

延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌伴肉瘤样分化 1例

邓 笛¹, 李正亮^{2*}

¹大理大学临床医学院, 云南 大理

²大理大学第一附属医院放射科, 云南 大理

收稿日期: 2026年7月28日; 录用日期: 2026年8月22日; 发布日期: 2026年9月1日

摘 要

延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌(Fumarate Hydratase-Deficient Renal Cell Carcinoma, FH-RCC)伴肉瘤样分化因较罕见, 临床易误诊为其他肾癌亚型。本文报道一例由云南省大理大学第一附属医院收治的因“间断腹痛1年, 发现左肾占位及盆腔肿物1周”来诊的患者, 病程迁延隐匿, 无肾癌典型特异性症状。行影像学检查后同时发现左肾占位性病变及盆腔包块, 其中左肾病变形态不规则、强化不均、弥散明显受限, 具有恶性肿瘤影像学特征, 盆腔为囊性为主混杂占位, 考虑为卵巢来源肿瘤, 经多学科会诊充分评估患者病情后行手术治疗。术后病理及免疫组化结果最终确诊: 左肾占位为延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌伴肉瘤样分化, 盆腔占位为卵巢黏液性囊腺瘤伴局灶上皮增殖(交界性成分 <10%)。本文通过报道这一罕见病例, 以期加深临床及影像医师对FH-RCC伴肉瘤样分化的认识, 提高早期识别与鉴别诊断水平, 从而有效降低临床误诊及漏诊率。

关键词

肾脏肿瘤, 延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌, 肉瘤样分化, 诊断

Fumarate Hydratase-Deficient Renal Cell Carcinoma with Sarcomatoid Differentiation: One Case Report

Di Deng¹, Zhengliang Li^{2*}

¹School of Clinical Medicine, Dali University, Dali Yunnan

²Department of Radiology, The First Affiliated Hospital of Dali University, Dali Yunnan

Received: July 28, 2026; accepted: August 22, 2026; published: September 1, 2026

*通讯作者。

文章引用: 邓笛, 李正亮. 延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌伴肉瘤样分化 1 例[J]. 临床医学进展, 2026, 16(9): 152-158.
DOI: 10.12677/acm.2026.1693031

Abstract

Fumarate hydratase-deficient renal cell carcinoma (FH-RCC) with sarcomatoid differentiation is rare and is easily misdiagnosed as other renal cell carcinoma subtypes. This paper reports a patient who was admitted to the First Affiliated Hospital of Dali University in Yunnan Province due to “intermittent abdominal pain for 1 year and found left renal mass and pelvic mass for 1 week”. The course of the disease was prolonged and insidious, and there was no typical specific symptom of renal cell carcinoma. After imaging examination, the left renal space-occupying lesions and pelvic mass were found at the same time. Among them, the left renal lesions were irregular in shape, uneven in enhancement, significantly limited in diffusion, and had the imaging characteristics of malignant tumors. The pelvic cavity was mainly cystic mixed space-occupying lesions, which was considered to be ovarian-derived tumors. After multidisciplinary consultation, the patient's condition was fully evaluated and surgical treatment was performed. Postoperative pathology and immunohistochemical results were finally confirmed: the left renal mass was fumarate hydratase-deficient renal cell carcinoma with sarcomatoid differentiation, and the pelvic mass was ovarian mucinous cystadenoma with focal epithelial proliferation (borderline component < 10%). This article reports this rare case in order to deepen the understanding of clinical and imaging physicians on FH-RCC with sarcomatoid differentiation, improve the level of early identification and differential diagnosis, and effectively reduce the rate of clinical misdiagnosis and missed diagnosis.

Keywords

Renal Tumor, Fumarate Hydratase-Deficient Renal Cell Carcinoma, Sarcomatoid Differentiation, Diagnosis

