

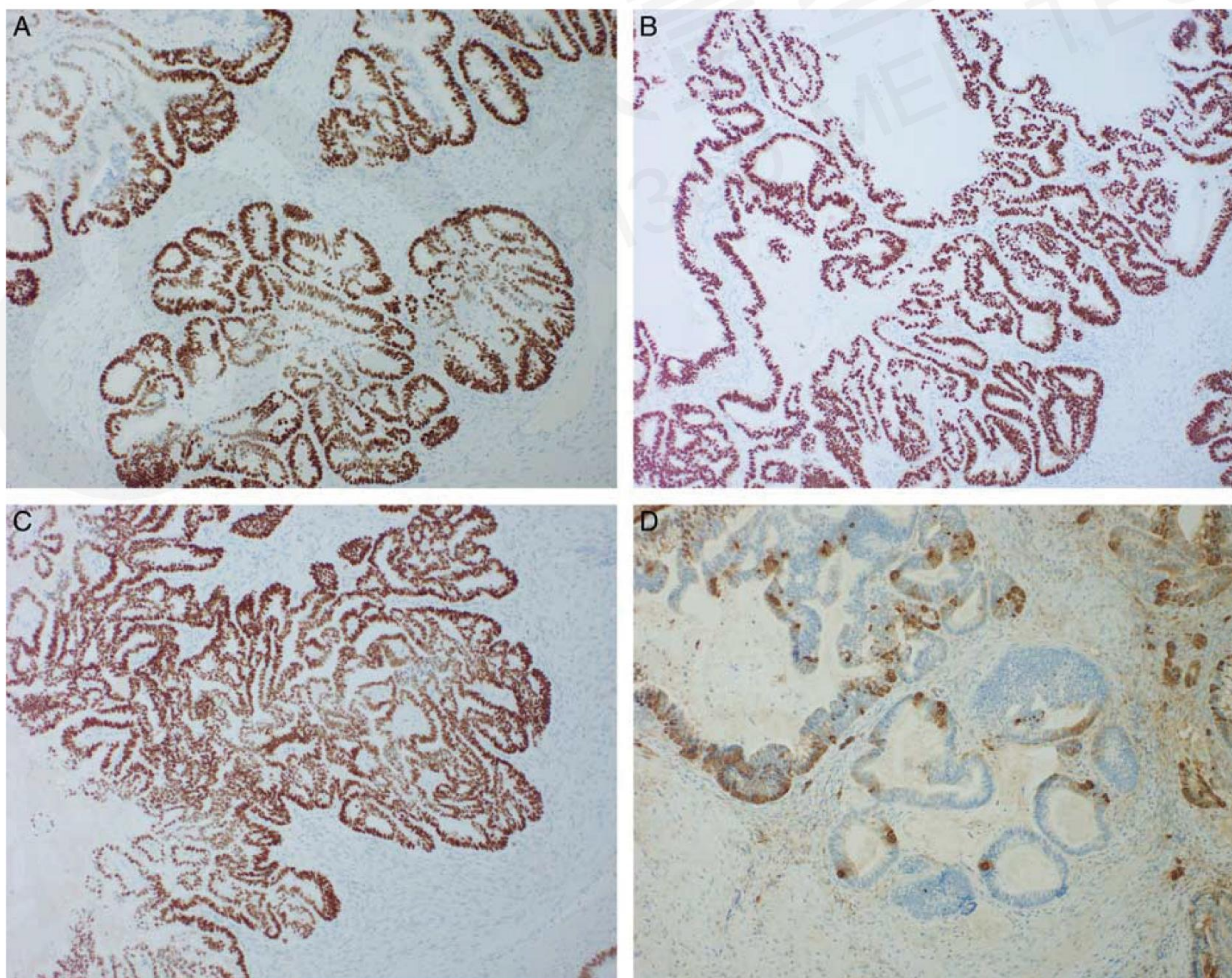
# 罕见的肠型卵黄囊瘤：与 *DICER1* 胚系致病性变异相关的卵巢生殖细胞肿瘤首例报道

