

TCEB1/ELOC genu) (28, 29). Fibroleiomyomatózní stroma a světlobuněčná morfologie buněk však mohou být markantou i jiných renálních neoplazií (30), které přicházejí v diferenciální diagnóze (tj. světlobuněčný papilární renální tumor, RCC s fibroleiomyomatózním stromatem). Genetické vyšetření by tak mělo být cíleno nejen na mutaci genu *ELOC/TCEB1*, ale i *MTOR*, *TSC1* a *TSC2*, popř. *VHL* a LOH3p. Jedná se o raritní lézi, v současné literatuře nebylo zaznamenáno agresivní chování, avšak právě pro podobnost s jinými renálními neoplazemi musíme za použití molekulárně genetických metod vyloučit jiné potenciálně agresivní typy nádorů (CCRCC).

Mezi molekulárně definované renální karcinomy patří **i renální karcinomy s přestavbou *ALK* genu**. U *ALK* rearanžovaných RCC byl zaznamenán potenciál agresivního chování a velmi dobrá odpověď na cílenou léčbu *ALK* inhibitory (31). Jedná se však opět o raritní typ neoplazie s omezenými klinickými daty vyžadující další studie. Ke stanovení diagnózy je nezbytná imunohistochemie a molekulární genetika. Význam této diagnózy tkví zejména v dostupnosti efektivní cílené terapie (32).

Další staronovou entitou je ***SMARCB1* deficientní renální medulární karcinom** (původ-

ně medulární RCC). Jedná se o vysoce agresivní nádor, který se v našich podmínkách téměř nevyskytuje – typicky jsou postiženi pacienti Afroameričané se srpkovitou anémií. Diagnostická je nejčastěji inaktivační mutace genu *SMARCB1* vedoucí ke ztrátě imunohistochemického barvení *SMARCB1* (INI1) (33).

ZÁVĚR

Klasifikace renálních nádorů se dynamicky vyvíjí, a to zejména za přispění molekulárně genetických metod, které se stávají součástí rutinní patologické diagnostické praxe. Genetická vyšetření však nelze indikovat na všechny renální tumory, cena vyšetření je stále vysoká. Je tedy nutné na základě morfologie a imunohistochemického profilu léze pečlivě vybírat tumory, jejichž diagnostiku bez genetických vyšetření provést nelze.

Pro urologa se však management chirurgické léčby pacientů s renálním tumorem příliš nemění. Na základě nových poznatků však do budoucna nejspíše bude možné u některých pacientů aplikovat cílenou léčbu, jako je tomu u jedné z prvních vlaštovek – RCC s přestavbou *ALK* genu.

LITERATURA

1. Amin MB, Gill AJ, Hartmann A, et al. Chapter 2: tumours of the kidney. In: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Urinary and male genital tumours. 5. ed. Lyon: IARC 2022: 32–130.
2. Eble JN, Sauter G, Epstein JI, Sesterhenn I. Pathology and Genetics of Tumours of the Urinary System and Male Genital Organs. 3. ed. Lyon: IARC Press; 2004.
3. Moch H, Humphrey P, Ulbright TM, Reuter VE. WHO Classification of tumours of the urinary system and male genital organs. 4. ed. Lyon: IARC 2016.
4. Williamson SR, Gill AJ, Argani P, et al. Report From the International Society of Urological Pathology (ISUP) Consultation Conference on Molecular Pathology of Urogenital Cancers: III: Molecular Pathology of Kidney Cancer. Am J Surg Pathol. 2020; 44(7): e47–65.
5. Trpkov K, Williamson SR, Gill AJ, et al. Novel, emerging and provisional renal entities: The Genitourinary Pathology Society (GUPS) update on renal neoplasia. Mod Pathol. 2021; 34(6): 1167–1184.
6. Trpkov K, Hes O, Williamson SR, et al. New developments in existing WHO entities and evolving molecular concepts: The Genitourinary Pathology Society (GUPS) update on renal neoplasia. Mod Pathol. 2021; 34(7): 1392–1424.
7. Delahunt B, Eble JN. Papillary renal cell carcinoma: a clinicopathologic and immunohistochemical study of 105 tumors. Mod Pathol. 1997; 10(6): 537–544.