



doi:10.7659/j.issn.1005-6947.240650  
http://dx.doi.org/10.7659/j.issn.1005-6947.240650  
China Journal of General Surgery, 2025, 34(10):2148-2158.

·专题研究·

## 结肠横纹肌样癌的临床病理特征及预后分析： 病例报告与文献回顾

周祁林, 李玉强, 郑林熠, 陶醉, 谭风波, 裴谦, 周园, 裴海平

(中南大学湘雅医院 胃肠外科, 湖南长沙 410008)

### 摘要

**背景与目的:** 结肠横纹肌样癌 (RCC) 是一种极为罕见且高度侵袭性的肿瘤, 常伴广泛转移, 预后极差, 目前尚无标准化治疗方案。本研究报告 1 例 RCC, 并结合既往文献总结其临床、病理及分子特征, 以期提高对该病的认识。

**方法:** 回顾性分析中南大学湘雅医院收治的 1 例 RCC 的临床表现、影像学、病理及免疫组化特征, 同时检索并整理国内外已报道的 36 例 RCC, 汇总其临床资料、免疫表型、基因变异、治疗方式及随访结果。

**结果:** 患者为 71 岁男性, 表现为腹胀、腹痛及排便改变, 影像及内镜提示升结肠肿瘤并不完全性梗阻。行腹腔镜右半结肠癌根治术, 病理示低分化 RCC, 侵透浆膜层, 淋巴结转移 4/21; 免疫组化示角蛋白 AE1/AE3 (+)、vimentin (+)、CDX2 (-)、CK20 (-), Ki-67 (80%+), INI1 表达保留; 基因检测显示 KRAS 突变、BRAF<sup>V600E</sup>野生型。患者因经济原因未行放化疗, 术后 3 个月出现腹膜转移而死亡。纳入的 37 例患者, 男女比 1.3:1, 平均年龄 66 岁, 62% 病变位于右半结肠; 多数表现为低分化、横纹肌样细胞占主导, 97.06% 表达 vimentin, 100.00% 表达角蛋白 AE1/AE3, 约 85.71% CDX2 (-); 基因中 65.00% 伴 BRAF<sup>V600E</sup>突变, 约 22.73% 存在 KRAS 突变; MMR 状态中 pMMR 占 60.71%, dMMR 占 39.29%。多数患者行手术治疗, 但 78.79% 在术后 1 年内死亡, 中位生存 6.0 个月, 仅少部分接受辅助化疗或免疫治疗者生存超过 1 年。

**结论:** RCC 具有高度恶性、生长迅速、易发生早期转移及复发的特点, 对常规化疗反应差。其发生可能与肿瘤去分化、INI1 缺失及 BRAF/KRAS 通路异常激活相关。手术仍为主要治疗方式, 但术后应积极评估免疫治疗、生物制剂和放疗等综合策略的潜在价值。需进一步研究其分子机制及有效治疗手段。

### 关键词

结肠肿瘤; 横纹肌样癌; SMARCB1 蛋白; 预后

中图分类号: R735.3

## Clinicopathologic features and prognostic analysis of colonic rhabdoid carcinoma: a case report and literature review

ZHOU Qilin, LI Yuqiang, ZHENG Linyi, TAO Zui, TAN Fengbo, PEI Qian, ZHOU Yuan, PEI Haiping

(Department of Gastrointestinal Surgery, Xiangya Hospital, Central South University, Changsha 410008, China)

收稿日期: 2024-12-01; 修订日期: 2025-07-13。

作者简介: 周祁林, 中南大学湘雅医院住院医师, 主要从事胃肠外科方面的研究。

通信作者: 李玉强, Email: liyuqiang22@csu.edu.cn

**Abstract**

**Background and Aims:** Rhabdoid carcinoma of the colon (RCC) is an exceptionally rare and highly aggressive malignancy characterized by early metastasis and poor prognosis, with no standardized treatment available. We report a case of ascending colon RCC and summarize previously published cases to improve understanding of its clinicopathologic and molecular features.

**Methods:** The clinical data, imaging, pathology, and immunohistochemistry of one patient treated at Xiangya Hospital were retrospectively analyzed. In addition, 36 published RCC cases were systematically reviewed. Clinical characteristics, tumor location, immunophenotype, molecular alterations, treatments, and survival outcomes were extracted and summarized.

**Results:** A 71-year-old man presented with abdominal distension, pain, and altered bowel habits. Imaging and colonoscopy indicated an obstructing ascending colon mass. Laparoscopic right hemicolectomy was performed. Pathology revealed poorly differentiated RCC infiltrating the serosa with 4/21 lymph-node metastases. Immunohistochemistry showed AE1/AE3 (+), vimentin (+), CDX2 (-), CK20 (-), and Ki-67 (80%+), with retained INI1 expression. Genetic testing indicated KRAS mutation and wild-type BRAF<sup>V600E</sup>. The patient received no adjuvant therapy and died of peritoneal metastasis within 3 months. Including this case, 37 RCC patients (male to female ratio=1.3: 1; mean age 66 years) have been documented. Sixty-two percent of tumors were right-sided. Most exhibited rhabdoid morphology with diffuse vimentin positivity (97.06%) and AE1/AE3 positivity (100.00%), while CDX2 was negative in 85.71%. BRAF<sup>V600E</sup> mutation was present in 65.00%, and KRAS mutation in 22.73% of tested cases. Among 28 patients with MMR data, 60.71% were pMMR and 39.29% dMMR. Although surgery was the primary treatment, 78.79% of patients died within 1 year (median survival 6.0 months), with only a few long-term survivors following adjuvant chemotherapy or immunotherapy.

**Conclusion:** RCC is a rapidly progressive colorectal malignancy with extremely poor prognosis and limited response to conventional chemotherapy. Tumor dedifferentiation, INI1 deficiency, and alterations in KRAS/BRAF-MAPK signaling may contribute to its pathogenesis. Surgery remains the mainstay of treatment, but incorporation of immunotherapy, targeted agents, and radiotherapy may offer potential benefits. Further studies are urgently needed to define effective therapeutic strategies.

**Key words**

Colonic Neoplasms; Rhabdoid Carcinoma; SMARCB1 Protein; Prognosis

**CLC number:** R735.3

结肠横纹肌样癌 (rhabdoid carcinoma of the colon, RCC) 是一种罕见的恶性肿瘤，患者通常有广泛的转移，常规的手术切除肿瘤及辅助化疗并不能保证患者的长期康复，这导致患者的预后通常极差。1978年，Beckwith等<sup>[1]</sup>首次描述了具有“横纹肌样”特征的儿童肾母细胞瘤。这种肿瘤细胞以嗜酸性的细胞质，液泡状细胞核，明显的核仁为特征。1993年Chetty等<sup>[2]</sup>首次报道了RCC。截至目前，国内外共报道了36例RCC<sup>[2-27]</sup>。恶性横纹肌样癌作为一类独立的肿瘤实体尚存在争议，国内外多诊断为伴有横纹肌样特征或表型的腺癌、肾外横纹肌样肿瘤或横纹肌样癌。本文报道1例

RCC病例，结合文献分析其临床特征及治疗难点，以期提高对该病的认识。

## 1 病例资料

### 1.1 术前及术中临床资料

患者 男，71岁，因间断腹胀伴腹痛20余天，于2024年8月2日收治入中南大学湘雅医院胃肠外科。发病以来，有明显的食欲缺乏、疲劳和体质减轻（下降约5kg），大便不成形且次数增多，肛门偶有排气。既往无明显的家族史。体查右下腹稍有压痛，无反跳痛。术前肿瘤标志物：CEA

