尤其在 Myogenin 和/或 MyoD1 表达受限的情况下可能会特别有价值。

关键词：PAX7；子宫颈；子宫；卵巢；横纹肌肉瘤；癌肉瘤；腺肉瘤

(*IJGP*. 2022 May;41(3):235–243)

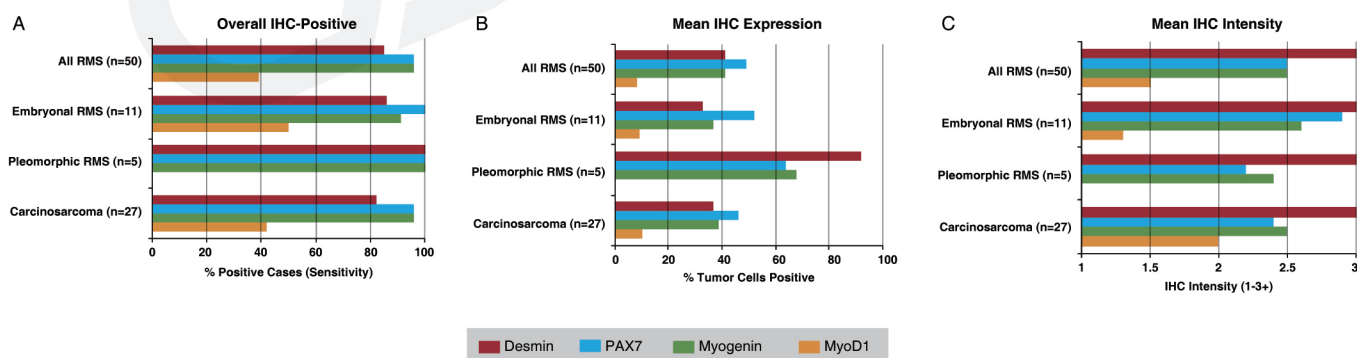


图1. (A-C) 横纹肌肉瘤 (RMS) 亚型肌源性标记免疫组织化学 (IHC) 表达汇总。

表1. 妇科横纹肌肉瘤骨骼肌标志物和结蛋白免疫组化表达

IHC 模式	平均年龄 (范围) (岁)	PAX7	Myogenin	MyoD1	Desmin
所有RMS (n=50)	58.1 (4-82)	48/50	48/50	13/33	28/33
单纯性RMS (n=17)	(4-79)	16/17	16/17	4/12	11/12
胚胎性 (n=11)	34.2 (4-73)	11/11	10/11	4/8	7/8
多形性 (n=15)	70.0 (59-79)	5/5	5/5	0/3	3/3
腺泡状 (融合阴性) (n=1)	69	0/1	1/1	0/1	1/1
癌肉瘤 (n=27)	66.8 (47-82)	26/27	26/27	7/17	14/17
腺肉瘤 (n=4)	53.7 (35-74)	4/4	4/4	1/2	1/2
支持-间质细胞瘤 (n=1)	56	1/1	1/1	0/1	1/1
不确定 (样本不足) (n=1)	70	1/1	1/1	1/1	1/1
原发部位					
阴道 (n=4)	17.5 (4-45)	4/4	4/4	2/4	4/4
子宫颈 (n=5)	41.8 (17-73)	5/5	4/5	0/2	2/3
子宫 (n=28)	68.3 (47-82)	26/28	28/28	6/18	15/17
卵巢 (n=7)	59.3 (35-74)	7/7	6/7	2/5	3/4
输卵管 (n=2)	59	2/2	2/2	0/1	1/1
盆腔肿块 (n=4)	46.3 (8-70)	4/4	4/4	3/3	3/4

