

V súvislosti s týmto podujatím nemám žiaden konflikt záujmov.

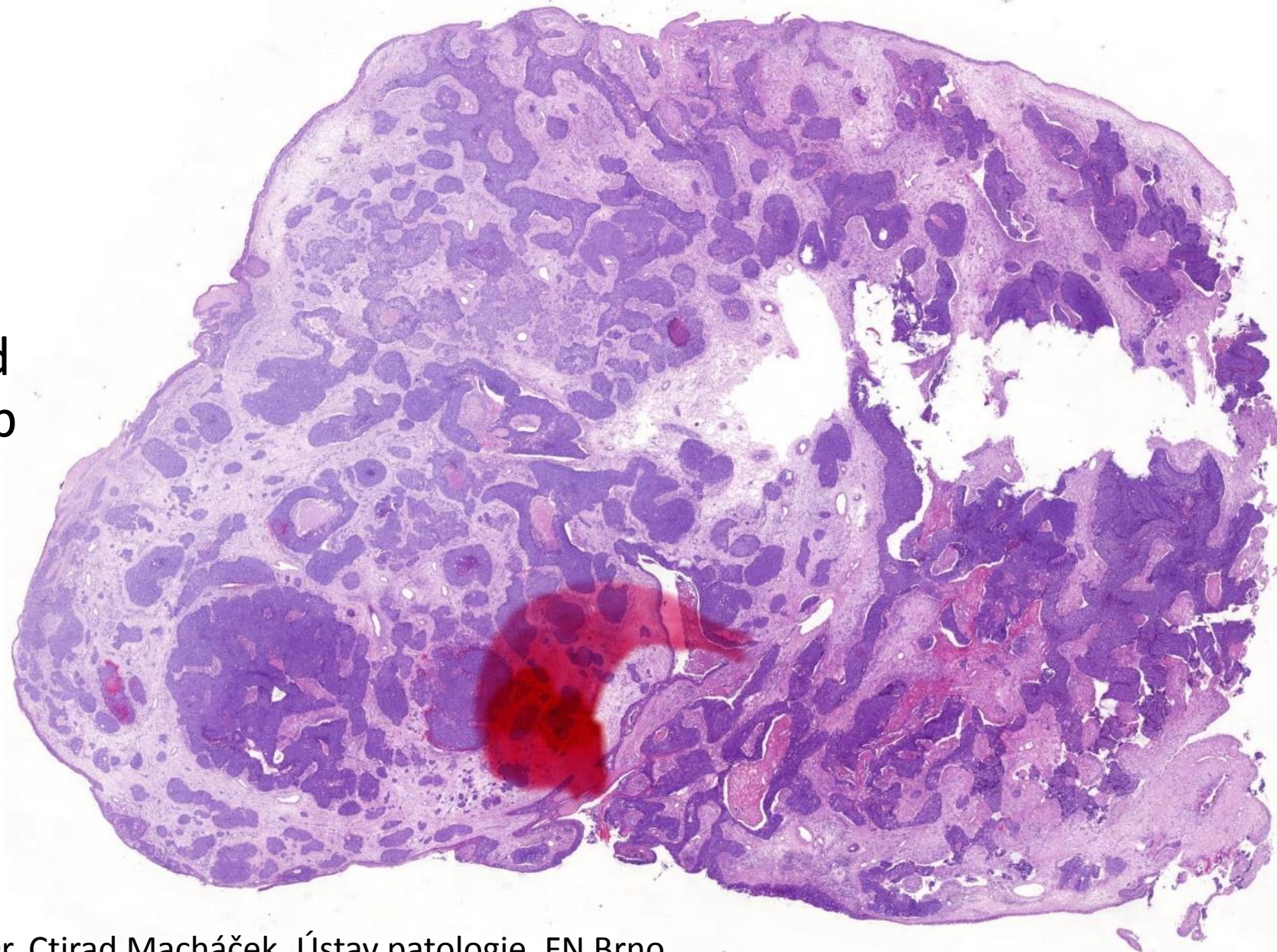
Prípad SD-IAP č. 729

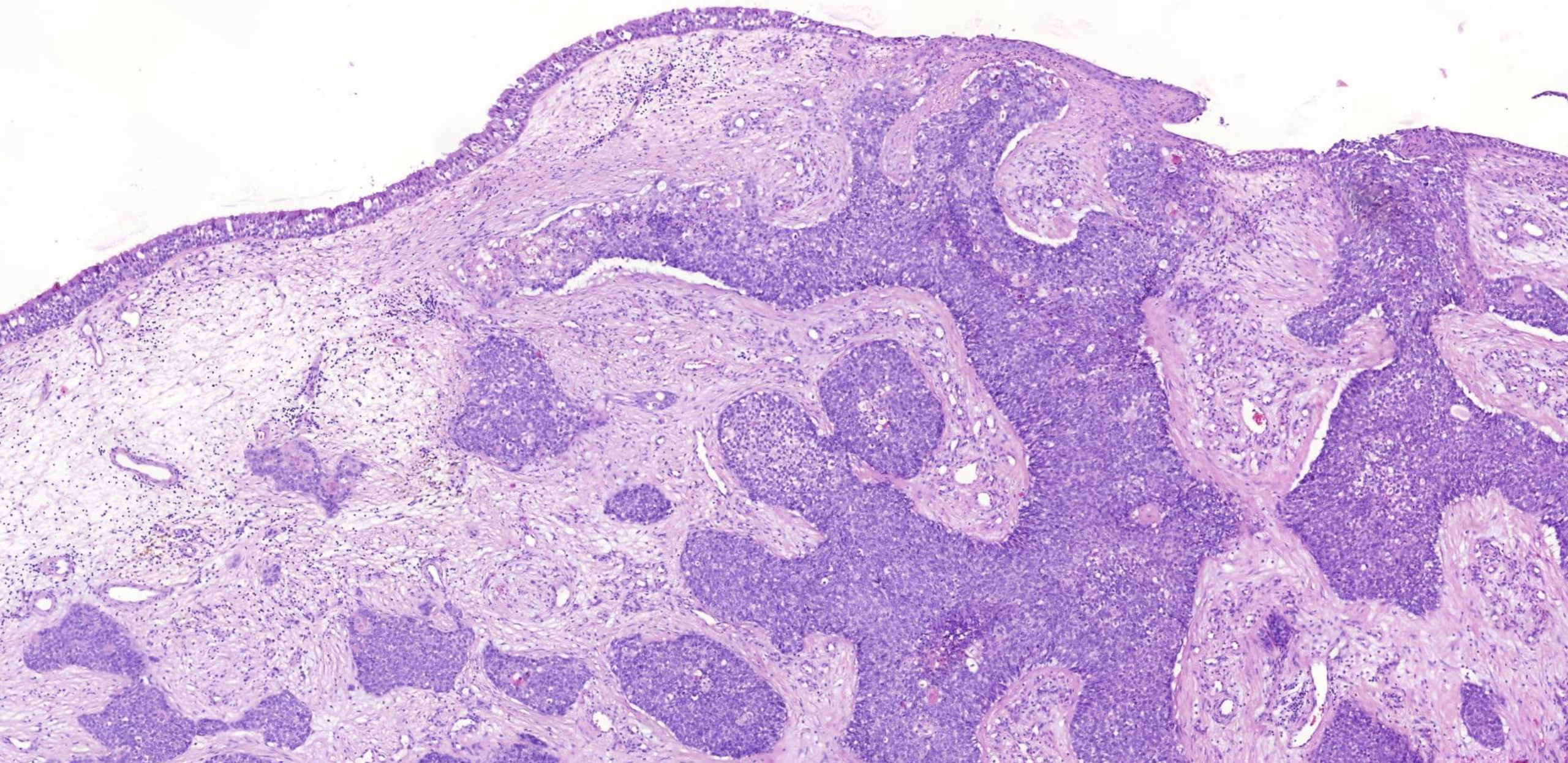
Marián Švajdler

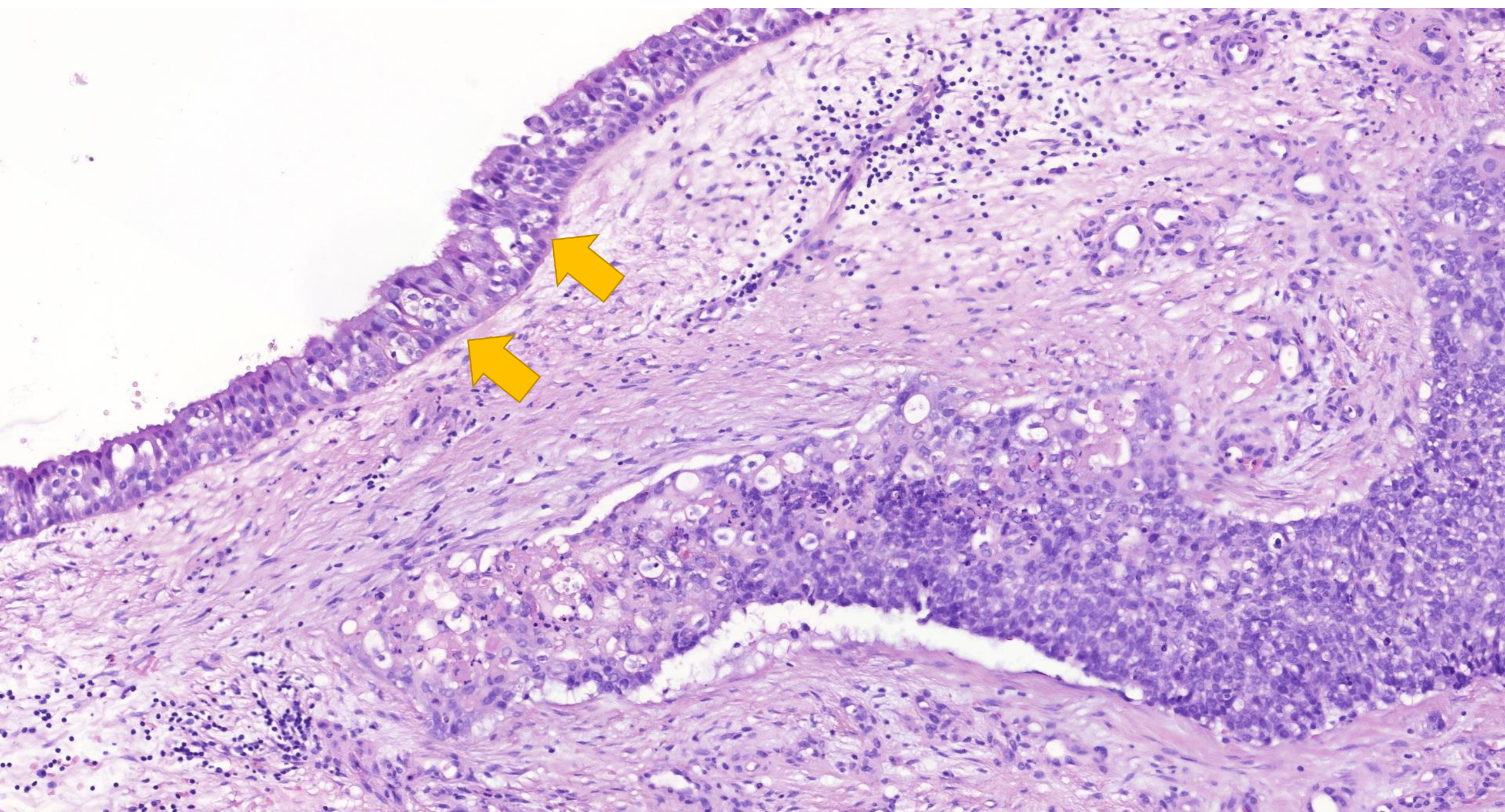


