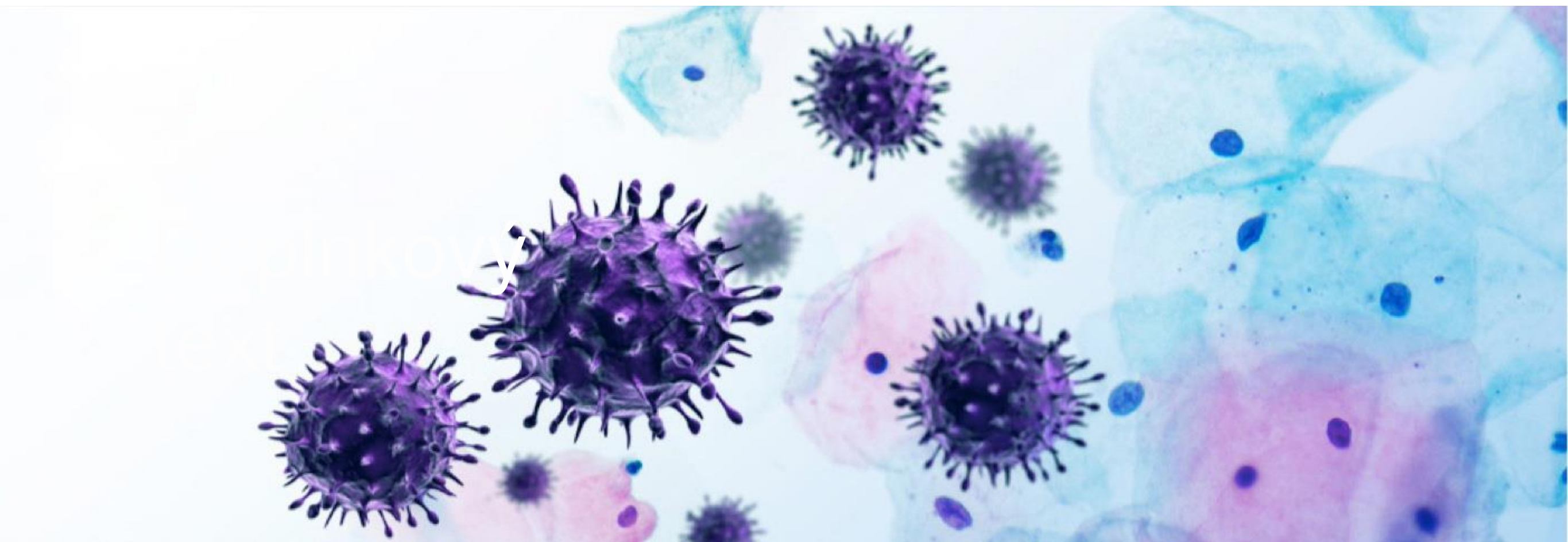




7. Bioptický deň, Bratislava, 16.03.2018
SDIAP prípad č.663

Peter Vereš, Medicyt s.r.o. Bratislava

Klinický náález a makropopis bioptického preparátu

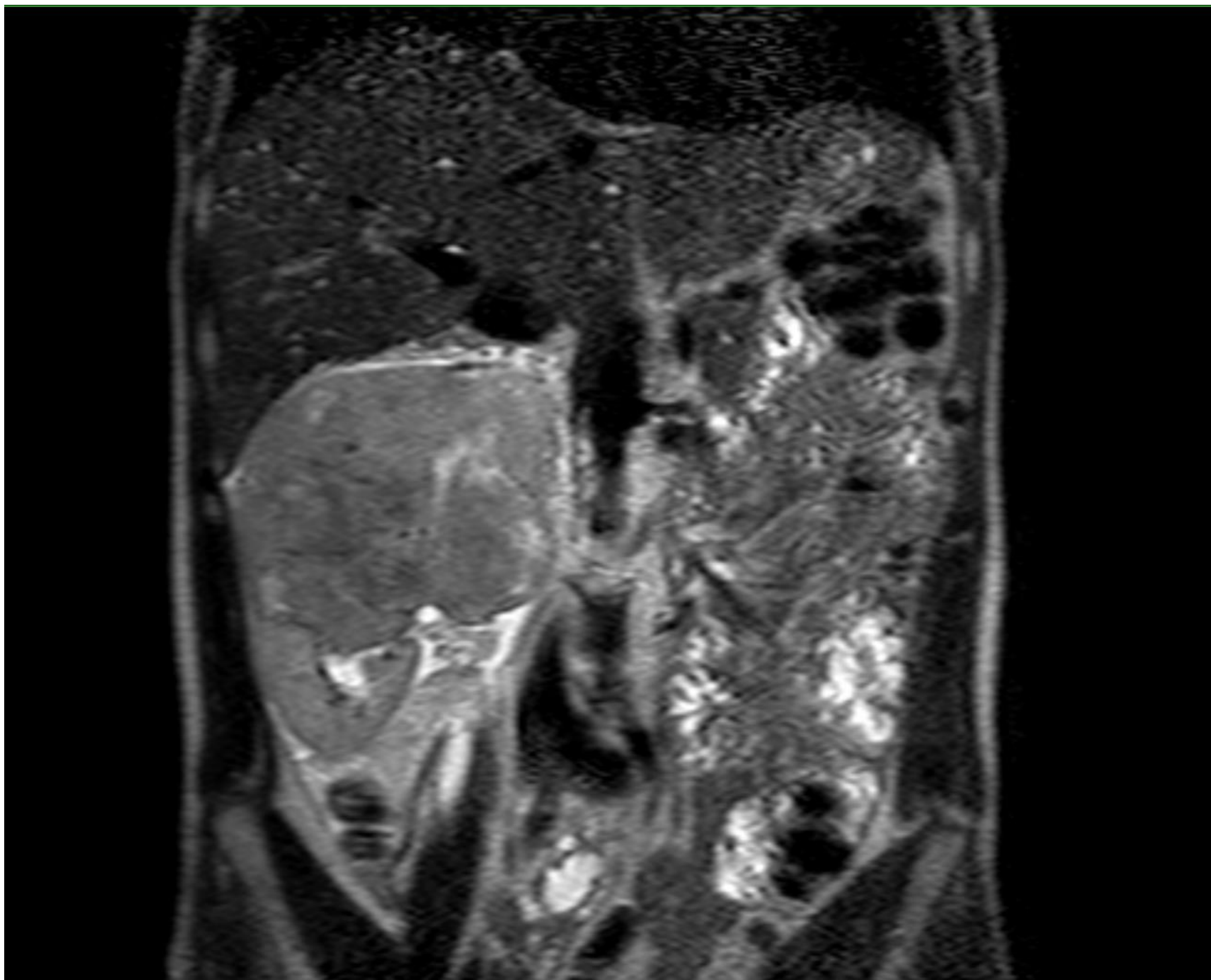
