

# 舌 GLI1 基因改变的间叶性肿瘤 1 例并文献复习

解娜<sup>1,2</sup> 黄幼生<sup>2,3</sup> 吴文婷<sup>2</sup> 翁阳<sup>2</sup>

1. 海南医学院口腔医学院, 海口 571199; 2. 海南医学院第一附属医院病理科, 海口 570102;

3. 深圳市龙华区中心医院, 深圳 518110

**[摘要]** GLI1 基因改变的间叶性肿瘤是一种较为罕见的间叶性肿瘤, 好发于头颈部, 为世界卫生组织头颈部肿瘤分类 (第 5 版) 中新增的肿瘤类型。本文报道 1 例发生于左舌部的 GLI1 基因改变的间叶性肿瘤, 并对相关文献进行回顾复习。

**[关键词]** 舌肿瘤; GLI1; 间叶性肿瘤; 病理组织学

**[中图分类号]** R739.86 **[文献标志码]** B **[doi]** 10.7518/hxkq.2024.2024098



本文链接

开放科学标识码

## GLI1-altered mesenchymal tumor of tongue: a case report and literature review

Xie Na<sup>1,2</sup>, Huang Yousheng<sup>2,3</sup>, Wu Wenting<sup>2</sup>, Weng Yang<sup>2</sup>

1. Dept. of Stomatology, Hainan Medical University, Haikou 571199, China; 2. Dept. of Pathology, The First Affiliated Hospital of Hainan Medical University, Haikou 570102, China; 3. Shenzhen Longhua District Central Hospital, Shenzhen 518110, China

Correspondence: Huang Yousheng, E-mail: hys768811@163.com

**[Abstract]** GLI1-altered mesenchymal tumors are a relatively rare type of mesenchymal tumor that is common in the head and neck. It is a newly added tumor type in the World Health Organization Tumor Classification of Head and Neck (5th edition). This article reports a case of GLI1-altered mesenchymal tumor occurring at the left tongue and reviews the relevant literature to summarize the pathological morphological characteristics, immunophenotype, molecular changes, clinical manifestations, and prognosis of the disease.

**[Key words]** tongue tumor; GLI1; mesenchymal tumor; histopathological

随着分子病理学的发展, 许多基因改变相关的肿瘤被发现, GLI1 基因改变的间叶性肿瘤就是一种少见的间叶性肿瘤, 约 40% 的病例发生在头颈部, 以舌部最为常见, 其次为下颌下区, 世界卫生组织 (World Health Organization, WHO) 头颈部肿瘤第 5 版分类中新收录了该肿瘤, 并放在分化不确定的肿瘤中, 其形态学易与血管球瘤混淆。

本文报道 1 例舌 GLI1 基因改变的间叶性肿瘤, 并结合相关文献, 总结其临床病理特征、诊断、鉴别诊断、治疗及预后, 以期提高临床及病理医生对其认识, 减少漏诊、误诊。

## 1 病例报告

患者, 男, 32 岁。无明显诱因发现左侧舌根肿物 1 年余, 进食时偶有疼痛, 缓慢增大, 于 2023 年 6 月 25 日就诊。曾口服消炎药 (具体不详) 10 日余, 未见明显好转。2022 年 11 月在外院就诊, 口咽 CT 平扫及增强结果显示: 舌体左侧部明显强化结节, 考虑富于血管性病变, 血管瘤可能性大。平阳霉素药物局部封闭治疗后肿物未见明显缩小, 遂来海南医学院第一附属医院进一步诊治。专科检查: 患者自主体位, 神志清, 张口度正常, 双侧颞下颌关节弹性正常, 触压无明显疼痛; 口腔卫生一般, 可见明显色素沉着, 舌体活动度正常, 左侧舌侧缘可见一 2.0 cm×1.5 cm 肿物, 边界尚清, 质地中等, 活动度差, 黏膜未见溃疡;

