

琥珀酸脱氢酶缺陷型肾细胞癌 CT表现一例并文献复习

张 烁, 彭培立, 闫宇涛*, 白守红, 李肖可, 李晓利

联勤保障部队第九八八医院影像医学科, 河南 郑州

收稿日期: 2025年4月23日; 录用日期: 2025年5月16日; 发布日期: 2025年5月26日

摘 要

琥珀酸脱氢酶(Succinate dehydrogenase, SDH)缺陷型肾细胞癌是2016版WHO肾肿瘤分类中新增加的一种独特肾癌亚型, 该亚型发病率极低, 目前国内外报道较少。本文回顾1例中年女性SDH缺陷型肾细胞癌患者, 以肉眼血尿8小时为主诉收治入院, CT表现右肾上极巨大实性占位性病变, 收治并完善相关检查后行右肾肿瘤根治术, 术后病理结果示SDH缺陷型肾细胞癌。

关键词

肾细胞癌, 琥珀酸脱氢酶, 缺陷, CT

A Case Report of CT Manifestations of Succinate Dehydrogenase Deficient Renal Cell Carcinoma and Literature Review

Shuo Zhang, Peili Peng, Yutao Yan*, Shouhong Bai, Xiaoke Li, Xiaoli Li

Department of Imaging Medicine, No.988 Hospital of Joint Logistics Support Force, Zhengzhou Henan

Received: Apr. 23rd, 2025; accepted: May 16th, 2025; published: May 26th, 2025

Abstract

Succinate dehydrogenase (SDH) deficient renal cell carcinoma is a unique subtype of renal cell

*通讯作者。

文章引用: 张烁, 彭培立, 闫宇涛, 白守红, 李肖可, 李晓利. 琥珀酸脱氢酶缺陷型肾细胞癌 CT 表现一例并文献复习 [J]. 临床医学进展, 2025, 15(5): 1774-1780. DOI: 10.12677/acm.2025.1551556

carcinoma newly added in the 2016 WHO classification of renal tumors. The incidence rate of this subtype is extremely low, and there are few reports at home and abroad at present. This article reviews a middle-aged female patient with SDH deficient renal cell carcinoma. She was admitted to the hospital with a chief complaint of gross hematuria for 8 hours. CT showed a huge solid mass lesion in the upper right kidney. After admission and completion of relevant examinations, the patient underwent radical surgery for the right kidney tumor. The postoperative pathological results showed SDH deficient renal cell carcinoma.

