

Article

Small bowel metastatic SWI/SNF-deficient undifferentiated carcinoma may be predictive of lung primary-a rare presentation with novel SMARCA2 mutation findings in a study of three cases.

Ng CS, Qin J, Kan CH, Cheng KT. Virchows Arch. 2025 Aug 7.

消化管への腫瘍転移は稀であるが、その中で小腸は比較的多く認められる部位である。その転移の原発先としては黒色腫、肺癌、卵巣癌、膀胱癌、乳癌などがあるが、肺癌は割合が高い。小腸転移をしめす肺癌は形態的に未分化・ラブドイド様形態を示すことが既報で報告されており、免疫組織化学的に SMARCA2/SMARCA4 の単独欠損または複合欠損を高頻度で呈している。一方で時に原発の小腸癌、他腫瘍との転移の鑑別が難しいことがある。筆者らは以前の解析を補完する形で 3 例の小腸転移を示す肺癌について免疫組織化学および WGS を行った。Table 1 は今回の 3 例および以前の検討例 7 例の臨床病理学的背景である。調べた 3 例は全例男性、喫煙歴ありであった。検体の内訳は肺/小腸（症例 1：生検/切除、症例 2：切除/切除、症例 3：生検/生検）であった。Table 2 各種免疫組織化学の結果である。SMARCA2 の欠失は 9 例認められ（今回の 3 例はいずれも欠失）、SMARCA4 の欠失は 3 例（今回の症例は 2 例で欠失）認められた。MMR の欠失は認めなかった。Table 3 は 3 症例の WGS の結果である。症例 2 と 3 の肺腫瘍から同一の SMARCA2 変異が見つかった。これは SMARCA2 欠損の機序が epigenetic なイベントに関連するという従来の考えを変える必要があると筆者は強調している。一方で、原発性小腸癌や女性生殖器癌からの転移は通常 SWI/SNF サブユニットのより広範な欠損、MSI-H(dMMR)が認められる。臨床所見・画像所見に加え形態、免疫組織化学により鑑別することは可能であるが、時に難しい症例では SMARCA2 の変異は肺原発を示唆する有力な所見になるかもしれない、と筆者はまとめている。