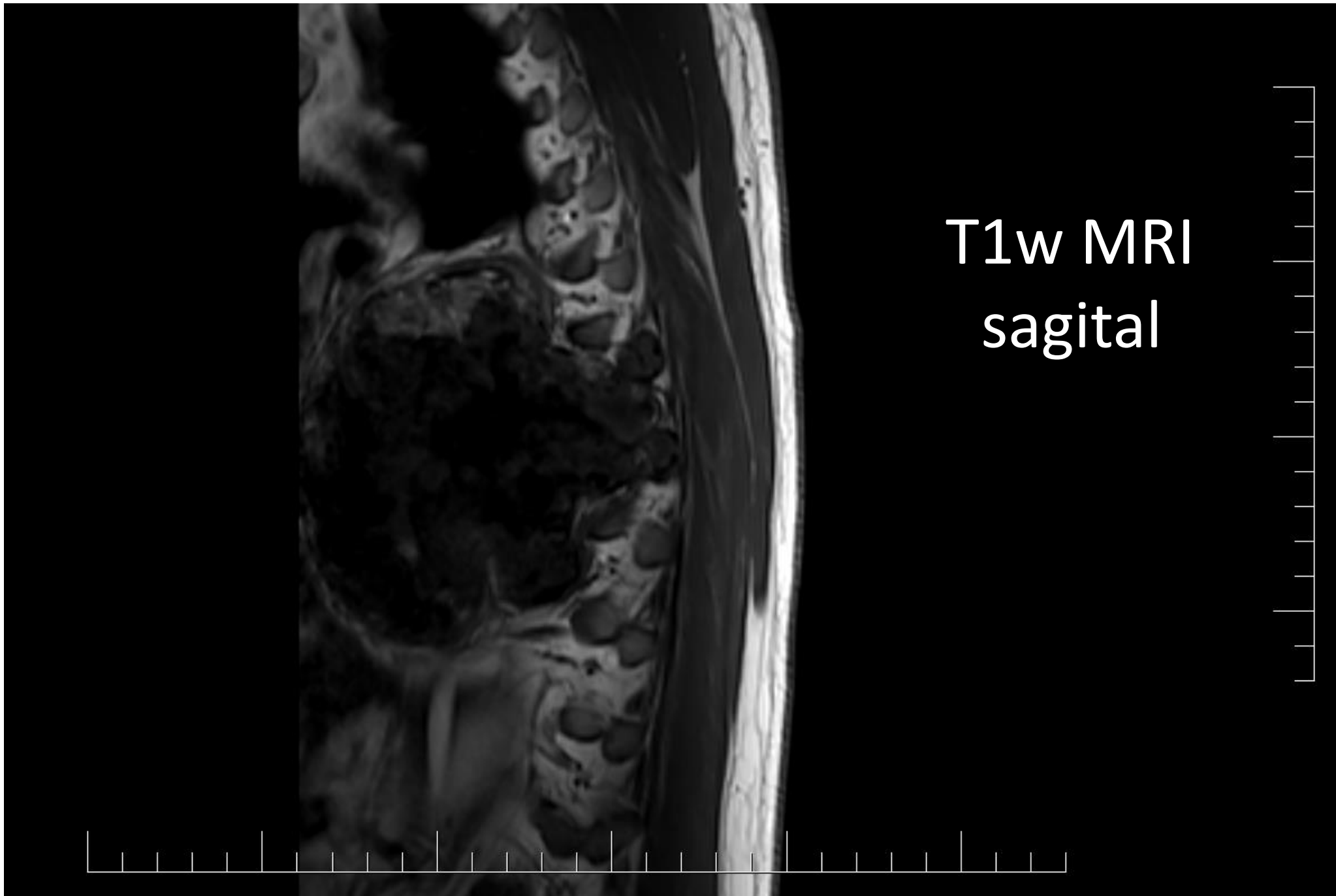


V súvislosti s týmto podujatím nemám žiaden konflikt záujmov.