Keywords

Renal Cell Carcinoma, Succinate Dehydrogenase, Defects, CT

Copyright © 2025 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

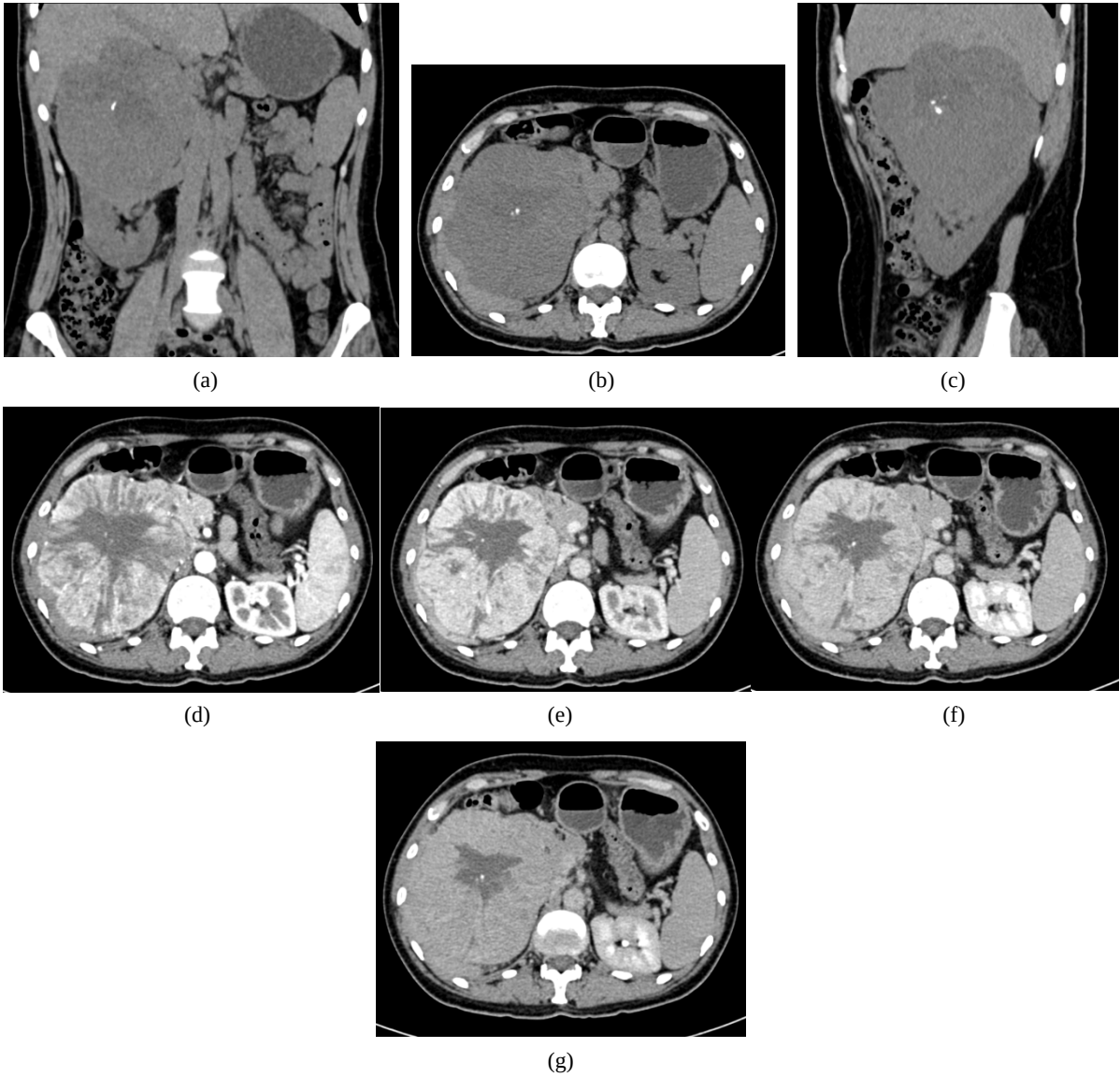
琥珀酸脱氢酶(SDH)由四个亚基: SDHA、SDHB、SDHC、SDHD 组成,是一种关键的呼吸酶,编码任何成分的基因的双等位基因失活,几乎都会存在种系突变,导致整个酶复合物功能丧失,即 SDH 缺陷,其中最常见突变类型是 SDHB 型[1]。SDH 缺陷性肿瘤综合征通常具备高度遗传性,主要包括嗜铬细胞瘤/副神经节瘤、胃肠道间质瘤、肾细胞癌、垂体神经内分泌肿瘤/垂体腺瘤、肺软骨瘤等[2]。SDH 缺陷型肾细胞癌是一种极罕见的肾肿瘤,相关病例报道较少,本报告详细介绍了一名患有 SDH 缺陷型肾细胞癌的病例,并对相关已发表文献进行了复习。

2. 病例资料

患者,女,41岁,因血尿8小时于2024年10月2日于中国人民解放军联勤保障部队第九八八医院就诊。患者自述8小时前无诱因出现肉眼血尿,呈淡洗肉水样,伴有尿频、尿急、尿痛及腰痛,尿中无血块及血丝,无发热。当地医院彩超提示肾实性占位,门诊以“肾肿物”收治入院。既往体健。家族史:父亲体健,母亲患有高血压;1哥1弟均体健。家族中无遗传病史。查体:双侧腰部曲线对称,双肾区无隆起,双肾肋下未及,双肾区无压痛及叩击痛,双侧输尿管走行区及膀胱区无压痛,未及包块。尿道外口无红肿、狭窄及分泌物。

