

具有NTRK融合的子宫颈肉瘤： 2例报道及临床病理特征比较

*Neshat Nilforoushan, M.D., Stephanie L. Wethington, M.D., M.Sc., Hiro Nonogaki, M.S.,
John Gross, M.D., Russell Vang, M.D., and Deyin Xing, M.D., Ph.D.*

摘要： NTRK1/2/3 重排已被确认为多种肿瘤的致癌驱动因素，包括宫颈肿瘤，以及罕见情况下，位于子宫体的肿瘤。但很少在子宫体肿瘤中报道。我们报道 2 例具有 NTRK 基因重排的宫颈肉瘤。病例 1 是一位 54 岁的女性，表现为绝经后出血和子宫颈 5.4cm 易碎肿块。镜下肿瘤呈上皮样细胞和梭形细胞增生，细胞密集区与稀疏区交替分布，具有细微的纤维肉瘤样特征。可见肿瘤细胞的凝固性坏死和易于识别的核分裂像（每 10 个高倍视野高达 40 个核分裂像）。病例 2 为一名 52 岁女性，表现为异常阴道出血和 1.3cm 宫颈肿块。切除后的宫颈肿瘤可见梭形细胞增生，呈束状和簇状生长，浸润至平滑肌内，并包裹正常的宫颈内膜腺体。肿瘤细胞表现出轻度细胞异型性和较低的有丝分裂活性（每 10 个高倍视野 1 个核分裂像）。病灶内可见混合炎细胞浸润，与炎性肌纤维母细胞肿瘤形态相似。病例 1 的 S-100 和 CD34 免疫组化染色呈局灶阳性，病例 2 呈均匀弥漫阳性。两例患者肿瘤细胞 CD10、Cyclin D1、ER 和 PR 均呈灶性阳性，AE1/AE3、desmin、SOX10、HMB-45 均为阴性。RNA 融合分析发现病例 1 具有 *SPECC1L-NTRK3* 基因重排，病例 2 为 *TPM3-NTRK1* 基因重排；基于 DNA 突变分析显示病例 1 中含有 *CDKN2A/B* 纯合子缺失。尽管妇科病理在不断积累关于 NTRK 融合间叶肿瘤的文献，但这些肿瘤仍然罕见，且缺乏完善的形态学诊断标准。考虑到靶向治疗对患者的潜在益处，这些肿瘤的诊断和临床认识至关重要。

关键词： 宫颈 NTRK 融合肉瘤；*SPECC1L-NTRK3*；*TPM3-NTRK1*

(*IJGP. 2022 Nov.;41(6):642-648*)

