

Xp11.2易位/TFE3基因融合相关性肾细胞癌1例并文献复习

向俊桦¹, 龙 辉², 魏仁国^{2*}

¹吉首大学医学院, 湖南 吉首

²吉首大学第一附属医院影像中心, 湖南 吉首

收稿日期: 2026年6月28日; 录用日期: 2026年7月22日; 发布日期: 2026年7月30日

摘 要

本文报道了1例经病理及基因检测证实的Xp11.2易位/TFE3基因融合相关性肾细胞癌。患者为16岁男性, 因间断肉眼血尿20余天入院。CT检查提示右肾占位性病变并腹膜后多发淋巴结转移并侵犯右侧肾静脉、右肾部分肾盂及右侧肾上腺。穿刺活检形态学及免疫表型符合肾细胞癌, FISH检测示TFE3基因断裂阳性, 明确诊断。该病临床罕见, 多见于儿童, 通过免疫组化检测或TFE3荧光原位杂交检测确诊。本文结合相关文献进行复习, 以提高对该病的认识。

关键词

肾脏肿瘤, TFE3基因融合, 体层摄影术, X线计算机

Renal Cell Carcinoma Associated with Xp11.2 Translocation/TFE3 Gene Fusions: Report of One Case and Literature Review

Junhua Xiang¹, Hui Long², Renguo Wei^{2*}

¹School of Medicine, Jishou University, Jishou Hunan

²Imaging Center, The First Affiliated Hospital of Jishou University, Jishou Hunan

Received: June 28, 2026; accepted: July 22, 2026; published: July 30, 2026

Abstract

This article reports a case of Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusion-associated renal cell carcinoma

*通讯作者。

文章引用: 向俊桦, 龙辉, 魏仁国. Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾细胞癌 1 例并文献复习[J]. 临床医学进展, 2026, 16(8): 26-29. DOI: 10.12677/acm.2026.1682767

confirmed by pathological and genetic testing. The patient was a 16-year-old male who was admitted with intermittent macroscopic hematuria for over 20 days. CT examination revealed a space-occupying lesion in the right kidney with multiple retroperitoneal lymph node metastases, invasion of the right renal vein, partial involvement of the right renal calyces, and extension to the right adrenal gland. The morphology and immunophenotype of the aspiration biopsy were consistent with renal cell carcinoma, and FISH testing showed positive TFE3 gene breakage, confirming the diagnosis. This disease is clinically rare and is more commonly seen in children; diagnosis is established through immunohistochemistry or TFE3 fluorescence in situ hybridization testing. This article reviews the relevant literature to improve understanding of this disease.

Keywords

Renal Tumor, TFE3 Gene Fusion, Tomography, X-Ray Computer

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

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

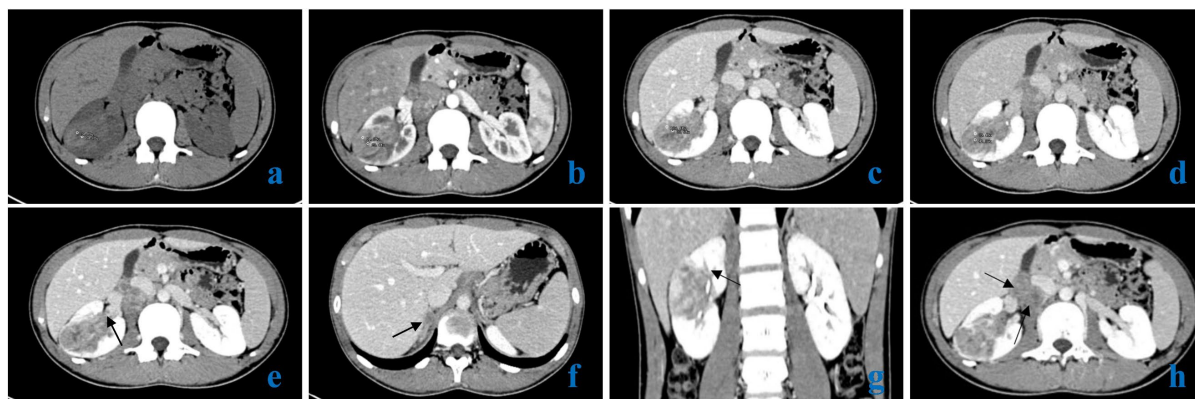
<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 病例简介