# Prípád SD-IAP č. 726

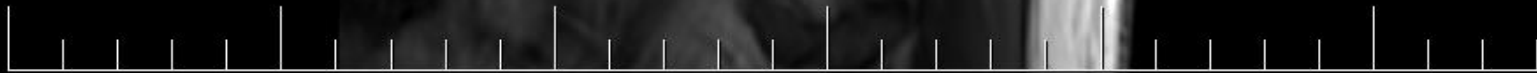
MUDr. Peter Švajdler  
UNLP Košice

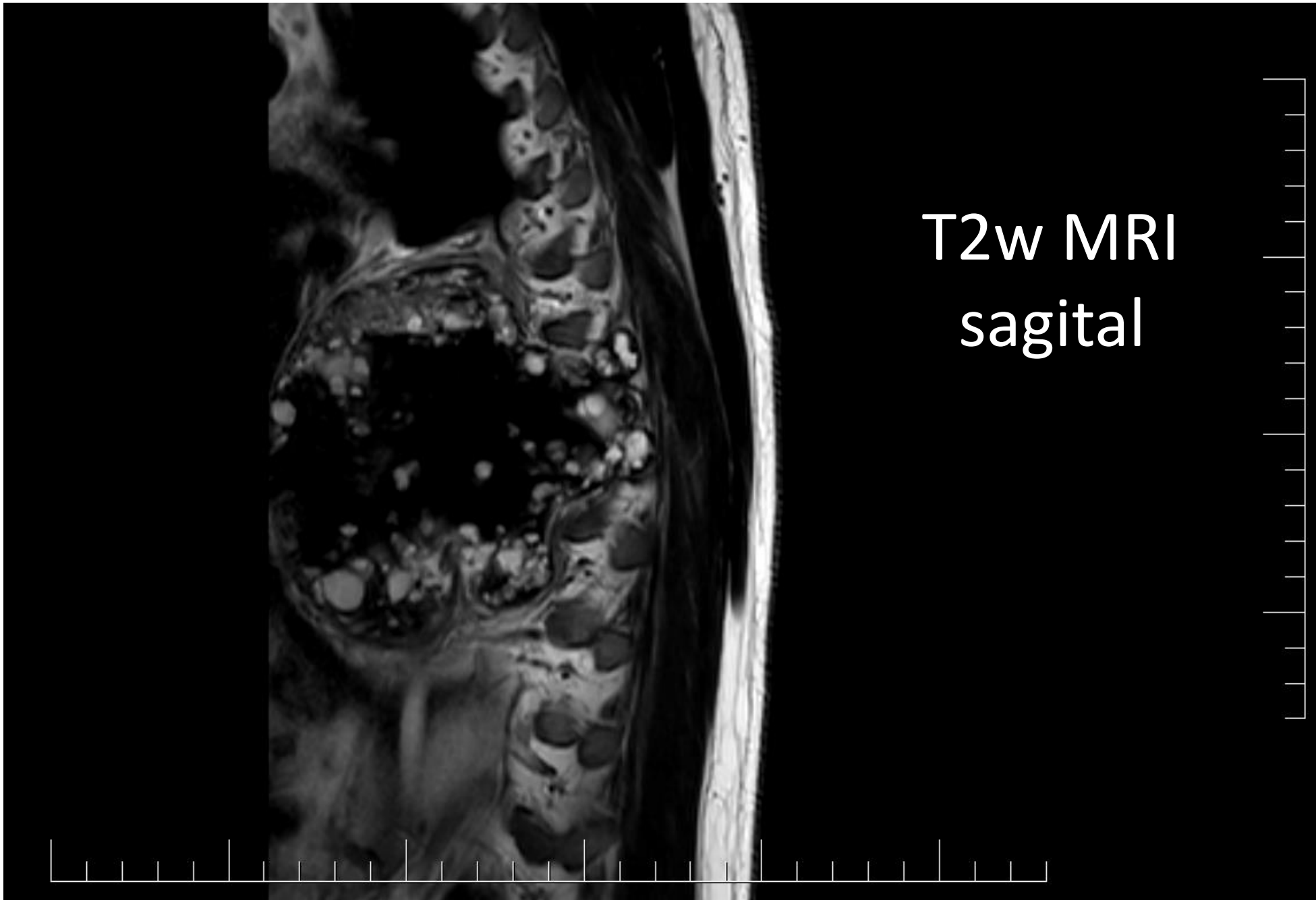
- 28-ročný muž
- tumor paraspinalne, extradurálne, s propagáciou do mediastina
  
