

左肾巨大血管周上皮样细胞肿瘤 1 例

马璐¹ 谢贛生¹ 殷虎明¹ 李煜¹ 吴天夫¹ 李纲¹

[摘要] 血管周上皮样细胞肿瘤(PEComa)是由上皮样细胞或梭形细胞形成的间充质肿瘤,它们对平滑肌和黑素细胞标志物均具有免疫反应性。PEComa 包括血管平滑肌脂肪瘤、淋巴管肌瘤病、肺透明细胞“糖”瘤,以及一组罕见的、形态学和免疫表型相似的病变,起源于各种内脏和软组织部位,其特征是肌肉和黑素生成标记物的共表达。PEComa 通常最多出现在内脏(尤其是胃肠道和子宫)、腹膜后和腹盆腔部位,一个子集出现在躯体软组织和皮肤中。几乎所有 PEComa 都显示出对两者的免疫反应性黑色素细胞(HMB-45 或 Melan-A)且平滑肌肌肉(肌动蛋白或结蛋白)标记物。在泌尿生殖道中,PEComa 可见于肾脏、膀胱、前列腺、睾丸和尿道。PEComa 肿瘤多呈良性,以肾脏血管平滑肌脂肪瘤最为常见,肾脏恶性 PEComa 少见,现将苏州大学附属第一医院收治的 1 例报道如下。

[关键词] 恶性血管周上皮样细胞肿瘤;肾肿瘤

DOI:10.13201/j.issn.1001-1420.2022.12.016

[中图分类号] R737.11 **[文献标志码]** D

Giant perivascular epithelioid cell tumor of left kidney: a case report

MA Lu XIE Gansheng YIN Huming LI Yu WU Tianfu LI Gang

(Department of Urology, The First Affiliated Hospital of Soochow University, Suzhou, 215031, China)

Corresponding author: LI Gang; E-mail: ganglisdfyy@163.com

Summary Perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) is a mesenchymal tumor composed of epithelioid cells or spindle cells. PEComa is immunoreactive to both smooth muscle and melanocyte markers. PEComa includes angiomyolipomas, lymphangiomyomatosis, clear cell "sugar" tumors of the lung, and a group of rare, morphologically and immunophenotypically similar lesions that arise from a variety of visceral and soft tissue sites and are characterized by co-expression of muscle and melanogenic markers. PEComa are most commonly found in the viscera (especially the gastrointestinal tract and uterus), retroperitoneum, and abdominal and pelvic areas, with a subset occurring in the soft tissues and skin of the body. Almost all PEComa showed immunoreactive melanocytes (HMB-45 or Melan-A) and smooth muscle (actin or desmin) markers against both. In the urogenital tract, PEComa can be seen in the kidney, bladder, prostate, testis and urethra. PEComa tumors are mostly benign, and renal angiomyolipoma is the most common. Renal malignant PEComa is rare, so this case admitted to First Affiliated Hospital of Soochow University is reported as follows.

Key words malignant perivascular epithelioid cell tumor; renal tumor

1 病例资料

患者,男,36岁,因体检发现左肾占位5个月于2021年1月21日入院。无腰酸腰痛、无头晕乏力、无尿频尿急、无肉眼血尿。体检:左肾轻度叩击痛,右肾区无隆起、无压痛及叩痛。双侧输尿管走行区无压痛。膀胱无充盈,耻骨上区无压痛。实验室检查:尿酸442.1 μmol/L、高密度脂蛋白胆固醇0.79 mmol/L、部分凝血活酶时间31.50 s。患者平素身体健康,否认家族遗传病史及类似疾病史。

CT平扫+增强:左肾中部可见一不规则软组织密度病灶影,大小约7.4 cm×6.3 cm,轮廓不规整,与周围肾质分界较清,周围肾实质及肾盂明显

受压,左肾静脉扩张迂曲,左侧输尿管受压移位,但未见明显扩张,病灶密度不均见多发点状高密度影,增强可见明显强化,其内可见多个低密度未强化区。左肾中部占位,考虑肿瘤性病变,见图1。

