

Případ č. 4

Monika Manethová

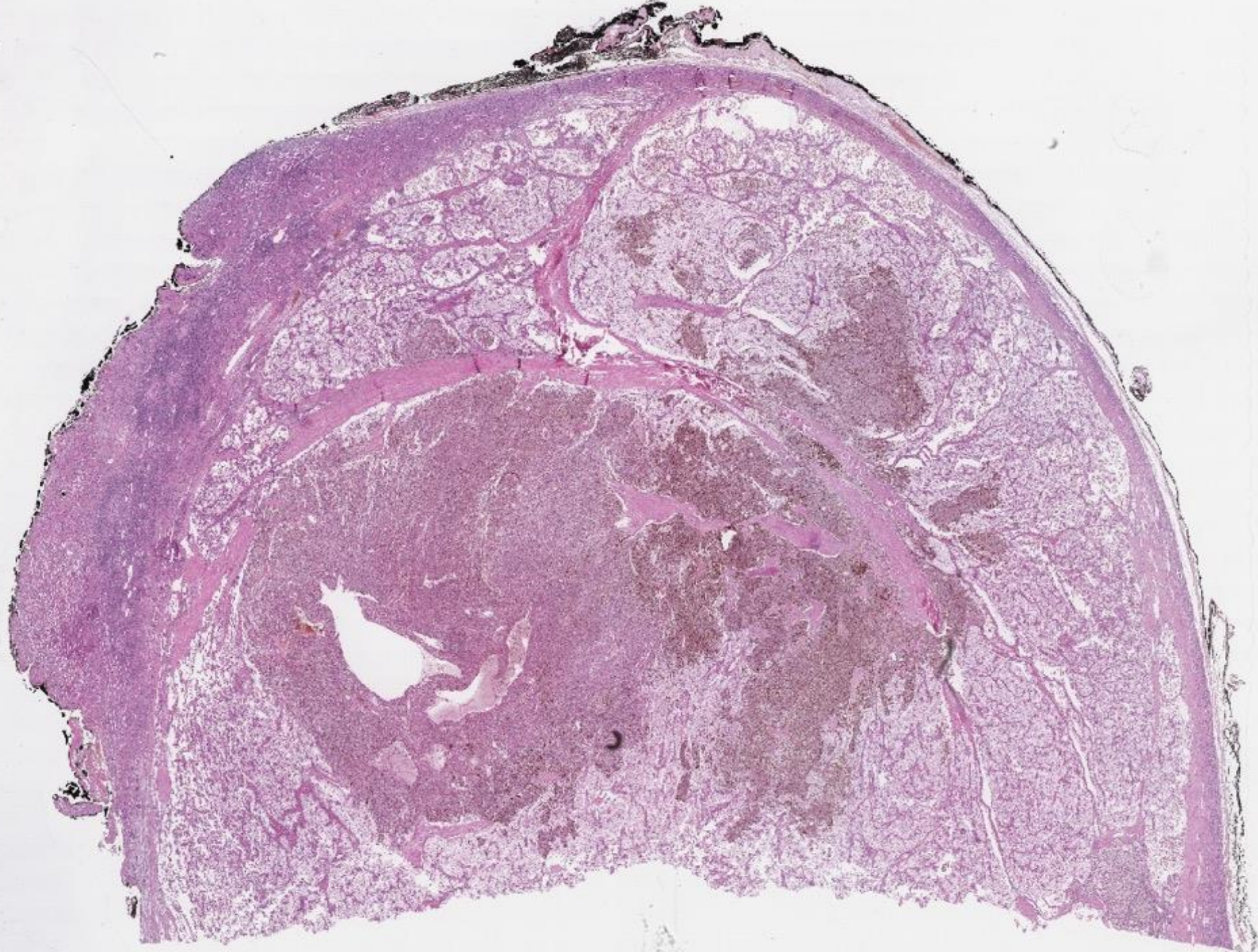
případ č. 4

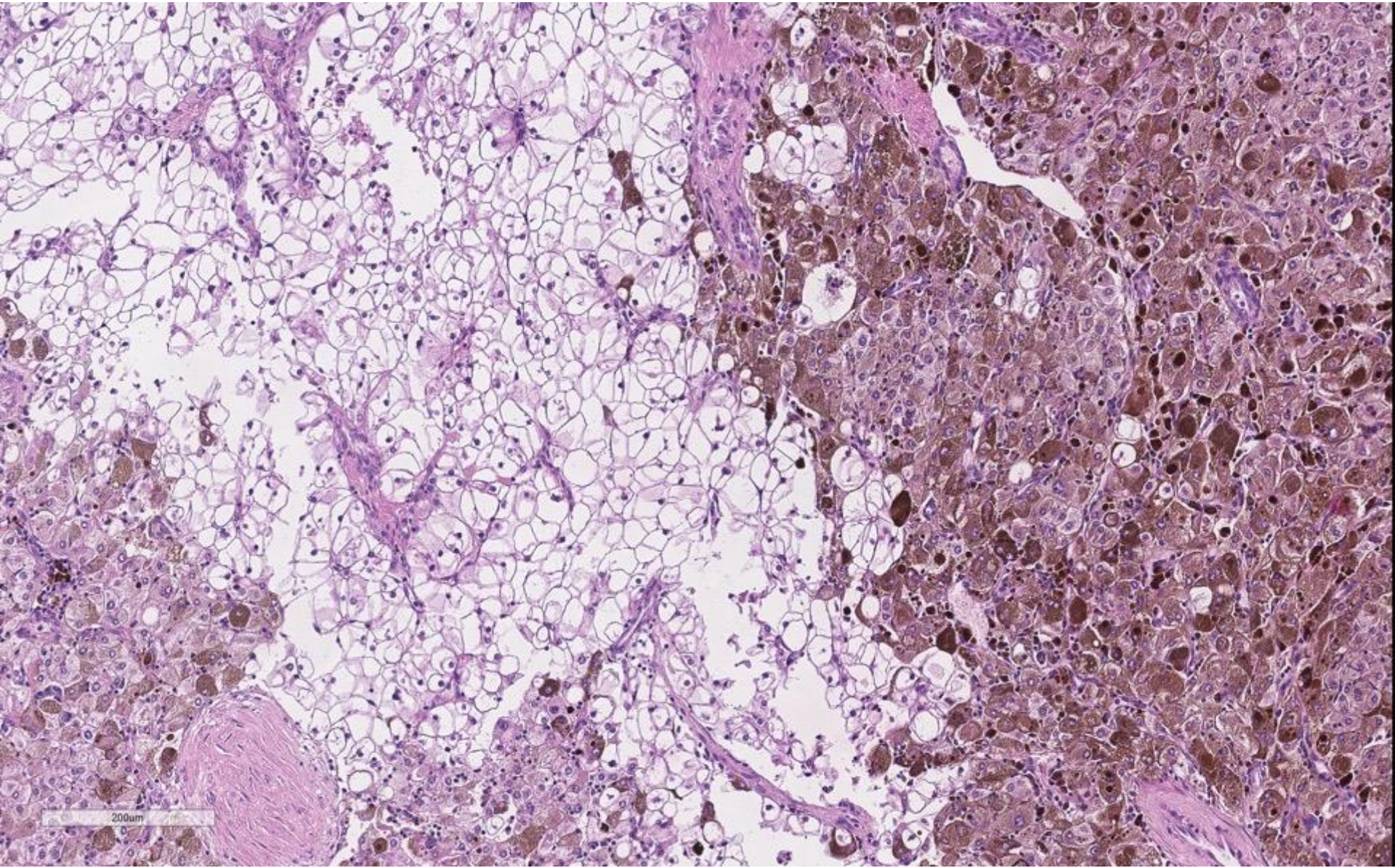
