

论著·临床研究

原发性纵隔卵黄囊瘤临床和影像学分析

马美丽*, 滕家俊*, 高志强, 施春雷, 钟 华, 韩宝惠

上海市胸科医院/上海交通大学医学院附属胸科医院呼吸与危重症科, 上海 200030

[摘要] 目的·总结原发性纵隔卵黄囊瘤(yolk sac tumor, YST)的临床特征、影像学特征和诊治经验。方法·回顾性分析2016年9月—2023年5月上海交通大学医学院附属胸科医院收治的病理明确的原发性纵隔YST 29例。收集患者的临床资料、影像学检查结果、血清学报告、病理学报告、治疗方法等进行分析。结果·纯YST 22例，混合型YST 7例。男28例，女1例。平均发病年龄(24.5 ± 5.9)岁。初始临床表现为胸闷(34.5%)、胸痛(27.8%)、咳嗽(34.5%)、咳痰(34.5%)，以及无特异性症状(24.1%)等。胸部电子计算机断层扫描(computerized tomography, CT)增强显示29例病灶均位于前纵隔，最大径范围5.6~18.2 cm；形态不规则，密度不均匀，部分呈囊实性密度影，增强扫描可见不均匀强化；肿瘤边界不清，常压迫和累及周边组织。29例初诊患者中，28例血清学检测结果显示甲胎蛋白(alpha-fetoprotein, AFP)显著升高，另外1例未检测。29例患者中接受化学治疗(化疗)25例，手术治疗26例，放射治疗8例。确诊后直接手术者7例；经化疗后再手术治疗者19例，其中16例(84.2%)化疗后疗效评价为病灶缩小。手术后73.1%(19/26)的患者血清AFP有明显下降。化疗后56.0%(14/25)的患者血清AFP下降。结论·原发性纵隔YST好发于中青年男性，有一定临床和影像学特征表现，血清AFP升高，需要多学科综合治疗。

[关键词] 纵隔；卵黄囊瘤；电子计算机断层扫描；甲胎蛋白；化学治疗

[DOI] 10.3969/j.issn.1674-8115.2024.09.010 **[中图分类号]** R734.5 **[文献标志码]** A

Clinical and imaging analyses of primary mediastinal yolk sac tumor

MA Meili*, TENG Jiajun*, GAO Zhiqiang, SHI Chunlei, ZHONG Hua, HAN Baohui

Department of Respiratory and Critical Care Medicine, Shanghai Chest Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200030, China

[Abstract] Objective·To summarize the clinical features, imaging features, and diagnosis and treatment experience of primary mediastinal yolk sac tumor (YST). Methods·Data of 29 patients with primary mediastinal YST, who attended Shanghai Chest Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine from September 2016 to May 2023, were collected and comprehensively analyzed, including imaging examination results, serum indicators, pathology reports and treatment methods. Results·There were 22 cases of pure YST and 7 cases of mixed YST comprising 28 males and 1 female. The mean age of onset was (24.5 ± 5.9) years. The initial symptoms were chest tightness (34.5%), chest pain (27.8%), cough (34.5%), expectoration (34.5%) and no specific symptoms (24.1%). Chest computerized tomography (CT) enhancement showed that all the 29 lesions were located in the anterior mediastinum. The maximum diameter of the lesions ranged from 5.6 cm to 18.2 cm. The lesions were irregular in shape, uneven in density, partially cystic and solid in density. The enhancement scan showed the solid part was slightly and moderately enhanced, and the low-density area was not enhanced. Tumor boundary was not clear because tumors often compressed and invaded surrounding tissues. Among the 29 newly diagnosed patients, serum alpha-fetoprotein (AFP) was significantly increased in 28 cases (1 case was not tested). Patients received multidisciplinary comprehensive treatment, including chemotherapy (25/29), surgery (26/29), and radiotherapy (8/29). Seven patients directly received surgery after diagnosis. Nineteen patients received chemotherapy first and then surgery; 16 (84.2%) cases were evaluated as lesion shrinkage after chemotherapy. After surgery, 73.1% (19/26) patients had a significant decrease in serum AFP. After chemotherapy, 56.0% (14/25) patients had decreased serum AFP. Conclusion·Primary mediastinal YST usually occurs in middle-aged and young men, with certain clinical and radiographic features and elevated serum AFP, which requires multidisciplinary comprehensive treatment.

[Key words] mediastinum; yolk sac tumor; computerized tomography; alpha fetoprotein; chemotherapy

[基金项目] 国家重点研发计划(2018YFC1314802)；上海交通大学医学院“双百人”项目(20161434)。

[作者简介] 马美丽(1980—)，女，主治医师，博士；电子信箱：mameili801013@hotmail.com。滕家俊(1975—)，男，副主任医师，学士；电子信箱：seven_tjj@sina.com。^{*}为共同第一作者。

[通信作者] 钟华，电子信箱：eddiedong8@hotmail.com。

[Funding Information] National Key Research and Development Program of China (2018YFC1314802); “Two-hundred Talents” Program of Shanghai Jiao Tong University School of Medicine (20161434).