**[收稿日期]** 2024-03-19; **[修回日期]** 2024-04-30

**[作者简介]** 解娜, 副主任医师, 硕士, E-mail: 68001358@qq.com

**[通信作者]** 黄幼生, 主任医师, 硕士, E-mail: hys768811@163.com

双侧颈部未扪及肿大淋巴结。

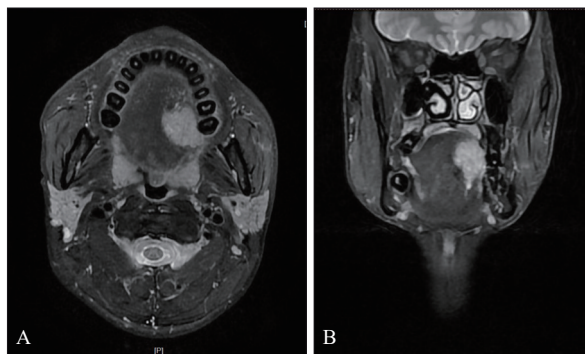
磁共振成像 (magnetic resonance imaging, MRI) 检查显示 (图 1): 舌体部左侧中后部一不规则异常信号灶, 边界欠清, 大小约 28 mm×22 mm×11 mm, T1W1 呈等信号, 水脂分离, T2W1 呈稍高信号, 肿块未越过舌中隔, 可能向下累及颏舌肌, 邻近区下颌骨内见斑片状稍长 T2 信号影; 双侧甲状腺、颌下腺、腮腺形态、大小、信号未见异常; 增强后未见异常强化灶; 双侧颈部内见散在多发小淋巴结; 下颌骨信号尚正常, 皮质骨连续。

全身麻醉下行“左舌肿瘤扩大切除术+生物膜植入术”, 术中可见肿物约 2 cm×1.5 cm×1 cm 大小, 无包膜, 与周边组织分界欠清, 沿肿物边缘外 0.5 cm 完整切除肿物, 深达肌层约 1 cm。

大体检查: 灰红椭圆形组织一块, 大小 3 cm×3 cm×2.5 cm, 局部附黏膜; 肿物切面灰白、实性、质中, 与周围组织分界欠清, 无明显包膜, 大部分区域紧邻环周切缘。

光学显微镜下 (图 2) 示: 低倍镜下肿瘤呈多结节状生长, 多灶肿瘤细胞向血管腔内形成舌状突起或紧贴血管壁, 肿瘤组织与表面鳞状上皮间

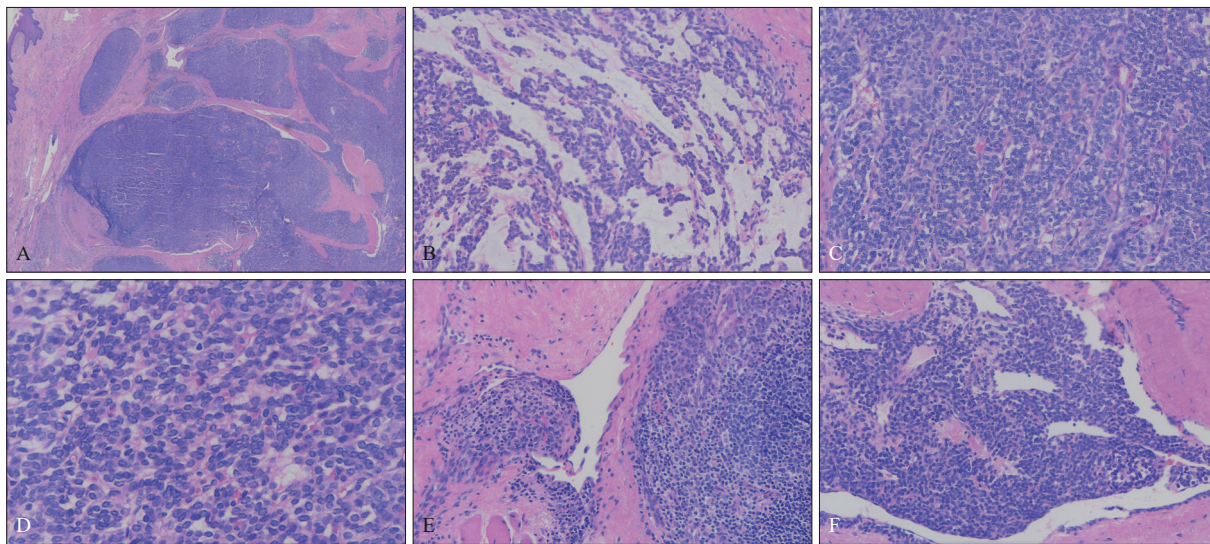
可见带状纤维组织分隔, 大的细胞巢间可见玻璃样变性的间质, 结节内可见大小、形态一致的小蓝圆细胞呈小巢状、器官样排列, 被丰富的纤细的分枝状毛细血管分隔, 局灶细胞呈条索样排列, 分布于黏液样变性的间质中; 高倍镜下瘤细胞核圆形、卵圆形或略不规则, 核染色质细腻, 局部核分裂像易见, 胞浆嗜双色或透明、胞界不清。



