

具有低级别子宫内膜间质肉瘤形态学特征的 *ZC3H7B-BCOR* 融合型高级别子宫内膜间质肉瘤： 个案报道和文献复习

Longmei Zhao, M.D., Ph.D., Yu-Wei Cheng, Ph.D., and Maria Luisa C. Policarpio-Nicolas, M.D.

摘要：伴 *ZC3H7B-BCOR* 融合的高级别子宫内膜间质肉瘤非常罕见。它们主要位于子宫内膜层和肌层，形态特征为杂乱排列的梭形细胞束，伴轻至中度非典型性，有丰富的黏液样基质，高有丝分裂指数和呈舌状/推挤状模式浸润子宫肌层。而且该肿瘤中往往不存在传统或变异型低级别子宫内膜间质肉瘤成分。与低级别子宫内膜间质肉瘤相比，临床上它们的分期更高，预后更差。鉴于报道的病例数量有限，我们描述了一例 *ZC3H7B-BCOR* 融合型高级别子宫内膜间质肉瘤，最初在子宫切除标本中根据其子宫内膜间质肿瘤的形态诊断为低级别子宫内膜间质肉瘤，肿瘤显示舌样肌层浸润和淋巴血管侵犯，轻度细胞非典型性、低有丝分裂活性（0-1/10HPF），圆形/梭形细胞成分，免疫组化染色结果（CD10、ER、PR 阳性，cyclin D1 局灶阳性）。当时病理诊断为 Ia 期，采取了保守治疗。随后的分子分析显示 *ZC3H7B*（外显子 10）和 *BCOR*（BCL-6 核心抑制因子）（外显子 7）基因融合。经过随访，确诊后的 37 个月内肿瘤没有复发。本病例报告扩展了 *ZC3H7B-BCOR* 融合型高级别子宫内膜间质肉瘤的形态学谱系，包括与低级别子宫内膜间质肉瘤相似的壁内生长、形态学和免疫表型特征，也存在圆形和梭形细胞成分。本病例还强调了分子分析在子宫内膜间质肉瘤正确分类中的价值。

关键词：高级别子宫内膜间质肉瘤；*ZC3H7B-BCOR* 基因融合；模拟低级别子宫内膜间质肉瘤

(*IJGP.2023 Nov.;42(6):597-601*)

