

原发性SMARCA4缺失性鼻腔鼻窦癌1例并文献复习

孙木易¹, 王少华², 刘 涛², 祖小松², 杨立卓², 马登殿², 李晓瑜^{2*}

¹济宁医学院临床医学院, 山东 济宁

²济宁医学院附属医院耳鼻咽喉头颈外科, 山东 济宁

收稿日期: 2026年5月29日; 录用日期: 2026年6月23日; 发布日期: 2026年7月1日

摘 要

目的: 探讨原发性SMARCA4缺失性鼻腔鼻窦癌的临床特点、诊断及治疗挑战。方法: 回顾性分析1例老年男性原发性SMARCA4缺失性鼻腔鼻窦癌患者的诊疗过程。结果: 患者因“鼻出血”就诊, 影像学提示鼻腔鼻窦肿物, 经活检病理及免疫组化确诊为原发性SMARCA4缺失性鼻腔鼻窦癌。因高龄、肿瘤高侵袭性及合并症多, 家属选择中医中药保守治疗。结论: 原发性SMARCA4缺失性鼻腔鼻窦癌是一种极为罕见且高度恶性的肿瘤, 其临床表现无特异性, 易误诊, 诊断金标准为组织病理及免疫组化(BRG1缺失)。临床医生应对老年鼻腔鼻窦肿物患者提高警惕, 尽早行病理检查以明确诊断, 并依托多学科团队制定个体化治疗方案。

关键词

SMARCA4缺失, 未分化肿瘤, 鼻腔肿瘤, 免疫组织化学

A Case of Primary SMARCA4-Deregulated Nasal and Paranasal Sinus Carcinoma with Literature Review

Muyi Sun¹, Shaohua Wang², Tao Liu², Xiaosong Zu², Lizhuo Yang², Dengdian Ma², Xiaoyu Li^{2*}

¹School of Clinical Medicine, Jining Medical University, Jining Shandong

²Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Affiliated Hospital of Jining Medical University, Jining Shandong

Received: May 29, 2026; accepted: June 23, 2026; published: July 1, 2026

*通讯作者。

文章引用: 孙木易, 王少华, 刘涛, 祖小松, 杨立卓, 马登殿, 李晓瑜. 原发性 SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌 1 例并文献复习[J]. 临床医学进展, 2026, 16(7): 157-162. DOI: 10.12677/acm.2026.1672509

Abstract

Objective: To explore the clinical characteristics, diagnosis, and treatment challenges of Primary SMARCA4-deficient nasal and paranasal sinus carcinoma. **Methods:** A retrospective analysis was conducted on the diagnosis and treatment process of a male elderly patient with Primary SMARCA4-deficient nasal and paranasal sinus carcinoma. **Result:** The patient was admitted for “epistaxis”. Imaging revealed a nasal sinus mass, which was confirmed as a SMARCA4-deficient undifferentiated tumor through biopsy pathology and immunohistochemistry. Due to the patient’s advanced age, highly aggressive tumor, and multiple comorbidities, the family opted for conservative treatment with traditional Chinese medicine. **Conclusion:** Primary SMARCA4-deficient nasal and paranasal sinus carcinoma is an extremely rare and highly malignant tumor with non-specific clinical manifestations, making it prone to misdiagnosis. The gold standard for diagnosis is histopathology and immunohistochemistry (BRG1 deficiency). Clinicians should remain vigilant in elderly patients with nasal cavity and sinus masses, promptly performing pathological examinations for definitive diagnosis and developing individualized treatment plans with a multidisciplinary team.

Keywords

SMARCA4 Deletion, Undifferentiated Tumor, Nasal Cavity Tumor, Immunohistochemistry

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

SMARCA4 是位于 19p 染色体上的重要肿瘤抑制基因[1], SMARCA4 缺失的未分化肿瘤是 SWI/SNF 染色质重塑复合体亚基 SMARCA4 (BRG1)基因缺失驱动的一种高侵袭性恶性肿瘤,好发于肺、结直肠等处[2],原发于鼻腔鼻窦者极为罕见。其组织学上常表现为小细胞、上皮或横纹状形态,缺乏明确分化方向[1],临床及影像上容易与息肉、炎症或其他恶性肿瘤混淆,诊断高度依赖病理学及免疫组化。本文报道 1 例高龄鼻腔 SMARCA4 缺少的鼻腔肿瘤病例,并结合文献进行讨论,旨在提高临床医生对此病的认识。

