·论著·

胸部 SMARCA4 缺失性未分化肿瘤的临床及 CT 特征分析

谢俊诗　牟勇　陈繁

（陆军军医大学第一附属医院放射科，重庆 400038）

【摘要】 目的　分析原发性胸部 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤（SMARCA4-UT）的临床及 CT 特点，以期提高对该病的认识。**方法**　回顾性分析我院 2018 年 7 月—2024 年 8 月经手术或穿刺活检经病理证实的 21 例原发性胸部 SMARCA4-UT 患者的临床及 CT 特征，总结相关特点，并进行文献复习。**结果**　①SMARCA4-UT 的临床特征：本研究中有 20 例（95.2%）男性患者，1 例（4.8%）女性患者，年龄 43～78 岁，平均年龄 59.9 岁。21 例患者中有 16 例（76.2%）吸烟，烟龄 20～50 年，平均烟龄 36 年。临床症状主要表现为咳嗽、咳痰 11 例（52.4%），胸痛、胸闷 9 例（42.8%）等。②SMARCA4-UT 的 CT 特点：本研究中有 7 例（33.3%）位于肺实质外，如纵隔、肺门或胸膜，14 例（66.7%）位于肺实质内；20 例（95.2%）表现为结节、肿块样生长；20 例（95.2%）可见分叶；13 例（61.9%）边界不清晰；13 例（61.9%）侵犯邻近结构；18 例（85.7%）有淋巴结或者其他脏器转移。CT 平扫 21 例均呈低密度；20 例（95.2%）密度不均匀，表现为囊变坏死；21 例均未见钙化灶；18 例行增强扫描，14 例（77.8%）表现为轻度强化。5 例行 ^{18}F-FDG-PET/CT 检查，均为高摄取，平均 SUV_{max} 为 10.1。**结论**　胸部 SMARCA4-UT 主要见于老年男性，且有长期吸烟史，临床表现无特异性，病灶多位于肺实质内；在 CT 扫描中，其密度多不均匀，坏死常见，且增强扫描多呈轻度强化；在 PET-CT 检查中，FDG 均为高摄取。大多数胸部 SMARCA4-UT 病例在首诊时伴有淋巴结或者其他脏器的转移，在临床诊疗过程中应结合其临床、CT 表现综合分析，提高对本病的认识及诊断正确率。

【关键词】 胸部肿瘤；SMARCA4 缺失性未分化肿瘤；BRG1；X 线计算机体层摄影术；正电子发射断层成像/X 线计算机体层成像

【中图分类号】 R734.2；R814.4　**【文献标志码】** A　**DOI**：10.3969/j.issn.1672-3511.2026.04.022

Analysis of the clinical and CT features in primary thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumor

XIE Junshi, MOU Yong, CHEN Fan

(*Department of Radiology, The First Affiliated Hospital of Army Medical University, Chongqing* 400038, *China*)

【Abstract】 Objective　To analyze the clinical and CT characteristics of primary thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumor (SMARCA4-UT) and improve recognition of this disease. **Methods**　A retrospective analysis was conducted on 21 cases of pathologically confirmed primary thoracic SMARCA4-UT treated at our institution from July 2018 to August 2024. Clinical and CT features were evaluated, and we conducted a literature review. **Results**　Clinical features of SMARCA4-UT: There were 20 (95.2%) male patients and 1 (4.8%) female patient, aged from 43 to 78 years, with a mean age of 59.9 years. 16 cases of the 21 patients (76.2%) were smokers, with smoking duration ranging from 20 to 50 years (mean 36 years). The main clinical symptoms were cough and expectoration (11 cases, 52.4%), chest pain and chest tightness (9 cases, 42.8%), etc. CT features of SMARCA4-UT: In this study, 7 cases (33.3%) were located outside the lung parenchyma, such as mediastinum, hilar or pleura, and 14 cases (66.7%) were located in the lung parenchyma. 20 cases (95.2%) showed nodule or mass like growth. Lobulation was seen in 20 cases (95.2%). 13 cases (61.9%) had unclear boundaries. 13 cases (61.9%) invaded adjacent structures. 18 cases (85.7%) had lymph node metastasis or another organ metastasis. CT plain scan showed low density in 21 cases. 20 cases (95.2%) showed cystic necrosis and uneven density. No calcification was found in 21 cases. Contrast-enhanced scan was performed in 18 cases, and

引用本文：谢俊诗，牟勇，陈繁. 胸部 SMARCA4 缺失性未分化肿瘤的临床及 CT 特征分析[J]. 西部医学，2026，38(4)：592-598. DOI：10.3969/j.issn.1672-3511.2026.04.022

14 cases (77.8%) showed mild enhancement. 5 cases underwent 18F-FDG-PET/CT examination, all of which showed high uptake, with an average SUV_{max} of 10.1. **Conclusion** SMARCA4-UT predominantly affects elderly males with heavy smoking history. The clinical manifestations are nonspecific, and the lesions are mostly located in the lung parenchyma. On CT scan, the density is often heterogeneous, necrosis is common, and the enhancement is usually mild. On PET-CT, FDG uptake is high in all cases. Most cases are accompanied by lymph node or other organ metastasis at the first diagnosis. Combined clinical and radiological analysis is essential for accurate diagnosis.