0.95 ng/mL (正常<5.00 ng/mL), CA19-9 0.24 U/mL (正常<35 U/mL)。腹部盆腔CT检查提示升结肠管壁不均匀增厚,局部管腔狭窄,结肠癌可能性大,伴区域内多发肿大淋巴结(大者约14 mm)(图1)。电子肠镜循腔进镜至升结肠,可见一隆起肿物,紫红色,表面糜烂,占据大部分肠腔,病变致肠腔狭窄,内镜无法通过,质脆,易出血;乙状结肠距肛门26 cm可见息肉(图2)。活检病理诊断:(升结肠)低黏附性癌;(乙状结肠)管状腺瘤。于2024年8月5日行腹腔镜右半结肠癌根治术,术中见肿块位于升结肠,大小约6 cm×6 cm,穿透浆膜,呈肿块型,与右侧腹膜有粘连;末端回肠水肿、纤维化、扩张,考虑为升结肠肿瘤梗阻所致;结肠系膜周围、系膜间及系膜根部可见肿大淋巴结。

## 1.2 术后标本及病理检查结果

结肠肠管1段,长约50 cm,直径7~9 cm,剪开肠管发现距一侧切缘15 cm,另一侧切缘25 cm处,见一隆起肿物(图3),大小6 cm×6 cm,质地较硬,灰白色伴有坏死组织,浸润至肠壁全层并穿透浆膜,致肠腔部分狭窄,边界不清。肠旁可扪及肿大淋巴结。术后标本用4%甲醛固定,石蜡包埋,切片,HE染色,使用光学显微镜观察。免疫组化使用PAP(过氧化物酶-抗过氧化物酶)法,抗体Ki-67、P53、EGFR、EBER、HER2、MSH2(25D12)、MSH6、MLH1、PMS2、BRAF<sup>V600E</sup>、CK20、SATB2、CK-Pan、E-cadherin、SMARCA4、INI1、CDX2及试剂盒均购自迈新生物技术有限公司,操作使用罗氏Bench Mark全自动免疫组化机。肿瘤细胞黏附性较差,异型性明显,细胞核深染,

偏向细胞质一侧,核仁大且明显,细胞质呈嗜酸性,肿瘤细胞呈“横纹肌样”(图4A);肿瘤细胞弥漫性分布,与正常腺体分界不清(图4B),突破浆膜(图4C),肠壁结构被破坏。病理诊断:升结肠RCC,低分化,侵透浆膜层,脉管内未见癌栓,有神经侵犯,两断端切缘阴性,肠旁淋巴结见癌转移(4/21)。Ki-67(80%+),P53(70%+),EGFR(+),EBER(-)(原位杂交)HER2(0),MSH2(25D12)(+),MSH6(+),MLH1(+),PMS2(+),vimentin(+).BRAF<sup>V600E</sup>(-),CK20(-)(图5A),SATB2(+),角蛋白AE1/AE3(+)(图5B),E-cadherin(-),SMARCA4(+),INI1(+)(图5C),CDX2(-)(图5D),TNM分期:pT4aN2aMx。

## 1.3 患者结局

患者术后由于经济原因未进行放化疗,3个月内于当地医院行CT提示腹膜转移,后放弃治疗而死亡。



图1 CT检查提示升结肠管壁不均匀增厚,伴区域内多发肿大淋巴结

Figure 1 Abdominal CT showing irregular thickening of the ascending colon wall with multiple enlarged regional lymph nodes

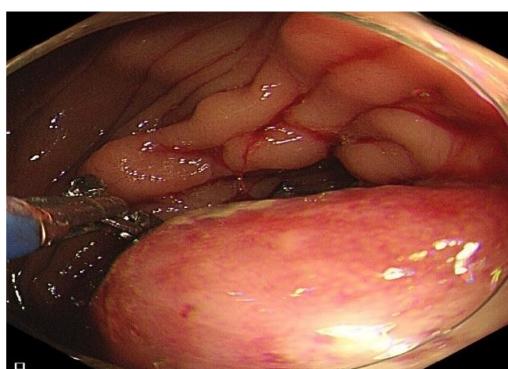


图2 肠镜可见升结肠一隆起肿物及乙状结肠息肉

Figure 2 Colonoscopy revealing a protruding mass in the ascending colon and a sigmoid colon polyp

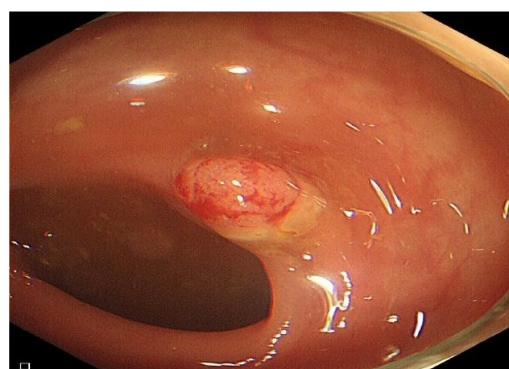
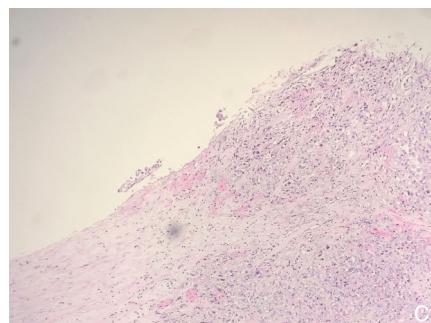
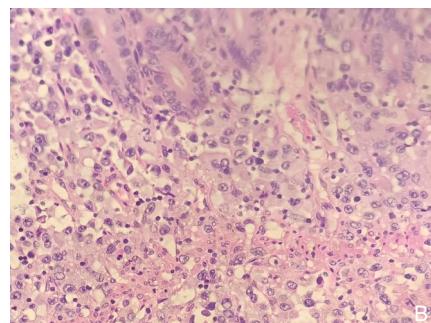
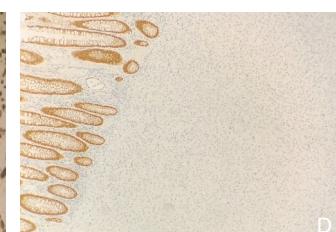
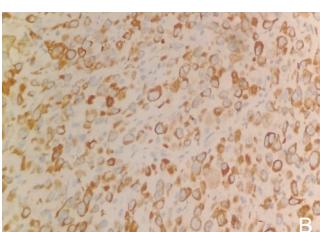




图3 术后标本可见升结肠肿物

Figure 3 Gross specimen showing an ascending colon mass

图4 术后标本HE染色结果 A: 肿瘤细胞异型性明显, 细胞质呈嗜酸性, 肿瘤细胞呈“横纹肌样”( $\times 400$ ); B: 肿瘤细胞弥漫性分布, 与正常腺体分界不清 ( $\times 400$ ); C: 肿瘤细胞突破浆膜 ( $\times 40$ )Figure 4 HE staining of the tumor A: Tumor cells with prominent rhabdoid features and eosinophilic cytoplasm ( $\times 400$ ); B: Diffuse tumor infiltration with poorly defined boundaries from normal glands ( $\times 400$ ); C: Tumor cells penetrating the serosal surface ( $\times 40$ )图5 免疫组化检查结果 A: CK20 (-) ( $\times 100$ ); B: 角蛋白AE1/AE3 (+) ( $\times 400$ ); C: INI1 (+) ( $\times 400$ ); D: CDX2 (-) ( $\times 100$ )Figure 5 Immunohistochemical staining of the tumor A: CK20 negative ( $\times 100$ ); B: AE1/AE3 positive ( $\times 400$ ); C: INI1 positive ( $\times 400$ ); D: CDX2 negative ( $\times 100$ )

