

· 论著 · 罕见病 ·

## 中年女性胃母细胞瘤一例及文献复习\*

于方璞<sup>1</sup> 李燕彬<sup>1</sup> 王凯<sup>2</sup> 黄海<sup>1</sup> 郭志远<sup>1</sup> 李玉明<sup>1,\*</sup>

1.滨州医学院附属医院胃肠外科(山东 滨州 256603)

2.滨州医学院附属医院结直肠肛门外科(山东 滨州 256603)

**【摘要】目的** 对1例罕见的胃母细胞瘤的病例进行报道, 以期为该疾病的诊断及治疗提供参考。**方法** 收集1例41岁女性胃母细胞瘤的影像资料、术中图片以及病理结果等临床资料, 并结合相关文献进行分析。**结果** 患者主诉间断性右上腹疼痛15天, 初步诊断“腹部肿物”, 排除禁忌后行腹腔镜下胃部分切除术, 术后病理提示胃梭形细胞肿瘤, 结合免疫组化及院外分子检测结果提示胃母细胞瘤, 术后随访6个月未见复发及转移征象。**结论** 结合国内外报道, 胃母细胞瘤是发生于胃部的一种罕见、具有双向分化特征的肿瘤, 目前认为是一种低度恶性肿瘤, 具有复发和远处转移的风险; 其组织结构复杂多样, MALAT1-GLI1基因融合被认为是该肿瘤的特征性分子改变, 手术完整切除是主要治疗方式。

【关键词】病例报告; 胃母细胞瘤; 胃部肿瘤; ACTB; GLI1

【中图分类号】R602

【文献标识码】A

【基金项目】山东省自然科学基金(ZR2019MH080); 滨州医学院校级课题(BY2022KJ17)

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2026.2.001

## A Case of Gastroblastoma in a Middle-aged Woman and Review of the Literature\*

YU Fang-pu<sup>1</sup>, LI Yan-bin<sup>1</sup>, WANG Kai<sup>2</sup>, HUANG Hai<sup>1</sup>, GUO Zhi-yuan<sup>1</sup>, LI Yu-ming<sup>1,\*</sup>

1.Department of Gastrointestinal Surgery, Binzhou Medical University Hospital, Binzhou 256603, Shandong Province, China

2.Department of Colorectal Surgery, Binzhou Medical University Hospital, Binzhou 256603, Shandong Province, China

**Abstract: Objective** This case report aims to provide a reference for the diagnosis and treatment of gastroblastoma, a rare tumor. **Methods** Clinical data from a 41-year-old woman with gastroblastoma were collected, including imaging data, intraoperative pictures, and pathological results. These data were analyzed in conjunction with relevant literature. **Results** The patient presented with intermittent right upper abdominal pain for 15 days and was initially diagnosed with an 'abdominal mass'. After excluding contraindications, she underwent laparoscopic partial gastrectomy. Postoperative pathology suggested gastric spindle cell tumor, while immunohistochemistry and out-of-hospital molecular testing indicated gastroblastoma. Subsequent follow-up showed no recurrence or metastasis. **Conclusion** Gastroblastoma is a rare stomach tumor with bi-directional differentiation that is currently considered low-grade malignant with potential for recurrence and distant metastasis. It exhibits complex histological structure, and the fusion of the MALAT1-GLI1 genes is considered a characteristic molecular alteration of this tumor. Complete surgical resection remains the primary treatment modality.

**Keywords: Case Reports; Gastroblastoma; Stomach Tumor; ACTB; GLI1**

### 1 病例报告

患者, 女, 41岁, 因“间断性右上腹疼痛15天”入院, 患者诉约15天前无明显原因及诱因出现右上腹疼痛, 呈间断性隐痛, 无明显放射痛, 无腹胀、腹泻, 无发热、寒战, 无黑便及里急后重。12年前“剖宫产”手术史, 无高血压、糖尿病史, 否认药物过敏史。体格检查: 右上腹轻度压痛, 未触及明显肿块。实验室检查未见明显异常。

**1.1 辅助检查结果** 彩超示: 肝内中强回声-血管瘤可能; 右上腹混合占位性病变; 上腹增强CT示: 右上腹见不规则囊实性密度影, 较大截面约7.0cm×4.7cm, 见图1, 病灶内囊性成分未见强化, 实性成分呈明显强化; 病灶与胃窦壁及十二指肠局部分界不清, 见图2, 胃窦部区胃壁明显不均匀增厚、局部水肿样改变, 相应管壁呈较明显不均匀强化。胃镜示: 胃窦黏膜下隆起, 慢性非萎缩性胃炎, 见图3, 活检示(胃窦前壁)黏膜组织急性慢性炎。

