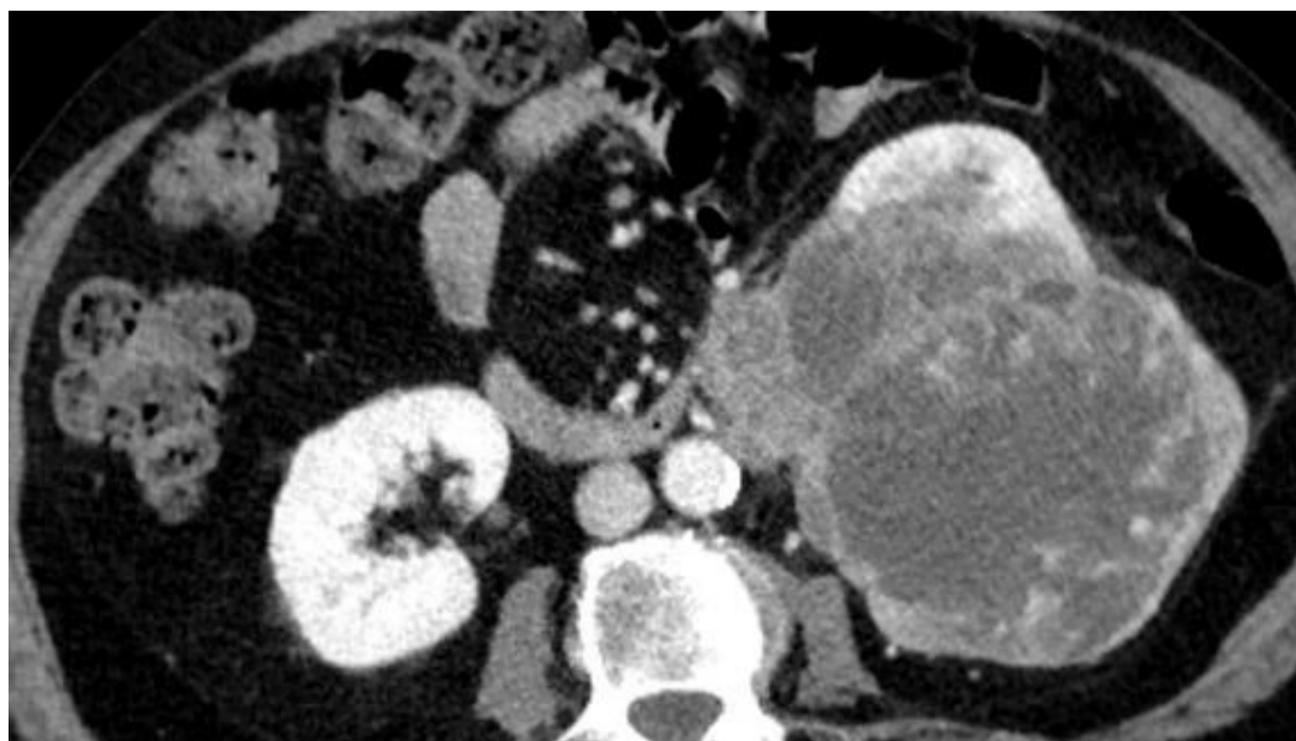


CARCINOMA DE CÉLULAS RENALES

ASOCIADO A TRANSLOCACIÓN Xp11.2.

CARACTERÍSTICAS RADIOLÓGICAS.

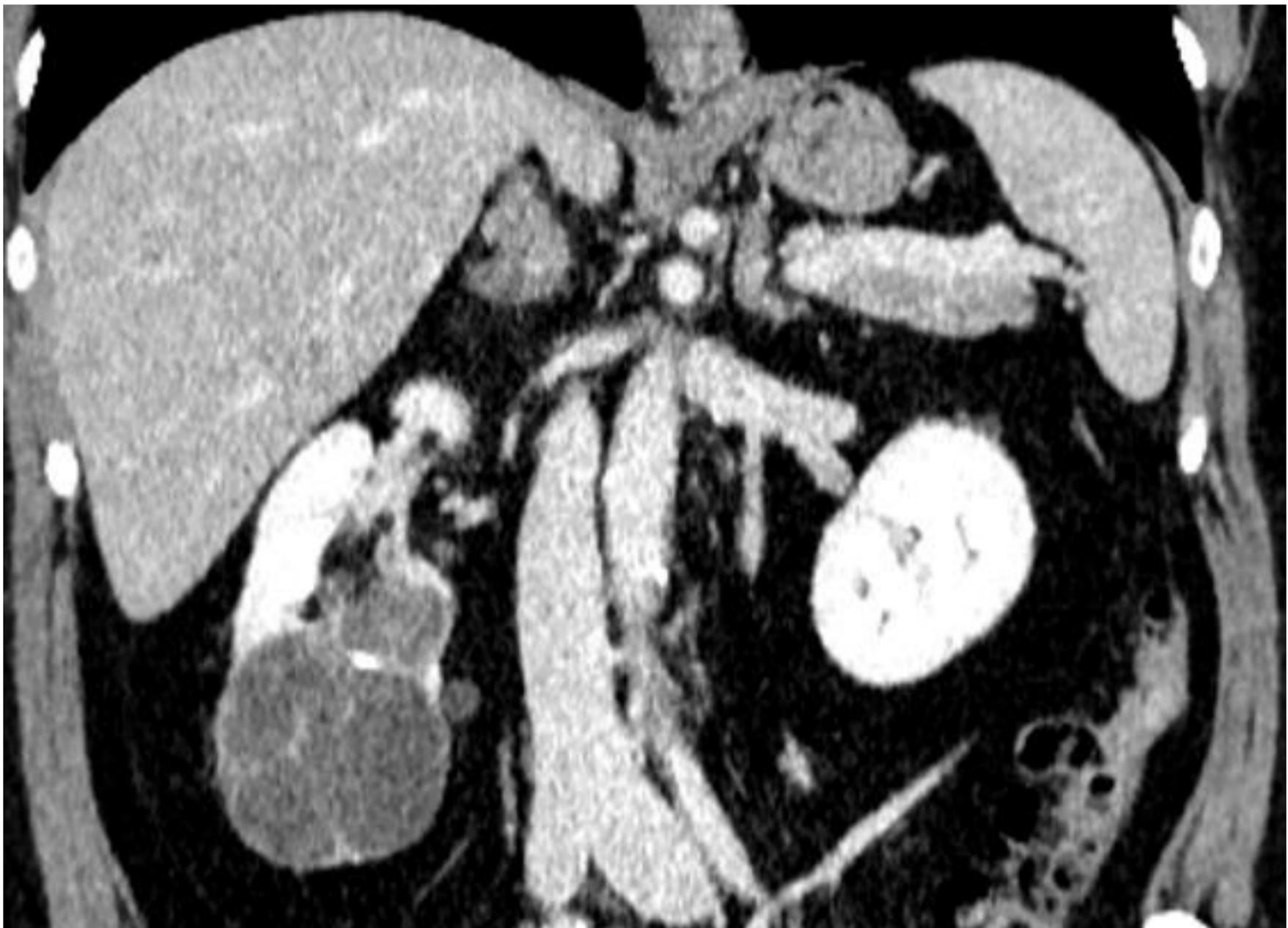


Pablo Gilabert Núñez, Anna Albertí Sancho, Richard Mast Vilaseca, María Eugenia Semidey Raven, Carlos Serrano Burgos, David Lorente García, Priscilla de Souza Pires, Nuria Roson Gradaille.

Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

1-OBJETIVO DOCENTE

1. Mostrar los hallazgos por imagen en el TC que puedan ser más relevantes del carcinoma de células renales (CCR) asociado con la translocación de Xp11.2.
2. Comparar las características por TC del CCR Xp11.2 con el de otros tumores de semiología agresiva: CCR sarcomatoide, CCR de alto grado FUHRMAN IV.



2-REVISIÓN DEL TEMA

Los carcinomas de células renales (CCR) son los tumores renales primarios más frecuentes. Se trata de adenocarcinomas del epitelio de los túbulos renales. Existen numerosos subtipos de estos tumores, siendo los más comunes el carcinoma de células claras, el carcinoma renal papilar y el carcinoma renal cromóforo, que representan aproximadamente el 70%, 15-20% y 6-11% de todos los CCR, respectivamente.

Sin embargo, cada día cobran más importancia las características moleculares en estos tumores, tal y como aparece reflejado en la clasificación de tumores renales de la Organización Mundial de la Salud de 2016.

Más concretamente, cobran importancia los carcinomas renales asociados a translocación de factores de transcripción de la familia MiT/TFE, entre los que se encuentra el carcinoma de células renales asociado a la translocación Xp11.2.

Renal cell tumours

- Clear cell renal cell carcinoma
- Multilocular cystic renal neoplasm of low malignant potential
- Papillary renal cell carcinoma
- Hereditary leiomyomatosis and renal cell carcinoma-associated renal cell carcinoma
- Chromophobe renal cell carcinoma
- Collecting duct carcinoma
- Renal medullary carcinoma
- MiT family translocation renal cell carcinomas
- Succinate dehydrogenase-deficient renal carcinoma
- Mucinous tubular and spindle cell carcinoma
- Tubulocystic renal cell carcinoma
- Acquired cystic disease-associated renal cell carcinoma
- Clear cell papillary renal cell carcinoma
- Renal cell carcinoma, unclassified
- Papillary adenoma
- Oncocytoma

REVISIÓN DEL TEMA

Teniendo en cuenta esta clasificación, existe un subtipo poco prevalente de CCR, que se basa en la traslocación Xp11.2/fusión del gen TF3, que engloba diferentes traslocaciones en el cromosoma Xp11.2, que condicionan la sobreexpresión de la proteína TFE3. Este subtipo de CCR es más frecuente en edad pediátrica, sin embargo, se ha observado que cuando se presentan en adultos, presenta unas características pronósticas desfavorables.

Al igual que el resto de CCR, el CCR Xp11.2 por translocación típicamente se manifiesta como una masa renal asintomática e indolora, a menudo identificada accidentalmente mediante imágenes abdominales.

El diagnóstico de estos tumores se basa en analizar las características moleculares del mismo (demostrar la presencia de la traslocación Xp11.2/sobreexpresión del TFE3), y esto tiene el inconveniente de que requiere esperar al tratamiento quirúrgico del mismo o la utilización de técnicas invasivas para obtener muestras. Por otra parte, puesto que se trata de un subtipo de CCR poco prevalente, no abundan estudios sobre las características radiológicas de estos tumores.

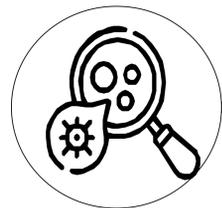
REVISIÓN DEL TEMA

Este póster pretende ahondar precisamente en este tema. Así, se revisarán las características radiológicas por TC de 7 casos recogidos de forma retrospectiva en nuestro hospital desde el año 2018.



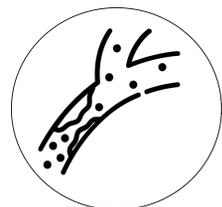
Calcio

Necrosis



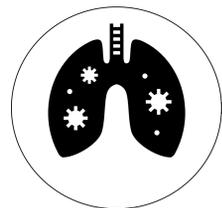
Infiltración

Contornos



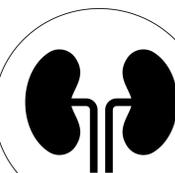
Trombo

N+



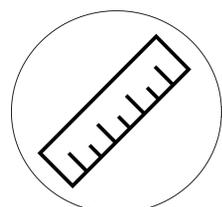
Metástasis

Lateralidad



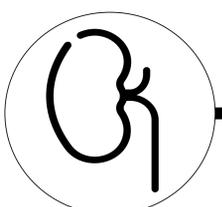
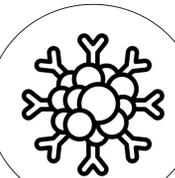
Edad

Sexo



Diámetro

Pseudocápsula



Zona renal

CASO 1

Paciente en controles por cáncer de mama.

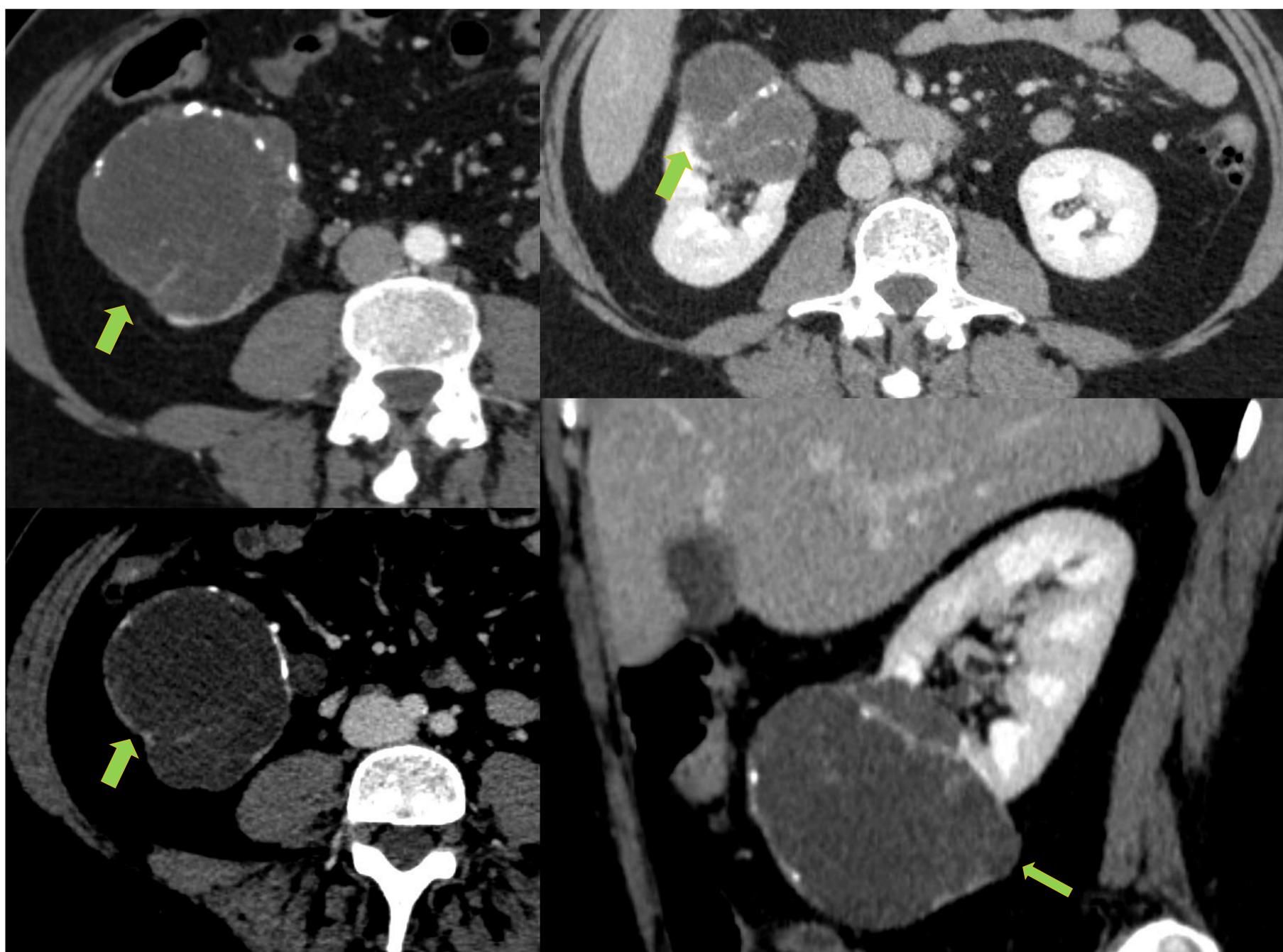


FIGURA 1: TC abdominal adquirido en fases arterial y venosa donde se observa una lesión renal derecha cortico-medular bien definida, quístico-necrótica, con septos y una cápsula que capta contraste de forma intensa (flechas). En las imágenes inferiores se observa que la cápsula presenta calcificaciones puntiformes.