CT检查:右肾上极可见一巨大团块状软组织密度影(图1(a)),病灶大部分突出肾轮廓,病变密度不均匀(图1(b)),边缘表现为实性中等密度(CT值约38Hu),中心见片状及条索灶低密度(CT值平均约26Hu),中心内可见散在斑点状钙化灶(图1(c));增强扫描皮质期病灶实性部分呈明显不均匀强化(图1(d)),边缘见粗大肾动脉分支血管绕行,髓质期持续强化并趋于均匀(图1(e)),延迟期及排泄期强化减退(图1(f),图1(g)),增强各期CT值分别约130Hu、134Hu、72Hu,病灶中心纤维瘢痕样低密度影(图1(g))排泄期范围逐渐缩小,呈向心性填充强化;病变大小约11.5×10.5×11.5cm(前后径×左右径×上下径),与邻近肾实质分界清晰。CT诊断:右肾上极巨大病灶,肾嗜酸性细胞瘤?肾Ca?建议活检。

手术及病理:于全麻下行“右肾根治性肿物切除术”,手术时长约78min,过程顺利,术后标本大体观,切除一侧肾脏及肾周脂肪及部分输尿管,肾脏大小为15.5×10.0×9.0cm,切面灰红色,肾上极部分皮髓质分界不清,于肾上极实质内可见一灰黄色肿物,大小约6.5×5.5×2.0cm,质中,与周围组织分界较清;周围肾组织灰红色,质中。病理检查示:癌组织局部侵及未侵透肾被膜,并累及肾盂,未累及



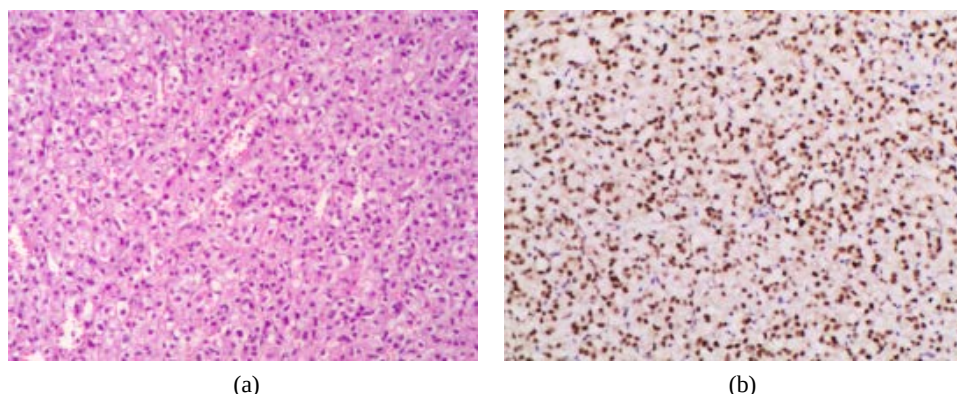
(a)~(f) 女, 41 岁, SDH 缺陷的肾细胞癌。(a) CT 平扫冠状位示右肾上极可见巨大团块状软组织密度影(箭); (b) CT 轴位像示中心片状及条索状低密度影(箭); (c) CT 平扫矢状位示中心散在钙化灶(箭); (d) CT 增强动脉期病变实行部分呈明显不均匀强化(箭); (e) CT 增强静脉期病变呈持续性强化, 强化趋于均匀(箭); (f) CT 增强延迟期病变强化减退; (g) 增强排泄期病变强化继续减退, 病灶中心纤维瘢痕范围缩小。

Figure 1. CT plain scan and enhanced image of SDH defective RCC patient in this case
图 1. 本例 SDH 缺陷型 RCC 患者 CT 平扫、增强图像

肾窦脂肪, 脉管内未见癌栓, 输尿管断端未见癌细胞残留, 肾静脉断端未见癌; 镜下细胞呈卵圆形, 核深染, 胞质不均、轻度嗜酸性, 胞质内见半透明絮状包涵体(图 2(a), 图 2(b)); 病理诊断: 符合 SDH 缺陷的肾细胞癌, WHO/ISUP 核级为 1 级。

3. 讨论

SDH 缺陷型 RCC 是由 Vanharata 等[3]人于 2004 年发现, 并被 2016 年 WHO 肾肿瘤组织公认为 RCC 的独特亚型[4], 该亚型极为罕见, 仅占有所有肾癌的 0.05%~0.2%, 具有高度遗传相关性, 常发生于青壮年,



