



· 病例报告 ·

超声造影检查MiTF家族易位性肾细胞癌1例

徐庆玥¹, 韩红¹, 黄备建^{1,2}, 王文平^{1,2}

1. 复旦大学附属中山医院超声科, 上海 200032;
2. 复旦大学超声医学与工程研究所, 上海 200032

[关键词] 肾细胞癌; MiTF家族易位; 超声造影

DOI: 10.19732/j.cnki.2096-6210.2021.04.016

中图分类号: R737.11; R445.1 文献标志码: A 文章编号: 2096-6210(2021)04-0318-03

1 资料

患者, 男性, 23岁。因“体检发现左肾占位3个月”入院治疗。实验室检查各项指标及各血清学肿瘤标志物水平均在正常范围。超声检查显示左肾中上部有1个3.1 cm × 2.8 cm的稍高回声团块, 向外突出, 内见多枚强回声团块, 边界欠清, 形态欠规则, 彩色多普勒血流成像 (color Doppler flow imaging, CDFI) 示周边点状彩色血流, 脉冲多普勒 (pulsed Doppler, PD) 测及动脉频谱, 阻力指数 (resistance index, RI) 为0.56 (图1)。超声造影 (contrast-enhanced ultrasound, CEUS) 显示, 造影剂注入13 s后病灶开始增强, 18 s达峰值, 增强程度稍低于周边

肾实质, 25 s开始减退, 始终低于肾皮质, 内部回声尚均匀 (图2)。

腹腔镜下行左肾部分切除术。病理学检查: 肿物大小4.5 cm × 4.5 cm × 3.0 cm, 切面呈灰白、灰褐色, 易碎, 带包膜。镜下见肿瘤细胞部分胞质透亮, 部分胞质嗜伊红, 呈乳头状生长, 可见散在分布砂粒体 (图3)。免疫组织化学染色: CD10 (+), CK18 (少+), Ki-67 (5%阳性), P504S (+), TFE-3 (+), Vim (+), RCC (+), PAX-8 (+)。双色荧光原位杂交 (fluorescence *in situ* hybridization, FISH) 检测: TFE3 (+)。最终, 病理学诊断为小眼畸形相关转录因子 (microphthalmia-associated transcription factor, MiTF) 家族易位性肾细胞癌 (Xp11.2易位相关性肾细胞癌)。

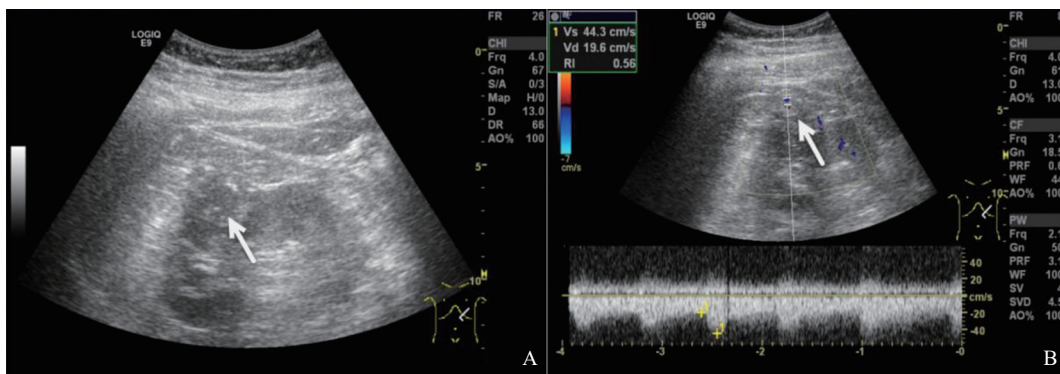


图1 MiTF家族易位性肾细胞癌超声图像

A: 灰阶超声声像图示左肾内实质占位; B: PD示肿块内测及动脉频谱。

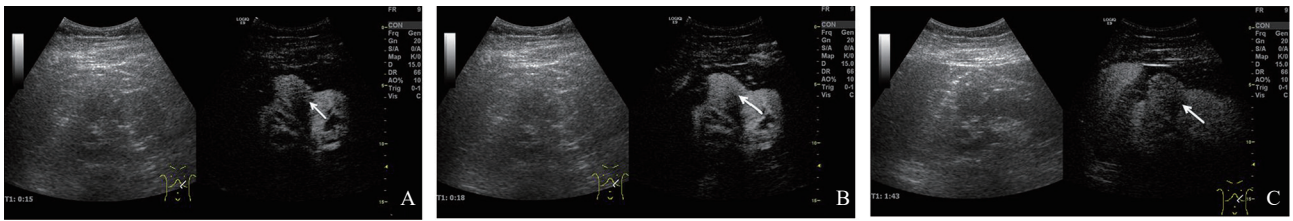


图2 MiTF家族易位性肾细胞癌CEUS图像

A: 15 s开始与肾皮质同步增强; B: 18 s达峰值; C: 与肾皮质同步减退, 并始终低于肾皮质, 内部均匀。

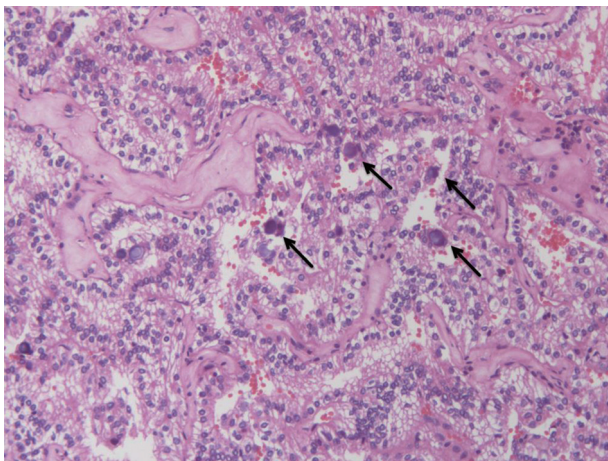


图3 MiTF家族易位性肾细胞癌镜下表现 (H-E染色, $\times 200$)
镜下可见散在分布砂粒体 (箭头所示)。

2 讨 论

MiTF家族易位性肾细胞癌是一种以分子突变为特征的肾癌亚型, 发病较早, 包含Xp11.2易位肾细胞癌和t(6; 11)易位肾细胞癌, 分别涉及TFE和TFEB基因不同的基因融合^[1]。

