

· 病例报告 ·

老年 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾细胞癌患者的超声表现

田思雨, 谭文佳, 戴婷*

(吉林大学中日联谊医院超声科, 长春 130033)

【关键词】 肾细胞癌; 基因融合; 超声诊断

【中图分类号】 R445.1

【文献标志码】 B

【DOI】 10.11915/j.issn.1671-5403.2020.06.108

Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾细胞癌(renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusions, Xp11.2-RCC)多发于儿童和青少年,成人相对少见,老年人更罕见。临床表现不具有特异性,约半数因偶然发现无症状的肾脏肿物而就诊。本文报道了1例老年女性 Xp11.2-RCC 患者的常规超声及超声造影表现,以丰富超声医师对该疾病的认识。

1 临床资料

患者女性,63岁,因“体检发现右肾肿物3d”入我院就诊。患者自述无腰痛,无血尿、尿频、尿急、尿痛,无放射痛。一般状态可,体质量无明显减轻。血、尿常规未见异常。常规超声扫查:右肾上极背侧见不均质略高回声团块,无包膜,有边界,明显外突且突向肾窦内,大小5.8 cm×4.1 cm,内可见液化灶,血流信号丰富(图1)。右肾周围未见明显肿大淋巴结,右肾静脉血流饱满,未见栓子回声。后经肘正中静脉团注超声造影剂1.5 ml行肾脏超声造影检查,见灌注相肿物早于肾皮质增强(图2A),实性部分呈不均匀高增强(图2B),消退相呈快退(图2C),造影显示团块大小5.5 cm×4.5 cm。常规超声联合超声造影提示:右肾上极团块造影后考虑恶性病变,透明细胞癌可能。肾CT平扫+增强提示右肾中上极类圆形软组织密度影,边界不清,增强扫描皮质期呈明显不均匀强化,考虑透明细胞癌。结合上述相关检查,临床术前诊断:右肾占位。行腹腔镜下右肾部分切除术,术程顺利。术后病理回报:肾细胞癌伴坏死,形态学及免疫标记结果符合 Xp11.2-RCC。

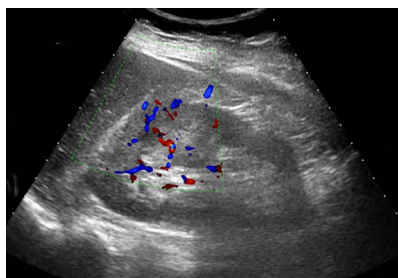


图1 肾脏常规超声图

Figure 1 Conventional ultrasound examination of kidney

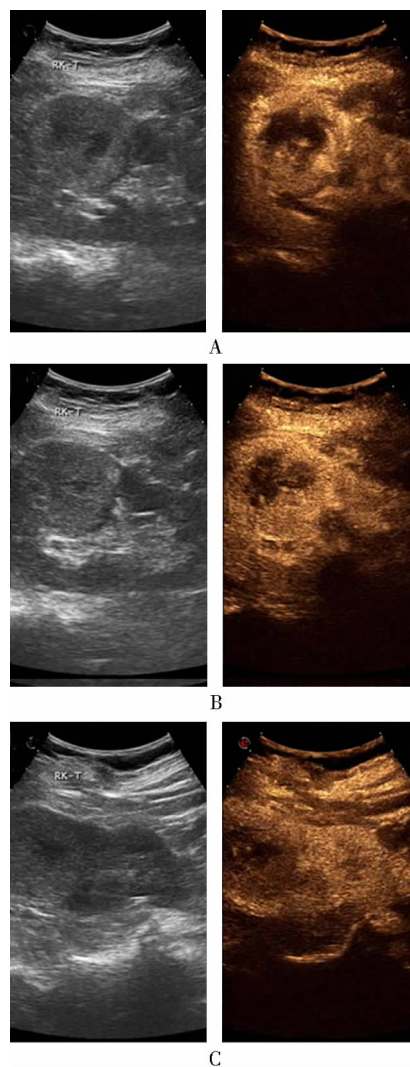


图2 肾脏常规超声和超声造影比较

Figure 2 Comparison between conventional and contrast-enhanced ultrasound demonstration of kidney

A: the mass is enhanced earlier than the renal cortical in perfusion phase; B: solid part of the tumor presents uneven and high enhancement in the perfusion phase; C: tumor shows rapid regression in the regression phase.

收稿日期: 2019-05-13; 接受日期: 2019-06-12

通信作者: 戴婷, E-mail: 52262179@qq.com

2 讨论

Xp11.2-RCC是一种独立的肾细胞癌亚型,起源于肾髓质,2016年世界卫生组织将其归入MiT家族易位性肾细胞癌中,基因发病机制是X染色体p11.2位点的转录因子E3(TFE3)断裂后平衡易位产生不同类型的TEF3融合基因,从而导致TEF3异常表达而发病,女性多于男性^[1,2]。目前国内外均将TEF3蛋白视为Xp11.2-RCC的特征性标志物,结合临床病史、影像学及相关病理检查可予以确诊^[3,4]。治疗主要以根治性手术切除为主,超声引导下微波消融治疗对于不能耐受手术的老年患者有较高价值^[5]。

本例患者为老年女性,无明显阳性症状和体征,因体检偶然发现右肾肿物而就诊。常规超声表现为右肾近上极内实质、不均质略高回声团块,无包膜,向外侵犯周围肾实质及肾被膜,向内突向肾窦,瘤体内部回声不均匀,中央见坏死液化灶、分布不规则,实性部分血供丰富,未见粗大或砂砾样钙化,与术后病理所见相一致;超声造影表现为灌注相瘤体实性部分早于肾皮质增强,呈不均匀高增强,液性部分始终未见增强,消退相早于周围肾实质退出,与肾透明细胞癌(renal clear cell carcinoma, RCCC)超声造影表现相似^[6],故结合临床病史,超声检查可明确提示肿物为恶性,倾向考虑透明细胞癌。