病理图片, 细胞呈卵圆形, 核深染, 胞质不均、轻度嗜酸性, 胞质内见半透明絮状包涵体(HE, $\times 100$)。

Figure 2. Pathological image of SDH deficient RCC patient in this case

图 2. 本例 SDH 缺陷型 RCC 患者病理图片

发病年龄略低于一半的肾癌, 平均年龄 38~40 岁, 男性稍多于女性(男女比例为 1.8:1), 多为单侧发病[5], 多数患者无明显临床症状由体检偶然发现, 少数患者会伴有腰部疼痛等, 本例患者早期无明显临床症状, 病变进展后出现肉眼血尿时通过影像学检查发现并入院治疗。

由于 SDH 缺陷型 RCC 的罕见性, 影像学表现无明显特异性表现, 仅有少数个案报道, 统计具备影像学资料的 8 个病例报道进行对比(见表 1): Liu W 等[6]报道一例 50 岁男性 SDHB 缺陷型 RCC 患者, 以呼吸急促为主诉入院检查发现左肾下级囊实性肿块(大囊小结节), 突出肾轮廓以外, 包膜光整, 边界清, 与肾实质及周围脂肪组织分界清, 大小约 1.6×0.9 cm, CT 表现实性结节平扫呈等密度, CT 值约 37 Hu, 增强扫描明显强化明显, CT 值约 99 Hu, 囊性部分呈低密度, 增强未见强化; MRI 实性部分等/稍短 T1、稍短 T2 信号, 囊性部分呈长 T1、长 T2 信号。刘佳伟[7]等报道一例 28 岁男性 SDHB 缺陷型 RCC 患者, 以右侧腰腹部剧烈疼痛伴肉眼血尿为主诉入院检查发现右肾上极巨大囊实性肿块(实性为主伴不规则囊变), 包膜完整, 大小约 17.5×13.0 cm, CT 平扫呈等密度并边缘不规则大片状低密度; MRI 检查实性部分 T1WI 表现为稍低信号, T2WI 以低信号为主, DWI 弥散受限呈高信号, ADC 信号减低; 动态增强扫描皮质期明显强化, 髓质期及排泄期强化程度略减低; 囊性部分呈片状长 T1、长 T2 信号, 增强未见强化; 包膜皮质期轻度强化, 排泄期强化明显。Sun A 等[8]报道一例 55 岁男性 SDHB 缺陷型 RCC 患者, 以左腰部疼痛 10 天为主诉入院检查发现左肾上极实性肿块, 大小约 5.1×5.3 cm, 边界不清, 病变侵及但未突破肾包膜, CT 增强呈不均匀明显强化。Sun X 等[9]报道一例 28 岁男性 SDHB 缺陷型 RCC 患者, 以右腹部疼痛和肉眼血尿为主诉入院检查发现右肾上极巨大实性肿块, 包膜完整, 边界清, 大小约 17.5×13.0 cm, 无周围组织侵犯及转移, CT 平扫呈不均匀稍低密度, 中心可见不规则大片状坏死低密度影及结节状钙化灶, 增强扫描皮质期呈不均匀明显强化, 右肾动脉供血, 髓质期及延迟期密度减低。Higashi S 等[10]报道一例 75 岁女性 SDHB 缺陷型 RCC 患者, 以肉眼血尿为主诉入院检查发现左肾两个囊实性病变, 边界清, 大小分别为 3.8×2.8 cm、 1.2×1.1 cm, 无周围侵犯及转移, CT 表现实性部分呈明显强化, 皮质期实性部分强化程度接近正常肾皮质, 囊性部分未见强化, 髓质期强化程度减退; 该病例有明确家族史, 其女儿 26 年前肾肿瘤手术, 后被确诊为 SDHB 缺陷型 RCC。Szymanski M 等[11]报道一例 17 岁男性 SDHB 缺陷型 RCC 患者, 以右腹部持续疼痛数周为主诉入院检查发现右肾后下极实性肿瘤, 大小约 3.5×3.5 cm, 边界清, 包膜光整, CT 表现中心可见低密度坏死区, 增强扫描皮质期呈明显强化, 髓质期强化程度减低, 中心坏死区未见明显强化。Dai Z 等[12]报道一例 49 岁男性 SDHB 缺陷型 RCC 患者, 无恶性家族史, 体检发现右肾实性占位, 大小约 5.5×6.8 cm, 病变侵犯肾窦, 邻近淋巴管及血管受累,

Table 1. Comparison of clinical data and imaging manifestations of 8 cases of RCC with SDHB deficiency diagnosed by pathology reported in literature.