[Corresponding Author] ZHONG Hua, E-mail: eddiedong8@hotmail.com.



卵黄囊瘤(yolk sac tumor, YST)，又称内胚窦瘤，是一种来源于原始生殖细胞的恶性肿瘤，主要发生于中轴器官，多见于性腺(睾丸及卵巢)。性腺外的YST比较少见^[1-2]。原发性纵隔YST是一种恶性程度极高的罕见肿瘤，生长迅速，预后较差^[3-5]，可与其他纵隔生殖细胞肿瘤(germ cell tumor, GCT)合并存在，亦可单独发生^[6]，可分为纯YST和混合型YST。混合型YST中含YST以外其他GCT成分。该疾病的早期诊断和治疗对改善预后十分重要。本研究通过分析上海交通大学医学院附属胸科医院诊治的29例原发性纵隔YST患者的临床资料，总结其诊治经验，以提高临床医师对该病的认识。

1 对象与方法

1.1 病例资料收集

选择2016年9月—2023年5月上海交通大学医学院附属胸科医院收治的原发性纵隔YST病例，进行回顾性分析。纳入标准：①影像学检查显示为原发性纵隔肿瘤者。②病理学明确为YST。排除标准：合并有其他肿瘤者。收集患者临床资料，包括发病年龄、性别、初始症状、确诊方法、影像学结果[包括胸部电子计算机断层扫描(computed tomography, CT)增强、磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)增强]、血清学报告[包括甲胎蛋白(alpha-fetoprotein, AFP)、人绒毛膜促性腺激素(human chorionic gonadotropin, hCG)、癌胚抗原(carcinoembryonic antigen, CEA)]、病理学检测结果(包括免疫组织化学、分子病理)、治疗方法等。

1.2 影像学检查

胸部CT检查：患者取仰卧位，采用美国GE Revolution Apex CT进行扫描，范围从肺尖(颈根)到肋膈角。扫描参数：管电压120 kV，管电流250 mAs，层厚5 mm，重建层厚1.25 mm，层间距1.25 mm；增强扫描采用碘佛醇对比剂。采集图像传送到工作站重建处理，获取三维图像。

胸部MRI检查：取仰卧位，扫描中心对准乳头连线上方2 cm处。采用德国西门子Prisma型3.0T MRI扫描仪，使用体线圈，层厚为3 mm、间距为

1 mm的大视野快速扫描方案，扫描野(field of view, FOV)为400~600 mm；横断位，T1加权成像(T1-weighted image, T1WI)参数TR/TE为1~2.5 ms/4 ms；T2WI参数TR/TE为1 000~2 000 ms/100~145 ms；矩阵为256×256，激励次数为1。

检查结果均由至少2名经验丰富的放射科医师进行阅片。

1.3 病理检测

手术后或穿刺后的组织病理标本经10%中性福尔马林固定，石蜡包埋，4 μm厚连续切片，分别行苏木精-伊红(hematoxylin and eosin, H-E)染色和免疫组织化学染色，运用光学显微镜进行观察。免疫组织化学检测采用EnVision二步法，一抗包括细胞角蛋白(cytokeratin, CK)、分化簇30(cluster of differentiation 30, CD30)、hCG、AFP、胎盘碱性磷酸酶(placental alkaline phosphatase, PLAP)、婆罗双树样基因4(sal-like gene 4, SALL4)、八聚体结合转录因子4(octamer-binding transcription factor 4, OCT4)、分化簇117(cluster of differentiation 117, CD117)、磷脂酰肌醇3(glypican-3, GPC-3)、分化簇5(cluster of differentiation 5, CD5)、波纹蛋白(vimentin, Vim)、CEA、细胞角蛋白7(cytokeratin 7, CK7)、甲状腺转录因子1(thyroid transcription factor-1, TTF-1)、肝细胞抗原1/hepatocyte paraffin 1, Hep-1)及Ki67(增殖细胞核抗原)，按试剂盒说明书进行操作。所用抗体、试剂盒购自丹麦Dako公司。所有组织样本均由至少2名病理学专家评估。

全外显子测序：对肿瘤组织样本提取DNA，构建文库，利用DNA捕获技术进行外显子序列富集，在美国Illumina公司Genome Analyzer IIx测序平台上进行二代测序。基因组DNA提取试剂盒购自广州达安基因股份有限公司，捕获试剂盒购自美国Agilent公司。