41- ročný muž s tumorom pravej obličky. Pravostranná nefrektómia.

Makropopis operačného materiálu:

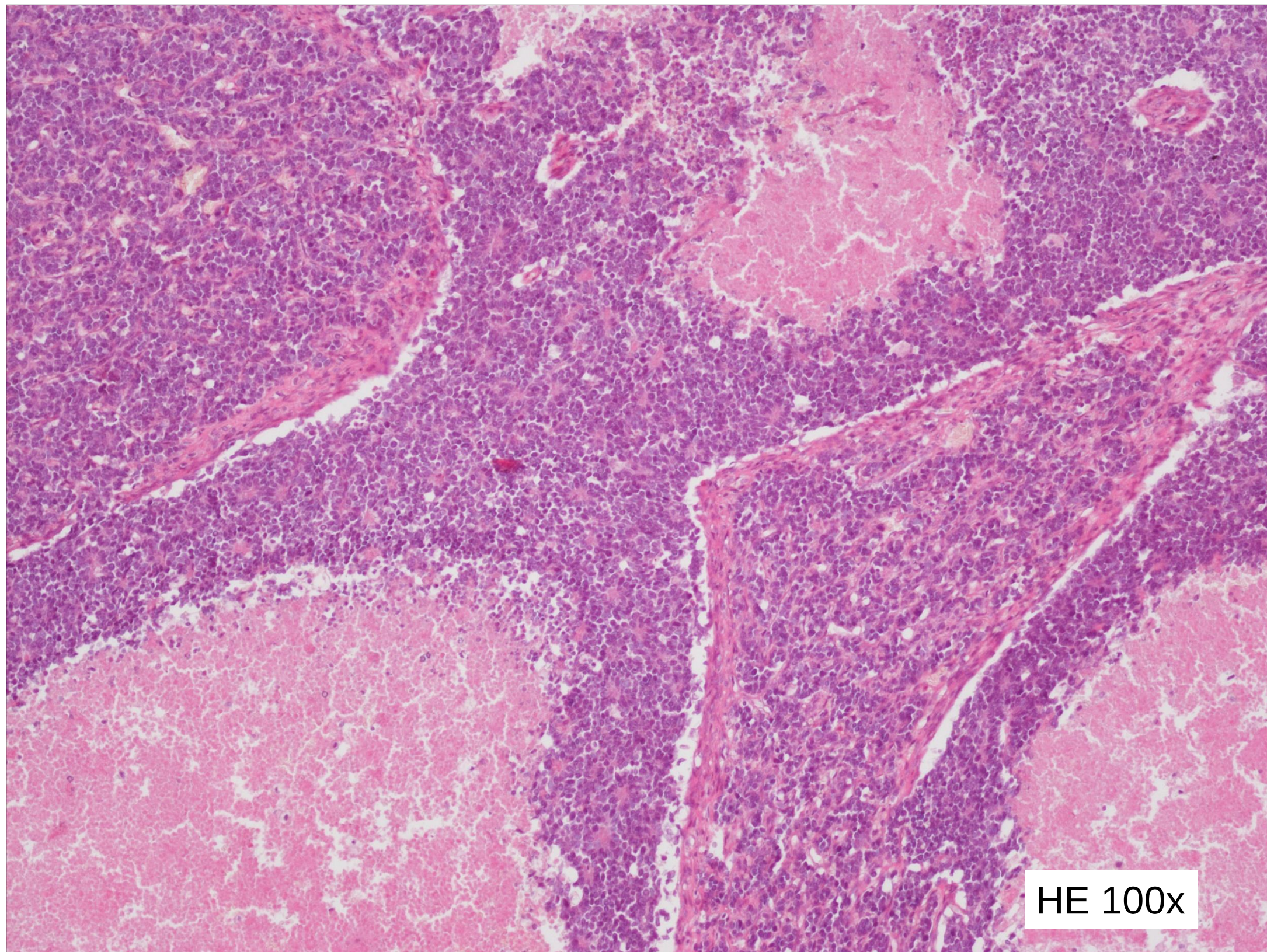
Narezaná oblička veľ. 20x16x13 cm, v tuk. tkanive prítomná nadoblička priemeru 3 cm,