- bez rádiologického popisu
- bez klinickej či rádiologickej diferenciálnej diagnózy



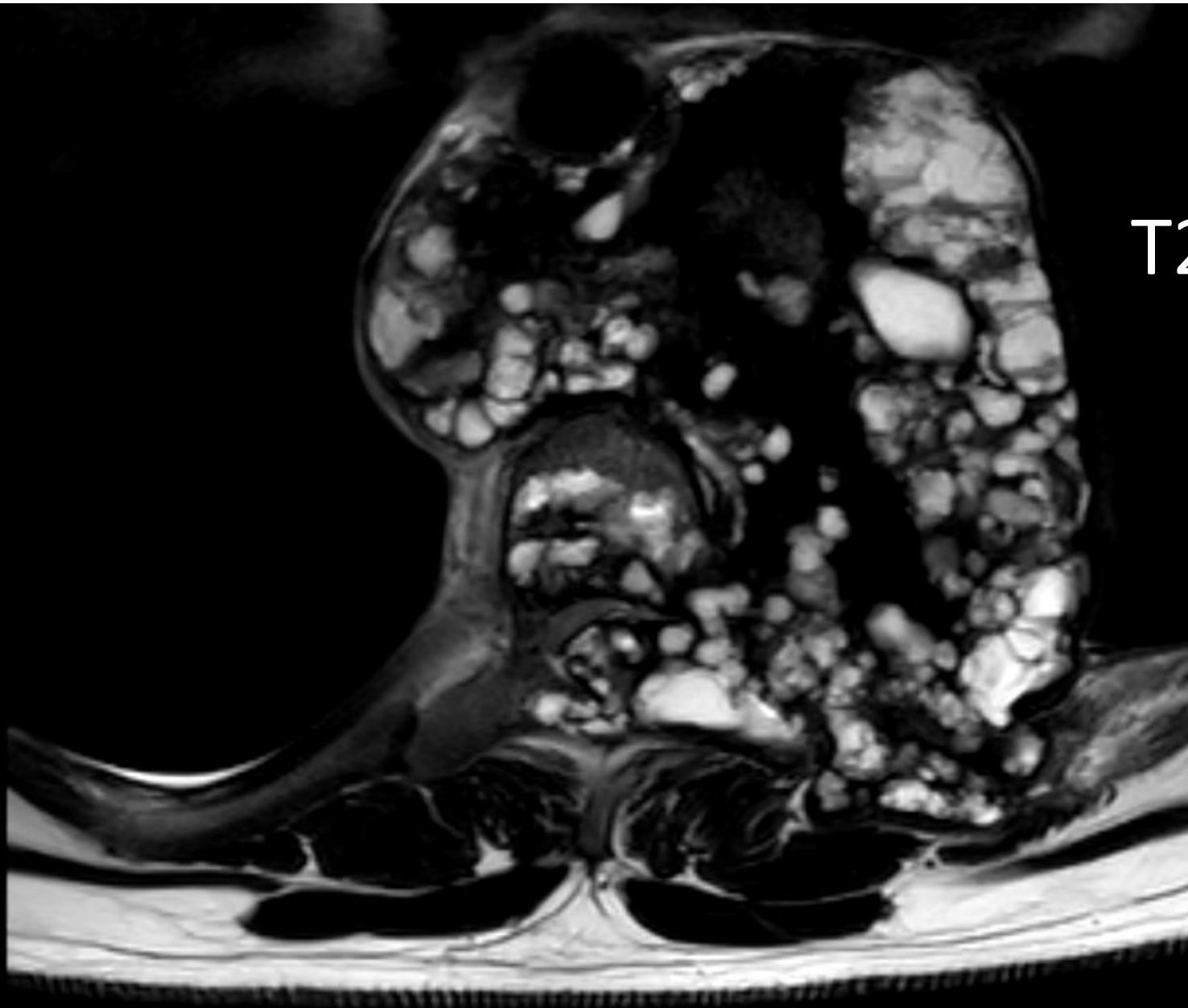
T1w MRI  
sagittal

T1w MRI  
gadolinium