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. 临床资料

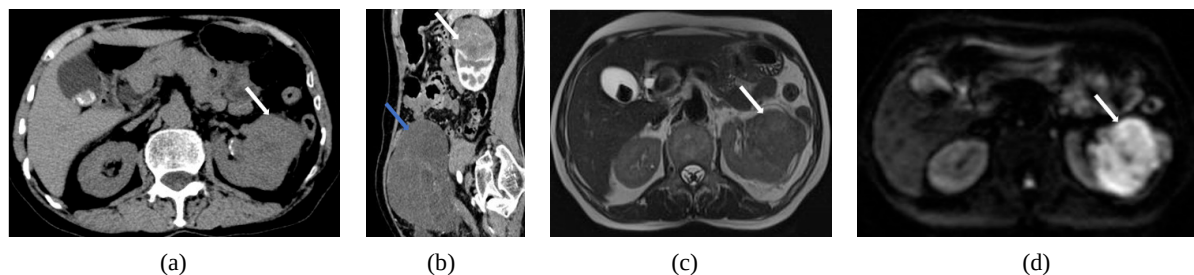
1.1. 一般资料

患者, 女性, 70 岁, 因“间断腹痛 1 年, 发现左肾及盆腔占位 1 周”于 2025 年 9 月 1 日入院。2025 年 8 月底社区体检行腹部 B 超检查发现左肾占位及盆腔巨大肿物, 建议至上级医院诊治, 遂至我院肿瘤科就诊。20 余年前于我院行子宫肌瘤切除术。查体: 腹部外形膨隆, 腹部可见陈旧性手术瘢痕, 下腹部可触及一约 10 cm × 8 cm 包块, 质韧, 活动度差, 未见胃肠型蠕动波, 未见静脉曲张, 腹软, 全腹部压痛、上腹部反跳痛, 移动性浊音阴性。

1.2. 入院相关检查

实验室检查糖类抗原 125 (CA125) 36.49 U/ml (参考值 < 35 U/ml)。腹部 CT 平扫 + 增强检查提示肝脏及双肾多发类圆形低密度影, 肝肾间隙类圆形低密度影, 增强扫描不强化; 胆囊内多发结节状致密影; 左肾见一大小约 5.2 cm × 4.6 cm 不规则肿块, 密度不均, 可见少许囊性成分及钙化, 病灶突破包膜向外生长(图 1(a)), 增强扫描明显不均匀强化。盆腔见一大小约 15.0 cm × 9.5 cm 囊实性占位, 边界清, 增强扫描囊壁及分隔明显强化(图 1(b))。腹部 MRI 检查示左肾肿瘤 T1WI 同相位呈等信号, T2WI 不均匀低信号为主(图 1(c)), 弥散明显受限(图 1(d)), 增强扫描实性成分不均匀渐进性强化。盆腔占位 T1WI 以低信

号为主, 夹杂斑片状等信号, 抑脂序列等信号(提示出血), T2WI 不均匀高信号, 增强扫描分隔及壁明显强化。最终影像学诊断为: 1) 左肾不规则团块状占位, 考虑 Ca 可能; 2) 盆腔内囊实性占位, 卵巢黏液性囊腺瘤可能; 3) 肝脏及双肾多发囊性灶, 肝肾间隙系膜囊肿可能; 4) 胆囊多发结石。



女, 71 岁, 延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌伴肉瘤样分化: (a) 腹部 CT 平扫横断位, 左肾不规则软组织密度影(白箭); (b) 全腹 CT 增强扫描动脉期矢状位: 左肾不规则软组织密度影不均匀强化, 其内可见小血管影(白箭), 盆腔巨大占位, 增强扫描囊壁及分隔轻度至明显强化(蓝箭); (c) T2WI 呈不均匀等、低信号; (d) 扩散加权成像 DWI ($b = 800 \text{ s/mm}^2$)呈明显高信号。