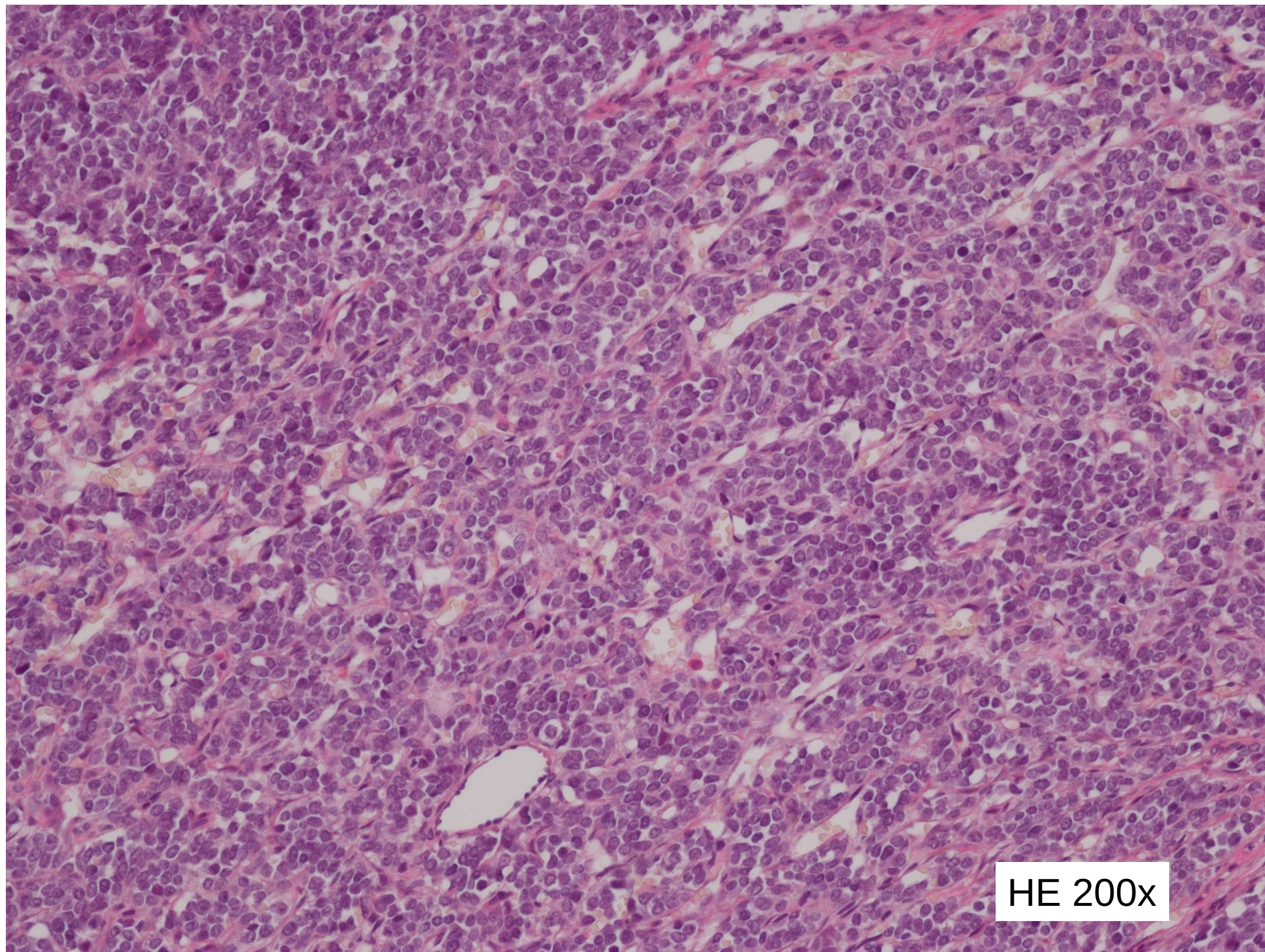
takmer celá oblička prerastená neostro ohraničeným tumorom veľkosti 8x9 cm, sivohnedý, na reze výrazne nekrotický, zachovaný úzky lem tkaniva obličky hrúbky 1-3 cm, hilus sa nedá identifikovať, prerastený tumorom.

