



· 论 著 ·

Xp11.2易位/*TFE3*基因融合相关性肾细胞癌的CT/MRI表现

王 璐¹, 徐鹏举², 朱明明¹

1. 江苏省泰州市第二人民医院放射科, 江苏 泰州 225500;

2. 复旦大学附属中山医院放射科, 上海市影像医学研究所, 上海 200032

[摘要] 目的: 探讨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 fusion, Xp11.2/*TFE* RCC) 的影像学特征。方法: 回顾性分析14例经手术及穿刺活检病理学证实的Xp11.2/*TFE* RCC患者的影像学资料, 分析内容包括病灶的大小、位置、形态、平扫密度或信号特征及均匀性、强化程度、强化特征、有无包膜、有无淋巴结及远处转移。结果: 该研究14例患者, 男女比例为4:10, 其中CT发现9例, 磁共振成像 (magnetic resonance imaging, MRI) 发现5例。病灶大小为1.8~11.8 cm; 9个病灶 (64.3%) 呈圆形或类圆形, 5个病灶 (35.7%) 呈不规则形; 12个病灶 (85.7%) 密度/信号不均匀, 2个病灶 (14.3%) 密度/信号均匀; 10个病灶 (71.4%) 伴出血; 8个病灶 (57.1%) 伴有坏死或囊变; 13个病灶 (92.9%) 强化不均匀; 11个病灶 (78.6%) 动脉期强化程度低于肾皮质但高于肾髓质, 3个病灶 (21.4%) 低于肾皮质和肾髓质; MRI发现的5个病灶均有包膜。结论: 女性多见、中等血供、具有不均匀性和存在包膜是Xp11.2/*TFE* RCC常见的CT/MRI影像学特征。

[关键词] Xp11.2易位; 肾细胞癌; CT; 磁共振成像

DOI: 10.19732/j.cnki.2096-6212.2018.06.011

中图分类号: R737.11 文献标志码: A 文章编号: 2096-6212(2018)06-0480-04

CT/MRI features of renal carcinomas associated with Xp11.2 translocation/*TFE3* gene fusions WANG Lu¹, XU Pengju², ZHU Mingming¹ (1. Department of Radiology, Taizhou Second People's Hospital of Jiangsu Province, Taizhou 225500, Jiangsu Province, China; 2. Department of Radiology, Zhongshan Hospital, Fudan University; Shanghai Institute of Medical Imaging, Shanghai 200032, China)

Correspondence to: XU Pengju E-mail: xpjbf@163.com

[Abstract] **Objective:** To investigate the imaging features of renal carcinomas associated with Xp11.2 translocation/*TFE3* gene fusions (Xp11.2/*TFE* RCC). **Methods:** The imaging data of 14 patients with Xp11.2/*TFE* RCC confirmed by operation and biopsy were analyzed retrospectively. Image analysis included maximum size location, morphology, density or signal intensity and overall homogeneity on plain scan images, enhancement degree, enhancement pattern, presence of pseudocapsule, lymph node and distant metastasis. **Results:** There were 14 lesions. The ratio of male to female was 4:10. CT found 9 lesions, and MRI found 5 lesions. The size of lesions was 1.8-11.8 cm. There were 9 lesions (64.3%) with round or oval shape, and 5 lesions (35.7%) had irregular shape. Inhomogeneous density or signal intensity was observed in 12 lesions (85.7%), and other 2 lesions (14.3%) had homogeneous density or signal intensity. Hemorrhage, necrosis or cystic degeneration was observed in 10 (71.4%), 8 (57.1%) lesions. Inhomogeneous enhancement pattern was shown in 13 lesions (92.8%). In 11 lesions (78.6%), the enhancement degree was lower than that of the renal cortex but higher than that of the renal medulla on arterial phase, but in other 3 lesions (21.4%), the enhancement degree was lower than that of the renal cortex and renal medulla. The pseudocapsule was displayed in all 5 lesions found by MRI. Retroperitoneal lymph node and liver metastasis occurred in one case. **Conclusion:** The CT/MRI features of Xp11.2/*TFE* RCC are often characterized by the masses with moderated blood supply, heterogeneity, pseudocapsule, and more frequency in females.