男，16岁，因间断肉眼血尿20余天就诊，无发热、盗汗、腰痛、尿频、尿急、尿痛等不适。上腹部CT平扫+增强扫描显示：右肾体积增大，实质内可见一团块状稍高密度影，大小约48 mm × 41 mm，边界较清，密度不均，平扫CT值约35~64 Hu，肾周脂肪间隙尚清晰，腹腔内未见积液征象(图1(a))；增强扫描皮质期肿块呈轻度强化，CT值约82 Hu(图1(b))；实质期肿块呈渐进性强化，CT值约106 Hu(图1(c))；排泄期肿块强化程度稍下降，CT值约99 Hu，周围可见假包膜延迟强化，内见无强化坏死区，所示层面双侧输尿管未见明显扩张，腔内未见明显异常密度影(图1(d))；右肾静脉内可见点状充盈缺损(图1(e))；右侧肾上腺可见一结节状软组织密度影，直径约15 mm，增强扫描呈明显不均匀强化，CT值约62~98 Hu(图1(f))；冠状位重建右肾部分肾盏显示不清(图1(g))；腹膜后可见多发肿大淋巴结，较大者短径约19 mm，增强扫描呈不均匀明显强化(图1(h))，提示：右肾占位性病变并腹膜后多发淋巴结转移并



(a) CT 平扫图像。(b) CT 增强扫描皮质期。(c) CT 增强扫描实质期。(d) CT 增强扫描排泄期。(e) 右肾静脉内癌栓(黑色箭头)。(f) 右侧肾上腺转移灶(黑色箭头)。(g) 冠状位重建右肾部分肾盏破坏(黑色箭头)。(h) 腹膜后转移淋巴结(黑色箭头)。

Figure 1. Abdominal contrast-enhanced CT

图 1. 腹部增强 CT

侵犯右侧肾静脉、右肾部分肾盏及右侧肾上腺，考虑：肾母细胞瘤？骨外尤因肉瘤？肾 Ca？右肾占位穿刺提示：可见异型细胞，结合形态学及免疫表型符合肾细胞癌。FISH 检测结果：TFE3 (Xp11.2)基因断裂检测(+)，符合 TFE3 重排肾细胞癌。

2. 讨论

2.1. 临床病理特征

MiT 家族易位性肾细胞癌是较为罕见的肾脏肿瘤，多见于儿童，成人少见，约占儿童 RCC 的 40%~50%，是儿童 RCC 中最常见的亚型[1]。2016 版 WHO 肾脏肿瘤分类中 MiT 家族易位性肾细胞癌(Renal cell carcinoma)被列为独立亚型，包括 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾细胞癌(TFE3 RCC)和 t(6; 11)/TFEB 基因融合相关性肾细胞癌(TFEB RCC) [2]，前者由于位于 X 染色体的 TFE3 基因发生断裂，与其对应基因发生平衡易位形成融合基因，促进 TFE3 蛋白表达，因此对 TFE3 蛋白进行免疫组化检测是确诊的重要方法[3]。临床上 TFE3 RCC 较 TFEB RCC 常见，陈淑娟[4]等研究纳入了 13 例经病理证实的 MiT 家族易位性肾细胞癌，其中 12 例为 TFE3 RCC，中位年龄为 10 岁。TFE3 RCC 更具侵袭性，患者预后较差，TFEB RCC 生物学行为常呈惰性，患者预后更好[2]。刘松涛[5]等研究对 23 例成人型 TFE3 RCC 进行回顾分析，结果显示在初诊时已有 4 例患者出现转移性淋巴结，5 例患者出现肝、肺、肾上腺转移灶，2 例出现肾静脉、下腔静脉癌栓，提示该类型 RCC 侵袭性较高。本例患者为 TFE3 RCC，就诊时已发现淋巴结、血管、肾上腺受累，与文献报道基本相符。临床上 TFE3 RCC 无特异性临床表现，肾癌的血尿、腹部肿块和腰痛三联征很少同时出现[6]，但血尿出现的概率较其他类型 RCC 高[7]，可能因肿瘤与肾髓质关系密切有关[8] [9]，本例患者以肉眼血尿就诊，与文献报道相符。

