

# 儿童 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合 相关性肾癌单中心诊疗分析



全文二维码

吕凡<sup>1</sup> 施佳<sup>1</sup> 程千千<sup>1</sup> 庄雨佳<sup>1</sup> 耿红全<sup>2</sup> 吴晔明<sup>1</sup><sup>1</sup>上海交通大学医学院附属新华医院儿普外科,上海 200092; <sup>2</sup>上海交通大学医学院附属新华医院儿泌尿外科,上海 200092

通信作者:吴晔明,Email:wuyeming@xinhumed.com.cn;耿红全,Email:genghongquan@xinhumed.com.cn

**【摘要】 目的** 探讨儿童 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌的诊疗经验。**方法** 回顾性分析 2017 年 1 月至 2021 年 6 月上海交通大学医学院附属新华医院儿普外科收治的 11 例肾 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌患儿临床资料。其中男 3 例,女 8 例;肿瘤位于右侧 6 例,左侧 5 例。患儿诊断时年龄 1~12 岁,中位年龄 6 岁。首诊原因包括血尿 6 例,腹痛 2 例,尿频 1 例,肿块 1 例,疑似性早熟 1 例。所有患儿未经化疗直接行手术切除。手术方式均为根治性肾切除术。**结果** 患儿均顺利完成手术,手术时间 100~135 min。术中出血量 5~30 mL。3 例出现局部淋巴结转移,1 例肿瘤侵犯肾周脂肪。肿瘤标本病理检测符合 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因易位相关肾细胞癌,含 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合。肾癌 Robson 分期 I 期 7 例,II 期 1 例,III b 期 3 例。患儿术后均未接受化疗及放疗,术后随访 6~38 个月,随访中 1 例 III b 期患儿出现肿瘤复发转移,给予舒尼替尼治疗 3 个月后死亡;其余患儿均无事件生存。**结论** *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌是儿童、青少年易发的肾癌类型。发病年龄与肾母细胞瘤发病年龄有重叠。早期发现、早期行根治性手术可获得良好预后。临床应重视淋巴结切除在儿童肾细胞癌治疗中的作用。未来需要寻找有效的辅助治疗手段以改善复发肿瘤的预后。

**【关键词】** 癌,肾细胞;外科手术;基因融合;儿童

DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202208031-006

## Clinical analysis of children with *Xp11.2* translocation/*TFE3* gene fusion renal cancer: single-center experience

Lyu Fan<sup>1</sup>, Shi Jia<sup>1</sup>, Cheng Qianqian<sup>1</sup>, Zhuang Yujia<sup>1</sup>, Geng Hongquan<sup>2</sup>, Wu Yeming<sup>1</sup><sup>1</sup> Department of Pediatric General Surgery, Shanghai Xinhua Hospital, Affiliated with Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200092, China; <sup>2</sup> Department of Pediatric Urology, Shanghai Xinhua Hospital, Affiliated with Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200092, China.

Corresponding author: Wu Yeming, Email:wuyeming@xinhumed.com.cn; Geng Hongquan, Email:genghongquan@xinhumed.com.cn

**【Abstract】 Objective** To summarize the experiences of diagnosing and treating of *Xp11.2* translocation/*TFE3* gene fusion-related renal cancer in children. **Methods** From January 2017 to June 2021, clinical data were retrospectively reviewed for 11 children of *Xp11.2* translocation/*TFE3* gene fusion-related renal cancer. There were 3 boys and 8 girls with a median age of 6 (1–12) years. The involved side was left ( $n=5$ ) and right ( $n=6$ ). The reasons for initial diagnosis included hematuria ( $n=6$ ), abdominal pain ( $n=2$ ), frequent urination ( $n=1$ ), abdomen mass ( $n=1$ ) and suspected precocious puberty ( $n=1$ ). Upfront radical nephrectomy was performed. **Results** All operations were successfully completed. Operative duration was (100–135) min and intraoperative blood loss was (5–30) ml. There were local lymph node metastasis ( $n=3$ ) and tumor invasion of perirenal tissue ( $n=1$ ). Pathological examination of tumor specimens was consistent with *Xp11.2* translocation/*TFE3* gene fusion-related renal carcinoma, containing *Xp11.2* translocation/*TFE3* gene fusion. Clinical stages were I ( $n=7$ ), II ( $n=1$ ) and III b ( $n=3$ ) according to Robson's staging system. During a follow-up period of 6 to 38 months, 1 child of stage III b had tumor recurrence and metastasis and received sunitinib for

3 months until death. The remainders survived without incident. None of them received chemoradiotherapy.