2. 临床资料

患者,男,80岁,因“右侧鼻腔反复出血 21 天”于 2025 年 05 月 19 日就诊于我院耳鼻喉科。患者于 2025 年 4 月 30 日首次因“鼻出血 12 小时”入院,当时血压为 196/100 mmHg,经心内科治疗后好转出院。本次入院前再次出现右侧鼻腔出血,行鼻腔填塞后仍渗血不止。患者既往有“高血压病 3 级(极高危)、慢性阻塞性肺病、冠心病、心律失常”等多种基础病史,无吸烟饮酒史。专科检查:右侧鼻腔可见新生物,无明显活动性出血。辅助检查:2025-05-01 副鼻窦 CT 平扫及增强扫描示:右侧鼻腔、上颌窦、蝶窦、筛窦内软组织密度影,息肉不排除。初步诊断为“右鼻腔肿瘤”收入院,计划行手术治疗。入院后完善术前检查,于 2025-05-19 行鼻内镜下鼻腔肿物活检。2025-05-22 病理回报:(右鼻腔)结合免疫组化倾向于 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤。免疫组化结果显示:CK(灶+),CK7(+),Vimentin(+),Ki-67(+,70%),BRG1(-),INI-1(+).该免疫表型(BRG1 缺失)支持原发性 SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌诊断。综合患者高龄、合并症多及肿瘤高度恶性等因素,经多学科团队(MDT)会诊评估,与患者家属充分沟通后,家属要求转至上级医院进一步诊治,遂予出院。随访该病人,病人及家属考虑后放弃手术及放化疗治疗,改为

中医中药治疗。

3. 影像学及病理学表现

3.1. CT 表现

2025-05-01 副鼻窦 CT 平扫：右侧鼻腔、上颌窦、蝶窦、筛窦内软组织密度影，息肉不排除(图 1)。
箭头指示：右侧鼻腔、上颌窦、蝶窦、筛窦内可见不规则软组织密度影，边界不清，累及右侧鼻腔外侧壁及窦口复合体。

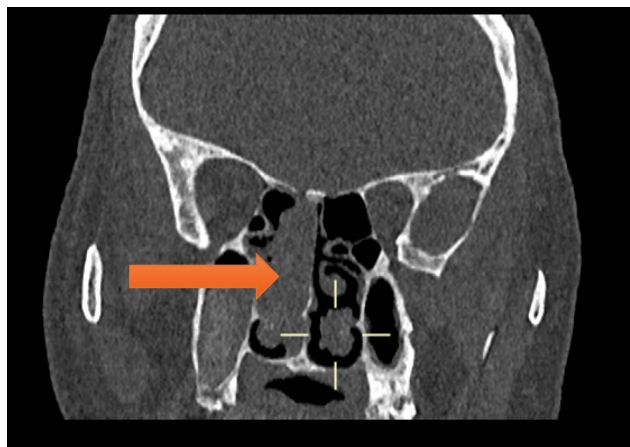


Figure 1. Non-contrast axial CT of paranasal sinuses

图 1. 副鼻窦 CT 平扫(轴位)

3.2. MRI 表现

2025-05-19 鼻窦 MRI 平扫：右鼻腔异常信号，息肉可能，肉芽肿性病变待排(图 2)。

箭头指示：右侧鼻腔内异常信号灶，呈稍高信号，侵犯中鼻甲及上鼻甲区域，向后延伸至蝶窦前壁。病变边界欠清晰，信号不均匀，提示肿瘤内可能存在坏死或出血，肉芽肿性病变待排。

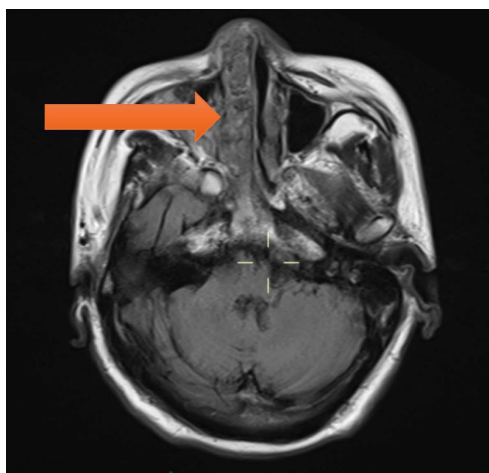


Figure 2. Non-contrast coronal T2-weighted MRI of paranasal sinuses

图 2. 鼻窦 MRI 平扫(冠状位 T2WI)