2 结果

2.1 原发性纵隔YST的临床特征

共收集29例原发性纵隔YST，其中男性28例，女性1例；发病年龄14~45岁，平均发病年龄(24.5±5.9)岁。发病症状表现为胸闷(34.5%)、胸痛



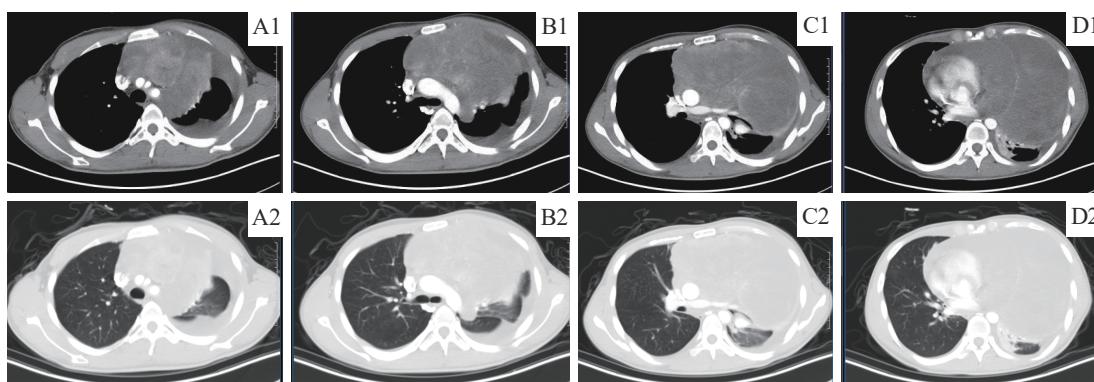
(27.8%)、气喘 (13.8%)、咳嗽 (34.5%)、咳痰 (34.5%)、痰血 (3.4%)、发热 (20.7%)、乏力 (3.4%) 等, 7 例无特异性症状 (24.1%)。29 例患者均病理明确诊断: 7 例患者直接手术后明确病理, 22 例患者通过经皮纵隔肿物穿刺活检 (19 例) 或胸腔镜活检 (5 例) 等方法取标本。19 例经皮纵隔肿物穿刺取小标本活检病例中, 有 2 例经多次 (≥ 2 次) 穿刺活检后明确, 2 例穿刺后再行胸腔镜活检明确, 另外 5 例穿刺标本病理提示恶性肿瘤, 后经手术大标本病理明确为 YST。19 例经皮纵隔肿瘤穿刺患者中, 后续 18 例行纵隔肿瘤切除手术, 1 例因脑转移未行手术治疗。29 例患者中, 纯 YST 22 例, 混合型 YST 7 例; 混合型 YST 中 3 例含精原细胞瘤及 YST 成分, 2 例含畸胎瘤及 YST 成分, 1 例含畸胎瘤、YST 和灶性胚胎性癌成分, 1 例含 YST 和不成熟性畸胎瘤, 伴少量精原细胞瘤及胚胎性癌成分。患者初诊时、术前均进行了胸部 CT 增强检查。有 8 例在初诊时、13 例在术前进行了 MRI 增强检查。

2.2 原发性纵隔 YST 的影像学特征

2.2.1 肿瘤的部位、形态、大小、边界 所有病例病灶均位于前纵隔: 居中者 8 例, 偏左 10 例, 偏右 11 例。肿瘤形态不规则, 呈侵袭性生长, 边界欠清晰; 病灶最大直径范围 5.6~18.2 cm。肿块位置及大小对周围组织的影响情况: 29 例中 16 例 (55.2%) 心脏大血管受压、狭窄、肿瘤累及; 8 例 (27.6%) 肺部局部侵犯及转移, 7 例 (24.1%) 外压性肺不张; 11 例 (37.9%) 出现胸腔积液, 8 例 (27.6%) 有心包积液; 3 例 (10.3%) 有动静脉血栓。

2.2.2 肿瘤的密度及强化 病灶均表现为密度不均匀, 部分呈囊实性密度影, CT 增强扫描可见不均匀强化; 實性部分轻中度强化; 低密度区不强化。结果见图 1。2 例病灶内可见斑点状钙化; 1 例病灶内见簇状致密影, 增强后内见迂曲血管影及坏死区。

2.2.3 淋巴结 29 例患者增强胸部 CT 示: 27 例未见肺门及纵隔淋巴结肿大。26 例手术治疗病例中, 行淋巴结清扫 14 例, 均未见淋巴结肿瘤累及。



Note: A. Anterior mediastinal irregular mass with unevenly strengthened density encircled the brachiocephalic artery, left common carotid artery and left subclavian artery. B. The mass protruded into the left chest cavity and compressed the aortic arch. Pleural effusion was present. C. The mass caused compressive stenosis of main pulmonary artery, the left pulmonary artery and vein. D. Segmental atelectasis of the left lung and large pericardial effusion. A1-D1. Mediastinal window; A2-D2. Lung window.