**1.2 治疗干预** 患者入院后完善相关辅助检查排查手术禁忌后行腹腔镜下胃肿瘤切除术。术中探查见: 肿瘤位于胃窦大弯偏后壁,

约10.0cm×9.0cm×8.0cm大小, 质硬, 活动度可, 向腔外生长, 与周围无明显粘连, 胃周可见可疑肿大淋巴结, 盆腔脏器、肝、胆、胰、脾未见明显转移, 见图4。将肿瘤组织完整切除。患者术后生命体征平稳, 无明显不适, 恢复良好出院。出院随访至今, 患者未出现不适症状。

**1.3 组织病理学** 胃窦梭形细胞肿瘤。肿瘤位于黏膜下, 至外膜, 浸润性生长, 倾向低度恶性。检测出淋巴结呈反应性增生, 见图5。

免疫组化: CK+, Vimentin+, CD117-, DOG-1-, CD34-, S-100-, SOX10-, SMA-, Desmin-, SDHB+, CD99-, Caldesmon-, ALK-, HMB-45-, MelanA-, CD56+, Syn-, CgA-,  $\beta$ -catenin-, Ki-67约5%。

患者院外经中国人民解放军总医院第一医学中心病理会诊, 会诊意见如下: 胃窦短梭形细胞肿瘤, 部分背景黏液样变性, 局部见小的囊腔样结构形成, 结合免疫组化结果及分子检测结果ACTB-GLI1及EMD-CLL1的基因重排, 考虑为GLI1重排的间叶来源肿瘤(胃母细胞瘤)。

【第一作者】于方璞, 男, 住院医师, 主要研究方向: 胃肠道肿瘤。E-mail: yfp4187@163.com

【通讯作者】李玉明, 男, 教授, 主要研究方向: 胃肠道肿瘤。E-mail: lym110204@126.com

表1 胃母细胞瘤的临床特征

作者	性别	年龄	主诉	位置	大小	淋巴及远处转移	治疗方法	随访时间(月)	随访情况
Miettinen M等[1]	男	30	贫血、乏力	胃窦	15*12	无	胃窦切除术+放疗	168	无病存活
Miettinen M等[1]	女	27	腹痛、腹部包块	胃大弯	6*4*3.5	无	胃部分切除术	60	无病存活
Miettinen M等[1]	男	19	腹痛、腹部包块	胃大弯	5*4*2.5	无	胃大部切除术	42	无病存活
Shin等[16]	男	9	腹痛、腹部包块	胃窦	9*6.5	无	胃窦切除术	93	无病存活
Wey等[8]	男	28	便秘、腹部肿块	胃窦	3.8*3.3*2.5	肝脏、淋巴结	术前化疗+胃部分切除术	3	带瘤生存
Fernandes T等[4]	女	19	腹痛、放射至背部、腹部包块	胃窦	10.5	无	胃部分切除术	20	无病生存
Ma Y等[7]	男	12	血肿、腹部肿块	胃窦	4.5*2.5*2.5	无	胃大部切除术	8	无病生存
Toumi等[15]	女	29	上腹痛、呕血	近端胃	7	淋巴结	胃大部切除术+脾切除术	6	带瘤生存
Graham R.P.等[6]	男	27	未提及	胃	未提及	无	切除术(未具体描述)	12	无病生存
Graham R.P.等[6]	女	56	未提及	胃	4	肝脏	未提及(患者通过穿刺活检确诊)	未提及	未提及
Castri F等[10]	男	79	腹部肿块	胃窦	3	无	胃部分切除术	未提及	未提及
朱娜等[19]	女	65	胃镜检查	胃体大弯侧1.3	1.3	无	内镜下胃壁全层切除术	3	无病生存
Pinto等[5]	女	53	消化不良	胃大弯	2.3	无	胃部分切除术	18	无病生存
Centonze G等[9]	女	43	肠出血	胃窦	5.3	无	胃部分切除术	100	无病生存
龙卫国等[23]	女	53	上腹隐痛不适	胃窦、胃体交界处	5.0*4.2*4.0	无	胃部分切除术	14	无病生存
Koo SC等[13]	男	17	呕血、黑便	胃底	6.3	无	胃部分切除术	23	无病生存
陈思敏等[22]	女	51	黑便、头晕、黑噎	胃窦	2.8*1.8*1.5	无	胃部分切除术	9	无病生存
陈绮等[20]	男	43	反酸、黑便	胃窦	4*2*2	无	胃部分切除术	24	无病生存
Sugimoto R等[11]	女	29	腹痛	胃窦	7*7*6	无	胃部分切除术	8	无病存活
Liu Y等[12]	男	58	胃镜检查发现	胃体	2.43*1.47	无	内镜黏膜下剥离术	12	无病存活
Gong C等[14]	女	19	食欲不振、体重减轻	胃窦	8.1*6.9*4.6	无	胃部分切除术	19	无病存活
李嘉宁等[18]	女	51	黑便	胃窦	2.8*1.8*1.5	无	胃部分切除术	7	无病存活
李广柳等[21]	男	55	胃镜检查发现	胃角	2.0*1.8*1.5	无	内镜黏膜下剥离术	12	无病存活
Feng J等[17]	女	5	上腹痛、黑便	胃大弯	2.5*2.2	无	胃部分切除术	24	无病存活
本病例	女	41	腹痛	胃窦	8*8*4	无	胃部分切除术	6	无病存活