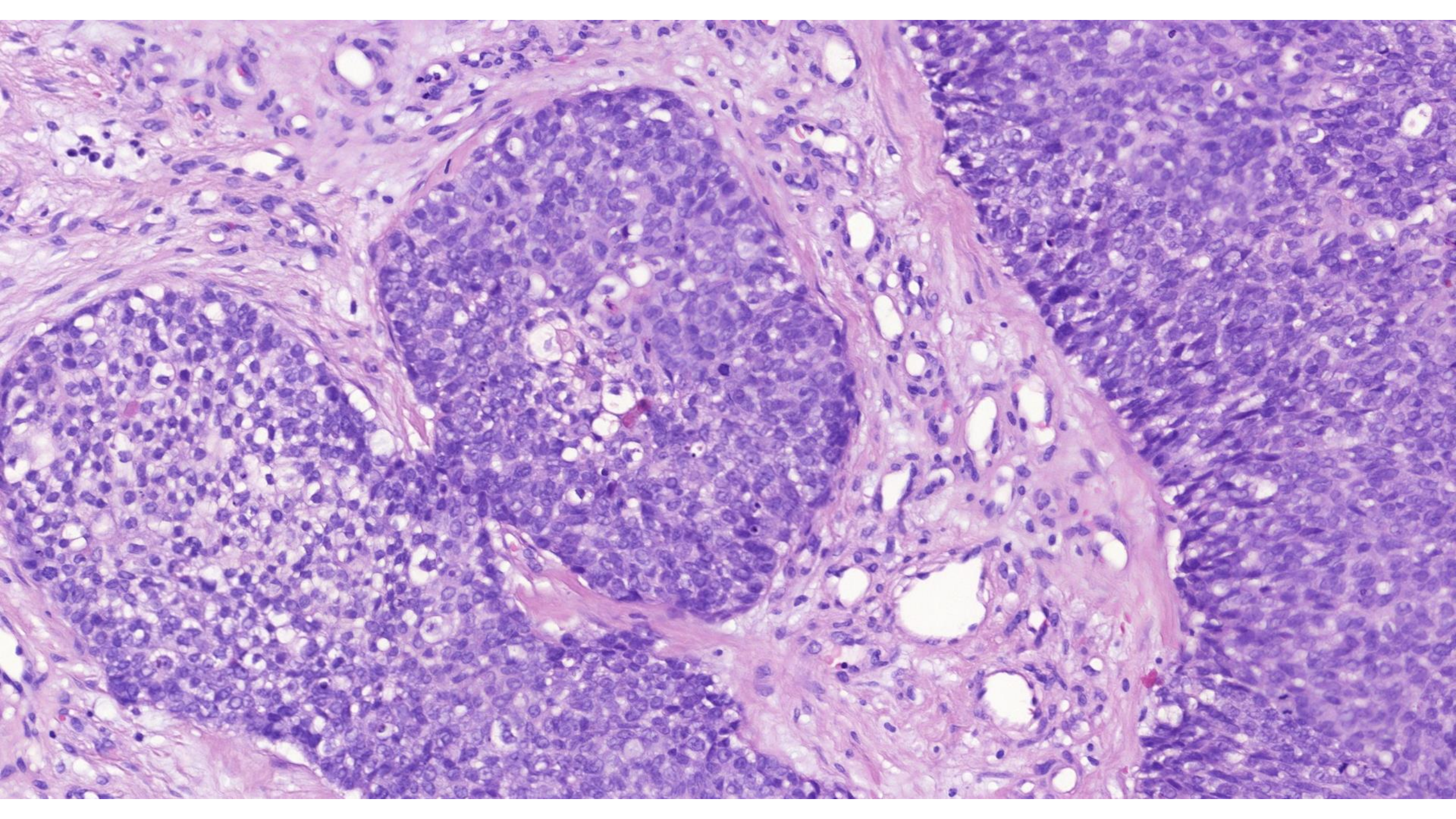
Klinické údaje

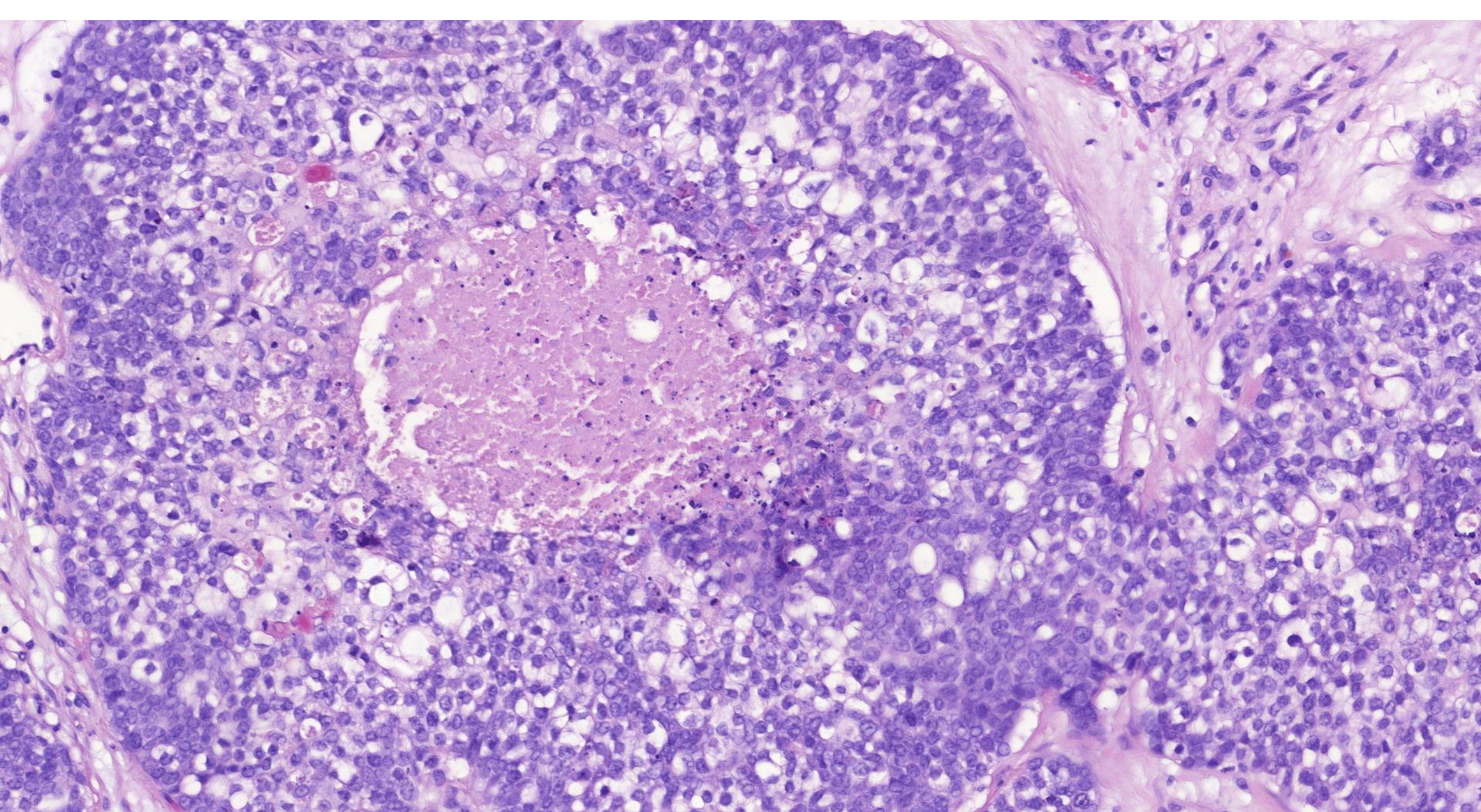
- 70-ročná žena
- polyp nosa vpravo - polypoidné hmoty pred strednou mušľou, polyp nosohltanu
- invertovaný papilóm?