通信作者: 徐鹏举 E-mail: xpjbf@163.com

[Key words] Xp11.2 translocation; Renal cell carcinoma; CT; Magnetic resonance imaging

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 fusion, Xp11.2/*TFE3* RCC) 是肾细胞癌的一种少见亚型, 其命名源于肿瘤细胞中均含有伴染色体Xp11.2易位形成的融合基因, 一般认为恶性程度较高。国内外有较多报道, 但例数不多。本研究总结分析14例Xp11.2/*TFE3* RCC患者的临床及影像学资料, 并复习相关文献, 旨在提高对该疾病的认识。

1 资料和方法

1.1 一般资料

收集2013年6月—2016年6月复旦大学附属中山医院14例经手术及穿刺活检病理学证实的Xp11.2/*TFE3* RCC患者的影像学资料并回顾分析。男性4例, 女性10例, 年龄16~61岁, 中位年龄38岁。本组患者均无腰痛、肾区叩击痛及尿急、尿频、尿痛症状, 3例患者因肉眼血尿就诊, 其余11例患者均为体检或其他疾病就诊过程中发现肿瘤。

1.2 检查方法

采用GE Lightspeed 64层螺旋CT机扫描, 检查前禁食4 h, CT扫描前30~60 min口服纯净水800~1 000 mL充盈肠道。检查时, 先常规做双肾平扫, 然后经肘静脉注射碘浓度为300 mg/mL的优维显 (拜耳医药保健有限公司广州分公司) 80~100 mL, 注射流率为2.5~3.0 mL/s, 延迟32~36、80~85 s进行皮髓质期、实质期双期扫描。采用德国西门子Magnetom Area 1.5 T磁共振扫描仪, 检查前禁食4 h, 严格训练患者屏气。先行肾脏区域常规轴位T2WI、正反相位和扩散加权成像 (diffusion weighted imaging, DWI) 扫描, 在此基础上经肘静脉快速推钆喷酸葡胺 (北京北陆药业股份有限公司) 0.1 mmol/kg, 注射流率为2 mL/s, 延迟25、70~90及180 s进行皮髓质期、实质期及延迟期多期扫描。

2 结果

观察病灶的位置 (左/右肾)、大小 (最长径) 及形态 (圆形/类圆形、不规则), 记录平扫密度或信号特征及均匀性、动态增强特征、动脉期增强程度 (以皮髓质强化程度为参照)、有无包膜、有无淋巴结转移及远处转移。

9例患者的CT资料分析如下: 病灶位于左肾4例、右肾5例; 最大病灶长径约7.7 cm, 最小病灶长径约2.0 cm, 平均长径约4.3 cm; 7例呈类圆形, 2例呈不规则形态。平扫2例密度均匀, 7例密度不均匀; 4例伴有钙化 (图1A), 5例伴有出血, 3例伴有坏死。动态增强7例皮髓质期不均匀明显强化, 实质期强化程度下降 (图1B~1C); 1例皮髓质期轻度均匀强化, 实质期持续性强化; 1例完全表现呈囊性改变, 内见分隔, 分隔轻度强化。7例病灶强化程度低于肾皮质但高于肾髓质 (图1B), 2例病灶强化程度低于肾皮质和肾髓质。9例均无淋巴结转移或远处转移。