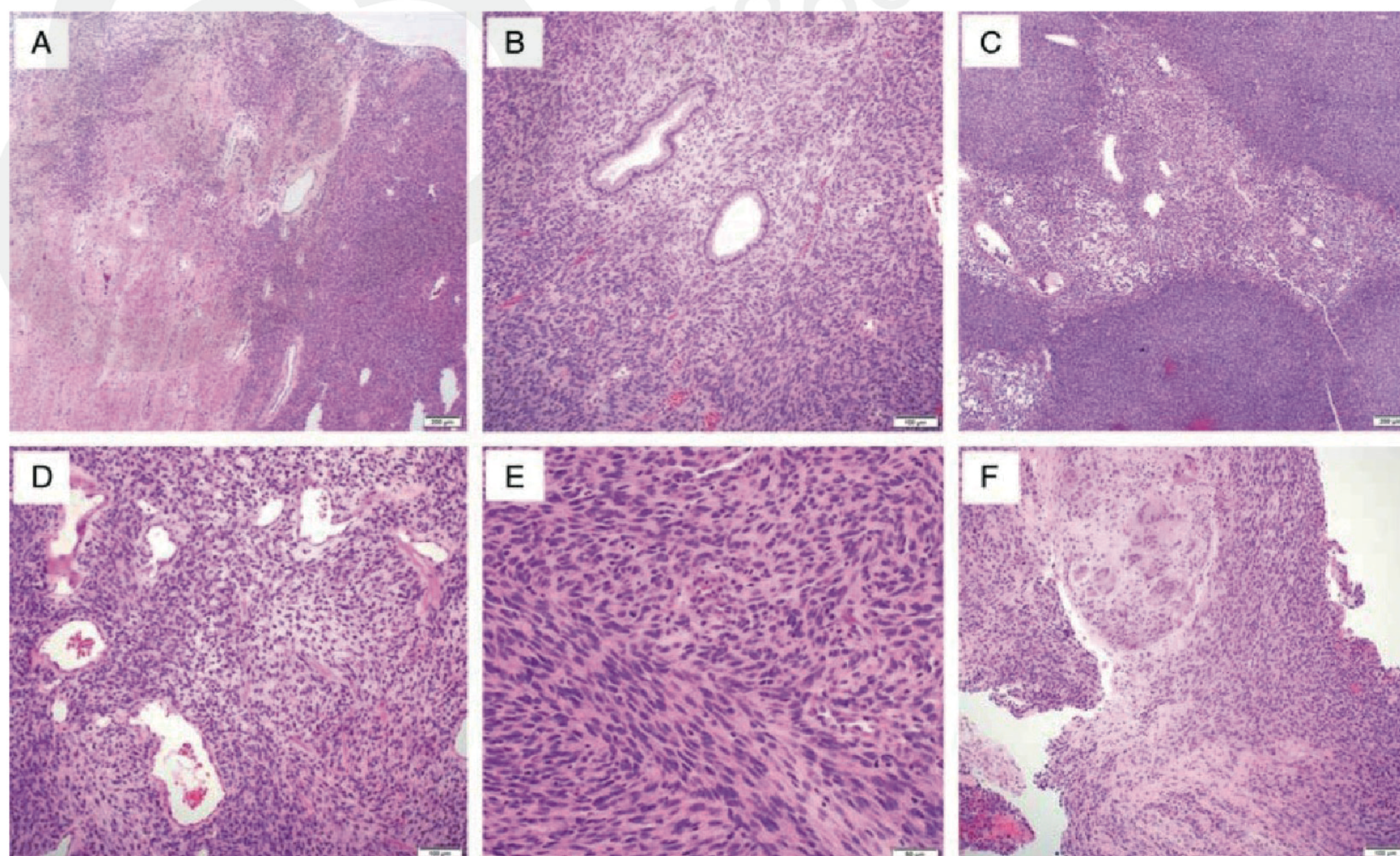


图1.病例 1 的组织病理学表现。宫颈肿瘤 (*SPECC1L-NTRK3* 基因融合) 表现为外生梭形细胞瘤，灶性浸润 (A) 和包裹良性宫颈腺体 (B)。肿瘤呈细胞密集区和疏松区 (C) 交替分布。肿瘤局灶具有血管外皮瘤样 (D) 和纤维肉瘤样形态 (E) 的细微特征。局部复发累及阴道，邻近先前手术部位 (F)。