## 2 文献回顾

### 2.1 文献检索信息及纳入排除标准

文献检索信息: 通过 PubMed 与 Google Scholar 的医学主题词搜索确定了有关横纹肌样癌的病例报告和中心系列研究。搜索词包括: 恶性横纹肌样瘤、结肠横纹肌样瘤、横纹肌样结肠癌和横纹肌样癌及 Rhabdoid Carcinoma。纳入标准: (1) 经组织病理学确诊为结肠癌, HE 染色观察到特征性横纹肌样癌细胞; (2) 临床资料完整。排除标准:

(1) 组织病理学提示横纹肌样肉瘤、恶性黑色素瘤、肉瘤或癌肉瘤; (2) 临床资料不完整; (3) 合并其他恶性肿瘤病史。

### 2.2 RCC的临床特征

本研究检索到 26 篇相关文献<sup>[2-27]</sup>, 共 36 例患者, 包括本病例在内, 一共有 37 例 RCC 病例被详细描述, 其中男 21 例和女 16 例 (男:女=1.3:1); 平均年龄 66 岁 (年龄范围 25~87 岁)。37 例 RCC 患者中, 有 23 例病变在右侧结肠, 11 例在左侧结肠, 其中盲肠 (10/37), 乙状结肠 (7/37), 升结肠 (6/37)

较为多见，降结肠（3/37）较为少见。

### 2.3 RCC的主要组织病理学特征

横纹肌样癌细胞在大多数 RCC 中占主导地位，其组织学特征与本研究病例的描述几乎相同。免疫组化中：97.06%（33/34）表达 vimentin，100.00%（22/22）表达角蛋白（AE1/AE3），85.71%（18/21）CDX2（-），80.00%（20/25）CK20（-），75.00%（6/8）表达EMA，34.78%（8/23）INI1（-）。

### 2.4 RCC的主要分子特征

60.71%（17/28）为错配修复正常（pMMR），39.29%（11/28）为错配修复缺陷（dMMR）；77.27%（17/22）为野生型 KRAS，22.73%（5/22）为突变型 KRAS；65.00%（13/20）为 BRAF<sup>V600E</sup>突变。

### 2.5 RCC的治疗与预后

在37例 RCC 中，患者均接受根治或者姑息手术作为初始治疗，其中有7例患者接受了术后辅助化疗，其余患者没有接受术后治疗或者没有详细的术后治疗数据。患者术前或者术后，有9例患者出现肝转移，25例患者出现区域淋巴结转移。在37例患者中，有4例患者无随访资料，其余33例患者的随访时间为0.5~48个月不等。33例患者中，26例（78.79%）在1~12个月内死于该病（中位生存时间6.0个月）。只有5例患者存活时间超过12个月。

上述结果基于汇总的37例 RCC 病例资料（表1），涵盖临床特征、免疫组化、基因状态及生存随访情况。

表1 37例 RCC 临床资料

Table 1 Clinical data of 37 reported cases of RCC

| 序号 | 年份   | 年龄(岁) | 性别 | 肿瘤位置     | 转移情况       | 免疫组化  | INI1状态 |
|----|------|-------|----|----------|------------|---|--------|
| 1  | 2024 | 25    | 女  | 降结肠      | 肝转移, 淋巴结转移 | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, EMA 阴性           | 阴性     |
| 2  | 2024 | 70    | 男  | 升结肠      | —          | 角蛋白 AE1/AE3 阳性, CDX2 和 CK20 阴性              | 阴性     |
| 3  | 2023 | 71    | 女  | 右侧结肠     | 淋巴结转移      | CDX2 和 CK20 阳性                              | 阴性     |
| 4  | 2022 | 81    | 女  | 横结肠      | —          | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, CDX2 阴性, CK20 阳性 | —      |
| 5  | 2021 | 41    | 男  | 乙状结肠     | 肝转移, 淋巴结转移 | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, CDX2 阴性          | 阴性     |
| 6  | 2021 | 66    | 女  | 升结肠      | 肝转移        | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性                   | 阳性     |
| 7  | 2021 | 85    | 男  | 盲肠       | —          | 角蛋白 AE1/AE3 阳性, CDX2 和 CK20 阴性              | 阳性     |
| 8  | 2019 | 80    | 男  | 结肠肝曲     | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性   | —      |
| 9  | 2018 | 65    | 男  | 升结肠      | 淋巴结转移      | vimentin 阳性, EMA 阳性                         | 阴性     |
| 10 | 2016 | 34    | 女  | 升结肠      | 肝转移        | vimentin, CDX2, CK20 阳性                     | 阳性     |
| 11 | 2016 | 45    | 男  | 乙状结肠     | 肝转移, 淋巴结转移 | vimentin 阴性, CDX2 和 CK20 阳性                 | 阳性     |
| 12 | 2016 | 50    | 男  | 横结肠      | —          | vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性                 | 阳性     |
| 13 | 2015 | 87    | 女  | 结肠肝曲     | —          | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性                   | —      |
| 14 | 2015 | 31    | 女  | 盲肠       | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性   | 阳性     |
| 15 | 2015 | 73    | 男  | 盲肠       | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性                   | —      |
| 16 | 2014 | 77    | 男  | 降结肠      | —          | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性   | —      |
| 17 | 2014 | 79    | 男  | 盲肠       | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3, vimentin 和 EMA 阳性              | 阴性     |
| 18 | 2013 | 62    | 男  | 乙状结肠     | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3, vimentin, EMA 和 CK20 阳性        | 阳性     |
| 19 | 2013 | 50    | 男  | 乙状结肠     | 肝转移, 淋巴结转移 | vimentin 阳性, CK20 阴性                        | —      |
| 20 | 2012 | 73    | 女  | 盲肠       | 淋巴结转移      | vimentin 阳性, CK20 阴性                        | 阴性     |
| 21 | 2011 | 71    | 女  | 升结肠      | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性   | —      |
| 22 | 2009 | 62    | 女  | 降结肠和乙状结肠 | 肝转移        | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, CK20 阴性          | —      |
| 23 | 2008 | 69    | 女  | 乙状结肠     | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性                   | —      |
| 24 | 2007 | 66    | 男  | 盲肠       | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, EMA 和 CK20 阴性    | —      |
| 25 | 1999 | 76    | 男  | 盲肠       | 肝转移, 淋巴结转移 | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性                   | —      |
| 26 | 1996 | 84    | 女  | 横结肠      | —          | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, EMA 阴性           | —      |
| 27 | 1994 | 75    | 男  | 横结肠      | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, EMA 阳性           | —      |
| 28 | 1993 | 72    | 女  | 盲肠       | 肝转移, 淋巴结转移 | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, EMA 阳性           | —      |
| 29 | 2018 | 71    | 男  | 盲肠       | 淋巴结转移      | vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性                 | 阳性     |
| 30 | 2018 | 49    | 男  | 乙状结肠     | 淋巴结转移      | vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性                 | 阳性     |
| 31 | 2018 | 63    | 男  | 左侧结肠     | 淋巴结转移      | vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性                 | 阴性     |
| 32 | 2018 | 71    | 女  | 盲肠       | 淋巴结转移      | vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性                 | 阳性     |
| 33 | 2018 | 76    | 女  | 右侧结肠     | —          | vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性                 | 阳性     |
| 34 | 2018 | 65    | 女  | 右侧结肠     | —          | vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性                 | 阳性     |
| 35 | 2018 | 81    | 男  | 右侧结肠     | 淋巴结转移      | vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性                 | 阳性     |
| 36 | 2018 | 73    | 男  | 右侧结肠     | 淋巴结转移      | vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性                 | 阳性     |
| 本例 | 2024 | 70    | 男  | 升结肠      | 淋巴结转移      | 角蛋白 AE1/AE3 和 vimentin 阳性, CDX2 和 CK20 阴性   | 阳性     |

表1 37例RCC临床资料(续)