A: T2 压脂轴位图像, 显示病变累及左舌中后部, 未累及舌中隔; B: 冠状位图像, WFI 水脂分类呈稍高信号, 肿块未越过舌中隔, 似乎向下累及颏舌肌, 下颌骨皮质骨连续。

图 1 术前 MRI 影像学图像

Fig 1 Preoperative MRI imaging data



A: 肿瘤细胞呈小叶状在固有层及肌间浸润性生长 ×20; B: 瘤细胞呈条索样分布于黏液样间质中 ×200; C: 瘤细胞呈小巢状、器官样排列, 伴有丰富纤细的毛细血管分隔 ×200; D: 瘤细胞小、圆, 胞浆少, 细胞核染色质细腻 ×400; E: 瘤细胞部分突入血管腔 ×200; F: 局部可见鹿角状血管、玻变间质 ×200。

图 2 术后组织病理学检查 苏木精-伊红染色

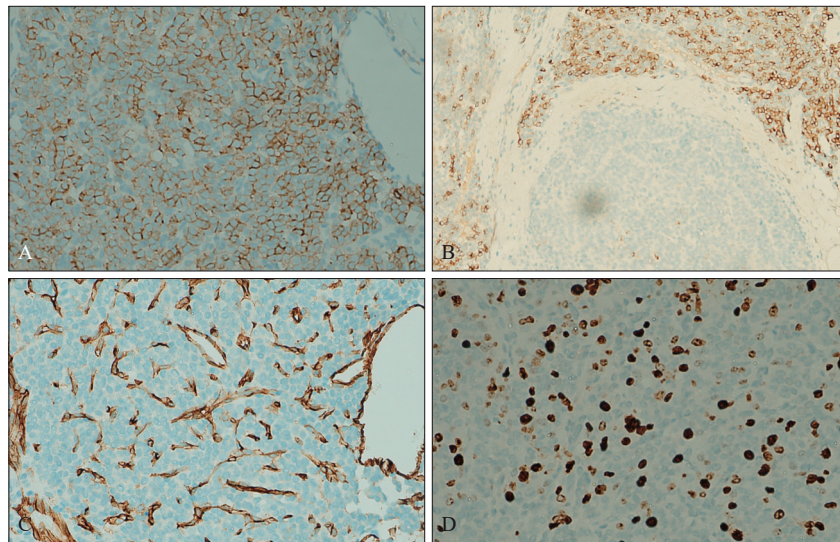
Fig 2 Postoperative pathological examination results hematoxylin-eosin staining

免疫组织化学检测 (图 3) 示: 肿瘤细胞 CD-56 (图 3A)、FLI1、CDK4、MDM2、信号转导和转录激活因子 6 (signal transducer and activator of transcription 6, STAT6)、波形蛋白 (vimentin) 弥漫阳性, 突触生长蛋白 (synaptophysin, Syn) 灶

性阳性 (图 3B), CD99 部分阳性, 钙调节蛋白 (calponin) 弱阳, S-100、嗜铬粒蛋白 A (chromogranin A, CgA)、广谱细胞角蛋白 (pan-cytokeratin, pan-CK)、细胞角蛋白 (cytokeratin, CK) 19、甲状腺转录因子-1 (thyroid transcription fac-

tor-1, TTF-1)、末端脱氧核苷酸转移酶 (terminal deoxy-nucleotidyl transferase, TdT)、平滑肌肌动蛋白 (smooth muscle actin, SMA)、肌节间蛋白 (desmin)、钙调结合蛋白 (caldesmon)、神经元特

异性烯醇化酶 (neuron-specific enolase, NSE) 均为阴性, CD31 (图 3C)、CD34 示瘤细胞间丰富的毛细血管, Ki67 活跃区约 20% (图 3D)。



