

· 病例报告 ·

胸部 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤¹⁸F-FDG PET/CT 显像 1 例

孙昊 张玮

苏州大学附属独墅湖医院核医学科, 苏州 215000

通信作者: 张玮, Email: sdfyzyw336@163.com

DOI: 10.3760/cma.j.cn321828-20230505-00122

¹⁸F-FDG PET/CT imaging of thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumor: a case report

Sun Hao, Zhang Wei

Department of Nuclear Medicine, Dushu Lake Hospital Affiliated to Soochow University, Suzhou 215000, China

Corresponding author: Zhang Wei, Email: sdfyzyw336@163.com

DOI: 10.3760/cma.j.cn321828-20230505-00122

患者男, 75 岁, 因“上腹痛 20 d”来院就诊。患者约 20 d 前开始出现上腹痛, 夜间明显, 性质难明, 稍有腹胀, 无嗝气、反酸、烧心、恶心等, 外院胃镜检查提示慢性胃炎。既往有 45 年吸烟史, 每日半包。外院胸片未见明显异常。入院后全腹部 CT 示: 双侧肾上腺区占位, 建议完善全身检查。肿瘤标志物(括号内为正常参考值范围): 鳞状细胞癌相关抗原 7.55 (0.50~2.70) $\mu\text{g/L}$, 游离/总前列腺特异抗原 21.5% ($\geq 25.0\%$), 余未见明显异常。超声内镜引导下左肾上腺占位细针穿刺活组织检查病理示可见异型细胞(图 1), 结合免疫组织化学检测结果 BRG1 表达缺失, 考虑 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤(SMARCA4-deficient undifferentiated tumor, SMARCA4-UT), 请临床排除转移后考虑原发。具体免疫组织化学检测结果: 嗜铬素 A(少量+), 突触素(少量+), 广谱细胞角蛋白 AE1/AE3(弱+), GATA3(+), S-100(少量+), BRG1/SMARCA4(-), 细胞增殖核抗原 Ki-67(约 50%+), 抑制素 inhibin(-), Melan A(-), 肠道上皮特异性基因 CDX2(-), 甲状腺转录因子-1(-), 配对盒 8(paired box 8, PAX8;-), 精氨酸酶-1(arginase-1;-), 平滑肌肌动蛋白(smooth muscle actin, SMA;-), 结蛋白(desmin, -), CD34(-), 抗黑色素瘤特异性单抗 HMB45(-), CD30(-), 细胞角蛋白 20(-), P40(-), 整合酶相互作用分子 1(integrase interactor 1, INI1)/SMARCB1(+), 人类婆罗双树样基因 4(spalt-like transcription factor 4, SALL4;-)。

¹⁸F-FDG(江苏华益科技有限公司)PET/CT(美国 GE Discovery MI)显像示纵隔不规则软组织肿块, 密度均匀, 沿纵隔脂肪间隙弥漫性生长, 与周围上腔静脉及右肺动脉分界不清, 摄取异常增高($\text{SUV}_{\text{max}} = 43.3$); 两侧肾上腺肿块, 右颈部、两肺门及腹膜后小淋巴结, 左侧胸膜局部结节均伴摄取异常增高, 考虑纵隔恶性病变伴多发转移(图 2)。另外, 右侧额叶局部摄取增高灶 SUV_{max} 为 9.8, 因同机 CT 图相应部位未见明显密度改变, 建议行头颅 MR 检查。增强 MR 示右侧额叶异常强化灶, 考虑脑转移; 两肺肺气肿、肺大疱, 两肺多发小结节。结合病理结果及 PET/CT 影像学表现, 考虑纵隔原发 SMARCA4-UT 伴全身多发转移。患者现已转入肿瘤科行静脉化疗。

讨论 胸部 SMARCA4-UT 曾命名为 SMARCA4 缺失的胸部肉瘤^[1]。好发于成年人, 中位发病年龄 48 岁(范围 27~

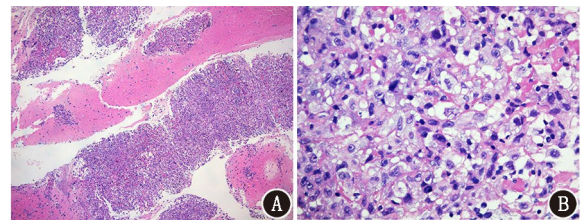


图 1 胸部 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤(SMARCA4-UT)患者(男, 75 岁)病理检查图。A. 光学显微镜下见肿瘤细胞呈上皮样形态(HE $\times 100$); B. 可见部分肿瘤细胞呈横纹肌样, 胞质丰富, 嗜酸性, 核偏位(HE $\times 400$)