**Conclusion** *Xp11.2* translocation/*TFE3* gene fusion-related renal cancer is a common type of renal cancer in children and adolescents. The age of onset overlaps with that of Wilms tumor. Early detection and surgical eradication yield a decent prognosis. Attention should be paid to the role of lymph node dissection. In the future, it is still necessary to develop effective adjuvant therapy to improve the prognosis of recurrent tumor.

**[Key words]** Carcinoma, Renal Cell; Surgical Procedures; Gene Fusion; Child  
DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202208031-006

*Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关肾细胞癌 (renal cell carcinoma, RCC) 是一种以 *TFE3* 基因易位为标志的肾细胞癌亚型, 总体发病率较低 (0.9%), 约占儿童肾细胞癌的三分之一<sup>[1-2]</sup>。主要发生在 40 岁以下的儿童和青少年, 女性略高于男性, 左侧和右侧发病率相仿。相比于 RCC 的其他亚型, *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关肾细胞癌更具侵袭性, 预后也较差<sup>[3]</sup>。但由于发病率较低, 文献报道较少。本文回顾性分析 2017 年 1 月至 2021 年 6 月上海交通大学医学院附属新华医院儿普外科收治的 11 例 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关肾细胞癌患儿临床资料, 以总结此类疾病的临床特点和治疗经验。

资料与方法

一、临床资料

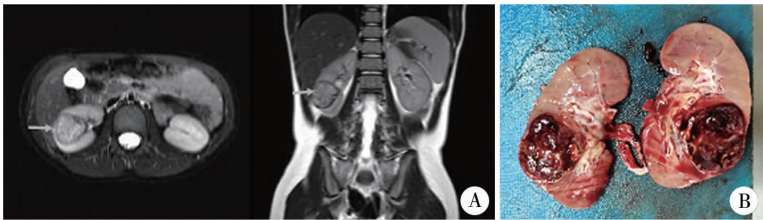
2017 年 1 月至 2021 年 6 月本院共收治肾细胞癌患儿 16 例, 11 例病理学检查发现 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合, 纳入本次研究, 其中男 3 例, 女 8 例; 肿瘤位于右侧 6 例, 左侧 5 例。诊断时患儿年龄 1~12 岁, 中位年龄 6 岁。首诊原因包括血尿 6 例, 腹痛 2 例, 尿频 1 例, 肿块 1 例, 疑似性早熟 1 例 (表 1)。本研究已获得上海交通大学医学院附属新华医院伦理委员会批准 (XHEC-D-2022-146), 并获得所有患儿家属的知情同意。

二、治疗方法

入院后行术前常规检查, 予增强 CT 或 MRI 评估肿瘤局部情况, 胸部 CT 平扫、骨扫描或正电子发射计算机断层显像 (Positron Emission Tomography-Computed Tomography, PET-CT) 评估转移情况。影像学检查提示肿瘤体积为 8~545 cm<sup>3</sup>, 中位体积为 40 cm<sup>3</sup>。影像诊断考虑肾癌可能 4 例, 7 例提示不能排除肾母细胞瘤。患儿术前影像及术中探查均未发现血管内瘤栓, 无远处转移, 可一期手术治疗。术前采用美国麻醉医师协会 (American Society of Anesthesiologist, ASA) 分级方法对手术危险性进行评估, 11 例均为 I 级, 均可耐受手术。手术方式包括根治性肾脏肿瘤切除、肿瘤累及肾上腺切除和淋巴结活检。手术过程如下: 全身麻醉后取上腹部横切口, 充分显露肿瘤; 沿肾周筋膜外解剖肿瘤, 分离结扎肾动脉、肾静脉; 完整切除肾脏及瘤旁受累组织; 腹膜后取淋巴结活检至少 7 枚。典型影像学表现及切除标本见图 1。