A: CD56 弥漫阳性 × 400; B: Syn 局灶阳性 × 200; C: CD31 显示细胞巢间丰富的纤细的毛细血管分隔 × 400; D: Ki67 活跃区约 20% × 400。

图 3 术后免疫组织化学染色结果 EnVision 法

Fig 3 Postoperative immunohistochemical staining results EnVision method

分子检测 (图 4) 示: GLI1 基因断裂及扩增探针 (广州安必平医药科技股份有限公司) 荧光原位杂交 (fluorescence in situ hybridization, FISH) 分析显示 GLI1 基因断裂信号阳性 (图 4A), 记数 100 个肿瘤细胞, 红绿断裂 (包括 1R1G1F 占比 22% 和 1R1G 占比 17%) 的阳性细胞数占比 39%, 1R1F 占比 22%, 1G1F 占比 8%。无 GLI1 基因扩增信号 (图 4B)。

病理诊断: (舌体左侧) GLI1 基因改变的间叶性肿瘤。

随访: 术后予以预防感染、止血、雾化、止痛及补液等对症支持治疗, 伤口恢复良好, 随诊 8 个月未见复发。

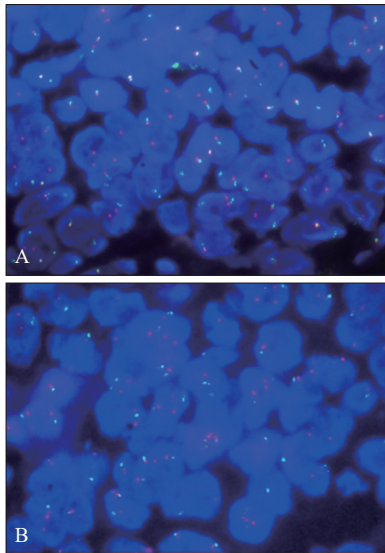
## 2 讨论

GLI1 基因改变相关的间叶性肿瘤最初是在 2004 年由 Dahlen 等首先报道, 当时被称为 “t (7; 12) 易位的周细胞瘤”, 其特征为 t (7; 12) (p22; q13) 易位导致 ACTB: GLI1 基因融合<sup>[1]</sup>, 因该文中最初报道的 5 例病变有 2 例为 SMA 弥漫阳性, 3 例为 SMA 局灶阳性, 且具有周细胞的形态学特点, 故被认为属于肌周细胞肿瘤的谱系, 该 5 例均

为惰性的生物学行为。之后, 有其他学者<sup>[2-5]</sup>使用 t (7; 12) 易位的周细胞瘤这一术语报道了另外 6 例, 其中 2 例发生了转移<sup>[2]</sup>。2018 年 Antonescu 等<sup>[6]</sup>进一步描述了 6 例病变, 其中 4 例与 ACTB 融合, 1 例与 MALAT1 和 1 例与 PTCH1 基因融合, 扩展了其伙伴基因。尽管这些肿瘤与周细胞肿瘤或肌上皮肿瘤有一些相似之处, 但该报道中所有病例 SMA 均为阴性, 免疫表型并不支持这两种谱系, 而且其中有 3 例患者出现了淋巴结或肺部转移<sup>[6]</sup>, 提示此类肿瘤具有恶性潜能。2019 年, Agaram 等<sup>[7]</sup>报道了一组 GLI1 基因扩增的肿瘤, 其组织学形态与 GLI1 基因融合的肿瘤相似。随后 Liu 等<sup>[8]</sup>和 Xu 等<sup>[9]</sup>也相继报道了多个病例, 并建议对该类疾病命名为 “GLI1 基因改变的间叶性肿瘤” (GLI1-altered mesenchymal tumor)。40% 的病例发生在头颈部, 2023 年 WHO 头颈部肿瘤分类将其归于分化不确定的肿瘤中<sup>[10]</sup>。该病相对罕见, 大多为个案报道居多, 最大宗的文献是 2023 年 1 月由 Papke 等<sup>[11]</sup>所报道的 20 例, 迄今为止文献报道总病例数约 93 例。