Figure 1. Abdominal CT and MRI scans

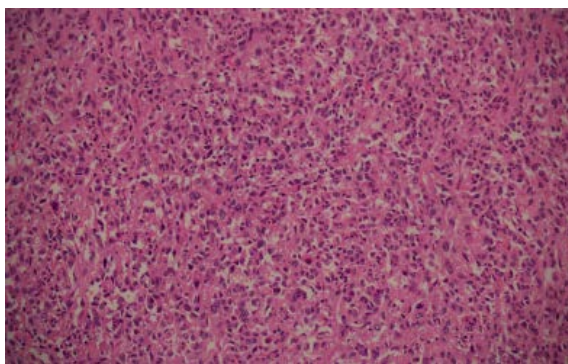
图 1. 腹部 CT 和 MRI 扫描

1.3. 诊疗经过

入院完善相关检查后, 经泌尿外科会诊评估, 患者左肾占位考虑 Ca 可能, 具备手术指针, 于 2025 年 9 月 4 日转入泌尿外科, 进一步完善相关检查并予患者加强营养。2025 年 9 月 15 日多学科会诊: 营养科会诊意见: 患者重度营养不良, 建议优质蛋白饮食, 予均衡型营养粉 40 g + 乳清蛋白粉 20 g + 150 ml 温水, 每日四次, 必要时予肠外营养; 放射科会诊意见: 左肾占位考虑 Ca(嫌色细胞癌); 盆腔占位考虑卵巢来源(粘液性囊腺瘤, 交界性可能); 妇科会诊意见: 患者盆腔肿物巨大, 不排除妇科来源, 有手术探查指针, 术中可请我科会诊; 手术麻醉科会诊意见: 患者体重较低(39 kg), 考虑手术较大, 患者需加强营养, 术前需充分备血。积极术前准备后, 根据术中情况予患者行“腹腔镜下左肾输尿管切除术 + 膀胱周围粘连松解术 + 经腹左侧附件切除 + 右侧输尿管切除 + 肠粘连松解术 + 阑尾切除术”, 术后患者安返病房。

1.4. 最终诊断

左肾占位术后病理: 肉眼见肾脏切面有一大小约 $6.5 \times 5 \times 5.5 \text{ cm}$ 大小的肿物, 肿物切面灰白实性质中, 肿物与周围边界清, 镜下见肿瘤细胞呈上皮样及梭形, 核大深染、嗜酸性核仁明显, 瘤细胞呈片状排列(图 2)。肿瘤累及肾实质及肾周脂肪, 间质见炎细胞浸润, 脉管查见癌栓。免疫组化: CKp (-), Vimentin (+), EMA (+), CD10 (-), CK7 (-), INI-1 (+), PAX-8 (+), BRG1 (+), CDX2 (-), TFE3 (+), FH(缺失), ALK (-), Ki67 (+70%), SDHB (+), Melan-A (-), HMB-45 (-), CD117 (-), P504S (+)。病理诊断: 延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌(Fumarate Hydratase-Deficient Renal Cell Carcinoma, FH-RCC)伴肉瘤样分化。基因检测: 外周血(胚系变异)检出 FH 基因 c.335T>C(胸腺嘧啶 > 胞嘧啶), p.L112P 变异, 突变丰度 46.36%, 变异分级为 VUS(临床意义未明变异); 肿瘤组织(体系变异)未检测到突变。结合患者病史及相关检查, 左肾占位最终诊断为延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌伴肉瘤样分化。盆腔占位术后病理: 肉眼见囊肿大小约 $19.5 \times 15 \times 1.5 \text{ cm}$, 切面呈多房囊性, 囊内含淡黄色黏液, 囊壁光滑, 镜下见囊肿内衬粘液上皮, 局灶上皮增生呈复层, 核有轻度异型性, 偶见个别核分裂象, 病理诊断为卵巢黏液性囊腺瘤伴局灶上皮增殖(交界性成分 < 10%)。



女, 71 岁, 延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌伴肉瘤样分化: 病理图: 镜下示肿瘤细胞呈上皮样及胖梭形, 核大深染、嗜酸性核仁明显, 瘤细胞呈片状排列(HE ×200)。

Figure 2. Pathological pictures of this case

图 2. 本病例的病理图片

1.5. 后续治疗、预后

患者术后行头孢哌酮抗感染、护胃、补液、营养支持等对症治疗, 病情好转后出院, 后行特瑞普利单抗 + 阿西替尼辅助治疗, 3 个月后复查腹部 CT 未见复发及转移。