5例患者的磁共振成像 (magnetic resonance imaging, MRI) 资料分析如下: 病灶位于左肾3例, 右肾2例; 最大病灶长径约11.8 cm, 最小病灶长径约1.8 cm, 平均长径约5.3 cm; 2例为类圆形, 3例呈不规则分叶状。平扫T2WI均为稍低信号, 内伴有少或多发高信号灶 (图2A); T1WI显示2例稍低、等信号, 内伴有少许高信号, 3例不均匀高信号 (图2B); DWI显示1例高信号, 4例低信号, 表观扩散系数 (apparent diffusion coefficient, ADC) 均为低信号改变。5例均可见出血、坏死或囊变, 钙化显示不佳。5例均有包膜显示, T2WI呈明显低信号 (图2A)。动态增强5例皮髓质期均呈不均匀强化, 实质期及延迟期呈持续性强化改变 (图2C~2E), 其中4例病灶强化程度低于肾皮质但高于肾髓质 (图2C), 1例病灶强化程度低于肾皮质和肾髓质。有1例发生肝脏及后腹膜转移。

病理学检查结果显示, 本组12例达肾被膜但未突破, 2例突破肾被膜, 2例可见肾静脉癌栓。



图1 女性, 61岁, 无明显诱因肉眼血尿1月余入院

A: T2WI平扫示左肾病灶呈等密度, 伴少许钙化; B: 皮髓质期示病灶明显不均匀强化, 程度低于肾皮质; C: 实质期示病灶强化程度降低

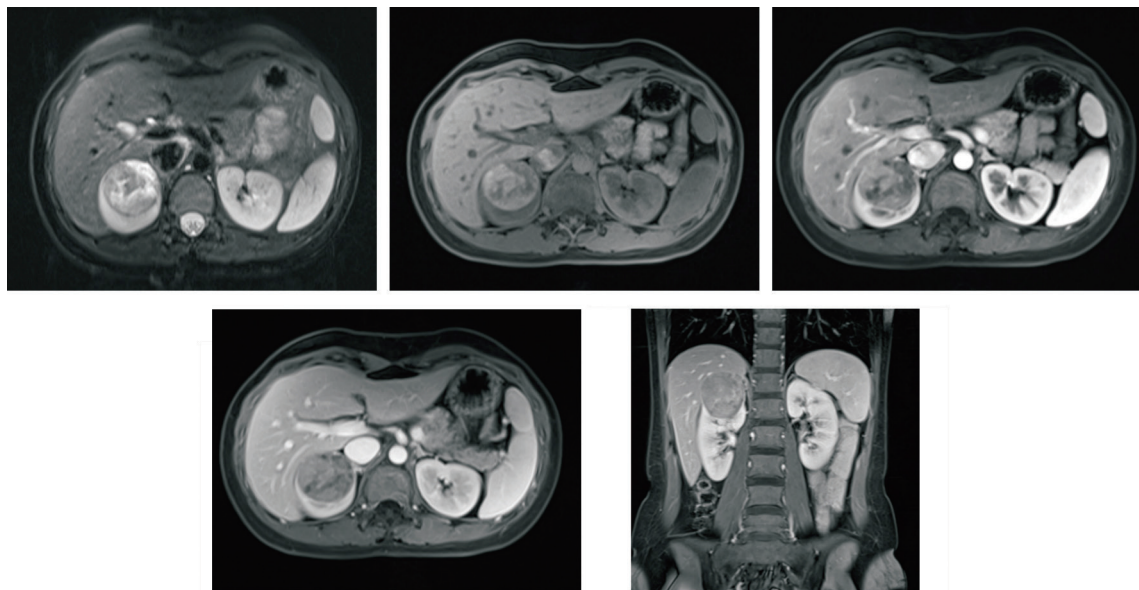


图2 女性, 27岁, 体检发现右肾占位, 双肾区无叩击痛

A: T2WI抑脂像, 右肾圆形病灶, 不均匀混杂信号, 周围环形低信号包膜显示清楚; B: T1WI不均匀稍高信号; C: 皮髓质期轻度不均匀强化, 强化程度低于皮质高于髓质; D、E: 实质期和延迟期持续性轻度不均匀强化

