

CARCINOMAS RENAI ASSOCIADOS A FUSÕES DO GENE TFE3/ TRANSLOCAÇÕES Xp11.2: RELATO DE CINCO CASOS

Faria, PAF; Argani, P; Schulz; RCRS

OBJETIVOS: Um subtipo de carcinomas renais que preferencialmente afetam pacientes jovens têm sido caracterizado por várias translocações envolvendo o cromossomo Xp 11.2, todos resultando na fusão de genes envolvendo o fator de transcrição TFE3. Além disso, uma desconhecida neoplasia renal epitelióide caracterizada pela translocação cromossômica t(6:11)(p11.2; q12) tem sido descrita, sendo resultado de várias fusões envolvendo o gene do fator de transcrição TFEB. Esses casos ilustram características morfológicas dessas novas entidades definidas recentemente.

MÉTODOS: Utilizamos o anticorpo para a porção C- terminal da proteína TFE3. A marcação nuclear para TFE3 é uma característica comum em todos os carcinomas associados ao Xp 11.2 mas não ocorre em carcinomas renais papilíferos ou convencionais.

RESULTADOS: Os cinco casos relatados envolveram predominantemente pacientes na segunda década de vida. A característica morfológica distinta consiste na arquitetura papilífera constituída por células claras e muitas vezes formando ninhos sólidos e com células com citoplasma eosinofílico granular. Corpos de psamoma e nódulos hialinos são frequentes. Todos os casos foram enviados para Pedram Argani, M. D. em Johns Hopkins, Broadway para consulta e realização do anticorpo TFE3. Os cinco casos foram positivos difusa e fortemente com exceção de um caso, sendo negativo para TFE3 e TFEB. Este último pode ser resultado de uma outra translocação muito menos conhecida e não usual.

CONCLUSÃO: Carcinomas de células renais em pacientes jovens não só têm um espectro morfológico distinto mas também diferem geneticamente dos carcinomas renais em adultos. Tumores com volumoso citoplasma constituem a maior proporção de carcinoma de células renais em pacientes jovens e que superexpressam a proteína TFE3. Esses carcinomas com translocações Xp 11.2 ou TFE3 assim como os carcinomas de células renais associados com neuroblastomas formam novas entidades agora, incluídas na nova classificação da WHO.

This document was created with Win2PDF available at <http://www.win2pdf.com>.
The unregistered version of Win2PDF is for evaluation or non-commercial use only.
This page will not be added after purchasing Win2PDF.