三、随访及观察指标

术后随访 6~38 个月。采用改良 Clavien 分级系统评估术后并发症, ≥Ⅲ级并发症定义为严重并发症<sup>[4]</sup>。无事件生存 (event-free survival, EFS) 时间定义为自入组开始到发生以下任何事件的时间, 包括死亡、疾病进展、更换化疗方案、加用其他治疗、发生致死性或不能耐受的不良反应等。



注 A: MRI 提示右肾中下极混杂信号, 增强后不均匀强化; B: 肾癌大体标本, 患儿血尿为首发症状, 术中见肿瘤位于肾髓质、皮质组织中以及肾脏轮廓内, 内部不均质, 边界较清晰

图 1 1 例 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关肾细胞癌患儿影像学照片及肿瘤大体照  
Fig. 1 A case of *Xp11.2* translocation/*TFE3* gene fusion-related renal cell carcinoma imaging and tumor gross photograph

表 1 11 例 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关肾细胞癌患儿临床资料

Table 1 Clinical data of 11 cases of *Xp11.2* translocation/*TFE3* gene fusion-related renal cell carcinoma

病例 编号	性别	年龄 (岁)	首发症状	肿瘤位置/ 体积	是否行根治性肾 肿瘤切除术	Robson 分期	是否辅助治疗	随访时间 (月)	目前情况
1	男	11	尿频	左肾/115 cm <sup>3</sup>	是	I	否	26	无事件生存
2	女	12	血尿	左肾/ 40 cm <sup>3</sup>	是	I	否	27	无事件生存
3	女	6	血尿	右肾/545 cm <sup>3</sup>	是	Ⅲb	是(口服舒尼替尼)	12	肿瘤复发死亡
4	女	5	腹痛	右肾/ 58 cm <sup>3</sup>	是	Ⅱ	否	38	无事件生存
5	女	10	腹痛	右肾/ 56 cm <sup>3</sup>	是	I	否	34	无事件生存
6	女	8	乳房发育	右肾/ 15 cm <sup>3</sup>	是	I	否	31	无事件生存
7	男	6	血尿	左肾/ 8 cm <sup>3</sup>	是	Ⅲb	否	21	无事件生存
8	男	1	腹部肿块	右肾/143 cm <sup>3</sup>	是	I	否	17	无事件生存
9	女	6	血尿	左肾/ 17 cm <sup>3</sup>	是	I	否	7	无事件生存
10	女	3	血尿	左肾/ 25 cm <sup>3</sup>	是	I	否	6	无事件生存
11	女	7	血尿	右肾/ 14 cm <sup>3</sup>	是	Ⅲb	否	12	无事件生存

四、统计学处理

使用 SPSS20.0 进行统计分析。计量资料以中位数表示,计数资料以例数表示。

结 果

患儿均顺利完成手术,手术时间 100 ~ 135 min。术中出血 5 ~ 30 mL,出血大多为分离肾肿瘤周围粘连过程中渗血。术中 1 例因肾上腺组织与肾脏肿瘤粘连,予切除部分肾上腺(病理提示无肿瘤侵犯),3 例出现肾门淋巴结、主动脉/下腔静脉旁淋巴结转移,1 例肿瘤侵犯肾周脂肪。手术后患儿入重症监护室监护 24 h。术后无一例出现大出血、肾功能异常等。1 例发生术后早期并发症,为乳糜漏(改良 Clavien 分级系统Ⅱ级),予饮食控制后治愈。

所有患儿留取肿瘤标本送常规病理学检测,结合形态学、免疫组化及基因检测(部分病例)结果,符合 MiT 家族易位相关肾细胞癌,含 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合。明确病理诊断后行肾癌 Robson 分期,符合Ⅲb 期(区域性淋巴结受累)3 例,Ⅰ期(肿瘤位于肾包膜内)7 例,Ⅱ期(肿瘤侵入肾周围脂肪,但仍然局限于肾周围筋膜内)1 例<sup>[5]</sup>。

术后随访 6 ~ 38 个月,随访期间 1 例Ⅲb 期患儿于术后 6 个月出现肿瘤复发转移,予口服靶向药物舒尼替尼治疗,3 个月后死亡;其余病例均无事件生存,均未接受化疗及放疗治疗。