RMS: 横纹肌肉瘤。

表2. 女性生殖道横纹肌肉瘤样病变骨骼肌标记物和结蛋白免疫组织化学表达

肿瘤类型	病例总数	PAX7	Myogenin	MyoD1	Desmin
癌肉瘤	9	0/9	0/9*	—	0/3
平滑肌肉瘤	9	0/9	0/9	0/1	9/9
具有横纹肌样特征的高级别腺癌	5	0/5	0/5	—	—
鳞状细胞癌伴横纹肌样特征	4	0/4	0/4	0/1	0/2
具有横纹肌样特征的高级别肉瘤	3	0/3	0/3	—	0/2
SMARCA4缺陷型子宫肉瘤	3	0/3	0/3	—	—
去分化癌	2	0/2	0/2	—	—
上皮样肉瘤	2	0/2	0/2	0/2	0/2
横纹肌样平滑肌肿瘤	2	0/2	0/2	—	2/2
恶性PEComa	1	0/1	0/1	—	0/1
神经内分泌癌, 小细胞型	1	0/1	0/1	—	0/1
高钙血症型小细胞癌	1	0/1	0/1	—	0/1
性索间质肿瘤	1	0/1	0/1	—	—
肉瘤样间皮瘤	1	0/1	0/1	—	0/1
NTRK重排肉瘤	1	0/1	0/1	—	0/1
粘液性囊性肿瘤中的肉瘤样癌	1	0/1	0/1	—	0/1
纤维上皮息肉	1	0/1	0/1	—	—
子宫内膜息肉伴横纹肌样间质细胞	1	0/1	0/1	—	0/1
含横纹肌样细胞的LG-ESS	1	0/1	0/1	0/1	0/1
外阴间叶肿瘤	1	0/1	0/1	—	1/1†

*: 散在(1+), <1%的肿瘤细胞占1/9例。 †: 病灶(2+), 5%的肿瘤细胞。

LG-ESS: 低级别子宫内膜间质肉瘤。

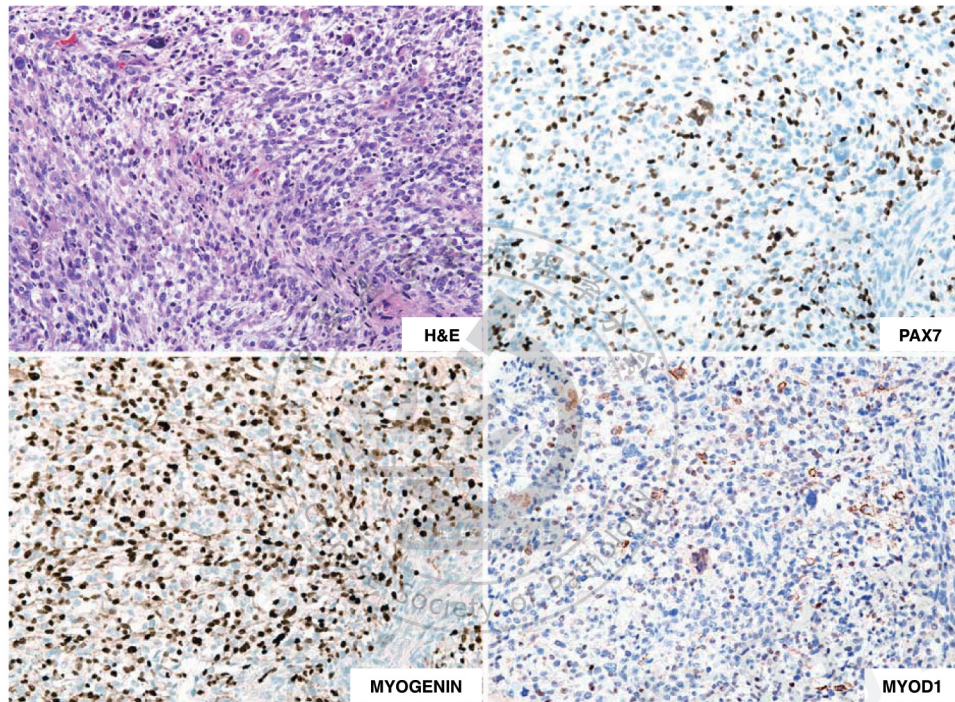


图2.具有异源横纹肌母细胞分化的子宫癌肉瘤示骨骼肌免疫组织化学标记物阳性表达，PAX7（细胞核）、Myogenin（细胞核）和MyoD1（细胞核和非特异性细胞质）（200×）。