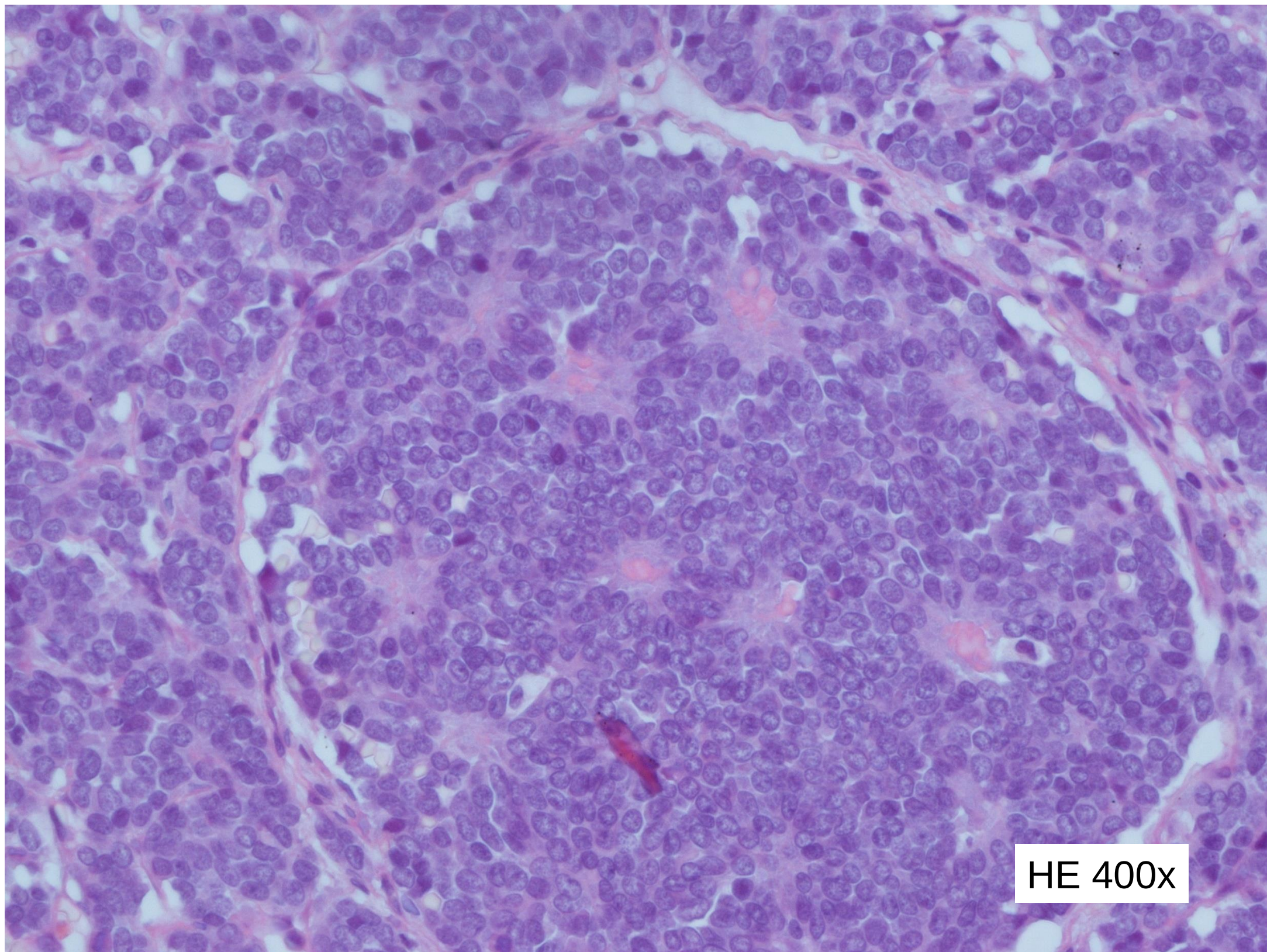
Nadoblička na reze bez ložiskových zmien.