Klinické info & Makropopis

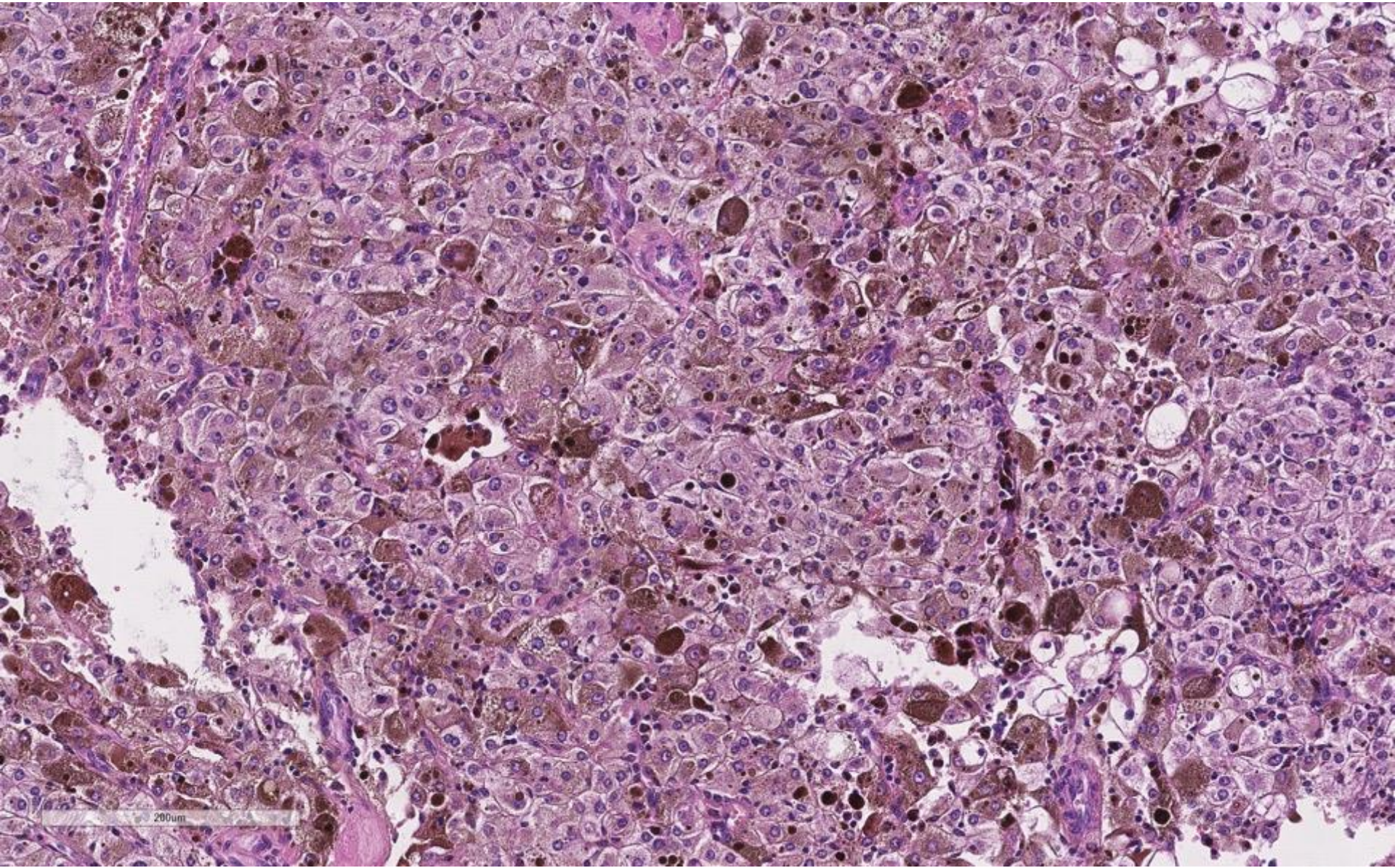
- muž, 18 let, tumor pravé ledviny zjištěný incidentálně
- část ledviny 35 x 35 x 25 mm se solidním, případně solidně papilárně uspořádaným bělavým, částečně pigmentovaným tumorem největšího rozměru 35 mm









