

琥珀酸脱氢酶缺陷型肾细胞癌一例

李政晓, 孙嘉晨, 刘苏卫, 任铁柱, 周俊林

【关键词】 琥珀酸脱氢酶; 癌, 肾细胞; 体层摄影术, X 线计算机

【中图分类号】 R345.43; R730.26; R814.4 【文献标志码】 D 【文章编号】 1000-0313(2022)10-1333-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2022.10.029

开放科学(资源服务)标识码(OSID):

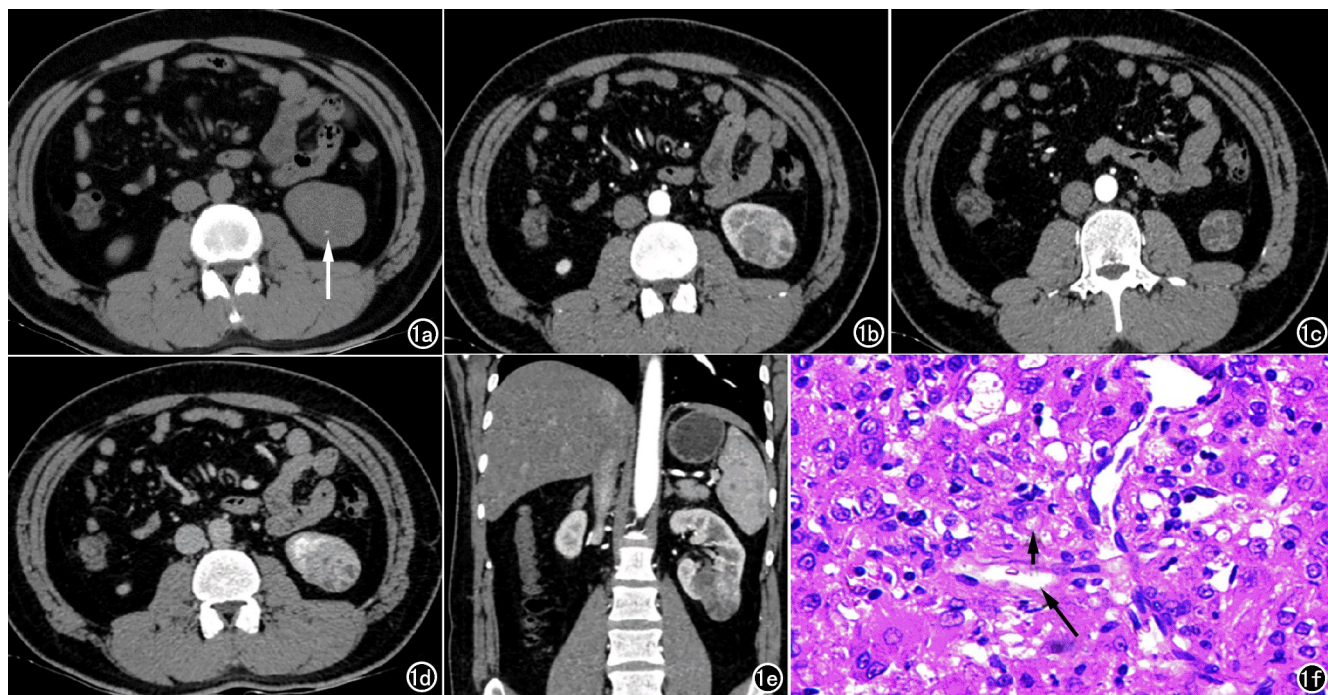


图1 SDHB 缺陷型肾癌。a) CT 平扫示左肾下极占位性病变, 密度混杂, 见斑点样钙化(箭); b) 动脉期示病灶强化不均; c) 动脉期见局灶性多囊样改变; d) 静脉期持续强化; e) 冠状面示部分位于肾实质; f) 肿瘤由均匀的肿瘤细胞组成, 含有细胞质空泡(长箭)及絮状包涵体(短箭, $\times 400$, HE)。

病例资料 患者, 男, 34 岁, 体检发现左肾占位性病变 1 个月余, 无腰酸、腰痛、无尿急、尿痛及肉眼血尿。实验室检查: NSE 21.5 ng/mL。CT 检查: 左肾下极类圆形混杂密度占位, 大小约 42 mm $\times$ 36 mm $\times$ 47 mm, 边界尚清, 局部见多囊性改变, 增强扫描明显不均匀强化, 左肾血管未见侵犯。CT 诊断: 左肾透明细胞癌多考虑。行腹腔镜下肾部分切除术, 见肿块位于左肾下极, 边界清晰, 肿块呈灰白色、质中, 沿左肾下极边缘切开肾实质, 逐步切向深部, 将肿瘤完全切除。病理检查: 肿瘤呈实片状巢状, 部分区域有微囊形成,