讨 论

*TFE3* 是小眼症相关转录因子(microphthalmia-

associated transcription factor, MTF) 家族成员。*Xp11.2* 位点上 *TFE3* 基因断裂后发生易位,可与 *PRCC*、*ASPL*、*PSF* 等基因产生新的融合基因。由于融合后,*TFE3* 蛋白羧基端的主要功能结构仍完整保留,引起融合蛋白过表达,调控下游信号通路,从而诱导肿瘤发生<sup>[3]</sup>。*Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌于 2004 年被 WHO 列为一个独立的肾肿瘤分类,2016 年又与 *t*(6;11) 肾细胞癌一同归类于 MIT 家族易位肾细胞癌<sup>[6]</sup>。*Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌在儿童/年轻成人(45 岁以下)肾细胞癌中占 15%,占儿科肾细胞癌患儿的 33%。在儿科 RCC 接受转录因子 E3 和 EB 检测的患者中,56.3% 呈现易位型<sup>[1]</sup>。本组病例占同期收治儿童肾癌患儿总数的 68.75%。

国内有报道儿童肾癌多出现在 7 岁以后,但 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌最小年龄目前报道为 0.75 岁<sup>[7-8]</sup>。国外文献报道儿童肾细胞癌的诊断年龄中位数为 9 ~ 12 岁,0 ~ 5 岁肾癌占入组总病例数的 16.4%,最小年龄 0.8 岁<sup>[9]</sup>。本组 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌患儿发病年龄中位数为 6 岁,最小为 1 岁。发病年龄与肾母细胞瘤好发年龄有重叠。因此,仅依据年龄区分儿童肾母细胞瘤和儿童 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌较为困难。血尿、腹痛和肿块是儿童 RCC 最常见的症状<sup>[1,7]</sup>。本组病例中血尿是最常见的症状(6/11 例),其次是腹部肿块和疼痛。*Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌恶性程度高,呈侵袭性,就诊时 40% ~ 50% 以上为晚期肿瘤<sup>[3]</sup>。但本组病例多因出现明显症状而于早期就诊发现,均未发现远处转移,淋巴结转移仅 3 例。

在影像诊断儿童 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌方面, MRI 被认为优于 CT, 因为 MRI 增加了软组织对比度和多个成像权重, 可以更好地揭示此类肿瘤的异质成分(如出血或坏死), 但依靠影像学检查鉴别肾母细胞瘤和肾癌仍存在一定困难<sup>[10-11]</sup>。本组 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌的肿块多位于肾髓质组织, 或髓质和皮质组织以及肾脏轮廓内, 边界较清晰。信号强度(密度)不均匀, 有出血、坏死、囊性或钙化等改变, 与国内文献报道类似<sup>[10]</sup>。本组影像学诊断均未提示淋巴结转移, 但病理检查提示有 3 例存在局部淋巴结转移。肾细胞癌淋巴结转移较为常见。影像学检查对于检测此类淋巴结病变具有高特异性但相对较低的灵敏度, 有报道约 42% 的转移淋巴结不能被影像学检查发现, 故仅凭借 MRI 或 CT 成像不足以确定有无淋巴结受累<sup>[12-13]</sup>。需要警惕的是, 成人 RCC 淋巴结转移在体积较小的肿瘤中并不常见, 而在儿童患者中约 47.5% 的 < 7 cm 的原发性肿瘤存在淋巴结转移<sup>[14]</sup>。

目前根治性肾切除术(radical nephrectomy, RN)仍然是最常见的初始手术治疗方式(约占 79%), 对于特定的选择性病例(约占 15%)也可行保留肾单位手术(nephron-sparing surgery, NSS)<sup>[2,15]</sup>。对于 I / II 期儿童肾细胞癌, 手术是最常用的有效治疗方式。标准的“根治性肾切除术”切除范围包括: 肾周筋膜、肾周脂肪、患肾、同侧肾上腺、肾门淋巴结及髂血管分叉以上输尿管。20 世纪 90 年代以后逐步采用保留肾上腺的根治性肾切除术。本研究入组病例因肿瘤大小、位置以及家长意见等因素, 未选择保留肾单位的肿瘤切除术。在术前诊断未能排除肾母细胞瘤的情况下, 我们在手术时参照肾母细胞瘤的要求, 完整切除肾脏肿瘤及周围临近瘤旁组织, 包括脂肪垫、肾门、大血管旁淋巴结。实际切除范围和目前肾癌肾根治性切除术的切除范围基本一致。