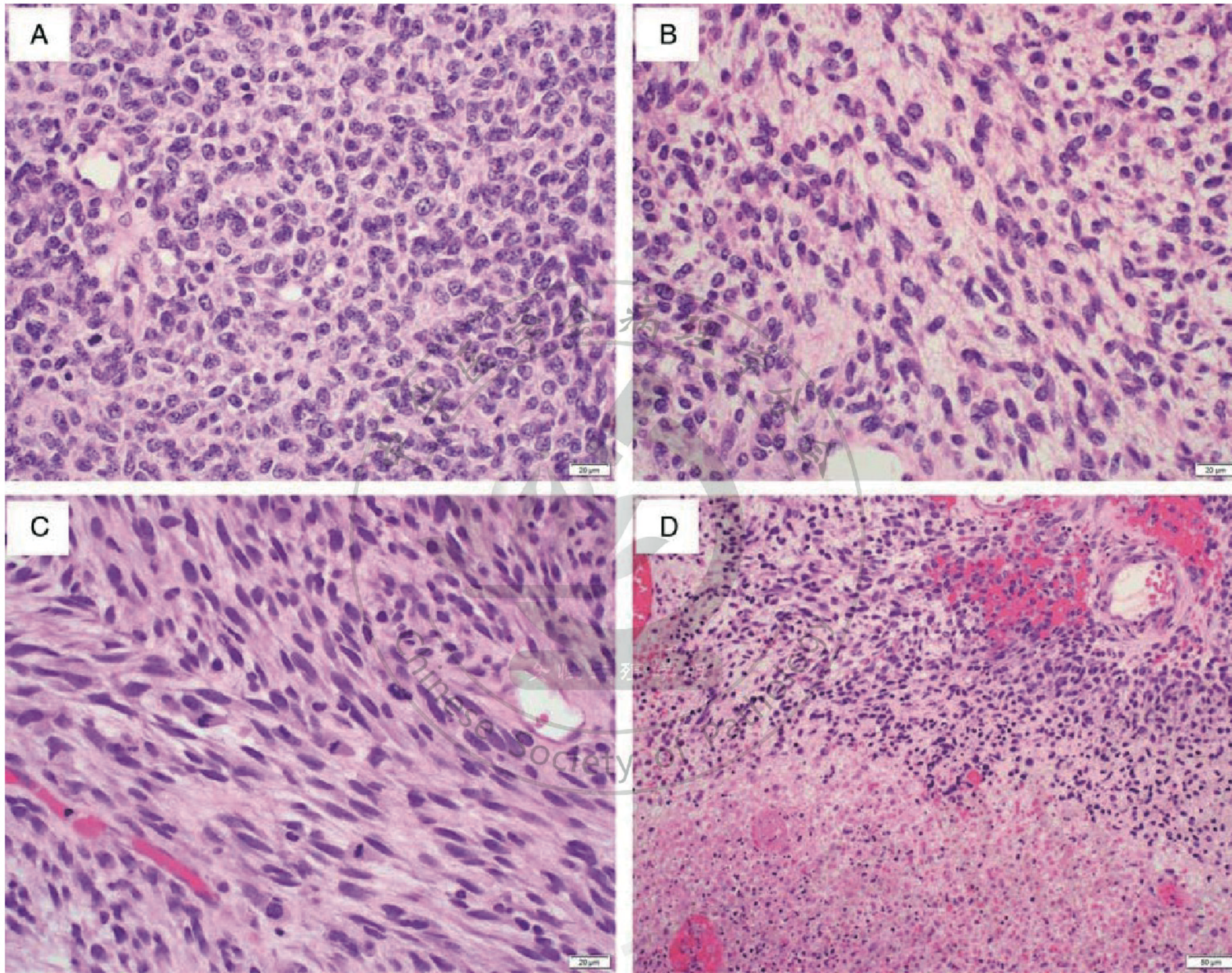


图2.病例 1 的组织病理学表现。肿瘤中的富细胞区主要由上皮样细胞 (A) 组成。细胞稀疏区显示更多的梭形细胞排列成束状和索状，有黏液样背景 (B)。可见核分裂 (C) 和凝固性肿瘤细胞坏死 (D)。