回顾文献报道的 93 例<sup>[8-26]</sup>和本例的临床特点, 伴 GLI1 基因改变的间叶性肿瘤发病年龄很广泛, 除 Papke 等<sup>[11]</sup>所报道的 1 例舌部的先天性病例外,

从1岁到88岁不等,平均发病年龄约40岁,无性别差异(男:女=47:47)。该肿瘤最常见于头颈部(35/94),其次为四肢软组织(23/94)、躯干软组织(14/94),罕见于骨骼、卵巢、子宫、胃、肠、肾等部位。在头颈部,最常见的起源部位是舌(22/35),其次是下颌下和颈部软组织(5/35),其他如口底、眼眶、软腭、下颌牙龈、扁桃体等部位也有报道。头颈部病变患者发病年龄从1岁到84岁不等,平均年龄为34.2岁,男性多于女性(男:女=25:10)。口腔内肿瘤体积偏小,0.8~6 cm不等。该肿瘤临床表现是非特异性的,多数表现为缓慢增大的无痛性肿块,少数患者可出现疼痛<sup>[5]</sup>。大体上肿瘤呈灰白色、粉红色到黄棕色,实性或伴有囊性成分,在有些病例中可以观察到出血、坏死<sup>[8]</sup>。偶尔,由于明显的黏液样变性,肿瘤呈胶冻状。



A: GLI1断裂探针阳性,可见红绿分离信号; B: GLI1扩增探针阴性。

图4 FISH检测图像 ×1000

Fig 4 Imaging of FISH test ×1000

伴GLI1基因改变的间叶性肿瘤组织学上具有相似的形态特点<sup>[8-9,11,20]</sup>,典型表现为小叶状、多结节状生长,肿瘤小叶之间可见较厚的不规则的纤维间隔。少见的结构模式包括小梁状、网状、索状、微囊、管状及筛状等生长模式。小叶内肿瘤细胞呈明显的巢式结构,被丰富纤细的树枝状毛细血管网分隔。肿瘤细胞通常具有单一的细胞形态,胞浆稀少到中等量,胞浆弱嗜酸性或嗜双色性。细胞核呈一致的圆形或卵圆形,染色质细腻,核仁不明显。可能存在不同比例的梭形细胞、透明细胞。常见肿瘤细胞巢突入血管腔,有时和淋

巴管血管侵犯难以鉴别。大多数病例出现局灶性黏液样间质改变,偶尔可见梭形细胞呈富于细胞的束状排列。罕见情况下也可见细胞呈假脂肪母细胞样(胞质空泡化的细胞)、具有大量嗜酸性颗粒胞浆、散在的多核巨细胞<sup>[8]</sup>。局灶性区域有明显的玻璃样变间质和透明小球也有报道。

该肿瘤的免疫表型在绝大多数病例中CD56阳性(90%,36/40),S100及SMA累积阳性频率分别为46%(40/87)、27%(20/75),SMA大多为局灶阳性。高频率CD56阳性、SMA阴性提示该肿瘤并非血管周细胞起源。本例S-100及SMA均为阴性表达,提示该肿瘤缺乏神经及血管周肌样细胞分化,不能明确来源。最近的研究发现,大多数病例可出现细胞周期蛋白D1弥漫阳性(100%,10/10)<sup>[14-16,20,22-23]</sup>、CD10局灶或斑驳状染色(3/15)<sup>[16,20,22-23]</sup>、D2-40可以局灶或弥漫阳性(6/6)<sup>[14-16,18,25]</sup>、P16核和浆弥漫强阳性(6/7)<sup>[14,17]</sup>、P63<sup>[23]</sup>、Syn<sup>[8,19,25]</sup>、NSE<sup>[25]</sup>、CgA<sup>[25]</sup>、pan-CK<sup>[7,11]</sup>、CD99<sup>[20]</sup>局灶或斑驳状阳性表达也有报道。本例Syn局灶阳性,与其他报道<sup>[8,19,25]</sup>一致,少数情况下神经内分泌标志物的异常表达可能导致与神经内分泌肿瘤的诊断混淆。desmin、calponin、胶质纤维酸性蛋白(glial fibrillary acidic protein, GFAP)、SRY框转录因子10(SRY-box transcription factor 10, SOX10)、CD34、CD31、黑色素瘤相关抗原45(human melanoma black 45, HMB45)、Melan A在绝大多数病例中通常为阴性表达。因GLI1基因的扩增及断裂均可引起GLI1癌基因的激活<sup>[9]</sup>及GLI1蛋白过度表达,因此可用GLI1抗体来进行检测。GLI1抗体的免疫组织化学检查在伴有GLI1基因改变的肿瘤中敏感性为91.3%,特异性为98.0%,绝大多数表现为细胞核和细胞浆阳性(19/22),部分病例表现为仅细胞核阳性(3/22)。