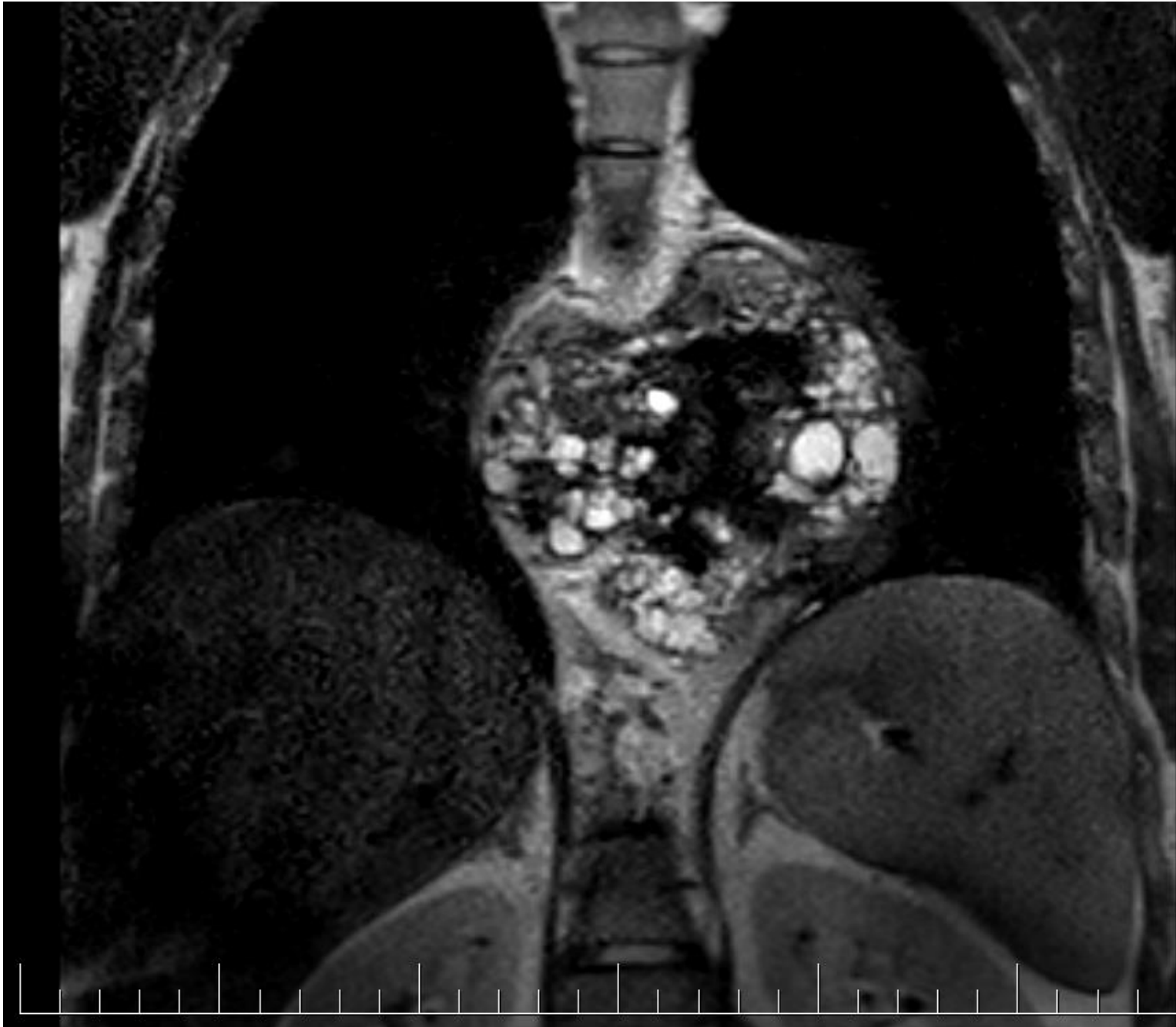


T2w MRI  
sagittal



T2w MRI  
axial