Table 1 Clinical data of 37 reported cases of RCC (continued)

| 序号 | MMR状态 | 基因检测                               | 后续治疗                                     | 随访情况     |
|----|-------|------------------------------------|--|----------|
| 1  | pMMR  | KRAS突变型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | 术后未进行治疗                                  | 3.5个月死亡  |
| 2  | pMMR  | KRAS突变型, BRAF <sup>V600E</sup> 野生型 | —  | 无        |
| 3  | dMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | 术后2个周期帕博利珠单抗治疗                           | 3个月后死亡   |
| 4  | dMMR  | BRAF <sup>V600E</sup> 突变型          | 术后未进行治疗                                  | 无        |
| 5  | pMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | 术后2个疗程FOLFOX6+贝伐珠单抗, 1个疗程FOLFOXIRI+贝伐珠单抗 | 2个月死亡    |
| 6  | pMMR  | —                                  | —  | 无        |
| 7  | pMMR  | —                                  | —  | 无        |
| 8  | pMMR  | —                                  | 术后8个疗程卡培他滨治疗                             | 存活超过48个月 |
| 9  | —     | —                                  | 术后未进行治疗                                  | 存活超过48个月 |
| 10 | pMMR  | —                                  | —  | 1年内死亡    |
| 11 | pMMR  | —                                  | —  | 1年内死亡    |
| 12 | pMMR  | —                                  | —  | 1年内死亡    |
| 13 | dMMR  | —                                  | 术后未进行治疗                                  | 2个月死亡    |
| 14 | pMMR  | KRAS突变型, BRAF <sup>V600E</sup> 野生型 | 术后1个周期MFOLFOX6治疗, 2个周期EOX治疗              | 4个月内死亡   |
| 15 | dMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | —  | 2个月内死亡   |
| 16 | —     | —                                  | —  | 2个月内死亡   |
| 17 | dMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | 术后未进行治疗                                  | 6个月内死亡   |
| 18 | EMA   | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | 术后12个周期FOLFOX治疗                          | 存活超过36个月 |
| 19 | —     | —                                  | —  | 1个月死亡    |
| 20 | dMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | 术后接受XELOX治疗                              | 6个月后死亡   |
| 21 | dMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | 3个月常规化疗+4个周期基于贝伐珠单抗的化疗+2个周期基于西妥昔单抗的化疗    | 8个月内死亡   |
| 22 | —     | KRAS野生型                            | —  | 4个月内死亡   |
| 23 | —     | —                                  | —  | 6个月内死亡   |
| 24 | pMMR  | KRAS野生型                            | —  | 1.5个月死亡  |
| 25 | —     | —                                  | —  | 3个月死亡    |
| 26 | —     | KRAS野生型                            | —  | 存活超过12个月 |
| 27 | —     | —                                  | —  | 0.5个月死亡  |
| 28 | —     | —                                  | —  | 3个月内死亡   |
| 29 | dMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | —  | 8个月内死亡   |
| 30 | pMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | —  | 7个月内死亡   |
| 31 | pMMR  | KRAS突变型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | —  | 1个月内死亡   |
| 32 | dMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 突变型 | —  | 8个月内死亡   |
| 33 | dMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 野生型 | —  | 存活超过6个月  |
| 34 | pMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 野生型 | —  | 7个月后死亡   |
| 35 | dMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 野生型 | —  | 存活超过33个月 |
| 36 | pMMR  | KRAS野生型, BRAF <sup>V600E</sup> 野生型 | —  | 6个月内存活   |
| 本例 | pMMR  | KRAS突变型, BRAF <sup>V600E</sup> 野生型 | 未进行治疗                                    | 3个月内死亡   |

### 3 讨论

在本病例中,患者术前有腹痛、腹胀,大便不成形且次数增多,肛门偶有排气,CT及肠镜均提示肿瘤处部分肠腔狭窄,这些症状提示患者有不完全性肠梗阻,患者属于梗阻性结肠癌。患者术后3个月内因出现腹膜转移而死亡,这表示患者

疾病进展迅速且对初始手术治疗不佳。一方面最新的研究<sup>[28]</sup>发现, pT4期、pN2期被证实为梗阻性结肠癌术后发生腹膜转移的高危因素,这与本病例分期pT4aN2aMx相符;另外有研究<sup>[29]</sup>发现:神经侵犯,肿瘤长径>5 cm也是结肠癌术后发生腹膜转移的高危因素。本例患者神经侵犯阳性,肿瘤大小6 cm×6 cm可证明此结论;另一方面既往研究

表明横纹肌样瘤具有高度的侵袭性，这可能进一步增加了其发生腹膜转移的可能性。除此之外，研究<sup>[30]</sup>发现，EGFR表达呈阳性，且Ki-67标记指数升高(>50%)，表明肿瘤细胞具有高增殖潜力。本研究中，患者术后病理提示EGFR表达呈阳性，且Ki-67 80%，这与患者自诊断以来肿瘤发展迅速，早期复发，预后极差相符。

研究<sup>[31]</sup>表明，横纹肌样癌患者的肿瘤普遍较大，且往往位于升结肠近端或横结肠。本研究纳入的37例RCC中，有23例发生在右侧结肠，并且病理分型为dMMR的肿瘤均起源于右侧结肠癌，这可为横纹肌样癌的术前确诊提供参考。8%~12%的转移性结直肠癌病例携带BRAF<sup>V600E</sup>突变<sup>[32]</sup>，BRAF<sup>V600E</sup>突变也经常在右侧结肠癌中观察到，并且具有MSI高状态的肿瘤患者更常见地具有这种突变<sup>[33]</sup>。本研究中，65% (13/20) 的患者存在BRAF<sup>V600E</sup>突变，笔者推测BRAF基因突变与大肠癌横纹肌样改变之间可能存在一定的相关性。RCC的发病机制中涉及的事件尚不清楚，但主要的研究方向包括INI1基因的失活和BRAF<sup>V600E</sup>突变<sup>[16]</sup>。Bolzacchini等<sup>[34]</sup>发现横纹肌样癌中存在TP53和PIK3CA的共同突变，这些发现与肿瘤抑制基因的“两击假说”一致，也表明其在肿瘤的发展过程中存在的抗凋亡作用。在本研究报告的病例中，患者也存在TP53和PIK3CA的共同突变，这进一步说明了肿瘤抑制基因的突变在横纹肌样癌的发生发展中所起到的重要作用。同时也提示MAPK抑制剂以及PI3K/Akt通路抑制剂对横纹肌样癌的可能治疗作用。

肾外恶性横纹肌样瘤(结肠除外)通常发生在儿童或年轻人，但具有横纹肌样表型的结直肠肿瘤似乎发生在70岁左右或以上的老年患者<sup>[23]</sup>，上述37例RCC患者平均年龄为66岁，与此结论一致。横纹肌样癌的发生没有明显的性别差异(男：女=1.3:1)，且多发生在右侧结肠(23/37)。

包括本次病例在内的37例RCC有特定的临床特征，患者术后均通过病理学检查确诊为结肠癌，同时在镜下发现横纹肌样癌细胞，肿瘤细胞大多显示出明显的横纹肌样分化，并且具有高度的侵袭性。这表现在25例(25/37)患者出现了淋巴结转移，9例(9/37)患者出现了肝转移。并且几乎所有的患者都出现了腹部症状，包括腹痛、腹部肿块和胃肠道出血等。这些腹部症状是结肠癌的一种罕见的表现，因为大多数结肠癌的发展较为