【Key words】 Thoracic neoplasms; SMARCA4-deficient undifferentiated tumor; BRG1; X-ray computed tomography; Positron emission tomography/computed tomography

SWI/SNF 复合体是由多种亚基组成，参与染色质重塑的复合体，并因此参与重要的细胞进程及功能调控，如基因的表达、增殖、分化，且具有抑制肿瘤发生发展的作用[1]。SWI/SNF 复合体中不同亚基组合会产生不同复合物，例如亚基 SMARCB1（又称 INI1）、SMARCA2（又称 BRM）、SMARCA4（又称 BRG1）等[2]。SWI/SNF 复合体的突变广泛分布于各种人类肿瘤中，这些突变最常见于 SMARCA4（BRG1）亚基[3]。分子层面，SMARCA4（BRG1）作为 SWI/SNF 复合体的核心催化亚基，其失活往往与肿瘤的侵袭性和不良预后有关。近年来，SMARCA4 缺失性肿瘤因其独特的分子特征和高度侵袭性成为肿瘤研究领域的热点[4-5]。2021 年第五版 WHO 胸部肿瘤分类首次将胸部 SMARCA4 缺失性未分化肿瘤（SMARCA4-deficient undifferentiated tumor，SMARCA4-UT）列为独立实体，标志着其从非小细胞肺癌中分化出来，成为一种独特的临床病理亚型[6]。由于胸部 SMARCA4-UT 的治疗和预后与其他胸部恶性肿瘤不同，其诊断至关重要，但目前研究发现其临床症状不典型，影像学上较少有特异征象，而且目前的研究多数为个案报道[7-9]，因此该病的影像学诊断仍是一个难题。本研究回顾性分析 21 例胸部 SMARCA4-UT 临床及 CT 特征，探讨其诊断及鉴别诊断要点，并进行文献复习，旨在提高临床及放射医师对其的认识水平。

1 资料与方法

1.1 一般资料 本研究为回顾性队列研究，并通过陆军军医大学第一附属医院伦理委员会批准（BKY2024281），以及豁免书面知情同意。纳入 2018 年 7 月—2024 年 8 月在我院经手术或经 CT、B 超引导下穿刺活检证实的 21 例原发性胸部 SMARCA4-UT 的患者。收集患者的临床、影像及病理学资料，排除病理检查前已行相关治疗或者图像质量差不足以诊断的病例。

1.2 检查方法 CT 检查采用 GE 或者 Siemens 的多排螺旋 CT，均为螺旋扫描。扫描前嘱受检者深吸气末屏气，而后行胸部 CT 扫描。其中 18 例患者行 CT 增强扫描。扫描范围包括胸廓入口至肋膈角。扫描参数：管电压 110～140 KV，管电流 125～300 mAs，扫描层厚 5 mm，扫描层间距 5 mm，肺窗、纵隔窗的窗宽/窗位分别设为 1500/-750 HU、450/45 HU。增强扫描采用非离子型碘对比剂，通过高压注射器肘前静脉团注的方式，设定碘浓度 300 mg/mL，剂量 1.5 mL/kg，注射速率 3 mL/s，分别于触发后 25～30 s，55～75 s 完成动脉期和静脉期的扫描。扫描结束后通过多平面重建技术（MPR）将原始图像重建为层厚 1 mm 或者 1.25 mm 的薄层图像，利于影像诊断。

21 例患者中有 5 例行 ^{18}F-FDG PET/CT。采用 GE Discovery 710 型 PET/CT，扫描范围为全身或者体部，分别包括头至大腿根部或颅底至大腿根部。嘱患者空腹 6 h 以上，平静休息 10～15 min 后通过静脉注射显像剂，剂量为 7.4 MBq/kg 体重。数据采集分别包括 CT 和 PET 发射扫描，利用迭代法重建，利用 CT 数据对 PET 图像进行衰减校正，并同机融合获得融合图像。

1.3 图像分析 由一名主治医师及一名副主任医师对影像资料进行独立的双盲分析，结论一致时采用共同意见，结论不一致或有争议时可通过协商达成一致意见。分析的指标包括病变部位，最大径，形态，边界，是否单发（有无子灶），有无分叶、毛刺、血管集束、胸膜凹陷等征象，邻近结构（血管、支气管、胸膜等）是否受侵，病变密度是否均匀，有无坏死、囊变、空洞、钙化，实性部分的强化程度由病灶增强后与平扫的差值判断（无强化；轻度强化＜20 HU；中度强化 20～40 HU；重度强化＞40 HU），有无胸腔积液，有无肺门或纵隔淋巴结转移（淋巴结短径＞10 mm 或者淋巴结内存在坏死被认为淋巴结存在转移），有无远处转移，病灶的 ^{18}F-FDG-PET/CT 代谢特征，最大标准化摄取值（Maximum standardized uptake value，SUV_{max}）等。

1.4 病理学和基因检测 标本分别行 HE 染色、Envision 免疫组化染色。免疫组化染色标记包括 BRG1、BRM、CK、CK7、P40、NapsinA、Syn、CgA、CD34、CD56、SOX、TTF-1、SALL4、INI-1 等。基因检测主要采用二代基因测序技术，通过探针杂交方法来