3 讨 论

2004年世界卫生组织 (World Health Organization, WHO) 肾细胞癌病理组织学分类将Xp11.2易位/TFE3基因融合相关性肾细胞癌作为一种独立的肾细胞癌亚型列出。Xp11.2/TFE RCC癌总体发病率较低, 好发于儿童和青少年, 约占儿童和青少年肾细胞癌的1/3^[1], 成人肾细胞癌的1%^[2]。但最近研究表明, 此类型肿瘤在成人中的发生率可能被严重低估^[1], 因为Xp11.2/TFE RCC与常见的肾细胞癌在肿瘤大体形态及H-E染色方面类似, 而细胞遗传学检测不是常规检查, 可能导致极大一部分Xp11.2/TFE RCC患者被误诊、漏诊。研究表明, 45岁以下肾癌患者中Xp11.2/TFE RCC

比例高达15%^[1]。本组患者最小发病年龄16岁, <45岁的患者有10例, 与其他亚型肾癌好发于中老年人有所不同。Argani等^[3]报道28例22~78岁的患者, 男女比例为6:22, 而本研究14例患者中男女比例为4:10, 大致符合。

Xp11.2/TFE RCC位于肾髓质, 多呈浸润性生长^[4]。本组12例达肾被膜但未突破, 2例突出肾被膜。大部分Xp11.2/TFE RCC有包膜, 境界清楚, T2WI显示较好。本组MRI发现的5例均可见包膜。一般认为, 因肿瘤内部出血、坏死、囊变及钙化所致的混杂密度或信号是Xp11.2/TFE RCC与乳头状肾细胞癌、嫌色细胞癌等非透明细胞癌的鉴别要点, 后者通常表现为均匀密度或信号^[5-7]。本组12例影像学表现为不均匀密度或信

号, 4例伴有钙化, 10例伴有出血, 8例伴有坏死或囊变, 基本符合Xp11.2易位/*TFE3*基因融合相关性肾细胞癌不均匀密度或信号的表现。MRI能较CT更敏感地显示病变内部结构, 更好地显示肿瘤的坏死、出血及囊变。Xp11.2/*TFE* RCC为中等血供肿瘤, 瘤体皮质期、皮髓质期及肾盂期的强化程度明显低于皮质, 但稍高于肾髓质^[8]。本组13例均为少或中等血供肿瘤, 11例强化程度低于肾皮质但高于肾髓质, 3例强化程度低于肾皮质和肾髓质。Meyer等^[9]报道5例成年Xp11.2/*TFE* RCC, 由于远处转移或多发淋巴浸润, 均为临床IV期。本组1例可见后腹膜淋巴结转移, 1例肝、肺转移, 2例肾静脉癌栓。随访3个月至1年, 4例有复发或远处转移。

Xp11.2易位/*TFE3*基因融合相关性肾细胞癌需与以下疾病进行鉴别诊断:

① 肾透明细胞癌: 多位于肾皮质, CT平扫多表现为低密度或混杂密度。鉴别要点是肾透明细胞癌增强扫描皮髓质期病灶一般强化显著, 多数超过肾皮质^[10], 明显强化的患者达90%^[11], 呈“快进快出型”; 而Xp11.2易位/*TFE3*基因融合相关性肾细胞癌强化程度一般高于肾髓质而低于肾皮质。② 乳头状肾细胞癌: 50岁以上男性多见, 瘤体中心多位于肾皮质, T2WI多呈低信号^[12], 动态增强为轻微进行性延迟强化, 低于肾髓质^[13]。③ 肾嫌色细胞癌: 好发于中老年人, 类圆形或圆形, 边缘光整, 包膜多见, 坏死、囊变少见。鉴别要点在于其密度或信号相对均匀, 双期增强呈“慢进慢出型”^[14]。④ 嗜酸细胞腺瘤: 好发于60岁以上男性, 好发于肾皮质, 呈圆形或类圆形, 境界清楚, 边缘光滑, 密度较均匀, 出血、坏死少见, 部分瘤体中心可见纤维瘢痕, 出现率为53%^[15], 增强扫描中心瘢痕延迟强化或阶段性强化逆转^[16]。

总之, Xp11.2易位/*TFE3*基因融合相关性肾细胞癌的CT和MRI表现有一定特点, 一般为中等程度血供的肿块伴不均匀密度或信号改变, 存在包膜, 临床工作中遇到年轻女性患者, 要想到该疾病的可能。