目前关于肾癌手术是否行淋巴结清扫及其意义尚有争议<sup>[16]</sup>。研究认为对于成人局灶性肾癌, 淋巴结清扫并不能带来任何生存方面优势。但也有学者认为对于肿瘤体积较大的肾癌及可疑存在淋巴结转移的患者, 应行淋巴结清扫<sup>[17-18]</sup>。与成人 RCC 相比, 儿童 RCC 淋巴结转移率高, 小体积肿瘤也较易出现淋巴结转移, 术前影像学检查对淋巴结转移不能准确判断, 对这部分患儿也缺乏有效的辅助治疗<sup>[14]</sup>。未对腹膜后淋巴结进行活检或清扫会

导致对 RCC 患儿无法准确分期, 进而影响治疗选择和预后的判断, 也不利于新靶向药物临床实验参与对象的筛选。我们认为可以参照国内肾母细胞瘤诊疗指南, 对 RCC 可于初次手术切除原发肿瘤时对同侧腹膜后淋巴结予以切除取样<sup>[19-20]</sup>。本组患儿均进行了肾脏肿瘤同侧腹膜后淋巴结切除(> 7 枚), 病理结果提示 3 例出现淋巴结转移。无远处转移的淋巴结检测阳性 RCC 患儿具有相对良好的长期存活率, 几乎是成人对照组的 3 倍<sup>[2]</sup>。本组 3 例淋巴结转移中仅 1 例出现复发、肿瘤进展导致死亡, 但该患儿在发现肿瘤后自行回家观察 1 年才就诊。

目前晚期 RCC 并无有效的辅助治疗手段。有报道对误诊为肾母细胞瘤的 RCC 患儿进行术前化疗(长春新碱和放线菌素 D), 但术前化疗并无令人满意的减瘤效果<sup>[2]</sup>。对于术后辅助治疗, 目前尚缺乏患儿从治疗中获益的证据, 对于 III 期 RCC 患儿, 国际儿科肿瘤学会(International Society of Pediatric Oncology, SIOP)不推荐任何辅助治疗<sup>[21]</sup>。对于 IV 期转移 RCC 患儿, SIOP93-01、2001 指南和 United Kingdom Import Data 数据库也未能提供标准化治疗建议<sup>[2,22]</sup>。结合文献和患儿临床情况, 本院多学科联合会诊(multidisciplinary team, MDT)认为, 本组病例手术顺利, 肿瘤及淋巴结切除干净, 化疗、放疗对肾癌效果不确定, 指征不明确, 故未采取任何化疗、放疗措施。

对于成人转移性肾细胞癌(metastatic renal cell carcinomas, mRCCs), 标准的一线靶向治疗是应用酪氨酸激酶抑制剂(tyrosine kinase inhibitor, TKI); 雷帕霉素蛋白(mammalian target of rapamycin, mTOR)抑制剂可作为一线药物治疗低风险患者, 或者在 TKI 失败时作为二线药物治疗<sup>[23]</sup>。研究证实受体酪氨酸激酶(receptor tyrosine kinase, RTK)抑制剂舒尼替尼(sunitinib)可以显著提高成人晚期 *Xp11* 易位性 RCC 的无进展生存率<sup>[24-25]</sup>。对于 IV 期 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌患儿, 接受舒尼替尼治疗的无进展生存期约为 5 个月<sup>[22]</sup>。因此, UMBRELLA 2016 建议舒尼替尼在转移性小儿肾细胞癌中作为一线辅助治疗药物使用<sup>[15,26]</sup>。本研究中 1 例患儿术后 6 个月出现原位复发和转移, 因自身原因未接受放化疗, 也未能及时服用靶向药物, 复发后 3 个月才开始口服舒尼替尼, 服用 3 个月后疾病进展死亡, 存活时间较文献报道短, 可能与延误治疗有关系。