3.3. 鼻内镜表现

鼻内镜：右侧鼻腔见新生物，来源不明，表面光滑，基底宽，触之易出血(图 3)。

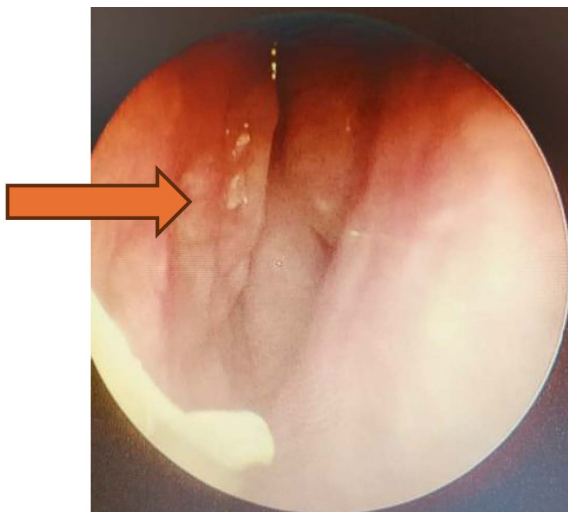


Figure 3. Nasal endoscopy
图 3. 鼻内镜

鼻内镜下正在出血的新生物，新生物表面破溃(图 4)。



Figure 4. Intraoperative nasal endoscopy showing bleeding
图 4. 鼻内镜(术中出血)

3.4. 病理学及免疫组化

病理：(右鼻腔)结合免疫组化倾向于 SMARCA4 缺失的未分化肿瘤(图 5)。免疫组化结果显示：CK(灶+), CK7(+), Vimentin(+), Ki-67(+, 70%), BRG1(-), INI-1(+). HE 染色：肿瘤细胞呈片状分布，细胞中等至大，核浆比高，核异型性明显，可见显著核仁及多量有丝分裂象(>10 个/HPF)，胞浆嗜酸性，部分细胞呈横纹肌样形态。

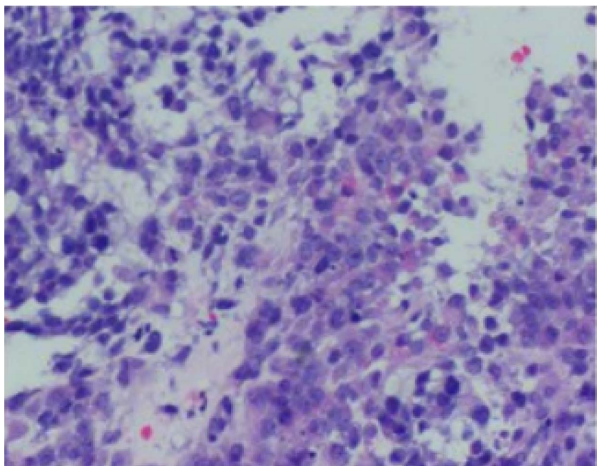


Figure 5. Histopathology and immunohistochemistry
图 5. 病理组织学及免疫组化

4. 讨论

SWI/SNF 复合体是一种进化上保守的 ATP 依赖染色质重塑复合体，其在转录、分化和 DNA 修复中起着重要作用[3]。SMARCA4 基因是 SWI/SNF 复合体上关键的抑癌基因，其功能缺失会导致染色质的结构失调和细胞的恶性转化[4]。SMARCA4 缺失的未分化肿瘤(SMARCA4-deficient undifferentiated tumor SMARCA4-UT)是属于 SWI/SNF 染色质重塑复合体缺陷性肿瘤。SMARCA4 突变发生在各种肿瘤之中，如肺癌、结直肠癌、膀胱尿路上皮癌、浸润性乳腺导管癌等常见肿瘤及子宫内膜肉瘤等罕见肿瘤[5]，2021 年，世界卫生组织(WHO)在其《胸肿瘤分类》第五版中将 SMARCA4-UT 定义为一种新的罕见恶性肿瘤实体[2]。SMARCA4-UT 组织学上表现为未分化或横纹肌样形态，免疫组化特征为 BRG1 (SMARCA4) 核表达缺失[2]。该肿瘤具有高度侵袭性，预后极差，中位总存活期为 4~7 个月[6]。目前，其标准治疗尚未确立，治疗策略仍处于探索阶段。

原发性 SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌主要发生于鼻腔，偶尔累及鼻窦等部位，其为未分化癌的一种新组织学类型，属于高度侵袭性肿瘤[7]。Abbas Agaimy 等人[8]总结了 10 例原发性 SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌，其中中位年龄为 44 岁且预后较差。SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌主要与 NUT 癌、SMARCB1/INI1 缺失的未分化癌、恶性黑色素瘤、SMARCA4 缺失性畸胎瘤肉瘤及嗅神经母细胞瘤鉴别[7]，详见表 1。

Table 1. Differential diagnosis of SMARCA4-deficient sinonasal carcinoma
表 1. SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌的鉴别诊断