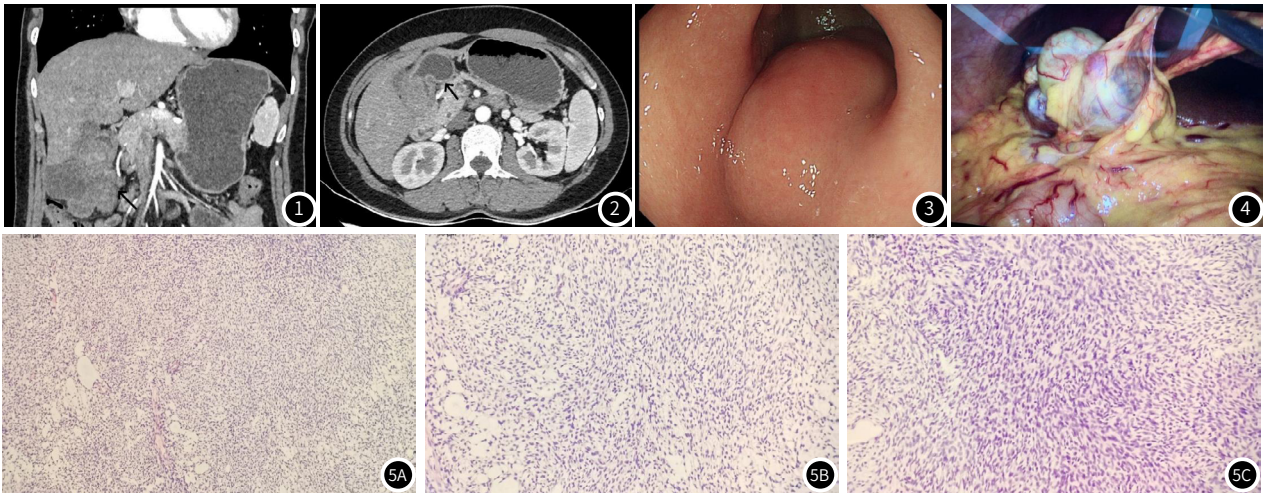


图1 CT见右下腹不规则囊实性密度影。图2 右上腹占位性病变，与胃窦壁及十二指肠肠交界不清。图3 胃镜检查于胃窦处见黏膜下隆起，表面光滑。图4 术中见肿瘤位于胃窦大弯偏后壁，活动度可。图5 图5A: 由上皮和间叶两种成分构成且混杂分布，但分界清楚，可见大小不等囊腔结构HE染色×100。图5B: 上皮细胞呈漩涡状、巢状分布，HE染色×200。图5C: 梭形细胞呈片状分布，HE染色×200。

## 2 讨论

胃母细胞瘤是一种极其罕见、以双向分化为特征的肿瘤，Miettinen等人于2009年首次报道<sup>[1]</sup>，刘键平等人于2010年对英文文献进行综述，在国内杂志进行了首次报道<sup>[2]</sup>。2019年WHO第五版消化系统肿瘤分类中首次将胃母细胞瘤收录，归入胃的恶性上皮性肿瘤大类中，但其ICD-O代码为1，表明恶性程度可能较低<sup>[3]</sup>。胃母细胞瘤发病率很低，在本病例之前，国内外21篇文章共报道了24例，其中英文文献18例<sup>[1, 4-17]</sup>，中文6例<sup>[18-23]</sup>，本例报道是第25例。其发病机制尚不清楚，一些学者认为与GLI1有关<sup>[6, 10, 12, 22]</sup>。