90 岁)^[2]。好发于有重度吸烟者的男性, 有少数病例无吸烟史, 但可伴有肺泡和间质性肺病^[3]。好发部位为纵隔、肺门、肺及胸膜, 常累及肺, 仅个别病例无肺组织侵犯。实性肿块表现为浸润性和压迫性扩张, 肿块内可见坏死, 囊变及钙化少见。患者通常就诊时已伴有淋巴结、肾上腺、肝脏、脑和骨骼等处转移。胸部 SMARCA4-UT 侵袭性高、预后差, 患者的中位生存时间仅 5~7 个月^[4-5]。该病主要依靠病理诊断, 相关 PET/CT 影像学报道极少。Cromb 等^[5]总结了 21 例 SMARCA4-UT 的 4 种主要的影像学表现: (1) 纵隔型, 表现为中、上纵隔浸润性肿块, 伴周围血管、支气管、食管及胸腺浸润; (2) 胸膜型, 表现为巨大的壁层和脏层胸膜肿块, 常为单侧; (3) 颈部型, 表现为颈部多发融合肿大淋巴结伴坏死; (4) 腹膜后型, 表现为腹膜后肿块包绕和侵犯主动脉及腹膜后大血管。Okazaki 等^[6]报道了 1 例 SMARCA4-UT 胸膜型患者的¹⁸F-FDG PET/CT 影像学表现。既往研究显示该肿瘤原发灶及转移灶均表现出¹⁸F-FDG 高摄取, SUV_{max} 为 16.6 ± 8.2 (范围 9.1~33.8)^[5]。

本例患者为老年男性, 有 45 年重度吸烟史, 胸部 CT 见明显的肺间质改变, 与本病的流行病学特点相符。既往报道中, 发生于纵隔的胸部 SMARCA4-UT 常表现为巨大肿块, 其长径约 (127.6 ± 56.6) mm (范围 46~266 mm), 压迫及侵犯周围组织, 超过 2/3 的病例存在肺实质受累。临床常表现为呼吸困难、胸闷及胸背疼痛等症状^[5]。本例患者 PET/CT 显像发现边界不清的纵隔肿块, 肿块沿纵隔脂肪间隙铸形生长, 侵犯周围上腔静脉及右肺动脉, 侵犯右侧肺门, 发病部位符合纵隔型特点, 但未见病变明显的肺部累及。本例患者的腹

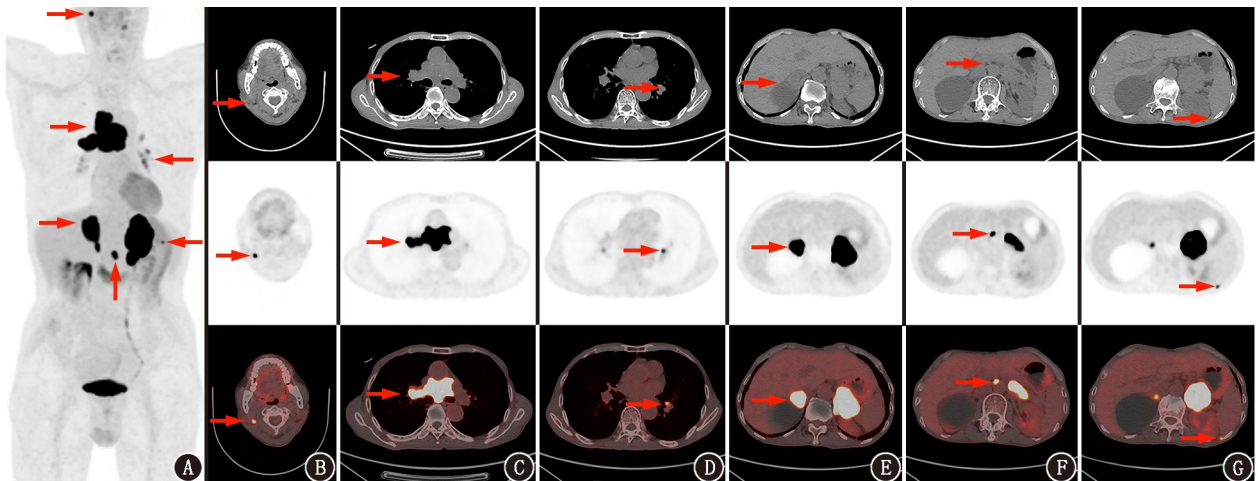


图2 胸部 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤 (SMARCA4-UT) 患者 (男, 75 岁) ^{18}F -FDG PET/CT 显像图 (箭头示病灶)。A. 全身最大密度投影图显示纵隔及两侧肾上腺肿块, 左侧胸膜结节, 右颈部、两肺门、腹膜后多发淋巴结, 均伴 ^{18}F -FDG 高摄取; B. 横断面 PET/CT 图像显示右颈部小淋巴结, 大小约 7 mm×5 mm, SUV_{max} 为 34.3; C. 纵隔软组织肿块, 大小约 73 mm×38 mm×65 mm, 沿纵隔脂肪间隙铸型生长, 侵犯周围上腔静脉、右肺动脉及右肺门, SUV_{max} 为 43.3; D. 肺门淋巴结, SUV_{max} 为 6.8; E. 两侧肾上腺肿块, 左侧大小约 56 mm×45 mm×86 mm, 右侧大小约 30 mm×22 mm×41 mm, SUV_{max} 为 39.4; F. 腹膜后淋巴结, 较大者大小约 10 mm×6 mm, SUV_{max} 为 23.3; G. 左侧胸膜局部结节, 最大径约 5 mm, SUV_{max} 为 7.9