隐匿，难以发现，这可能也反映了这种肿瘤的高度侵袭性。

恶性横纹肌样肿瘤细胞具有嗜酸性细胞质、明显的核仁、圆形细胞核和玻璃状包涵体。这些肿瘤细胞具有低黏附性，高有丝分裂潜能，并且易于浸润其他组织器官<sup>[7]</sup>。在免疫组化中，这些细胞通常对上皮标志物(例如AE1/AE3)和间充质细胞标志物(例如vimentin)呈阳性反应，对结肠细胞分化标志物CDX2呈阴性<sup>[35]</sup>。

间充质标志物如vimentin和上皮标志物的共表达是上皮间充质转化(epithelial-mesenchymal transition, EMT)过程的现象之一。在这个过程中，细胞失去了上皮特征，获得了间质特性。E-cadherin是上皮组织中最重要的细胞黏附介质，E-cadherin的丢失是EMT的关键步骤。在EMT过程中，E-cadherin的丢失与β-catenin的释放相关，β-catenin随后激活WNT信号通路<sup>[34]</sup>。在结直肠癌中，WNT通路被激活与肿瘤细胞的侵袭性行为显著相关，这也反映了横纹肌样癌的高度侵袭性。

横纹肌样癌以前被称为是成人恶性肾外横纹肌样肿瘤，目前被认为代表了不同肿瘤去分化时的一种非特异性表型<sup>[36]</sup>。37例RCC中，33例(33/34)表达vimentin，有22例(22/22)表达AE1/AE3，这表明RCC大多同时表达上皮和间充质标志物，提示RCC可能是一种上皮来源性肿瘤，并发生了去分化。具有横纹肌样特征的恶性肿瘤有两种类型：第一种完全由未分化的癌细胞组成(纯型)，而第二种不仅由未分化的癌细胞组成，而且还由发育器官中高度分化的癌细胞组成(复合型)。复合型的存在表明横纹肌样癌细胞可能是从分化的恶性肿瘤细胞去分化发展而来<sup>[16]</sup>。Cho等<sup>[37]</sup>报道了胰腺中INI1阳性腺癌到INI1阴性横纹肌样成分的表型转变。Donner等<sup>[38]</sup>报道了子宫中由于INI1等位基因的缺乏引起的横纹肌样肿瘤。以上分析结果均有力地支持了横纹肌样癌是肿瘤去分化的结果，且强调了INI1基因缺失在横纹肌样癌中起到的作用。

INI1是一种肿瘤抑制因子，在所有人体组织中均正常表达，是SWI/SNF染色质重塑复合物的核心亚基，它的功能是调节染色质结构。然而，INI1的丢失会导致SMARCB1/INI1缺陷，并且INI1的突变强烈倾向于横纹肌样瘤<sup>[39-40]</sup>。针对INI1靶点的药物有望有效治疗INI1突变的横纹肌样癌。不过目

前并非所有的横纹肌样癌均有 *INI1* 基因的缺失突变 (8/23), 故还需进一步研究验证 *INI1* 基因的具体作用机制。

RAS/MAP 激酶途径的两个成员 *KRAS* 和 *BRAF* 的激活突变分别在 30%~40% 和 5%~15% 的结直肠癌中检测到, 并且似乎是相互排斥的<sup>[41]</sup>。在上述 37 例 RCC 中, 77.27% (17/22) 为野生型 *KRAS*, 22.73% (5/22) 为突变型 *RAS*, 转移性结肠肿瘤中 *KRAS* 基因不同类型, 可接受不同靶向药物与常规化疗的联合治疗; 65.00% (13/20) 为 *BRAF<sup>V600E</sup>* 突变, RCC 中 *BRAF* 基因的高突变率也提示了 RCC 的高度侵袭性。在 19 例同时检测 *KRAS* 和 *BRAF* 基因的病例中, 有 13 例表现为 *KRAS* 野生型 (或突变型) 和 *BRAF* 突变型 (或野生型), 似乎印证了 *KRAS* 和 *BRAF* 的激活突变的互相排斥, 这可能为以后的治疗提供帮助。

37 例 RCC 中, 17 例 (17/28) 为 pMMR, 11 例 (11/28) 为 dMMR, 这表明错配修复基因的缺失可能不是引起 RCC 最主要因素。不过以往研究已经表明通常情况下 pMMR 患者对化疗较敏感; dMMR 患者对化疗反应较差, 对免疫治疗更为敏感, 这可为诊治 RCC 提供参考。值得注意的是, 患者的不良预后似乎与 MMR 状态无关, 这可能与大部分患者术后未接受化疗或免疫治疗有关, 因此需要进一步通过大规模的临床试验来确定 MMR 状态对横纹肌样癌预后的影响。

在治疗效果方面, 虽然 37 例患者均接受了手术治疗, 26 例 (78.79%) RCC 在 1~12 个月内死于该疾病 (中位生存时间 6.0 个月), 表明手术治疗的疗效不明显, 同时也表明横纹肌样癌的高度恶性, 因此需要进一步评估术前及术后辅助治疗的必要性。不过 RCC 似乎对于胃肠道肿瘤的常规治疗具有耐药性 (FOLFOX、与单克隆抗体相关的 FOLFIRI 方案), 通常用于肉瘤的蒽环类抗生素的方案似乎也没有效果<sup>[34]</sup>。国内外发现的 37 例 RCC 患者中有 7 例患者接受了术后辅助化疗或生物制剂治疗, 包括常规的 FOLFOX6 方案化疗<sup>[18]</sup>, XELOX 方案化疗<sup>[19]</sup>, 先 FOLFOX6 后 EOX 方案化疗<sup>[13]</sup>, 以及基于贝伐珠单抗或西妥昔单抗的 FOLFOX6/XELOX/FOLXIRI 化疗免疫治疗<sup>[7,20]</sup>, 帕博利珠单抗单药免疫治疗<sup>[5]</sup>, 卡培他滨单药化疗<sup>[9]</sup>。其中只有使用 FOLFOX6 方案和卡培他滨方案的 2 例患者存活超过 1 年, 其余 5 例患者均在 1 年内死亡, 这说明

肠癌术后常规辅助化疗对横纹肌样癌的治疗效果仍不确切, 然而, 在体外和体内实验水平上已有报道, 吉非替尼是一种选择性酪氨酸激酶受体抑制剂, 可有效治疗具有横纹肌样特征的恶性肿瘤<sup>[42]</sup>。生物制剂靶向治疗可能是治疗该病的有效方法, 但仍需未来进一步的靶点研究。Horazdovsky 等<sup>[43]</sup>发现, 手术和放疗可能提高恶性横纹肌样癌患者的生存率, 这提示可能要关注放疗在横纹肌样癌中的作用。

国内外报道结直肠癌患者 *K (N)* *RAS* 基因突变率为 28%~63%<sup>[44]</sup>。*RAS* 基因突变是结直肠癌最常见的驱动基因之一, 其发生突变后激活 RAS 蛋白, 刺激细胞不断增殖, 最终导致肿瘤发生, 并且 *RAS* 基因突变增加了肿瘤复发和死亡风险<sup>[45]</sup>。既往研究<sup>[46]</sup>表明, *KRAS* 基因突变可能还与结肠癌细胞分化程度有关。在 5 例存活时间超过 1 年的病例中, 3 例患者进行了基因检测, 且均为 *KRAS* 野生型, 这似乎提示 *KRAS* 野生型与患者的良好预后有关。但由于横纹肌样癌患者基因信息较少, 仍需更多病例来验证这一猜想。37 例患者中有 9 例出现了肝转移, 患者在 1 年内均死亡, 这表明横纹肌样癌并发肝转移可能预示着较差的预后, 也提示需要积极处理肝脏转移灶, 包括手术切除肝脏肿瘤, 全身化疗, 射频消融等<sup>[43,47]</sup>。