肿瘤大小、病理分期、淋巴结状态和年龄是影



响儿童 RCC 生存率的独立因素,局部 RCC 患儿无需辅助治疗即可获得较好的短期预后<sup>[27-28]</sup>。SIOP 临床研究 AREN0321 报道 RCC 4 年总体生存率 (overall survival, OS) 约 96% (I 期)、100% (II 期) 和 88% (III 期), IV 期患者即使接受各种化疗和生物制剂治疗, 4 年 OS 仅约 29%<sup>[2]</sup>。Xp11 易位性儿童青少年肾细胞癌约 77.8% 存在肿瘤远处转移, 约 78.6% 存在肿瘤侵犯肾周脏器组织, 总体 5 年无病生存率 (event-free survival, EFS) 和 5 年 OS 分别为 64.3% 和 86.2%, 低于无易位患者<sup>[27]</sup>。本组病例随访时间较短, 多数属于早期病例, 分期低, 只有 1 例伴局部淋巴结转移患儿因肿瘤复发进展死亡, 其余病例均存活, 预后较好。

总之, Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌是儿童青少年易发的肾癌类型。发病年龄可低至 1 岁, 与肾母细胞瘤发病年龄有重叠。早期发现、早期手术根治局部肿瘤可获得良好预后。临床应重视腹膜后淋巴结切除在儿科肾细胞癌治疗中的作用, 其对预后的影响需要更多的循证医学数据来验证。今后尚需寻找有效的辅助治疗手段来改善晚期以及复发肿瘤的预后。

**利益冲突** 所有作者声明不存在利益冲突

**作者贡献声明** 吕凡负责研究的设计、实施和起草文章; 施佳、程千千、庄雨佳负责病例数据收集及分析; 吴晔明、耿红全负责研究设计与酝酿, 并对文章知识性内容进行审阅

## 参 考 文 献

- [1] Craig KM, Poppas DP, Akhavan A. Pediatric renal cell carcinoma [J]. Curr Opin Urol, 2019, 29 (5): 500-504. DOI: 10.1097/MOU.0000000000000656.
- [2] Geller JI, Cost NG, Chi YY, et al. A prospective study of pediatric and adolescent renal cell carcinoma: a report from the Children's Oncology Group AREN0321 study [J]. Cancer, 2020, 126 (23): 5156-5164. DOI: 10.1002/cncr.33173.
- [3] Lee HJ, Shin DH, Kim SY, et al. TFE3 translocation and protein expression in renal cell carcinoma are correlated with poor prognosis [J]. Histopathology, 2018, 73 (5): 758-766. DOI: 10.1111/his.13700.
- [4] Clavien PA, Barkun J, de Oliveira ML, et al. The Clavien-Dindo classification of surgical complications: five-year experience [J]. Ann Surg, 2009, 250 (2): 187-196. DOI: 10.1097/SLA.0b013e3181b13ca2.
- [5] Guinan P, Saffrin R, Stuhldreher D, et al. Renal cell carcinoma: comparison of the TNM and Robson stage groupings [J]. J Surg Oncol, 1995, 59 (3): 186-189. DOI: 10.1002/jso.2930590310.
- [6] Moch H, Cubilla AL, Humphrey PA, et al. The 2016 WHO classification of tumours of the urinary system and male genital organs-part A: renal, penile, and testicular tumours [J]. Eur Urol, 2016, 70 (1): 93-105. DOI: 10.1016/j.eururo.2016.02.029.
- [7] 宋宏程, 孙宁, 张维平, 等. 儿童 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合

