

软组织肿瘤的诊治问题

陈彦合

北京润泽关忠动物医院有限公司 北京 100024

摘要：软组织肿瘤起源于间叶组织，包括良性与恶性（肉瘤）两大类。其诊治需结合流行病学特征，如年龄、性别分布及遗传、环境风险因素、临床表现，无痛性肿块、疼痛、功能障碍等及多模态诊断技术，超声、CT、MRI、病理活检。治疗以手术为核心，联合放疗、化疗、靶向及免疫治疗，强调多学科协作。预后受肿瘤类型、分级、位置及治疗规范性影响，早期诊断与规范治疗是提高生存率的关键。

关键词：软组织肿瘤；诊治问题；治疗策略

引言：软组织肿瘤虽相对少见，却因起源组织多样、病理类型复杂，在诊断和治疗上充满挑战。其临床表现缺乏特异性，从无痛性肿块到侵袭性生长不等，且部分亚型恶性程度高、易复发转移。随着医学技术进步，影像学、分子病理学及多学科协作模式为精准诊疗带来突破。本文聚焦软组织肿瘤诊治的关键问题，结合最新进展探讨优化策略，助力临床决策。

1 软组织肿瘤的流行病学与病因学

1.1 流行病学特征

(1) 全球及国内发病率数据对比：全球软组织肉瘤年新发约12.5万例，发病率为1.6/10万；中国年发病率约2.91/10万，年新发3.2万例，占全球25.6%。发病呈双峰分布，儿童（5-14岁）高发胚胎性横纹肌肉瘤，成人（45-64岁）以脂肪肉瘤、平滑肌肉瘤为主，男性发病率较女性高1.2倍。(2) 危险因素分析：遗传上，神经纤维瘤病、Li-Fraumeni综合征患者因NF1、TP53基因突变，患病风险显著升高；环境中，长期接触氯乙烯、苯氧乙酸类除草剂及放射治疗史可诱发肿瘤；职业暴露方面，长期接触聚氯乙烯的工人易患肝血管肉瘤，此外慢性炎症、反复创伤及异物刺激也可能增加发病风险。

1.2 病因学机制

(1) 分子遗传学异常：体细胞基因突变可激活原癌基因或失活抑癌基因，如TP53突变与多种亚型相关；染色体易位在滑膜肉瘤、黏液型脂肪肉瘤中频发，可导致基因融合产生异常蛋白质，调控基因表达失衡。(2) 信号通路异常：PI3K/AKT通路异常激活可促进肿瘤细胞生存与增殖，MAPK通路异常影响细胞生长分化，此外生长因子受体信号通路异常也参与细胞增殖失控过程，这些通路紊乱共同推动肿瘤进展。(3) 肿瘤微环境与免疫逃逸机制：局部缺氧诱导VEGF分泌，刺激血管生成与肿瘤增殖，且缺氧程度与恶性程度正相关；炎性细胞浸润分

泌TNF等因子，通过NF- κ B通路促进肿瘤侵袭；细胞外基质经MMPs重塑，为肿瘤转移提供条件，同时微环境失衡可能抑制免疫监视，助肿瘤逃逸^[1]。

2 软组织肿瘤的临床表现与诊断

2.1 临床表现

(1) 常见症状：无痛性肿块为首要表现，恶性肿瘤多直径>5cm，生长迅速且边界不清，质地因成分而异，纤维性肿瘤较硬，血管性肿瘤偏软。疼痛多见于高级别肉瘤，因侵犯神经或快速生长引发，伴随疼痛者预后较差。部分肉瘤血供丰富，局部温度高于周围组织，晚期可出现区域淋巴结肿大或肺转移。当肿瘤压迫周围结构时，还会导致功能障碍、麻木等症状^[2]。(2) 特殊类型肿瘤的临床特征：脂肪肉瘤好发于臀部及大腿，可从盆腔经肌肉间隙向下延伸，质地较软且多呈分叶状。横纹肌肉瘤儿童高发，婴幼儿多发生于头颈部，成人多见于四肢，肿块质地较软，局部温度升高，易出现淋巴结转移，胚胎性亚型进展迅速。腺泡状软组织肉瘤有弹性，可触及搏动感，而上皮样肉瘤常见于手足腱鞘，晚期形成难治性溃疡。

2.2 诊断技术进展

(1) 影像学检查：超声便捷无创，可明确肿瘤边界与内部性质，还能引导穿刺活检，但对深层肿瘤分辨率有限；CT擅长显示肿瘤与血管、骨骼的关系及钙化灶，助力手术规划，却难以清晰区分软组织成分；MRI软组织分辨率最优，能精准呈现肿瘤范围、坏死及水肿，但对钙化显示不佳；PET-CT可评估全身转移及肿瘤活性，然费用较高，对微小病灶敏感性不足。(2) 病理学诊断：穿刺活检分粗针与细针两类，细针活检准确率达95%，需超声引导避免误取坏死组织；术中冰冻切片可快速反馈结果，但脂肪组织等难以制成优质切片，诊断准确性受限，需以石蜡结果为准；免疫组化通过特异性标记物区