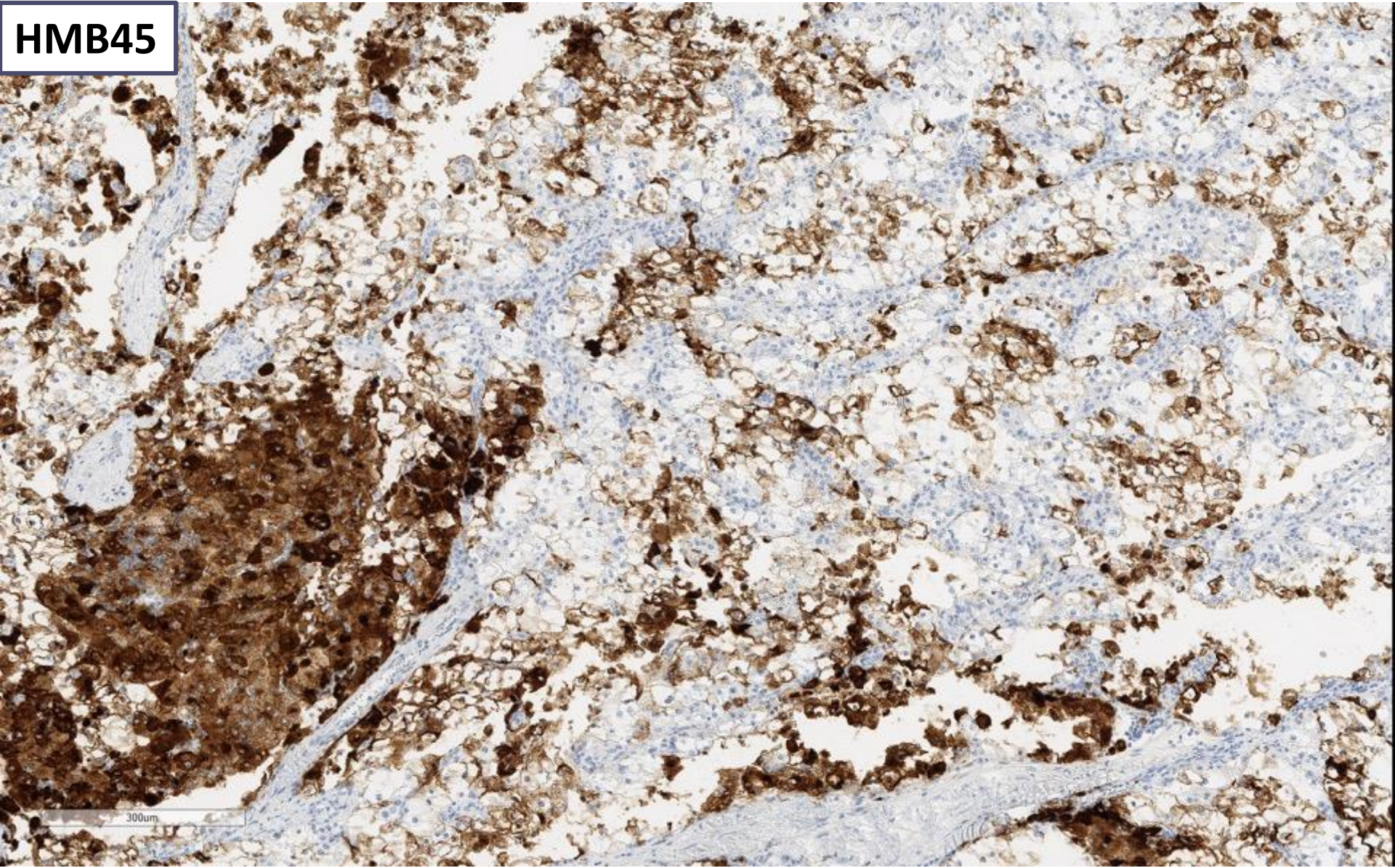


200um

PAX8

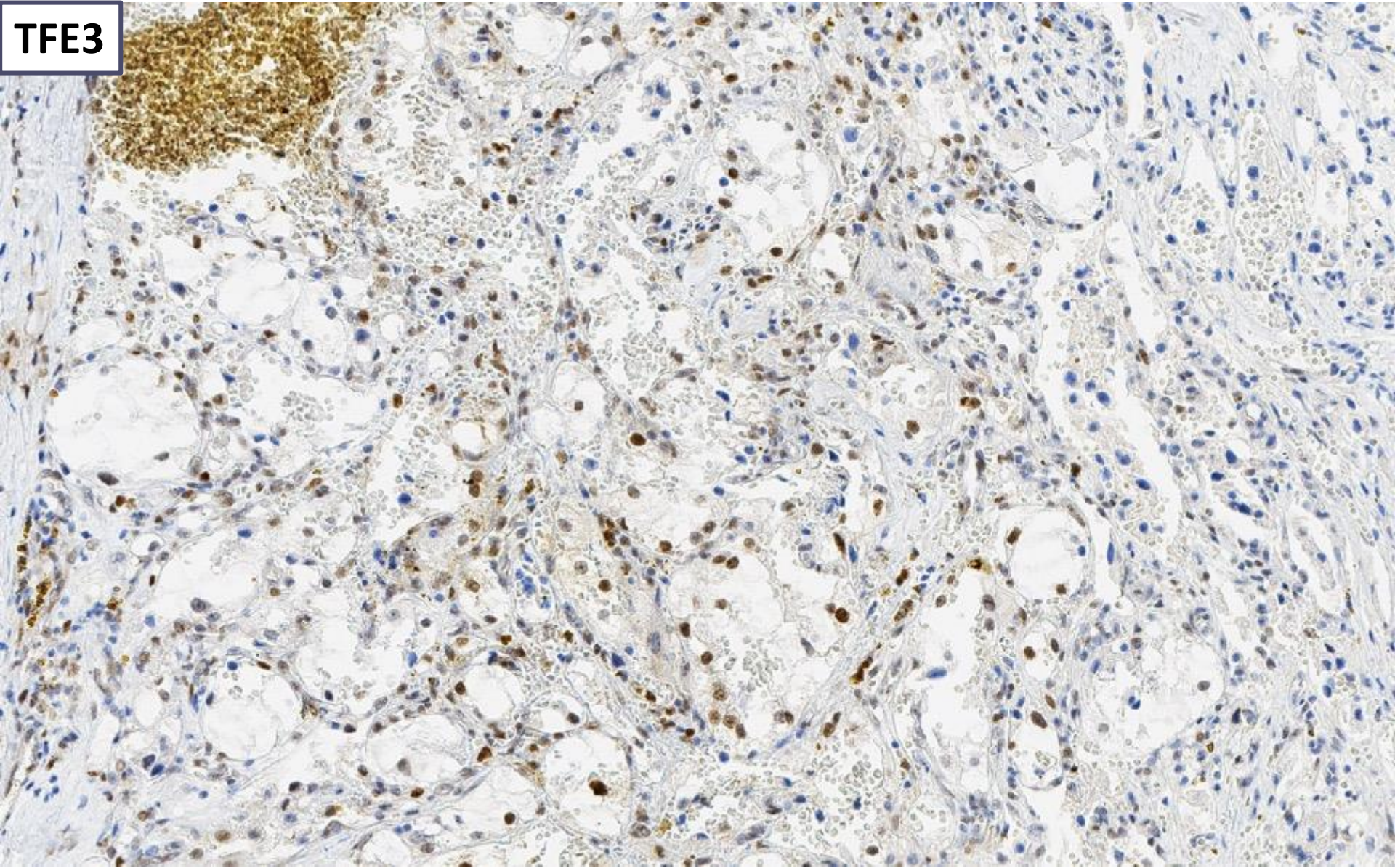


HMB45



300um

TFE3



případ č. 4

Souhrn imunohistochemie

pozitivní	negativní
PAX8	SOX10
HMB45	S100
Melan A	Desmin
CK	SMA
AMACR	EMA
TFE3 fokálně	CK7

případ č. 4

Diagnóza

Nádor

z rodiny MiT translokačních renálních karcinomů



případ č. 4

Nádor z rodiny MiT translokačních renálních karcinomů

- Xp11 translokační renální karcinom s TFE3 fúzí
- t(6;11) renální karcinom s TFEB fúzí
- Renální karcinom s TFEB amplifikací



případ č. 4

MiT rodina translokačních renálních karcinomů

- nová kategorie tumorů zařazená do WHO v roce 2016
- považovány za nádory dětského věku, nicméně výskyt možný i v dospělosti
- široké morfologické spektrum, které může mimikovat VŠECHNY renální karcinomy
- pozitivita PAX8, cathepsin K, markerů melanogeneze
- diagnóza vyžaduje průkaz chromosomální přestavby – FISH zlatým standardem
- prognóza různá – indolentní až rapidně progredující tumory



