

Novinky ve WHO klasifikaci renálních nádorů 2022

Ondřej Hes^{1,2}, Květoslava Michalová^{1,2}, Kristyna Pivovarcíková^{1,2}

¹Šiklův ústav patologie, Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni a Fakultní nemocnice Plzeň, Česká republika

²Bioptická laboratoř s.r.o., Plzeň, Česká republika

SOUHRN

V 5. edici WHO klasifikace nádorů ledvin dospělých bylo uvedeno několik změn u klasických renálních jednotek a byly představeny nádory nové. Papilární renální karcinom (RK) se již nedělí na typ 1 a typ 2. Typ 1 je nově nazván klasickou variantou, typ 2 již není, po dlouhých diskuzích, dále rozpoznáván. Tumory se tedy označují jako papilární RK (subtyp/variantu je možné uvést v popisu).

Důležitou změnou je vyřazení světlolobuněčného papilárního karcinomu z kategorie karcinomů. Nový název je světlolobuněčný papilární tumor. Neexistují totiž přesvědčivé důkazy o metastazujících či recidivujících případech. Všechny takové v minulosti popsané léze jsou nejspíše špatně diagnostikovanými světlolobuněčnými RK. U sporných případů je doporučeno využít genetické analýzy *VHL* genu.

Novou kapitolou jsou „ostatní onkocytické tumory“, kategorie vytyčená pro nádory z tzv. šedé zóny mezi renálním onkocytomem (RO) a chromofobocelulárním RK. Název „hybridní“ onkocytický tumor je vyhrazen pro hereditární tumory v rámci Birth-Hogg-Dubé syndromu. Jsou zmíněny potenciálně nové jednotky: eosinofilní vakuolizovaný tumor (EVT) a „low-grade“ onkocytický tumor (LOT), k dobré znalosti těchto tumorů umožňujících jejich zařazení mezi nové nádorové jednotky je však zatím k dispozici málo odborných dat.

Kompletně nová kategorie „molekulárně definované karcinomy“ zahrnuje řadu jednotek. Translokační karcinomy byly rozděleny na RK s přestavbou *TFE3* genu (variabilní morfolgie závislá na fúzním partnerovi) a na RK s přestavbou *TFEB* genu. Tato skupina je tvořena indolentními RK s *TFEB* translokací a potencionálně agresivními RK s amplifikací *TFEB* genu. Dále je zde uveden RK s přestavbou *ALK* genu, vedený jako potencionálně nová jednotka v WHO klasifikaci z roku 2016. Morfologické spektrum je široké a rovněž závisí na fúzních partnerech. *ELOC (TCEB1)* mutovaný RK je nádor tvořený světlolobuněčnými elementy a objemným fibromyomatózním stromatem. U těchto nádorů je nutný komplexní diagnostický přístup zahrnující imunohistochemii (včetně vyšetření CK 7) a molekulárně genetické vyšetření. Existují morfologicky prakticky identické tumory s mutacemi v genech MTOR signální dráhy, které nelze bez molekulárně genetického vyšetření rozpoznat.

Poslední novou jednotkou z této skupiny je SMARCB1 deficientní medulární karcinom. Jde o „high-grade“ invazivní adenokarcinom u pacientů se srpkovitou anémií a SMARCB1 deficiencí.

Klíčová slova: ledvina – dospělí – renální tumor – WHO 2022 klasifikace

New insights in the new WHO classification of adult renal tumors

SUMMARY

The 5th edition of WHO classification of adult renal tumors introduced a couple of changes in existing, well established entities, as well as some new distinct renal tumors. Papillary renal cell carcinoma (RCC) is no longer divided into type 1 and type 2. Type 1 is now called “classic” variant and type 2 doesn’t exist anymore. There were long discussion about problematic type 2. According to WHO 2022 the correct name is papillary RCC (and subtype/variant should be mentioned in the description). Another important change came for clear cell papillary RCC. Because there is no convincing evidence that genuine clear cell papillary RCC can produce recurrences or metastases, it is now termed as clear cell papillary tumor. All previously reported aggressive cases are now considered misclassified clear cell RCC (mostly) or other entities. In less typical cases, genetic support of diagnosis with complex analysis of *VHL* gene should be added.

New category “other oncocytic tumors” emerged for tumors from gray zone between renal oncocytoma and chromophobe RCC. Term hybrid oncocytic tumor should be reserved for those with hereditary Birth-Hogg-Dubé syndrome. Emerging entities, like eosinophilic vacuolated tumor (EVT) and oncocytic low-grade tumor (LOT) are mentioned, however, more work is needed for better establishment of the criteria.

There is a new category of “molecularly defined renal carcinomas”, where MITf translocation RCCs are divided into *TFE3* rearranged RCC with fusion partner dependent morphologic variability, and to *TFEB* rearranged RCC. In this group, indolent *TFEB* translocated RCCs are recognized, as well as potentially aggressive RCC with *TFEB* gene amplification. In WHO 2016, *ALK* rearranged RCC was considered as emerging entity. In WHO 2022 it is listed among “molecularly defined RCC” as a distinct renal tumor with broad morphologic spectrum dependent partly on fusion partners. *ELOC (TCEB1)* mutated RCC is renal tumor composed of clear cell elements and huge fibromyomatous stroma. Diagnostic approach should be complex with support of immunohistochemistry (including CK7) and molecular genetic approach. However, there is overlap with MTOR pathway genes mutated RCC with fibromyomatous stroma. SMARCB1 deficient renal medullary carcinoma is high-grade invasive adenocarcinoma in patients with clinically proved sickle-cell trait and SMARCB1 deficiency.

Keywords: kidney – adult – renal tumors – WHO 2022 classification

Cesk Patol 2022; 58(4): 187–191

V březnu letošního roku (2022) vyšla po relativně delších přípravách zatím online verze nové klasifikace Světové zdravotnické organizace (WHO) nádorů urogenitálního traktu a mužského pohlavního systému (1). Těto klasifikaci předcházela celá řada

✉ Adresa pro korespondenci:

Doc. MUDr. Kristyna Pivovarcíková, Ph.D.
Šiklův ústav patologie LF UK a FN Plzeň
Alej Svobody 80, 30460 Plzeň
tel. +420377404633
e-mail: pivovarcikovak@fnplzen.cz

diskuzí a tzv. consensus konferencí. V tomto přehledovém článku představíme pouze změny týkající se klasifikace nádorů ledvin.

Nádory ledvin jsou jednou z nejrychleji se rozvíjejících kapitol nádorové patologie, od poslední klasifikace WHO z roku 2016 došlo k popisu celé řady nových jednotek, z nichž velká část se objevuje právě v nové WHO klasifikaci z roku 2022 (1). Tak jako v ostatních oborech lidské patologie i v patologii renálních nádorů samozřejmě velkou roli hraje molekulární genetika a využití molekulárně genetických vlastností ke klasifikaci či lepší stratifikaci nádorů ledvin. Vlastní tvorbě klasifikace předcházela práce na tzv. doporučení odborných skupin (Society Statement), které bylo vypracováno společností International Society of Urologic