2. 讨论与文献复习

2.1. FH-RCC 伴肉瘤样分化的病理生理

FH-RCC 为肾细胞癌中的一种亚型, 可由延胡索酸水合酶(Fumarate Hydratase, FH)基因胚系突变或体系突变引起, 其中胚系突变者和遗传性平滑肌瘤病和肾细胞癌(Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Carcinoma, HLRCC)综合征密切相关[1][2]。HLRCC 综合征是由 FH 基因胚系突变引起的常染色体显性遗传性疾病, 临床表现以患者先后或同时出现全身多处皮肤平滑肌瘤、子宫肌瘤和肾细胞癌为主[3]。既往有小样本研究推测 FH 基因胚系突变或可轻度提高卵巢粘液性囊腺瘤的发病风险[4], 但目前尚无大样本独立队列研究证实二者的因果关联。因此, 针对本例 FH-RCC 合并卵巢粘液性囊腺瘤, 存在两种合理假说: 其一, 卵巢病变属于 HLRCC 疾病扩展谱系内的相关病变, 由 FH 基因异常参与驱动; 其二, 两类病变为相互独立的并存病变, 仅为随机巧合。结合现有证据, 尚不足以证实两者之间存在直接病因学联系, 暂无法确立统一的因果推论。后续仍需积累更多病例、开展分子机制研究进一步厘清二者关系。此外, 该病例同时合并肉瘤样分化, 肉瘤样分化是肾脏恶性肿瘤进展过程中特征性的去分化生长模式, 可继发于多种病理类型的肾细胞癌, 代表肿瘤细胞发生上皮-间质转化、恶性表型进一步升级, 相较于普通肾癌的肉瘤样变, FH-RCC 合并肉瘤样分化的临床病例极为罕见[5], 该特殊分化亚型具备独特的恶性生物学特征, 肿瘤增殖侵袭能力极强、早期远处转移风险高、疾病进展迅速, 是导致患者不良预后的核心危险因素, 因此早期发现并及时干预是改善预后的关键。

2.2. FH-RCC 伴肉瘤样分化的诊断依据

FH-RCC 伴肉瘤样分化患者的常规实验室检查无特异性诊断价值, 无法为疾病早期筛查、亚型鉴别及病情评估提供有效依据, 相较于实验室检查的局限性, 影像学检查在本病的临床筛查、病灶评估、术前分型及鉴别诊断中具有不可替代的重要意义, 是临床初步筛查与术前病情评估的核心手段。FH-RCC 在影像学上表现为单侧单发的不规则形肿块, 根据肿瘤成分可分为囊性为主型、实性为主型及纯实性型[6], 当肿瘤呈囊实性时, 实性成分多呈偏心性生长, 且常伴出血坏死, 而钙化少见, 增强扫描实性成分呈轻

中度不均匀渐进性强化或皮髓质期轻度强化而延迟期廓清; MRI 上呈 T1WI/T2WI 混杂信号, 所有实性成分均弥散受限[7][8]。合并肉瘤样分化时, 肿瘤出血坏死增多, 部分坏死灶周围实质或瘤周可见新生血管[9]; 肉瘤样成分因细胞密度高、间质纤维化, T2WI 呈低信号, 增强渐进性强化, 弥散明显受限[10]。PET-CT 能敏感检出较小的转移病灶, 对疾病分期及患者后续治疗提供重要依据。病理检查是诊断 FH-RCC 伴肉瘤样分化的重要依据。组织病理学上, FH-RCC 以乳头状、管状囊状、实性、筛状等为主要表现, 显微镜下肿瘤主要由上述结构按不同比例混合生长, 细胞质嗜酸性且核较大, 部分病例可见嗜酸性核仁及核周空晕, 当出现肉瘤样分化时, 肿瘤常出现梭形细胞区域、实性片状生长、细胞异型性显著增高及核分裂活跃等去分化形态学表现[11]。免疫层面, FH-RCC 具有特征性免疫表型, 肿瘤细胞多阳性表达 Vimentin、P504s、PAX8 和 SDHB, 而阴性表达 CD10、CK7、CD117、TFE3 等标志物, 并特征性出现 FH 蛋白表达缺失[12]。FH 是三羧酸循环中将延胡索酸催化为苹果酸的关键代谢酶, 当 FH 缺陷时会导致延胡索酸过多堆积并与蛋白半胱氨酸残基反应生成 2 琥珀酸半胱氨酸[S-(2-succino) cysteine, 2SC], 因此 FH 表达缺失联合 2SC 弥漫强阳性, 是诊断 FH-RCC 高度特异且敏感的病理依据[11]。本研究的组织形态特征、免疫表型结果与文献报道基本一致, 其局限性在于受限于商品化 2SC 抗体尚未普及, 未能完善 2SC 免疫组化检测。基因层面, FH 基因位于 1q42.3-43, 上述功能区域突变可能降低 FH 活性而诱发 FH-RCC, 因此通过基因测序证实 FH 基因存在胚系或者体细胞致病性突变可确诊[13]。

