

Tab. 1. Přehled renálních tumorů (převzato z WHO 2022 (1))**Tab. 1.** Overview of renal tumors (taken from WHO 2022 (1))

Embryonální renální neoplazie
Nefroblastické tumory
Nefrogenní zbytky
Cystický nefrom dětského věku
Cystický částečně diferencovaný nefroblastom
Nefroblastom
Různé renální tumory
Germinální tumory ledvin

Eosinofilní solidní a cystický renální karcinom (ESC RCC) je WHO nově definovanou entitou renálních karcinomů. Může se vyskytovat v here-ditární formě u tuberózní sklerózy, častěji se však vyskytuje sporadicky, klasickým pacientem je starší žena (21). ESC RCC má typicky popisované abnormality v genech dráhy mTOR (22). Ač bylo v prvních studiích popisujících tuto jednotku polemizováno o indolenci této neoplazie, pozdější práce zdokumentovaly několik metastazujících případů (23).

Zásadní koncepční změnou nové WHO klasifikace je zavedení kategorie/kapitoly „**molekulárně definovaných renálních karcinomů**“ (1). Do kategorie byly zavzaty nádorové jednotky, jejichž histologický vzhled (a i imunohistochemický profil) často může být sice velmi sugestivní pro danou diagnózu, ale pro definitivní stanovení diagnózy je vždy vyžadováno použití molekulárně-genetických metod s průkazem pro danou jednotku specifických genetických alterací. Před tím, než budeme komentovat jednotlivé neoplazie v této kategorii, je třeba zmínit, že z části jsou v této kapitole zahrnuty tumory z předchozí WHO klasifikace již známé (s menšími či většími úpravami), najdeme zde však i jednotky ve WHO zcela nové. Původní diagnostická kategorie „MiT rodina translokačních renálních karcinomů“ z WHO 2016 (3) byla rozdělena na samostatné jednotky – **TFE3 rearanžované RCC a TFEB alterované RCC**. V rámci **TFEB** alterovaných RCC pak rozlišujeme dále ještě dvě další jednotky **TFEB** translokované/rearanžované RCC a **TFEB** amplifikované RCC (1, 6). **TFEB** amplifikované RCC pak v porovnání s **TFEB** translokovanými/rearanžovanými RCC vykazují výrazně agresivnější klinické chování, proto je třeba mezi těmito dvě-

ma modalitami (které mohou pro nezasvěceného pozorovatele působit jako „slovíčkaření“) rozlišovat (24, 25). V rámci **TFE3** rearanžovaných RCC nedošlo oproti předchozí WHO klasifikaci k výraznějším změnám.

Změnou nomenklatury a lehkým přehodnocením přístupu prošel i tumor, v nové klasifikaci označený jako „**fumarát hydratáza (FH) deficientní renální karcinom**“ (1). Toto označení je preferováno oproti původnímu krkolomnému názvu z WHO 2016 „s hereditární leiomyomatózou a renálním karcinomen asociovaný RCC“ (3). Tato jednotka si prošla ve třech WHO klasifikacích výrazným vývojem. Ve WHO z roku 2004 byla uvedena jako hereditární protipól PRCC (2). Ve WHO 2016 se stala samostatnou jednotkou a dostala již výše zmíněný název „s hereditární leiomyomatózou a renálním karcinomen asociovaný RCC“ (26), což odráželo pevnou víru autorů, že tyto agresivní tumory vznikají u pacientů s germinální mutací genu **FH** a syndromovou manifestací. Postupně však literatura odhalila, že nádory mohou vznikat (a často i vznikají) sporadicky (27), bez syndromové manifestace a tedy přišel čas na další změnu názvu. Nádory se vyznačují patologickou alterací **FH** genu (mutace, LOH), vedoucí k inaktivaci fumarát hydratázy (enzymu Krebsova cyklu podílejícího se na přeměně fumarátu na L-malát) a tím mění metabolické pochody.

Další jednotkou „molekulárně definovaných RCC“ je nová entita **TCEB1 (dříve ELOC) mutovaný renální karcinom**. Ten se do značné míry dokáže podobat CCRCC, odlišuje se však přítomností objemného fibroleiomyomatózního stromatu a genetickým podkladem (kterým je přítomnost mutace