*W. Glenn McCluggage, F.R.C.Path., Lili Fu, F.R.C.P.C., Kristen Mohler, B.S.c., Leanne de Kock, Ph.D., Nelly Sabbaghian, M.S.c., Allison Mindlin, M.S.c., C.C.G.C., Colin J.R. Stewart, F.R.C.P.A., C. Blake Gilks, M.D., and William D. Foulkes, M.B.B.S., Ph.D.*

**摘要：**许多罕见肿瘤都与 *DICER1* 的胚系和体系致病性变异 (PVs) 相关，包括女性生殖道的胚胎性横纹肌肉瘤 (不同部位) 和卵巢 Sertoli-Leydig 细胞瘤，偶尔有带 *DICER1* PVs 的卵巢生殖细胞肿瘤【主要是卵黄囊瘤 (YST)】的报道，但是，目前这些都未被证明具有胚系来源。我们报道一例 28 岁女性罕见的卵巢肠型 YST，与 *DICER1* 的 7 号外显子胚系 PV c.901C>T (p.Gln301Ter) 有关，同时伴有体系 (仅 YST) 热点突变：c.5437G>A, p.E1813K. 据我们所知这是与 *DICER1* 胚系 PVs 相关的卵巢生殖细胞肿瘤的首次报道，我们复习了其他有 *DICER1* PVs 的卵巢生殖细胞肿瘤病例报道，并讨论了这例罕见 YST 亚型的鉴别诊断。此例原来诊断为粘液腺癌。