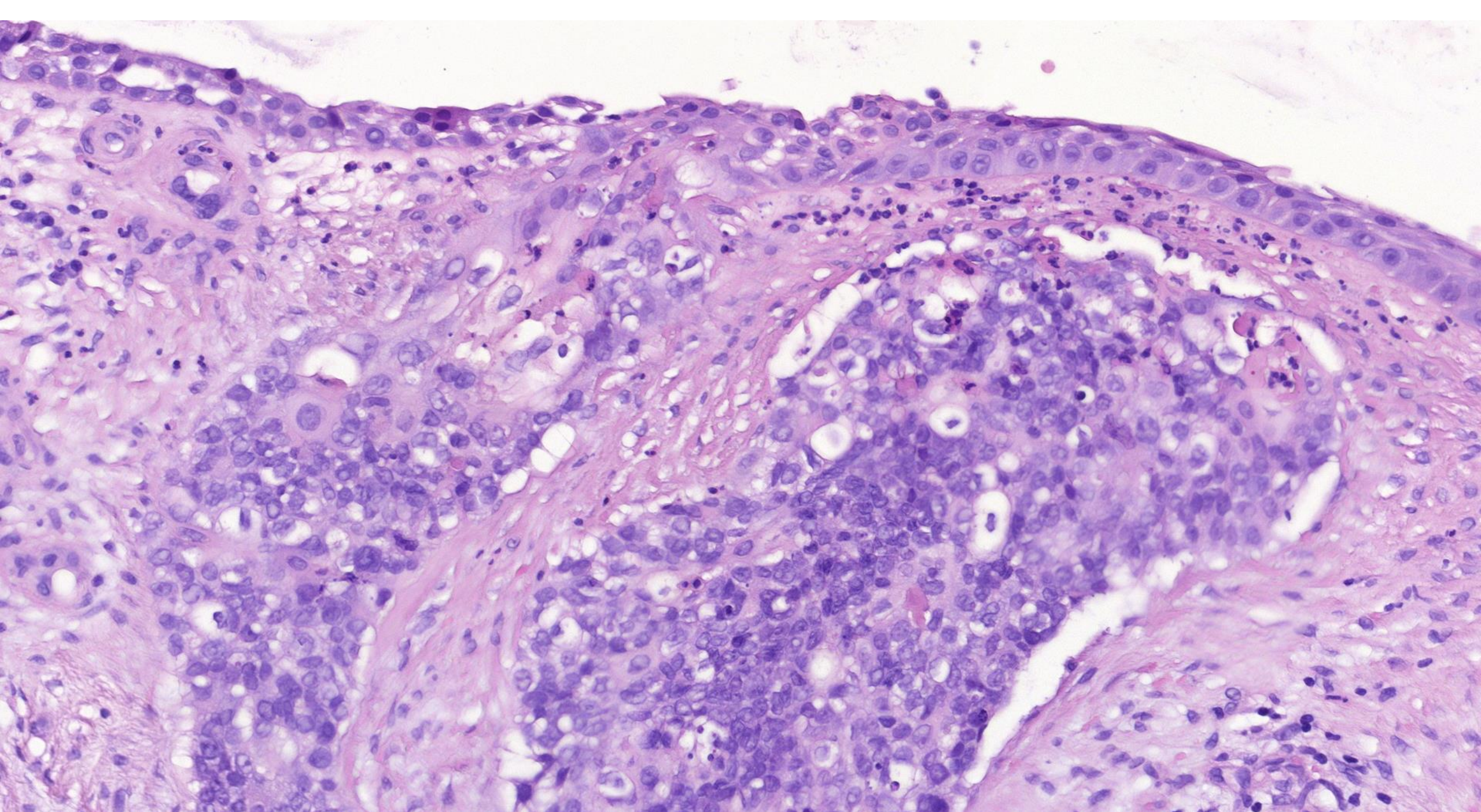


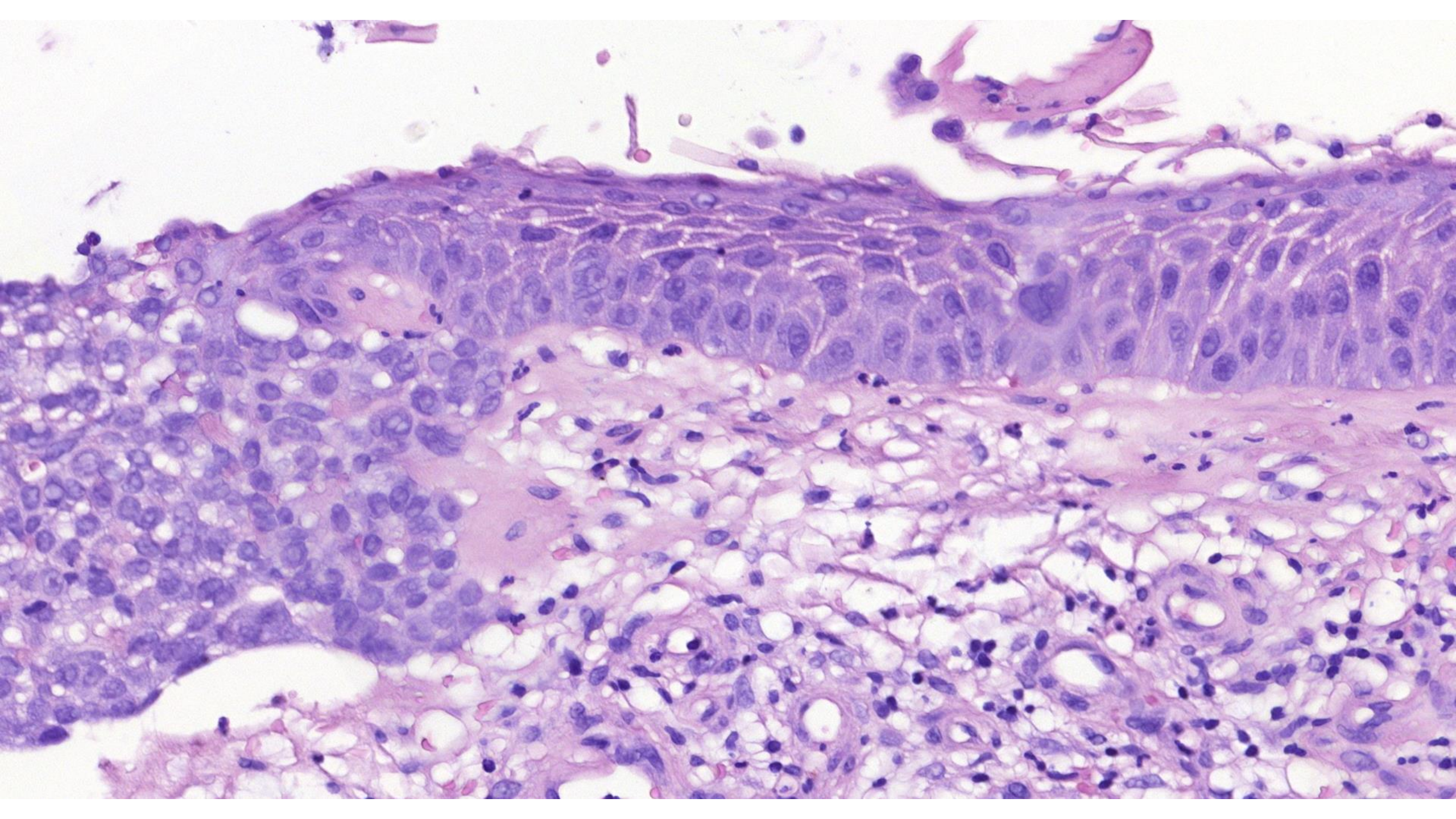


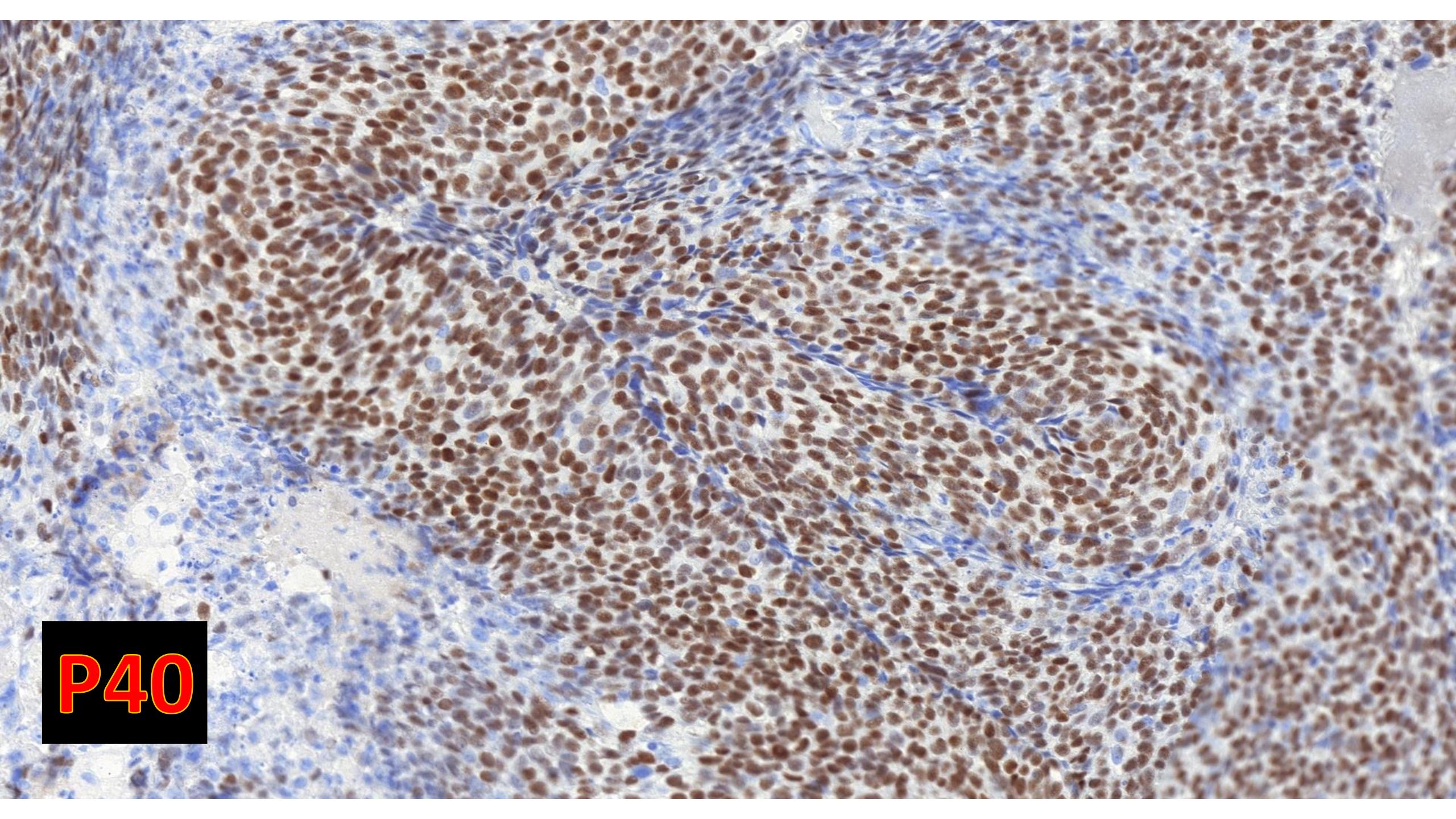




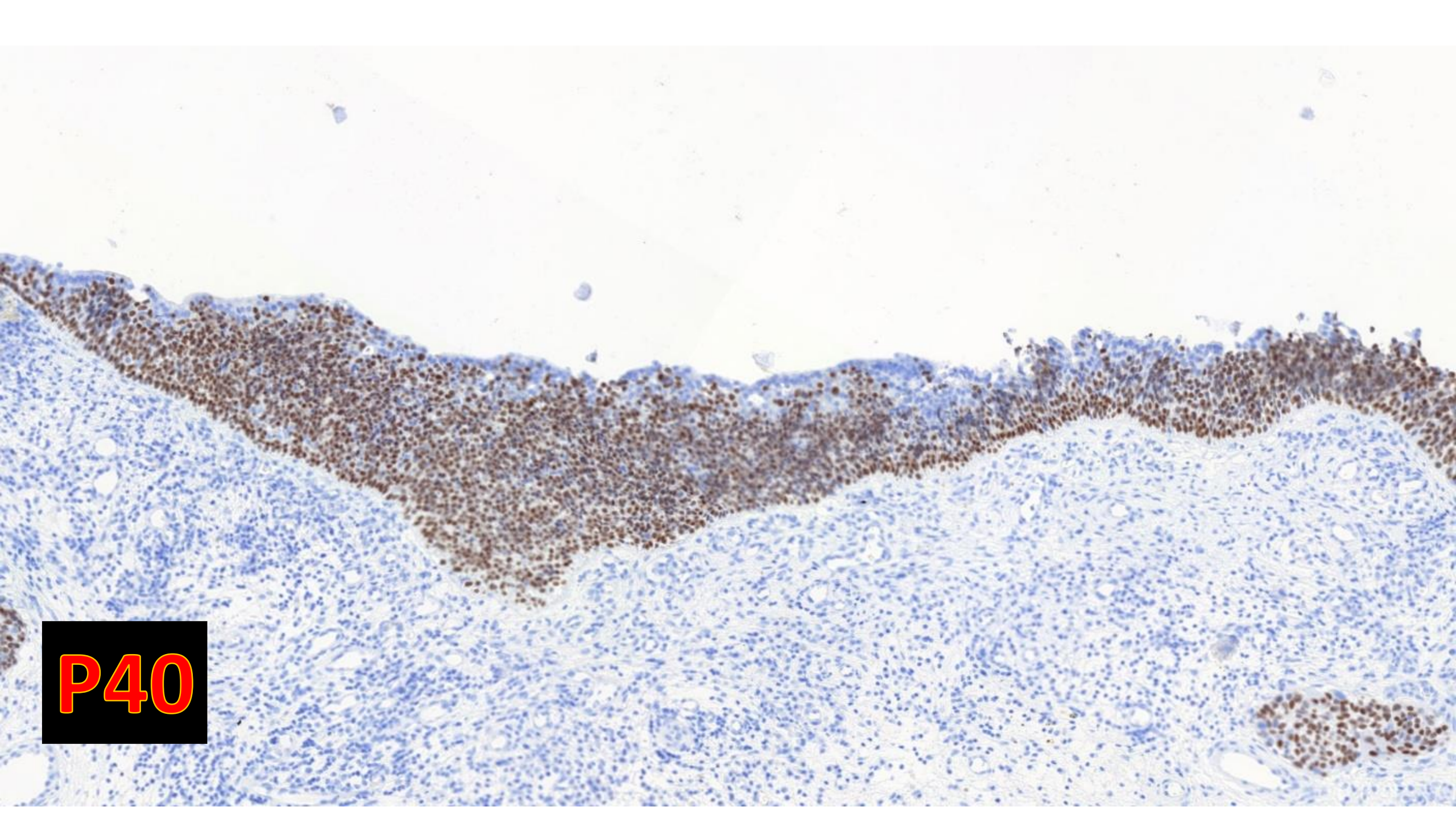




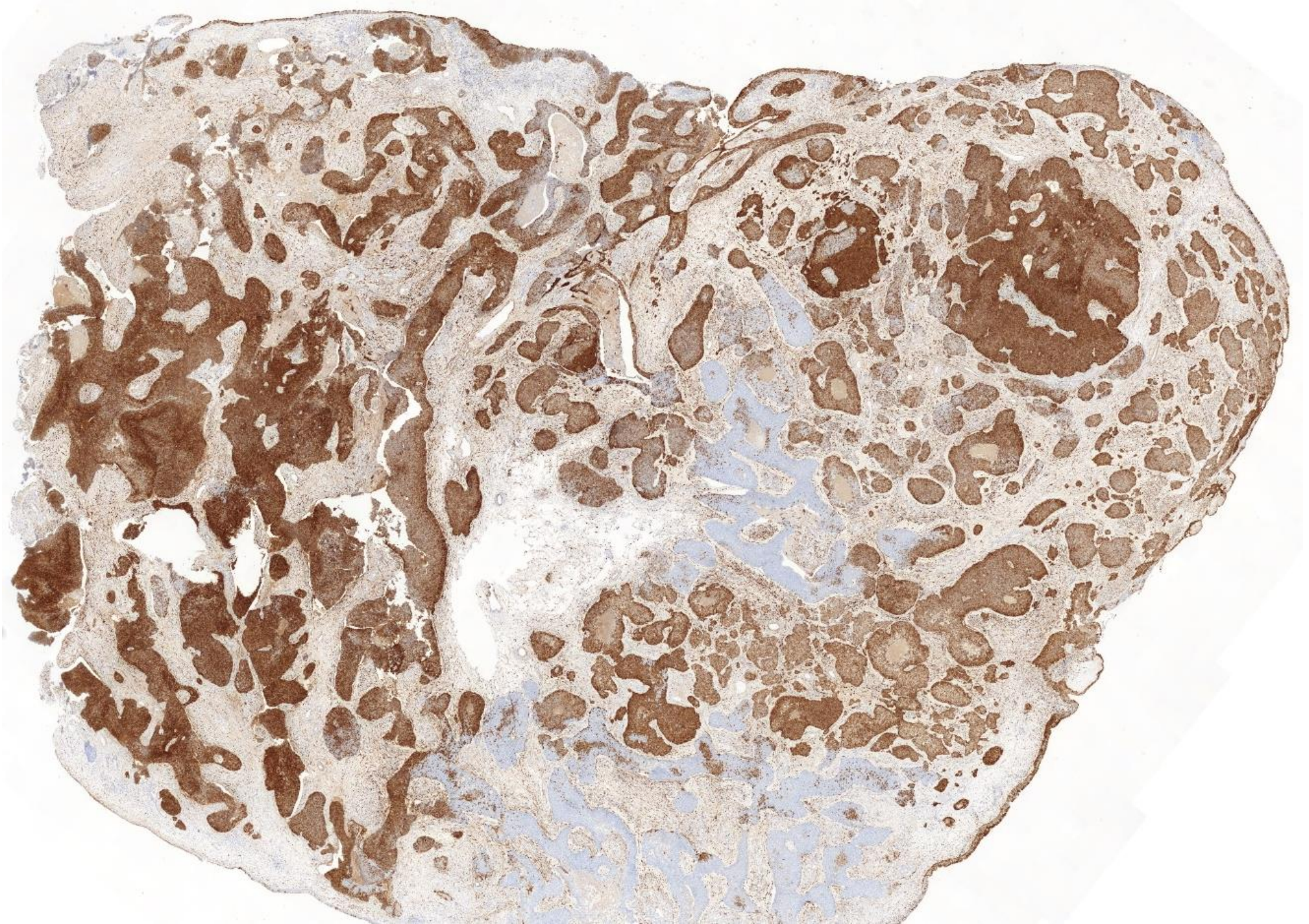




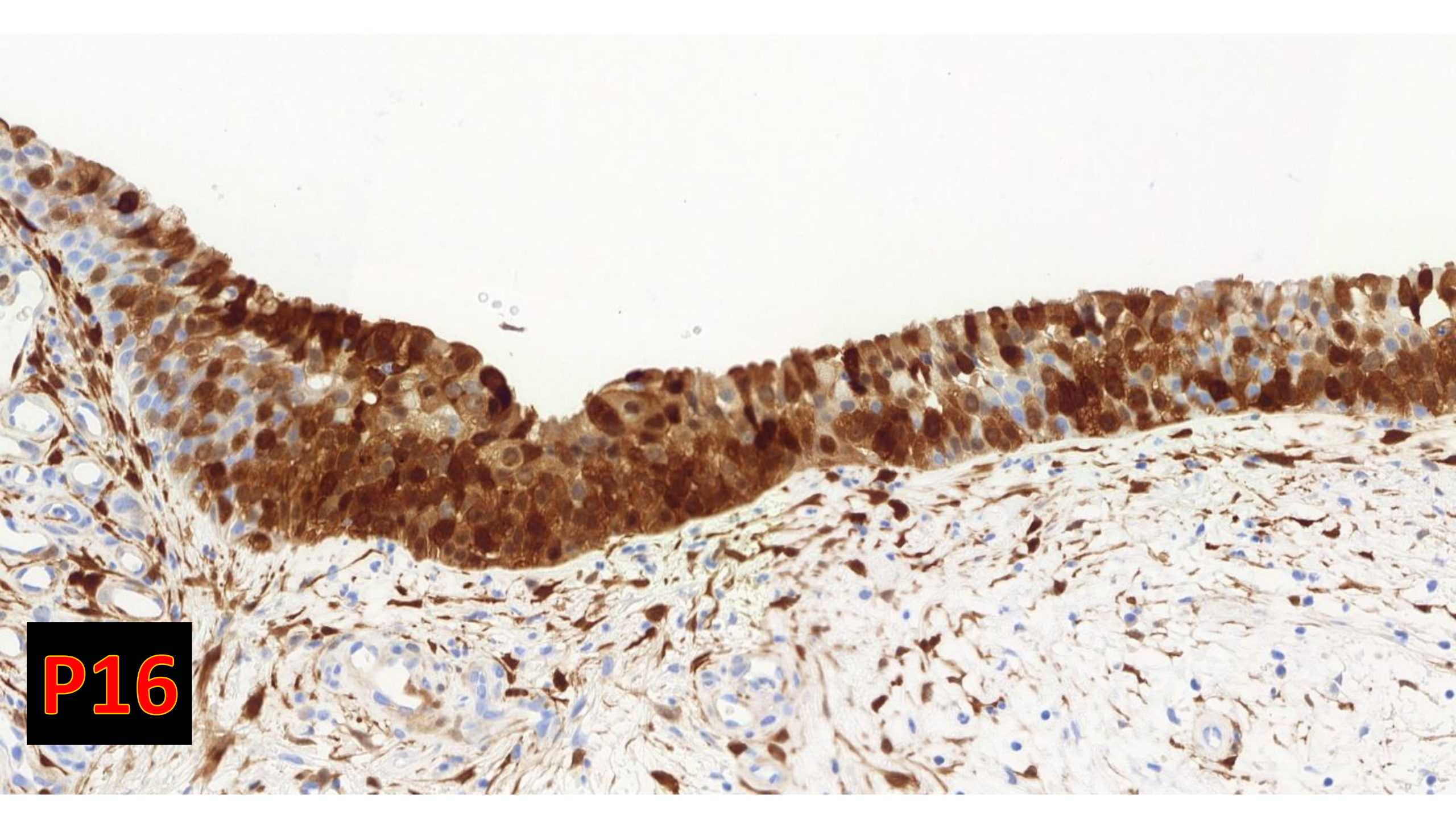
P40