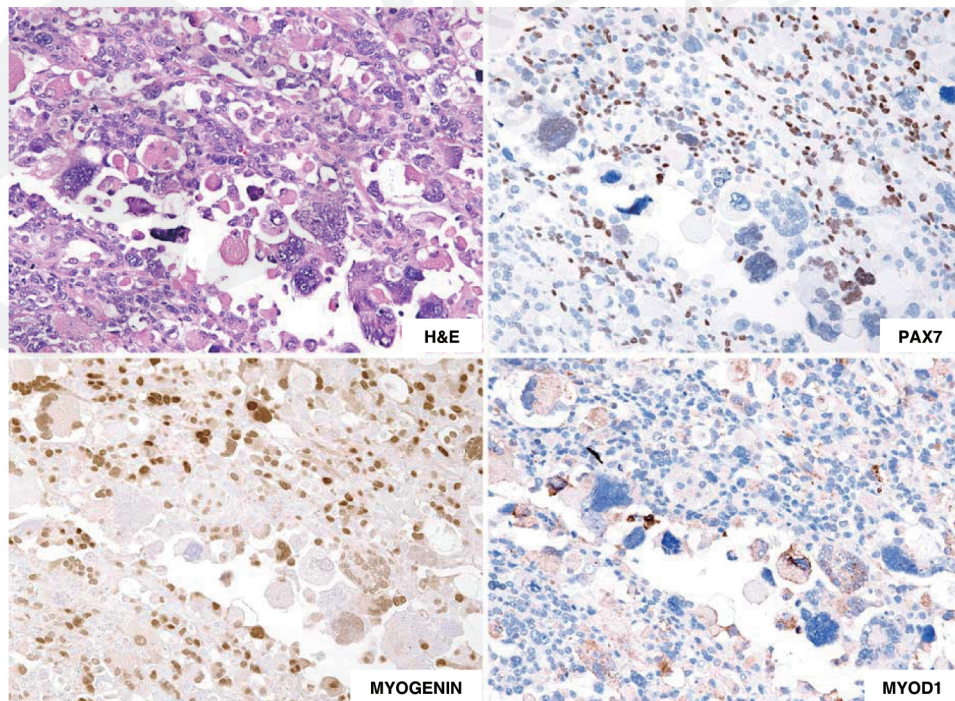


图3.子宫“单纯性”多形性横纹肌肉瘤。PAX7 IHC 主要背对着原始的、小的、圆形或梭形的横纹肌母细胞的细胞核，而 Myogenin 表达在原始细胞的细胞核以及增大的、多形性横纹肌母细胞的细胞核中，MyoD1 表达在少部分横纹肌母细胞的细胞核，并且在细胞质中的表达各异（200×）。