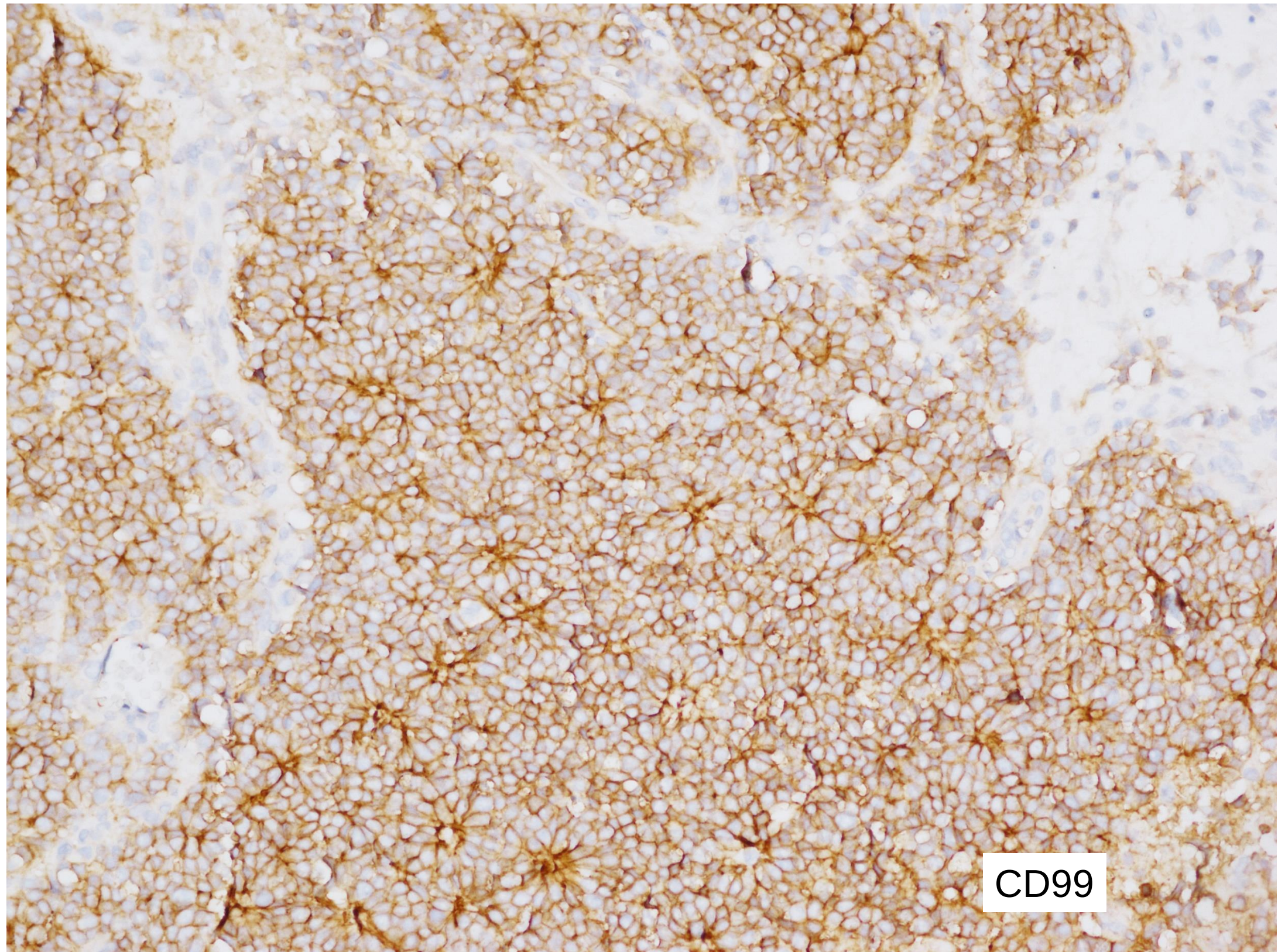