图 1 原发性纵隔 YST 的 CT 增强图像

Fig 1 CT-enhanced image of primary mediastinal YST

2.3 原发性纵隔 YST 的血清学特征

确诊时 29 例患者中有 28 例 (96.6%) 血清 AFP 有不同程度升高, 1 例未检测 AFP; 27 例 (93.1%) CEA 水平正常, 2 例 (6.9%) 轻度升高; 确诊时共有 26 例进行 hCG 检测, 其中 21 例正常 (80.8%), 5 例 (19.2%) 有不同程度升高 (4 例见于混合型 YST)。

2.4 原发性纵隔 YST 的病理学特征

2.4.1 病理表现 大体标本示肿瘤呈不规则肿块,

包膜多不完整 (仅 2 例包膜完整), 切面呈灰白、灰红或灰黄色, 16 例出现坏死。7 例肿瘤呈囊实性, 1 例囊液为灰褐色液体, 1 例囊液为均质清亮液体。26 例手术患者的病理提示有 23 例出现周围组织受累, 其中累及纵隔脂肪组织 2 例、纵隔胸膜 7 例、肺 19 例、心包 10 例、上腔静脉 1 例、无名静脉 2 例、膈神经 2 例。2 例脉管见癌栓。14 例行淋巴结清扫, 淋巴结均未见肿瘤转移。



2.4.2 免疫组织化学表达 由于混合型YST含YST以外其GCT成分，故本研究仅对22例纯YST免疫组织化学结果进行统计。结果见表1。免疫组织化学标记物AFP 100% (22/22) 阳性，CK 100% (21/21) 阳性，SALL4 94.4% (17/18) 阳性，PLAP 50.0% (7/14)

阳性，GPC-3 33.3% (1/3) 阳性，CD117 82.4% (14/17) 阳性；而CD30 100% (21/21) 阴性，OCT4 100% (20/20) 阴性，hCG 94.1% (16/17) 阴性，CK7 100% (4/4) 阴性，CD5 100% (4/4) 阴性，CEA 80.0% (4/5) 阴性。Ki67的增殖指数从40%到80%不等。

表1 22例原发性纵隔YST免疫组织化学标志物表达情况

Tab 1 Expression of immunohistochemical markers in 22 patients diagnosed with primary mediastinal YST

Patient ID	Immunohistochemical marker															
	CK	AFP	PLAP	SALL4	CD117	Ki67	VIM	GPC-3	OCT-4	CD30	CD5	hCG	CEA	CK7	TTF-1	HEP-1
Case 1	+	+	-	/	+	/	-	/	-	-	-	-	+	/	/	/
Case 2	+	+	+	+	-	/	-	/	-	-	/	-	/	/	-	/
Case 3	+	+	+	+	/	50%+	-	/	-	-	/	-	-	-	/	/
Case 4	+	+	/	+	+	/	/	/	-	-	-	-	/	-	/	/
Case 5	/	+	-	+	+	/	/	/	-	-	/	/	-	/	/	/
Case 6	+	+	-	+	+	60%+	/	/	-	-	/	-	/	/	/	/
Case 7	+	+	-	+	/	40%+	/	/	-	-	/	-	/	/	/	/
Case 8	+	+	-	+	+	50%+	/	+/-	-	-	/	-	/	/	/	/
Case 9	+	+	-	/	-	/	/	/	-	-	+	/	/	-	/	/
Case 10	+	+	+	/	+	80%+	/	/	/	/	/	-	-	/	/	-
Case 11	+	+	/	+	+	70%+	-	/	-	-	/	/	/	/	/	/
Case 12	+	+	-	-	+	/	-	/	-	-	/	-	/	/	/	/
Case 13	+	+	/	+	/	80%+	+	+	-	-	/	-	/	/	/	/
Case 14	+	+	/	+	-	60%+	/	/	-	-	/	-	/	/	/	/
Case 15	+	+	+	/	+	40%+	-	/	-	-	/	-	/	/	-	/
Case 16	+	+	+	+	+	/	/	-	-	/	/	/	/	/	/	/
Case 17	+	+	/	+	/	/	+	/	-	-	/	-	/	-	/	+
Case 18	+	+	/	+	+	60%+	/	/	-	-	/	-	/	/	/	/
Case 19	+	+	+	+	+	70%+	-	/	-	-	/	/	/	/	-	/
Case 20	+	+	/	+	+	50%+	+	/	-	-	-	/	-	-	/	/
Case 21	+	+	+	+	+	80%+	/	/	-	-	/	-	/	/	+	-
Case 22	+	+	/	+	/	70%+	/	-	-	-	/	-	/	/	/	/

Note: “+” means positive, “-” means negative, “/” means not detected.