富集基因全外显子区及热点突变区域。

1.5　随访　以查询病历系统方式或者电话形式进行，随访内容包括治疗方式（手术、放疗、化疗、免疫治疗、靶向治疗等情况）及预后转归情况。

1.6　统计学分析　使用 SPSS 26.0 进行统计分析。计数资料以（%）表示，使用 Fisher 精确检验（Fisher's Exact Test）分析发生在肺内外 SMARCA4-UT 的影像学差异。以 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2　结果

2.1　SMARCA4-UT 的临床特征　①性别：21 例患者中有 20 例（95.2%）是男性，1 例（4.8%）女性。②年龄：43～78 岁，平均年龄 59.9 岁。③吸烟史：21 例患者中有 16 例（76.2%）吸烟，烟龄 20～50 年，平均烟龄 36 年。④临床症状：主要表现为咳嗽、咳痰 11 例（52.4%），胸痛、胸闷 9 例（42.8%），咯血 3 例（14.3%）等。⑤家族史：21 例患者均无恶性肿瘤家族史。

2.2　影像学表现　CT：①病灶位置：21 例患者中，2 例（9.5%）位于胸膜，5 例（23.8%）位于纵隔或肺门，8 例（38.1%）位于右肺上叶，1 例（4.7%）位于右肺下叶，5 例（23.8%）位于左肺上叶。②病灶生长方式：20 例（95.2%）表现为结节、肿块样生长，1 例（4.8%）表现为不规则浸润生长。③病灶数目：11 例（52.4%）表现为单发，均位于肺实质内，10 例（47.6%）表现为多发伴子灶，主要位于纵隔或胸膜（7 例，33.3%）。④病灶形态：20 例（95.2%）可见分叶，9 例（42.8%）可见毛刺，8 例（38.1%）可见血管集束，7 例（33.3%）可见胸膜凹陷。⑤病灶大小：最大径 1.7 ～10 cm，平均径 5.8 cm。⑥病灶边界：13 例（61.9%）边界不清晰，8 例（38.1%）边界清晰。⑦邻近结构侵犯情况：13 例（61.9%）有邻近结构侵犯，8 例（38.1%）无侵犯。⑧转移情况：18 例（85.7%）有淋巴结或者其他脏器转移，其中最常见的转移部位是纵隔或肺门淋巴结转移（17 例，94.4%）。远处转移包括肝脏、肾上腺、骨等（13 例，61.9%）。⑨密度及强化特点：CT 平扫均呈低密度，平均 CT 值约 29 HU。行 CT 增强的 18 例患者中，其中轻度强化 14 例（77.8%），中度 3 例（16.7%），重度 1 例（5.5%）。21 例患者中有 20 例（95.2%）密度不均匀，表现为囊变坏死，1 例（4.8%）可见空洞；21 例均未见钙化灶。⑩伴发胸腔积液情况：4 例（19.0%）可见胸腔积液。见图 1～4，表 1。PET/CT：5 例病灶均可见 FDG 摄取不同程度升高，SUV_{max} 为 6.4～18.1，平均 SUV_{max} 为 10.1，见图 5。

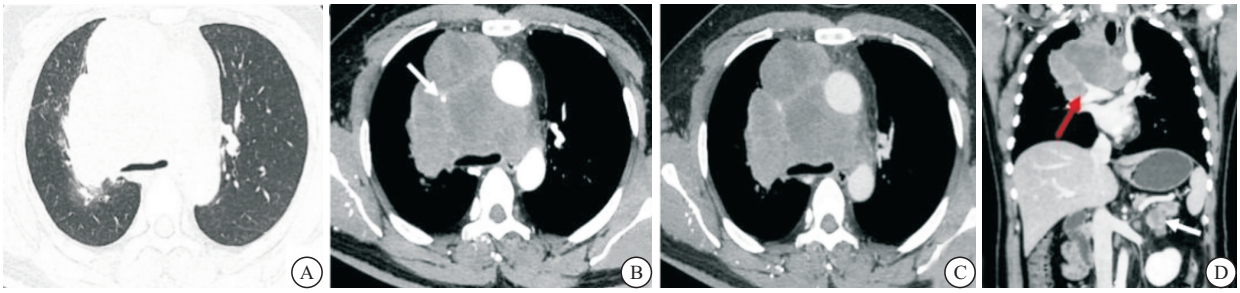

图 1　纵隔 SMARCA4-UT 的影像学表现

Figure 1　Mediastinal SMARCA4-UT

注：男，43 岁，吸烟 20 年，纵隔 SMARCA4-UT 的胸部 CT 图像。A. 病灶位于纵隔及右肺门，可见分叶，气管受压；B. 动脉期显示上腔静脉包绕，明显变窄（白箭头）；C. 静脉期显示病灶内密度不均，可见坏死；D. 右肺动脉受侵犯（红箭头），左侧肾上腺转移（白箭头）。