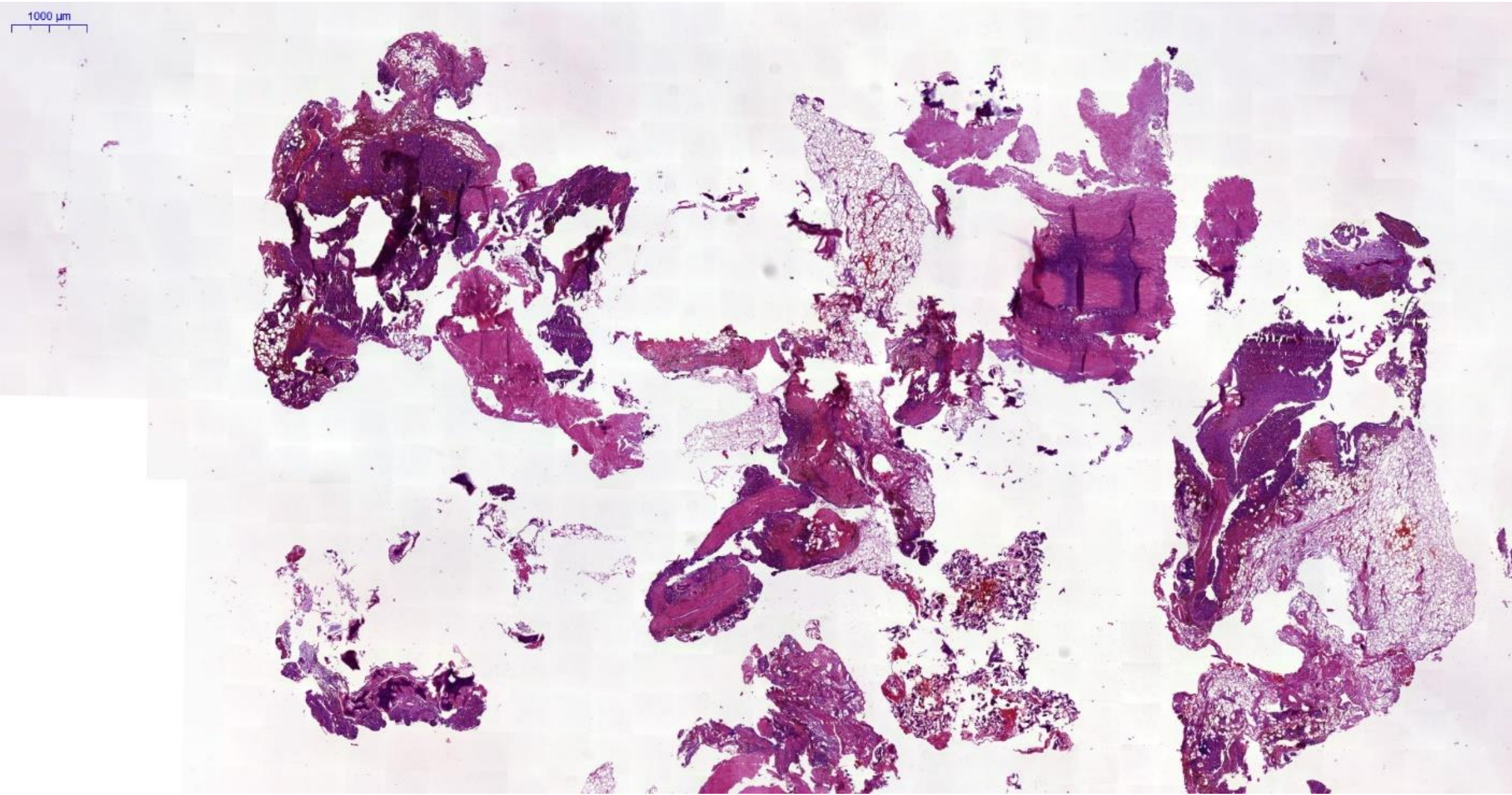




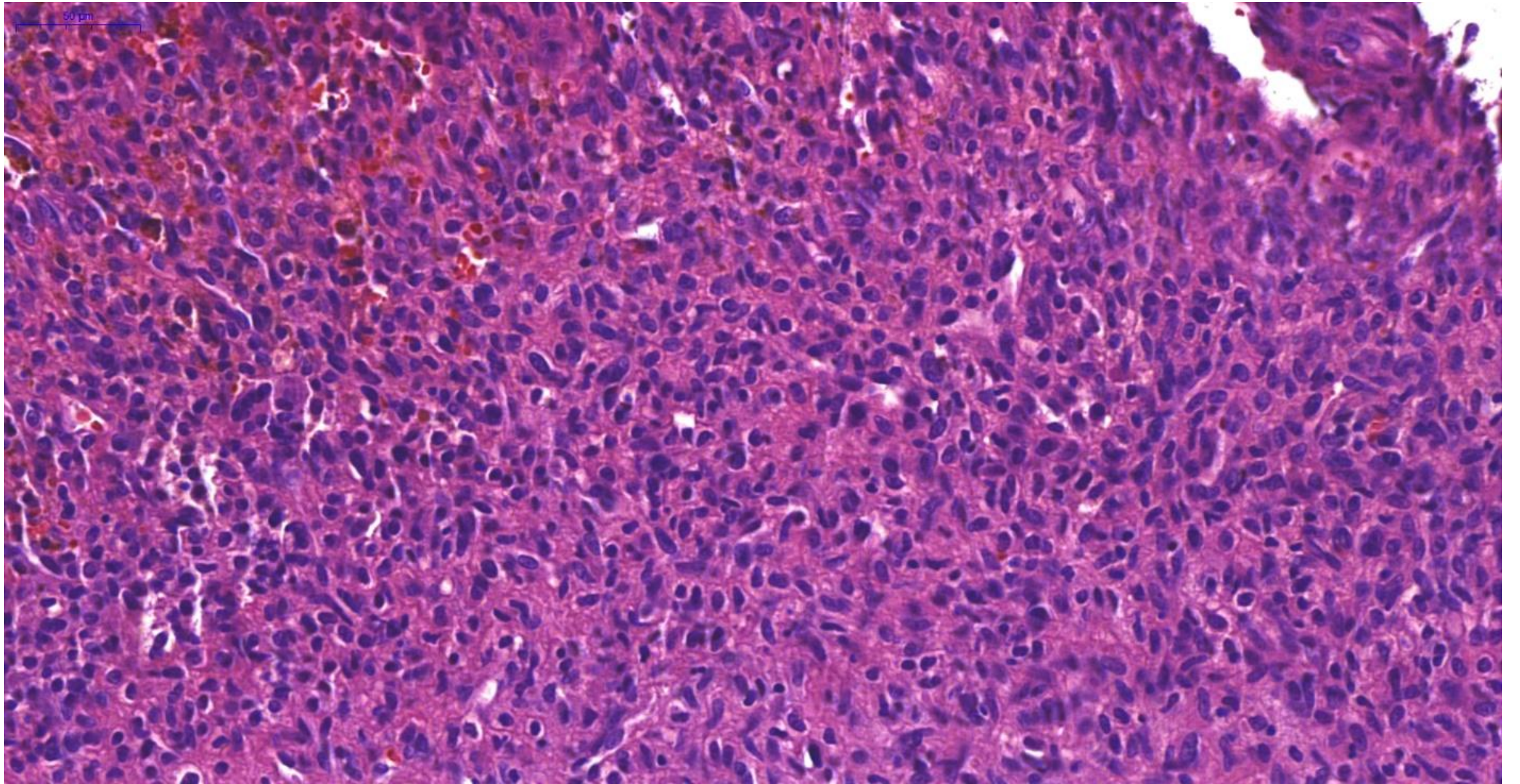