Xp11.2易位肾细胞癌在儿童肾癌中占20%~40%^[2], t(6; 11)易位肾细胞癌的平均发病年龄约为30岁。Xp11.2易位肾细胞癌, 大体上一般为棕黄色实性团块, 常伴有坏死和出血, 类似肾透明细胞癌。偶尔与切面呈灰白色的乳头状肾细胞癌相似。显微镜下的典型表现为由乳头状和巢状上皮样细胞组成, 胞质透明或嗜酸性, 肿瘤细胞巨大, 核仁明显, 经常可见砂粒体^[3], 与本研究病例的镜下表现一致。

MiTF家族易位性肾细胞癌的诊断方法主要依靠术后病理学检查, 由于其免疫组织化学特征多种多样, 必须进行FISH检测来确诊, 但耗时较

长。目前国内外的病例报道对其影像学特点的描述较少, 以下超声声像图特征可能有助于MiTF家族易位性肾细胞癌的诊断: ① MiTF家族易位性肾细胞癌为少血供肿瘤^[4], 本病例CDFI仅在肿块周边见点状血流信号, 且CEUS也表现为乏血供肿瘤, 即肿块的增强程度始终低于肾皮质。② 病变主要位于肾髓质^[4], 也有部分位于肾皮质。肿块内常出现钙化, 典型表现为环形^[5], 本病例也有明显的钙化。③ 有不完整的假包膜, 因而在CEUS检查时可以表现出清晰的边缘, 且在肿瘤内部减退后仍能显示较清晰的包膜^[6] (图2)。本病例造影剂注入13 s开始增强, 至最后病灶内廓清, 始终可见较清晰的包膜, 且在常规超声检查时边界不清, 说明该肿块有不完整的假包膜。④ 因肿块发现时常较大, 内部常出现出血坏死区, CEUS检查后坏死囊变区周围也会表现出持续高于肿瘤内部^[6]。

MiTF家族易位性肾细胞癌好发于儿童及年轻人, 虽然病程缓慢, 但经常发生转移^[7]。临床上, MiTF家族易位性肾细胞癌的发病率远低于文献报道, 还没有建立标准的治疗方案。目前, 以单纯的手术切除为主要治疗方案, 化疗是一项已知的危险因素^[8], 分子靶向疗法或将有提高治疗效果。本病例仅行左肾部分切除, 术后未进行其他辅助治疗, 目前已随访13个月, 未发现复发及远处转移。

[参 考 文 献]

- PEI J M, COOPER H, FLIEDER D B, et al. NEAT1-TFE3 and KAT6A-TFE3 renal cell carcinomas, new members of MiTF family translocation renal cell carcinoma [J]. Mod Pathol, 2019, 32(5): 710-716.
- KMETEC A, JERUC J. Xp11.2 translocation renal carcinoma in

- young adults; recently classified distinct subtype [J]. *Radiol Oncol*, 2014, 48(2): 197–202.
- [3] 韩景霞, 宁薇薇, 李 博. MiT家族易位肾细胞癌的研究进展 [J]. *泌尿外科杂志 (电子版)*, 2017, 9(4): 41–44.
- [4] CHEN X, ZHU Q Q, LI B X, et al. Renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE gene fusion: imaging findings in 21 patients [J]. *Eur Radiol*, 2017, 27(2): 543–552.
- [5] HE J, GAN W D, LIU S, et al. Dynamic computed tomographic features of adult renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusions: comparison with clear cell renal cell carcinoma [J]. *J Comput Assist Tomogr*, 2015, 39(5): 730–736.
- [6] WANG W, DING J H, 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.
- [7] SUDOUR-BONNANGE H, LEROY X, CHAUVET M P, et al. Cutaneous metastases during an aggressive course of Xp11.2 translocation renal cell carcinoma in a teenager [J]. *Pediatr Blood Cancer*, 2014, 61(9): 1698–1700.
- [8] ARGANI P, LAÉ M, BALLARD E T, et al. Translocation carcinomas of the kidney after chemotherapy in childhood [J]. *J Clin Oncol*, 2006, 24(10): 1529–1534.
- (收稿日期: 2021-02-26 修回日期: 2021-04-02)

《抗癌》2021年征订启事

《抗癌》杂志于1988年创刊, 主管单位为上海市科学技术协会, 主办单位为上海市抗癌协会。
《抗癌》杂志坚持以读者为导向, 架起读者与医院之间的桥梁, 介绍抗癌防癌的科学知识, 倡导健康的生活方式, 宣传癌症患者战胜病魔的动人事迹, 努力为广大癌症患者和家属服务。杂志刊号: CN 31-1664/R, ISSN 1008-3065。欢迎广大读者订阅。

杂志为季刊, 每期48页。本刊季末出版, 每期8元, 全年共32元整。征订方式请通过邮政局汇款。

通信地址: 上海市东安路270号10号楼415室《抗癌》杂志社收

邮 编: 200032

电 话: (021)64175590转83574

电子信箱: anti-cancer@163.com

《抗癌》杂志社