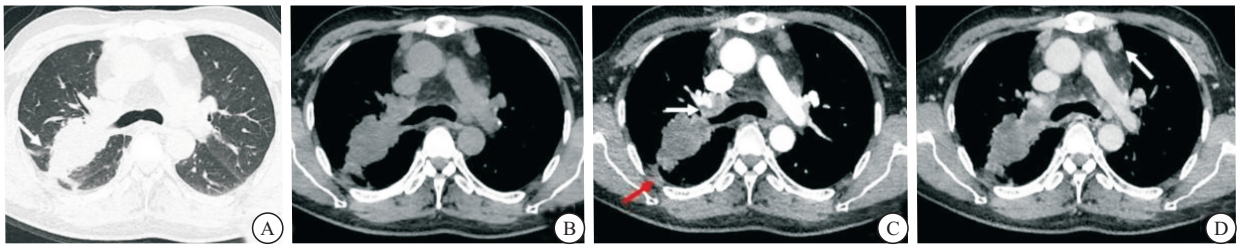

图 2　右肺上叶 SMARCA4-UT 的影像学表现

Figure 2　SMARCA4-UT in the upper lobe of the right lung

注：男，55 岁，吸烟 30 年，右肺上叶 SMARCA4-UT 的胸部 CT 图像。A. 病灶位于右肺上叶，可见分叶及短毛刺（白箭头）；B～D 分别为平扫、增强动脉期、静脉期，均显示病灶内密度不均，可见坏死，且强化程度为轻度强化；C. 胸膜受侵（红箭头）、肺门淋巴结转移（白箭头）；D. 纵隔淋巴结转移（白箭头）。

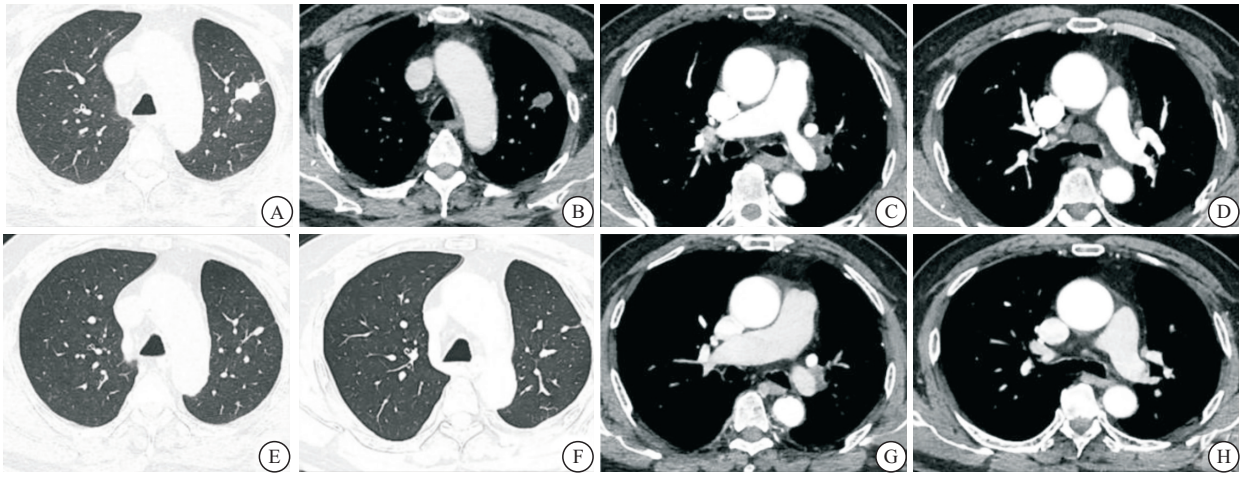

图 3　左肺上叶 SMARCA4-UT 首次影像学表现

Figure 3　SMARCA4-UT in the upper lobe of the left lung

注：男，59 岁，无吸烟史，左肺上叶 SMARCA4-UT 的首次胸部 CT 图。A. 病灶位于左肺上叶，可见分叶、毛刺、胸膜凹陷；B. 病灶轻度不均匀强化；C. 左肺门淋巴结转移；D. 纵隔 4 区淋巴结转移；E、F 为化疗 1 次、化疗 4 次后复查，显示左肺上叶病灶进行性缩小；G、H 为化疗 1 次后淋巴结复查情况，对比图 C、D，左肺门、纵隔 4 区淋巴结均缩小。

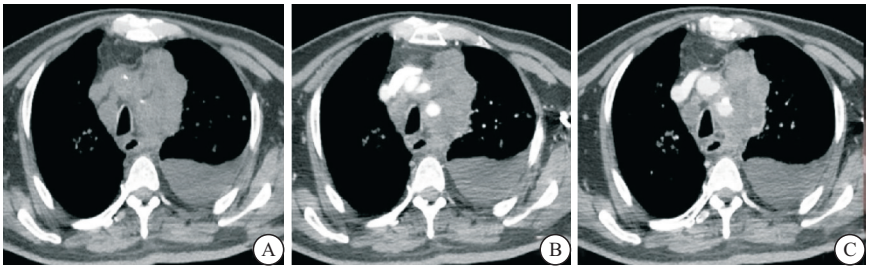

图 4　纵隔 SMARCA4-UT 影像学表现

Figure 4　Mediastinal SMARCA4-UT

注：男，59 岁，吸烟 40 年，纵隔 SMARCA4-UT 的胸部 CT 图。A～C 分别为平扫、动脉期、静脉期图像，增强 CT 显示病灶位于纵隔，包绕邻近血管，其内密度不均，可见坏死，轻度强化，左侧胸腔积液；D. PET/CT 显示病灶为 FDG 高摄取。