2.3. FH-RCC 与 HLRCC 综合症的诊断辨析及诊疗启示

HLRCC 综合征为常染色体显性遗传病, 由 FH 基因致病性胚系突变驱动, 临床表现以 FH 缺陷型肾细胞癌、多发皮肤平滑肌瘤、子宫平滑肌瘤为主, 女性 HLRCC 患者常较早出现子宫肌瘤[1]。本例患者既往有子宫肌瘤手术史, 存在 HLRCC 谱系疾病的重要临床线索。HLRCC 综合征确诊标准为检出 FH 致病性(P)/可能致病性(LP)胚系变异。依据 ACMG 遗传变异分类标准, VUS 不具备充分证据证实蛋白功能受损, 不能作为遗传性肿瘤的确诊依据, 亦不宜推定该变异与本例肿瘤发病存在明确因果关联。因此本例检出的 VUS, 其临床意义有待进一步阐明; 建议完善患者家系遗传筛查, 持续随访家系成员发病情况, 以进一步探究该变异的潜在价值。同时, 经典的肿瘤发生二次打击假说认为, 在胚系致病性突变的基础上, 肿瘤需获得第二条等位基因体细胞失活, 方可导致基因功能丧失。本例使用常规 FH 基因外显子 NGS 测序, 仅能检出单核苷酸变异及小片段插入缺失, 对 FH 基因大片段缺失、启动子甲基化及非编码区致病变异检出能力有限, 这可能是本例免疫组化 FH 蛋白缺失但未检出 FH 编码区突变的原因[14]。综合以上依据, 该病例仅能病例诊断 FH-RCC, 无法确诊 HLRCC 综合征。针对本例得出如下启示: ① 病理诊断与遗传综合征诊断相互独立: 组织形态 + FH 免疫组化缺失即可确立 FH-RCC 的病理诊断, 而 HLRCC 综合征则需要独立遗传学证据支撑, 不可混淆; ② 存在子宫肌瘤、皮肤平滑肌瘤病史仅为临床线索, 不能替代基因证据诊断 HLRCC; ③ 本例存在肉瘤样分化、脉管癌栓、肾周脂肪侵犯, 复发转移风险高, 需严格缩短随访间隔, 定期胸、腹、盆腔影像学监测。

2.4. 本例诊疗与诊断面临的多重挑战

本例 FH-RCC 伴肉瘤样分化, 同时合并卵巢粘液性囊腺瘤, 在术前评估、病理鉴别、遗传性肿瘤筛查层面均存在多重诊断困境。第一, 影像学评估存在干扰因素。患者同时存在肾脏占位与巨大盆腔肿物, 盆腔病变可造成邻近解剖结构移位, 一定程度干扰肾脏肿瘤局部侵犯范围、腹腔转移灶的影像学判读, 术前难以精准区分两处病变是独立并存病灶还是肿瘤转移灶, 这增加术前分期与手术方案制定难度。第二, 病理鉴别诊断难度较高。FH-RCC 本身属于罕见肾癌亚型, 合并肉瘤样分化者更为少见, 镜下肉瘤样梭形细胞易与其他梭形细胞恶性肿瘤混淆, 需依靠免疫组化 FH 表达缺失辅助诊断。同时患者同期合并

卵巢粘液性囊腺瘤,需要病理医师综合判断两者相互关系,区分两者系双独立原发肿瘤还是转移。第三,遗传背景评估存在显著不确定性,为本病例最核心的诊断难点。免疫组化提示 FH 蛋白缺失,高度提示 FH 通路异常驱动肿瘤发生,但常规外显子 NGS 仅检出 FH 意义未明变异(VUS),未发现明确致病性编码区突变。依据 ACMG 变异分类标准,不可推定该变异与肿瘤发病存在必然因果联系,受限于检测手段,当前仅能病理确诊 FH-RCC。基于上述多重挑战,本病例具备突出的临床启示价值:对于同时合并肾脏肿瘤与盆腔占位的患者,需警惕多原发肿瘤的可能性,避免简单判定为转移;对于免疫组化 FH 缺失、但基因测序仅检出 VUS 的病例,后续可完善患者家系遗传筛查,结合家系成员临床表型,进一步探索该 FH-VUS 的潜在临床意义。同时,对于高度怀疑 FH-RCC 的病例,条件允许时可拓展检测手段,覆盖基因大片段缺失、表观遗传改变,以减少漏诊。