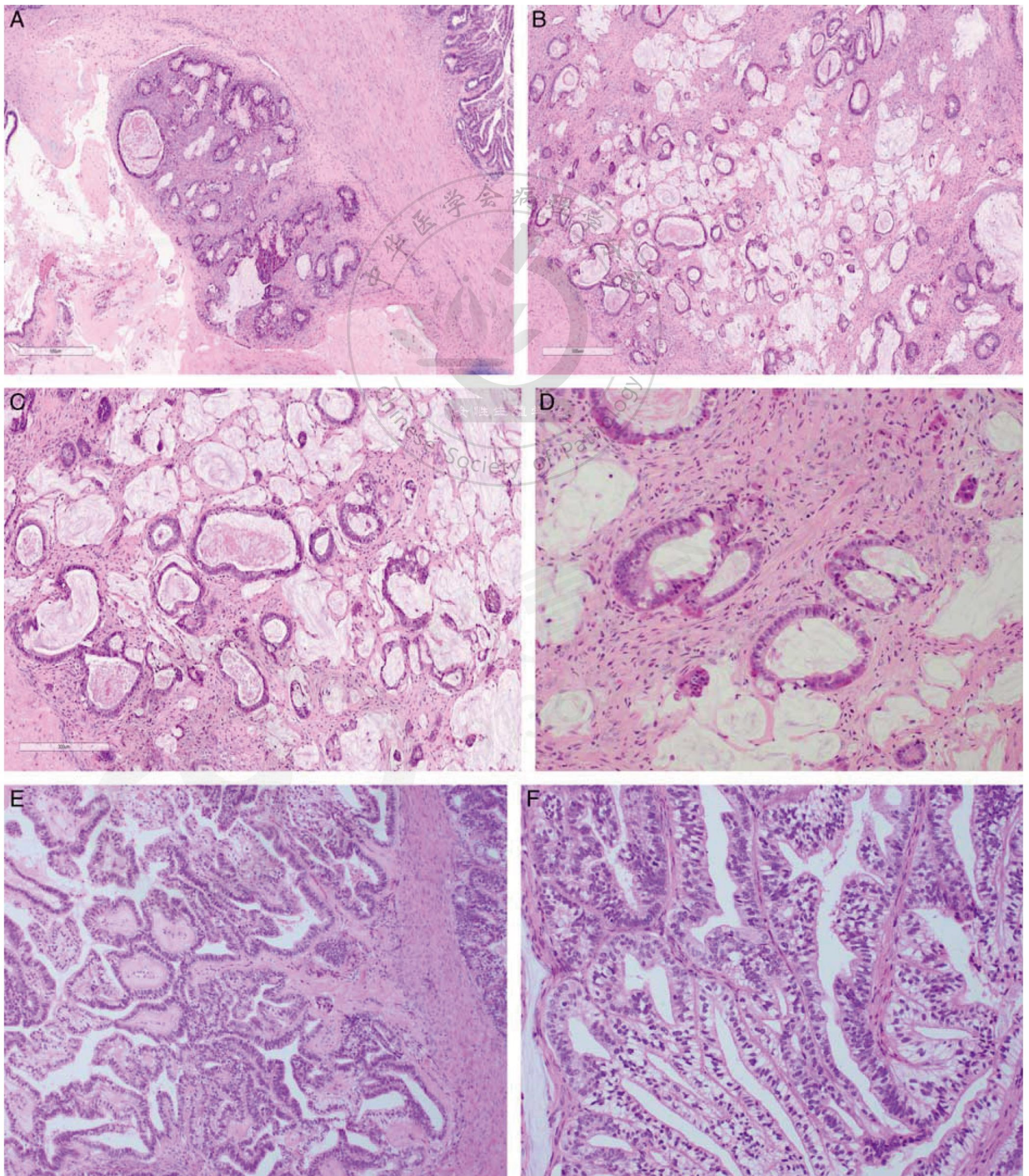
**关键词：**卵巢；卵黄囊瘤；生殖细胞肿瘤；*DICER1*；胚系突变

(*IJGP. 2022 Jul.;41(4):349-355*)



**图2.**免疫组织化学染色，肿瘤显示SALL4 (A)、CDX2 (B) and SATB2 (C) 弥漫核阳性，而AFP是局灶胞浆染色。





**图1.** (A) 低倍镜下卵巢肿瘤显示腺样结构结节状排列. (B 和 C) 浸润在间质内的形态规则的粘液腺体和渗出的大量粘液 (D) 粘液腺衬覆非典型性上皮, 局灶胞浆内有嗜酸性颗粒, 类似神经内分泌细胞, (E 和 F) 其他腺样结构显示多量的胞浆内空泡。



表1. 伴DICER1改变的卵巢生殖细胞肿瘤 病例报道

病例编码	肿瘤类型	诊断年龄 (岁)	DNA 改变	DICER1变种		DICER1测序区域	文献	复诊诊断	其他信息
				蛋白质改变	起源				
1.本文病例	YST, 罕见肠型	28	c.901C>T c.5437G>A	p.Q301X p.E181K	胚系 体系	DICER1全编码区域 (Fluidigm测序)		当前病例	
2.PGCTYS-01	YST	21	c.5125G>A	p.D1709N	体系	全编码区域 (外显子组)	(17)	YST	AFP3600μg/L; 肿瘤AFP弥漫性阳性
3.PGCTYS-02	YST	不确定	c.5127T>A c.5492G>A	p.D1709E p.W1831X	体系 反式	全编码区域 (外显子组)	(17)	未能复诊	
4.MTER-01	成熟性畸胎瘤	18	c.5428G>T	p.D1810Y	未定	RNase IIIb 热点一代测序	(17)	成熟性畸胎瘤(带有皮肤附件, 呼吸上皮和肠上皮, 脂肪组织, 甲状腺组织, 软骨, 骨)	
5.T9313	混合性生殖细胞肿瘤 (YST/ 不成熟畸胎瘤*)	27	c.5428G>T	p.D1810Y	未定	RNase IIIa/b 结构域一代测序	(18)	YST+	SALL4肿瘤弥漫性阳性, AFP阴性
6.48	混合性生殖细胞瘤 (无性细胞/YST) ‡	9	c.5438A>G	p.E1813G/p. E1788fs*41	体系	RNase IIIa/b 结构域一代测序	(18)	未能复诊	
7.BB3141-A2/ B3142-B3	双侧混合性腺母细胞瘤/无性细胞瘤 ‡	15	c.5429A>G	p.D1810G/p. E1788fs*41	体系	RNase IIIa/b 结构域一代测序	(18)	混合性腺母细胞瘤/ 无性细胞瘤	双侧卵巢肿瘤; 女性外表男性染色体核型XY

\*分子分析的组织中仅有YST成分。

†在复诊切片中, 只有YST成分。

‡分子分析未显示存在哪些成分。

AFP, 甲胎蛋白; YST, 卵黄囊瘤。

(路喜安 翻译 李素红 审校)