表 1　肺内及肺外 SMARCA4-UT 的影像学差异比较

Table 1　Comparison of imaging differences between intrapulmonary and extrapulmonary SMARCA4-UT

影像学表现	肺内	肺外	*P*	影像学表现	肺内	肺外	*P*
大小(cm)			0.34	囊变坏死			1.00
≤5	6	1		有	13	7	
>5	8	6		无	1	0	
边界是否清楚			0.17	毛刺			0.01
是	7	1		有	9	0	
否	7	6		无	5	7	
形态是否为团块			1.00	分叶			1.00
是	13	7		有	13	7	
否	1	0		无	1	0	
邻近结构是否受侵			0.17	空洞			1.00
否	7	1		有	1	0	
是	7	6		无	13	7	
转移			1.00	胸膜凹陷			0.05
有	12	6		有	7	0	
无	2	1		无	7	7	
CT 值(HU)			0.26	血管集束			0.02
≤20	4	0		有	8	0	
>20	10	7		无	6	7	
密度是否均匀			1.00	胸腔积液			0.09
是	1	0		有	1	3	
否	13	7		无	13	4	
强化方式			0.68	是否单发			0.00
轻度	8	6		是	11	0	
中度	2	1					
重度	1	0		否	3	7	

注：组间比较采用 Fisher 精确检验。

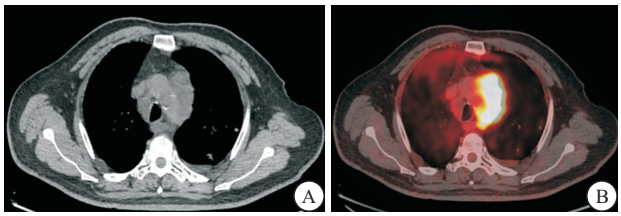

图 5　纵隔 SMARCA4-UT 的影像表现

Figure 5　Mediastinal SMARCA4-UT

注：男，59 岁，吸烟 40 年，纵隔 SMARCA4-UT 的胸部 PET/CT 表现。图 A 显示病灶位于左侧纵隔；图 B 显示病灶为 FDG 高摄取。

2.3　病理学分析　①组织学：本研究中肿瘤细胞多数呈片状、结节状、条索状的生长方式，伴大片坏死，异型性明显，核分裂象多见，细胞失黏附。②免疫组化：BRG 阴性 21 例(100%)，BRM 阴性 6 例(28.6%)，CK 阴性或个别弱阳性 21 例(100%)，CK7 阴性或局灶阳性 18 例(85.7%)，Napsin A 阴性 12 例(57.1%)，TTF-1 阴性或个别弱阳性 21 例(100%)，SOX-2 阳性 14 例(66.7%)，CD34 阳性 12 例(57.1%)，INI-1 阳性 11 例(52.4%)，SALL4 阳性 9 例(42.8%)，平均 Ki-

67(65%+)。③基因检测：有 2 例进行了二代基因测序，其中 2 例检测到 SMARCA4 突变，2 例均为无义突变；未检测出 TP53、ALK、EGFR 等常见驱动基因的共突变。

2.4　治疗及随访　21 例患者中 8 例(38.1%)自动出院，13 例(61.9%)行积极抗肿瘤治疗，其中 3 例(23.1%)手术切除治疗，1 例(7.7%)行放射性粒子植入治疗，13 例(100%)均行化疗及(或)免疫治疗、靶向治疗。对积极治疗的 13 例患者随访，随访时间 2～33 个月。其中 5 例(38.5%)死于肿瘤引起的并发症，平均生存时间 5 个月；其余 8 例(61.5%)截止到 2024 年 8 月均带瘤生存，6 例(75.0%)较治疗前病情有所进展，2 例(25.0%)未见病情进展。

3　讨论

SMARCA4-UT 是近年来新定义的一种肿瘤，在 2021 版 WHO 胸腔肿瘤分类[6]中，归类为“其他上皮性肿瘤”，临床上罕见，绝大多数研究为个案报道。自 2015 年首次被 Leloarer 等[10]报道以来，其临床及影像特点逐渐被揭示。既往研究[11-13]显示，胸部 SMARCA4-UT 发病年龄分布较广，但主要好发于中青年，男性多见，且与吸烟有高度的相关性。本研究中 95.2%的患者为男性，具有显著性别差异；76.2%的患者有长期吸烟史(烟龄 20～50 年，平均烟龄 36 年)，与既往研究相符。但本研究发现，患者发病的平均年龄为 59.9 岁，主要为中老年人，与既往报道的好发于中青年不符；可能与既往的研究多为个案报道有关，可进一步扩大样本量研究。由于 SMARCA4 编码的 BRG1 蛋白表达缺失，SMARCA4-UT 往往表现出高度恶性生物学行为、预后极差，中位生存时间仅为 4～7个月。本研究中，85.7%的患者在初始检查时即出现转移征象，主要表现为淋巴结、骨、肝脏、肾上腺等转移，与文献报道的早期播散特点吻合，表明该类肿瘤恶性程度极高。随访到 13 例积极治疗的患者中，38.5%的患者在不到半年的时间内死亡，在带瘤生存的患者中 75.0%的患者出现病情进展，并且所有患者都未达到临床治愈，表明该类肿瘤的预后极差。有研究[14]提及该肿瘤具有潜在遗传易感性，然而本组患者均无恶性肿瘤家族史，需进一步扩大样本验证。本组患者中临床表现以咳嗽、胸痛等非特异性症状为主，与文献报道的呼吸道症状主导模式相符，但本组咯血发生率较低(14.3%)，可能与病灶位置或出血倾向有关。