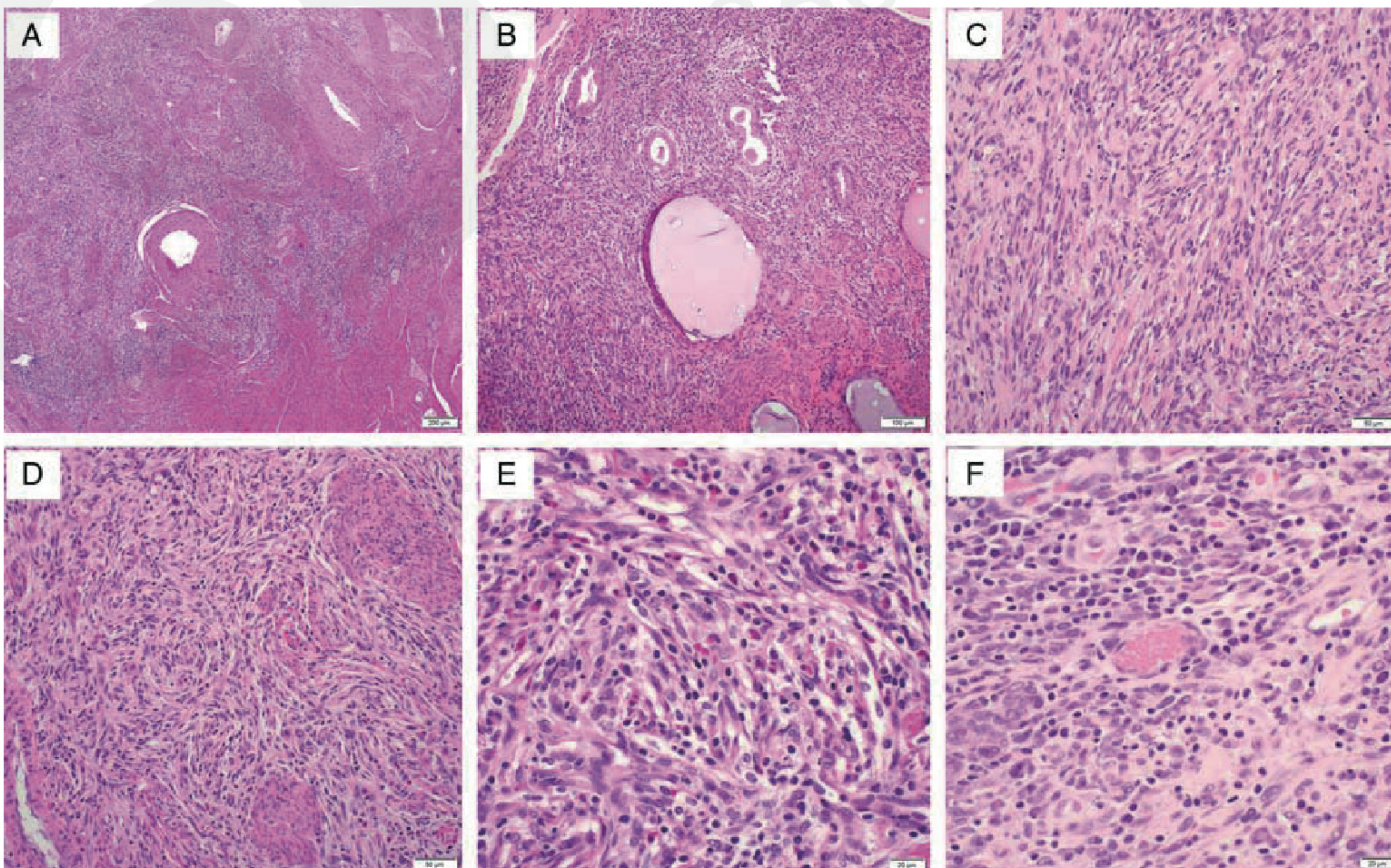


图3.病例 2 的组织病理学表现。宫颈肿瘤 (*TPM3-NTRK1* 基因融合) 显示肿块浸润平滑肌 (A) 并包裹正常宫颈腺体 (B)。肿瘤表现为梭形细胞增生，呈紊乱束状排列 (C) 和局灶呈席纹状生长 (D)。肿瘤细胞的细胞学相对温和，病灶内可见包括淋巴细胞、嗜酸性粒细胞和浆细胞在内的“混合性炎性浸润” (E、F)。