PET-CT:禁食状态下,静脉注射18F-FDG 6.07mCi行PET-CT显像。左肾实质内见混在密度肿块,其内见不均匀性低密度影,中下部边缘散在点状钙化灶,肿块大小约73 mm×60 mm,放射性摄取不均匀性稍增高(SUVmax:2.0),左肾占位,伴葡萄糖代谢轻度增高,考虑低代谢肿瘤性病变。

患者术前诊断左肾肿瘤(RENAL评分:10p),

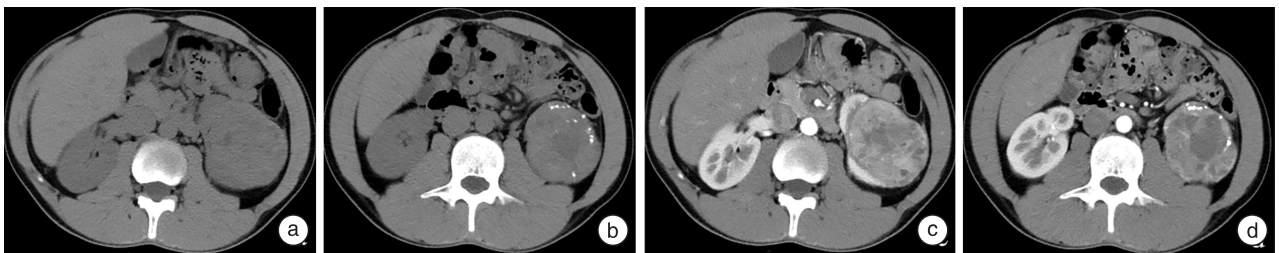
¹苏州大学附属第一医院泌尿外科(江苏苏州,215031)

通信作者:李纲,E-mail:ganglisdfyy@163.com

行腹腔镜下左肾癌根治性切除术,常规消毒铺巾,建立操作孔。打开肾周筋膜,找到肾脏,游离肾蒂,找到肾动脉,上 4 个塑料夹后剪断肾动脉,在其后方找到肾静脉,上 3 个塑料夹后剪断肾静脉。游离肾下极,找到输尿管,上 1 个塑料夹后剪断输尿管。游离整个肾脏及肾周脂肪。将肾脏及脂肪组织放入取物袋中,取出标本。

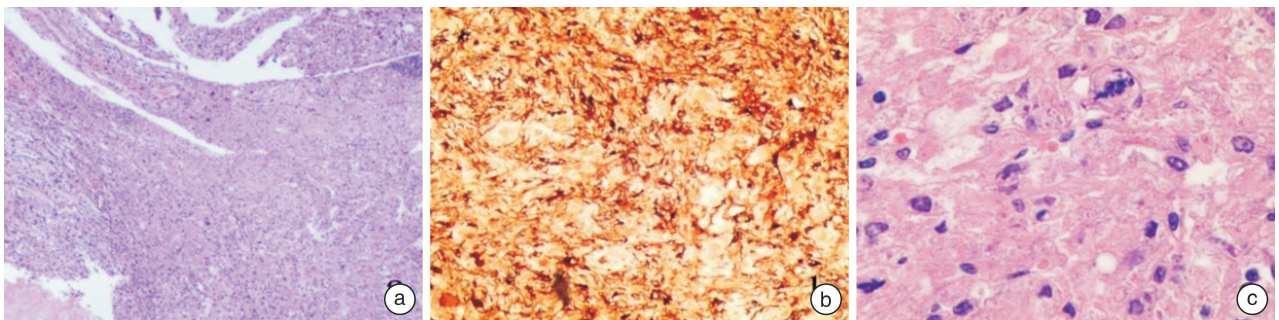
病理检查:①大体检查:肾脏 1 枚,13 cm×9 cm×3 cm,切面局灶呈囊性伴坏死,面积约 8 cm×6.5 cm,切面局灶见一 2.3 cm×2 cm×1.8 cm 的灰白结节,上附输尿管一段 1.5 cm×0.5 cm。②