在分子水平上,该类肿瘤中具有2种不同的GLI1基因改变:即GLI1基因重排和GLI1基因扩增。GLI1重排最为常见,常见的融合基因为ACTB(57%,31/54)<sup>[8,11,15,17,23-24]</sup>、PTCH1(13%,7/54)<sup>[8,11,18-19,25]</sup>、MALAT(9%,5/54)<sup>[8]</sup>,其他少见的伴侣基因包括NCOR2<sup>[8]</sup>、SYT<sup>[8]</sup>、DERA<sup>[8]</sup>、NEAT1<sup>[11]</sup>、HNRNPA1<sup>[11]</sup>、RP11-603J24.5<sup>[11]</sup>、ATP2B4<sup>[12]</sup>、TXNIP<sup>[12]</sup>、PAMR1<sup>[16]</sup>、FOXO4<sup>[22]</sup>、APOD<sup>[26]</sup>等。GLI1扩增病例也常见报道(26例),通常伴有附近的基因共扩增及相关蛋白质过表达,包括DDI-T3、CDK4、MDM2和/或STAT6等<sup>[8-9,14]</sup>,这些基因与GLI1共同位于12q13.3-15区,是一个富含癌基因

的区域。有文献<sup>[9,17,21]</sup>发现,在GLI1基因断裂的病例中,也检测到STAT6、CDK4、MDM2、FLI1免疫组织化学染色阳性,与本例相似,其原因未知,部分可能与基因多倍体有关,仍需要分子检测进一步证实。同时存在GLI1断裂和扩增的有2例<sup>[7-8]</sup>,单个基因的同时重排和扩增可能与不平衡易位或肿瘤进展所致的基因组不稳定性相关<sup>[8]</sup>。

在生物学行为方面,GLI1基因改变的间叶性肿瘤最初被认为是良性肿瘤,没有局部复发或远处转移<sup>[1]</sup>。然而,随后的研究证实了少数病例存在局部复发和晚期远处转移的恶性行为。在61例有随访资料的患者中,11例(18%)出现局部复发<sup>[6-8,11,22]</sup>,5例(8%)出现区域淋巴结转移<sup>[6,16,20]</sup>,11例(16%)出现远处转移,包括肺、肝、脑、骶骨、肋骨、盆腔、结肠肠系膜及其他软组织等<sup>[2,6-8,14,16,20,22]</sup>。头颈病变中,1例下颌区软组织肿块和1例颈部肿块发生了肺转移<sup>[6-7]</sup>;1例口底病变在术后27个月和40个月发生了局部复发<sup>[8]</sup>;1例舌部病变在术后3年出现了局部淋巴结及远处骶骨的转移<sup>[20]</sup>。值得注意的是,出现远处转移患者中大多数病例存在高有丝分裂指数 $\geq 5/10$ 个高倍视野(high power field, HPF)]和肿瘤性坏死<sup>[8]</sup>。目前WHO头颈肿瘤分类第5版列入了该肿瘤,但尚未给出疾病的编码,根据以上统计结果,该类肿瘤至少具有一定的恶性潜能。