RCC 诊疗中的挑战与不足: (1)许多患者术后未接受放化疗, 这与患者的经济条件和术后治疗的依从性有关, 这可能对治疗效果的评判产生影响。(2)诊断标准不统一, 目前主流诊断标准是: ①镜下发现 RCC 细胞; ②病理学检查中上皮标志物 (角蛋白 AE1/AE3) 和间充质细胞标志物 (vimentin) 呈阳性反应, 结肠细胞分化标志物 CDX2 呈阴性。但这一标准仍未达成广泛共识, 仍需寻找特异性更强的分子或病理标志物来统一诊断标准。(3)基因学检测尚未完全普及, 难以充分评估不同基因状态患者的治疗效果。(4)样本量少, 难以开展大规模临床试验, 不同治疗中心的治疗方案差异大, 难以对比疗效。(5)治疗手段有限, 目前横纹肌样癌手术治疗复发率高, 标准化疗疗效不明确, 仍需进一步探索治疗方案。

综上所述, 完善 RCC 的术前诊断, 同时进一步强化晚期 RCC 术前、术后辅助治疗 (包括生物制剂治疗等), 有助于更好地识别 RCC 并尽早制定个性化的治疗计划。

作者贡献声明：周祁林及李玉强负责设计文章思路、病例收集及文章的撰写；所有作者对文章进行书写及校对。

利益冲突：所有作者均声明不存在利益冲突。

## 参考文献

- [1] Beckwith JB, Palmer NF. Histopathology and prognosis of Wilms tumors: results from the first national Wilms' tumor study[J]. *Cancer*, 1978, 41(5): 1937-1948. doi: 10.1002/1097-0142(197805)41:5<1937::aid-cncr2820410538>3.0.co;2-u.
- [2] Chetty R, Bhathal PS. Caecal adenocarcinoma with rhabdoid phenotype: an immunohistochemical and ultrastructural analysis[J]. *Virchows Arch A Pathol Anat Histopathol*, 1993, 422(2): 179-182. doi: 10.1007/BF01607171.
- [3] Maurya S, Yadav S, Bhowmik S, et al. SMARCB1/INI1-deficient poorly differentiated carcinoma of the colon with rhabdoid features-a rare tumor with serrated phenotype: case report and review of literature[J]. *Int J Surg Pathol*, 2024, 32(1): 187-195. doi: 10.1177/10668969231171134.
- [4] Liu X, Agostini-Vulaj D. Elusive and aggressive: unraveling SMARCB1/INI1-deficient undifferentiated carcinoma with rhabdoid features arising from the colon: a case report and comprehensive literature review[J]. *Int J Surg Pathol*, 2024, 32(8): 1582-1587. doi: 10.1177/10668969241232699.
- [5] Kobayashi T, Matsui Y, Miki H, et al. Case report: administration of immune checkpoint inhibitor for SMARCB1 (INI1)-negative rhabdoid carcinoma with microsatellite instability (MSI)-high in the right colon[J]. *Surg Case Rep*, 2023, 9(1): 17. doi: 10.1186/s40792-023-01594-y.
- [6] Nasir SA, Patel R, Ruiz L, et al. A rare case of undifferentiated rhabdoid carcinoma of the colon[J]. *Cureus*, 2022, 14(11): e31167. doi: 10.7759/cureus.31167.
- [7] Kojima M, Miyake T, Ueki T, et al. INI1-negative colorectal undifferentiated carcinoma with rhabdoid features and postoperative rapidly growing liver metastases: a case report and review of the literature[J]. *Surg Case Rep*, 2021, 7(1): 104. doi: 10.1186/s40792-021-01189-5.
- [8] Agaimy A, Daum O, Michal M, et al. Undifferentiated large cell/rhabdoid carcinoma presenting in the intestines of patients with concurrent or recent non-small cell lung cancer (NSCLC): clinicopathologic and molecular analysis of 14 cases indicates an unusual pattern of dedifferentiated metastases[J]. *Virchows Arch*, 2021, 479(1): 157-167. doi: 10.1007/s00428-021-03032-6.
- [9] Serrano González J, García Martos M, Román García de León L, et al. Poorly differentiated colonic adenocarcinoma showing rhabdoid feature: an extremely unusual anatomopathological diagnosis[J]. *Gastroenterol Hepatol*, 2019, 42(6): 378-381. doi: 10.1016/j.gastrohep.2018.09.001.
- [10] D'Amico F, Bertacco A, Cesari M, et al. Extraordinary disease-free survival in a rare malignant extrarenal rhabdoid tumor: a case report and review of the literature[J]. *J Med Case Rep*, 2018, 12(1): 39. doi: 10.1186/s13256-017-1554-2.
- [11] Agaimy A, Daum O, Märkl B, et al. SWI/SNF complex-deficient undifferentiated/rhabdoid carcinomas of the gastrointestinal tract: a series of 13 cases highlighting mutually exclusive loss of SMARCA4 and SMARCA2 and frequent co-inactivation of SMARCB1 and SMARCA2[J]. *Am J Surg Pathol*, 2016, 40(4): 544-553. doi: 10.1097/PAS.0000000000000554.
- [12] Moussaly E, Atallah JP. A rare case of undifferentiated carcinoma of the colon with rhabdoid features: a case report and review of the literature[J]. *Case Rep Oncol Med*, 2015, 2015: 531348. doi: 10.1155/2015/531348.
- [13] Kalyan A, Pasricha G, Monga D, et al. Case report of rhabdoid colon cancer and review of literature[J]. *Clin Colorectal Cancer*, 2015, 14(1): e5-e8. doi: 10.1016/j.cclcc.2014.09.013.
- [14] Cho IJ, Kim SS, Min YD, et al. Poorly differentiated cecal adenocarcinoma showing prominent rhabdoid feature combined with appendiceal mucinous cystadenoma: a case report and review of the literature[J]. *Oncol Lett*, 2015, 9(4): 1527-1530. doi: 10.3892/ol.2015.2905.
- [15] Romera Barba E, Sánchez Pérez A, Duque Pérez C, et al. Malignant rhabdoid tumor of the colon: a case report[J]. *Cir Esp*, 2014, 92(9): 638-640. doi: 10.1016/j.ciresp.2014.02.004.
- [16] Agaimy A, Rau TT, Hartmann A, et al. SMARCB1 (INI1)-negative rhabdoid carcinomas of the gastrointestinal tract: clinicopathologic and molecular study of a highly aggressive variant with literature review[J]. *Am J Surg Pathol*, 2014, 38(7): 910-920. doi: 10.1097/PAS.0000000000000173.
- [17] 郭静, 李岩, 赵丽华, 等. 结肠横纹肌样癌1例报道[J]. 诊断病理学杂志, 2013, 20(10): 655-657. doi: 10.3969/j.issn.1007-8096.2013.10.020.
- [18] Guo J, Li Y, Zhao LH, et al. Rhabdomyoid carcinoma of colon: a case report[J]. *Chinese Journal of Diagnostic Pathology*, 2013, 20(10): 655-657. doi: 10.3969/j.issn.1007-8096.2013.10.020.
- [19] Lee SH, Seol H, Kim WY, et al. Rhabdoid colorectal carcinomas: reports of two cases[J]. *Korean J Pathol*, 2013, 47(4): 372-377. doi: 10.4132/KoreanJPathol.2013.47.4.372.
- [20] Remo A, Zanella C, Molinari E, et al. Rhabdoid carcinoma of the colon: a distinct entity with a very aggressive behavior: a case report associated with a polyposis coli and review of the literature[J]. *Int J Surg Pathol*, 2012, 20(2): 185-190. doi: 10.1177/1066896911415405.
- [21] Pancione M, Di Blasi A, Sabatino L, et al. A novel case of rhabdoid

