

2.6.6. ALK REARRANJMANLI RENAL HÜCRELİ KARSİNOM

Büşra YAPRAK BAYRAK ¹

2.6.6.1. Tanım

- ▶ *ALK*-rearranjanlı renal hücreli karsinom (RCC), 2p23 kromozom bölgesindeki *ALK* (anaplastik lenfoma kinaz) genini içeren füzyonlarla karakterize edilen nadir bir renal tümör grubudur. *ALK* füzyonları, tirozin kinaz enzimlerinin sürekli ve kontrolsüz şekilde aktif kalmasına neden olarak tümör hücrelerinin çoğalmasını destekler (1,2).

2.6.6.2. Köken

- ▶ Bu tümörlerin böbrek medullasından kaynaklandığı düşünülmektedir. Özellikle *VCL::ALK* füzyonu taşıyan olgular, renal medullaya yerleşim göstermektedir (2).

2.6.6.3. Patogenez

- ▶ *ALK* füzyonları genellikle *ALK* geninin 3' bölgesi ile yüksek düzeyde eksprese edilen farklı partner genlerin birleşimiyle oluşur.
- ▶ Bu birleşme, *ALK* kinaz domaininin konstitutif aktivasyonunu sağlar ve JAK/STAT, MAPK ve PI3K/AKT gibi proliferatif sinyallerin aktifleşmesine neden olur (1-3).

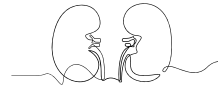
2.6.6.4. Epidemiyoloji

- ▶ Hem çocuk hem erişkinlerde gözlenebilir (yaş aralığı: 3–85). *VCL::ALK* füzyonlu olgular genellikle orak hücre taşıyıcısı olan çocuk hastalardır (1,4).

2.6.6.5. Klinik

- ▶ En sık hematüri, yan ağrısı ve karında kitle hissi ile başvurulur. Tümörler genellikle organla sınırlıdır ancak metastatik olgular da bildirilmiştir (2,3).

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



KAYNAKLAR

1. Smith NE, Deyrup AT, Mariño-Enriquez A, et al. VCL-ALK renal cell carcinoma in children with sickle-cell trait: the eighth sickle-cell nephropathy? *Am J Surg Pathol*. 2014 Jun;38(6):858-63. doi: 10.1097/PAS.0000000000000179. PMID: 24698962; PMCID: PMC4352307.
2. Debelenko LV, Raimondi SC, Daw N, et al. Renal cell carcinoma with novel VCL-ALK fusion: new representative of ALK-associated tumor spectrum. *Mod Pathol*. 2011 Mar;24(3):430-42. doi: 10.1038/modpathol.2010.213. Epub 2010 Nov 12. PMID: 21076462.
3. 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>.
4. Mariño-Enríquez A, Ou WB, Weldon CB, Fletcher JA, Pérez-Atayde AR. ALK rearrangement in sickle cell trait-associated renal medullary carcinoma. *Genes Chromosomes Cancer*. 2011 Mar;50(3):146-53. doi: 10.1002/gcc.20839. Epub 2010 Dec 13. PMID: 21213368.