

## Нервно-мышечная хористома седалищного нерва у ребенка: описание клинического наблюдения и краткий обзор литературы

Д.П. Ковтун<sup>1</sup>, О.Г. Полушин<sup>1</sup>, А.А. Бубликова<sup>1</sup>, Е.В. Щербакова<sup>1</sup>, О.Е. Зенько<sup>1</sup>, В.П. Сنيшук<sup>2</sup>,  
Д.А. Тер-Абрамова<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ГКУЗ ЛО «Бюро судебно-медицинской экспертизы»; Россия, 194291, Санкт-Петербург, ул. Сантьяго-де-Куба, 7;

<sup>2</sup>ГБУЗ ЛО «Детская клиническая больница»; Россия, 195009, Санкт-Петербург, ул. Комсомола, 6

**Контактные данные:** Анастасия Андреевна Бубликова [anastasiaselementeva1997@gmail.com](mailto:anastasiaselementeva1997@gmail.com)

Казуистика доброкачественной тритон-опухоли/нервно-мышечной хористомы (НМХ) в мировой медицинской литературе насчитывает не более 40–50 наблюдений. В отечественных источниках описаний подобного заболевания найти не удалось. Приводим собственное наблюдение. У мальчика 6 лет была диагностирована доброкачественная опухоль правого седалищного нерва. Проведены седалищный невролиз и удаление новообразования размерами  $8 \times 3 \times 3$  см. При гистологическом и иммуногистохимическом исследованиях обнаружена опухоль, построенная из переплетающихся в коллагеновом матриксе пучков поперечнополосатых мышц и нервных волокон. Заключение: доброкачественная тритон-опухоль (НМХ).

НМХ — чрезвычайно редкое новообразование, связанное с крупными нервами и чаще возникающее в детском возрасте. Клинически обычно регистрируется болевой синдром/нейропатия. Хотя зрелая тритон-опухоль считается доброкачественной, при ней часто наблюдаются рецидивы и десмоидный фиброматоз (в основном постоперационный): предполагается, что травма стимулирует фибробласты/миофибробласты с мутацией гена CTNНВ1. По этой причине для пациентов с классическими клиническими и рентгенологическими признаками НМХ рекомендуется бесконтактная диагностика. Для разработки оптимального подхода к лечению этой опухоли и оценки долгосрочного прогноза заболевания необходимо накопить достаточное количество наблюдений.

**Ключевые слова:** опухоль тритона, нервно-мышечная хористома, седалищный нерв, дети

**Для цитирования:** Ковтун Д.П., Полушин О.Г., Бубликова А.А., Щербакова Е.В., Зенько О.Е., Снишук В.П., Тер-Абрамова Д.А. Нервно-мышечная хористома седалищного нерва у ребенка: описание клинического наблюдения и краткий обзор литературы. Российский журнал детской онкологии и гематологии. 2024;11(2):108–111.

### Информация об авторах

Д.П. Ковтун: к.м.н., заведующий центральным патологоанатомическим отделением общей патологии БСМЭ, e-mail: [Opatol@lo-bsme.ru](mailto:Opatol@lo-bsme.ru); <https://orcid.org/0000-0002-5526-1385>

О.Г. Полушин: к.м.н., врач центрального патологоанатомического отделения общей патологии БСМЭ, e-mail: [olegpolushin@yandex.ru](mailto:olegpolushin@yandex.ru); <https://orcid.org/0000-0003-0366-3662>, SPIN-код: 7256-3725

А.А. Бубликова: врач центрального патологоанатомического отделения общей патологии БСМЭ, e-mail: [anastasiaselementeva1997@gmail.com](mailto:anastasiaselementeva1997@gmail.com); <https://orcid.org/0009-0004-1046-8093>, SPIN-код: 6397-8286

Е.В. Щербакова: врач центрального патологоанатомического отделения общей патологии БСМЭ, e-mail: [maestrovody@mail.ru](mailto:maestrovody@mail.ru); <https://orcid.org/0000-0002-3818-1535>, SPIN-код: 7685-0130

О.Е. Зенько: врач центрального патологоанатомического отделения общей патологии БСМЭ, e-mail: [oksana.zolotilina.91@mail.ru](mailto:oksana.zolotilina.91@mail.ru); <https://orcid.org/0009-0009-6267-0193>

