

Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌的 MSCT 表现及鉴别诊断

于永梅

(济宁医学院附属济宁市第一人民医院, 济宁 272000)

摘要 目的 分析 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌 MSCT 特点及鉴别诊断,提高其诊断准确性。**方法** 收集 12 例经手术病理证实的 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌 CT 资料,2 例 CT 平扫,4 例增强扫描,6 例行 CT 平扫及增强扫描,分析病变的临床特点、部位、包膜、密度及强化特点。**结果** 12 例患者 5 例位于肾髓质,4 例位于肾皮质,3 例位于皮髓质交界区。肿瘤形态多样,4 例为类圆形,2 例呈菜花状,6 例形态欠规整。4 例为囊性,8 例为囊实性。CT 平扫 3 例为混杂密度,4 例为稍低密度,5 例为稍高密度。增强扫描 7 例呈渐进性延迟强化,5 例呈“少进-慢出”式强化。**结论** Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌具有一定 CT 特征,有助于提高本病诊断能力。

关键词 肾癌;体层摄影术;X 线计算机;Xp11.2 易位;TFE3 基因融合

中图分类号:R737.11 文献标识码:A 文章编号:1000-9760(2020)02-040-04

MSCT manifestations and differential diagnosis of Xp11.2 translocation/TFE3 fusion related renal carcinoma

YU Yongmei

(Jining No. 1 People's Hospital & the Affiliated Hospital of Jining Medical University, Jining 272000, China)

Abstract: Objective To analyze the MSCT characteristics and differential diagnosis of Xp11.2 translocation / TFE3 gene fusion related renal cell carcinoma, and to improve its diagnostic accuracy. **Methods** The CT data of 12 cases of renal cancer with Xp11.2 translocation / TFE3 gene fusion were collected. The CT data of 12 patients with Xp11.2 translocation / TFE3 gene fusion related renal cancer confirmed by operation and pathology were collected. In the interim, 2 patients underwent plain CT scanning, 4 patients underwent enhanced CT scanning, 6 patients underwent plain CT scanning and enhanced CT scanning. The clinical characteristics, location, capsule, density and enhanced characteristics of the lesions were analyzed. **Results** Among the 12 patients, 5 patients' tumors were located in the renal medulla, 4 patients' tumors were located in the renal cortex, 3 patients' tumors were located in the border area of the skin and medulla. The shape of the tumor varied with 4 cases of round-like, 2 cases of cauliflower-like, 6 cases of irregular tumor morphology. For the nature of the tumor, 4 cases were cystic, 8 cases were solid cystic. The results of CT plain scan showed that there were 3 cases of mixed density, 4 cases of slightly low density and 5 cases of slightly high density. The results of enhanced CT scanning showed that 7 cases showed progressive delayed enhancement and 5 cases showed less in slow out enhancement. **Conclusion** Xp11.2 translocation / TFE3 fusion related renal cancer has certain clinical and CT characteristics, which is helpful to improve the diagnosis value of this disease.

Keywords: Renal cancer; Tomography; X-ray computed; Xp11.2 translocation; TFE3 gene fusion

肾脏肿瘤中恶性比较多, Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌临床比较罕见, 又称 Xp11.2

易位性肾癌, 2004 年世界卫生组织 (WHO) 将其列为一个独立的亚型^[1]。本文旨在探讨 Xp11.2 易

位性肾癌的 CT 表现,加深对该病的认识,为临床诊断和治疗提供参考。

1 资料与方法

1.1 一般资料

回顾性分析 2012 年 3 月年至 2019 年 9 月于济宁医学院附属济宁市第一人民医院经手术病理证实的 12 例 Xp11.2 易位性肾癌的临床资料,男 5 例,女 7 例,年龄 16 ~ 52 岁,平均 38.5 岁。体格检查无临床症状 3 例,无痛性肉眼血尿 2 例,腰部不适 3 例,腹部包块 1 例,腰痛 3 例。行肾切除术 8 例,姑息性肾切除术 3 例,穿刺术 1 例。实验室检查 3 例尿潜血阳性,余未见异常。

1.2 检查方法

采用 Siemens Somatom Definition AS128 层 CT 机和 Siemens Somatom Definition Flash 双源 CT 机行 CT 平扫及三期动态增强扫描,患者检查前口服显影比乐阳性对比剂 500ml 充盈胃肠道。扫描参数:管电压 120KV,自动调节管电流,层厚与间距 5mm,螺距 0.6,剂量 1.0 ~ 1.5ml/kg,注射速度 2.0 ~ 3.0ml/s。三期增强扫描,动脉期 25 ~ 30s、静脉期 60 ~ 65s、延迟期 120 ~ 180s。