表 1. 8 例文献报道中病理确诊为 SDHB 缺陷型 RCC 患者的临床资料及影像表现对比

病例编号	性别	年龄	有无明确家族史	临床症状	肿瘤形态	CT 表现	MR 表现
1	男	50	无	呼吸急促	左肾下极单发囊实性, 呈大囊小结节, 包膜完整, 边界清, 大小约 1.6 × 0.9 cm	CT 表现实性结节平扫呈等密度, CT 值约 37 Hu, 囊性部分呈低密度; 增强扫描明显强化明显, CT 值约 99 Hu, 囊性部分增强扫描未见强化	MRI 实性部分等/稍短 T1、稍短 T2 信号, 囊性部分呈长 T1、长 T2 信号
2	男	28	无	右侧腰腹部剧烈疼痛伴肉眼血尿	右肾上极单发巨大囊实性肿块(实性为主伴不规则囊变), 包膜完整, 大小约 17.5 × 13.0 cm	CT 平扫呈等密度并边缘不规则大片状低密度; 动态增强扫描皮质期明显强化, 髓质期及排泄期强化程度略减低	MRI 检查实性部分 T1WI 表现为稍低信号, T2WI 以低信号为主, DWI 弥散受限呈高信号, ADC 信号减低; 囊性部分呈片状长 T1、长 T2 信号
3	男	55	无	左腰部疼痛 10 天	左肾上极单发实性肿块, 大小约 5.1 × 5.3 cm, 边界不清, 包膜不光整	CT 增强呈不均匀明显强化, 强化程度与肾实质相似	-
4	男	28	无	右腹部疼痛和肉眼血尿	右肾上极单发巨大实性肿块, 包膜完整, 边界清, 大小约 17.5 × 13.0 cm, 无周围组织侵犯及转移	CT 平扫呈不均匀稍低密度, 中心可见不规则大片状坏死低密度影及结节状钙化灶; 增强扫描皮质期呈不均匀明显强化, 右肾动脉供血, 髓质期及延迟期密度减低	-
5	女	75	有, 其女儿曾肾肿瘤切除术, 后确诊为 SDHB 缺陷型 RCC	肉眼血尿	左肾两个囊实性肿块, 边界清, 大小分别为 3.8 × 2.8 cm、1.2 × 1.1 cm,	CT 增强扫描实性部分呈明显强化, 皮质期实性部分强化程度接近正常肾皮质, 囊性部分未见强化, 髓质期强化程度减退	-
6	男	17	无	右腹部持续疼痛数周	右肾后下极实性肿瘤, 大小约 3.5 × 3.5 cm, 边界清, 包膜光整	CT 表现实性部分呈等密度, 中心可见低密度坏死区; 增强扫描皮质期呈明显强化, 髓质期强化程度减低, 中心坏死区未见明显强化	-
7	男	49	无	无 (体检发现)	右肾实性占位, 大小约 5.5 × 6.8 cm, 病变侵犯肾窦, 邻近淋巴管及血管受累	CT 平扫呈等密度, 与肾实质类似; 增强扫描右肾病变强化不明显, 右肾静脉、下腔静脉内可见癌栓, 右肾强化程度低于正常左肾强化	MRI 检查病变 T1WI、T2WI 呈混杂略高信号, DWI 扩散局部受限呈高信号, 增强扫描强化不明显
8	女	57	无	右背部疼痛 20 天, 右肾叩击痛	右肾发现一类圆形实性占位, 直径约 3.5 cm, 边界尚清	CT 平扫呈等密度, 中心有斑片状低密度影和小片状脂肪密度影; 增强扫描皮质期呈不均匀明显强化, 髓质期及延迟期强化程度减低, 无明显肿大淋巴结	MRI 检查呈长 T1、长 T2 信号, DWI 呈高信号, 信号不均匀, 内有脂肪信号

CT 平扫呈等密度,与肾实质类似,增强扫描右肾病变强化不明显,右肾静脉、下腔静脉内可见癌栓,右肾强化程度低于正常左肾强化;MRI 检查病变 T1WI、T2WI 呈混杂略高信号,DWI 扩散局部受限呈高信号,增强扫描强化不明显。Dong SS 等[13]报道一例 57 岁女性 SDHB 缺陷型 RCC 患者,以右背部疼痛 20 天为主诉入院检查发现右肾叩击痛、CT 检查右肾发现一类圆形实性占位,直径约 3.5 cm,边界尚清,CT 平扫呈等密度,增强扫描皮质期呈不均匀明显强化,中心有斑片状低密度影和小片状脂肪密度影,髓质期及延迟期强化程度减低,无明显肿大淋巴结;MRI 检查呈长 T1、长 T2 信号,DWI 呈高信号,信号不均匀,内有脂肪信号。