目前国内外关于Xp11.2-RCC的超声影像研究甚少,本例患者与文献报道的肿块有包膜、形态规则、内见点状砂砾样钙化、少或无血供的情况有差异^[7,8],分析原因可能为成人Xp11.2-RCC更活跃,更具有侵袭性^[9],肿瘤生长迅速,供血血管生长不平衡,较大的肿瘤中心部分形成坏死灶,故造影剂未充填,其余瘤体实质部分血供丰富且存在小动静脉瘘,故造影检查呈不均匀高增强、快进、快退的表现。尽管超声检查可明确提示该肿物的良恶性,但由于Xp11.2-RCC与RCCC的病理表现有较多相似之处,故影像表现鉴别较难^[10],尚无统一的诊断标准,仍需相关病例的积累。笔者结合本例患者超声特点及相关文献总结如下,老年女性患者,超声下肾实质见以高回声为主的混合回声团块,向肾窦侵犯,实质部分血流丰富,中央见液化坏死区,除考虑常见的RCCC外,需考虑本病可能。

【参考文献】

- [1] 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.
- [2] 马文亮, 刘宁, 庄文渊, 等. Xp11.2易位/TFE3基因融合相关性肾癌单中心临床分析[J]. *中华医学杂志*, 2018, 98(38): 3068–3073. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0376-2491.2018.38.005.
- Ma WL, Liu N, Zhuang WY, *et al.* Clinical features of renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusions — single-center study[J]. *Nat Med J China*, 2018, 98(38): 3068–3073. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0376-2491.2018.38.005.
- [3] 杨迷玲, 李川, 杨金花. Xp11.2易位/NONO-TFE3基因融合相关性肾癌1例[J]. *中华病理学杂志*, 2018, 47(5): 386–387. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0529-5807.2018.05.018.
- Yang ML, Li C, Yang JH. Xp11.2 translocation/NONO-TFE3 gene fusion related renal carcinoma: one case report[J]. *Chin J Pathol*, 2018, 47(5): 386–387. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0529-5807.2018.05.018.
- [4] 赵一诺, 王小桐, 夏秋媛, 等. X染色体内易位/TFE3融合基因相关性肾细胞癌的临床病理分析[J]. *中华病理学杂志*, 2018, 47(8): 574–579. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0529-5807.2018.08.002.
- Zhao YN, Wang XT, Xia QY, *et al.* Clinicopathologic features of renal cell carcinoma associated with chromosome X inversion harboring gene fusions involving TFE3[J]. *Chin J Pathol*, 2018, 47(8): 574–579. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0529-5807.2018.08.002.
- [5] 穆梦娟, 于杰, 梁萍, 等. 超声引导下皮微波消融治疗老年肾细胞癌患者的疗效评价[J]. *中华老年多器官疾病杂志*, 2016, 15(6): 438–442. DOI: 10.11915/j.issn.1671-5403.2016.06.0103.
- Mu MJ, Yu J, Liang P, *et al.* Efficacy of ultrasound-guided percutaneous microwave ablation on renal cell carcinoma in the elderly[J]. *Chin J Mult Organ Dis Elderly*, 2016, 15(6): 438–442. DOI: 10.11915/j.issn.1671-5403.2016.06.0103.
- [6] 曹洪丽, 陈林, 詹嘉, 等. 超声造影特征预测肾透明细胞癌Fuhrman分级的价值[J]. *中国超声医学杂志*, 2019, 35(11): 1008–1011.
- Cao HL, Chen L, Zhan J, *et al.* The value of contrast-enhanced ultrasound features in predicting Fuhrman grade of renal clear cell carcinoma [J]. *Chin J Ultrasound Med*, 2019, 35(11): 1008–1011.
- [7] Ling W, Ma X, Luo Y, *et al.* Ultrasonographic findings of renal cell carcinomas associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusion[J]. *Contrast Media Mol Imaging*, 2017, 2017: 2958357. DOI: 10.1155/2017/2958357.
- [8] 邵玉, 刘美含, 孙志霞. XP11.2易位/TFE3基因融合相关性肾癌1例[J]. *中华医学杂志*, 2018, 98(41): 3379–3380. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0376-2491.2018.41.019.
- Shao Y, Liu MH, Sun ZX. One case of renal carcinoma associated with XP11.2 translocation /TFE3 gene fusion[J]. *Nat Med J Chin*, 2018, 98(41): 3379–3380. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0376-2491.2018.41.019.
- [9] Liu N, Wang Z, Gan W, *et al.* Renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusions: clinical features, treatments and prognosis [J]. *PLoS One*, 2016, 11(11): e0166897. DOI: 10.1371/journal.pone.0166897.
- [10] 黄振, 荆涛, 骆磊, 等. Xp11.2易位/TFE3基因融合相关性肾癌与肾透明细胞癌差异性分析[J]. *临床泌尿外科杂志*, 2017, 32(3): 196–199. DOI: 10.13201/j.issn.1001-1420.2017.03.009.
- Huang Z, Jing T, Luo L, *et al.* Difference between renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusions and clear cell renal cell carcinoma [J]. *J Clin Urol*, 2017, 32(3): 196–199. DOI: 10.13201/j.issn.1001-1420.2017.03.009.

(编辑: 王彩霞)