**2.1 临床特征** 胃母细胞瘤通常发生于年轻患者中，发病年龄为5-79岁，平均年龄37岁，65岁以上老年人仅报道2例。无明显性别差异，其中男性11例，女性14例。胃窦为该肿瘤主要的发病

部位，共15例，其次多见于胃大弯处，其他部位少见，胃壁各层次均可受累。肿瘤直径1.3~15cm大小不等，平均直径5.31cm。临床中通常表现为腹痛、腹部不适、腹部肿块及黑便等非特异性症状，也有部分患者为体检时发现，无明显症状(详见表1)。Liu Y、Feng J等人对胃母细胞瘤影像学进行了汇总<sup>[12, 17]</sup>，其CT及MRI等影像学多表现为囊实性或实性低密度肿物，边界尚清，增强扫描可见不均匀强化。本例患者为41岁女性，增强CT示：右上腹见不规则形囊实性密度影，较大截面约7.0cm×4.7cm，病灶内囊性成分未见强化，实性成分呈明显强化。

**2.2 病理及细胞分子诊断** 肿瘤肉眼呈外生性生长，大体呈多结节状或分叶状，边界相对清楚，切面改变多样，可呈灰红、灰黄、粉红色，或呈斑驳出血状，部分病例可见囊性改变。胃母细胞瘤

是一种具有双向分化潜能的肿瘤，不具备其他母细胞瘤的恶性特征<sup>[19]</sup>。镜下见肿瘤呈浸润性生长，胃壁各层次均可受累；肿瘤由不同比例的上皮样细胞和梭形细胞组成，上皮样细胞胞质丰富，呈嗜酸性，排列成簇状、巢团状、片状，可见腺管形成趋势，腔内或可有嗜伊红分泌物；梭形细胞区域呈束状或网状排列，形态较一致，胞质较少。两种细胞虽混合存在，但分界仍较