2.4.3 分子病理学检测 仅1例患者组织标本做了全外显子基因测序，结果为：丝氨酸/苏氨酸激酶 (Raf proto-oncogene, serine/threonine kinase Gene, *RAF*) 17号外显子S259P错义突变，丰度30.1%；激酶插入域受体 (kinase insert domain receptor, *KIT*) 17号外显子Y823H错义突变，丰度35.9%；同源性磷酸酶-张力蛋白 (phosphate and tension homology, *PTEN*) 4号外显子F81C错义突变，丰度30.1%；肿瘤蛋白p53 (cellular tumor antigen p53, *TP53*) 5号外因子V173L错义突变，丰度44.4%。

(26例)、化学治疗(化疗)(25例)、放射治疗(放疗)(8例)、其他治疗2例、姑息者1例。初次治疗首选手术者7例，其中2例仅接受了手术治疗而无其他后续治疗(1例因发热无法进行后续治疗，1例术后1个月内死亡)。先化疗后手术治疗者19例。2例术后复发后再次手术治疗。8例放疗均联合了化疗、手术等治疗。25例化疗者中，一线采用三药联合化疗方案者13例，双药化疗者12例。常用化疗方案有：BEP、BEC、IEP、EP、TC、TP等(B, bleomycin, 博来霉素；E, etoposide, 依托泊苷；I, ifosfamide, 异环磷酰胺；P, cisplatin, 顺铂；C, carboplatin, 卡铂；T, taxol, 紫杉醇)。19例先化疗后手术治疗者中，16例(84.2%)出现病灶缩小〔疗效部分缓解(partial response, PR)