P40

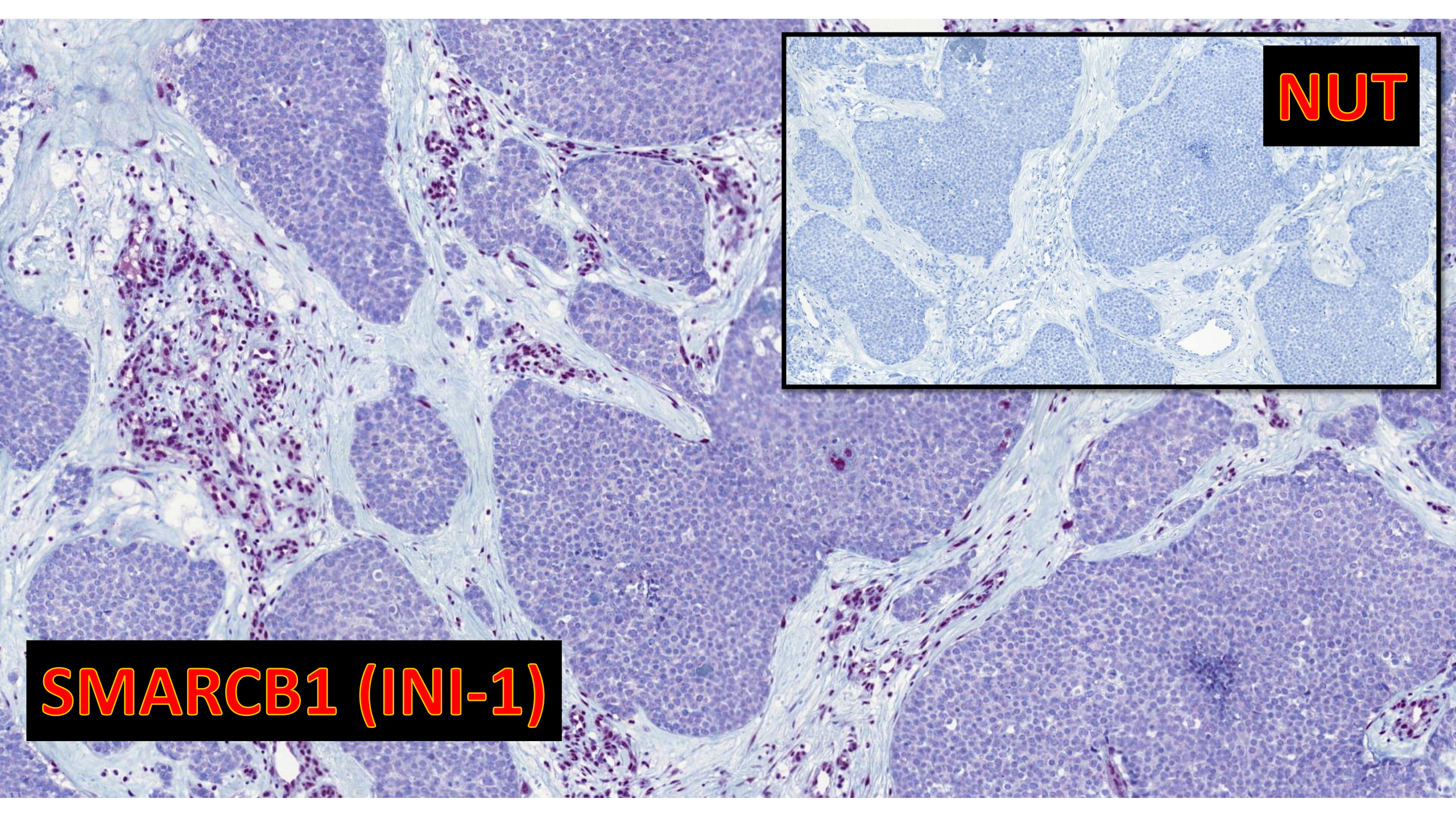


P16



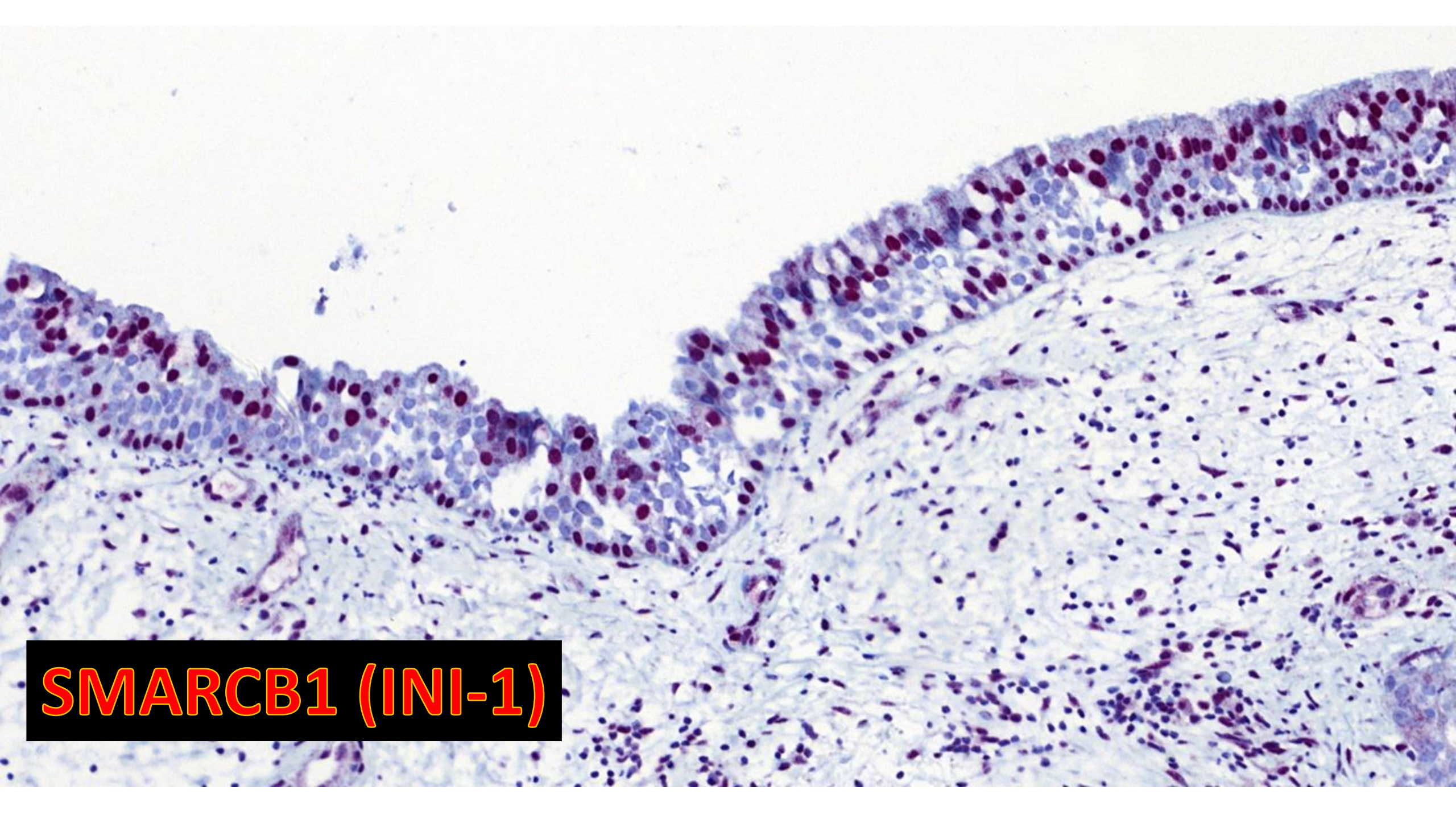
P16



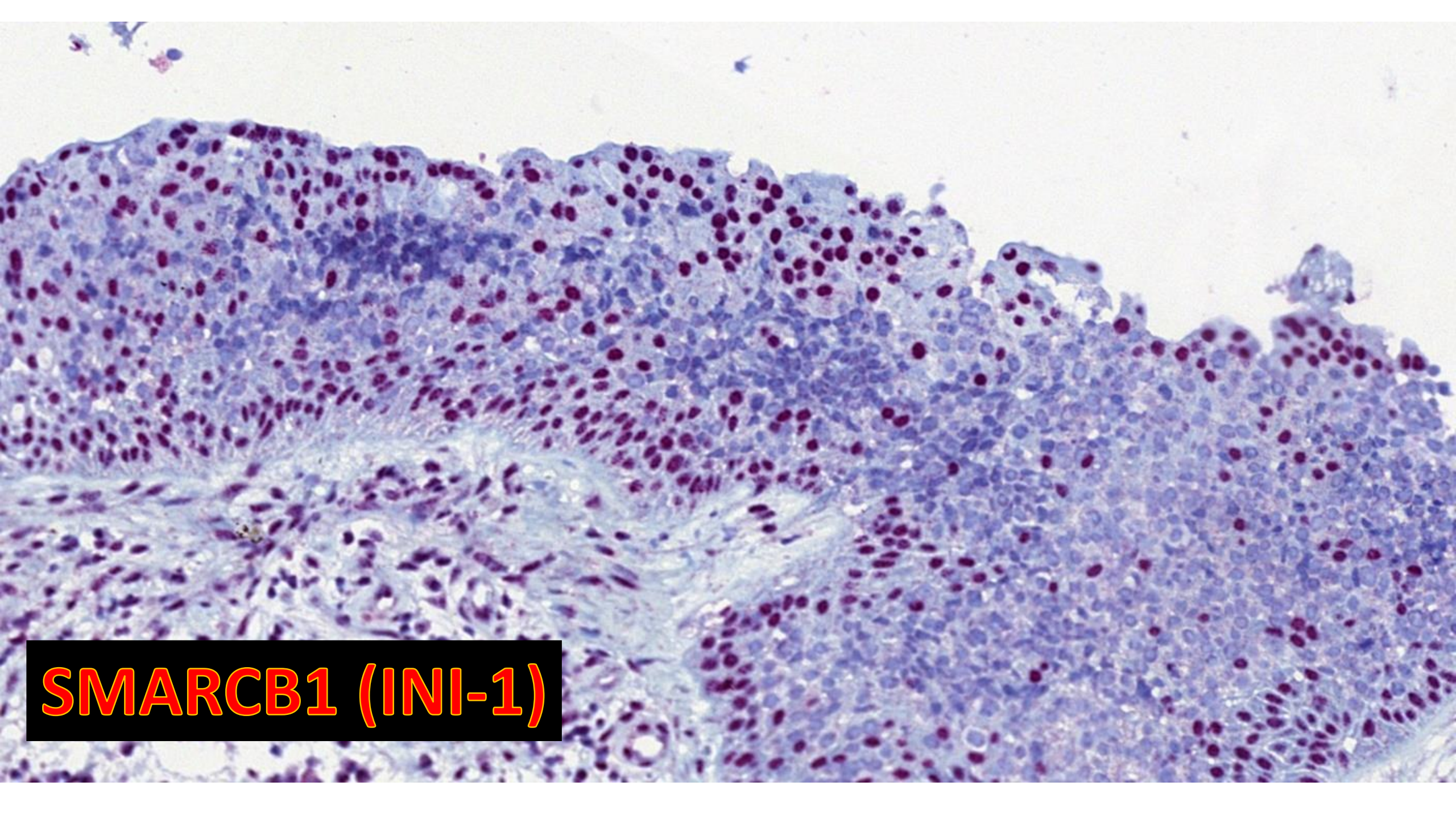


NUT

SMARCB1 (INI-1)



SMARCB1 (INI-1)



SMARCB1 (INI-1)

SMARCB1 (INI1)-deficient Sinonasal Basaloid Carcinoma

A Novel Member of the Expanding Family of SMARCB1-deficient Neoplasms

Abbas Agaimy, MD, Michael Koch, MD,† Michael Lell, MD,‡ Sabine Semrau, MD,§
Wojciech Dudek, MD,|| David L. Wachter, MD,* Antje Knöll, MD,¶ Heinrich Iro, MD,†
Florian Haller, MD,* and Arndt Hartmann, MD**