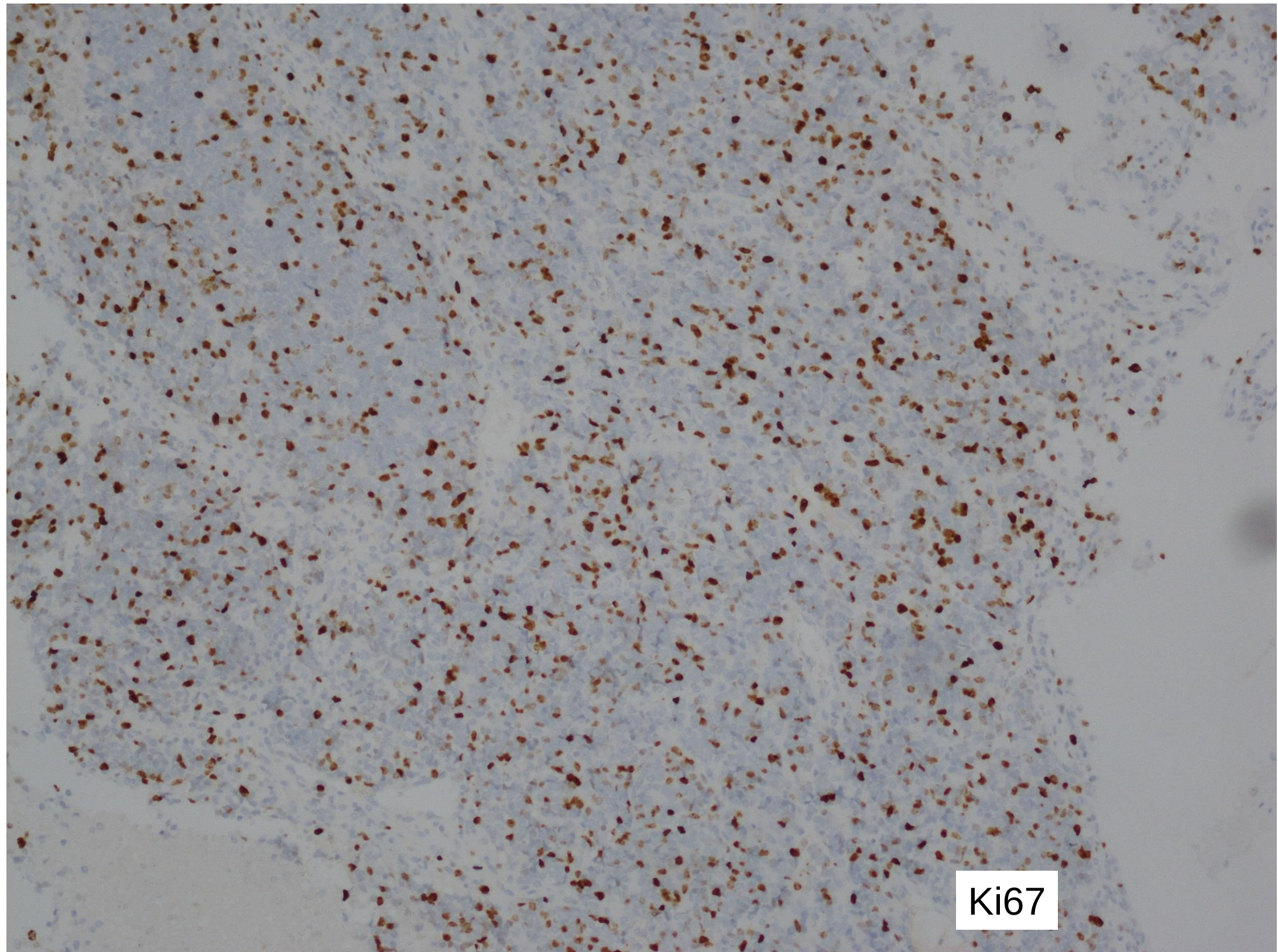
Diagnóza ???

