

## 胸部 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤一例

罗玲, 陆明, 李建玉, 许文凤

【关键词】肺肿瘤; 肿瘤; 体层摄影术, X 线计算机; 正电子发射体层摄影术

【中图分类号】R734.2; R739.9; R814.4; R445.6 【文献标志码】D 【文章编号】1000-0313(2023)10-1347-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2023.10.021

开放科学(资源服务)标识码(OSID):

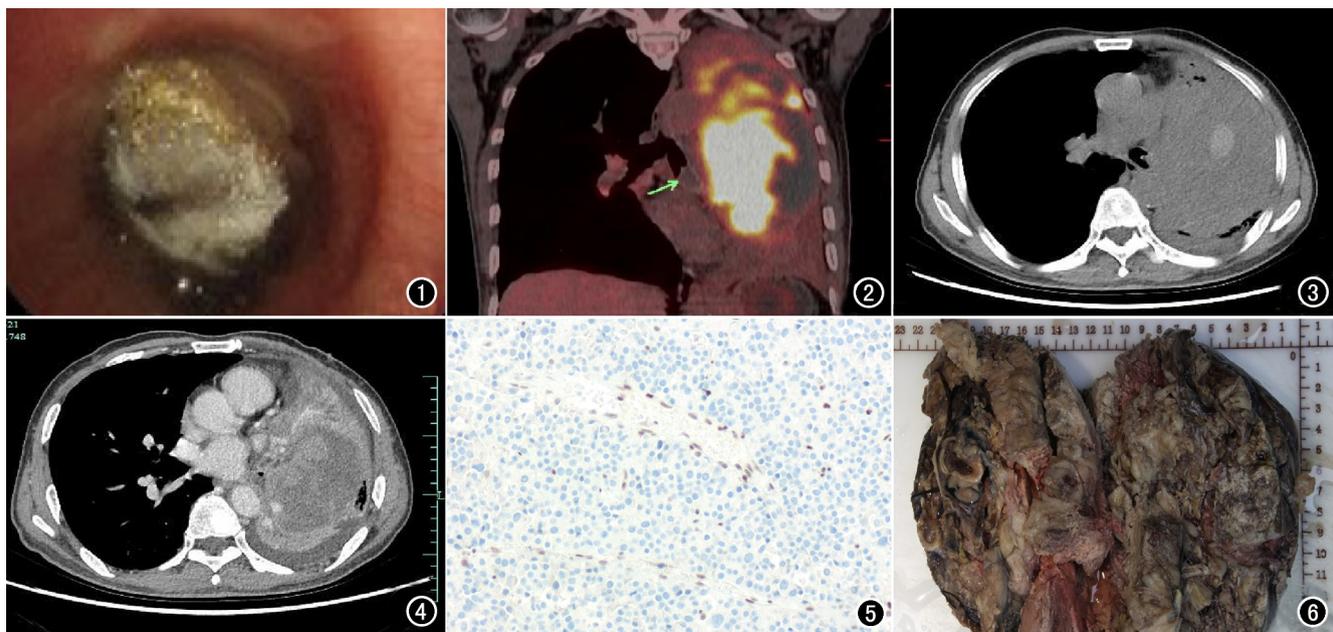


图 1 术前支气管镜图示左主支气管新生物生长, 表面坏死物附着, 完全阻塞左主支气管开口。图 2 术前 PET-CT 图像示左肺巨大团块状软组织影(箭), 形态不规则, FDG 摄取不均匀性增高。图 3 肺窗 CT 平扫示左肺巨大团块状软组织影, 大小约 84mm×127mm, 形态不规则, 左肺主支气管堵塞; 病灶边缘似见压缩肺组织边缘, 伴积气。图 4 纵隔窗 CT 增强示病灶不均匀中度强化, 病灶与正常肺组织显示不清; 肿块与纵隔及左肺动静脉分界不清。图 5 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤病理免疫组化图。BRG1(200×) 示 SMARCA4(BRG1) 大部分丢失。图 6 大体图像。肿瘤大小 15cm×15cm×6.0cm, 切面灰白灰褐, 与周围组织分界清, 质易碎伴坏死。