Am J Surg Pathol 2014;38:1274–1281

SMARCB1 (INI-1)-deficient Carcinomas of the Sinonasal Tract

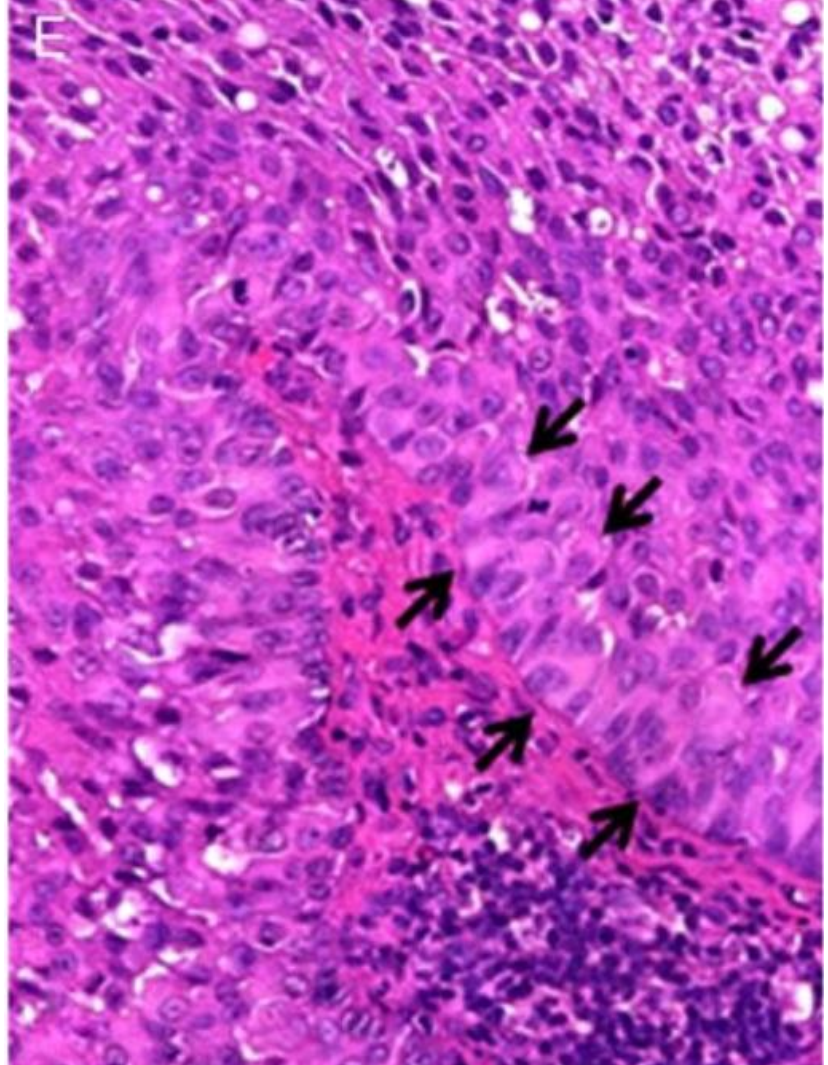
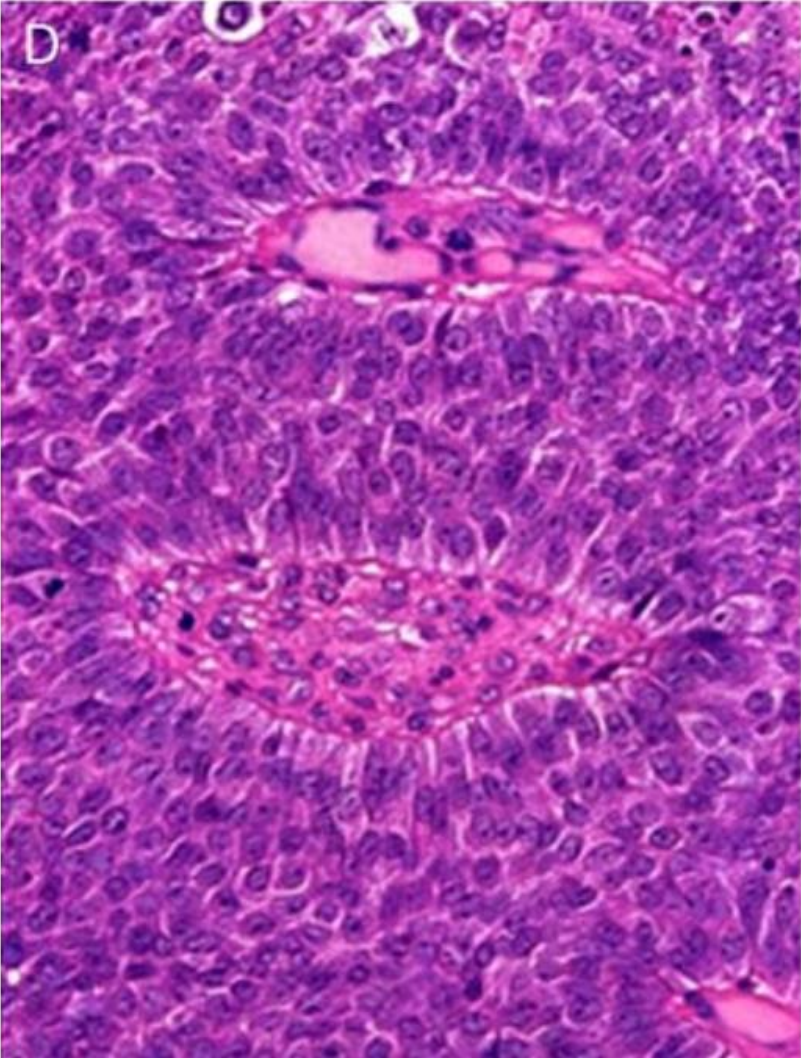
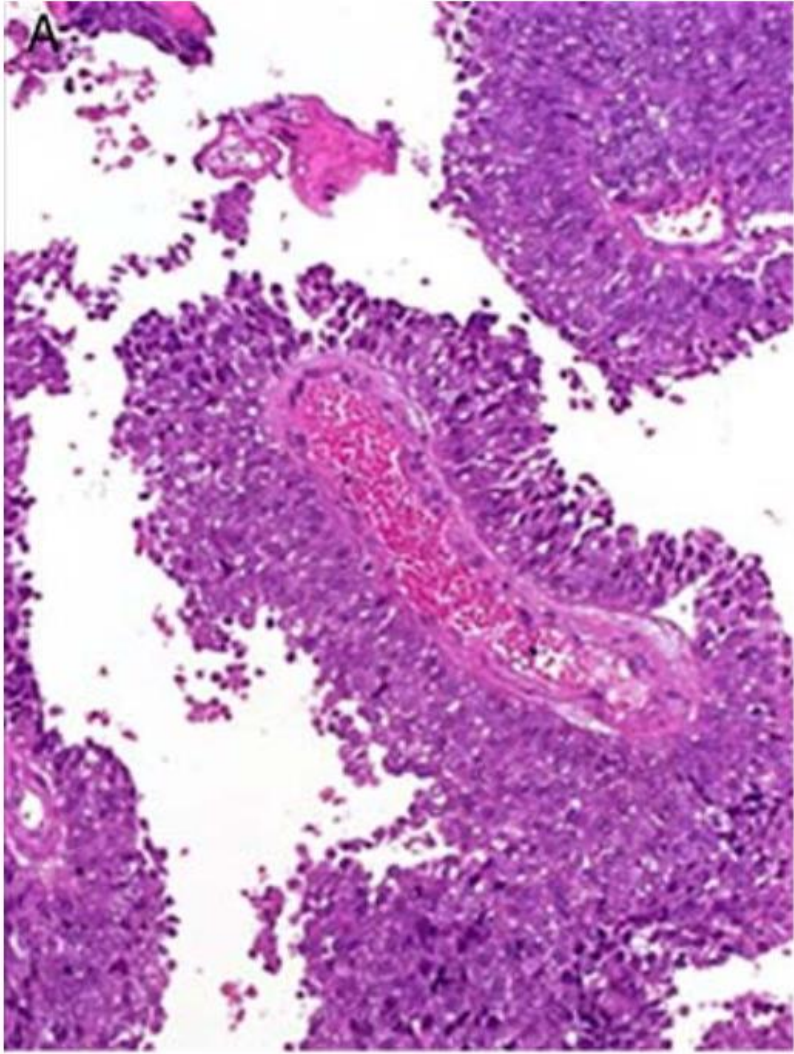
Justin A. Bishop, MD, † Cristina R. Antonescu, MD,‡ and William H. Westra, MD* †§*