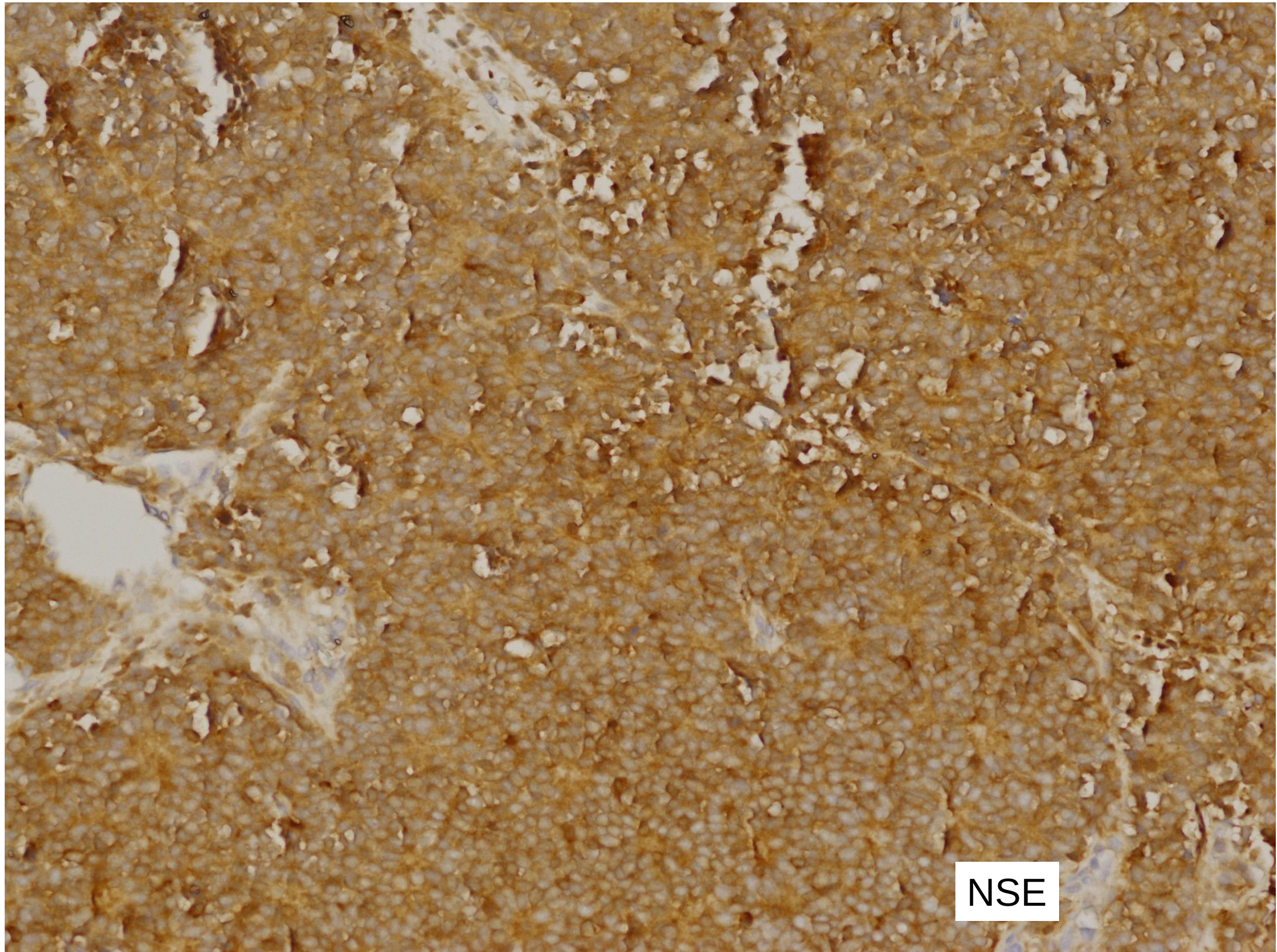
Negatívne: CKAE1/3, CK7, CK19, EMA, vimentin, LCA, S100, desmin, chromograninA, synaptophysin, TTF-1, WT-1.

Pozitívne: CD99, NSE, Ki67 30%.



CD99





Vo vzorke fixovaného tumorového tkaniva (FFPE) sme pomocou metódy FISH v 97% zaznamenali prestavbu génu EWSR 1(22q12), ktorá podporuje dg. Ewingov sarkóm/PNET

V dôsledku nízkej kvality RNA vo vzorke je na molekulárnej úrovni nevýpovedný výsledok.

Martin Čermák, Ing., Imrich Hikkel, RNDr.