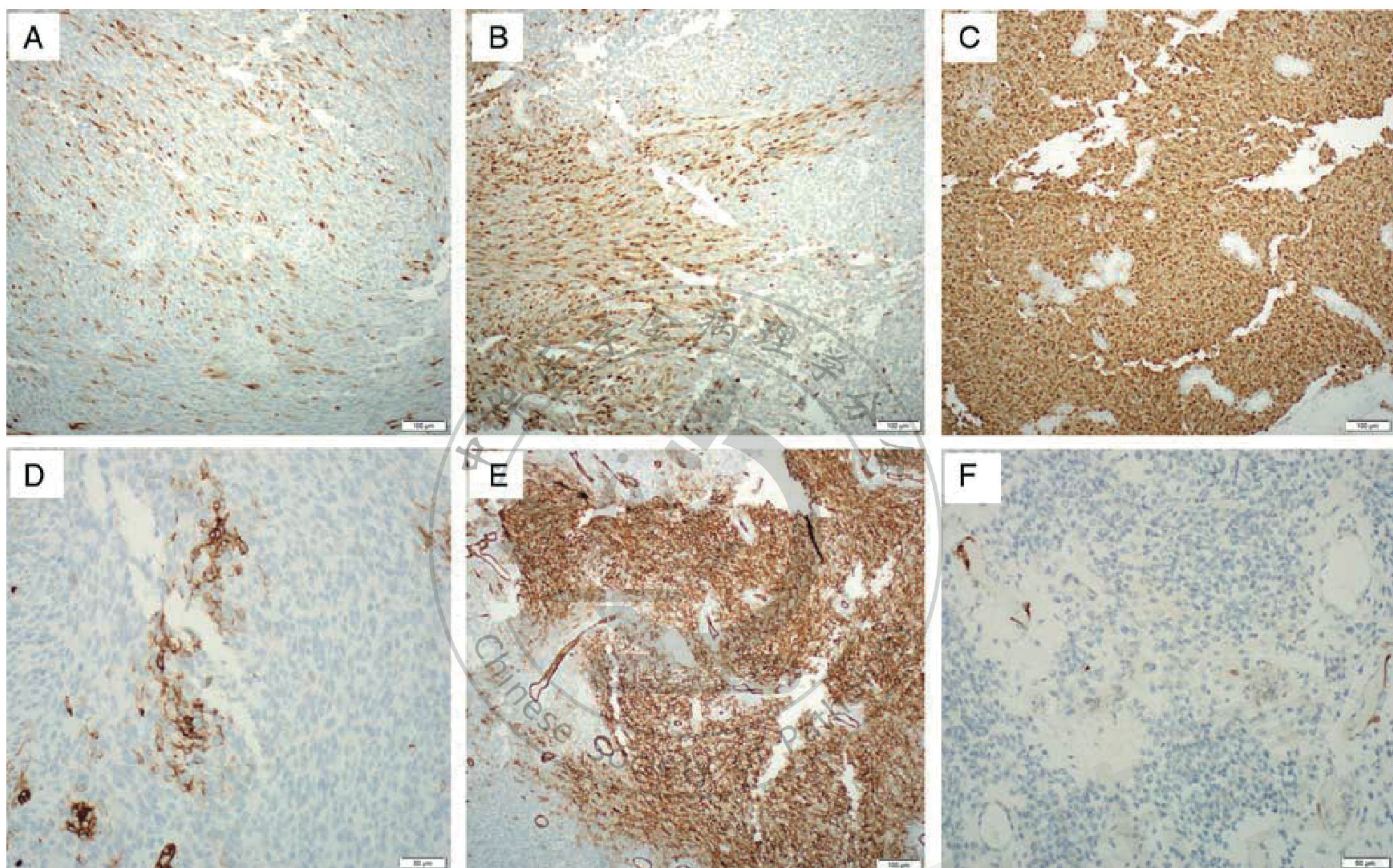


图4.病例 1 的免疫组化结果。S100 和 CD34 免疫染色模式从局灶到弥漫性 (S100, A-C; CD34, D, E) 不等。病例 1 的肿瘤细胞中 CDKN2A/B 缺失并由 p16 免疫染色阴性证实, 内对照 (F) 阳性。