1.3 图像分析

所有图像均被传至 PACS 工作站,有两位高年资医师对肿瘤进行阅片分析,评价指标:1)肿瘤的部位、大小、形态、边界、构成成分以及肿瘤是否有钙化。2)测量肿瘤平扫及增强扫描的 CT 值,测量时尽量避开出血、钙化及囊变区。3)评价病变周围血管是否有推压移位、癌栓形成,是否有周围脏器及淋巴结的转移,是否有远处转移等。

2 结果

2.1 一般表现

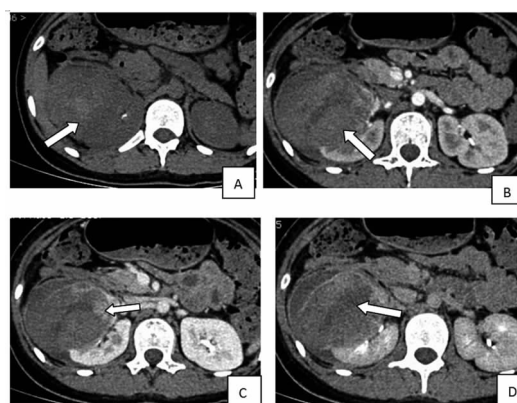
本组 12 例均为单发病灶,7 例位于右肾,其中 4 例位于肾上极、2 例位于中部、1 例位于肾下极。5 例位于左肾,其中 3 例位于肾上极、1 例位于肾下极、1 例位于肾中部。5 例位于肾髓质,4 例位于肾皮质,3 例位于皮髓质交界区,肿瘤大小 2.8 ~ 7.5cm,平均约(4.6 ± 1.8)cm。CT 值 18 ~ 73HU。肿瘤形态多样,4 例为类圆形,2 例呈菜花状,6 例形态欠规整。6 例边界清晰,3 例欠清晰,3 例边界不清。4 例为囊性,8 例为囊实性,其内见坏死低密度。3 例肿瘤内可见出血,4 例肿瘤见假包膜,3 例

可见血管受侵,2 例可见淋巴结转移。

2.2 CT 表现

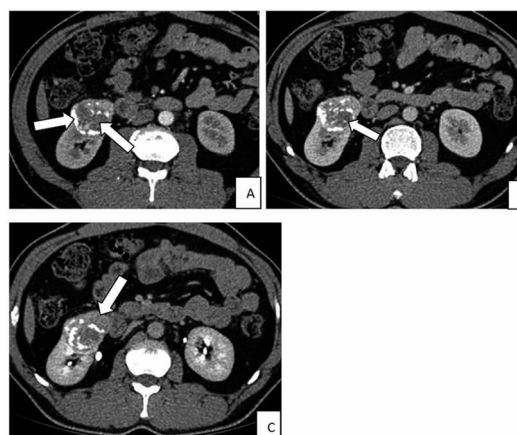
CT 平扫:3 例为混杂密度,4 例为稍低密度,5 例为稍高密度。5 例密度均匀,7 例密度不均,其内见斑片状囊变坏死低密度(图 1),3 例病变内见片状高密度出血(图 1A)。5 例出现钙化(图 2),包括点状、斑点状、团块状钙化。

CT 增强扫描:7 例呈轻—中度渐进性延迟强化,动脉期较肾皮质强化程度低,实质期持续性强化,排泄期持续性强化(图 2A-2C)。5 例呈“少进—慢出”式强化,即动脉期中等程度强化,静脉期持续强化,延迟期缓慢衰减(图 1B-1D)。



注:A 平扫:右肾实质内见混杂密度肿块影,局部为高密度,高密度为出血(箭头)。B-D 增强扫描 B 动脉期呈不均质强化,实性部分强化但低于肾皮质(箭头)。C 静脉期持续性强化(箭头)。D 延迟期强化程度减低,中心囊变坏死区不强化(箭头)。

图 1 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌



注:A-C 增强扫描,A 动脉期呈不均质强化,内见囊变坏死(箭头)及多发点状钙化(箭头),实性成分强化较肾皮质略减低,B 静脉期囊变坏死区不强化(箭头),实性成分持续性强化。C 延迟期持续性强化,仍低于肾皮质(箭头)。