- colon carcinoma associated with a positive CpG island methylator phenotype and BRAF mutation[J]. *Hum Pathol*, 2011, 42(7):1047–1052. doi:[10.1016/j.humpath.2010.10.016](https://doi.org/10.1016/j.humpath.2010.10.016).
- [21] Mastoraki A, Kotsilianou O, Papanikolaou IS, et al. Malignant rhabdoid tumor of the large intestine[J]. *Int J Colorectal Dis*, 2009, 24(11):1357–1358. doi:[10.1007/s00384-009-0717-z](https://doi.org/10.1007/s00384-009-0717-z).
- [22] Oh HK, Cho CH, Kum YS. Adenocarcinoma of the sigmoid colon with prominent rhabdoid features-a case report [J]. *Korean J Pathol*, 2008, 42(1):63–65.
- [23] Kono T, Imai Y, Imura J, et al. Cecal adenocarcinoma with prominent rhabdoid feature: report of a case with immunohistochemical, ultrastructural, and molecular analyses[J]. *Int J Surg Pathol*, 2007, 15(4): 414–420. doi: [10.1177/1066896907302418](https://doi.org/10.1177/1066896907302418).
- [24] Nakamura I, Nakano K, Nakayama K, et al. Malignant rhabdoid tumor of the colon: report of a case[J]. *Surg Today*, 1999, 29(10): 1083–1087. doi:[10.1007/s005950050649](https://doi.org/10.1007/s005950050649).
- [25] Marcus VA, Viloria J, Owen D, et al. Malignant rhabdoid tumor of the colon[J]. *Dis Colon Rectum*, 1996, 39(11): 1322–1326. doi: [10.1007/bf02055131](https://doi.org/10.1007/bf02055131).
- [26] Yang AH, Chen WY, Chiang H. Malignant rhabdoid tumour of colon[J]. *Histopathology*, 1994, 24(1):89–91. doi: [10.1111/j.1365-2559.1994.tb01278.x](https://doi.org/10.1111/j.1365-2559.1994.tb01278.x).
- [27] Remo A, Manfrin E, Parcesepe P, et al. Centrosome linker-induced tetraploid segregation errors link rhabdoid phenotypes and lethal colorectal cancers[J]. *Mol Cancer Res*, 2018, 16(9):1385–1395. doi: [10.1158/1541-7786.MCR-18-0062](https://doi.org/10.1158/1541-7786.MCR-18-0062).
- [28] 俞亮, 黄胜辉. 梗阻性结肠癌术后异时性腹膜转移的风险评估: 基于1 085例患者的多因素分析[J]. 结直肠肛门外科, 2025, 31(2):138–140. doi:[10.19668/j.cnki.issn1674-0491.2025.02.009](https://doi.org/10.19668/j.cnki.issn1674-0491.2025.02.009).  
Yu L, Huang SH. Risk of metachronous peritoneal metastases after surgery for obstructive colon cancer: multivariate analysis from a series of 1,085 patients[J]. *Journal of Colorectal & Anal Surgery*, 2025, 31(2): 138–140. doi: [10.19668/j.cnki.issn1674-0491.2025.02.009](https://doi.org/10.19668/j.cnki.issn1674-0491.2025.02.009).
- [29] 陈羨英, 罗丽丹, 代玉娟, 等. 结直肠癌术后发生腹膜转移的影响因素及预后分析[J]. 腹部外科, 2025, 网络首发. <https://link.cnki.net/urlid/42.1252.R.20250311.1018.002>.  
Chen XY, Luo LD, Dai YJ, et al. Analysis of influencing factors and prognosis for peritoneal metastasis after colorectal cancer surgery[J]. *Journal of Abdominal Surgery*, 2025. Available at: <https://link.cnki.net/urlid/42.1252.R.20250311.1018.002>.[Online ahead of print]
- [30] Lu X, Li Y, Li Y, et al. Prognostic and predictive biomarkers for anti-EGFR monoclonal antibody therapy in RAS wild-type metastatic colorectal cancer: a systematic review and meta-analysis[J]. *BMC Cancer*, 2023, 23(1):1117. doi: [10.1186/s12885-023-11600-z](https://doi.org/10.1186/s12885-023-11600-z).
- [31] Tóth L, Nemes Z, Gomba S, et al. Primary rhabdoid cancer of the ileum: a case report and review of the literature[J]. *Pathol Res Pract*, 2010, 206(2):110–115. doi:[10.1016/j.prp.2009.02.013](https://doi.org/10.1016/j.prp.2009.02.013).
- [32] Sanz-García E, Argiles G, Elez E, et al. BRAF mutant colorectal cancer: prognosis, treatment, and new perspectives[J]. *Ann Oncol*, 2017, 28(11):2648–2657. doi:[10.1093/annonc/mdx401](https://doi.org/10.1093/annonc/mdx401).
- [33] Ikoma T, Shimokawa M, Kotaka M, et al. Clinical and prognostic features of patients with detailed RAS/BRAF-mutant colorectal cancer in Japan[J]. *BMC Cancer*, 2021, 21(1): 518. doi: [10.1186/s12885-021-08271-z](https://doi.org/10.1186/s12885-021-08271-z).
- [34] Bolzacchini E, Digiacomo N, Marrazzo C, et al. BRAF mutation in colorectal rhabdoid and poorly differentiated medullary carcinomas[J]. *Cancers (Basel)*, 2019, 11(9): 1252. doi: [10.3390/cancers11091252](https://doi.org/10.3390/cancers11091252).
- [35] Kodet R, Newton WA Jr, Sachs N, et al. Rhabdoid tumors of soft tissues: a clinicopathologic study of 26 cases enrolled on the intergroup rhabdomyosarcoma study[J]. *Hum Pathol*, 1991, 22(7): 674–684. doi:[10.1016/0046-8177\(91\)90289-2](https://doi.org/10.1016/0046-8177(91)90289-2).
- [36] Miyagi J, Tsuhako K, Kinjo T, et al. Rhabdoid tumour of the lung is a dedifferentiated phenotype of pulmonary adenocarcinoma[J]. *Histopathology*, 2000, 37(1): 37–44. doi: [10.1046/j.1365-2559.2000.00906.x](https://doi.org/10.1046/j.1365-2559.2000.00906.x).
- [37] Cho YM, Choi J, Lee OJ, et al. SMARCB1/INI1 missense mutation in mucinous carcinoma with rhabdoid features[J]. *Pathol Int*, 2006, 56(11):702–706. doi:[10.1111/j.1440-1827.2006.02033.x](https://doi.org/10.1111/j.1440-1827.2006.02033.x).
- [38] Donner LR, Wainwright LM, Zhang F, et al. Mutation of the INI1 gene in composite rhabdoid tumor of the endometrium[J]. *Hum Pathol*, 2007, 38(6):935–939. doi:[10.1016/j.humpath.2006.12.003](https://doi.org/10.1016/j.humpath.2006.12.003).
- [39] Kohashi K, Oda Y. Oncogenic roles of SMARCB1/INI1 and its deficient tumors[J]. *Cancer Sci*, 2017, 108(4): 547–552. doi: [10.1111/cas.13173](https://doi.org/10.1111/cas.13173).
- [40] Sévenet N, Sheridan E, Amram D, et al. Constitutional mutations of the hSNF5/INI1 gene predispose to a variety of cancers[J]. *Am J Hum Genet*, 1999, 65(5):1342–1348. doi:[10.1086/302639](https://doi.org/10.1086/302639).
- [41] Issa JP. Colon cancer: it's CIN or CIMP[J]. *Clin Cancer Res*, 2008, 14(19):5939–5940. doi:[10.1158/1078-0432.CCR-08-1596](https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-08-1596).
- [42] Kuwahara Y, Hosoi H, Osone S, et al. Antitumor activity of gefitinib in malignant rhabdoid tumor cells in vitro and in vivo[J]. *Clin Cancer Res*, 2004, 10(17):5940–5948. doi:[10.1158/1078-0432.CCR-04-0192](https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-04-0192).
- [43] Horazdovsky R, Carlos Manivel J, Cheng EY. Surgery and actinomycin improve survival in malignant rhabdoid tumor[J]. *Sarcoma*, 2013, 2013:315170. doi:[10.1155/2013/315170](https://doi.org/10.1155/2013/315170).
- [44] Pirvu EE, Severin E, Niță I, et al. The impact of RAS mutation on the treatment strategy of colorectal cancer[J]. *Med Pharm Rep*, 2023, 96(1):5–15. doi:[10.15386/mpr-2408](https://doi.org/10.15386/mpr-2408).
- [45] Zhu G, Pei L, Xia H, et al. Role of oncogenic KRAS in the prognosis, diagnosis and treatment of colorectal cancer[J]. *Mol*

Cancer, 2021, 20(1):143. doi:10.1186/s12943-021-01441-4.