本研究中，SMARCA4-UT 在病理学以大片坏死及高核分裂象为特征，且均可见 BRG1 蛋白表达的完全缺失，与既往的研究相符[15-16]。而 CK、TTF-1、Napsin A 等上皮成分阴性表达，表明不存在典型的上皮结构，进一步支持其未分化特性，可进一步与 SMARCA4 缺失的非小细胞肺癌(SMARCA4-deficient non-small cell lung cancer, SMARCA4-dNSCLC)进行鉴别：二者均有 SMARCA4 的缺失，其临床表现、预后等有类似之处，但是病理上 SMARCA4-dNSCLC 可见分化良好的腺癌或鳞癌的成分，CK、CK7、Claudin-4 表达常阳性，而 SOX2、SALL4 表达阳性率低。在本研究中，SMARCA4-UT 的 SOX-2 阳性率达 66.7%，与文献[16]报道的 SOX-2 高频表达(50%～80%)相符，提示其可能参与肿瘤分化调控。既往研究表明，SMARCA4-UT 常常伴有 CD34、SALL4 阳性表达。本研究中，CD34 阳性率为 57.1%，SALL4 阳性率为 42.8%，与既往研究[16]基本相符。值得注意的是，本研究中，21 例 SMARCA4-UT 的平均 Ki-67(65%+)，表明其具有较高的增殖活性，可能提示肿瘤生长快、侵袭性强、转移风险较高，预后相对较差。此外，本研究中 2 例患者进行了基因检测，均检测出 SMARCA4 无义突变，与既往研究[16]一致，但未检出 TP53、ALK 等共突变，这可能与样本量较小有关。

在影像学上，本组病例具有一定特征：95.2%的 SMARCA4-UT 表现为结节、团块状生长；病灶多发生于肺实质内，占 66.7%，发生在肺外(如纵隔、胸膜等)少见，占 33.3%。既往研究[14]报道提示该类肿瘤常发生于纵隔，可能与样本量小有关。本研究发现，发生于肺实质内的病灶，右肺上叶是最常见的发病部位(57.1%)，这可能与右肺上叶独特的解剖学特点(如支气管走行、通气量大)及致癌物质的直接暴露等有关系。本研究中，肿瘤常常边界不清晰(61.9%)，容易侵犯邻近的血管、支气管或者胸膜(61.9%)，并且大部分病灶存在分叶(95.2%)，表明 SMARCA4-UT 的生长速度快，恶性及侵袭性较高。本研究中病灶的体积较大，平均长径为 5.8 cm，且 95.2%的病灶发生坏死，与既往研究[15]相符。此外，本研究发现发生于肺实质内的 SMARCA4-UT 主要为单发病灶，而发生于肺实质外的 SMARCA4-UT 主要为多发病灶，差异具有统计学意义，这可能是由于肺实质外 SMARCA4-UT 临床表现主要为邻近结构压迫症状，当发生症状就诊时表明病灶已存在一定时间，给子灶的生长提供了时机。

在 CT 检查中，所有病灶 CT 平扫均呈低密度，CT 增强可见实性部分强化，主要为轻度强化(77.8%)，由于 SMARCA4-UT 恶性程度高，其往往需要更多的血供，理论上其强化程度应更明显，但由于该类型肿瘤体积较大，坏死多见，病灶内部往往血

供不平衡，所以呈现出轻度强化。本研究发现，SMARCA4-UT 的毛刺(42.9%)、血管集束(38.1%)、胸膜凹陷(33.3%)等征象发生率相对较低，但毛刺以及血管集束征象在肺实质内 SMARCA4-UT 更常见，差异具有统计学意义，这可能是由于肺实质外病灶，对肺实质的浸润、周围血管的侵犯相对较少。

此外，在^{18}F- FDG-PET/CT 检查中，有文献[17]指出，SMARCA4-UT 与 FDG 有较高的亲和力，平均 SUV_{max}为 16.6(范围 9.1～33.8)。本研究中，病灶也表现出高度的 FDG 亲合力，平均 SUV_{max}为 10.1(范围 6.4～18.1)，与既往研究结果类似。SMARCA4-UT 在 PET/CT 中呈高摄取的原因，主要与肿瘤的未分化，细胞增殖活跃有关。