GLI1基因改变的间叶性肿瘤组织学改变不具备特异性,需与多种疾病进行鉴别,主要应与以下疾病鉴别。1)肌上皮瘤:肌上皮瘤表现出广泛的细胞形态,如圆形、卵圆形、透明细胞样、浆样、梭形等,结构模式更为广泛,但缺乏巢周丰富、纤细的毛细血管网。肌上皮瘤一致地表达CK、GFAP和P63,而这3种抗体在GLI1基因改变的间叶性肿瘤常为阴性。在分子水平上,约有一半的软组织肌上皮肿瘤存在EWSR1和FUS基因重排,而发生在唾液腺的肌上皮肿瘤常出现PLAG1和HMGA2基因重排<sup>[20]</sup>。2)血管球瘤/周细胞肿瘤:两者均由形态温和的单一的圆形细胞围绕血管增生,并形成结节状;但GLI1基因改变的间叶性肿瘤常形成明显的巢状结构,并且细胞之间的界限不明显。SMA在血管球瘤总是阳性表达,而在GLI1基因改变的间叶性肿瘤常为阴性或局灶阳性。3)副神经节瘤及高分化的神经内分泌肿瘤:这两类肿瘤均可表现为单一形态的肿瘤细胞呈巢状增生,且均可出现弥漫性CD56免疫阳性。但这两类肿瘤常出现弥漫而且强的神经内分泌标志阳

性,而GLI1基因改变的间叶性肿瘤通常阴性表达。特定情况下,还需要鉴别的有假内分泌肉瘤<sup>[9]</sup>、外胚间叶软骨黏液样肿瘤<sup>[9]</sup>及其他小圆细胞恶性肿瘤,包括尤文氏肉瘤、CIC-重排肉瘤、BCOR改变的圆形细胞肉瘤等,通过形态学、免疫组织化学及分子的组合检测可以鉴别。

总之,GLI1基因改变的间叶性肿瘤,在组织学上具有一定的特征,包括多结节生长模式,由单一的小圆形细胞组成,排列为独特的巢状、小梁结构,由丰富的纤细的分枝状毛细血管网分隔;肿瘤细胞常突入血管腔。分子水平上,约2/3的病例出现GLI1基因重排和1/3病例出现GLI1基因扩增。该肿瘤具有恶性潜能,部分患者可发生局部复发、淋巴结和远处转移。目前治疗方式多以手术切除为主。GLI1是音猬因子(sonic hedgehog, SHH)信号通路的末端转录效应子,在胚胎发育和组织分化过程中受到严格调控。在某些癌症中,GLI1的异常激活与促进肿瘤细胞增殖、血管生成等相关。潜在的SHH-GLI1通路相关靶向治疗可能对GLI1激活的患者有益,值得进一步研究。