2.2. 影像学表现

影像学上，CT 平扫呈稍高密度软组织肿块，可见出血、坏死、钙化[4]，合并钙化是该肿瘤的重要诊断依据[10]；动态增强扫描呈缓升缓降，各期强化程度均低于肾皮质，假包膜延迟强化具有一定特征；淋巴结转移多见，且腹膜后转移淋巴结常伴钙化[4]，TFE3 RCC 虽侵袭性高、转移早，但肿块边界常较为清晰，施莉丽[11]等研究中纳入 9 例 TFE3 RCC，边界均较为清晰。本例病变 CT 平扫可见出血、坏死；动态增强扫描呈渐进性持续强化，可见假包膜延迟强化，伴多发转移灶，肿块边界较清，与上述文献报道基本相符，但肿块内及转移淋巴结均未见钙化征象，可能与样本量较少有关。

2.3. 鉴别诊断

临床上儿童 MiT 家族易位性肾细胞癌需与其他类型的肾脏肿瘤鉴别：① 肾母细胞瘤：肾母细胞瘤又称 wilms 瘤，是儿童泌尿系统最常见的恶性肿瘤，多见于 5 岁以下儿童，常以无痛性腹部肿块就诊，本例患儿初诊年龄为 16 岁，以血尿为首发症状，发病年龄及临床病史可作鉴别，wilms 瘤好发于右肾，多呈椭圆形，边界清晰的实质性肿块，坏死常见，钙化少见[12]，周围正常肾组织受压呈“新月征”，TFE3 RCC 缺乏钙化时影像学上鉴别困难；② 骨外尤因肉瘤：骨外尤因肉瘤(Extraskeletal ewing sarcoma, EES)是尤因肉瘤家族肿瘤的一种亚型，可发生于全身各处，在泌尿系统多见于肾脏[13]，肾脏 EES 的影像表现有一定特征，主要为肾脏体积巨大的占位、不均匀渐进性强化、瘤体坏死囊变，且很少出现区域淋巴结转移[14]，本例病变初诊时已有多处腹膜后淋巴结转移，可作鉴别；③ 肾淋巴瘤：肾脏缺乏淋巴组织，原发性肾淋巴瘤(Primary renal lymphoma, PRL)极为罕见，CT 平扫常表现为等密度或稍高密度实性肿块，坏死、囊变、钙化均少见，因 PRL 细胞排列紧密，DWI 序列呈明显弥散受限，其内肿瘤血管稀少，增强扫描多为轻-中度强化[15]，而 TFE3 RCC 血供相对丰富，多呈渐进性强化。

3. 结论

综上所述, TFE3 RCC 是好发于儿童的一种罕见肾脏肿瘤, 常以血尿为首发症状, 转移发生较早, 侵袭性强, 当临床上发现儿童肾脏边界清晰的占位性病变伴多发转移灶时应警惕该疾病的可能, 可通过免疫组化检测或 TFE3 荧光原位杂交检测确诊。