Am J Surg Pathol 2014;38:1282–1289

Agaimy a spol. – 3 prípady

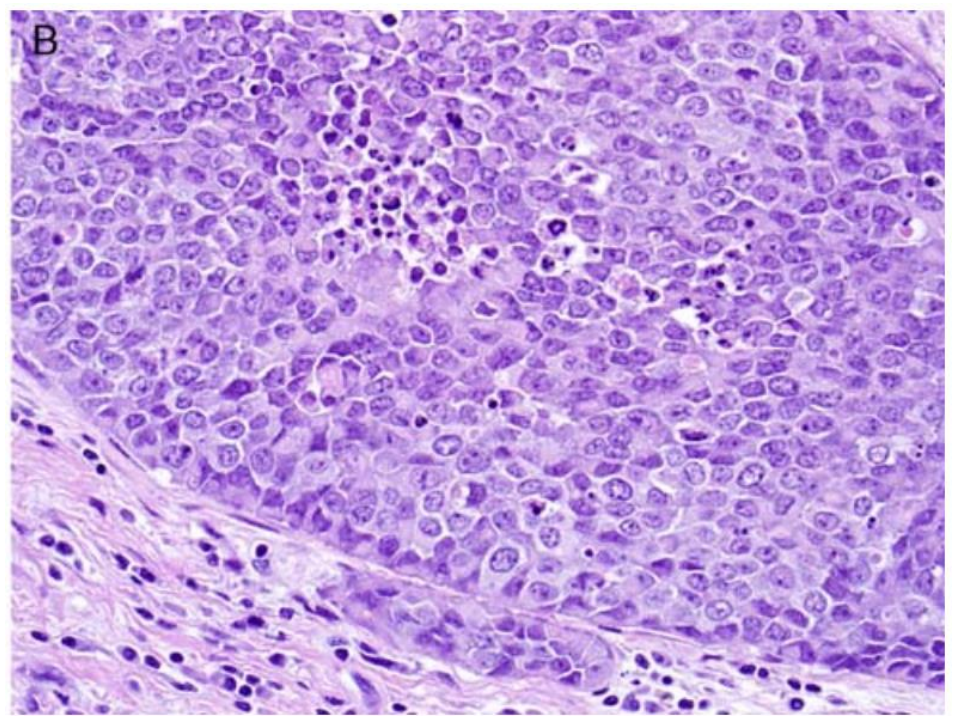
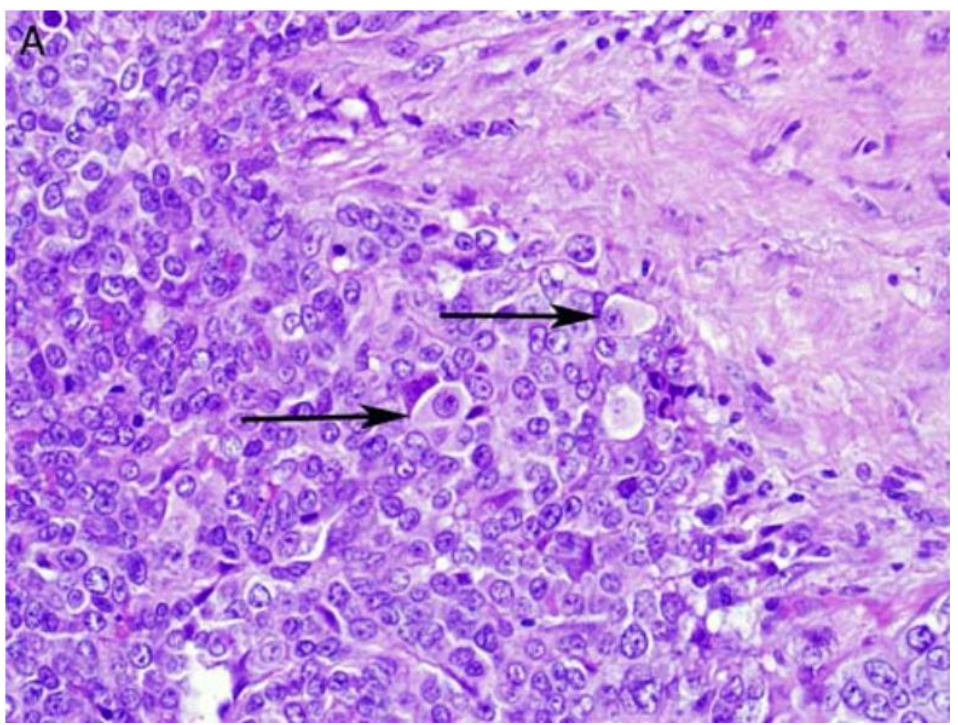
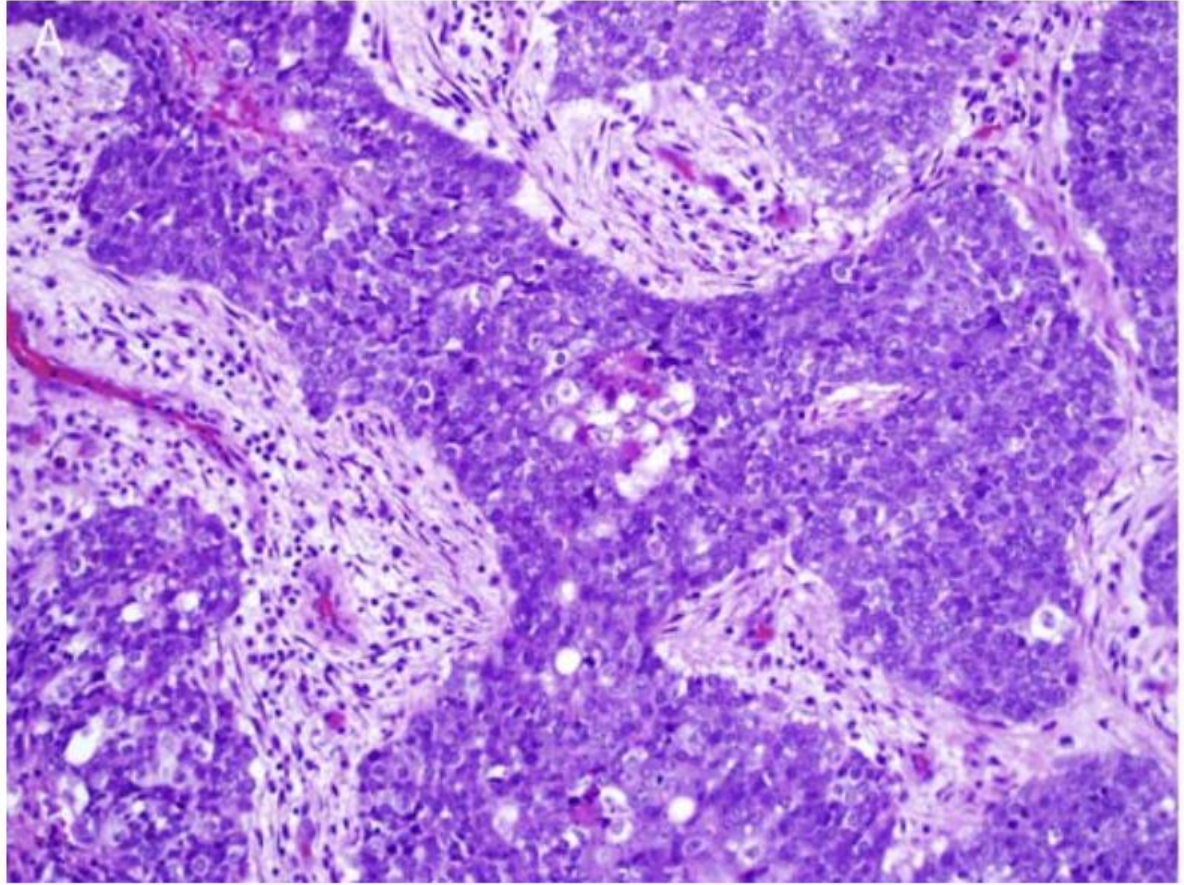
- bazaloidný „modrý“ vzhľad pri malom rozlíšení
- papilloma-like exofytická komponenta
- kompaktné hniezda bazaloidných buniek s periférnym palisádovaním
- perivaskulárne pseudorozety
- sporadické/roztrúsené rabdoidné bunky
- pagetoidný rast
- nahradenie submukózných žliazok napodobujúce invertovaný papilóm
- parciálna/difúzna expresia p16

Agaimy a spol.



Bishop a spol. – 9 prípadov

- hniezda a pruhy buniek bez diferenciácie (skvamo, adeno)
- variabilná prítomnosť bazaloidných a rabdoidných buniek
- fibrózna stróma
- jeden prípad s vretenobunkovou/rabdoidnou diferenciáciou
- žiadna povrchová dysplázia/*in situ* karcinóm



Bishop a spol.

TABLE 1. SMARCB1-deficient Sinonasal Carcinomas

Case	Original Diagnosis	Mucicarmine	INI-1	AE1/AE3	p63/p40	S100	SMA	SYN	CHR	NUT-1	p16/ HR HPV ISH	INI-1 FISH
1	Nonintestinal adenocarcinoma	Focal	–	+	Focal	Focal	–	Focal	–	–	–/–	Homozygous deletion
2	NKSCC	–	–	+	+	–	–	Focal	–	–	+/–	Homozygous deletion
3	SNUC	–	–	+	–	–	–	–	–	–	+/–	Homozygous deletion
4	NKSCC	–	–	+	+	–	–	–	–	–	–/–	Homozygous deletion
5	SNUC	–	–	+	–	–	–	Focal	–	–	–/–	Homozygous deletion
6	NKSCC	–	–	+	+	–	–	–	–	–	–/–	Heterozygous deletion
7	Myoepithelial carcinoma	–	–	+	–	–	–	Focal	–	–	–/–	Normal
8	Myoepithelial carcinoma	–	–	+	–	–	–	Focal	–	–	–/–	Normal
9	Carcinoma NOS	Focal	–	+	–	–	–	NA	–	–	–/–	NA

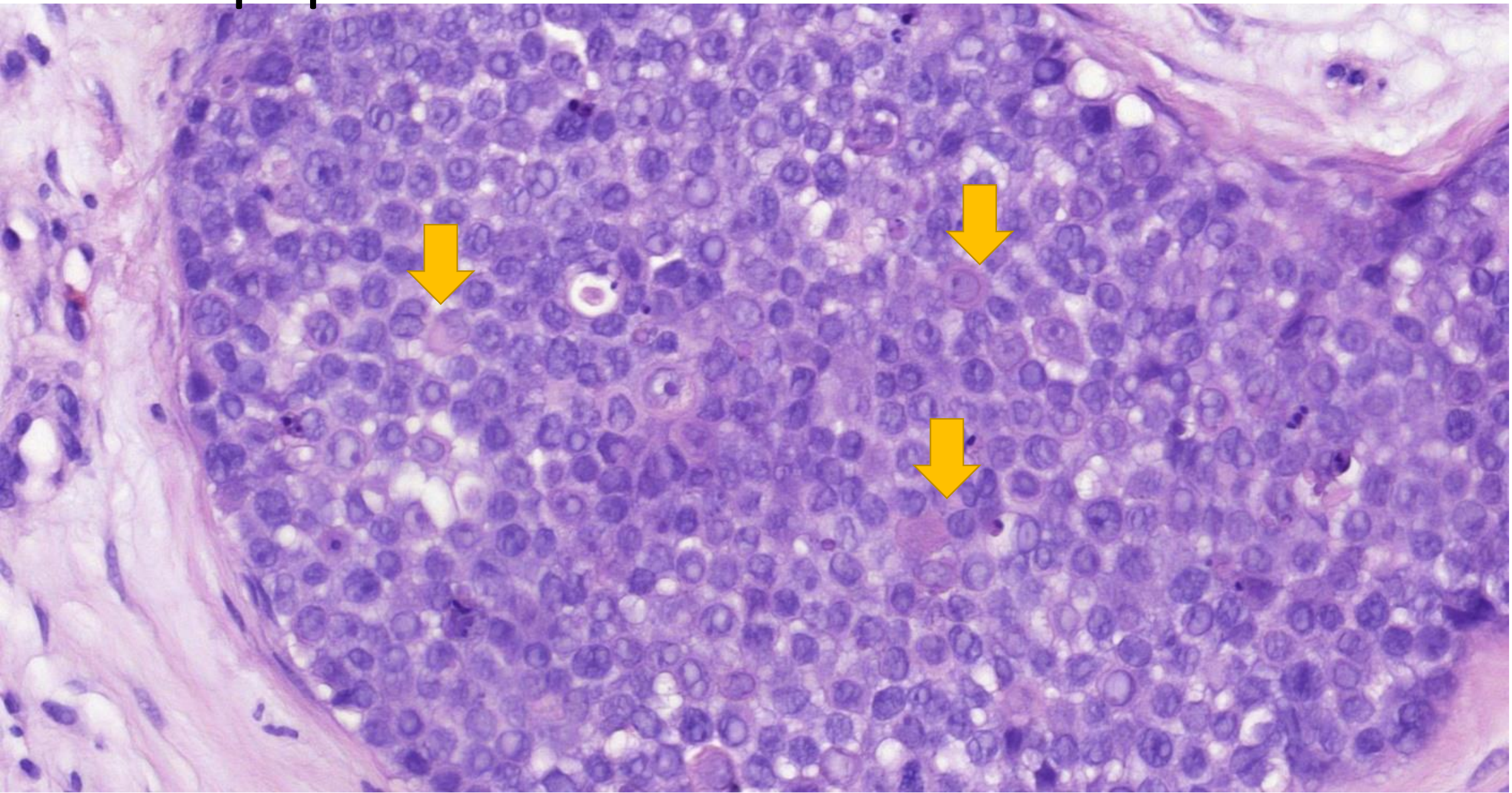
CHR indicates chromogranin; HR HPV ISH, high-risk HPV in situ hybridization; NA, not available due to inadequate tissue; NKSCC, nonkeratinizing squamous cell carcinoma; NOS, not otherwise specified; SMA, smooth muscle actin; SYN, synaptophysin; SNUC, sinonasal undifferentiated carcinoma.