В.П. Снишук: врач-нейрохирург ДКБ, главный специалист Комитета по здравоохранению Ленинградской области по нейрохирургии детского возраста, e-mail: [v\\_p\\_s@list.ru](mailto:v_p_s@list.ru); <https://orcid.org/0000-0003-09338502>

Д.А. Тер-Абрамова: врач-нейрохирург ДКБ, e-mail: [diana8488@gmail.com](mailto:diana8488@gmail.com); <https://orcid.org/0009-0004-3081-6999>

### Вклад авторов

Д.П. Ковтун, О.Г. Полушин, А.А. Бубликова, Е.В. Щербакова, О.Е. Зенько: разработка дизайна статьи, гистологическая и иммуногистохимическая диагностика, обзор публикаций по теме статьи, написание текста статьи

В.П. Снишук, Д.А. Тер-Абрамова: сбор данных, ведение пациента, разработка концепции лечения, научное редактирование статьи

## Neuromuscular choristoma of the sciatic nerve in a child: description of clinical observation and brief literature review

D.P. Kovtun<sup>1</sup>, O.G. Polushin<sup>1</sup>, A.A. Bublikova<sup>1</sup>, E.V. Shcherbakova<sup>1</sup>, O.E. Zenko<sup>1</sup>, V.P. Snishchuk<sup>2</sup>, D.A. Ter-Abramova<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Bureau of Forensic Medicine; 7 Santiago de Cuba St., Saint Petersburg, 194291, Russia;

<sup>2</sup>Children's Clinical Hospital of the Leningrad Region; 6 Komsomol St., Saint Petersburg, 195009, Russia

The casuistry of benign triton tumor/neuromuscular choristoma (NMC) in the world medical literature has no more than 40–50 observations. There are no descriptions of a such disease in Russian sources. Here is our own case. A 6-year-old boy was diagnosed with a benign tumor of the right sciatic nerve. Sciatic neurolysis and removal of the neoplasm with a size of  $8 \times 3 \times 3$  cm were performed. Histological and immunohistochemical investigation revealed a tumor built of bundles of striated muscles and nerve fibers intertwined in the collagen matrix. Conclusion: benign triton tumor (NMC).

NMC is an extremely rare neoplasm associated with large nerves and occurs more often in childhood. Pain syndrome/neuropathy is usually clinically registered. Although a mature triton tumor is considered benign, it often has recurrences and desmoid fibromatosis (mainly postoperative): it is assumed that trauma stimulates fibroblasts/myofibroblasts with a mutation of the CTNНВ1 gene. For this reason, non-contact diagnosis is recommended for patients with classic clinical and radiological signs of NMC. To develop an optimal approach to the treatment of this tumor and to assess the long-term prognosis of the disease, it is necessary to accumulate a sufficient number of observations.

**Key words:** triton tumor, neuromuscular choristoma, sciatic nerve, children

**For citation:** Kovtun D.P., Polushin O.G., Bublikova A.A., Shcherbakova E.V., Zenko O.E., Snishchuk V.P., Ter-Abramova D.A. Neuromuscular choristoma of the sciatic nerve in a child: description of clinical observation and brief literature review. Russian Journal of Pediatric Hematology and Oncology. 2024;11(2):108–11.

#### Information about the authors

D.P. Kovtun: Cand. of Sci. (Med.), Pathologist, Head of the Central Pathological Department of General Pathology of the Leningrad Region Bureau of Forensic Medicine, e-mail: Opatol@lo-bsme.ru; <https://orcid.org/0000-0002-5526-1385>

O.G. Polushin: Cand. of Sci. (Med.), Pathologist of the Central Pathological Department of General Pathology of the Leningrad Region Bureau of Forensic Medicine, e-mail: olegpolushin@yandex.ru; <https://orcid.org/0000-0003-0366-3662>, SPIN-code: 7256-3725

A.A. Bublikova: Pathologist of the Central Pathological Department of General Pathology of the Leningrad Region Bureau of Forensic Medicine, e-mail: anastasiaselenteva1997@gmail.com; <https://orcid.org/0009-0004-1046-8093>, SPIN-code: 6397-8286

E.V. Shcherbakova: Pathologist of the Central Pathological Department of General Pathology of the Leningrad Region Bureau of Forensic Medicine, e-mail: maestrovody@mail.ru; <https://orcid.org/0000-0002-38181535>, SPIN-code: 7685-0130