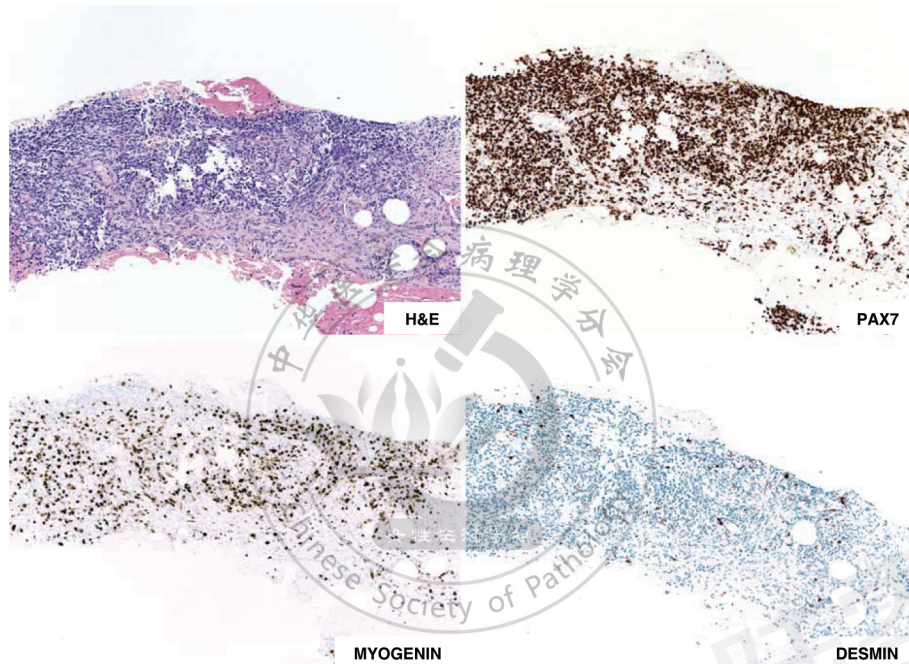


图4.盆腔肿物的穿刺组织活检示胚胎性横纹肌肉瘤的形态特征，需要注意的是 Desmin 局限表达，而 PAX7 和 Myogenin 强阳性表达（100×）。

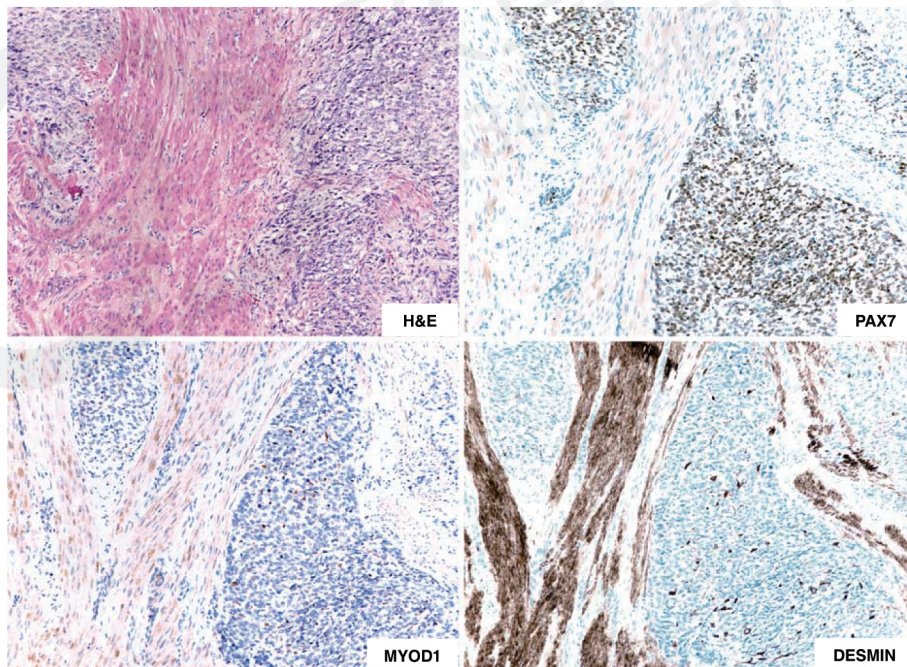


图5.子宫癌肉瘤伴异源性横纹肌肉瘤，具有原始、圆形或梭形细胞形态特征，肿瘤细胞示 Desmin 仅散在阳性（肌层平滑肌背景下 Desmin 表达明显）。在大多数肿瘤细胞的细胞核中 PAX7 和 Myogenin(未图示)强阳性表达；在少部分细胞中 MyoD1 阳性表达（200×）。

(于晓红 翻译 刘爱军 审校)