结合本例 SDH 缺陷型 RCC 影像表现,与部分文献报道病例影像特征总结分析,发现 SDH 缺陷型 RCC 可以是囊性、囊实性或实性,多为单发,CT 平扫多呈等或稍低密度(CT 值约 26~38 Hu),肿瘤边界清楚,多为外生性,突出肾轮廓以外;增强扫描实性部分皮质期强化明显(CT 值平均约 130 Hu),与正常肾实质强化程度相仿,髓质期和排泄期强化程度减低;文献报道 MRI 影像表现实性部分多表现为 T1 等/稍低信号、T2 低/稍低信号,囊性部分呈 T1 低信号、T2 高信号,DWI 受限程度与病变的分化程度有关,实性部分多弥散受限;较少出现周围组织器官侵犯、淋巴结转移及远处转移等[6][7]。本例患者 CT 表现为右肾单发巨大不均匀密度肿块,边界较清晰,未侵犯肾血管及肾周组织,病变边缘可见等密度实性成分,中心有星芒状瘢痕样低密度影,增强扫描皮髓质期周围实性部分呈明显强化,延迟期强化程度减退,中心病灶早期无明显强化,延迟期强化有所填充、范围稍减小,影像学表现与文献所报道病例不尽相同,其中心“瘢痕”及其强化特点与肾嗜酸性细胞瘤影像表现类似,因此容易误诊。据 Tsai TH [14]报道,SDHB 缺陷型 RCC 的病理学形态与其他 RCC 亚型有部分重叠,包括嫌色细胞 RCC、透明细胞 RCC、乳头状 RCC、肉瘤样 RCC、未分类 RCC 和肾嗜酸细胞瘤等,其中嗜酸细胞瘤和 SDHB 缺陷型 RCC 均显示肿瘤细胞具有均匀的圆形细胞核和嗜酸性细胞质,并排列成实心巢、腺泡、小管或囊状模式。但在嗜酸细胞瘤中很少见到瘤内肥大细胞和细胞质空泡,并且 SDHB 缺陷型 RCC 的细胞质是絮状的,本质上并不是真正的嗜酸细胞。因此,如果有明确家族史,年轻患者中若出现影像学及病理学疑似肾嗜酸细胞瘤的,更应进一步与 SDH 缺陷型 RCC 进行鉴别。

4. 小结

总之,SDH 缺陷型 RCC 是一种具有独特的临床和病理特征的罕见肿瘤,大多数 SDH 缺陷型 RCC 恶性程度较低,预后良好,部分未分化病例预后较差,需要长期随访。另外,因该肿瘤具有高度家族遗传性,明确诊断后,患者和直系亲属应监测除肾脏以外其他系统 SDH 缺陷型肿瘤。研究的不足之处,因 SDHB 缺陷型 RCC 较为罕见,相关的文献报道较少,样本量较小;此外,所报道的病例 CT 和 MRI 等影像资料不够全面,缺乏包括 CT 值、ADC 值及强化程度等定量参数的描述及对比参考。在今后的研究中,我们将继续收集病例、扩大样本量,应用分子学影像技术来获取更多的影像学信息辅助临床鉴别诊断。

声 明

该病例报道已获得病人的知情同意,并符合伦理学要求。

参考文献

- [1] Rogala, J. and Zhou, M. (2024) Hereditary Succinate Dehydrogenase-Deficient Renal Cell Carcinoma. *Seminars in Diagnostic Pathology*, 41, 32-41. <https://doi.org/10.1053/j.semdp.2023.11.001>
- [2] Kuroda, N., Yorita, K., Nagasaki, M., Harada, Y., Ohe, C., Jeruc, J., et al. (2016) Review of Succinate Dehydrogenase-Deficient Renal Cell Carcinoma with Focus on Clinical and Pathobiological Aspects. *Polish Journal of Pathology*, 1, 3-7. <https://doi.org/10.5114/pjp.2016.59227>
- [3] Vanharanta, S., Buchta, M., McWhinney, S.R., Virta, S.K., Pećzkowska, M., Morrison, C.D., et al. (2004) Early-Onset