- [46] 白冬雨, 张海萍, 钟山, 等. 结直肠癌K-ras基因突变位点的检测及其临床意义[J]. 中国普通外科杂志, 2012, 21(10): 1222–1226. doi:10.7659/j.issn.1005-6947.2012.10.009.

Bai DY, Zhang HP, Zhong S, et al. Detection of K-ras gene mutation in colorectal cancer and its clinical significance[J]. China Journal of General Surgery, 2012, 21(10):1222–1226. doi:10.7659/j.issn.1005-6947.2012.10.009.

- [47] Morris VK, Kennedy EB, Baxter NN, et al. Treatment of metastatic colorectal cancer: ASCO guideline[J]. J Clin Oncol, 2023, 41(3):

678–700. doi:10.1200/JCO.22.01690.

(本文编辑 熊杨)

**本文引用格式:**周祁林, 李玉强, 郑林熠, 等. 结肠横纹肌样癌的临床病理特征及预后分析:病例报告与文献回顾[J]. 中国普通外科杂志, 2025, 34(10):2148–2158. doi:10.7659/j.issn.1005-6947.240650

**Cite this article as:** Zhou QL, Li YQ, Zheng LY, et al. Clinicopathologic features and prognostic analysis of colonic rhabdoid carcinoma: a case report and literature review[J]. Chin J Gen Surg, 2025, 34(10):2148–2158. doi:10.7659/j.issn.1005-6947.240650

## 本刊常用词汇英文缩写表

|                  |                   |                   |                    |              |                 |
|------------------|-------------------|-------------------|--------------------|--------------|-----------------|
| C-反应蛋白           | CRP               | 甲型肝炎病毒            | HAV                | 纤连蛋白         | FN              |
| Toll样受体          | TLR               | 碱性成纤维细胞转化生长因子     | bFGF               | 心电图          | ECG             |
| 氨基末端激酶           | JNK               | 经内镜逆行胆胰管造影        | ERCP               | 心脏监护病房       | CCU             |
| 白细胞              | WBC               | 聚合酶链反应            | PCR                | 血管紧张素II      | AngII           |
| 白细胞介素            | IL                | 抗生物素蛋白-生物素酶复合物法   | ABC法               | 血管内皮生长因子     | VEGF            |
| 半数抑制浓度           | IC <sub>50</sub>  | 辣根过氧化物酶           | HRP                | 血管性血友病因子     | vWF             |
| 变异系数             | CV                | 链霉抗生物素蛋白-生物素酶复合物法 | SABC法              | 血红蛋白         | Hb              |
| 标记的链霉抗生物素蛋白-生物素法 | SP法               | 磷酸盐缓冲液            | PBS                | 血肌酐          | SCr             |
| 表皮生长因子           | EGF               | 绿色荧光蛋白            | GFP                | 血小板          | PLT             |
| 丙氨酸氨基转移酶         | ALT               | 酶联免疫吸附测定          | ELISA              | 血压           | BP              |
| 丙二醛              | MDA               | 美国食品药品管理局         | FDA                | 血氧饱和度        | SO <sub>2</sub> |
| 丙型肝炎病毒           | HCV               | 脑电图               | EEG                | 烟酰胺腺嘌呤二核苷酸   | NADPH           |
| 超氧化物歧化酶          | SOD               | 内毒素/脂多糖           | LPS                | 严重急性呼吸综合征    | SARS            |
| 磁共振成像            | MRI               | 内皮型一氧化氮合酶         | eNOS               | 一氧化氮         | NO              |
| 极低密度脂蛋白胆固醇       | VLDL-C            | 内生肌酐清除率           | CCr                | 一氧化氮合酶       | NOS             |
| 低密度脂蛋白胆固醇        | LDL-C             | 尿素氮               | BUN                | 乙二胺四乙酸       | EDTA            |
| 动脉血二氧化碳分压        | PaCO <sub>2</sub> | 凝血酶时间             | TT                 | 乙酰胆碱         | ACh             |
| 动脉血氧分压           | PaO <sub>2</sub>  | 凝血酶原时间            | PT                 | 乙型肝炎病毒       | HBV             |
| 二甲基亚砜            | DMSO              | 牛血清白蛋白            | BSA                | 乙型肝炎病毒e抗体    | HBeAb           |
| 反转录-聚合酶链反应       | RT-PCR            | 热休克蛋白             | HSP                | 乙型肝炎病毒e抗原    | HBeAg           |
| 辅助性T细胞           | Th                | 人类免疫缺陷病毒          | HIV                | 乙型肝炎病毒表面抗体   | HBsAb           |
| 肝细胞生长因子          | HGF               | 人绒毛膜促性腺激素         | HCG                | 乙型肝炎病毒表面抗原   | HBsAg           |
| 干扰素              | IFN               | 三磷酸腺苷             | ATP                | 乙型肝炎病毒核心抗体   | HBcAb           |
| 高密度脂蛋白胆固醇        | HDL-C             | 三酰甘油              | TG                 | 乙型肝炎病毒核心抗原   | HBcAg           |
| 谷胱甘肽             | GS                | 生理氯化钠溶液           | NS                 | 异硫氰酸荧光素      | FLTC            |
| 固相pH梯度           | IPG               | 世界卫生组织            | WHO                | 诱导型一氧化氮合酶    | iNOS            |
| 核糖核酸             | RNA               | 双蒸水               | ddH <sub>2</sub> O | 原位末端标记法      | TUNEL           |
| 核因子-κB           | NF-κB             | 丝裂原活化蛋白激酶         | MAPK               | 杂合性缺失        | LOH             |
| 红细胞              | RBC               | 四甲基偶氮唑盐微量酶反应      | MTT                | 增强化学发光法      | ECL             |
| 红细胞沉降率           | ESR               | 苏木精-伊红染色          | HE                 | 正电子发射计算机断层显像 | PET/CT          |
| 环氧化酶-2           | COX-2             | 胎牛血清              | FBS                | 肿瘤坏死因子       | TNF             |
| 活化部分凝血活酶时间       | APTT              | 体质量指数             | BMI                | 重症监护病房       | ICU             |
| 活性氧              | ROS               | 天门冬氨酸氨基转移酶        | AST                | 转化生长因子       | TGF             |
| 获得性免疫缺陷综合征       | AIDS              | 脱氧核糖核酸            | DNA                | 自然杀伤细胞       | NK细胞            |
| 肌酐               | Cr                | 细胞间黏附分子           | ICAM               | 直接胆红素        | DBIL            |
| 基质金属蛋白酶          | MMP               | 细胞外基质             | ECM                | 总胆固醇         | TC              |
| 计算机X线断层照相技术      | CT                | 细胞外调节蛋白激酶         | ERK                | 总胆红素         | TBIL            |