[参 考 文 献]

- [1] KOMAI Y, FUJIWARA M, FUJII Y, et al. Adult Xp11 translocation renal cell carcinoma diagnosed by cytogenetics and immunohistochemistry [J]. *Clin Cancer Res*, 2009, 15(4): 1170-1176.
- [2] SUKOV W R, HODGE J C, LOHSE C M, et al. *TFE3* rearrangements in adult renal cell carcinoma: clinical and pathologic features with outcome in a large series of consecutively treated patients [J]. *Am J Surg Pathol*, 2012, 36(5): 633-670.
- [3] ARGANI P, OLGAC S, TICKOO S K, et al. Xp11 translocation renal cell carcinoma in adults: expanded clinical, pathologic, and genetic spectrum [J]. *Am J Surg Pathol*, 2007, 31(8): 1149-1160.
- [4] 张 雪, 周胜利, 苗重昌. Xp11.2易位/*TFE3*基因融合相关性肾癌的CT诊断及鉴别诊断 [J]. *医学影像杂志*, 2015, 25(6): 1088-1090.
- [5] YOUNG J R, MARGOLIS D, SAUK S, et al. Clear cell renal cell carcinoma: discrimination from other renal cell carcinoma subtypes and oncocytoma at multiphasic multidetector CT [J]. *Radiology*, 2013, 267(2): 444-453.
- [6] KATO H, KANEMATSU M, YOKOI S, et al. Renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/*TFE3* gene fusion: radiological findings mimicking papillary subtype [J]. *J Magn Reson Imaging*, 2011, 33(1): 217-220.
- [7] PRASAD S R, HUMPHREY P A, CATENA J R, et al. Common and uncommon histologic subtypes of renal cell carcinoma: imaging spectrum with pathologic correlation [J]. *RadioGraphics*, 2006, 26(6): 1795-1806.
- [8] 朱庆强, 王中秋, 吴晶涛, 等. Xp11.2易位/*TFE3*基因融合相关性肾癌的多层螺旋CT表现 [J]. *中华放射学杂志*, 2012, 46(6): 516-520.
- [9] MEYER P N, CLARK J I, FLANIGAN R C, et al. Xp11.2 translocation renal cell carcinoma with very aggressive course in five adults [J]. *Am J Clin Pathol*, 2007, 128(1): 70-79.
- [10] 毛俊杰, 杨 毅, 周俊林, 等. 乳头状肾细胞癌的CT表现与病理对照分析 [J]. *中国CT和MRI杂志*, 2013, 11(1): 72-74.
- [11] 韩希年, 彭令荣, 刘华光, 等. 肾透明细胞癌的CT、MRI诊断 [J]. *中国医学影像技术*, 2005, 21(5): 776-778.
- [12] TSUDA K, KINOCHI T, TANILAWA G, et al. Imaging characteristics of papillary renal cell carcinoma by computed tomography scan and magnetic resonance imaging [J]. *Int J Urol*, 2005, 12(9): 795-800.
- [13] 周建军, 丁建国, 曾蒙芬, 等. 乳头状肾细胞癌: 评价MRI诊断价值 [J]. *临床放射学杂志*, 2009, 28(1): 74-77.
- [14] 余霞玉, 张 岳, 程建波, 等. 肾嫌色细胞癌CT表现与病理对照分析 [J]. *医学影像杂志*, 2015, 25(11): 1976-1980.
- [15] AMIN M B, CROTTY T B, TICKOO S K, et al. Renal oncocytoma: a reappraisal of morphologic features with clinicopathologic findings in 80 cases [J]. *Am J Surg Pathol*, 1997, 21(1): 1-12.
- [16] 刘尼军, 田延龙, 杨千册, 等. 嗜酸细胞腺瘤多层螺旋CT表现 [J]. *实用医学影像杂志*, 2015, 16(5): 426-428.

(收稿日期: 2018-08-19 修回日期: 2018-10-23)