2.5. FH-RCC 伴肉瘤样分化的鉴别诊断

FH-RCC 伴肉瘤样分化需与以下疾病鉴别: 1) 嫌色细胞癌: 多见于老年人,临床表现无特异性,多于体检室偶然发现,嫌色细胞癌多为乏血供肿瘤,肿瘤较小时出血、坏死及囊变少见,部分病例可出现片状钙化,增强多为轻中度均匀强化, MRI 平扫 T1WI、T2WI 均呈稍低信号,部分肿瘤中心可见星芒状或轮辐状改变[15]。嫌色细胞癌细胞体积大,包膜清楚,可见核周空晕及双核细胞,免疫组化 CK7 (+)、CD117 (+)、FH (+) [16]。2) Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾细胞癌: 发病年龄较轻,男女比例约 1:1.5, CT 平扫多呈稍高密度,囊变、坏死多见,钙化为其典型表现,增强扫描呈轻中度“慢进慢出”强化, MRI 上信号多变,取决于肿块中出血和蛋白的含量[7], Xp11.2 易位/TFE3 基因融合相关性肾细胞癌病理上组织形态多样,可呈巢状、乳头状或透明细胞样,免疫组化 TFE3 呈强阳性,通过 FISH 技术检测 TFE3 基因断裂、重排或 RT-PCR 检出相关融合基因(如 ASPL-TFE3、PRCC-TFE3 等相关融合基因)是其诊断金标准[13]。3) 肾集合管癌: 好发于 50~60 岁,男性多见,肿瘤起源于肾髓质集合管上皮,较小的肿瘤多局限于肾髓质, CT 平扫实性部分多呈等或略高密度,部分囊性边缘可见“蛋壳样”钙化,增强扫描可见特征性“犬牙交错”征象[17],形态学上以管状乳头状结构为主,显著促纤维结缔组织增生,多结节浸润性乳头状结构更常见,免疫组化 FH (+)、GATA3 (+)、INI-1 (+) [13] [18]。

3. 结论

FH-RCC 伴肉瘤样分化极为罕见,临床表现、常规实验室检查及影像学检查均无特异性,术前极易误诊其他类型的肾癌。临床诊疗中可依托特征性病史与影像学征象建立初步预警机制:对于合并难治性子宫肌瘤、多发平滑肌瘤的肾脏占位患者,尤其女性高危人群,若影像学提示肾脏单发、形态不规则的实质性肿块,伴不均质强化、局部浸润或内部坏死等表现,需高度警惕本病的可能,摒弃常规肾细胞癌的惯性诊断思维。对于可疑且复杂病例,可通过多学科协作模式制订个体化治疗方案,在保障抗肿瘤疗效的同时,最大限度保留患者肾功能,提升远期生存质量。根治性手术切除是本病根治的核心手段,鉴于该病恶性程度高,复发转移风险显著高于普通肾细胞癌,因此,术后辅助治疗与规范化随访管理尤为关键。临床需结合患者肿瘤分级、分期、肉瘤样分化占比及基因检测结果,制定个体化靶向、化疗等辅助治疗方案,清除微小残留病灶,降低术后复发转移概率。