表2 胃母细胞瘤的核分裂、免疫组化及突变

作者	性别	年龄	核分裂	免疫组化(+)	免疫组化(-)	突变
Miettinen M等[1]	男	30	1/50HPF	Vimentin (S), CD10(S), Ckpan(E),AE1/AE3(E), keratin 18(E), focally keratin 7(E)	CD34, CD99, estrogen receptor,KIT(CD117), CDX2, CgA, CK5/6, CK20, Desmin, EMA, SMA, p63, S100, Syn, TTF1	NA
	女	27	4/50HPF			NA
	男	19	30/52HPF			NA
Shin等[16]	男	9	无	CD10(S),CD56,KIT(CD117)(E),CKpan(E), LMWCK(E),EMA(E),Vimentin(S)	CD34, CEA, CgA, calretinin, Desmin, inhibin, NSE, p63, Syn, SMA, HMWCK	MALAT1- GLI1[12]
Wey等[8]	男	28	2/50HPF	PCK(AE1/AE3/CAM5.2)(E)CD10,CD56, KIT(CD117)(E),CKpan(E),LMWCK(E), CK7(E),Vimentin(S)	CgA, Syn, CEA, TTF-1, PLAP, CD30, AFP, HCG, CK20, calretinin, CDX2, Desmin, EMA, inhibin, p63, S100, SMA	MALAT1- GLI1[12]
Fernandes T等[4]	女	19	5/50HPF	Vimentin(S), PCK(AE1/AE3 and CAM5.2)(E), CD56, CD10	KIT(CD117), DOG-1, CD34, S100, calretinin, CgA, SMA, Syn, Desmin	NA
Ma Y等[7]	男	12	2/50HPF	Vimentin(S), CD10(S), CD56(S), PCK(AE1/AE3 and CAM5.2)(E), LMWCK(E), Ki 67(中心区域40%，大部分区域1%)	CK7, CK5/6, CK19, CK20, HMWCK, S100, EMA, SMA, Desmin, caldesmon, CD34, KIT (CD117), PLAP, Syn, CgA, NSE, HMB45, calretinin, ALK, P63, DOG-1, CD34, CD99, inhibin	NA
Toumi等[15]	女	29	21/10HPF	Vimentin, CD99, CD10	Ckpan,KIT(CD117),CgA,Syn	NA
Graham R.P.等[6]	男	27	偶见	CKpan(E), SMA (S)	CgA, Syn, KIT (CD117), DOG-1, Desmin, S100, melanA, SOX10, TLE-1, CD99, CK5/6	MALAT1- GLI1
Graham R.P.等[6]	女	56	偶见	OSCAR (E), Vimentin(S),low Ki-67	CK34βE12, CK7, CK20, CDX2, CgA, Syn, CD34, CD99, KIT (CD117), DOG-1, calretinin, WT1,SMA, Desmin, EMA, MOC31, melanA, HMB45, pCEA	MALAT1- GLI1
Castri F等[10]	男	79	无	CD10 ,CD56,Ckpan, Vimentin(S)	α-FP,β-HCG,h-caldesmon,calponin,CD31,CD99, CD117,CgA, Desmin, DOG1,GFAP, HMB45, MelanA, S100, STAT6, Syn	MALAT1- GLI1
朱娜等[19]	女	65	不易见	Ckpan(E),CAM5.2(E),Vimentin(S), CD56,CD10,CD99,Ki-67(2%)	KIT(CD117)	NA
Pinto DN等[5]	女	53	<2/50HPF	Vimentin(S), CD10, CD56, MNF(E), CAM5.2(E), AE1/AE3(E), Ki-67 (<5%)	CD34, CD117, Desmin, caldesmon, HMB45, WT1, Syn	NA
Centonze G等[9]	女	43	2/20HPF	EMA(E), CAM5.2(E), AE1/AE3(E), Ckpan(E), LMWCK(E), CK7(E), CK19(E), Vimentin(S), CD10(S), GLI1	SMA, CD117, DOG1, TLE1, CD34, CD99, inhibin, SMA, CK20, CK5/6, CDX-2, S100, p63, TTF1, calretinin, Syn, CgA, PDGFRA, p16, estrogen and progesterone receptor	NA
龙卫国等[23]	女	53	无	Ckpan(E),Vimentin(S),EMA,CD10,CD56, CD34,Ki-67(<2%)	SMA, calponin, calretinin, CD117, CD34, DOG1, CK5/6, CK7, CK20, S100, CgA, SDHB	NA
Koo SC等[13]	男	17	未检测到	Vimentin, CD56, CD10, PCK and Syn, Ki-67 (5%)	CD34, DOG-1, CD117, S100, Desmin, CgA	EWSR1-CTBP1
陈思敏等[22]	女	51	<5/50HPF	CAM5.2(E),ck1(E),CKL(E),EMA(E), Vimentin(S),CD56	SMA,Desmin,KIT(CD117),DOG1,CD34, CgA,Syn,S100,CK20,CD10	MALAT1- GLI1
陈绮等[20]	男	43	不易见	Ckpan(E),Vimentin(S),CD10,CD56,Ki-67(2%)	KIT(CD117), DOG-1, CD34, S100,STAT6	NA
Sugimoto R等[11]	女	29	活性均较低	CK (pan) (E), CAM5.2 (E), CD10 (S), CD56 (S), Vimentin(S), GLI1 (S), CK7 (E)	CK20, EMA, CDX2, KIT (CD117),CD34, SMA, Desmin,S100,CgA, Syn,DOG1,SS18-SSX	MALAT1- GLI1
Liu Y等[12]	男	58	无	CD10(E,S),Vimentin(E,S),CD56(E),S100(E), EMA(E),Ki-67(5%)	CD34, KIT(CD117), DOG-1, SMA, Desmin, AE1/AE3, CAM5.2, CgA, Syn	PTCH1-GLI2
Gong C等[14]	女	19	<5/50HPF	EMA(E),Ckpan(E),Vimentin(E), CD10, CD56,Ki-67(3%)	DOG-1,CD34,S100,SOX-10,STAT6, SMA,Desmin,Syn,CgA	NA
李嘉宁等[18]	女	51	无	Ckpan,CD56,CM5.2,CD10,CD56,Ki-67 (<5%)	CgA,Syn,INSM1,KIT(CD117),DOG-1, CD34,S100,Desmin,SMA	NA
李广柳等[21]	男	55	10/50HPF	Ckpan(E),EMA(E),Vimentin(S),CD10(S), CD56,Ki-67(20%)	S100,SMA,Desmin,Caponin,CD34,KIT(CD117), DOG-1,CD99,Syn,CgA,NSE	ACTB-GLI1
Feng J等[17]	女	5	很少见	Vimentin,BCL-2,CD56(E),CM5.2(E),CKpan(E), CD10(E),Ki-67(30%)	DOG-1、 CD117、 SS18-SSX、 CD34、 SMA、 CD99、 CgA、 Syn、 calretinin、 S-100、 MyoD1、 TFE3、 HMB45、 α-inhibin、 STAT6、 EMA、 SSTR2和CD31	NA
本病例	女	41	无	Ckpan(E),Vimentin(S),SDHB,CD56	KIT(CD117),DOG-1,CD34,S100,SOX10,SMA, Desmin,CD99,Caldesmon,HMB-45,melanA, Syn,CgA,β-catenin	ACTB-GLI1、 EMD-GLI1