痛可能与两侧肾上腺肿块对周围器官的压迫有关。胸部 SMARCA4-UT 的淋巴结转移较常见, 其转移淋巴结可伴有坏死及周围软组织浸润^[7]; 本例患者的转移淋巴结体积较小, 未见明显坏死及周围浸润。该患者伴有两侧肾上腺、淋巴结、胸膜及脑转移, 所有病灶均未见钙化及囊性改变, 均伴有 ^{18}F -FDG 摄取的异常增高。

胸部 SMARCA4-UT 的 ^{18}F -FDG PET/CT 影像学表现相对缺乏特征性, 需与淋巴瘤、混合性非精原细胞性生殖细胞瘤 (non-seminomatous germ cell tumor, NSGCT)、小细胞肺癌 (small cell lung cancer, SCLC) 和胸腺癌等进行鉴别。纵隔原发的淋巴瘤多表现为前纵隔肿块, 淋巴结常表现为多发、境界较清、均匀的类型圆形肿大淋巴结, 部分可融合成团^[8]; 而胸部 SMARCA4-UT 多为中上纵隔肿块, 淋巴结受累可见坏死, 且伴有周围软组织浸润^[7]。混合性 NSGCT 多见于 20~40 岁的青壮年, 好发于前上纵隔, 且可分泌 α -胎儿蛋白和 β -人绒毛膜促性腺激素; SCLC 是 1 种神经内分泌癌, 好发于 60~70 岁老年患者, 常可引起内分泌副肿瘤综合征, 约 23% 的患者肿瘤可伴钙化; 胸腺癌常以前纵隔为中心, 囊变及钙化常见, 这在一定程度上可以帮助鉴别。尽管如此, ^{18}F -FDG PET/CT 作为全身检查, 在 SMARCA4-UT 的早期诊断及精准分期中仍具备独特的优势^[5,7]。

在遇到这类有严重吸烟史的男性患者伴有 ^{18}F -FDG 异常高摄取的侵袭性胸部肿瘤时, 需要考虑 SMARCA4-UT 的可能。

利益冲突 所有作者声明无利益冲突

作者贡献声明 孙昊: 研究设计、论文撰写; 张玮: 研究指导

参 考 文 献

[1] Nicholson AG, Tsao MS, Beasley MB, et al. The 2021 WHO classification of lung tumors; impact of advances since 2015[J]. J Thorac

Oncol, 2022, 17(3): 362-387. DOI:10.1016/j.jtho.2021.11.003.
 [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]. Nat Genet, 2015, 47(10): 1200-1205. DOI:10.1038/ng.3399.
 [3] Rekhman N, Montecalvo J, Chang JC, et al. SMARCA4-deficient thoracic sarcomatoid tumors represent primarily smoking-related undifferentiated carcinomas rather than primary thoracic sarcomas[J]. J Thorac Oncol, 2020, 15(2): 231-247. DOI: 10.1016/j.jtho.2019.10.023.
 [4] Yoshida A, Kobayashi E, Kubo T, et al. Clinicopathological and molecular characterization of SMARCA4-deficient thoracic sarcomas with comparison to potentially related entities[J]. Mod Pathol, 2017, 30(6): 797-809. DOI:10.1038/modpathol.2017.11.
 [5] Cromb  A, Alberti N, Villard N, et al. Imaging features of SMARCA4-deficient thoracic sarcomas; a multi-centric study of 21 patients[J]. Eur Radiol, 2019, 29(9): 4730-4741. DOI: 10.1007/s00330-019-06017-x.
 [6] Okazaki T, Yokoyama K, Tsuchiya J, et al. SMARCA4-deficient thoracic tumor detected by [^{18}F]FDG PET/CT[J]. Eur J Hybrid Imaging, 2021, 5(1): 8. DOI:10.1186/s41824-021-00102-5.
 [7] Nambirajan A, Jain D. Recent updates in thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumor[J]. Semin Diagn Pathol, 2021, 38(5): 83-89. DOI:10.1053/j.semdp.2021.06.001.
 [8] 李洋洋, 郭喆, 李天女, 等. 原发纵隔大 B 细胞淋巴瘤的 ^{18}F -FDG PET/CT 显像表现[J]. 中华核医学与分子影像杂志, 2020, 40(1): 1-5. DOI:10.3760/cma.j.issn.2095-2848.2020.01.001.
 Li YY, Guo Z, Li TN, et al. Characteristics of primary mediastinal large B-cell lymphoma in ^{18}F -FDG PET/CT imaging[J]. Chin J Nucl Med Mol Imaging, 2020, 40(1): 1-5. DOI:10.3760/cma.j.issn.2095-2848.2020.01.001.

(收稿日期: 2023-05-05)