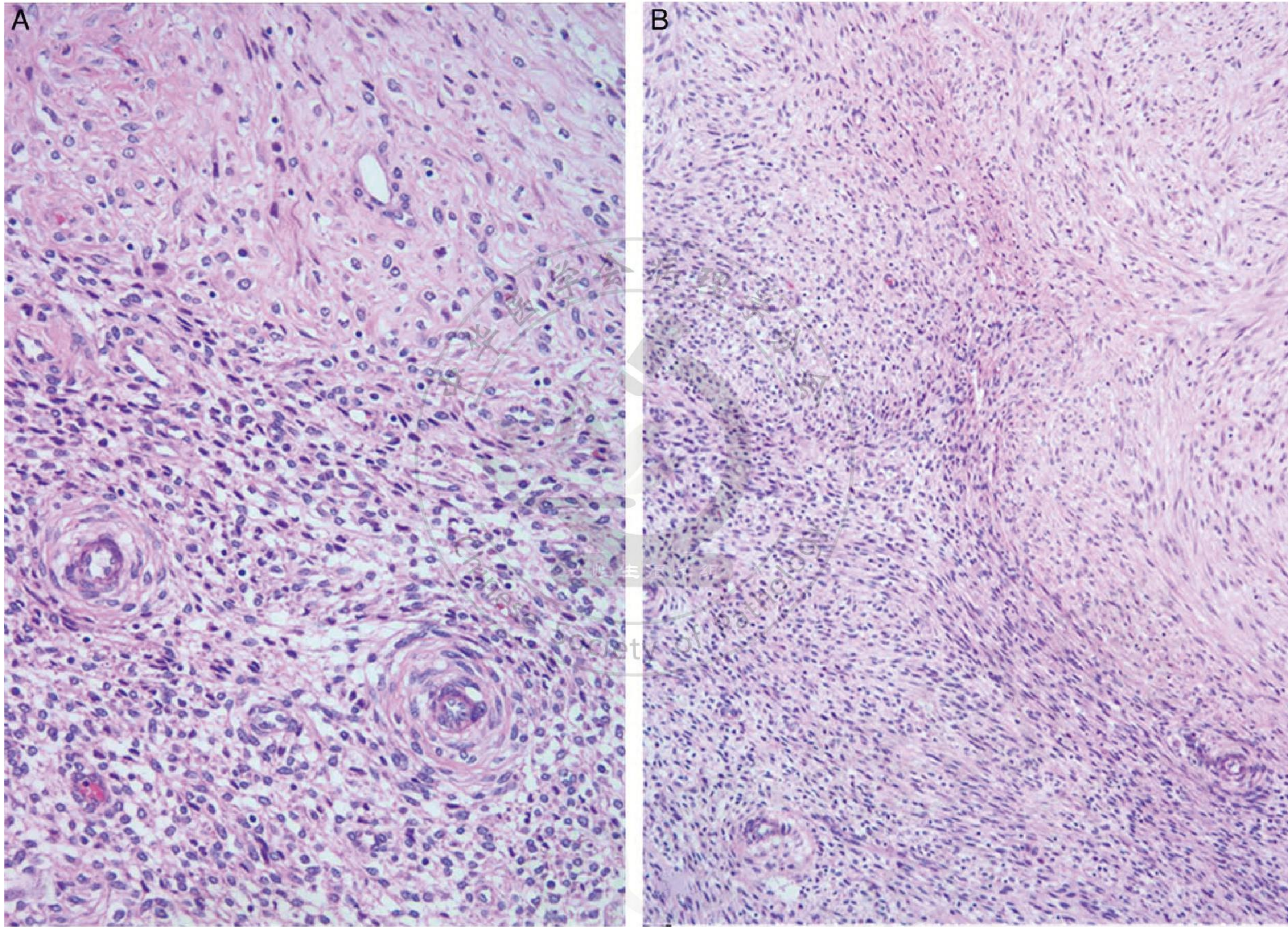


图1. *ZC3H7B-BCOR* HG-ESS 显示圆形细胞成分（左图上方）和梭形细胞成分（右图上方/中间），邻近肿瘤类似于增殖期子宫内膜间质，伴有小动脉型血管（苏木素和伊红染色，放大倍数：40× [A 和 B]）。HG-ESS 表示高级别子宫内膜间质肉瘤。