případ č. 4

Xp11 translokační karcinom

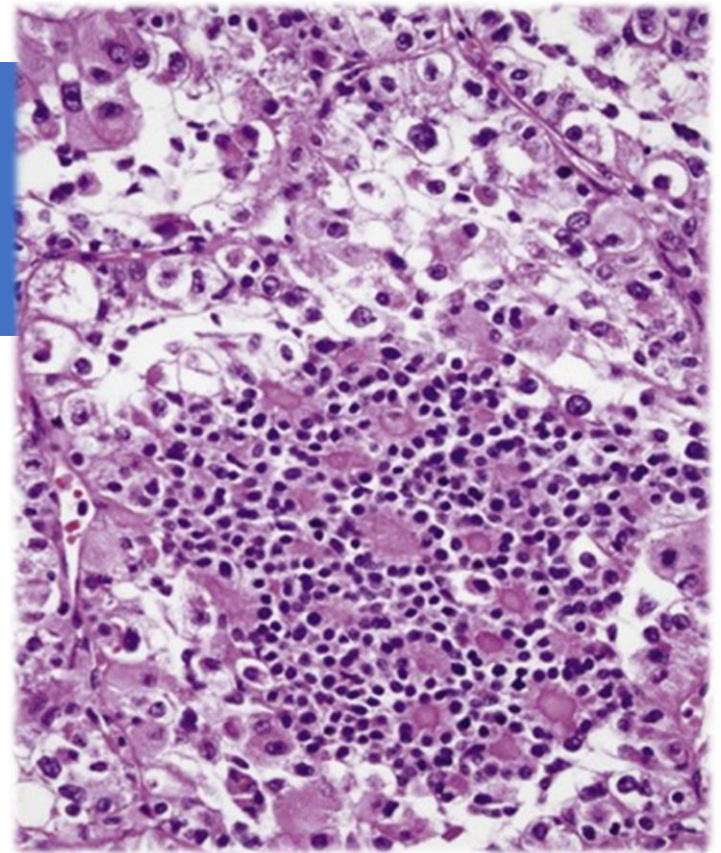
- často papilární architektura (ale i solidní, trabekulární, hnízda, mikrocystické)
- epiteloidní buňky s objemnou světlou cytoplasmou
- jádra variabilní velikosti, obvykle velká a s prominentním eosinofilním jadérkem (G3 ISUP/WHO 2016)
- psamomatózní tělíka
- IHC:
 - PAX8 +; CK7, vimentin -; melanogenní markery + (melan A, HMB45)
 - TFE3 relativně nespolehlivá (často falešně pozitivní i negativní)



případ č. 4

t(6;11) renální karcinom

- extrémně vzácný (0,02 % všech renálních karcinomů)
- fúze TFEB-MALAT1
- většina případů děti a adolescenti, popsán i u dospělých
- většinou incidentální nález
- morfologie – variabilní (papilární, tubulocystická, světlobuněčná s rysy podobnými onkocytomu), ale často bifázická: větší epiteloidní bb a malé clustery bb kolem eosinofilních globulí z materiálu bazálních membrán
- většina indolentní, 17 % agresivní, častěji hematogenní meta



případ č. 4

Dif Dg

- Světlobuněčný renální karcinom
- Papilární renální karcinom
- Světlobuněčný papilární renální karcinom

- Epiteloidní PECom/angiomyolipom

- Metastáza maligního melanomu



reference

- Calìo A, Segala D, Munari E, Brunelli M, Martignoni G. MiT Family Translocation Renal Cell Carcinoma: from the Early Descriptions to the Current Knowledge. *Cancers (Basel)*. 2019;11(8):1110. Published 2019 Aug 3. doi:10.3390/cancers11081110
- Kim M, Joo JW, Lee SJ, Cho YA, Park CK, Cho NH. Comprehensive Immunoprofiles of Renal Cell Carcinoma Subtypes. *Cancers*. 2020; 12(3):602. <https://doi.org/10.3390/cancers12030602>
- Ge Y, Lin X, Zhang Q, et al. Xp11.2 Translocation Renal Cell Carcinoma With *TFE3* Rearrangement: Distinct Morphological Features and Prognosis With Different Fusion Partners. *Front Oncol*. 2021;11:784993. Published 2021 Nov 30. doi:10.3389/fonc.2021.784993
- Calìo A, Brunelli M, Segala D, et al. t(6;11) renal cell carcinoma: a study of seven cases including two with aggressive behavior, and utility of CD68 (PG-M1) in the differential diagnosis with pure epithelioid PEComa/epithelioid angiomyolipoma. *Mod Pathol*. 2018;31(3):474-487. doi:10.1038/modpathol.2017.144
- Yang B, Duan H, Cao W, et al. Xp11 translocation renal cell carcinoma and clear cell renal cell carcinoma with TFE3 strong positive immunostaining: morphology, immunohistochemistry, and FISH analysis. *Mod Pathol*. 2019;32(10):1521-1535. doi:10.1038/s41379-019-0283-z
- Argani P. MiT family translocation renal cell carcinoma. *Semin Diagn Pathol*. 2015;32(2):103-113. doi:10.1053/j.semmp.2015.02.003