- Renal Cell Carcinoma as a Novel Extraparaganglial Component of *SDHB*-Associated Heritable Paraganglioma. *The American Journal of Human Genetics*, **74**, 153-159. <https://doi.org/10.1086/381054>
- [4] Moch, H., Cubilla, A.L., Humphrey, P.A., Reuter, V.E. and Ulbright, T.M. (2016) The 2016 WHO Classification of Tumours of the Urinary System and Male Genital Organs—Part A: Renal, Penile, and Testicular Tumours. *European Urology*, **70**, 93-105. <https://doi.org/10.1016/j.eururo.2016.02.029>
- [5] Kumar, R.A., Miyagi, H., Mittal, V., Crispen, P. and Kumar, U. (2022) Succinate Dehydrogenase Deficient Renal Cell Carcinoma: A Case Report. *Urology Case Reports*, **40**, Article 101885. <https://doi.org/10.1016/j.eucr.2021.101885>
- [6] Liu, W., Chen, G., Meng, J., Liao, X. and Xie, Y. (2023) Imaging findings of Succinate Dehydrogenase-Deficient Renal Cell Carcinoma. *Clinical Case Reports*, **11**, e7799. <https://doi.org/10.1002/ccr3.7799>
- [7] 刘佳伟, 鲍宽主, 郝金钢. 琥珀酸脱氢酶缺陷型肾细胞癌 CT、MRI 表现 1 例[J]. 中国临床医学影像杂志, 2023, 34(1): 70-71.
- [8] Sun, A., Liu, Z., Wang, T. and Xing, J. (2021) Succinate Dehydrogenase-Deficient Renal Cell Carcinoma: A Case Report and Review of the Literature. *Asian Journal of Surgery*, **44**, 692-693. <https://doi.org/10.1016/j.asjsur.2021.01.025>
- [9] Sun, X., Wang, G., Huang, Z., Li, P., Yang, B., Wang, T., *et al.* (2023) Succinate Dehydrogenase Defects Giant Renal Cell Carcinoma. *Urologia Internationalis*, **107**, 819-822. <https://doi.org/10.1159/000531059>
- [10] Higashi, S., Sasaki, T., Uchida, K., Kageyama, T., Ikejiri, M., Matsumoto, R., *et al.* (2022) Succinate Dehydrogenase B-Deficient Renal Cell Carcinoma with a Germline Variant in a Japanese Patient: A Case Report. *Human Genome Variation*, **9**, Article No. 25. <https://doi.org/10.1038/s41439-022-00202-z>
- [11] Szymanski, M., Rusetska, N., Jancewicz, I., Armatuska, A., Ligaj, M., Chrzan, A., *et al.* (2021) Succinate Dehydrogenase-Deficient Renal Cancer Featuring Fructose-1,6-Biphosphatase Loss, Pyruvate Kinase M2 Overexpression, and SWI/SNF Chromatin Remodeling Complex Aberrations: A Rare Case Report. *The Oncologist*, **26**, e1652-e1655. <https://doi.org/10.1002/onco.13825>
- [12] Dai, Z., Wang, X., Zhang, Y., Qiu, Y. and Liu, J. (2024) A Highly Malignant Succinate Dehydrogenase A-Deficient Renal Cell Carcinoma with Bone Metastasis Misdiagnosed as Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Carcinoma: A Case Report. *Oncology Letters*, **28**, Article No. 351. <https://doi.org/10.3892/ol.2024.14485>
- [13] Dong, S., Wang, Z., Tian, X., Wang, C., Xu, Q., Xu, C., *et al.* (2024) Keratin 20 Positive SDH-Deficient Renal Cell Carcinoma: A Case Report and Literature Review. *Diagnostic Pathology*, **19**, Article No. 137. <https://doi.org/10.1186/s13000-024-01561-7>
- [14] Tsai, T. and Lee, W. (2018) Succinate Dehydrogenase-Deficient Renal Cell Carcinoma. *Archives of Pathology & Laboratory Medicine*, **143**, 643-647. <https://doi.org/10.5858/arpa.2018-0024-rs>