CASO 2

Mujer que acude a urgencias por hemoptisis.

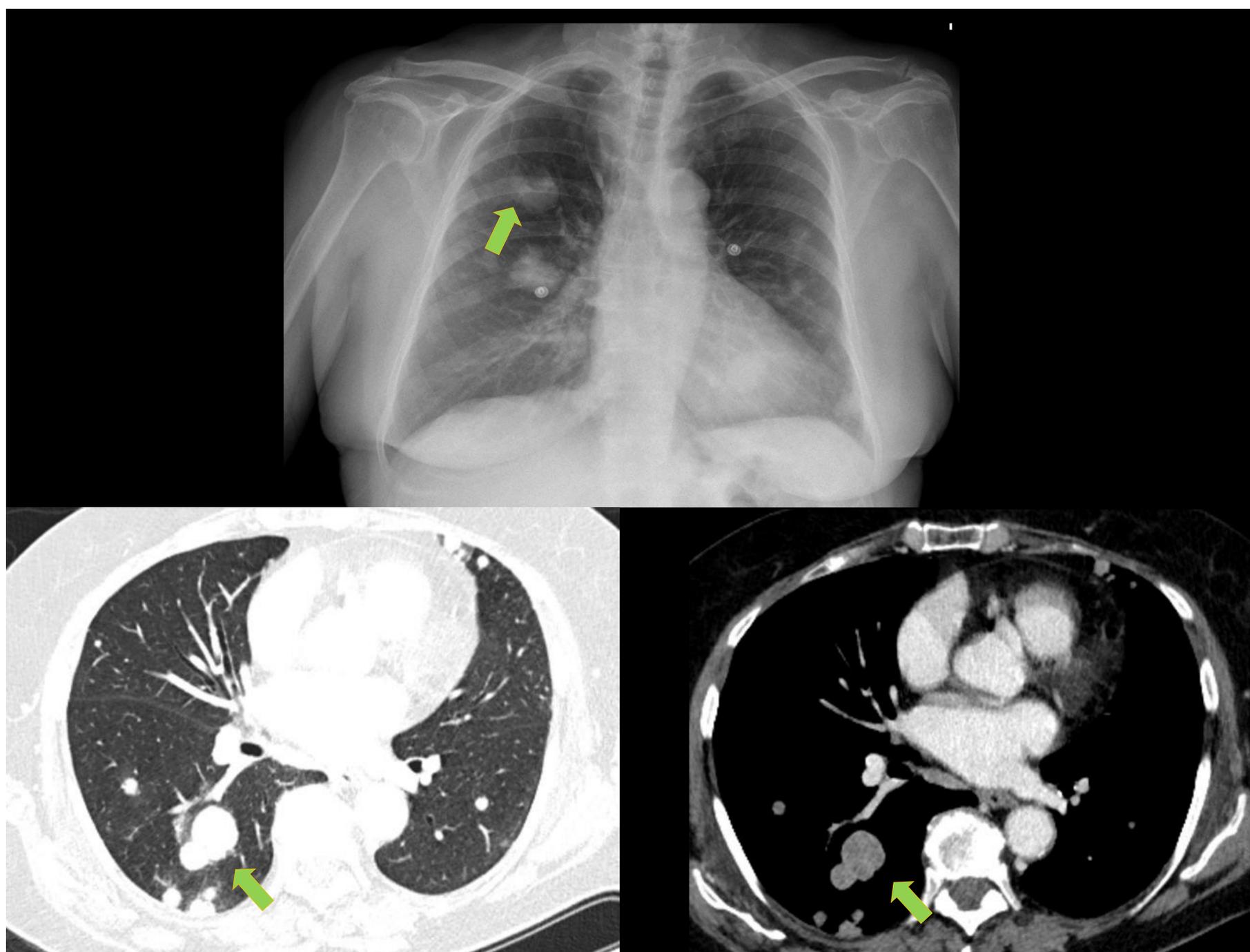


FIGURA 2: Las imágenes superiores muestran una radiografía de tórax donde se identifican múltiples opacidades con morfología nodular bilaterales. Ante este hallazgo, se decide ampliar el estudio a TC torácico, que confirma la presencia de M1 (flechas verdes).

CASO 2

Ante estos hallazgos se decide extender el estudio al abdomen.

