



2.6.7. *SMARCB1* EKSİKLİĞİ GÖSTEREN RENAL HÜCRELİ KARSİNOM

Büşra YAPRAK BAYRAK ¹

2.6.7.1. Tanım

- ▶ *SMARCB1* (*INI1*) eksikliği gösteren renal hücreli karsinom, başta renal medüller karsinom (RMC) olmak üzere çeşitli renal tümör alt tiplerinde tanımlanan, yüksek dereceli, agresif davranışlı ve nadir görülen bir tümördür (1-3).
- ▶ En karakteristik alt tipi RMC olup, özellikle orak hücre hastalığı veya taşıyıcılığı olan bireylerde ortaya çıkar.

2.6.7.2. Köken

- ▶ Tümörün kökeni renal medulladaki toplayıcı kanal epitelidir.
- ▶ Hipoksik ve hipertonic ortamda oluşan mikrovasküler tıkanıklıklar, DNA hasarına ve ardından *SMARCB1* gen kaybına yol açabilir (3,4).

2.6.7.3. Patogenez

- ▶ RMC'nin patogenezinde *SMARCB1* geninin 22q11.23 bölgesinde yer alan lokusunun delesyonu veya translokasyonu sonucu biallelik inaktivasyonu yer alır.
- ▶ Bu durum genellikle hemizigot delesyon ve eş zamanlı translokasyon ile sağlanır (5,6).

2.6.7.4. Epidemiyoloji

- ▶ RMC en sık genç siyahi erkeklerde görülür.
- ▶ Orak hücre özelliği (%90'dan fazla taşıyıcılık) ile yakın ilişkili olup, hastaların çoğunda tanı anında ileri evre metastatik hastalık mevcuttur (2,6).

2.6.7.5. Klinik

- ▶ Hastalar genellikle hematüri, yan ağrısı, kilo kaybı ve/veya abdominal kitle ile başvurur.

¹ Doç. Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji AD., bsr2004_86@hotmail.com
ORCID iD: 0000-0002-0537-3127



KAYNAKLAR

1. Jia L, Carlo MI, Khan H, et al. Distinctive mechanisms underlie the loss of SMARCB1 protein expression in renal medullary carcinoma: morphologic and molecular analysis of 20 cases. *Mod Pathol*. 2019 Sep;32(9):1329-1343. doi: 10.1038/s41379-019-0273-1. Epub 2019 Apr 12. PMID: 30980040; PMCID: PMC6731129.
2. WHO Classification of Tumours Editorial Board. Urinary and male genital tumours [Internet]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 8). Available from: <https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/36>.
3. Carlo MI, Chaim J, Patil S, et al. Genomic Characterization of Renal Medullary Carcinoma and Treatment Outcomes. *Clin Genitourin Cancer*. 2017 Dec;15(6):e987-e994. doi: 10.1016/j.clgc.2017.04.012. Epub 2017 Apr 26. PMID: 28558987; PMCID: PMC5771412.
4. Liu Q, Galli S, Srinivasan R, Linehan WM, Tsokos M, Merino MJ. Renal medullary carcinoma: molecular, immunohistochemistry, and morphologic correlation. *Am J Surg Pathol*. 2013 Mar;37(3):368-74. doi: 10.1097/PAS.0b013e3182770406. PMID: 23348212; PMCID: PMC7604824.
5. Cheng JX, Tretiakova M, Gong C, Mandal S, Krausz T, Taxy JB. Renal medullary carcinoma: rhabdoid features and the absence of INI1 expression as markers of aggressive behavior. *Mod Pathol*. 2008 Jun;21(6):647-52. doi: 10.1038/modpathol.2008.44. Epub 2008 Mar 7. PMID: 18327209.
6. Agaimy A. The expanding family of SMARCB1(INI1)-deficient neoplasia: implications of phenotypic, biological, and molecular heterogeneity. *Adv Anat Pathol*. 2014 Nov;21(6):394-410. doi: 10.1097/PAP.0000000000000038. PMID: 25299309.