声 明

该病例报道已获得患者的知情同意。

利益冲突

所有作者均申明不存在利益冲突。

基金项目

云南省地方本科高校基础研究联合专项资金项目(202101BA070001-128); 大理大学第一附属医院第二批学科建设项目(DFYXK2023019)。

参考文献

- [1] Trpkov, K., Hes, O., Agaimy, A., Bonert, M., Martinek, P., Magi-Galluzzi, C., *et al.* (2016) Fumarate Hydratase-Deficient Renal Cell Carcinoma Is Strongly Correlated with Fumarate Hydratase Mutation and Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Carcinoma Syndrome. *American Journal of Surgical Pathology*, **40**, 865-875.
<https://doi.org/10.1097/pas.0000000000000617>
- [2] 徐云泽, 孔文, 曹明, 等. 遗传性平滑肌瘤病和肾细胞癌综合征相关性肾癌的临床特征分析: 一项全国多中心回顾性研究[J]. 中华泌尿外科杂志, 2024, 45(3): 161-167.
- [3] Degenhardt, J., Tolkach, Y., Amin, M.B., Mosiello, G., Ertoy Baydar, D., Cornec-Le Gall, E., *et al.* (2025) The Impact of the New WHO Classification of Renal Cell Carcinoma on the Diagnosis of Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Carcinoma. *Nephrology Dialysis Transplantation*, **40**, 1428-1432. <https://doi.org/10.1093/ndt/gfaf032>
- [4] Ylisaukko-oja, S.K., Cybulski, C., Lehtonen, R., Kiuru, M., Matyjasik, J., Szymańska, A., *et al.* (2006) Germline Fumarate Hydratase Mutations in Patients with Ovarian Mucinous Cystadenoma. *European Journal of Human Genetics*, **14**, 880-883. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201630>
- [5] Wang, J., Ou, Y., Duan, H. and Fan, S. (2025) Fumarate Hydratase-Deficient Renal Cell Carcinoma with Sarcomatoid Features: A Case Report. *AME Case Reports*, **9**, 96-96. <https://doi.org/10.21037/acr-25-40>
- [6] He, C., Yuan, E., Yao, J., Chen, Y. and Song, B. (2025) Imaging Characteristics of Rare Renal Cell Carcinoma Subtypes: Diagnostic Challenges and Clinical Implications. *Chinese Journal of Academic Radiology*, **8**, 110-119.
<https://doi.org/10.1007/s42058-025-00192-1>
- [7] 李晓霞, 黄顺发, 孙琦, 等. 延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌的影像学表现: 与乳头状肾细胞癌的对比分析[J]. 实用放射学杂志, 2026, 42(3): 441-445.
- [8] Ebisu, N., Ueno, Y., Murakami, T., Hyodo, T., Shiraishi, K., Nagayama, Y., *et al.* (2025) Imaging Findings in Fumarate Hydratase-Deficient Renal Cell Carcinoma: A Case Series of 11 Patients. *Abdominal Radiology*, **51**, 3515-3525.
<https://doi.org/10.1007/s00261-025-05239-6>
- [9] 林毅, 欧阳林, 曾思, 等. 肾肉瘤样癌的 CT 诊断[J]. 医学影像学杂志, 2016, 26(10): 1944-1946.
- [10] Liang, X., Liu, Y., Ran, P., Tang, M., Xu, C. and Zhu, Y. (2018) Sarcomatoid Renal Cell Carcinoma: A Case Report and Literature Review. *BMC Nephrology*, **19**, Article No. 84. <https://doi.org/10.1186/s12882-018-0884-7>
- [11] 张桃桃, 杨喆, 霍媛媛. 延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌的临床病理及影像学特征分析[J]. 诊断病理学杂志, 2025, 32(5): 542-546.
- [12] 吴敏, 魏雪静, 柳玮华, 等. 延胡索酸水合酶缺陷型肾细胞癌临床病理分析并文献复习[J]. 诊断病理学杂志, 2023, 30(6): 521-524+540.
- [13] Zhang, X., Bolck, H.A., Rupp, N.J. and Moch, H. (2024) Genomic Alterations and Diagnosis of Renal Cancer. *Virchows Archiv*, **484**, 323-337. <https://doi.org/10.1007/s00428-023-03700-9>
- [14] Shen, Y., Liu, Z., Wei, Q. and Xue, W. (2024) Consensus on Clinical Diagnosis and Treatment of Fumarate Hydratase-Deficient Renal Cell Carcinoma. *Holistic Integrative Oncology*, **3**, Article No. 7.
<https://doi.org/10.1007/s44178-024-00071-2>
- [15] 邱香, 郭亮, 丁小博, 等. 实性肾细胞癌的影像诊断与鉴别诊断[J]. 中华放射学杂志, 2020, 54(9): 917-920.
- [16] Liu, L., Qian, J., Singh, H., Meiers, I., Zhou, X. and Bostwick, D.G. (2007) Immunohistochemical Analysis of Chromophobe Renal Cell Carcinoma, Renal Oncocytoma, and Clear Cell Carcinoma: An Optimal and Practical Panel for Differential Diagnosis. *Archives of Pathology & Laboratory Medicine*, **131**, 1290-1297.
<https://doi.org/10.5858/2007-131-1290-iaocr>
- [17] 陈怡, 徐开蔚, 齐银萍, 等. 多模态影像技术联合对肾集合管癌诊断价值的研究[J]. 临床放射学杂志, 2024, 43(10): 1755-1760.
- [18] Ohe, C., Smith, S.C., Sirohi, D., Divatia, M., de Peralta-Venturina, M., Paner, G.P., *et al.* (2018) Reappraisal of Morphologic Differences between Renal Medullary Carcinoma, Collecting Duct Carcinoma, and Fumarate Hydratase-Deficient Renal Cell Carcinoma. *American Journal of Surgical Pathology*, **42**, 279-292.
<https://doi.org/10.1097/pas.0000000000001000>