利益冲突声明:作者声明本文无利益冲突。

#### [参考文献]

- [1] Dahlén A, Fletcher CD, Mertens F, et al. Activation of the GLI oncogene through fusion with the beta-actin gene (ACTB) in a group of distinctive pericytic neoplasms: pericytoma with t(7; 12)[J]. *Am J Pathol*, 2004, 164(5): 1645-1653.
- [2] Kerr DA, Pinto A, Subhawong TK, 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.
- [3] Castro E, Cortes-Santiago N, Ferguson LM, et al. Translocation t(7; 12) as the sole chromosomal abnormality resulting in ACTB-GLI1 fusion in pediatric gastric pericytoma[J]. *Hum Pathol*, 2016, 53: 137-141.
- [4] Koh NWC, Seow WY, Lee YT, et al. Pericytoma with t(7;12): the first ovarian case reported and a review of the literature[J]. *Int J Gynecol Pathol*, 2019, 38(5): 479-484.
- [5] Bridge JA, Sanders K, Huang D, et al. Pericytoma with t(7; 12) and ACTB-GLI1 fusion arising in bone[J]. *Hum Pathol*, 2012, 43(9): 1524-1529.
- [6] Antonescu CR, Agaram NP, Sung YS, 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.
- [7] Agaram NP, Zhang L, Sung YS, et al. GLI1-amplifications expand the spectrum of soft tissue neoplasms defined by GLI1 gene fusions[J]. *Mod Pathol*, 2019, 32(11): 1617-1626.
- [8] Liu J, Mao R, Lao IW, et al. GLI1-altered mesenchymal tumor: a clinicopathological and molecular analysis of ten additional cases of an emerging entity[J]. *Virchows Arch*, 2022, 480(5): 1087-1099.
- [9] Xu B, Chang K, Folpe AL, et al. Head and neck mesenchymal neoplasms with GLI1 gene alterations: a pathologic entity with distinct histologic features and potential for distant metastasis[J]. *Am J Surg Pathol*, 2020, 44(6): 729-737.
- [10] Jo VY, Demicco EG. Update from the 5th edition of the World Health Organization classification of head and neck tumors: soft tissue tumors[J]. *Head Neck Pathol*, 2022, 16(1): 87-100.
- [11] Papke DJ Jr, Dickson BC, Oliveira AM, et al. Distinctive nested glomoid neoplasm: clinicopathologic analysis of 20 cases of a mesenchymal neoplasm with frequent GLI1 alterations and indolent behavior[J]. *Am J Surg Pathol*, 2023, 47(1): 12-24.
- [12] Rezaee N, Cohen B, Eno C, et al. Primary cutaneous epithelioid mesenchymal tumor with a novel ATP2B4::GLI1 gene fusion[J]. *Am J Dermatopathol*, 2023, 45(9): 642-645.
- [13] Godse NR, Alsulaimani S, Singh AD, et al. Unique case of a GLI1 amplified biphasic mesenchymal tumor of the orbit[J]. *Orbit*, 2023: 1-5.
- [14] Machado I, Hosler GA, Traves V, et al. Superficial GLI1-amplified mesenchymal neoplasms: expanding the spectrum of an emerging entity which reaches the realm of dermatopathology[J]. *J Cutan Pathol*, 2023, 50(6): 487-499.
- [15] Zeng Y, Yao H, Jiang X, et al. GLI1-altered mesenchymal tumor involving the duodenum: case report and literature review[J]. *Int J Surg Pathol*, 2023, 31(8): 1538-1547.
- [16] Punjabi LS, Goh CHR, Sittampalam K. Expanding the spectrum of GLI1-altered mesenchymal tumors—A high-grade uterine sarcoma harboring a novel PAMR1::GLI1 fusion and literature review of GLI1-altered mesenchymal neoplasms of the gynecologic tract[J]. *Genes Chromosomes Cancer*, 2023, 62(2): 107-114.
- [17] Palsgrove DN, Rooper LM, Stevens TM, et al. GLI1-altered soft tissue tumors of the head and neck: frequent oropharyngeal involvement, p16 immunoreactivity, and detectable alterations by DDIT3 break apart FISH[J]. *Head Neck Pathol*, 2022, 16(4): 1146-1156.
- [18] Hui L, Bai Q, Yang W, et al. GLI1-rearranged mesenchymal tumor in the ovary[J]. *Histopathology*, 2022, 81(5): 688-692.
- [19] Shahabi A, Israel AK, Sullivan CB, et al. Fine needle aspiration biopsy of epithelioid-mesenchymal neoplasm with PTCH1-GLI1 fusion: a case report[J]. *Diagn Cytopathol*, 2022, 50(8): E223-E229.
- [20] Zhong H, Xu C, Chen X, et al. GLI1-altered epithelioid soft tissue tumor: a newly described entity with a predilection for the tongue[J]. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*, 2022, 134(1): e14-e22.
- [21] Liu Y, Huang J, Sun J, et al. GLI1 amplified/fused mesenchymal tumor: a case report and review of the literature[J]. *Oral Oncol*, 2022, 129: 105897.
- [22] Argani P, Boyraz B, Oliva E, et al. GLI1 gene alterations in neoplasms of the genitourinary and gynecologic tract [J]. *Am J Surg Pathol*, 2022, 46(5): 677-687.
- [23] Ambrosio M, Virgilio A, Raffone A, et al. Malignant epithelioid neoplasm of the ileum with ACTB-GLI1 fusion mimicking an adnexal mass[J]. *BMC Womens Health*, 2022, 22(1): 104.
- [24] Rollins BT, Cassarino DS, Lindberg M. Primary cutaneous epithelioid mesenchymal neoplasm with ACTB-GLI1 fusion: a case report[J]. *J Cutan Pathol*, 2022, 49(3): 284-287.
- [25] Klubičková N, Kinkor Z, Michal M, et al. Epithelioid soft tissue neoplasm of the soft palate with a PTCH1-GLI1 fusion: a case report and review of the literature [J]. *Head Neck Pathol*, 2022, 16(2): 621-630.
- [26] Lopez-Nunez O, Surrey LF, Alaggio R, et al. Novel APOD-GLI1 rearrangement in a sarcoma of unknown lineage[J]. *Histopathology*, 2021, 78(2): 338-340.

(本文编辑 张玉楠)