注释: CKpan: 广谱细胞角蛋白; Vimentin: 波形蛋白; EMA: 上皮细胞膜抗原; SMA: 平滑肌肌动蛋白; CgA: 嗜铬粒素A; SDHB: 琥珀酸脱氢酶B; LMWCK: 低分子量细胞角蛋白; HMWCK: 高分子量角蛋白; PLAP: 胎盘碱性磷酸酶; NSE: 神经元特异性烯醇化酶; HMB45: 人黑色素瘤黑45; OSCAR: 破骨细胞相关受体; ALK: 间变性淋巴瘤激酶; T1: 肾母细胞瘤基因-1; CEA: 癌胚抗原; α-FP: 甲胎蛋白; β-HCG: 人绒毛膜促性腺激素; EMA: 上皮膜抗原; TTF1: 甲状腺转录因子1; PDGFRA: 血小板衍生生长因子受体α; INSM1: 胰岛素相关蛋白1。

清。由于其双向形态，几乎不可能通过活检标本诊断为胃母细胞瘤，其梭形成分可能被误诊为低级别肉瘤，实心嵌套区被误诊为神经内分泌肿瘤，小管状结构被误诊为上皮肿瘤的一种形式<sup>[12]</sup>。该肿瘤细胞温和，偶见核分裂相，绝大多数<5/50HPF，个别高达30/50HPF，详见表2。

免疫组化中上皮细胞绝大多数强阳性表达CKpan、AE1/AE3、CAM5.2、EMA，常表达CD10、CD56，部分表达CK7、CK8等，梭形细胞Vimentin多表现出来强阳性，不同程度表达CD56、CD10，但通常不表达KIT(CD117)、DOG-1、Syn、Desmin、S100、CD34等。这与我们病例的免疫组化结果基本一致。在细胞分子遗传学方面，Graham等人最先证实其四例胃母细胞瘤中均伴有MALAT1-GLI1基因融合<sup>[6]</sup>，此后Catri F、Ryo Sugimoto、陈思敏等人也先后证明胃母细胞瘤中存在MALAT1-GLI1基因融合<sup>[10-11, 22]</sup>，说明其可能为胃母细胞瘤的分子诊断标志物。2022年Liu Y等人报道了1例PTCH1-GLI2基因融合病例的胃母细胞瘤<sup>[12]</sup>，Antonescu C.R.等人认为MALAT1是GLI1(胶质瘤相关癌基因同源物 1)的一个强启动子，MALAT1-GLI1融合导致GLI1过表达，进而GLI1过表达导致多个下游靶标过表达，包括PTCH1、VEGFA、SOX2和CCND1<sup>[24]</sup>，而PTCH1与GLI家族均参与Hedgehog-GLI(hh-GLI)通路<sup>[12]</sup>，此通路异常激活与多种肿瘤相关，例如皮肤、大脑、肺、胃肠道、胰腺、前列腺、肺、乳房和卵巢的肿瘤<sup>[25]</sup>。我们的病例与李广柳<sup>[21]</sup>均检测出ACTB-GLI1基因融合，这可能与GLI1致癌激活的机制是通过与普遍表达的β-肌动蛋白基因(ACTB)的启动子交换而发生的，导致GLI1表达及其下游靶标的失调有关<sup>[24]</sup>，t(7; 12)(p22;q13)易位导致GLI1癌基因和ACTB融合，从而普遍表达的ACTB基因启动子驱动GLI1表达增加，导致下游靶基因的转录激活和再调控，从而影响细胞周期调控、细胞黏附、细胞凋亡、信号转导和细胞增殖<sup>[26]</sup>。此外，我们的病例还发现了EMD-GLI1的基因重排，人Emerin基因(EMD)位于X染色体上，普遍表达，与基因表达、细胞信号传导以及细胞核和基因组结构的调控有关<sup>[27]</sup>，EMD-GLI1基因重排本例是首次报道，其潜在机制和下游靶点有待进一步研究。然而，Koo等人报道了1例胃黏膜下肿瘤，其形态学及免疫组化支持胃母细胞瘤的诊断，但发现了新的EWSR1-CTBP1基因融合<sup>[13]</sup>，一些学者认为这与该患者患有Wiskott-Aldrich综合征，并且与其有多次异体骨髓移植和放射治疗史有关<sup>[14, 22]</sup>。