2.5 原发性纵隔YST的治疗与血清AFP变化

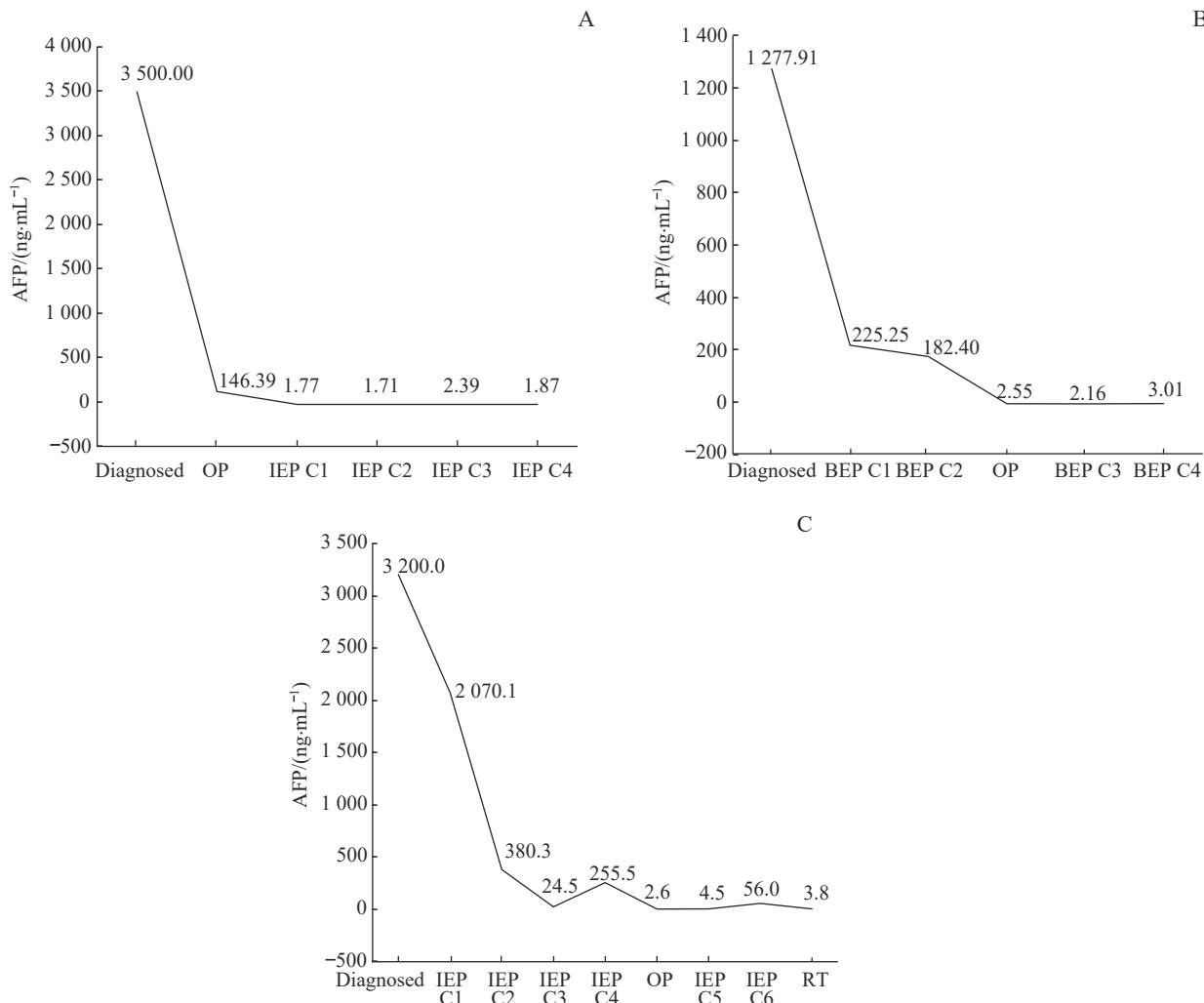
2.5.1 治疗方式 29例患者治疗方式统计：手术治疗



7例，疾病稳定（stable disease, SD）9例]。7例化疗后疗效达到PR者：6例为三药化疗方案（BEP 4例，IEP 1例，BEC 1例），1例为双药化疗方案（TC）。

2.5.2 治疗后血清 AFP 变化 手术后 19 例（73.1%）患者血清 AFP 有明显下降，2 例基本无变化，1 例仍升高，4 例术后无配对数据比较。25 例化疗后有 14 例

（56.0%）血清 AFP 明显下降，其中 5 例在化疗后期肿瘤控制不佳时又出现 AFP 升高；5 例（20.0%）化疗后 AFP 始终未下降，且 AFP 均大于 3 000 ng/mL，其中 4 例接受了手术治疗，术后有 3 例 AFP 明显下降。另有 24.0% 的患者（6/25）治疗后 AFP 数据不全。治疗后病例血清 AFP 变化如图 2。



Note: A. AFP decreased significantly after operation but remained above normal, and then decreased to normal after postoperative chemotherapy. B. AFP continued to decrease with the shrinkage of the lesion after chemotherapy but remained above normal, and then returned to normal after operation. C. AFP decreased with preoperative chemotherapy, increased after several cycles of chemotherapy, returned to normal after operation, increased again during postoperative chemotherapy, and decreased to normal after radiotherapy. OP—operation; RT—radiotherapy.

图2 治疗后原发性纵隔YST的血清AFP变化

Fig 2 AFP changes in primary mediastinal YST after treatments

3 讨论

GCT 是一类起源于原始胚胎生殖细胞的肿瘤，根据组织学分为精原 GCT、非精原 GCT（包括 YST、胚胎性癌、绒毛膜癌以及混合型非精原细胞性 GCT）、成熟畸胎瘤和未成熟畸胎瘤，多发生于性腺

（睾丸和卵）^[5-6]。性腺外 GCT 常被认为是胚胎发育过程中未能迁移至性腺部位的原始生殖细胞残留在身体其他部位进而恶变产生的肿瘤，占全部 GCT 的 2%~5%^[7-8]，常位于身体中轴部位（如颅内、纵隔、腹膜后、骶尾）^[9]。原发性纵隔 YST 属于性腺外非精原 GCT，尽管性腺和性腺外 YST 在组织学和病理学外



观上相似，但临床和生物学行为往往不同；原发性纵隔 YST 更具侵袭性^[7-8]。原发性纵隔 YST 少见，多为个案报道，常见于青少年，平均发病年龄在 5~30 岁之间，几乎为男性^[10]。本组病例男性 28 例，女性 1 例；发病年龄 14~45 岁，平均发病年龄 (24.5±5.9) 岁；与文献报道基本相符^[9-10]：发病以男性为主，中青年好发。该疾病早期可无症状，随着肿瘤增大，造成对周围组织的侵犯压迫，症状越明显，常见临床表现为呼吸困难、胸痛、咳嗽、痰血、上腔静脉综合征等。

本研究中原发性纵隔 YST 的影像学表现主要有：
① 病变位于前纵隔。
② 肿瘤常呈囊实性不规则肿块，密度不均匀。
③ 起病隐匿但生长速度快，肿瘤体积较大，常易侵犯周围组织和器官，如上腔静脉、肺动静脉、心包等。原发性纵隔 YST 肿瘤切除术时，常因肿瘤累及心包、肺叶、大血管等周边器官，需行心包切除成形术、肺切除、血管置换术等。本研究对 26 例术前胸部 CT 增强与术后病理结果对比分析发现，11 例术前胸部 CT 示边界尚清者，术后病理仅 3 例包膜完整，其余均见肿瘤侵犯周围组织。手术时 YST 对周围组织侵犯比 CT 影像学显示得更严重，这可能和肿瘤生长快速有关，也可能与 CT 对肿瘤侵犯周边显像局限有关，临幊上可术前加做 MRI 增强扫描。磁共振多参数成像方法具有超高软组织分辨率，可大幅度地增加诊断信息，更清楚了解肿瘤与周围组织关系。