**病例资料** 患者, 男, 62 岁, 因间断咳嗽、咳痰 6 个月余, 加重 40 d 就诊于外院行胸部 CT 提示左肺肺癌, 后因自身原因转诊本院。专科检查提示左肺叩诊呈实音, 心脏相对浊音界正常, 呼吸音消失。肿瘤标志物糖类抗原 CA125 72.76 U/mL(正常≤35 U/mL), 神经元特异性烯醇化酶 NSE 127.87 ng/mL(正常<1.5 ng/mL); 胃泌素释放肽前体 ProGRP 165.22 pg/mL(正常≤65 pg/mL)。实验室检查真菌涂片未检出真菌孢子及菌丝, 革兰氏染色未见异常; 抗酸染色未检出抗

酸杆菌。肺泡灌洗液培养 48 h, 未检出致病菌、无流感嗜血杆菌生长、无真菌生长; 鳞状上皮细胞<1%。

电子支气管镜检查: 左主支气管新生物。左主支气管见新生物生长, 表面坏死物附着, 完全阻塞左主支气管开口, 4.9 mm 纤支镜不能通过(图 1)。PET-CT: 左肺巨大占位, 代谢不均匀增高, 考虑肺恶性肿瘤(倾向左上肺来源); 左主支气管内炎性病灶堵塞, 左肺不张(图 2)。胸部 CT 平扫+增强: 左肺见巨大团块状软组织影, 大小约 84 mm×127 mm, 形态不规则, 增强后病灶呈不均匀中度强化, 肿块与纵隔及左肺动静脉分界不清(图 3、4)。

手术及病理: 患者行左肺肿块切除术, 术中探查见左侧胸腔巨大肿瘤, 与侧胸壁及纵隔部分粘连, 遂决定

作者单位: 551400 贵阳, 贵黔国际总医院放射科  
作者简介: 罗玲(1994—), 女, 贵州贵阳人, 住院医师, 主要从事骨肌系统影像学研究。  
通讯作者: 陆明, E-mail: swhfsk@163.com

行左全肺切除;术中纤支镜观察发现左主支气管开口为坏死物质阻塞。病理:肉眼见切面灰白灰褐,与周围组织分界清,质易碎伴坏死。镜下见(左肺)胸部 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤伴大量坏死,肿物大小 15 cm×15 cm×6.0 cm,未见明确脉管内癌栓(一)及神经侵犯(一),支气管断端及肺被膜未见肿瘤累及。免疫组化:Brg-1(缺失),CK(部分+),CK8/18(部分+),CK7(-),EMA(-),Vimentin(部分+),Napsin A(-),TTF-1(部分弱+),SALL-4(散+),P40(-),P63(部分+),CgA(-),SYN(部分+),Ki-67(80%+) (图 5,6)。

**讨论** 胸部 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤是 2021 版胸部肿瘤 WHO 分类肺上皮性肿瘤的新增类型,曾命名为 SMARCA4 缺失的胸部肉瘤以及 SMARCA4 缺失的胸部肉瘤样肿瘤<sup>[1]</sup>。胸部 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤属于新近报道的罕见的原发于胸部的软组织肿瘤,最早是由 Le Loarer 等<sup>[2]</sup>于 2015 年 10 月报道。该肿瘤被认为是与 SMARCA4 缺陷的非小细胞肺癌(NSCLC)独立的实体。SMARCA4 缺失可见于多种肿瘤如高钙血症型卵巢小细胞癌、非典型畸胎样/横纹肌样肿瘤、未分化至低分化子宫内膜癌、胃肠道肿瘤等,其分子生物学特征为 SMARCA4 失活突变。SMARCA4 缺失的胸部肉瘤好发于有吸烟史和肺气肿或肺大疱的年轻患者;发病年龄 27~90 岁,发病高峰 30~35 岁,临床表现为压迫性肿块,常累及纵隔、胸腔、胸壁和肺,常较早转移<sup>[3]</sup>。患者可出现呼吸困难、胸腔积液、胸背疼痛及胸闷,对放化疗的反应差,生存时间短。病理组织学上该类肿瘤细胞常呈黏附性或失黏附性的上皮样细胞形成实性结构,常呈横纹肌样形态学特征,瘤细胞胞质丰富,嗜酸性,核偏位,或出现核旁透明小体,可出现合体样瘤细胞。肿瘤细胞常出现大量核分裂象及大片坏死灶状区可出现梭形细胞成分<sup>[4-7]</sup>。