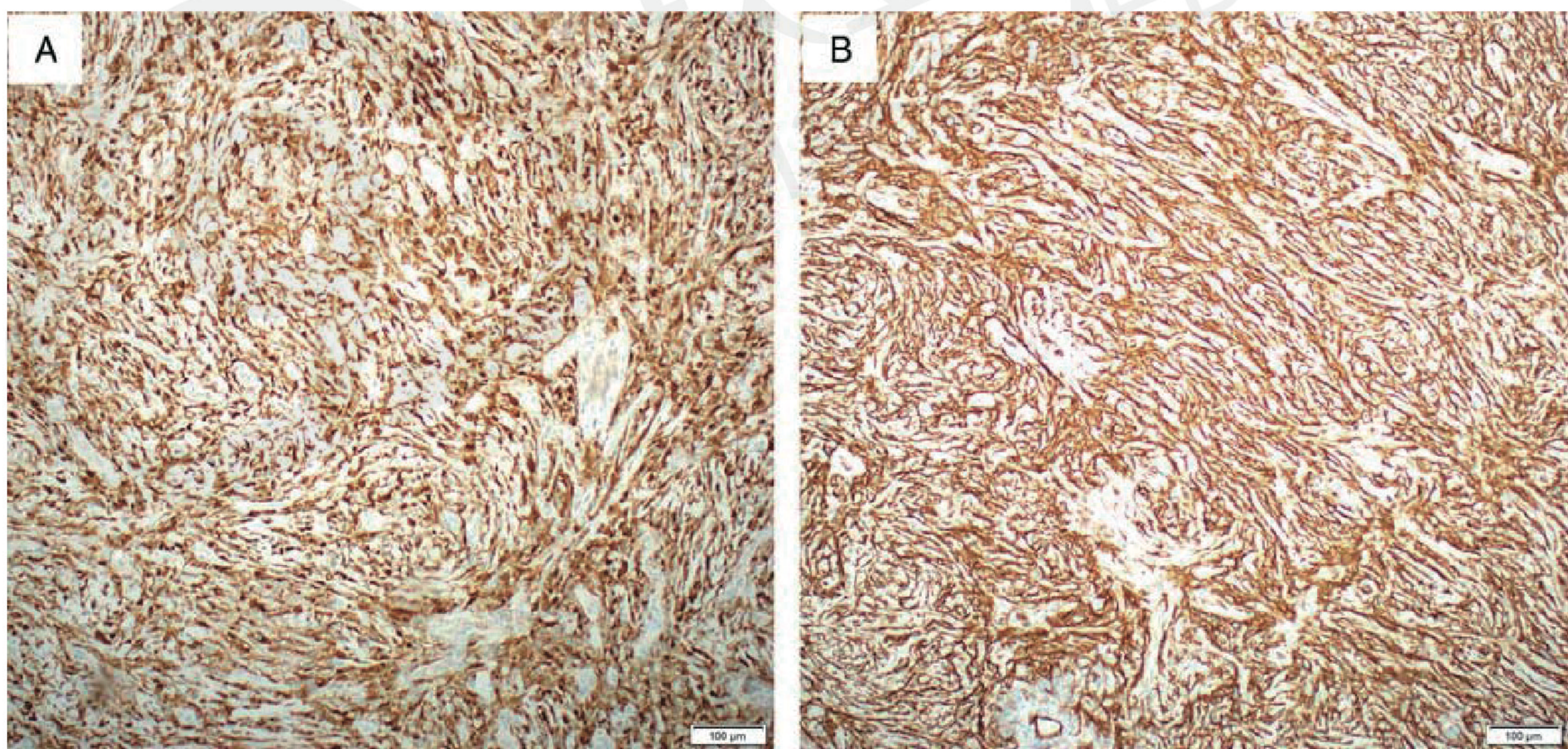


图5.病例 2 的免疫组化表现。肿瘤细胞 S100 (A) 和 CD34 (B) 均呈弥漫性阳性。

(李艳春 翻译 刘爱军 审校)