分亚型，如Desmin阳性提示横纹肌分化，为分型诊断核心依据。（3）分子诊断：FISH检测可检出特征性染色体易位，如滑膜肉瘤的t(X,18)融合基因，是疑难病例诊断关键；NGS能检测多基因变异，涵盖46-520基因Panel，可明确分子分型、指导靶向治疗，解决罕见亚型诊断难题。

2.3 诊断难点与误诊分析

（1）良性/恶性鉴别困难：部分良性肿瘤生长较快，而低度恶性肉瘤进展缓慢，仅凭临床表现易混淆。且早期影像学特征不典型，如良性脂肪瘤与脂肪肉瘤在CT上密度相似，需结合病理与分子检测鉴别。（2）罕见亚型的识别挑战：软组织肿瘤含60-70个病种，罕见亚型发病率低，基层医生经验不足，且部分医院缺乏免疫组化及NGS检测条件，导致诊断延迟。（3）影像学与病理学结果不一致的处理：需结合临床特征综合判断，如影像提示恶性但穿刺病理为良性时，应重复活检扩大取样范围；若病理明确亚型而影像未显示转移，需补充PET-CT评估全身情况，必要时多学科会诊制定方案。

3 软组织肿瘤的治疗策略

3.1 手术治疗

（1）手术原则：以“广泛切除+精准边缘控制”为核心，恶性肿瘤需切除肿瘤本体及周围2-3cm正常组织，确保病理切缘阴性以降低复发率。对邻近大血管、神经的肿瘤，采用“囊外切除”技术，在肿瘤假包膜外操作减少播散风险；良性肿瘤则以完整切除为原则，避免残留引发复发。边缘状态直接影响预后，镜下阳性边缘患者局部复发率较阴性者高3倍以上。（2）特殊技术：显微外科借助放大设备精准分离神经血管，在保留功能的同时实现肿瘤根治，尤其适用于手足部小体积肉瘤；Mohs手术通过逐层切除与实时病理评估，实现“零切缘”切除，多用于皮肤及表浅软组织肿瘤；3D打印技术可预制个性化钛合金假体或骨缺损模型，在骨盆、胸骨等复杂部位肿瘤切除后辅助重建，如胸壁肉瘤切除后利用3D打印模板指导皮瓣移植，显著提升修复精度与功能恢复效果^[3]。

3.2 放射治疗

（1）适应证：高风险肉瘤（高级别、直径>5cm、深部浸润）术前放疗可缩小肿瘤体积，提高切除率；术后放疗适用于切缘阳性、肿瘤突破包膜或侵犯血管神经的患者，能将局部复发率降低40%。无法手术的局部晚期患者可行根治性放疗，转移患者则通过姑息放疗缓解疼痛、改善功能。（2）新型放疗技术：质子治疗利用“布拉格峰效应”精准聚焦肿瘤，减少周围组织损伤，对儿

童肉瘤及邻近重要器官的肿瘤优势显著，全国已有54家医疗机构可开展该技术；调强放疗（IMRT）通过动态调整射线强度，使高剂量区与肿瘤形态高度吻合，降低皮肤及正常软组织损伤，尤其适用于不规则形肿瘤治疗。此外，重离子治疗生物学效应更强，对常规放疗不敏感的肉瘤疗效更优，单次治疗可缩短至4秒。

3.3 化学治疗

（1）经典方案：MAID方案（美司钠+阿霉素+异环磷酰胺+达卡巴嗪）是晚期软组织肉瘤一线方案，客观缓解率约30%，但需注意骨髓抑制等不良反应；AI方案（阿霉素+异环磷酰胺）适用于进展较快的患者，疗效与MAID相当，耐受性略优。儿童横纹肌肉瘤常用VAC方案（长春新碱+放线菌素D+环磷酰胺），5年生存率可达70%。

（2）靶向治疗：抗血管生成药物如安罗替尼、培唑帕尼，通过抑制VEGF通路阻断肿瘤血供，用于晚期肉瘤二线治疗；CDK4/6抑制剂对存在CDK4扩增的脂肪肉瘤疗效显著，客观缓解率超25%。此外，针对特定融合基因的靶向药物可精准阻断异常信号通路，改善分子分型明确患者的预后。（3）免疫治疗：PD-1/PD-L1抑制剂单药治疗晚期肉瘤客观缓解率约15%，联合抗血管生成药物可提升至25%-30%。对高微卫星不稳定（MSI-H）或肿瘤突变负荷（TMB）高的患者疗效更优，部分患者可实现长期缓解。目前免疫治疗主要用于二线及以上治疗，联合放疗可能进一步增强疗效^[4]。