瘤细胞胞浆丰富, 红染, 核仁可见, 加做琥珀酸脱氢酶(SDHB)检测, 部分区域丢失。免疫组化染色: SDHB(-), PAX-2(+), PAX-8(+), CD10(+), CK 广(部分+/-), Vimentin(部分+), P504(部分+), CA9(-), TFE3(-), EMA(-), CK7(-), CD117(-), SMA(-), Ki67 阳性细胞数 5%。病理诊断: 琥珀酸脱氢酶(SDHB)缺陷型肾细胞癌。

讨论 琥珀酸脱氢酶(succinate dehydrogenase, SDH)缺陷型肾细胞癌是一种与 SDH 基因胚芽系突变关系密切相关的罕见肿瘤, 具有高度遗传相关性, 以 SDHB 突变为常见, SDHA、SDHC 和 SDHD 突变次之, Vanharanta 等^[1]于 2004 年首次提出, 2016 年正式纳入 WHO 肾细胞癌的一个独特亚型^[2], 占有肾癌的 0.05%~0.2%, 常发生于青壮年, 平均年龄 38~40 岁, 男性略多于女性, 大多发生于单侧, 多数患者体检

作者单位: 730030 兰州, 兰州大学第二医院放射科; 兰州大学第二临床医学院; 甘肃省医学影像重点实验室; 医学影像人工智能甘肃省国际科技合作基地

作者简介: 李政晓(1995-), 女, 陕西延安人, 在读硕士, 主要从事中枢及腹部影像诊断工作。

通讯作者: 周俊林, E-mail: lzujl601@163.com

基金项目: 中央高校基本科研业务费专项资金资助(lzujbky-2021-kb32)

发现,或仅有腰部疼痛,本例患者为 34 岁男性,无任何临床症状,与文献报道相符^[3,4]。

影像学上表现为混杂密度肿块,边界较清,有不同程度的多囊改变,增强扫描明显强化,病灶局限于肾脏,对周围组织侵犯较为少见^[4,5]。病理最明显的组织学特征是细胞质空泡或絮状内含物的存在^[3]。本例为左肾实质的单发混杂密度肿块,呈局灶性多囊改变,增强扫描明显强化,未侵犯肾血管及肾周脂肪组织,其影像学表现与文献报道一致。

本病需与以下疾病鉴别:①肾透明细胞癌:好发于中老年患者,男性较多,病灶大多界限清楚,假包膜的出现对肾透明细胞癌有提示意义,出血、坏死、囊变及钙化多见,内部见多发肿瘤血管,增强呈快进快出的强化形式,可侵犯肾窦、肾血管及肾周脂肪^[6]。②Ⅱ型乳头状肾细胞癌:好发 50~70 岁,多位于肾皮质,呈分叶状,易囊变坏死,边界不清,病灶内部点状钙化发生率高,增强扫描低于肾皮质,易出现浸润性生长,侵犯肾周脂肪、淋巴结转移及肾静脉癌栓^[7]。

总之,SDH 缺陷型肾细胞癌是一种非常罕见的肿瘤,与 SDH 基因种系突变相关,也与副神经节瘤/嗜铬细胞瘤、胃肠道间质瘤或垂体腺瘤相关。年轻男性患者单侧肾脏出现混杂密度肿块,部分呈局灶性多囊

改变,局限于肾脏,无肾窦、静脉或肾周脂肪侵犯,增强扫描呈明显不均匀强化,应该想到此病的可能,但最终确诊仍需病理检查。

参考文献:

- [1] Vanharanta S, Buchta M, Mcwhinney SR, et al. Early-onset renal cell carcinoma as a novel extraparaganglial component of SDHB-associated heritable paraganglioma[J]. *Am J Hum Genet*, 2004, 74(1):153-159.
- [2] Tsai TH, Lee WY. Succinate dehydrogenase-deficient renal cell carcinoma[J]. *Arch Pathol Lab Med*, 2019, 143(5):643-647.
- [3] Wang G, Rao P. Succinate dehydrogenase-deficient renal cell carcinoma: A short review[J]. *Arch Pathol Lab Med*, 2018, 142(10):1284-1288.
- [4] Zhu Q, Wu X, Huang Y, et al. Clinicopathologic features of succinate dehydrogenase deficient renal cell carcinoma[J]. *Int J Clin Exp Pathol*, 2020, 13(6):1403-1407.
- [5] Williamson SR, Eble JN, Amin MB, et al. Succinate dehydrogenase-deficient renal cell carcinoma: detailed characterization of 11 tumors defining a unique subtype of renal cell carcinoma[J]. *Mod Pathol*, 2015, 28(1):80-94.
- [6] 赵金坤, 叶兆祥, 陈旭升, 等. 不同病理分级肾透明细胞癌与 CT 表现的相关性分析[J]. *临床放射学杂志*, 2015, 34(8):1233-1237.
- [7] 周红俐, 陈世孝, 任勇, 等. 多期相 CT 对乳头状肾细胞癌亚型的鉴别诊断[J]. *放射学实践*, 2020, 35(7):888-892.

(收稿日期:2021-08-31 修回日期:2021-10-14)