**2.3 鉴别诊断** 由于胃母细胞瘤组织形态学的双相分化特性及新近研究发现，GLI1基因与MALAT1、PTCH1、ACTB等基因融合，应与以下疾病鉴别：(1)癌肉瘤：好发于老年人，具有高度非典型的鳞状、腺样或未分化的上皮成分，异质性和多型性明显，核分裂象易见，增殖指数高；(2)炎性肌纤维母细胞瘤(IMT)：IMT是一种罕见的低度恶性肿瘤，组织病理学上可见明显的以梭形细胞为主的炎细胞浸润，常见2p23染色体间变性淋巴瘤激酶(ALK)的重排，免疫组织学可见ALK阳性；(3)胃肠道间质瘤(GIST)：由束状或片状生长的梭形细胞或由混合的上皮样细胞和梭形细胞组成，免疫组化KIT或CD117和DOG-1均阳性；(4)滑膜肉瘤：胃的滑膜肉瘤比较罕见，可出现双向型分化形态，多为结节状或分叶状，并产生SS18(SYT)-SSX融合基因；(5)丛状纤维黏液瘤(plexiform fibromyxoma)其临床表现与胃母细胞瘤相似，具有非特异性，肿瘤呈MALAT1-GLI1融合，但其组织学缺乏双向性，免疫表型不表达上皮标志物；(6)血管周细胞瘤：血管周细胞瘤有ACTB-GLI1的基因融合，这与本病例相同，但同时血管周细胞瘤也缺乏组织

学的双向特性，可资鉴别；(7)畸胎瘤：肿瘤成分较多，包括平滑肌、上皮、软骨等，可与胃母细胞瘤鉴别。

**2.4 治疗和预后** 胃母细胞瘤的肿瘤发生尚不完全清楚。尽管Toumi等人报道了胃母细胞瘤被认为是由全能干细胞发展而来的，但胃母细胞瘤与干细胞之间的关系尚不清楚<sup>[11]</sup>，目前已报道的病例中，生物学行为大多呈惰性，手术完整切除后通常不会发生复发及转移，23例中仅4例发生转移<sup>[6, 10, 14, 15, 22]</sup>。本例患者术后随访6个月，无复发及转移。

综上所述，胃母细胞瘤是一种非常罕见的上皮和间质双向分化的肿瘤，完整手术切除是目前首选的治疗方法，目前随访的患者中大多无病生存，但由于目前报道的病例较少，其生物行为尚不确定，对该疾病的认识仍处于缺乏状态。