由于 SMARCA4-UT 一般体积较大，且容易出现早期转移，因此需要与以下疾病进行鉴别[18-20]：①大细胞神经内分泌癌：主要表现为周围型较大肿块，边界光滑或大部分光滑，可见不同程度分叶状外形。因生长迅速快，分化程度低，容易发生坏死，CT 平扫密度不均，增强可见轻度强化。多有区域淋巴结转移，部分病例侵犯胸壁，或远处转移。免疫组化常伴神经内分泌标记物表达(如 Syn/CgA)，BRG 通常保留。②淋巴瘤：可呈弥漫浸润或肿块样软组织影，边缘较光整，少见分叶，周围脂肪间隙尚清晰。弥漫大 B 细胞淋巴瘤容易发生囊变、坏死，典型影像征象为血管漂浮，增强可见轻至中等强化。在 PET/CT 中 SUV_{max}较高，常常大于 15。免疫组化可出现 B 细胞标记物(如 CD20/CD3)阳性。③肉瘤样癌：伴有肉瘤样分化或肉瘤成分的低分化 NSCLC，具有双重组织学形态。该病多见于吸烟的老年男性患者，肿块一般较大，边界较清晰，无毛刺，少见分叶，少见钙化。增强扫描肿块明显强化，伴密度不均及坏死，可见假包膜征、坏湖征、融冰征等征象。免疫组化 CK 阴性，但 Vimentin 阳性，无 BRG1 缺失。④恶性间皮瘤：一般有石棉接触史，典型表现为胸膜弥漫性不规则增厚，CT 增强扫描呈明显不均匀强化，多伴有大量胸腔积液、胸膜斑、钙化等。⑤转移瘤：需结合原发肿瘤病史，但孤立的转移需要通过免疫组化排除 SMARCA4-UT。⑥SMARCA4-NSCLC：两者均好发于男性吸烟患者，易转移且预后差，都存在 BRG1 表达缺失，但二者病理性上存在差异，在影像学上的鉴别存在一定困难，可能需要扩大样本量进一步研究。

胸部 SMARCA4-UT 和其他肿瘤的治疗方法有类似之处，由于其恶性程度高，预后差，手术切除为首选治疗方式，但大多数患者在发现时已经为中晚期，失去手术机会，主要采用放化疗的方式[21-23]。在本研究中，仅有 3 例患者行手术治疗，截止 2024 年 8 月，1 例无瘤生存，2 例带瘤生存，生存时长达 32 个月、12 个月、28 个月。随着病理学的不断关注，关于 SMARCA4-UT 的报道也日益增多，传统的放、化疗不能有效的缓解肿瘤的进展速度，那么早期精准识别 SMARCA4-UT 并积极的有效治疗，是目前临床迫切需要解决的问题。近年来，新兴的免疫检查点抑制剂(Immune Checkpoint Inhibitor，ICI)成为治疗热点[24-27]。Lin 等[25]的研究表明 ICI 与传统化疗相比，在 SMARCA4-UT 中的生存中获益。在 SMARCA4-UT 的一线治疗中，以 ICI 为基础的治疗比化疗显著改善了无进展生存期。此外，接受 ICI 方案一线治疗的 SMARCA4-UT 患者中位生存期显著高于接受 ICI 方案二线治疗。另一项 Takada 等[26]的报道，在 SMARCA4 缺失的胸腔肉瘤患者中，给予 ICI 治疗后，取得了显著缓解，由此推测，SMARCA4 缺失的患者可能对免疫治疗更为敏感。在本研究中，有 4 例患者行化疗加免疫治疗，其中 2 例病情进展快速，于治疗后 6 个月内死亡；2 例带瘤生存，病灶有缩小，免疫治疗的疗效不确切，可扩大样本进一步研究。关于 SMARCA4-UT 靶向药的研究应用，临床目前并无针对该突变基因的靶向药物，同时由于胸部 SMARCA4-UT 通常缺乏 TP53、EGFR、ALK 等常见驱动基因的突变，靶向药的研发仍然任重而道远。

4 结论

SMARCA4-UT 是一种高度恶性肿瘤，预后不佳，其临床及影像学具有一定的特点，主要见于老年男性，且有长期吸烟史，病灶多位于右肺上叶。在 CT 扫描中，病灶一般体积较大，其密度多不均匀，坏死常见，且增强扫描多呈轻度强化。在 PET-CT 检查中，FDG 均为高摄取。大多数病例在首诊时伴有淋巴结或者其他脏器的转移。由于该类肿瘤免疫组化具有很高的敏感性和特异性，如果在影像诊断中，怀疑该疾病时，应及时建议病理上加做 BRG1 蛋白标记，以提高对本病的认识及诊断正确率。

【参考文献】

[1] WONG A K, SHANAHAN F, CHEN Y, *et al*. BRG1, a component of the SWI-SNF complex, is mutated in multiple human tumor cell lines[J]. Cancer Res, 2000, 60(21): 6171-6177.

[2] FIELD N R, DICKSON K A, NASSIF N T, *et al*. SMARCA4 and SMARCA2 co-deficiency: an uncommon molecular signature defining a subset of rare, aggressive and undifferentiated malignancies associated with defective chromatin remodeling[J]. Cancer Lett, 2024, 605: 217282.