O.E. Zenko: Pathologist of the Central Pathological Department of General Pathology of the Leningrad Region Bureau of Forensic Medicine, e-mail: oksana.zolotilina.91@mail.ru; <https://orcid.org/0009-0009-6267-0193>

V.P. Snishchuk: Neurosurgeon at Children's Clinical Hospital of the Leningrad Region, Chief Specialist of the Leningrad Region Health Committee for Pediatric Neurosurgery, e-mail: v\_p\_s@list.ru; <https://orcid.org/0000-0003-09338502>

D.A. Ter-Abramova: Neurosurgeon at Children's Clinical Hospital of the Leningrad Region, e-mail: diana8488@gmail.com; <https://orcid.org/0009-0004-3081-6999>

#### Authors' contributions

D.P. Kovtun, O.G. Polushin, A.A. Bublikova, E.V. Shcherbakova, O.E. Zenko: article design development, histological and immunohistochemical diagnostics, review of publications on the topic of the article, writing the text of the article

V.P. Snishchuk, D.A. Ter-Abramova: data collection, patient management, development of treatment concept, scientific editing of the article

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов. / **Conflict of interest.** The authors declare no conflict of interest.

**Финансирование.** Исследование проведено без спонсорской поддержки. / **Funding.** The study was performed without external funding.

## Введение

Доброкачественная тритон-опухоль/нервно-мышечная хористома (НМХ) — интра- или периневральное новообразование, характеризующееся тесным расположением зрелых скелетных мышц и нервных волокон [1]. Название данной опухоли восходит к теории Массона [2] о трансформации двигательных нервных волокон в мышечную ткань у тритонов — земноводных из семейства настоящих саламандр. Злокачественный аналог этой опухоли (злокачественная опухоль оболочек периферических нервов с рабдомиобластической дифференцировкой) может быть ассоциирован с вирусом иммунодефицита человека [3]. НМХ обычно возникает у детей и чаще поражает крупные нервные проводники — плечевое сплетение и седалищный нерв [4, 5]. Также описаны поражения черепно-мозговых нервов [6, 7], глазницы [8, 9] и пищевода [10].

Казуистика доброкачественной тритон-опухоли в мировой медицинской литературе насчитывает не более 40–50 наблюдений [1]. До 2019 г., по свидетельству J.E. Park [11], было описано 14 НМХ седалищного нерва. В отечественных источниках описаний случаев подобного заболевания найти не удалось. Приводим собственное наблюдение

## Клинический случай

**Мальчик**, 6 лет, госпитализирован с жалобами на прогрессирующее ограничение движений и слабость в правой стопе, пальцах правой стопы, «свисание» стопы, а также снижение чувствительности по задне-наружной поверхности правой голени от уровня подколенной ямки до пальцев стопы. При ходьбе отмечалась «степажная» походка, усиливающаяся при физической и эмоциональной нагрузке с присоединением неприятных

ощущений в стопе. Проявления заболевания и «странность походки» отмечены родителями с момента вертикализации ребенка и начала прямохождения. Несмотря на консервативную терапию, течение заболевания носило прогрессирующий характер, что потребовало углубленного обследования.

Неврологическая картина заболевания была представлена хроническими симптомами: сгибательной контрактурой с приведением в правом голеностопном суставе и фиксацией в этом положении. Отмечалась гипостезия от уровня средней трети голени до стопы. Местно определялось уменьшение периметра правой голени более чем на 2 см за счет атрофии длинной и короткой малых берцовых мышц, а также деформация стопы в виде «распластаности» и укорочения с увеличением высоты свода. При неврологическом исследовании сухожильные рефлексы с ног справа выше, чем слева, регистрировался умеренный парез мышц правой голени. При стимуляционной миографии диагностирована невропатия правого малоберцового нерва, при ультразвуковом исследовании (УЗИ) — диффузное увеличение правого седалищного нерва от грушевидной мышцы до нижней трети бедра на участке размером 85 × 25 мм, атрофия передней группы мышц правой голени (рис. 1). Диагноз: «Доброкачественная опухоль правого седалищного нерва (код МКБ-10: D36.1), монопарез правой стопы».

