

• 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 刘润玟

患儿,女,13 岁,因间歇性全程血尿 2 年余,伴排尿困难 8 h 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 800 mL 后,拔除尿管后见导尿管被条索状血块堵塞,用力排出约 50 mL 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,宽仅 1.7 cm,右肾上极实质内探及 5.8 cm×4.3 cm 的不均匀低回声混合团块,边界清晰,内可见两处约 4.3 cm×3.3 cm、3.3 cm×2.6 cm 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右肾盂积液;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 6.6 cm×4.3 cm×3.6 cm 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 5 cm×4 cm×3.5 cm 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。

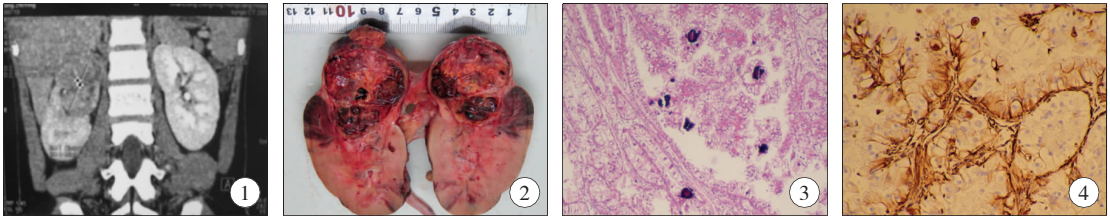


图 1 右肾上极不规则形实性软组织肿块,有点状钙化,肾盂受压变形,增强扫描后肿块呈不均匀明显强化,上缘肾包膜隆起,约 6.6 cm×4.3 cm×3.6 cm 大小。图 2 右肾体积 12.5 cm×6 cm×4 cm,表面灰褐色,一侧中央附输尿管,长 10.3 cm,切面上见上极有一 5.5 cm×4.5 cm×3.5 cm 大小肿物,呈灰黄及暗红色,分叶状,质软,周围肾组织呈浅棕色。图 3 肿瘤表面细胞呈乳头状及腺泡样结构,可见沙砾体形成。图 4 肿瘤细胞胞浆、胞膜,CD10 强阳性表达(SP 法)(染色方法及放大倍数)

**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)