

## · 病例报告 ·

## 小儿 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌 1 例

井颖 顾涛 王建林 丁洪基 刘润玑

患儿,女,13岁,因间歇性全程血尿2年余,伴排尿困难8h入院。患儿下腹胀痛,右腰隐痛,心慌、头晕,急予导尿引出深红色血尿约800mL后,拔除尿管后见导尿管被条索状血块堵塞,用力排出约50mL条索状血块后排尿通畅。急诊以血尿原因待查、中度贫血收住院。体查:T 38.2℃,P 88次/分,R 21次/分,BP 123/68 mmHg,WT 43 kg,贫血貌,腹部平软,右肾区饱满,叩击痛阳性,双侧输尿管行程无明显压痛,膀胱区充盈,轻度压痛。辅助检查:血常规示重度贫血,尿常规:RBC(++++) ,B超提示:右肾中心集合系统分离,宽径1.7cm,右肾上极实质内探及5.8cm×4.3cm的不均匀低回声混合团块,边界清晰,内可见两处约4.3cm×3.3cm、3.3cm×2.6cm大小高回声,膀胱区见斑块状高回声,随体位移动。B超提示:①右肾实性包块;②右肾孟积液;③膀胱壁毛糙,尿液混浊。CT检查提示:右肾上极不规则形实

性软组织肿块,有点状钙化,肾盂受压变形,增强扫描后肿块呈不均匀明显强化,上缘肾包膜隆起,约6.6cm×4.3cm×3.6cm大小,提示为右侧肾脏恶性占位性病变(图1)。行右肾切除术,术中见右肾被膜下血斑,肾上1/2处肾脏肿大变形,向上方膨出,质地呈囊实性感,表面凹凸不平,上极与肾囊明显粘连,完整取出肾脏,肿瘤约5cm×4cm×3.5cm大小(图2),探查肾上极达第十肋平面。切除右输尿管后,在输尿管内见条状陈旧性血块。肾蒂、肾周围及沿输尿管无肿大淋巴结。手术后当天经尿道排出积存血块后血尿消失。病理检查提示:免疫组化:CD10(+),P504S(+),CD68(+),CD117(+),vimentin局灶性(-),CK(-),EMA(-),S-100(-),CgA(-),HMB45(-),Ki-67<1%(图3、图4)。诊断为右肾Xp11.2易位/TFE3基因融合相关性肾癌。术后第5天给予白介素,干扰素治疗。

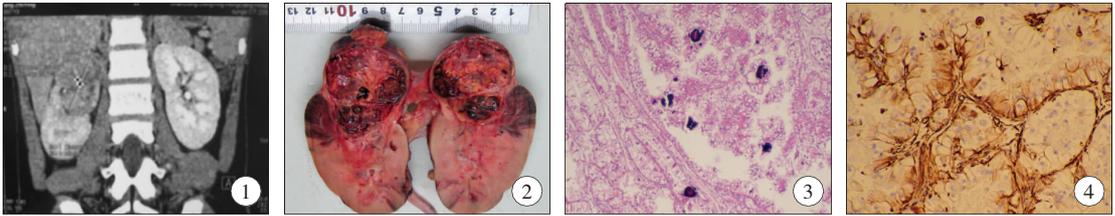


图1 右肾上极不规则形实性软组织肿块,有点状钙化,肾盂受压变形,增强扫描后肿块呈不均匀明显强化,上缘肾包膜隆起,约6.6cm×4.3cm×3.6cm大小。图2 右肾体积12.5cm×6cm×4cm,表面灰褐色,一侧中央附输尿管,长10.3cm,切面上见上极有一5.5cm×4.5cm×3.5cm大小肿物,呈灰黄及暗红色,分叶状,质软,周围肾组织呈浅棕色。图3 肿瘤表面细胞呈乳头状及腺泡样结构,可见沙砾体形成。图4 肿瘤细胞胞浆、胞膜,CD10强阳性表达(SP法)(染色方法及放大倍数)

**讨论** Xp11.2易位/TFE3基因融合相关性肾癌是一种罕见的肾癌,患儿有一染色体Xp11.2的不同易位,均产生TFE3基因融合而得名。自2003年Argani等首次描述该病至今全世界仅有几十例报道<sup>[6]</sup>。2004年Xp11.2易位/TFE3基因融合相关性肾癌首次作为独立的肿瘤被列入WHO泌尿及男性生殖系统肿瘤分类中<sup>[1]</sup>。目前所发现的易位核型有t(X;17)(p11.2;q21)、t(X;1)(p11.2;q21)、t(X;1)(p11.2;p34)、inv(x)(p11;q12)和t(X;7)(p11.2;q23),分别产生以下融合基因ASPL-TFE3、PRCC-TFE3、PSF-TFE3、NoNo-TFE3和CLTC-TFE3。上述各种融合基因所产生的融合蛋白都保留了TFE3的DNA结合功能域,定位于细胞核,能发挥异常转录因子的作用。在细胞核内发挥调控细胞生长及形态学分化的作用<sup>[1,3-4]</sup>。Argani等<sup>[2-4]</sup>对肾脏上皮性肿瘤及肾脏以外的各系统肿瘤研究后发现,其敏感性和特异性分别达到97.5%和99.6%。尽管融合基因检测是该肿瘤的诊断

金标准,但肿瘤表达TFE3为诊断提供了可信的帮助。

该肿瘤主要发生于儿童和青少年,女性多于男性<sup>[1-3]</sup>。具有和普通型肾细胞癌相同的临床表现,临床症状可有血尿、腰部疼痛、泌尿系感染和季肋部包块等,尿隐血检查常阳性,B超及CT常提示肾脏占位。肿瘤位于肾皮质或髓质,可有假包膜,切面灰黄灰白,质嫩,边境清楚,部分区域可见出血。光镜下肿瘤具有特征性组织学形态,Argani等<sup>[3-4]</sup>和Bruder等<sup>[5]</sup>分别对ASPL-TFE3和PRCC-TFE3两种易位形式的肾癌进行了报道,发现ASPL-TFE3肾癌镜下癌细胞排列成腺管状、乳头状或巢状,癌细胞立方状或柱状,细胞界限清楚,异型性显著,癌细胞有大量透明或嗜酸性胞质,核大、泡状染色质、核仁明显,沙砾体多见;而PRCC-TFE3肾癌的癌组织结构更加紧密,多见实性巢状结构,癌细胞缺乏大量胞质,核仁不明显,沙砾体少见。

该病需与乳头状肾细胞癌、透明细胞癌、肾母细胞瘤鉴别。透明细胞癌通常发生于成年人,可有相同临床表现如:血尿、腰部疼痛,泌尿系感染和季肋部包块等,组织学常形成泡巢状结构,缺乏乳头状结构及沙砾体。(下转第160页)