На следующий день после госпитализации под эндотрахеальным наркозом проведена операция: «Седалищный невролиз. Удаление опухоли правого седалищного нерва с применением микрохирургической техники и нейрофизиологического контроля». В ходе вмешательства выполнен линейный разрез кожи по задней поверхности правого бедра длиной около 15 см от ягодичной складки до подколенной ямки. Бицепс бедра и полуперепончатая

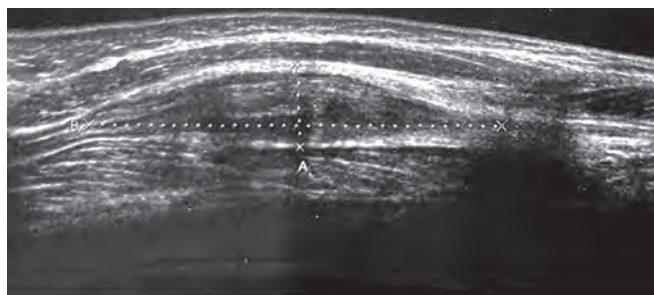


Рис. 1. УЗИ. Диффузное увеличение седалищного нерва

Fig. 1. Ultrasound. Diffuse enlargement of the sciatic nerve

мышца разведены. Между ними на глубине 1,5–2 см пальпировался плотный веретеноподобный тяж длиной около 10 см, достигавший в средней трети бедра диаметра 2 см, а на краях — 0,3 см (рис. 2а). На медиальной стороне образования визуализировались распластанные волокна седалищного нерва. Под контролем микроскопа осуществлен невролиз на протяжении 10–12 см: от не вовлеченных волокон в области грушевидной мышцы до места формирования берцовых нервов на уровне подколенной ямки (рис. 2б). Максимальное истончение седалищного нерва (до 3 мм) соответствовало наибольшей толщине образования. Оно было отсепаровано от окружающих мягких тканей, удалено и передано на патологоанатомическое исследование. Нейрофизиологический контроль — проводимость седалищного и берцовых нервов сохранена.

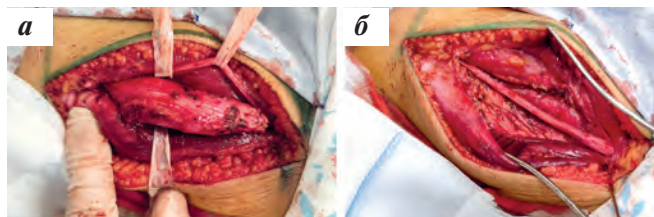


Рис. 2. Этапы операции: а — опухоль после невролиза (седалищный нерв отведен латерально); б — седалищный нерв в дне операционной раны после удаления новообразования

Fig. 2. Operation stages: а — tumor after neurolysis (sciatic nerve retracted laterally); б — sciatic nerve at the bottom of the surgical wound after removal of the tumor

Патологоанатомическое исследование операционного материала: веретеновидное образование размерами 8 × 3 × 3 см, на разрезе белесое, волокнистого строения, с коллоидными включениями. Гистологически материал был представлен инкапсулированной опухолью, построенной из переплетающихся в collagenовом матриксе пучков поперечнополосатых мышц и нервных волокон. При иммуногистохимическом (ИГХ) исследовании нервные проводники положительно реагировали на антитела к NSE, neurofilament, S100, мышечные структуры — на антитела к desmin, myoglobin и beta-catenin при уровне пролиферативной активности (по Ki-67) порядка 1 % (рис. 3). Реакции на caldesmon, calretinin, GFAP, HMB-45, CD63, CD68 и p53 в специфических элементах отсутствовали. Заключение: доброкачественная трихтон-опухоль (НМХ).