声 明

该病例报道已获得病人的知情同意。

参考文献

- [1] Geller, J.I., Ehrlich, P.F., Cost, N.G., Khanna, G., Mullen, E.A., Gratias, E.J., *et al.* (2015) Characterization of Adolescent and Pediatric Renal Cell Carcinoma: A Report from the Children's Oncology Group Study AREN03B2. *Cancer*, **121**, 2457-2464. <https://doi.org/10.1002/cncr.29368>
- [2] 王军卫, 夏丹, 汪朔, 等. MiT 家族易位性肾细胞癌的治疗和预后研究进展[J]. 中华泌尿外科杂志, 2023, 44(5): 394-397.
- [3] Argani, P., Lal, P., Hutchinson, B., Lui, M.Y., Reuter, V.E. and Ladanyi, M. (2003) Aberrant Nuclear Immunoreactivity for TFE3 in Neoplasms with TFE3 Gene Fusions: A Sensitive and Specific Immunohistochemical Assay. *The American Journal of Surgical Pathology*, **27**, 750-761. <https://doi.org/10.1097/00000478-200306000-00005>
- [4] 陈淑娟, 孙磊, 张莉. 儿童 MiT 家族异位性肾细胞癌的影像表现[J]. 临床放射学杂志, 2022, 41(12): 2290-2294.
- [5] 刘松涛, 侯炜寰, 张瑜, 等. 成人型 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌 CT 诊断价值分析[J]. 中国临床医学影像杂志, 2023, 34(7): 496-499, 503.
- [6] Sausville, J.E., Hernandez, D.J., Argani, P., *et al.* (2009) Pediatric Renal Cell Carcinoma. *Journal of Pediatric Urology*, **5**, 308-314.
- [7] 刘伟, 陆亚文, 刘晓航, 等. MiT 家族易位性肾细胞癌: 15 例患者影像学特征[J]. 复旦学报(医学版), 2018, 45(3): 369-375.
- [8] 张涛, 冯莉娟, 柯昌兴. Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌临床分析(附 12 例) [J]. 现代肿瘤医学, 2022, 30(22): 4142-4146.
- [9] 郑方, 张文龙, 王嵩. 儿童 Xp11.2 易位/TFE 基因融合相关性肾细胞癌的 MRI 表现[J]. 中国中西医结合影像学杂志, 2023, 21(4): 455-458.
- [10] van der Beek, J.N., Hol, J.A., Coulomb-l'Hermine, A., Graf, N., van Tinteren, H., Pritchard-Jones, K., *et al.* (2021) Characteristics and Outcome of Pediatric Renal Cell Carcinoma Patients Registered in the International Society of Pediatric Oncology (SIOP) 93-01, 2001 and UK-Import Database: A Report of the SIOP-Renal Tumor Study Group. *International Journal of Cancer*, **148**, 2724-2735. <https://doi.org/10.1002/ijc.33476>
- [11] 施莉丽, 付金花. 儿童 Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾癌的 CT 和 MRI 表现[J]. 中国医学影像学杂志, 2023, 31(11): 1212-1215.
- [12] 郭长义, 贺朝, 田龙, 等. 低剂量 CT 在小儿肾母细胞瘤诊断中的应用及影像学表现分析[J]. 中国肿瘤临床与康复, 2021, 28(6): 648-651.
- [13] 史凤霞, 刘宇, 刘鹏, 等. 骨外尤因肉瘤的影像学表现[J]. 中国医学影像学杂志, 2024, 32(6): 599-603.
- [14] Hu, X., Li, D. and Cai, J. (2022) Experience of CT Diagnosis and Management of Primary Renal Ewing's Sarcoma: A Retrospective Analysis of 6 Cases and a Literature Review. *Medicine*, **101**, e32189. <https://doi.org/10.1097/md.00000000000032189>
- [15] 竺梦霞, 孙庆洋, 闫旭, 等. 原发性肾淋巴瘤的特征性影像表现及病理分析[J]. 影像诊断与介入放射学, 2022, 31(6): 452-458.