据报道病理组织学上 Schiller Duval 小体是 YST 的特征形态学结构^[11-12]，但临幊只有 1/3 病例有此特征表现，需要结合免疫组织化学检测进行鉴别^[10-11]。原发性纵隔 YST 免疫组织化学检测结果常表现为 AFP、GPC-3、SALL4 和 PLAP 等阳性表达，而不表达 OCT4 等^[13-14]。全外显子基因测序有助于揭示 YST 的遗传生物学特性。有文献^[15] 报道在卵巢 YST 中 KIT 基因作为体细胞驱动基因有显著突变，在性腺发育异常卵巢 YST 的患者中见 TP53 突变。本研究中有 1 例患者组织标本做了全外显子基因测序，发现 KIT、RAF、PTEN、TP53 基因突变，未来还需扩大样本量进行研究。

由于来自卵黄囊的恶性肿瘤仍保留胎儿期合成 AFP 的能力，原发性纵隔 YST 患者血清 AFP 值明显升高^[12-14]，而血清 hCG 多正常。临幊上纵隔 YST 常

需与淋巴瘤、侵袭性胸腺瘤和其他生殖源性肿瘤鉴别。淋巴瘤、侵袭性胸腺瘤、成熟畸胎瘤、精原细胞肿瘤均无 AFP 升高表现^[16-17]；而绒毛膜癌、40%~60% 胚胎癌可见 hCG 升高^[17-18]。本研究观察到 29 例 YST 患者除了 1 例未检测 AFP，其余患者初诊时血清 AFP 均显著升高；治疗中可以观察到随着手术、化疗、放疗等治疗后肿瘤负荷的减少，血清 AFP 值随之下降；肿瘤复发或进展后，血清 AFP 水平随肿瘤负荷增加而升高。故血清 AFP 是原发性纵隔 YST 诊断和预后相关特异性肿瘤标志物^[19-20]。随访时除了影像学检查，血清 AFP 亦是重要随访指标^[21-22]。

综上所述，纵隔 YST 多见于中青年男性，影像学表现为前纵隔囊实性不规则肿块，密度不均，增强扫描实性部分轻中度强化，血清 AFP 水平异常升高；常需要进行手术、化疗、放疗等手段的多学科综合治疗。

利益冲突声明/Conflict of Interests

所有作者声明不存在利益冲突。

All authors disclose no relevant conflict of interests.

伦理批准和知情同意/Ethics Approval and Patient Consent

本研究已通过上海市胸科医院/上海交通大学医学院附属胸科医院伦理委员会审批通过（审批号 IS24061）。受试对象或其亲属已经签署知情同意书。

All the protocols in this study were reviewed and approved by the Ethics Committee of Shanghai Chest Hospital, Shanghai Jiao Tong University School School of Medicine (Approval Letter No. IS24061). Consent letters have been signed by the research participants or their relatives.

作者贡献/Authors' Contributions

马美丽、滕家俊、高志强负责收集临床资料；马美丽、滕家俊负责分析数据并撰写论文；施春雷、钟华、韩宝惠负责课题设计及修改论文。所有作者均阅读并同意了最终稿件的提交。

MA Meili, TENG Jiajun and GAO Zhiqiang collected the clinical data. MA Meili and TENG Jiajun analysed the data and wrote the manuscript. SHI Chunlei, ZHONG Hua and HAN Baohui were responsible for the study design and manuscript revision. All the authors have read the last version of paper and consented for submission.