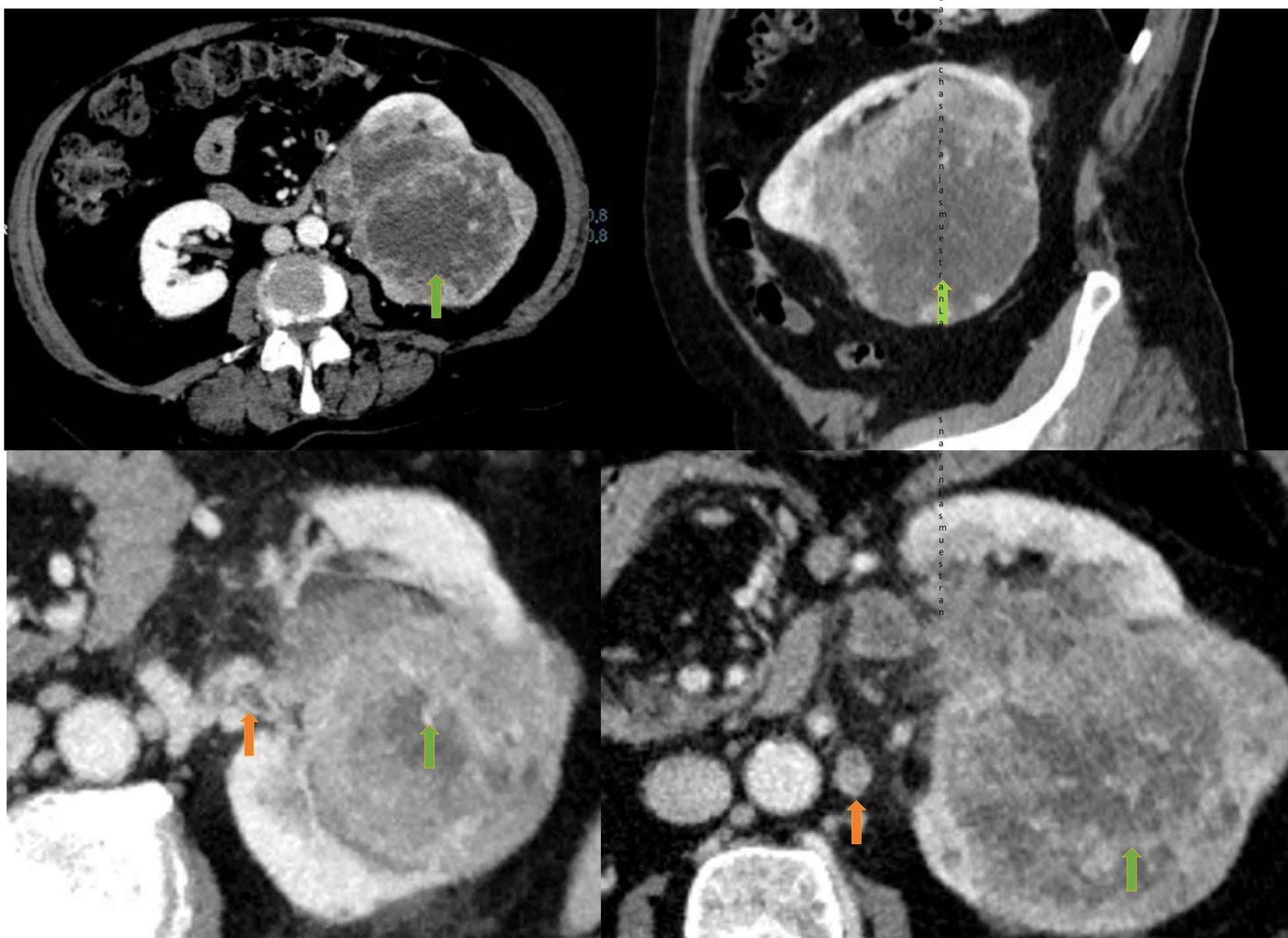


FIGURA 3: TC abdominal que muestra una lesión renal izquierda mal definida, cortico-medular y con marcada necrosis, que infiltra la grasa perirrenal y que presenta calcificaciones puntiformes distribuidas de forma difusa. Trombosis tumoral de la vena renal izquierda y una adenopatía de 11 mm, sospechosa de malignidad y confirmada en la intervención quirúrgica (flechas naranjas). Calcificaciones y necrosis asociada (flechas verdes).

CASO 3

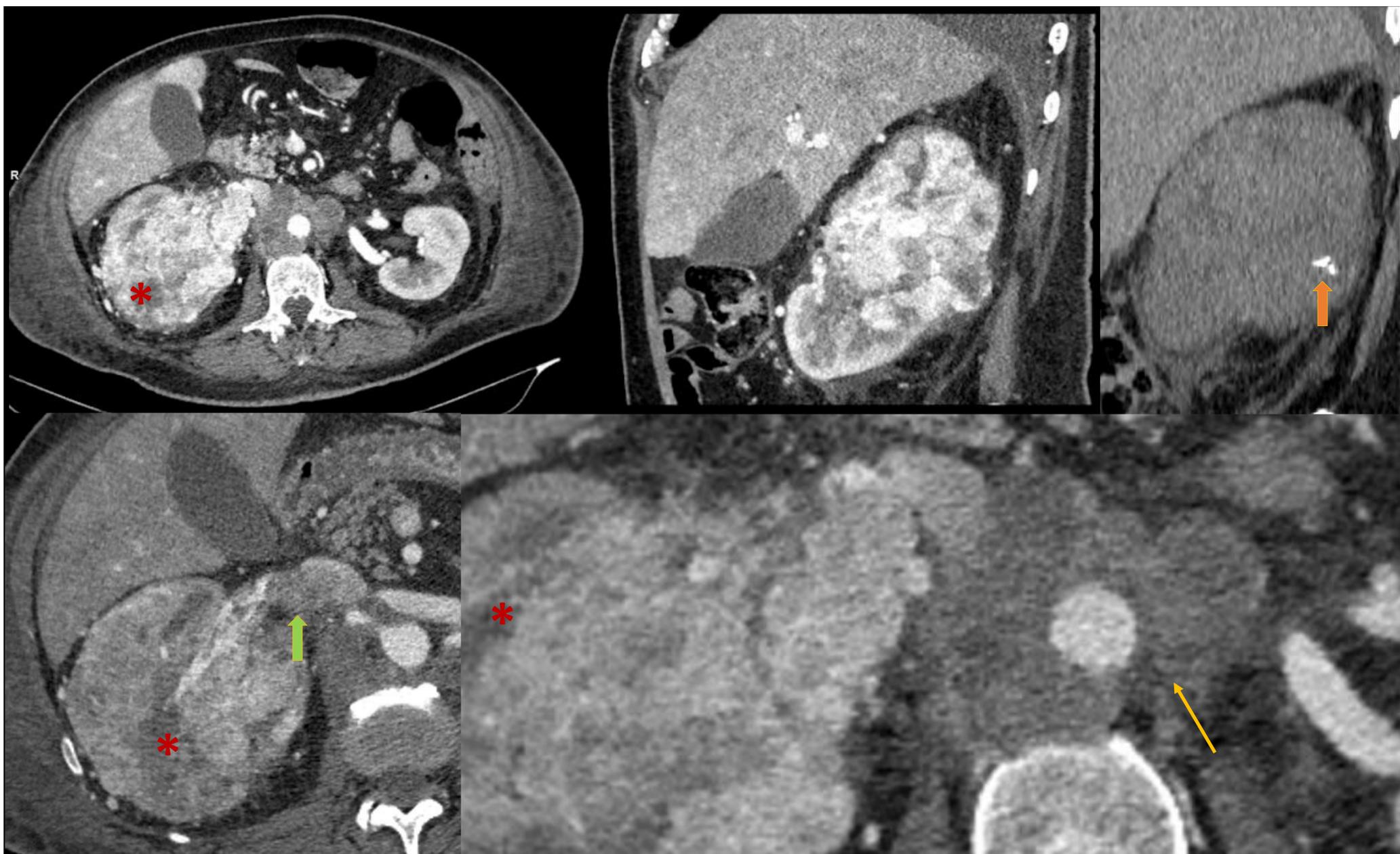


FIGURA 4: TC abdominal que muestra una extensa masa renal derecha de contornos mal definidos que capta contraste de forma heterogénea, presentando áreas de hipocaptación compatibles con focos de necrosis intratumoral (asterisco). Presenta infiltración a la grasa perirrenal y calcificaciones (flecha naranja). Se observa infiltración de la vena renal derecha, que se extiende hacia la vena cava inferior (flecha verde), así como adenopatías retroperitoneales necróticas de gran tamaño (flecha naranja fina).