胸部 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤报道罕见,多为个案报道且检索病例体积多相对较小,缺乏特征性影像特征;但多具有较明显的恶性征象如病灶呈分叶状、包绕肺动脉,侵犯临近肋骨、纵隔淋巴结转移等。本例患者年纪偏大,病灶较大,呈分叶状,病灶堵塞左主支气管,压迫左肺,继发左肺明显肺不张,与正常肺组织分界不清;患者临床症状明显,表现为间断咳嗽、咳痰。PET-CT 检查见明显 FDG 摄取,强烈提示其为恶性肿瘤可能性大。但相对其他文献所提及病例,本例患者纵隔及周围转移征象不明显。在 2021 版 WHO 胸部肿瘤分类中 SMARCA4 缺失的胸部肉瘤与 SMARCA4 缺失型非小细胞肺癌均被归入 SMARCA4 缺失型未分化肿瘤。SMARCA4 缺失型

非小细胞肺癌以男性吸烟者多见,病理组织学形态多样,表现为低分化(实性)腺癌、大细胞癌、多形性癌等。而 SMARCA4 缺失的胸部肉瘤分化更差,无腺样或鳞状分化<sup>[8]</sup>。

需要鉴别的肿瘤包括①原发性肺癌,多为腺癌及鳞癌,位于肺门区或肺段内,见明显支气管截断,增强扫描呈渐进性不均匀强化,伴纵隔淋巴结及骨转移。②原发性肺肉瘤样癌,是一种癌与肉瘤样成分混杂存在且分化差的恶性肿瘤,是指分化较差的非小细胞性肺癌。常表现为圆形或椭圆形,边界较清楚,有时见分叶、细小毛刺和棘突征,其内有坏死和小空泡征;增强扫描时病灶常出现坏死、呈周边强化<sup>[9]</sup>。③未分化肉瘤,既往也称为恶性纤维组织细胞瘤;原发于胸腔的病例较少见,多与吸烟相关,病灶内见坏死,增强扫描为轻中度强化。④孤立性纤维瘤,也称为孤立性间皮瘤,间叶组织来源;多与肌肉密度相似,恶性者见坏死,增强扫描多为渐进性、不均匀强化。

免疫靶向治疗可能是有效治疗 SMARCA4 缺失的原发性胸部肉瘤的重要手段<sup>[10]</sup>。

#### 参考文献:

- [1] 刘周英,刘龙腾,张劲松.纵隔原发 SMARCA4 缺失型胸部未分化肿瘤一例[J].中国临床案例成果数据库,2022,4(1):E120.
- [2] Le Loarer F, Watson S, Pierron G, et al. SMARCA4 inactivation defines a group of undifferentiated thoracic malignancies transcriptionally related to BAF-deficient sarcomas[J]. Nature Genetics, 2015, 47(10):1200-1205.
- [3] 张小伟,黄必飞,陈艳,等. SMARCA4 缺失的原发性胸部肉瘤 1 例[J].中华胸心血管外科杂志,2020,36(8):2.
- [4] Perret R, Chalabreysse L, Watson S, et al. SMARCA4-deficient thoracic sarcomas: clinicopathologic study of 30 cases with an emphasis on their nosology and differential diagnoses[J]. Am J Surgical Pathology, 2019, 43(4):455-465.
- [5] Sauter JL, Graham RP, Larsen BT, et al. SMARCA4-deficient thoracic sarcoma: a distinctive clinicopathological entity with undifferentiated rhabdoid morphology and aggressive behavior[J]. Modern Pathology, 2017, 30(10):1422-1432.
- [6] Yoshida A, Kobayashi E, Kubo T, et al. Clinicopathological and molecular characterization of SMARCA4-deficient thoracic sarcomas with comparison to potentially related entities[J]. Modern Pathology, 2017, 30(6):797-809.
- [7] 郑茗嘉,郑强,王悦,等. SMARCA4 缺失的原发性胸部肉瘤的临床病理特征[J].中华病理学杂志,2019,48(7):6.
- [8] 魏亚敏,李芝瑜,鲁蓝亿,等. SMARCA4 缺失型非小细胞肺癌 1 例[J].临床与实验病理学杂志,2022,38(4):2.
- [9] 周秀秀,王良哲,望云,等.原发性肺肉瘤样癌的影像诊断[J].医学影像学杂志,2020,30(7):4.
- [10] 马骏,袁光达,朱栋麟,等.肺部原发的 SMARCA4 缺失型胸部肉瘤 1 例并文献复习[J].南京医科大学学报:自然科学版,2022,42(4):3.