5.2.3. RENAL RABDOİD TÜMÖR

Berna KARABULUT [1]
Kemal KÖSEMEHMETOĞLU [2]

5.2.3.1. Tanım

- Renal rabdoid tümör (RRT); *SMARCB1* genetik anormallikleri ve immunohistokimyasal SMARCB1/INI1 kaybı ile karakterli belirgin nükleol, eksantrik pleomorfik nükleus ve intrasitoplazmik inklüzyon içeren hücre tabakalardan oluşan tümördür (1).

5.2.3.2. Köken/Patogenez

- Benzer histomorfoloji ve sitogenetik bulguları gösteren tümörler her anatomik bölgede görülebilir; malign ekstrarenal rabdoid tümörler ya da yumuşak dokunun malign rabdoid tümörü (MRT) olarak adlandırılır (2,3).
- Ekstrakranial MRT ilk olarak böbrekte tanımlanmıştır (3).
- 22q11.23 yerleşimli *SMARCB1* geninin (*SWI/SNF* related, Matrix associated, Actin dependent Regulator of Chromatin, subfamily B, member 1) biallelik inaktivasyonu (7,8).
- *SMARCB1*'in germline heterozigot mutasyonları rabdoid tümör yatkınlık sendromu olarak tanımlanmaktadır. Çeşitli lokalizasyonlarda senkron ya da metakron çok sayıda rabdoid tümör veya schwannoma, meningiom ve malign periferik sinir kılıfı tümörü görülme riski artmaktadır (1,9).
- RRT'yi de içeren MRT olgularının küçük bir kısmında germline ya da somatik *SMARCA4* (Kromozom 19p13.2) mutasyonu gösterilmiştir.
- SMARCA4 proteini SMARCB1 gibi kromatin yeniden düzenlenmesi kompleksinin çekirdek üyelerinden biri ve ATPaz alt ünitesini oluşturmaktadır. Gen mutasyonu germline olan hastalar ailesel rabdoid tümör yatkınlık sendromu 2'ye sahiptir (1,9,10).

5.2.3.3. Klinik

5.2.3.3.1. Epidemiyoloji

- Pediatrik renal tümörlerin %0.9-2'sini oluşturur (11,12).
- Hastaların %90'ı 3 yaş altı çocuk (3,12), büyük bir kısmı 12 ayın altında yenidoğanlar (11).

[1] Uzm. Dr., Etimesgut Şehit Sait Ertürk Devlet Hastanesi, Tıbbi Patoloji AD., dr.berna.karabulut@gmail.com
ORCID iD: 0000-0002-9936-3885

[2] Prof. Dr., Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji AD., dokemal@hotmail.com
ORCID iD: 0000-0002-7747-0460

DOI: 10.37609/akya.3845. c1945

yuvarlak, bazen de iğsi hücrelerden oluşur ve belirgin pleomorfizm görülmez. RRT ise pleomorfik diskoheziv büyük poligonal hücrelerden oluşur. Ayırıcı tanıda ES vakalarının yarısında görülen CD34 pozitifliği yardımcıdır. CD34 RRT'de nadiren pozitiftir (2,3,12).