CASO 4

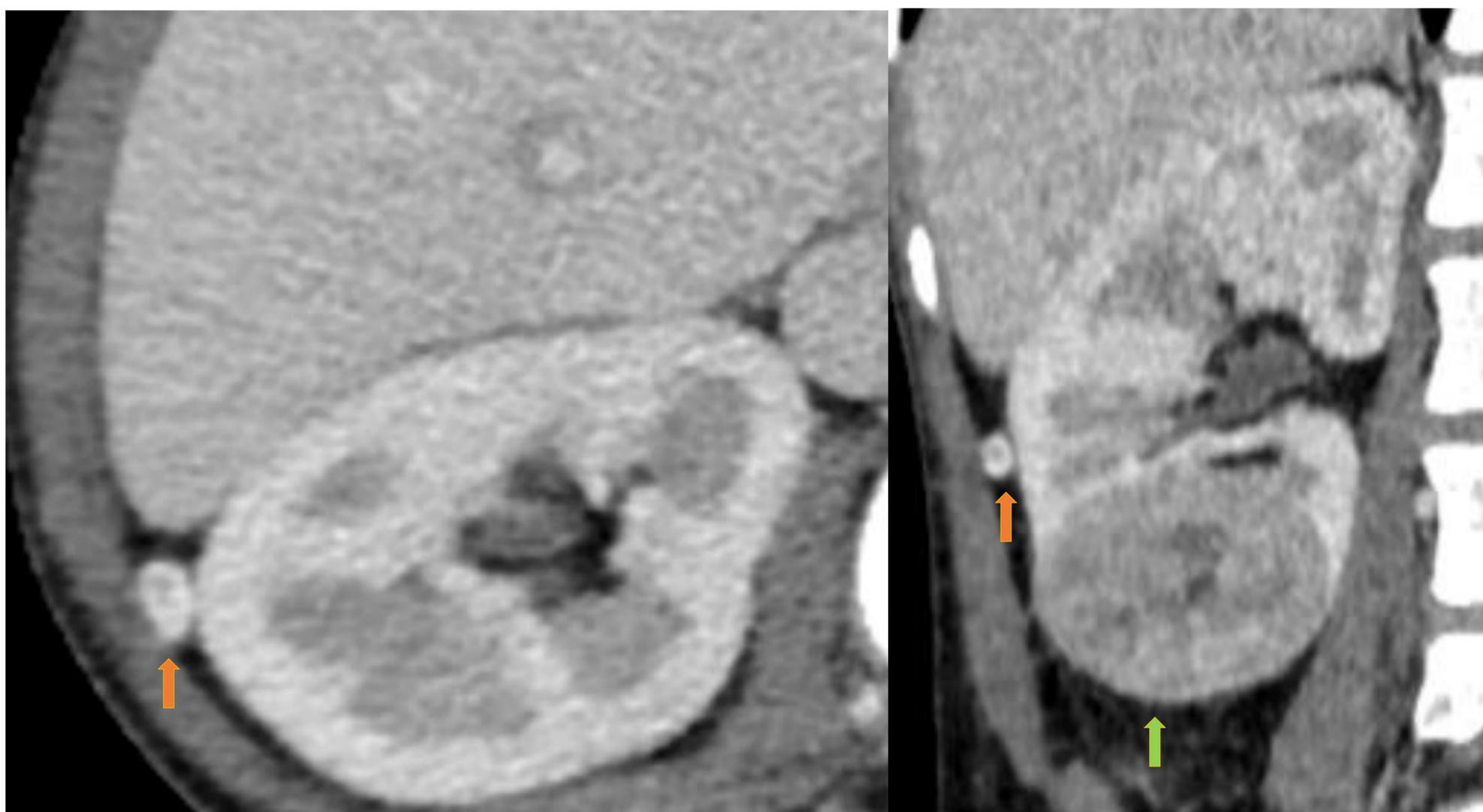


Figura 5: TC abdominal donde se observa una masa renal derecha bien definida de localización cortico-medular, en el tercio inferior renal, hipocaptante respecto al resto del parénquima renal (flecha verde). No es infiltrativo. Se observa un pequeño nódulo perirrenal derecho (flechas naranjas) que posteriormente se confirmó que se trataba de M1.

CASO 5

SE ESTUDIA POR RESONANCIA MAGNÉTICA

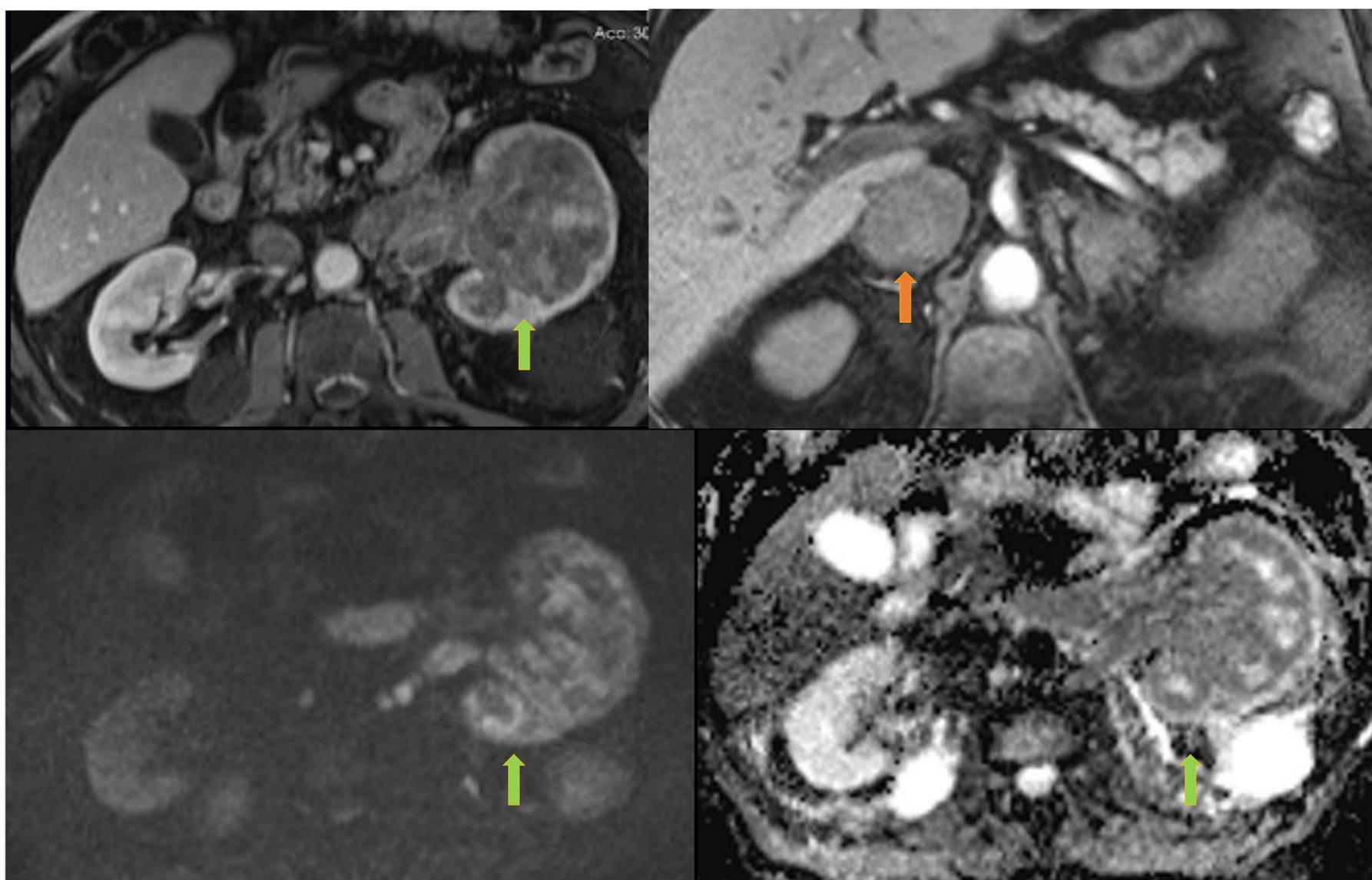


FIGURA 6: Gran masa renal izquierda corticomedular mal definida y con componente infiltrativo hacia el hilio renal. Es hipocaptante respecto al resto del parénquima renal (flecha verde). En las imágenes de abajo destaca trombo en vena renal izquierda que restringe en difusión, compatible con trombo tumoral. Se observa M1 suprarrenal derecha (flecha naranja).