- 相关肾细胞癌 [J]. 中华小儿外科杂志, 2014, 35 (3): 165-168. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2014.03.002.
- Song HC, Sun N, Zhang WP, et al. Xp11.2 translocation in children with renal cell carcinoma [J]. Chin J Pediatr Surg, 2014, 35 (3): 165-168. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2014.03.002.
- [8] 闫哲, 王军, 田迪, 等. Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌的临床分析 [J]. 中华泌尿外科杂志, 2018, 39 (5): 386-387. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1000-6702.2018.05.015.
- Yan Z, Wang J, Tian D, et al. Clinical analysis of Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusion-related renal cancer [J]. Chin J Urol, 2018, 39 (5): 386-387. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1000-6702.2018.05.015.
- [9] van der Beek JN, Hol JA, Coulomb-l'Hermine A, et al. Characteristics and outcome of pediatric renal cell carcinoma patients registered in the international society of pediatric oncology (SIOP) 93-01, 2001 and UK-IMPORT database: a report of the SIOP-renal tumor study group [J]. Int J Cancer, 2021, 148 (11): 2724-2735. DOI: 10.1002/ijc.33476.
- [10] Wang W, Ding JH, Li Y, et al. Magnetic resonance imaging and computed tomography characteristics of renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusion [J]. PLoS One, 2014, 9 (6): e99990. DOI: 10.1371/journal.pone.0099990.
- [11] 马秋红, 金科, 向永华, 等. 3 例儿童 Xp11.2 易位 TFE3 基因融合相关性肾癌 CT 表现及文献复习 [J]. 临床小儿外科杂志, 2020, 19 (10): 909-915. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.10.009.
- Ma QH, Jin K, Xiang YH, et al. Computed tomography features of renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusions: a report of three cases with a literature review [J]. J Clin Pediatr, 2020, 19 (10): 909-915. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.10.009.
- [12] Gupta S, Argani P, Jungbluth AA, et al. TFE3 expression profiling in renal cell carcinomas: clinicopathologic correlations [J]. Am J Surg Pathol, 2019, 43 (11): 1445-1461. DOI: 10.1097/PAS.0000000000001307.
- [13] Hötter AM, Karlo CA, Di Paolo PL, et al. Renal cell carcinoma: associations between tumor imaging features and epidemiological risk factors [J]. Eur J Radiol, 2020, 129: 109096. DOI: 10.1016/j.ejrad.2020.109096.
- [14] Geller JI, Ehrlich PF, Cost NG, et al. Characterization of adolescent and pediatric renal cell carcinoma: a report from the Children's Oncology Group study AREN03B2 [J]. Cancer, 2015, 121 (14): 2457-2464. DOI: 10.1002/cncr.29368.
- [15] Cajarba MM, Dyer LM, Geller JI, et al. The classification of pediatric and young adult renal cell carcinomas registered on the children's oncology group (COG) protocol AREN03B2 after focused genetic testing [J]. Cancer, 2018, 124 (16): 3381-3389. DOI: 10.1002/cncr.31578.
- [16] 孔垂泽, 姜元军. 肾癌根治性切除手术切除范围的变迁 (附光盘) [J]. 现代泌尿外科杂志, 2018, 23 (3): 165-168. DOI: 10.3969/j.issn.1009-8291.2018.03.002.
- Kong CZ, Jiang YJ. Scope of radical nephrectomy for renal cell carcinoma: a historical perspective (attached with a compact disc) [J]. J Mod Urol, 2018, 23 (3): 165-168. DOI: 10.3969/j.issn.1009-8291.2018.03.002.
- [17] Marchioni M, Amparore D, Magli IA, et al. Potential benefit of lymph node dissection during radical nephrectomy for kidney cancer: a review and critical analysis of current literature [J]. Asian J Urol, 2022, 9 (3): 215-226. DOI: 10.1016/j.ajur.2022.

03.007.

[18] Dell'Oglio P, Larcher A, Muttin F, et al. Lymph node dissection should not be dismissed in case of localized renal cell carcinoma in the presence of larger diseases [J]. Urol Oncol, 2017, 35 (11): 662. e9-662. e15. DOI: 10.1016/j.urolonc. 2017. 07. 010.

[19] 中华医学会小儿外科学分会泌尿外科学组. 儿童肾母细胞瘤诊疗专家共识 [J]. 中华小儿外科杂志, 2020, 41 (7): 585-590. DOI: 10.3760/cma.j.cn421158-20190805-00479.

Group of Urology, Branch of Pediatric Surgery, Chinese Medical Association; Expert Consensus on Pediatric Nephroblastoma [J]. Chin J Pediatr Surg, 2020, 41 (7): 585-590. DOI: 10.3760/cma.j.cn421158-20190805-00479.