KAYNAKLAR

1. WHO Classification of Tumours Editorial Board. Urinary and Male Genital Tumours [Internet].Lyon(France): International Agency for Research on Cancer. Available from: Https://Tumourclassification.Iarc.Who.Int/Chapters/36. Vol 8. 5th ed.; 2022.
2. Hollmann TJ, Hornick JL. INI1-Deficient Tumors. Am J Surg Pathol. 2011;35(10):e47-e63. doi:10.1097/PAS.0b013e31822b325b
3. Pawel BR. SMARCB1 -deficient Tumors of Childhood: A Practical Guide. Pediatr Dev Pathol. 2018;21(1):6-28. doi:10.1177/1093526617749671
4. Beckwith JB, Palmer NF. Histopathology and prognosis of Wilms tumor Results from the first national wilms' tumor study. Cancer. 1978;41(5):1937-1948. doi:10.1002/1097-0142(197805)41:5<1937::AID-CNCR2820410538>3.0.CO;2-U
5. Haas JE, Palmer NF, Weinberg AG, Beckwith JB. Ultrastructure of malignant rhabdoid tumor of the kidney. A distinctive renal tumor of children. Hum Pathol. 1981;12(7):646-657. doi:10.1016/S0046-8177(81)80050-0
6. Li J, Zhang W, Hu H, et al. Case Analysis of 14 Children with Malignant Rhabdoid Tumor of the Kidney. Cancer Manag Res. 2021;Volume 13:4865-4872. doi:10.2147/CMAR.S309274
7. Roberts C, Biegel J. The role of SMARCB1/INI1 in the development of rhabdoid tumors. Cancer Biol Ther. 2009;8(5):412-416. doi:10.4161/cbt.8.5.8019
8. Eaton KW, Tooke LS, Wainwright LM, Judkins AR, Biegel JA. Spectrum of SMARCB1/INI1 mutations in familial and sporadic rhabdoid tumors. Pediatr Blood Cancer. 2011;56(1):7-15. doi:10.1002/pbc.22831
9. Schneppenheim R, Frühwald MC, Gesk S, et al. Germline Nonsense Mutation and Somatic Inactivation of SMARCA4/BRG1 in a Family with Rhabdoid Tumor Predisposition Syndrome. Am J Hum Genet. 2010;86(2):279-284. doi:10.1016/j.ajhg.2010.01.013
10. Hasselblatt M, Gesk S, Oyen F, et al. Nonsense Mutation and Inactivation of SMARCA4 (BRG1) in an Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor Showing Retained SMARCB1 (INI1) Expression. Am J Surg Pathol. 2011;35(6):933-935. doi:10.1097/PAS.0b013e3182196a39
11. Zhanghuang C, Zhang Z, Zeng L, et al. Clinical and prognostic analysis of 42 children with malignant rhabdoid tumor of the kidney: a 7-year retrospective multi-center study. BMC Pediatr. 2022;22(1):591. doi:10.1186/s12887-022-03643-1
12. Kerper AL, Clarke-Brodber A-L, Gupta S, et al. Malignant rhabdoid tumor: Cyto-histologic correlation and immunohistochemical characterization of a rare pediatric malignancy and its differential diagnoses. Ann Diagn Pathol. 2022;60(July):152014. doi:10.1016/j.anndiagpath.2022.152014
13. Weeks DA, Beckwith JB, Mierau GW, Luckey DW. Rhabdoid tumor of kidney. A report of 111 cases from the National Wilms' Tumor Study Pathology Center. Am J Surg Pathol. 1989;13(6):439-458. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2543225
14. Morgenstern DA, Gibson S, Brown T, Sebire NJ, Anderson J. Clinical and pathological features of paediatric malignant rhabdoid tumours. Pediatr Blood Cancer. 2010;54(1):29-34. doi:10.1002/pbc.22231
15. Stanescu AL, Acharya PT, Lee EY, Phillips GS. Pediatric Renal Neoplasms: Magn Reson Imaging Clin N Am. 2019;27(2):279-290. doi:10.1016/j.mric.2019.01.006

16. Papke DJ. Mesenchymal Neoplasms of the Kidney and Perinephric Soft Tissue. Surg Pathol Clin. 2025;18(1):209-227. doi:10.1016/j.path.2024.08.006
17. Xie S, Fang Y, Yang Y, et al. Extracranial malignant rhabdoid tumors in children: high mortality even with the help of an aggressive clinical approach. Eur J Pediatr. 2023;183(2):557-567. doi:10.1007/s00431-023-05345-x
18. Salzillo C, Cazzato G, Serio G, Marzullo A. Paediatric Renal Tumors: A State-of-the-Art Review. Curr Oncol Rep. 2025;27(3):211-224. doi:10.1007/s11912-025-01644-8
19. van den Heuvel-Eibrink MM, van Tinteren H, Rehorst H, et al. Malignant rhabdoid tumours of the kidney (MRTKs), registered on recent SIOP protocols from 1993 to 2005: A report of the SIOP renal tumour study group. Pediatr Blood Cancer. 2011;56(5):733-737. doi:10.1002/pbc.22922
20. Geller JI, Renfro LA, Grundy PE, et al. Rhabdoid Tumor of the Kidney and Soft Tissues: Results from National Wilms Tumor Study-5 and Children's Oncology Group Study AREN0321. Pediatr Blood Cancer. 2025;72(3):7641-7645. doi:10.1002/pbc.31490
21. Erlandson RA, Woodruff JM. Role of electron microscopy in the evaluation of soft tissue neoplasms, with emphasis on spindle cell and pleomorphic tumors. Hum Pathol. 1998;29(12):1372-1381. doi:10.1016/S0046-8177(98)90005-3
22. Geller JI, Roth JJ, Biegel JA. Biology and treatment of rhabdoid tumor. Crit Rev Oncog. 2015;20(3-4):199-216. doi:10.1615/CritRevOncog.2015013566