CASO 6

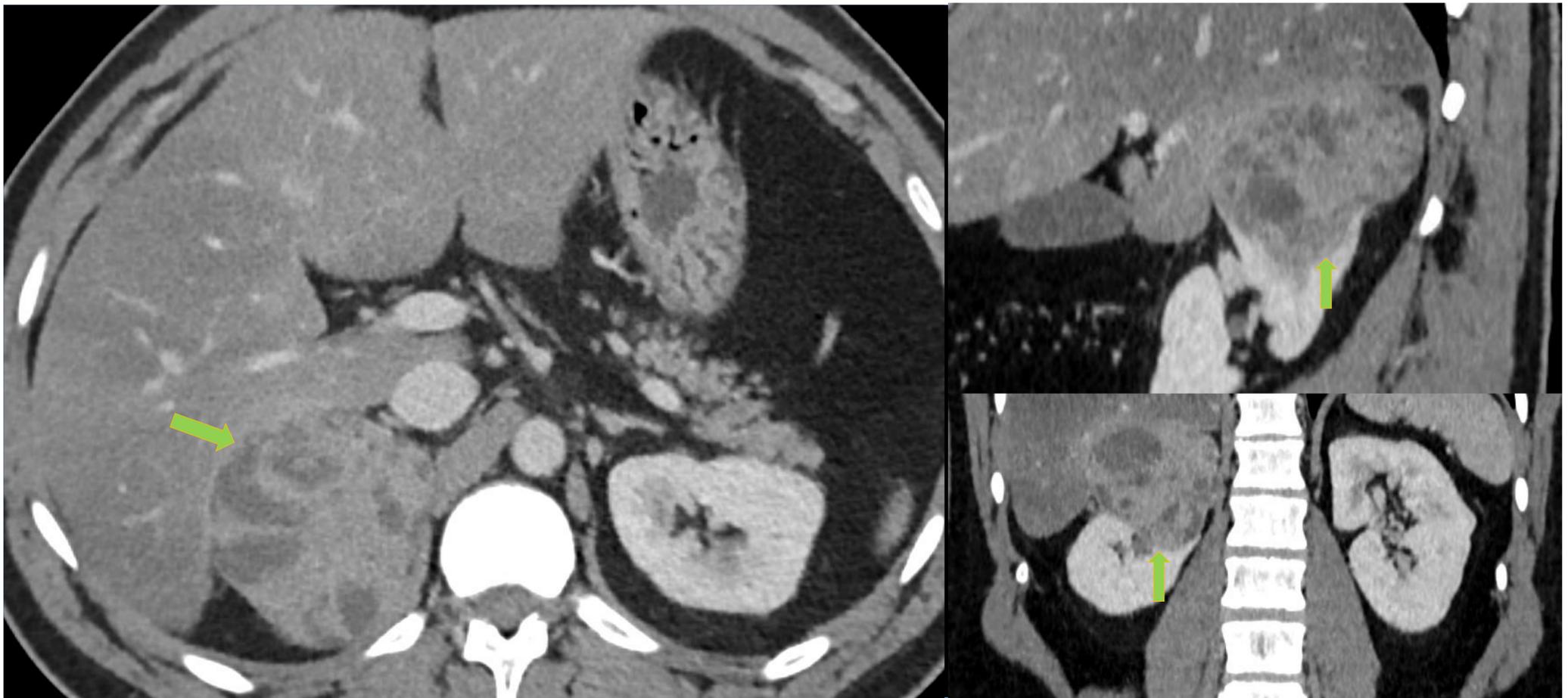


Figura 7: TC abdominal en el que se observa una masa renal en tercio superior/tercio medio renal corticomedular, de contornos mal definidos y áreas de necrosis en el interior de la misma, con cierto componente infiltrativo (flechas verdes). Llama la atención que presenta una amplia superficie de contacto con el parénquima hepático, deformándolo y causando alteración de la perfusión en el mismo, secundaria al efecto masa provocado por la lesión.

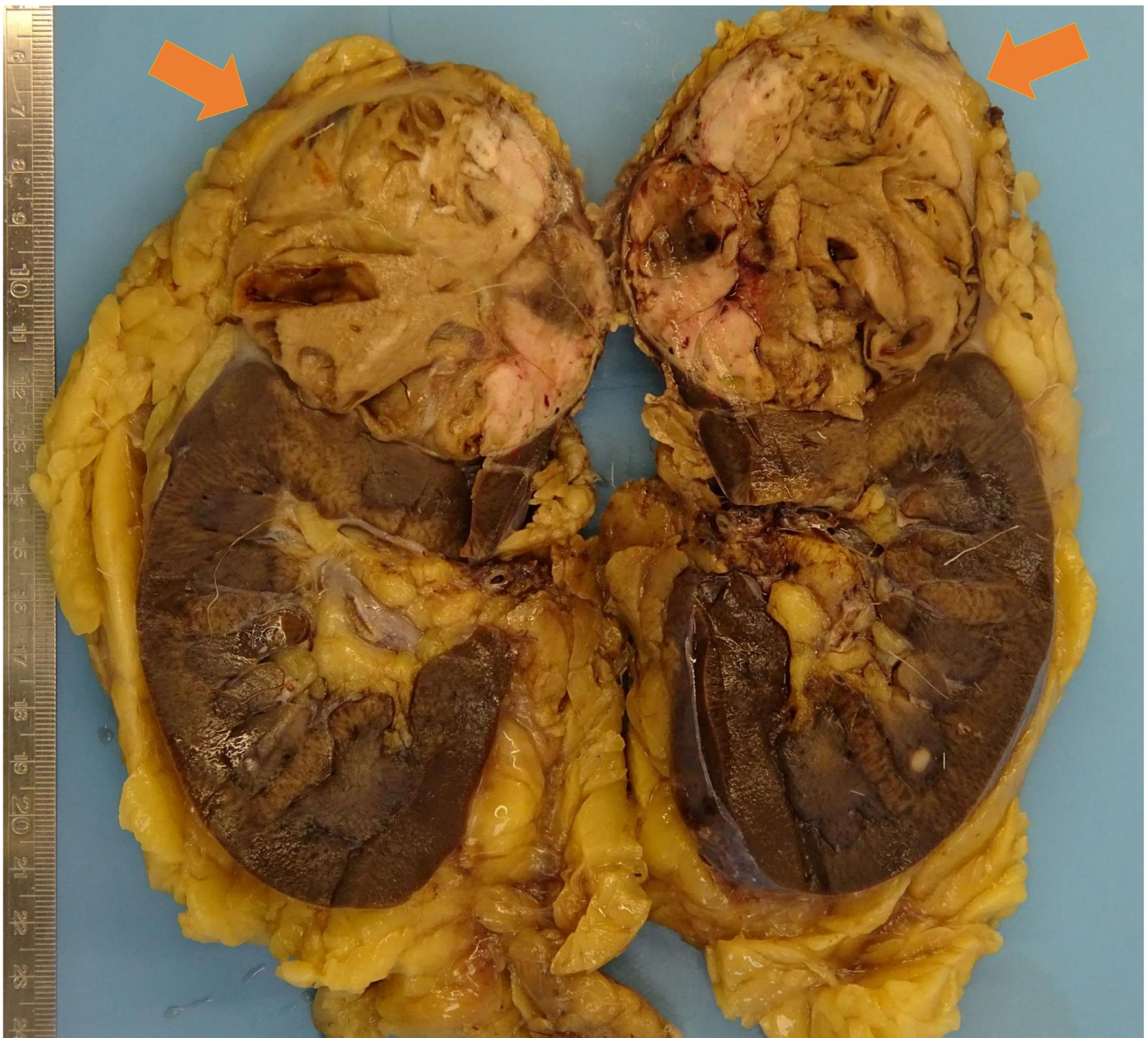


FIGURA 8: Pieza de nefrectomía: Tumor bien delimitado en polo superior renal recubierto de cápsula fina de patrón homogéneo amarillento, de aspecto carnososo y focos hemorrágicos.