图 2 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌

2.3 周围血管情况评价

12 例中,3 例血管受侵,1 例左肾动脉内血栓形成;1 例左肾动脉被包埋,走行僵直,管腔粗细不均,1 例右肾动脉受侵变细。

3 讨论

3.1 Xp11.2 易位性肾癌临床表现

Xp11.2 易位性肾癌是肾细胞癌分型中的一种少见的独立亚型。以往研究表明,儿童和青少年的发病率相对较高^[2],但目前研究成人的发病率更高。大多数研究认为女性较多发^[3]。本组男 5 例,女 7 例,年龄 16~52 岁,平均 38.5 岁。Xp11.2 易位性肾癌大多数患者无明显临床症状,在体检时偶然发现,少数患者可有肉眼血尿,腹痛、腹部不适及腹部包块而就诊。本组患者体检发现 3 例,无痛性肉眼血尿 2 例,腰部不适 3 例,腹部包块 1 例,腰痛 3 例。

3.2 Xp11.2 易位性肾癌的 MSCT 表现

CT 平扫: Xp11.2 易位性肾癌多位于肾髓质,呈浸润性生长,肿瘤较大时可累及肾皮质,肾皮质受压,病变可以突破肾包膜导致肾轮廓变形。本组 5 例位于肾髓质,4 例位于肾皮质,3 例位于皮髓质交界区。肿瘤形态多样,可有圆形、类圆形及不规则型,边界清。本组 4 例为类圆形,2 例呈菜花状,6 例形态欠规整;6 例边界清晰,3 例欠清晰,3 例边界不清。研究^[4]表明大多数平扫呈稍高密度、高密度,可能是由于肿瘤内出血及钙化导致,也可为低密度,密度均匀或不均匀,可见囊变、坏死、出血,钙化。本组 3 例为混杂密度,4 例为稍低密度,5 例为稍高密度。5 例密度均匀,7 例密度不均,其内见斑片状囊变坏死低密度,3 例病变内见片状高密度出血。5 例出现钙化,包括点状、斑点状、团块状钙化,研究表明^[5]易位性肾癌钙化多发生于病变边缘,此项可作为诊断易位性肾癌的辅助条件。出现钙化原因可能与肿瘤内含铁血黄素沉积有关。有文献报道 Xp11.2 易位性肾癌发生钙化率高于其它亚型^[6]。

CT 增强扫描: CT 增强扫描具有一定的特点,主要为两种类型,一种为肿瘤实质渐进性延迟强化,动脉期中等度强化,强化程度高于肾髓质而低于肾皮质,静脉期及延迟期仍持续性强化。陶磊等^[7]研究表明, Xp11.2 易位性肾癌病灶较小时明显延迟强化,较大时呈轻中度延迟强化,推测病灶

的生长速度比相应的供血血管的生长速度快,即病灶体积越大,囊性坏死改变越严重,强度程度越低。高凯波等^[8]研究示 CT 增强扫描病灶整体呈皮质期轻度强化,髓质期持续性强化,延迟期廓清。另一种呈“少进-慢出”式强化特点,动脉期中等程度强化,静脉期持续强化,并在延迟期缓慢衰减。有研究认为 Xp11.2 易位性肾癌强化程度的差异与肿瘤血供有关,多数病灶呈轻至中度强化,少数病灶呈明显强化^[9]。本组病例 7 例为轻-中度渐进性强化,5 例为“少进-慢出”式强化。

3.3 Xp11.2 易位性肾癌的鉴别诊断

1) 肾透明细胞癌: 囊变坏死多见,钙化少见,呈“快进快出”强化方式,动脉期明显强化,静脉期快速衰减,延迟期继续衰减。Xp11.2 易位性肾癌钙化多见,强化程度明显低于肾透明细胞癌,呈轻-中度延迟强化。雷祎等^[9]认为透明细胞癌是最常见的亚型,病变可见假包膜,大小不一,呈混杂密度,呈快进快出强化方式。2) 肾乳头状细胞癌: 50~70 岁多发,男性多见,平时密度多均匀,易位性肾癌及乳头状肾细胞癌强化程度均低于肾皮质,但乳头状肾细胞癌强化程度低于 Xp11.2 易位性肾癌^[10],这可能与乳头状肾细胞癌内血管纤细,间质毛细血管稀少有关。3) 肾嫌色细胞癌: 密度均匀,出血及囊变坏死少见,“轮辐状”强化及“节段性”逆转强化是其特点。4) 嗜酸性细胞腺瘤: 40~50 岁为好发年龄,平扫多为等密度,中心易出现星状瘢痕,强化均匀,“轮辐状”强化是其特点^[11]。

总之, Xp11.2 易位性肾癌比较少见,发病年龄轻,女性多见,出血、囊变、坏死及钙化多见。平扫多位高密度及稍高密度,增强扫描呈轻中度延迟强化及少进-慢出式强化,出现上述特征,需考虑 Xp11.2 易位性肾癌的可能。

参考文献:

- [1] Argani P, Hicks J, De Marzo AM, et al. Xp11 translocation renal cell carcinoma (RCC): extended immunohistochemical profile emphasizing novel RCC markers [J]. Am J Surg Pathol, 2010, 34 (9): 1295-1303. DOI: 10.1097/PAS.0b013e3181e8ce5b.
- [2] Armah HB, Parwani AV, Surti U, et al. Xp11.2 translocation renal cell carcinoma occurring during pregnancy with a novel translocation involving chromosome 19: a case report with review of the literature [J]. Diagn Pathol, 2009, 4: 15. DOI: 10.1186/1746-1596-4-15.