Am J Surg Pathol. 2017 Apr;41(4):458-471. doi: 10.1097/PAS.0000000000000797.

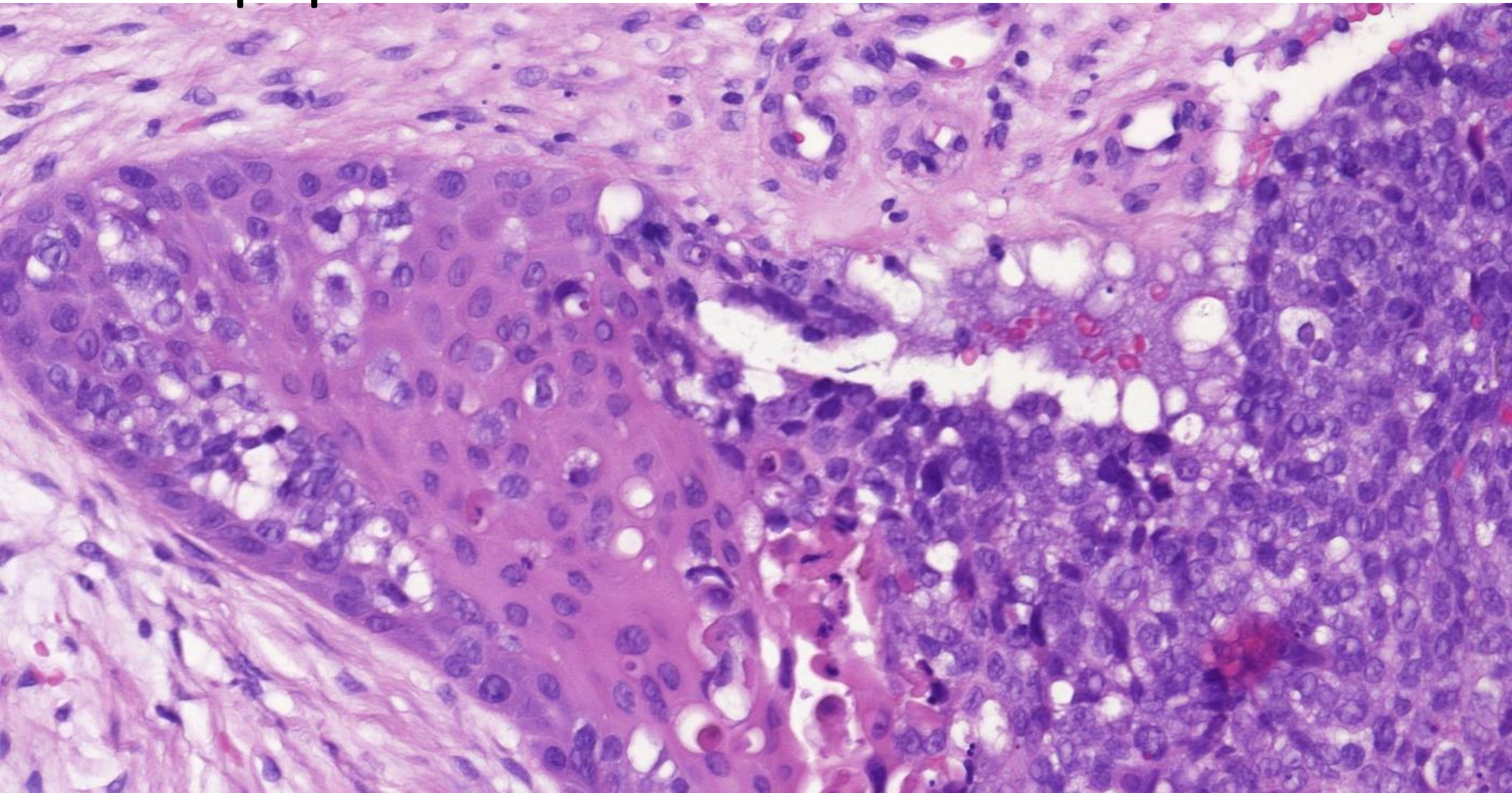
SMARCB1 (INI-1)-deficient Sinonasal Carcinoma: A Series of 39 Cases Expanding the Morphologic and Clinicopathologic Spectrum of a Recently Described Entity.

Agaimy A¹, Hartmann A, Antonescu CR, Chiosea SI, El-Mofty SK, Geddert H, Iro H, Lewis JS Jr, Märkl B, Mills SE, Riener MO, Robertson T, Sandison A, Semrau S, Simpson RH, Stelow E, Westra WH, Bishop JA.

Náš prípad



Náš prípad: keratinizácia?

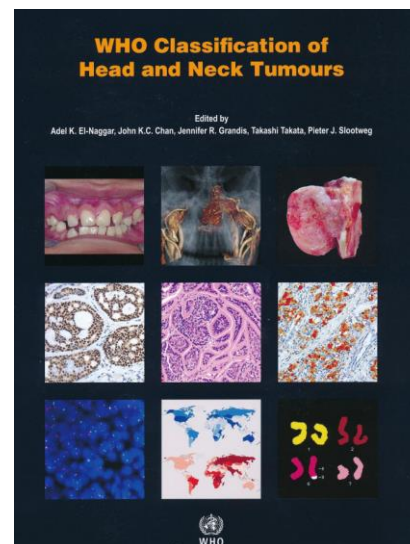


Náš prípad

- pagetoidná kolonizácia povrchového epitelu
- pravdepodobne kolonizácia ductov so skvamóznou metapláziou

Diferenciálna diagnóza

- pre sinonazálny trakt je typický výskyt mnohých typov nízko diferencovaných/nediferencovaných malignít – „nádory z modrých buniek“
- tento tumor by mal byť odlišený od karcinómu vznikajúceho v Schneideriánskom papilóme, NUT midline karcinómu, HPV-asociovaného bazaloidného karcinómu, SNUC...



Sinonasal undifferentiated carcinoma

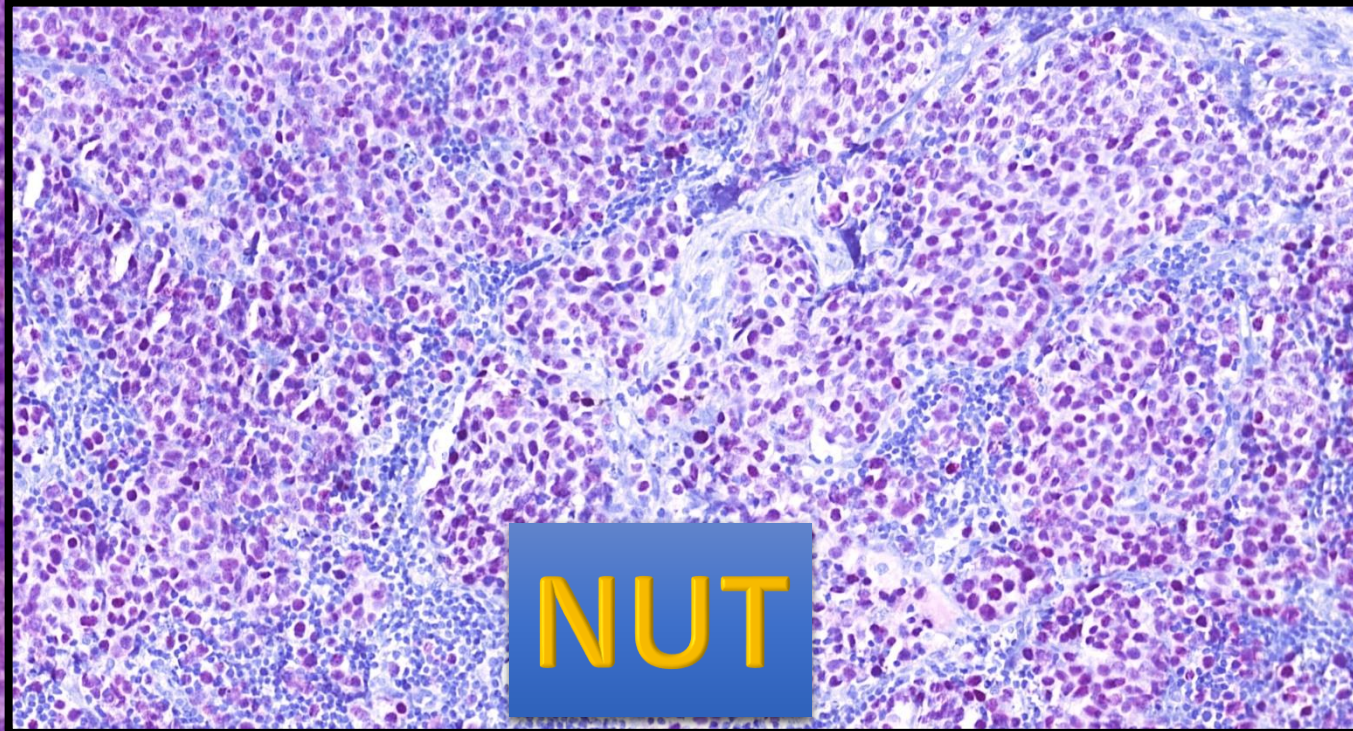
Lewis J.S.
Bishop J.A.
Gillison M.
Westra W.H.
Yarbrough W.G.

Definition

Sinonasal undifferentiated carcinoma (SNUC) is undifferentiated carcinoma of the sinonasal tract without glandular or squamous features and not otherwise classifiable.

try. Recently, a subset of undifferentiated carcinomas with rhabdoid features and a lack of SMARCB1 (INI1) protein by immunohistochemistry has been reported. It is unclear whether these tumours constitute a distinct entity {198}.

27-ročná žena, lymfatická uzlina supraklavikulárne, tumor mediastína, MTS v oboch lalokoch pľúc



NGS - Archer FusionPlex: *BRD4-NUTM1*

NUT carcinoma

- nízko diferencovaný karcinóm pripomínajúci nekeratinizujúci/lymfoepiteliálny SCC
- abruptné fókusy keratinizácie
- typicky postihuje teenagerov/mladých dospelých
- extrémne zlá prognóza (median OS 9,8 mesiacov), aktuálne vždy smrteľné ochorenie
- HPV/EBV-negatívny
- môže exprimovať p16, TTF1, CK5/6, p40
- **rearanž génu *NUTM1*** (- *BRD4*, *BRD3*, *WHSC1L1/NSD3*)
- Cielená liečba?
 - malé molekuly cielené na BRD4 (BET bromodomain inhibitory), históndeacetylázy

Take home message

- je dôležité imunohistochemické vyšetrenie nízko diferencovaných/nediferencovaných karcinómov sinonazálneho traktu
- dôkaz INI1 a NUT vo všetkých prípadoch

Head and Neck Pathol (2017) 11:541–545
DOI 10.1007/s12105-017-0783-4



CrossMark

CASE REPORT

SMARCA4-deficient Sinonasal Carcinoma

Abbas Agaimy¹ · Wilko Weichert^{2,3,4}

Ďakujem za pozornosť

svajdler@yahoo.com

svajdler@biopticka.cz