疾病	组织学特征	IHC 特征
SMARCA4 缺失性癌	未分化/横纹肌样细胞，核异型，有丝分裂多	BRG1(-), INI-1(+), CK 灶+
NUT 癌	局灶性突然角化	NUT(+), BRG1(+)
SMARCB1/INI-1 缺失癌	横纹肌样细胞	INI-1(-), BRG1(+)
嗅神经母细胞瘤	Homer-Wright 假菊形团或 Flexner-Wintersteiner 真菊形团	Calretinin(+)
恶性黑色素瘤	黑色素颗粒，核仁明显	S-100(+), HMB45(+), Melan-A(+)
淋巴瘤	弥漫性小圆细胞	LCA(+), CD20/CD3(+)

SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌至今还没有有效的治疗措施,一般采取手术切除、术后放疗、化疗的治疗方式[7],但患者预后欠佳。樊蕊蕊等人[7]报道的病例中,病人术后 5 个月在鼻咽部发现新生物。在 Agaimy 等[8]报道的病例中,半数以上的患者在 1 年内死亡。

5. 结论

本例患者为 80 岁高龄男性,以“鼻出血”这一常见耳鼻喉科症状起病,影像学初步考虑为鼻腔息肉或炎性病变,但最终通过活检病理及免疫组化确诊为罕见的原发性 SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌。

SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌十分罕见,报道的病例数稀少,临床医生对其的认识还不多,相信随着病例的积累,可以发现其特点及有效的治疗方案。

本病历提示我们,对于老年患者、特别是影像学提示鼻腔鼻窦占位性病变者,即使临床表现不特异,也应尽早行病理学检查以明确诊断。对于来源不明、组织学上呈未分化特征的鼻腔鼻窦肿瘤,应将 BRG1 (SMARCA4)和 INI-1 (SMARCB1)作为常规 IHC 检测项目以明确诊断。

伦理与知情同意声明

本研究已获得济宁医学院附属医院伦理委员会批准。本病例报道已获得患者家属的知情同意。

基金项目

山东省医药卫生科技项目(重点项目) (202307010435); 山东省自然科学基金项目(ZR2019MH059)。

参考文献

- [1] Sauter, J.L., Graham, R.P., Larsen, B.T., Jenkins, S.M., Roden, A.C. and Bolland, J.M. (2017) SMARCA4-Deficient Thoracic Sarcoma a Distinctive Clinicopathological Entity with Undifferentiated Rhabdoid Morphology and Aggressive Behavior. *Modern Pathology*, **30**, 1422-1432. <https://doi.org/10.1038/modpathol.2017.61>
- [2] Nicholson, A.G., Tsao, M.S., Beasley, M.B., Borczuk, A.C., Brambilla, E., Cooper, W.A., et al. (2022) The 2021 WHO Classification of Lung Tumors: Impact of Advances since 2015. *Journal of Thoracic Oncology*, **17**, 362-387. <https://doi.org/10.1016/j.jtho.2021.11.003>
- [3] Yoshida, A., Kobayashi, E., Kubo, T., Kodaira, M., Motoi, T., Motoi, N., et al. (2017) Clinicopathological and Molecular Characterization of SMARCA4-Deficient Thoracic Sarcomas with Comparison to Potentially Related Entities. *Modern Pathology*, **30**, 797-809. <https://doi.org/10.1038/modpathol.2017.11>
- [4] Mittal, P. and Roberts, C.W.M. (2020) The SWI/SNF Complex in Cancer—Biology, Biomarkers and Therapy. *Nature Reviews Clinical Oncology*, **17**, 435-448. <https://doi.org/10.1038/s41571-020-0357-3>
- [5] 湛越寒, 李楠兮, 姚文秀. SMARCA4 缺失型非小细胞肺癌研究进展[J]. 肿瘤预防与治疗, 2025, 38(10): 927-935.
- [6] Gan, Y., Hu, Q., Hu, F. and Wu, S. (2025) Long-Term Survival of a SMARCA4-Deficient Undifferentiated Thoracic Tumor with Brain Metastasis Successfully Treated with Multimodal Treatment: A Case Report and Literature Review. *Journal of Cancer Research and Clinical Oncology*, **151**, Article No. 234. <https://doi.org/10.1007/s00432-025-06284-w>
- [7] 樊蕊蕊. 原发性 SMARCA4 缺失性鼻腔鼻窦癌的临床病理分析[J]. 诊断病理学杂志, 2025, 32(11): 1495-1497.
- [8] Agaimy, A., Jain, D., Uddin, N., Rooper, L.M. and Bishop, J.A. (2020) SMARCA4-Deficient Sinonasal Carcinoma. *American Journal of Surgical Pathology*, **44**, 703-710. <https://doi.org/10.1097/pas.0000000000001428>