[3] ANDRIANTERANAGNA M, CYRTA J, MASLIAH-PLAN-

CHON J, *et al*. SMARCA4-deficient rhabdoid tumours show intermediate molecular features between SMARCB1-deficient rhabdoid tumours and small cell carcinomas of the ovary, hypercalcaemic type[J]. J Pathol, 2021, 255(1): 1-15.

[4] MARDINIAN K, ADASHEK J J, BOTTA G P, *et al*. SMARCA4 implications of an altered chromatin-remodeling gene for cancer development and therapy[J]. Mol Cancer Ther, 2021, 20(12): 2341-2351.

[5] SESBOUE C, LE LOARER F. SWI/SNF-deficient thoraco-pulmonary neoplasms[J]. Semin Diagn Pathol, 2021, 38(3): 183-194.

[6] NICHOLSON A G, TSAO M S, BEASLEY M B, *et al*. The 2021 WHO classification of lung tumors: impact of advances since 2015[J]. J Thorac Oncol, 2022, 17(3): 362-387.

[7] ZHAO G G, HUANG Z K. A case of thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumor on 18F-FDG PET/CT[J]. Nuklearmedizin, 2025, 64(2): 170-172.

[8] HELMINK A J, ALSHOMRANI A, LAUER S R, *et al*. Thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumors with unusual presentations: a case series[J]. Int J Surg Pathol, 2024, 32(5): 992-998.

[9] YANG P, XIONG F, LIN Y, *et al*. Effectiveness of tislelizumab when combined with etoposide and carboplatin in patients with SMARCA4-deficient undifferentiated thoracic tumor: a case report[J]. Transl Cancer Res, 2023, 12(4): 1041-1048.

[10] LELOARER 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.

[11] CONCEPCION C P, MA S, LAFAVE L M, *et al*. Smarca4 inactivation promotes lineage-specific transformation and early metastatic features in the lung[J]. Cancer Discov, 2022, 12(2): 562-585.

[12] MAARTENS D J, MOOLLA M S, NDABA S, *et al*. Thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumour: diagnostic challenges and potential for misdiagnosis in small tissue samples[J]. Respirol Case Rep, 2023, 11(11): e01238.

[13] LIANG X Y, GAO X Z, WANG F, *et al*. Clinical characteristics and prognostic analysis of SMARCA4-deficient non-small cell lung cancer[J]. Cancer Med, 2023, 12(13): 14171-14182.

[14] SHINNO Y, OHE Y. Thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumor: current knowledge and future perspectives[J]. Jpn J Clin Oncol, 2024, 54(3): 265-270.

[15] ZHOU P, FU Y Y, TANG Y, *et al*. Thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumor: a clinicopathological and prognostic analysis of 35 cases and immunotherapy efficacy[J]. Lung Cancer, 2024, 189: 107471.

[16] LONGO V, CATINO A, MONTRONE M, *et al*. Treatment of thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumors: where we are and where we will go[J]. Int J Mol Sci, 2024, 25(6): 3237.

[17] CROMBÉ 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.

[18] WU H B, ZHOU Y T, DONG A S, *et al*. Thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumor mimicking malignant pleural mesothelioma on FDG PET/CT[J]. Clin Nucl Med, 2024, 49(10): 978-980.

[19] 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 Surg Pathol, 2019, 43(4): 455-465.

[20] WANG J, ELGHAWY O, KURPIEL B, *et al*. Diagnosis and management of gastrointestinal SMARCA4-deficient undifferentiated tumors[J]. Clin J Gastroenterol, 2023, 16(6): 807-814.

[21] REKHTMAN N, MONTECALVO J, CHANG J C, *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.

[22] 常琴, 王艳艳, 李佳, 等. 卡瑞利珠单抗联合含铂双药方案治疗晚期非小细胞肺癌患者的影响[J]. 西部医学, 2025, 37(4): 538-542.

[23] 孙维萍, 韩惠, 朱丽根, 等. 选择性 COX-2 抑制剂塞来昔布联合厄洛替尼对肺癌裸鼠移植瘤生长的影响及其机制[J]. 西部医学, 2025, 37(6): 819-826.

[24] GANTZER J, DAVIDSON G, VOKSHI B, *et al*. Immune-desert tumor microenvironment in thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumors with limited efficacy of immune checkpoint inhibitors[J]. Oncologist, 2022, 27(6): 501-511.

[25] LIN Y, YU B, SUN H F, *et al*. Promising efficacy of immune checkpoint inhibitor plus chemotherapy for thoracic SMARCA4-deficient undifferentiated tumor[J]. J Cancer Res Clin Oncol, 2023, 149(11): 8663-8671.

[26] TAKADA K, SUGITA S, MURASE K, *et al*. Exceptionally rapid response to pembrolizumab in a SMARCA4-deficient thoracic sarcoma overexpressing PD-L1: a case report[J]. Thorac Cancer, 2019, 10(12): 2312-2315.

[27] SHINNO Y, YOSHIDA A, MASUDA K, *et al*. Efficacy of immune checkpoint inhibitors in SMARCA4 − deficient thoracic tumor[J]. Clin Lung Cancer, 2022, 23(5): 386-392.

（收稿日期：2025-05-03；修回日期：2026-02-10；编辑：黎仕娟）