## 参考文献

- Miettinen M, Dow N, Lasota J, et al. A distinctive novel epitheliomesenchymal biphasic tumor of the stomach in young adults ("gastroblastoma"): a series of 3 cases [J]. *Am J Surg Pathol*, 2009, 33(9): 1370-1377.
- 刘健平, 刘卫平. 所谓“胃母细胞瘤”: 一种新的上皮间叶双相分化的胃肿瘤 [J]. *中华病理学杂志*, 2010, 39(2): 111.
- Nagtegaal I D, Odze R D, Klimstra D, et al. The 2019 WHO classification of tumours of the digestive system [J]. *Histopathology*, 2020, 76(2): 182-188.
- Fernandes T, Silva R, Devesa V, et al. AIRP best cases in radiologic-pathologic correlation: gastroblastoma: a rare biphasic gastric tumor [J]. *Radiographics*, 2014, 34(7): 1929-1933.
- Pinto D N, Ventura J, Gomes D, et al. Gastroblastoma described in adult patient [J]. *Int J Case Rep Images*, 2019, 10: 100995Z01DP2019.
- Graham R P, Nair A A, Davila J I, et al. Gastroblastoma harbors a recurrent somatic MALAT1-GLI1 fusion gene [J]. *Mod Pathol*, 2017, 30(10): 1443-1452.
- Ma Y, Zheng J, Zhu H, et al. Gastroblastoma in a 12-year-old Chinese boy [J]. *Int J Clin Exp Pathol*, 2014, 7(6): 3380-3384.
- Wey E A, Britton A J, Sferra J J, et al. Gastroblastoma in a 28-year-old man with nodal metastasis: proof of the malignant potential [J]. *Arch Pathol Lab Med*, 2012, 136(8): 961-964.
- Centonze G, Mangogna A, Salviato T, et al. Gastroblastoma in adulthood-A rarity among rare cancers-A case report and review of the literature [J]. *Case Rep Pathol*, 2019, 2019: 4084196.
- Catri F, Ravagnini G, Lodoli C, et al. Gastroblastoma in old age [J]. *Histopathology*, 2019, 75(5): 778-782.
- Sugimoto R, Uesugi N, Yamada N, et al. Gastroblastoma mimics the embryonic mesenchyme of the foregut: a case report [J]. *Diagn Pathol*, 2023, 18(1): 24.
- Liu Y, Wu H, Wu X, et al. Gastroblastoma treated by endoscopic submucosal excavation with a novel PTCH1::GLI2 fusion: a rare case report and literature review [J]. *Curr Oncol*, 2022, 29(11): 8862-8873.
- Koo S C, Lahaye S, Kovari B P, et al. Gastroblastoma with a novel EWSR1-CTBP1 fusion presenting in adolescence [J]. *Genes Chromosomes Cancer*, 2021, 60(9): 640-646.
- Gong C, Xu J, Qiao S, et al. Gastroblastoma without GLI1 and EWSR1 gene breaks [J]. *World J Surg Oncol*, 2023, 21(1): 274.
- Toumi O, Ammar H, Korbi I, et al. Gastroblastoma, a biphasic neoplasm of stomach: a case report [J]. *Int J Surg Case Rep*, 2017, 39: 72-76.
- Shin D H, Lee J H, Kang H J, et al. Novel epitheliomesenchymal biphasic stomach tumour (gastroblastoma) in a 9-year-old: morphological, ultrastructural and immunohistochemical findings [J]. *J Clin Pathol*, 2010, 63(3): 270-274.
- Feng J, Ling C, Xue Y, et al. Gastroblastoma in a 5-year-old child: a case report and literature review [J]. *Front Oncol*, 2023, 13: 1198762.
- 李嘉宇, 王刚, 孙文豪, 等. 51岁女性胃母细胞瘤1例报道及文献复习 [J]. *中国临床研究*, 2022, 35(11): 1619-1622.
- 朱娜, 侯英勇, 葛晓雯, 等. 发生于65岁女性的小体积胃母细胞瘤1例 [J]. *诊断病理学杂志*, 2018, 25(4): 封2, 310.
- 陈绮, 张艳艳, 李玉莲, 等. 胃母细胞瘤1例 [J]. *临床与实验病理学杂志*, 2022, 38(9): 1151-1152.
- 李广柳, 朱莹, 徐咏强, 等. 胃母细胞瘤1例及文献复习 [J]. *诊断病理学杂志*, 2023, 30(6): 574-576.
- 陈思敏, 章宜芬, 孙怡, 等. 胃母细胞瘤的临床病理观察及文献复习 [J]. *诊断病理学杂志*, 2022, 29(9): 858-860.
- 龙卫国, 庄莹, 李梅, 等. 胃母细胞瘤一例 [J]. *中华病理学杂志*, 2020, 49(7): 761-763.
- Antonescu C R, Agaram N P, Sung Y S, et al. A distinct malignant epithelioid neoplasm with GLI1 gene rearrangements, frequent S100 protein expression, and metastatic potential: expanding the spectrum of pathologic entities with ACTB/MALAT1/PTCH1-GLI1 fusions [J]. *Am J Surg Pathol*, 2018, 42(4): 553-560.
- Grund-Gröschke S, Stockmaier G, Abergner F. Hedgehog/GLI signaling in tumor immunity - new therapeutic opportunities and clinical implications [J]. *Cell Commun Signal*, 2019, 17(1): 172.
- Kerr D A, Pinto A, Subhawong T K, et al. Pericytoma with t(7; 12) and ACTB-GLI1 fusion: reevaluation of an unusual entity and its relationship to the spectrum of GLI1 fusion-related neoplasms [J]. *Am J Surg Pathol*, 2019, 43(12): 1682-1692.
- Liddane A G, Holaska J M. The role of emerin in cancer progression and metastasis [J]. *Int J Mol Sci*, 2021, 22(20).

(收稿日期: 2024-04-15)

(校对编辑: 赵望淇)