CORRELACIÓN HISTOLÓGICA

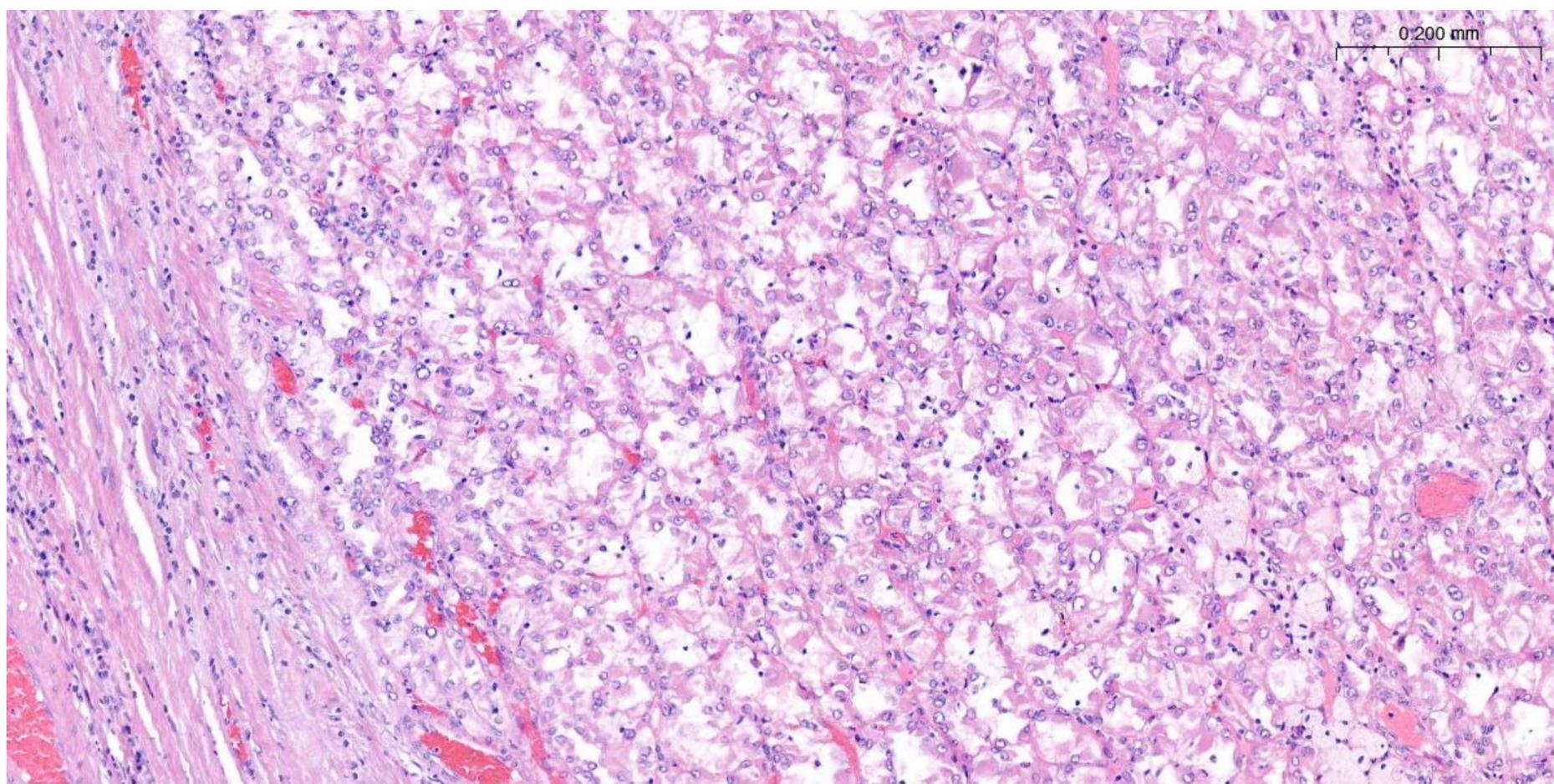
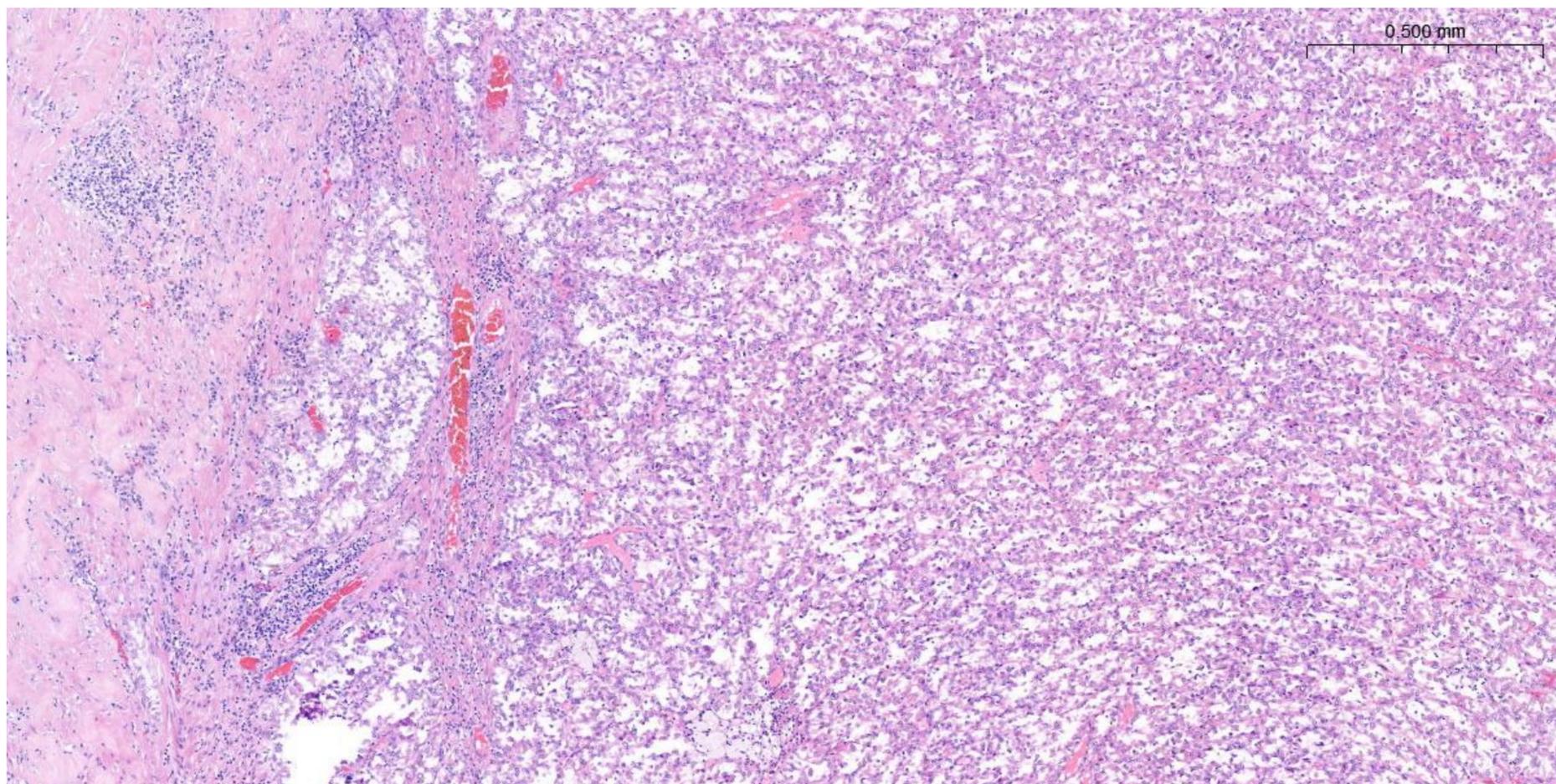


FIGURA 9: Imagen microscópica que muestra proliferación tumoral bien delimitada de patrón papilar constituida por células de mediano tamaño, con citoplasma eosinófilo claro con núcleos irregulares vesiculosos y nucleolos prominentes.