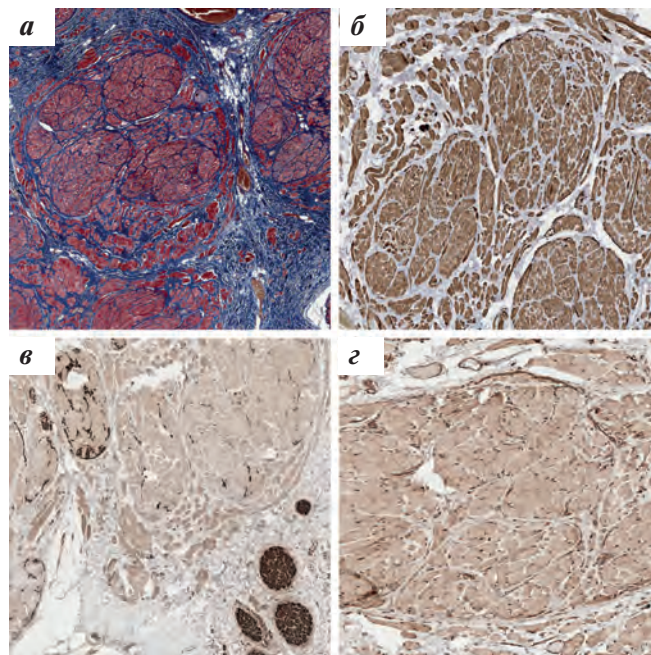


Рис. 3. Морфология НМХ: а — поперечнополосатые мышечные и нервные волокна в collagenовом матриксе. Окраска по Массону, × 200; б–г — ИГХ-исследование: б — реакция на desmin в мышечном компоненте опухоли, × 200; в — реакция на белок S-100 в нервном компоненте опухоли, × 200; г — ядерная экспрессия beta-catenin в мышечном компоненте опухоли, × 400;

Fig. 3. Morphology of NMC: а — striated muscle and nerve fibers in the collagen matrix. Masson staining, × 200; б–г — immunohistochemistry: б — reaction to desmin in the muscle component of the tumor, × 200; в — reaction to the S-100 protein in the nerve component of the tumor, × 200; г — nuclear expression of beta-catenin in the muscle component of the tumor, × 400

### Обсуждение

Считается, что развитие НМХ генетически детерминировано: в основе заболевания лежит мутация в 3-м экзоне гена *CTNNB1*, также наблюдаемая в десмоидах. Это подтверждается как частым сочетанием НМХ и десмоидного фиброматоза, так и возникновением агрессивного фиброматоза после удаления или даже биопсии опухоли — так называемый НМХ-фиброматоз [12]. Морфологическая диагностика НМХ в принципе несложна и может основываться на рутинных гистологических методиках, но крайняя редкость новообразования побуждает патологоанатомов, особенно в последние десятилетия, к использованию ИГХ-исследования. Кроме того, ядерная экспрессия beta-catenin считается суррогатным маркером мутации гена *CTNNB1* [13]. В специальной литературе обычно описываются разрастания скелетных мышц в составе нервного ствола, но некоторые исследователи причисляют к НМХ и нервно-гладкомышечные новообразования [10]. Однако в классификации Всемирной организации здравоохранения подобные опухоли с гладкомышечным компонентом не упоминаются, и наш случай можно отнести к «классической» НМХ. Поскольку НМХ чаще поражает крупные нервы, точная интраоперационная диагностика имеет решающее значение для

предотвращения чрезмерно агрессивного подхода. Также сообщалось о редких случаях регресса НМХ [1].

### Заключение

НМХ — чрезвычайно редкое новообразование, связанное с нервом и обычно возникающее в детском возрасте. В большинстве случаев поражаются крупные нервные стволы — плечевое сплетение и седалищный нерв, что сопровождается их увеличением и болевым синдромом/нейропатией. Морфологически опухоль представлена структурами нерва, смешанными с волокнами поперечнополосатых мышц. Хотя зрелая тритон-опухоль считается доброкачественной, при ней часто наблюдаются рецидивы и развитие десмоидного фиброматоза (в основном постоперационного). Предполагается, что травма стимулирует фибробласты/миофибробласты с мутацией *CTNNB1*

и инициирует фиброматоз десмоидного типа, сходный с тем, который возникает после абдоминальных вмешательств у лиц с синдромом Гарднера. К сожалению, НМХ-фиброматоз часто требует радикальной резекции или ампутации конечности [14]. По этой причине для пациентов с классическими клиническими и рентгенологическими признаками НМХ-фиброматоза рекомендуется бесконтактная диагностика [15]. Для разработки оптимального подхода к лечению этой опухоли и оценки долгосрочного прогноза заболевания необходимо накопить достаточное количество наблюдений. В нашем случае ранний послеоперационный период (4 нед) протекал с положительной клинико-неврологической симптоматикой. Отмечена более уверенная походка, что обусловлено уменьшением спастичности и парестезий в стопе, регрессом патологического приведения стопы.

## ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

- Perry A. Bening triton tumour/neuromuscular choristoma. In: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Soft tissue and bone tumors. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2020 (WHO classification of tumours series, 5<sup>th</sup> ed.; vol. 3). Pp. 249–251.
- Masson P. Experimental and spontaneous schwannomas (peripheral gliomas). *Am J Pathol.* 1932;8:367–88. PMID: 19970026.
- Ковтун Д.П., Полушин О.Г., Пономарева Е.В., Миронов Т.А., Дробышевский Д.В., Коломойцев С.В., Алексеев Д.А., Юрина К.Д. Злокачественная тритон-опухоль, ассоциированная с болезнью, вызванной вирусом иммунодефицита человека. *Практическая онкология.* 2018;19(4):397–400. doi: 10.31917/1903397. [Kovtun D.P., Polushin O.G., Ponomareva E.V., Mironov T.A., Drobyshevsky D.V., Kolomoitsev S.V., Alrkseev D.A., Yurina K.V. A malignant triton tumor associated with a disease caused by the human immunodeficiency virus. *Prakticheskaya onkologiya = Practical Oncology.* 2018;19(4):397–400. (In Russ.)].
- Awasthi D., Kline D.G., Beckman E.N. Neuromuscular hamartoma (benign “triton” tumor) of the brachial plexus. *J Neurosurg.* 1991;75(5):795–7. doi: 10.3171/jns.1991.75.5.0795.
- Diagnostic pathology. Soft tissue tumors. Lindberg M.R., ed. 2<sup>nd</sup> ed. Philadelphia, PA: Elsevier, 2016. Pp. 550–551.
- Thakrar R., Robson C.D., Vargas S.O., Meara J.G., Rahbar R., Smith E.R. Benign triton tumor: multidisciplinary approach to diagnosis and treatment. *Pediatr Dev Pathol.* 2014;17(5):400–5. doi: 10.2350/14-04-1459-CR.1.
- Peng S., Behbahani M., Sharma S., Speck S., Wadhwani N.R., Rastatter J.C., Alden T.D. Pediatric benign triton tumor of trigeminal nerve: a case report and literature review. *Childs Nerv Syst.* 2022;38(11):2055–61. doi: 10.1007/s00381-022-05641-1.
- Akimoto J., Fukami S., Hashimoto R., Haraoka J. Neuromuscular hamartoma is a possible primary pathology of oculomotor ophthalmoplegic migraine. *Cephalalgia.* 2012;32(2):171–4. doi: 10.1177/0333102411431331.
- Coli A., Novello M., Tamburrini G., Antonelli M., Guangaspero F., Lauriola L. Intracranial neuromuscular choristoma: report of a case with literature review. *Neuropathology.* 2017;37(4):341–5. doi: 10.1111/neup.12368.
- Zhao W., Zhu X. A case of esophageal neuromuscular choristoma. *BMC Gastroenterol.* 2022;22(1):180. doi: 10.1186/s12876-022-02249-2.
- Park J.E. Long-term natural history of a neuromuscular choristoma of the sciatic nerve: a case report and literature review. *Clin Imaging.* 2019;55:18–22. doi: 10.1016/j.clinimag.2019.01.003.
- Carter J.M., Howe B.M., Hawse J.R., Giannini C., Spinner R.J., Fritchie K.J. *CTNNB1* mutations and estrogen receptor expression in neuromuscular choristoma and its associated fibromatosis. *Am J Surg Pathol.* 2016;40(10):1368–74. doi: 10.1097/PAS.0000000000000673.
- Rekhtman N., Baine M.K., Bishop J.A. Quick reference handbook for surgical pathologists. 2<sup>nd</sup> ed. Switzerland: Springer Nature Switzerland AG, 2019. doi: 10.1007/978-3-319-97508-5.
- Hebert-Blouin M.N., Scheithauer B.W., Amrami K.K., Durham S.R., Spinner R.J. Fibromatosis: a potential sequela of neuromuscular choristoma. *J Neurosurg.* 2012;116(2):399–408. doi: 10.3171/2011.6.JNS102171.
- Broski S.M., Howe B.M., Spinner R.J., Amrami K.K. Fibromatosis associated with neuromuscular choristoma: Evaluation by FDG PET/CT. *Clin Nucl Med.* 2017;42(3):e168–70. doi: 10.1097/RLU.0000000000001508.

Статья поступила в редакцию: 01.02.2024. Принята в печать: 05.06.2024.

Article was received by the editorial staff: 01.02.2024. Accepted for publication: 05.06.2024.