镜下观察:细胞呈上皮样形态,核仁明显,具有异型性,可见核分裂,考虑生物学行为恶性。③免疫组化染色:瘤细胞 Ki-67(约 5%+),Vimentin(+),CD10(-),CK7(-),TFE3(少量+),HMB45(+),Melan-A(+),S100(-),SMA(+),Desmin(-),CK(-),PAX-8(-)。病理诊断为左肾具有血管周上皮样细胞分化的肿瘤(上皮样 PEComa),输尿管切端未见肿瘤累及,见图 2。术后 2 个月复查 CT 提示左肾术后改变,右肾未见明显占位,腹膜后未见肿大淋巴结,见图 3。



a,b:患者平扫 CT 示左肾类圆形混杂密度影;c,d:增强 CT 示肿物强化。

图 1 平扫和增强 CT



a,c 为 HE 染色;b 为免疫组化染色 HMB45(a:200×;b:200×;c:400×)。

图 2 HE 染色和免疫组化染色

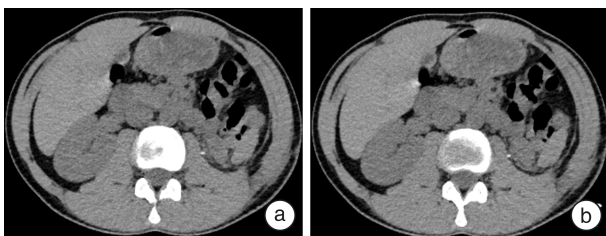


图 3 患者术后复查平扫 CT

2 讨论

PEComa 属于间叶性肿瘤家族,PEComa 患者男女比例为 1 : 3.2,发病年龄 16~76 岁,平均 51.3 岁。在女性患者中,其由巢状和片状细胞组成,通常为上皮样,但偶尔有梭形细胞,胞浆透明至颗粒状,嗜酸性,并与血管壁有局灶性联系。外膜瘤似乎最常出现在内脏(特别是胃肠道和子宫)、腹

膜后和腹盆腔部位,还有一小部分发生在躯体软组织和皮肤。在泌尿生殖道中,PEComa 可见于肾脏、膀胱、前列腺、睾丸和尿道^[1-4]。几乎所有的 PEComa 都显示出黑色素细胞(HMB-45 和或 Melan-A)和平滑肌(肌动蛋白和或结蛋白)标记物的免疫反应性^[5]。

肾 PEComa 常因为体检或腰痛为首发症状就诊,也有因血尿症状去就诊,但是很少伴乏力、发热等全身症状^[6]。本病例患者因体检发现左肾占位 5 个月为求手术治疗就诊我院,无其他伴随症状。肾 PEComa 超声通常表现为稍高回声、低回声、或混合型回声团块,内部回声不均匀,形态不规则,边界不清晰。患者外院体检 B 超提示左肾错构瘤,至我院查平扫+增强 CT 提示增强可见明显强化,其内可见多个低密度未强化区左肾肿瘤。肾血管平滑肌脂肪瘤(angiomylipoma,AML)和上皮样细

胞最初被认为是错构瘤性病变,现在被认为是一种通常良性的克隆性间充质肿瘤,最常发生在肾脏。AML 和肾肿瘤的鉴别是非常困难的,AML 的经典形式是由厚壁的、通常是玻璃化的血管、平滑肌细胞和脂肪组织组成的混合物^[7-8]。

肾 PEComa 诊断的金标准是病理诊断。PEComa 的形态学大体外观多种多样,绝大多数无明显包膜,与周围组织界限清晰。然而当肿瘤体积较大时常伴出血、囊性变及组织坏死。显微镜下肿瘤细胞多见上皮样细胞,当然也有少见梭形细胞,两者可同时存在。PEComa 肿瘤细胞胞质丰富,主要呈巢状排列,呈透明或嗜酸性,细胞核空泡状,核仁明显。本病例的组织学发现,其中包括表核大的多边形肿瘤细胞巢,在肿瘤细胞巢之间具有纤细的纤维血管隔,可表现出类似癌的生长模式,可能表明疾病进展的风险增加。鉴别诊断要重视 HMB-45 免疫组化染色和其他黑素细胞标志物或上皮标志物有助于区分 PEComa 和恶性黑色素瘤或色素性肾细胞癌。近来研究表明,免疫组织化学评估在准确诊断 PEComa 时通常染色为黑素细胞(HMB45、Melan-A、MITF)和肌肉细胞标记物(平滑肌肌动蛋白、肌球蛋白、钙调节蛋白),而细胞角蛋白呈阴性^[9]。