Extraskeletálny Ewingov sarkóm/PNET pravej obličky

- Ewingov sarkóm (ES) a periférny primitívny neuroektodermálny tumor (PNET) zahŕňa určité spektrum neoplastických ochorení známych ako the Ewing sarcoma family of tumors (EFT), kde tiež patrí aj malígny malobunkový tumor hrudnej steny (Askin tumor) and atypický ES
- Prvýkrát popísaný Jamesom Ewingom (1866 - 1943)
- EWS / ETS fúzia sa považuje za iniciátora proliferácie a tumor-genézy ([Annu Rev Pathol 2012;7:145](#), [Cancer Lett 2007;254:1](#))
- Kosti pánve, femur, tibia, humerus
- Mäkké tkanivá

- Zriedkavo sa vyskytujúci tumor mäkkých tkanív, morfológicky identický Ewingovmu sarkómu kosti, môže predstavovať extenziu kostného tumoru do mäkkých tkanív.
- Obyčajne postihuje ľudí vo veku 30 rokov a menej, zriedkavo vo veku nad 56 rokov, častejšie mužské pohlavie
- Mäkké tkanivá: nadobličky, cervix, pažerák, žľazník, srdce, obličky, mediastinum, vaječník, pankreas, prostata, testis.
- Agresívny nádor s metastazovaním do pľúc a kostí.

Histologický obraz:

Malé okrúhle alebo oválne bunky s chodobnou cytoplazmou obsahujúcou glykogén

Peritheliomatózne obrazy

Neuroepithelialne obrazy, rozety

IHC pozit.:

CD99, FLI1, NSE, vimentin (variabilne), keratiny (variabilne)

IHC negat.:

LCA, chromograninA, myogenin, MyoD1

- t(11;22)(q24;q12) fusion transcript by RT-PCR of FLI1-EWS genes
- t(21;22)(q12;q12) of ERG-EWS genes
- t(7;22)(p22;q12) of ETV1-EWS genes
- t(17;22)(q12;q12) of E1AF-EWS genes
- t(2;22)(q33;q12) of FEV-EWS genes
- t(4;22)(q31;q12) ([Mod Pathol 2011;24:333](#))

- Lymfóm
- Rabdomyoidný tumor (vimentin, keratíny, EMA)
- Rabdomyosarkóm (vimentin, desmin, myogenin, MyoD1)
- Neuroblastóm (vek, NSE, CD57, CD56, chromograninA, synaptophysin, ALK-1)
- Small cell osteosarcoma (vimentin, CD99-)
- Metastáza nádoru s malobunkovou morfológiou
- Wilmsov tumor (blastem WT1+, desmin+)

- Chirurgická
- Chemoterapia
- Radioterapia
- Prognóza: vek pacienta (lepšia je v mladom veku), lokalizácie tumoru (končatiny versus panva), veľkosti tumoru (8 cm), prítomnosti metastáz (výrazne zhoršujú prognózu)
- Pacient mal v čase diagnózy prítomné metastázy v pravých pľúcach a v mozgu.
- Odpoveď na nasedenú liečbu bola nulová

Enzinger and Weiss s

Soft Tissue Tumors, sixth Edition

WHO Classification of Tumours os Soft Tissue and Bone

4th Edition

WHO Classification of Tumours of the Urinary System and Male Genital Organs

[Nephrourol Mon.](#) 2016 Jul 18;8(4):e37950. eCollection 2016 Jul.

Primary Renal Primitive Neuroectodermal Tumor/Ewing's Sarcoma Imaging and Pathologic Findings of a Patient with a Nine Year, Eight Month Disease Free Period: Case Report and Review of Literature.

[Zokalj I](#)¹, [Igreč J](#)¹, [Plesnar A](#)².

[Pathol Oncol Res.](#) 2014 Jul;20(3):503-16. doi: 10.1007/s12253-013-9721-2. Epub 2013 Nov 30.

Clinicopathological and molecular spectrum of ewing sarcomas/PNETs, including validation of EWSR1 rearrangement by conventional and array FISH technique in certain cases.

[Rekhi B](#)¹, [Vogel U](#), [Basak R](#), [Desai SB](#), [Jambhekar NA](#).

Primary Ewing's sarcoma/primitive neuroectodermal tumor of the kidney: a clinicopathologic and immunohistochemical analysis of 11 cases.

Jimenez RE, Folpe AL, Lapham RL, Ro JY, O'Shea PA, Weiss SW, Amin MB.
Am J Surg Pathol. 2002 Mar;26(3):320-7.

Indian J Pathol Microbiol. 2014 Apr-Jun;57(2):298-300. doi: 10.4103/0377-4929.134723.

Primary primitive neuroectodermal tumor of kidney: a rare case report with diagnostic challenge.

Kakkar S, Gupta D¹, Kaur G, Rana V.

Ďakujem za pozornosť!