CASO 7

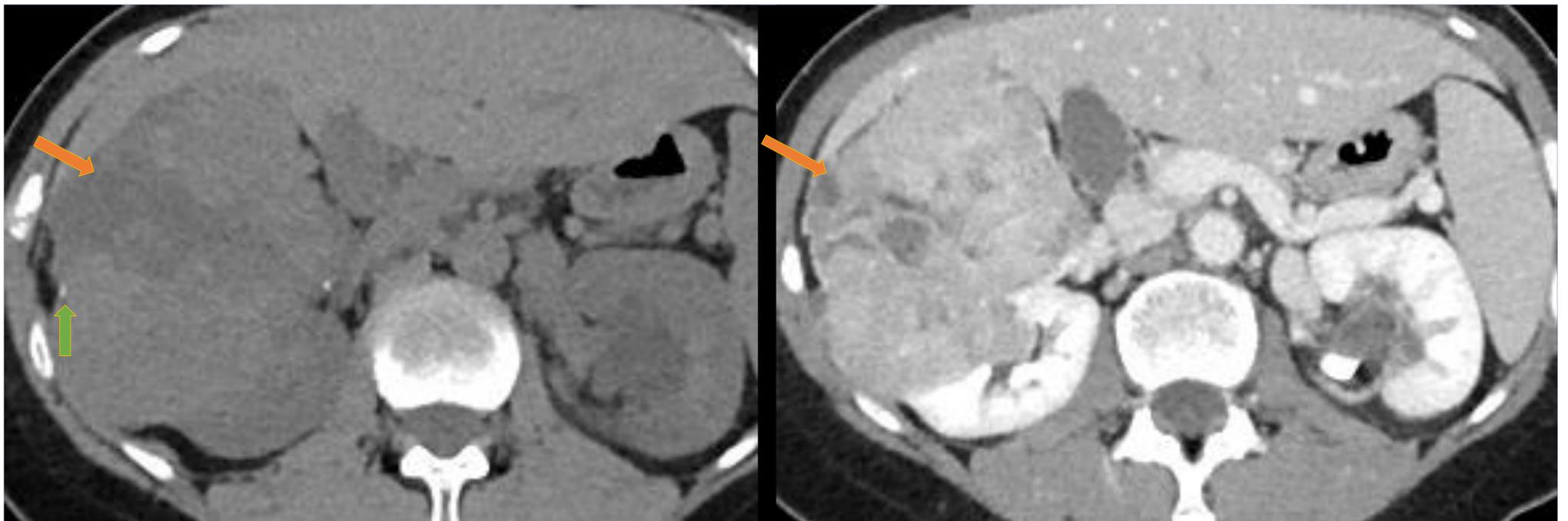


FIGURA 10: TC abdominal que muestra una masa renal derecha heterogénea, mal definida, con algunas áreas hipocaptantes, compatibles con necrosis tumoral (flechas naranjas). Afecta tanto a la corteza como a la médula renal, y presenta cierto componente infiltrativo. Se observan algunas calcificaciones en su interior (flecha verde).

3-TABLAS DE RESUMEN DE LAS CARACTERÍSTICAS RADIOLÓGICAS

CASO	CALCIO	NECROSIS	INFILTRACIÓN	CONTORNOS	TROMBO	N+	M1
1	+	++	-	-	-	-	-
2	+	++	+	+	+	+ pequeña	+
3	+	+	+	+	+	+	+
4	-	+	-	-	-	-	+
5	?	+	+	+	+	+	+
6	-	++	+	+	-	-	-
7	+	+	+	-	-	-	-

CASO	LATERALIDAD	EDAD	SEXO	DIÁMETRO	(PSEUDO)CÁPSULA	ZONA RENAL	FASES TC
1	Derecho	57	M	120 mm	Sí (calcificada)	Cortico-medular	Arterial y venoso
2	Izquierdo	78	M	130 mm	Sí	Cortico-medular	Arterial, venoso y excretora
3	Derecho	70	H	115 mm	No	Cortico-medular	Simple, arterial y venoso y equilibrio
4	Derecho	29	H	50 mm	No	Cortico-medular	Simple, arterial y venoso
5	Izquierdo	88	H	110 mm	Sí	Cortico-medular	Reso renal con contraste
6	Derecho	33	H	73 mm	Sí	Cortico-medular	Venoso
7	Derecho	53	M	105 mm	No	Cortico-medular	Simple y venoso

Figura 11: Se resumen las principales características radiológicas de estos tumores.

NECROSIS: “++” indica que su presencia es predominante.

“+” indica que está presente.

“-” ausencia de necrosis.

CONTORNOS: mal delimitados (+), bien definido o encapsulado (-)

Ca++, trombosis tumoral, N+, M1: presente (+). Ausencia (-).

4-IDEAS CLAVE

Suelen mostrar **NECROSIS** en mayor o menor grado.

Suelen tener localización córticomedular, ser de morfología **INFILTRATIVA** y tener **CALCIFICACIONES** macroscópicas visibles.

Suelen ser **TUMORES GRANDES** (>100 mm) y en el debut mostrar **AFECTACIÓN M1 Y ADENOPÁTICA**.

Pueden mostrar **PSEUDOCÁPSULA** (más descrito en literatura que en nuestra serie).

No hemos identificado características específicas que permitan diferenciarlos de otros tumores renales agresivos.

5- BIBLIOGRAFÍA

- Wang, W, Ding, J, Li, Y, Wang, C, Zhou, L, Zhu, H, et al. Magnetic resonance imaging and computed tomography characteristics of renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusion. *PLoS One*. (2014) 9:e99990. doi: 10.1371/journal.pone.0099990.
- Liu, K, Xie, P, Peng, W, and Zhou, Z. Renal carcinomas associated with Xp11.2 translocations/TFE3 gene fusions: findings on MRI and computed tomography imaging. *J Magn Reson Imaging*. (2014) 40:440–7. doi: 10.1002/jmri.24349.
- He, J, Gan, W, Liu, S, Zhou, K, Zhang, G, Guo, H, et al. Dynamic computed tomographic features of adult renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE3 gene fusions: comparison with clear cell renal cell carcinoma. *J Comput Assist Tomogr*. (2015) 39:730–6. doi: 10.1097/RCT.0000000000000263.
- Dong, H, Ni, Y, Liu, Z, Wang, Z, Hu, B, Xu, H, et al. Imaging findings, clinical and pathological characters of 28 patients with Xp11.2/TFE3 translocation renal cell carcinoma. *J Cancer Res Ther*. (2023) 19:132–40. doi: 10.4103/jcrt.jcrt_1505_22.
- Zhu, Q-Q, Wang, Z-Q, Zhu, W-R, Chen, W-X, and Wu, J-T. The multislice CT findings of renal carcinoma associated with XP11.2 translocation/TFE gene fusion and collecting duct carcinoma. *Acta Radiol*. (2013) 54:355–62. doi: 10.1258/ar.2012.120255.
- Chen, X, Zhu, Q, Li, B, Cui, W, Zhou, H, Duan, N, et al. Renal cell carcinoma associated with Xp11.2 translocation/TFE gene fusion: imaging findings in 21 patients. *Eur Radiol*. (2017) 27:543–52. doi: 10.1007/s00330-016-4421-4.