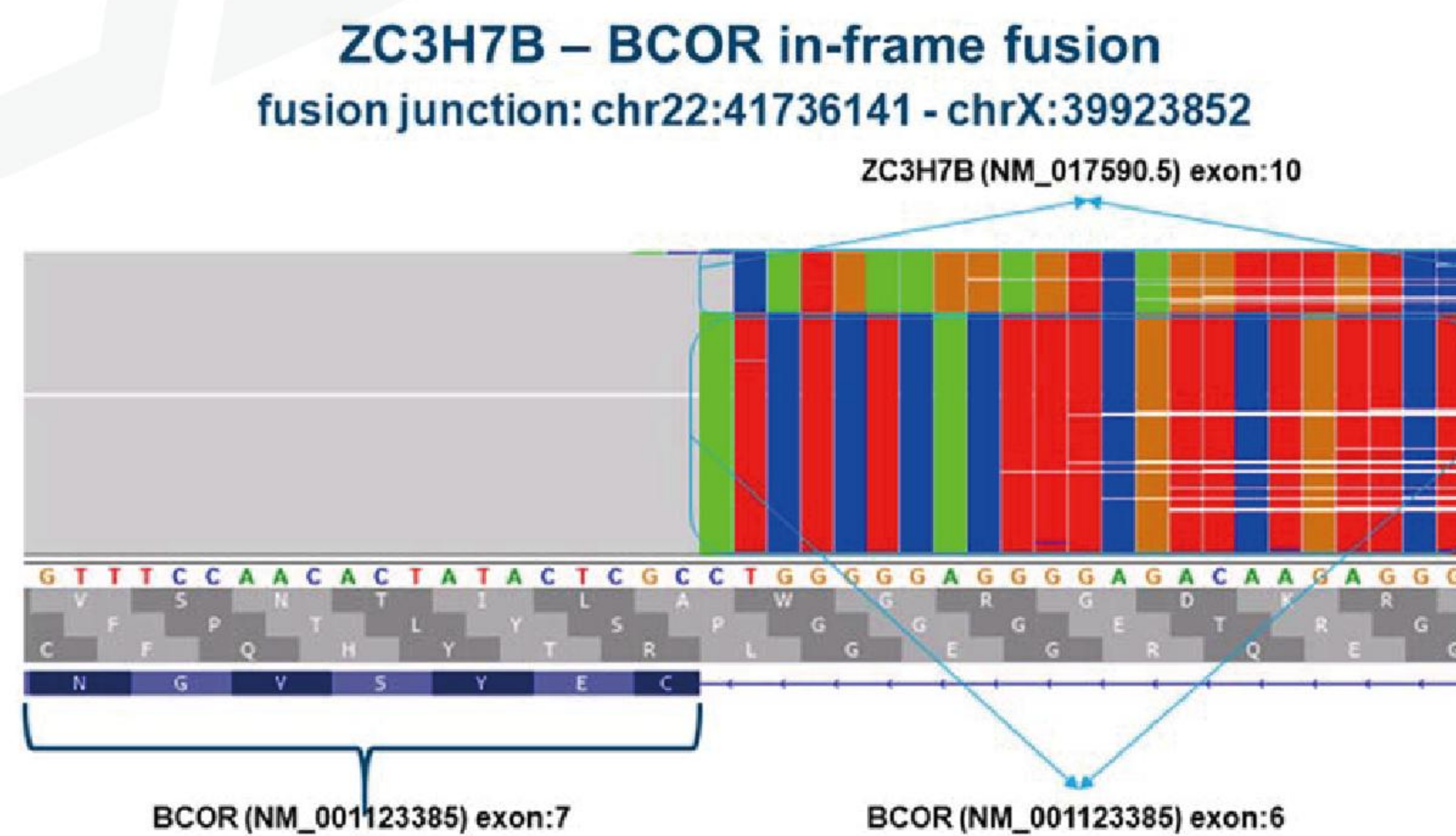


图3. IGV 显示 *ZC3H7B-BCOR* 融合连接。两组测序读数与 BCOR 第 7 外显子连接。一组是 BCOR 第 6 号外显子，它是典型的 BCOR 剪接 mRNA 产物的一部分。另一组是由于染色体结构重排而形成了不常见的 *ZC3H7B-BCOR* 基因融合。IGV（基因组浏览器）。

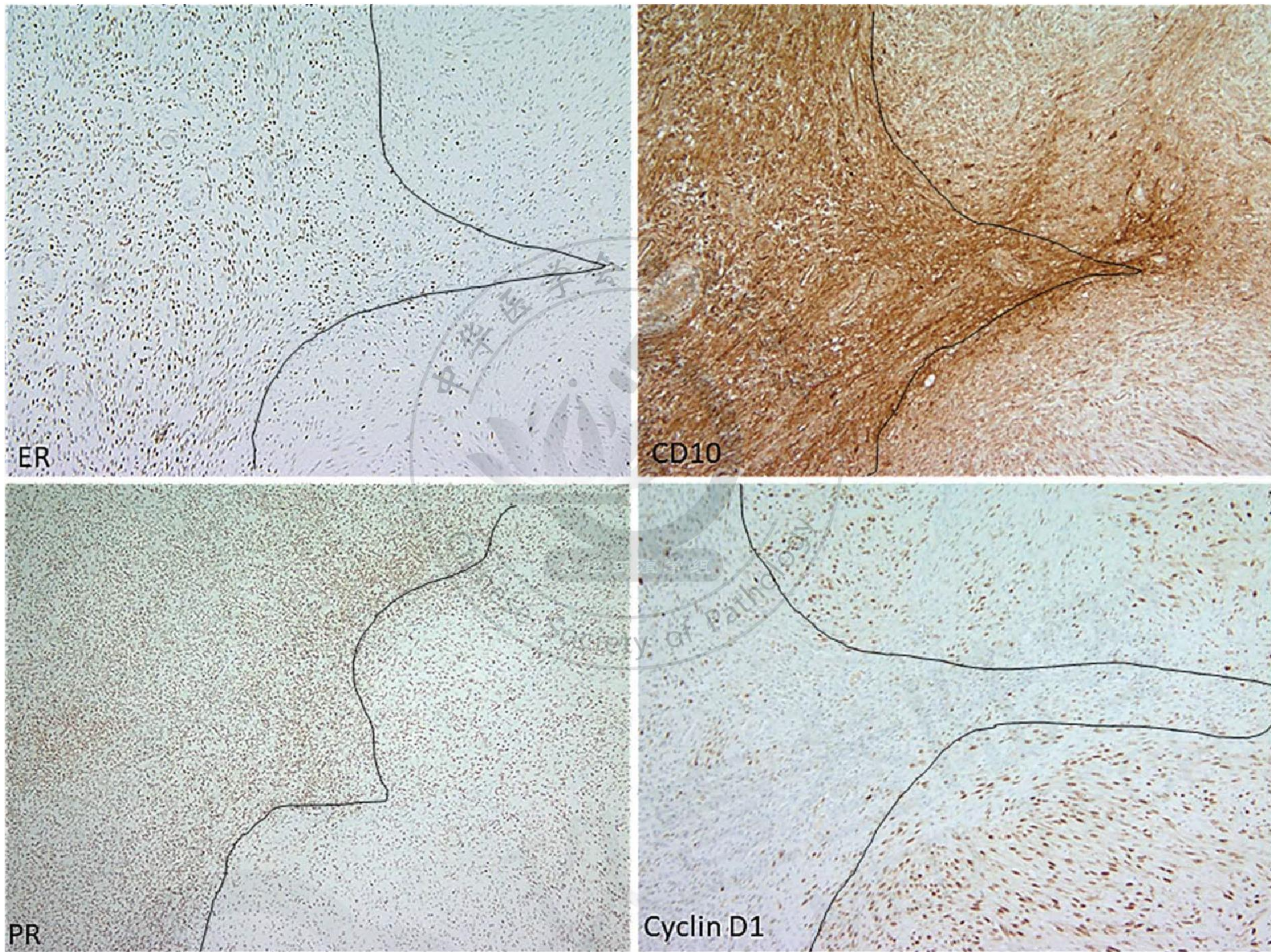


图2.ER、PR、CD10 和 cyclin D1 的免疫组化染色，显示 LG-ESS（左图）和圆形/梭形细胞（右图）之间的对比结果。ER（雌激素受体）；LG-ESS（低级别子宫内膜间质肉瘤）；PR（孕酮受体）。

(何琼琼 翻译 郭晓静 审校)