[20] 王金湖, 蔡嘉斌, 李民驹, 等. 儿童肾母细胞瘤国际及国内诊治方案解读 [J]. 临床小儿外科杂志, 2020, 19 (9): 765-774. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.09.002.

Wang JH, Cai JB, Li MJ, et al. Recent international and domestic advances in the diagnosis and treatment of wilms tumor [J]. J Clin Ped Sur, 2020, 19 (9): 765-774. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.09.002.

[21] Watson T, Oostveen M, Rogers H, et al. The role of imaging in the initial investigation of paediatric renal tumours [J]. Lancet Child Adolesc Health, 2020, 4 (3): 232-241. DOI: 10.1016/S2352-4642(19)30340-2.

[22] Ambalavanan M, Geller JI. Treatment of advanced pediatric renal cell carcinoma [J]. Pediatr Blood Cancer, 2019, 66 (8): e27766. DOI: 10.1002/pbc.27766.

[23] Bauer M, Reaman GH, Hank JA, et al. A phase II trial of human recombinant interleukin-2 administered as a 4-day continuous infusion for children with refractory neuroblastoma, non-Hodgkin's lymphoma, sarcoma, renal cell carcinoma, and malignant melanoma: a children's cancer group study [J]. Cancer, 1995, 75 (12): 2959-2965. DOI: 10.1002/1097-0142(19950615)75:12<2959::aid-cnrc2820751225>3.0.co;2-r.

[24] Choueiri TK, Mosquera JM, Hirsch MS. A case of adult metastatic Xp11 translocation renal cell carcinoma treated successfully with sunitinib [J]. Clin Genitourin Cancer, 2009, 7 (3): E93-E94. DOI: 10.3816/CGC.2009.n.031.

[25] Pwint TP, Macaulay V, Roberts ISD, et al. An adult Xp11.2 translocation renal carcinoma showing response to treatment with sunitinib [J]. Urol Oncol, 2011, 29 (6): 821-824. DOI: 10.1016/j.urolonc.2009.10.007.

[26] Chowdhury T, Prichard-Jones K, Sebire NJ, et al. Persistent complete response after single-agent sunitinib treatment in a case of TFE translocation positive relapsed metastatic pediatric renal cell carcinoma [J]. J Pediatr Hematol Oncol, 2013, 35 (1): e1-e3. DOI: 10.1097/MPH.0b013e318266bf34.

[27] Wu YQ, Chen SS, Zhang MH, et al. Factors associated with survival from Xp11.2 translocation renal cell carcinoma diagnosis-a systematic review and pooled analysis [J]. Pathol Oncol Res, 2021, 27: 610360. DOI: 10.3389/pore.2021.610360.

[28] Rialon KL, Gulack BC, Englum BR, et al. Factors impacting survival in children with renal cell carcinoma [J]. J Pediatr Surg, 2015, 50 (6): 1014-1018. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2015.03.027.

(收稿日期: 2022-08-17)

**本文引用格式:** 吕凡, 施佳, 程千千, 等. 儿童 *Xp11.2* 易位/*TFE3* 基因融合相关性肾癌单中心诊疗分析 [J]. 临床小儿外科杂志, 2022, 21 (12): 1128-1133. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202208031-006.

**Citing this article as:** Lyu F, Shi J, Cheng QQ, et al. Clinical analysis of children with *Xp11.2* translocation/*TFE3* gene fusion renal cancer: single-center experience [J]. J Clin Ped Sur, 2022, 21 (12): 1128-1133. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202208031-006.

· 编读往来 ·

## 论文中医学伦理问题及知情同意的要求

医学科研论文应遵循医学伦理基本原则。当报告以人为研究对象的临床研究时, 作者应该说明其遵循的程序是否符合负责人体试验的委员会(单位性的、地区性的或国家性的)所制订的伦理学标准, 提供该委员会的批准文件(批准文号著录于论文中)及受试对象或其亲属的知情同意书。如无批准文件, 需说明是否符合 2013 年修订的《赫尔辛基宣言》的基本原则。研究涉及实验动物时, 材料与方法中需注明动物许可证号及实验操作是否遵循国家或单位的动物伦理操作规范。