3.4 多学科综合治疗

（1）案例分析：44岁胸壁肉瘤患者，肿瘤侵犯胸骨及肺脏，MDT团队（骨软组织外科、胸外科、放疗科、病理科等）协作制定方案：先经病理明确为高级别未分化肉瘤，影像评估无远处转移后，予术前放疗缩小肿瘤，再行肿瘤根治性切除+3D打印辅助背阔肌皮瓣重建，术后予辅助化疗，患者最终呼吸功能完全恢复。整个流程实现“诊断-治疗-修复”无缝衔接，降低手术风险与复发率。（2）疗效评估与随访策略：采用RECIST标准每3个月评估肿瘤大小，结合PET-CT判断活性；随访第1-2年每3个月复查MRI/CT，第3-5年每6个月复查，5年后每年随访。同时监测肿瘤标志物及分子靶点变化，及时调整治疗方案。对肢体肉瘤患者额外评估功能恢复情况，通过康复训练优化生活质量。

4 软组织肿瘤的预后与复发管理

4.1 预后影响因素

（1）病理分级：是最核心的预后指标，采用FNCLCC分级系统，高级别肉瘤（3级）5年生存率仅30%-40%，而低级别（1级）可达80%以上，分级直接反映肿瘤增

殖活性与侵袭能力。（2）肿瘤大小：直径 $>5\text{cm}$ 的恶性肿瘤远处转移风险较 $<5\text{cm}$ 者高2.8倍，深部肿瘤因早期难以发现，预后较表浅肿瘤差，部分晚期肿瘤直径可超 20cm ，伴随极高复发率。（3）手术切缘：镜下阳性切缘患者局部复发率高达65%，而阴性切缘者仅18%，囊外广泛切除可显著降低复发风险，切缘状态对肢体肉瘤的预后影响尤为突出。（4）分子分型：存在特定融合基因的亚型预后更明确，如黏液型脂肪肉瘤因FUS-DDIT3融合，预后优于未分化多形性肉瘤；TP53突变患者易出现远处转移，5年无进展生存率降低40%。

4.2 复发监测与早期干预

（1）影像学随访频率与指标：遵循“阶梯式随访”原则，治疗后第1-2年每3个月复查，第3-5年每6个月复查，5年后每年1次。局部评估优先选MRI，重点监测肿瘤床区域是否出现异常强化病灶；肺部转移筛查用胸部CT，关注直径 $>5\text{mm}$ 的结节；肢体肿瘤需额外行超声评估血供变化，避免漏诊微小复发灶。随访中若发现病灶体积倍增时间 <6 个月，需高度警惕恶性进展。（2）液体活检在复发预警中的应用：ctDNA检测可在影像学确诊前92天预警复发，高风险患者术后ctDNA阳性者复发风险较阴性者高7倍，个性化检测panel对滑膜肉瘤等亚型的检出率达80%。CTC计数也具预后价值，外周血中 ≥ 2 个/ 7.5ml 的患者无进展生存期缩短50%，且与转移灶活性呈正相关。液体活检尤其适用于术后切缘阳性、高级别肿瘤患者，可实现复发的早发现早干预。

4.3 复发/转移性肿瘤的治疗

（1）局部复发的二次手术时机：需综合三要素判断：①肿瘤状态：局限无转移、与周围神经血管界限清晰者优先手术，若生长迅速（月增径 $>1\text{cm}$ ）需紧急干预；②患者条件：心肺功能正常、无严重基础病，能耐

受手术创伤；③既往治疗史：若前次手术切缘不足，本次需扩大切除范围，必要时联合术前放疗缩小病灶。低级别脂肪肉瘤复发后，若患者耐受良好，即使多次复发仍建议手术。（2）晚期患者的姑息治疗与支持治疗：以“控制症状、改善生活质量”为核心，骨转移患者予双膦酸盐抑制骨破坏，合并疼痛者采用三阶梯镇痛方案，中重度疼痛联用阿片类药物与抗抑郁药。靶向治疗为二线首选，安罗替尼等抗血管生成药物可延长无进展生存期3-4个月；PD-1抑制剂联合放疗对MSI-H亚型疗效更佳。支持治疗需涵盖营养干预（补充白蛋白、支链氨基酸）与心理疏导，晚期患者经综合管理后，生活质量评分可提升40%以上。

结束语

软组织肿瘤的诊治需贯穿精准医学理念，从早期鉴别诊断到个体化治疗方案的制定，每一步都依赖多学科团队的紧密协作。随着分子病理检测、新型靶向药物及免疫治疗的快速发展，临床医生需持续更新知识体系，平衡疗效与安全性。未来，通过整合基础研究转化与真实世界数据，有望进一步优化诊疗规范，最终改善患者预后，实现肿瘤慢病化管理的目标。

参考文献

- [1]杨忠云,苑广杰.软组织肿瘤的治疗[J].公共卫生与预防医学,2022,(12):78-80.
- [2]杨珍玉,易慕华.软组织肿瘤的病理诊断体会[J].药学,2020,(06):51-52.
- [3]牟翔凤.皮肤及软组织感染临床诊治进展[J].临床医学,2022,(06):44-45.
- [4]高玉彬,任子华.骨与软组织肿瘤的手术治疗[J].公共卫生与预防医学,2021,(01):29-30.