- [3] Choo MS, Jeong CW, Song C, et al. Clinicopathologic characteristics and prognosis of Xp11. 2 translocation renal cell carcinoma; multicenter, propensity score matching analysis [J]. Clin Genitourin Cancer, 2017, 15 (5): e819-819e825. DOI: 10. 1016/j. clgc. 2017. 04. 015.
- [4] Argani P, Olgac S, Tickoo SK, et al. Xp11. 2 translocation renal cell carcinoma in adults; expand clinical, pathologic and genetic spectrum[J]. Am J Surg Pathol, 2007, 31: 1149-1160.
- [5] He J, Gan W, 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. DOI: 10. 1097/ RCT. 0000000000000263.
- [6] Koo HJ, Choi HJ, Kim MH, et al. Radiologic-pathologic correlation of renal cell carcinoma associated with Xp11. 2 translocation[J]. Acta Radiol, 2013, 54 (7): 827-834. DOI: 10. 1177/0284185113484019.
- [7] 陶磊, 崔文静, 刘丽, 等. Xp11. 2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌影像表现及病理对照[J]. 临床放射学杂志, 2016, 35(8): 1190-1195.
- [8] 高凯波, 赵秀丽, 叶慧义, 等. Xp11. 2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌的 CT 与 MRI 表现[J]. 中国医学影像学杂志, 2017, 25 (3): 222-226, 230. DOI: 10. 3969/ j. issn. 1005-5185. 2017. 03. 015.
- [9] 雷祎, 刘芳, 范承启, 等. Xp11. 2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌 CT 表现及病理对照分析[J]. 放射学实践, 2017, (5): 504-508. DOI: 10. 13609/j. cnki. 1000-0313. 2017. 05. 016.
- [10] Rechichi G, Galimberti S, Signorelli M, et al. Myometrial invasion in endometrial cancer: diagnostic performance of diffusion-weighted MR imaging at 1. 5T[J]. Eur Radiol, 2010, 20 (3): 754-762.
- [11] 满术千, 张学勇, 李旭丹, 等. 肾脏嗜酸细胞腺瘤影像学分析[J]. 医学影像学杂志, 2015, 25 (2): 289-292.

(收稿日期 2019-11-10)

(本文编辑:甘慧敏)

(上接第 039 页)

- [14] Varbo A, Benn M, Tybjaerg-Hansen A, et al. Remnant cholesterol as a causal risk factor for ischemic heart disease[J]. J Am Coll Cardiol, 2013, 61 (4): 427-436. DOI: 10. 1016/j. jacc. 2012. 08. 1026.
- [15] Zhu CG, Zhang Y, Xu RX, et al. Circulating non-HDL-C levels were more relevant to atherogenic lipoprotein sub-fractions compared with LDL-C in patients with stable coronary artery disease[J]. J Clin Lipidol, 2015, 9 (6): 794-800. DOI: 10. 1016/j. jacl. 2015. 08. 010.
- [16] Liu H, Deng X, Peng Y, et al. Meta-analysis of serum non-high-density lipoprotein cholesterol and risk of coronary heart disease in the general population[J]. Clin Chim Acta, 2017, 471: 23-28. DOI: 10. 1016/j. cca. 2017. 05. 006.
- [17] 常程, 潘一龙, 李晓东. 非高密度脂蛋白胆固醇水平与青年冠心病的相关性[J]. 中国循证心血管医学杂志, 2018, 10 (8): 952-956.

(收稿日期 2019-12-10)

(本文编辑:甘慧敏)

• 读者 • 作者 • 编者 •

本刊对来稿中表、图的要求

来稿中的表、图均须置于正文中,切勿单独放于文后。每幅表、图应有言简意赅的题目。

统计表格一律采用"三线表"格式,不用纵线、斜线。要合理安排纵表的横标目,并将数据的含义表达清楚;若有合计或统计学处理行(如 F 值、 P 值等),则在该行上面加一条分界横线;表内数据要求同一指标保留的小数位数相同。

图片应清晰,不宜过大。图的宽×高为 7cm×5cm,最大宽度半栏图不超过 7.5cm,通栏图不超过 17.0cm,高与宽的比例应掌握在 5: 7 左右。

本刊编辑部