肾 PEComa 的治疗首选手术切除。若肿瘤 ≤ 5 cm 应尽可能行肾部分切除术,若肿瘤 > 5 cm 或考虑恶性则可行根治性肾切除术。本例患者 CT 提示左肾肿瘤大小 7.4 cm \times 6.3 cm,鉴于腹腔镜创伤小、出血少、手术时间短等优点,我们首选了腹腔镜下左肾癌根治性切除术。术后患者恢复良好。最近研究表明,哺乳动物雷帕霉素靶标抑制剂的作用(mTOR)通路(如西罗莫司)用于治疗恶性 PEComas^[10]。此外,microRNA miR-501-5p 的过表达刺激肾细胞的细胞增殖通过抑制 p53 功能的机制由 mTOR 信号驱动^[11]。

综上所述,原发性肾恶性 PEComa 是一种罕见的间叶质肿瘤,具有的组织学和免疫组织化学特征。腹腔镜手术是肾 PEComa 首选方法,其他如手术切除、化疗和放疗效果不确切。对于肾恶性 PEComa 的临床规范化一体治疗方案,在全球范围内还没有达到一种共识,所以肾恶性 PEComa 的患者需要长期随访,密切关注患者^[12]。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

[1] Valencia-Guerrero A, Pinto A, Anderson WJ, et al.

PNL2: A useful adjunct biomarker to HMB45 in the diagnosis of uterine perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) [J]. *Int J Gynecol Pathol*, 2020, 39 (6): 529-536.

[2] Gulavita P, Fletcher C, Hirsch MS. PNL2: an adjunctive biomarker for renal angiomyolipomas and perivascular epithelioid cell tumours [J]. *Histopathology*, 2018, 72(3): 441-448.

[3] Chiang S, Vasudevaraja V, Serrano J, et al. TSC2-mutant uterine sarcomas with JAZF1-SUZ12 fusions demonstrate hybrid features of endometrial stromal sarcoma and PEComa and are responsive to mTOR inhibition [J]. *Mod Pathol*, 2022, 35(1): 117-127.

[4] Igaz P, Toth G, Nagy P, et al. Surprising genetic and pathological findings in a patient with giant bilateral perirenal tumours: PEComas and mutations of PTCH1 in Gorlin-Goltz syndrome [J]. *J Med Genet*, 2022, 59(9): 916-919.

[5] Yang Y, Yu X, Lu B, et al. Perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) of the kidney: an overview of its management and outcomes [J]. *J Int Med Res*, 2020, 48(10): 300060520961223.

[6] Wagner AJ, Ravi V, Riedel RF, et al. Nab-Sirolimus for patients with malignant perivascular epithelioid cell tumors [J]. *J Clin Oncol*, 2021, 39 (33): 3660-3670.

[7] Çalışkan S, Gümrükçü G, Özsoy E, et al. Renal angiomyolipoma [J]. *Rev Assoc Med Bras (1992)*, 2019, 65 (7): 977-981.

[8] Koenig KL, Sahasrabudhe KD, Sigmund AM, et al. AML with myelodysplasia-related changes: development, challenges, and treatment advances [J]. *Genes (Basel)*, 2020, 11(8): 111.

[9] Caliò A, Brunelli M, Marletta S, et al. Epithelioid angiomyolipoma: a pathological entity discovered in Verona with the endorsement of Doctor Rosai [J]. *Pathologica*, 2021, 113(5): 307-315.

[10] Liapi A, Mathevet P, Herrera FG, et al. VEGFR inhibitors for uterine metastatic perivascular epithelioid tumors (PEComa) resistant to mtor inhibitors, a case report and review of literature [J]. *Front Oncol*, 2021, 11: 641376.

[11] 王东艳, 张强, 杨志刚. 肾血管周上皮样细胞瘤 1 例 [J]. *临床泌尿外科杂志*, 2020, 35(6): 497-498.

[12] 柳赫, 朱永锋, 张春霆. 肾上腺恶性血管周上皮样细胞瘤 1 例 [J]. *临床泌尿外科杂志*, 2020, 35 (12): 1021-1022.

(收稿日期: 2021-10-09)