- Received: 2024-05-09
- Accepted: 2024-06-24
- Published online: 2024-09-28



参·考·文·献

- [1] LEVY D R, AGARAM N P, KAO C S, et al. Vasculogenic mesenchymal tumor: a clinicopathologic and molecular study of 55 cases of a distinctive neoplasm originating from mediastinal yolk sac tumor and an occasional precursor to angiosarcoma[J]. Am J Surg Pathol, 2021, 45(4): 463-476.
- [2] VAN LEEUWEN B J, BAVITZ M M, BOYLE S. Primary extragonadal yolk sac tumor originating from adrenal gland[J]. Can J Urol, 2019, 26(6): 10064-10066.
- [3] NERLI R B, AJAY G, SHIVANGOUDA P, et al. Prepubertal testicular tumors: our 10 years experience[J]. Indian J Cancer, 2010, 47(3): 292-295.
- [4] MCKENNEY J K, HEEREMA-MCKENNEY A, ROUSE R V. Extranodal germ cell tumors: a review with emphasis on pathologic features, clinical prognostic variables, and differential diagnostic considerations[J]. Adv Anat Pathol, 2007, 14(2): 69-92.
- [5] BOKEMEYER C, NICHOLS C R, DROZ J P, et al. Extranodal germ cell tumors of the mediastinum and retroperitoneum: results from an international analysis[J]. J Clin Oncol, 2002, 20(7): 1864-1873.
- [6] MACCHIARINI P, OSTERTAG H. Uncommon primary mediastinal tumours[J]. Lancet Oncol, 2004, 5(2): 107-118.
- [7] 马义祥, 刘敬伟, 齐康, 等. 原发性纵隔卵黄囊瘤7例[J]. 北京大学学报(医学版), 2019, 51(6): 1091-1095.
- MA Y X, LIU J W, QI K, et al. Diagnosis and treatment of seven primary mediastinal yolk sac tumors[J]. Journal of Peking University (Health Sciences), 2019, 51(6): 1091-1095.
- [8] ZHU F, WANG L X, ZHAI X L. Primary mediastinal yolk sac tumor: a case report and literature review[J]. Int J Clin Exp Pathol, 2020, 13(11): 2772-2777.
- [9] LIU B, LIN G, LIU J W, et al. Primary mediastinal yolk sac tumor treated with platinum-based chemotherapy and extended resection: report of seven cases[J]. Thorac Cancer, 2018, 9(4): 491-494.
- [10] RODNEY A J, TANNIR N M, SIEFKER-RADTKE A O, et al. Survival outcomes for men with mediastinal germ-cell tumors: the University of Texas M. D. Anderson Cancer Center experience[J]. Urol Oncol, 2012, 30(6): 879-885.
- [11] WEISSFERDT A, KALHOR N, RODRIGUEZ CANALES J, et al. Primary mediastinal yolk sac tumors: an immunohistochemical analysis of 14 cases[J]. Appl Immunohistochem Mol Morphol, 2019, 27(2): 125-133.
- [12] 徐阳飓, 吴传勇, 娄加陶. 血清人绒毛膜促性腺激素 β 亚单位与甲胎蛋白对纵隔生殖细胞源性肿瘤的诊断价值[J]. 中华检验医学杂志, 2015, 38(10): 677-681.
- XU Y Y, WU C Y, LOU J T. Clinical diagnostic value of serum β -hCG and AFP in mediastinal germ cell tumor[J]. Chinese Journal of Laboratory Medicine, 2015, 38(10): 677-681.
- [13] 采丽, 章如松, 时姗姗, 等. 纵隔原发生殖细胞肿瘤56例临床病理分析[J]. 临床与实验病理学杂志, 2018, 34(2): 162-166.
- CAI L, ZHANG R S, SHI S S, et al. Primary mediastinal germ cell tumors: the clinicopathologic analysis of 56 cases[J]. Chinese Journal of Clinical and Experimental Pathology, 2018, 34(2): 162-166.
- [14] 谢紫东, 王成名, 卢绍路. 卵黄囊瘤的CT、MRI诊断与误诊分析[J]. 中国性科学, 2019, 28(7): 15-19.
- XIE Z D, WANG C M, LU S L. CT and MRI diagnosis and misdiagnosis of yolk sac tumor[J]. Chinese Journal of Human Sexuality, 2019, 28(7): 15-19.
- [15] ZONG X, ZHANG Y, PENG X X, et al. Analysis of the genomic landscape of yolk sac tumors reveals mechanisms of evolution and chemoresistance[J]. Nat Commun, 2021, 12(1): 3579.
- [16] EL-ZAATARI Z M, RO J Y. Mediastinal germ cell tumors: a review and update on pathologic, clinical, and molecular features[J]. Adv Anat Pathol, 2021, 28(5): 335-350.
- [17] QIN L, ZHU M L, WANG T J, et al. The clinical features and prognostic outcomes of primary mediastinal yolk sac tumors: a retrospective analysis of 15 rare cases from multiple centers[J]. Medicine, 2021, 100(29): e26480.
- [18] GENG R X, ZHENG Z B, LIN Y X, et al. Clinical characteristics and prognostic factors of male yolk sac tumor: a Surveillance, Epidemiology, and End Results program study[J]. World J Urol, 2021, 39(4): 1211-1217.
- [19] FICHTNER A, RICHTER A, FILMAR S, et al. Primary mediastinal germ cell tumours: an immunohistochemical and molecular diagnostic approach[J]. Histopathology, 2022, 80(2): 381-396.
- [20] AROSHIDZE B, BOYAPATI L, POKHREL A, et al. Yolk sac tumor in the anterior mediastinum presenting as acute pericarditis[J]. Am J Case Rep, 2022, 23: e932616.
- [21] WU D Q, ZHANG K, ZHANG X Q. Primary mediastinal yolk sac tumor: a case report and literature review[J]. Clin Case Rep, 2023, 11(8): e7781.
- [22] DABSHA A, ELKHARBOTLY I A M H, YAGHMOUR M, et al. Survival difference among adult and pediatric mediastinal yolk sac tumors cases: a meta-analysis of case reports[J]. Eur J Surg Oncol, 2024, 50(3): 108019.

[本文编辑] 崔黎明