T2w MRI  
coronal



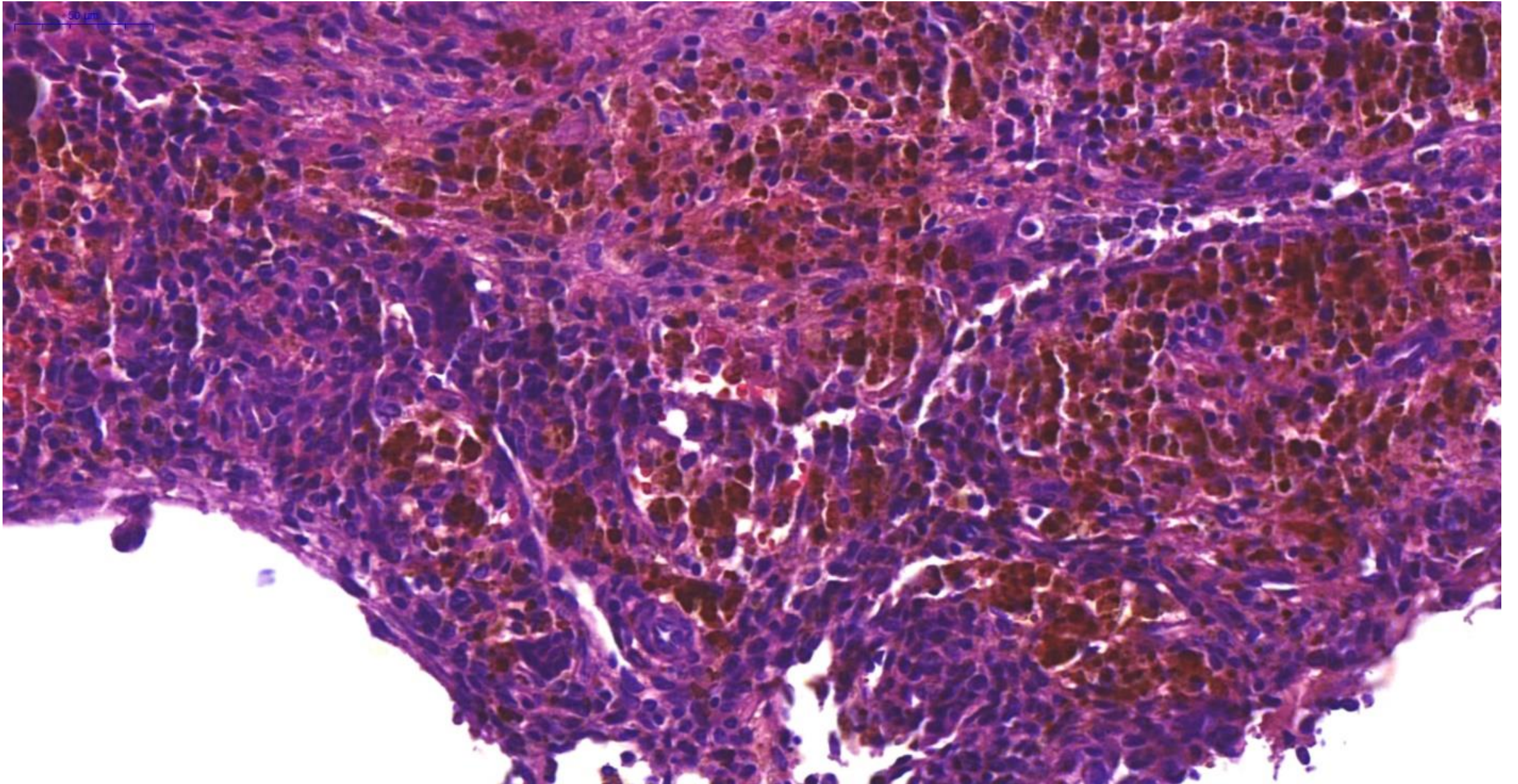
1000  $\mu$ m



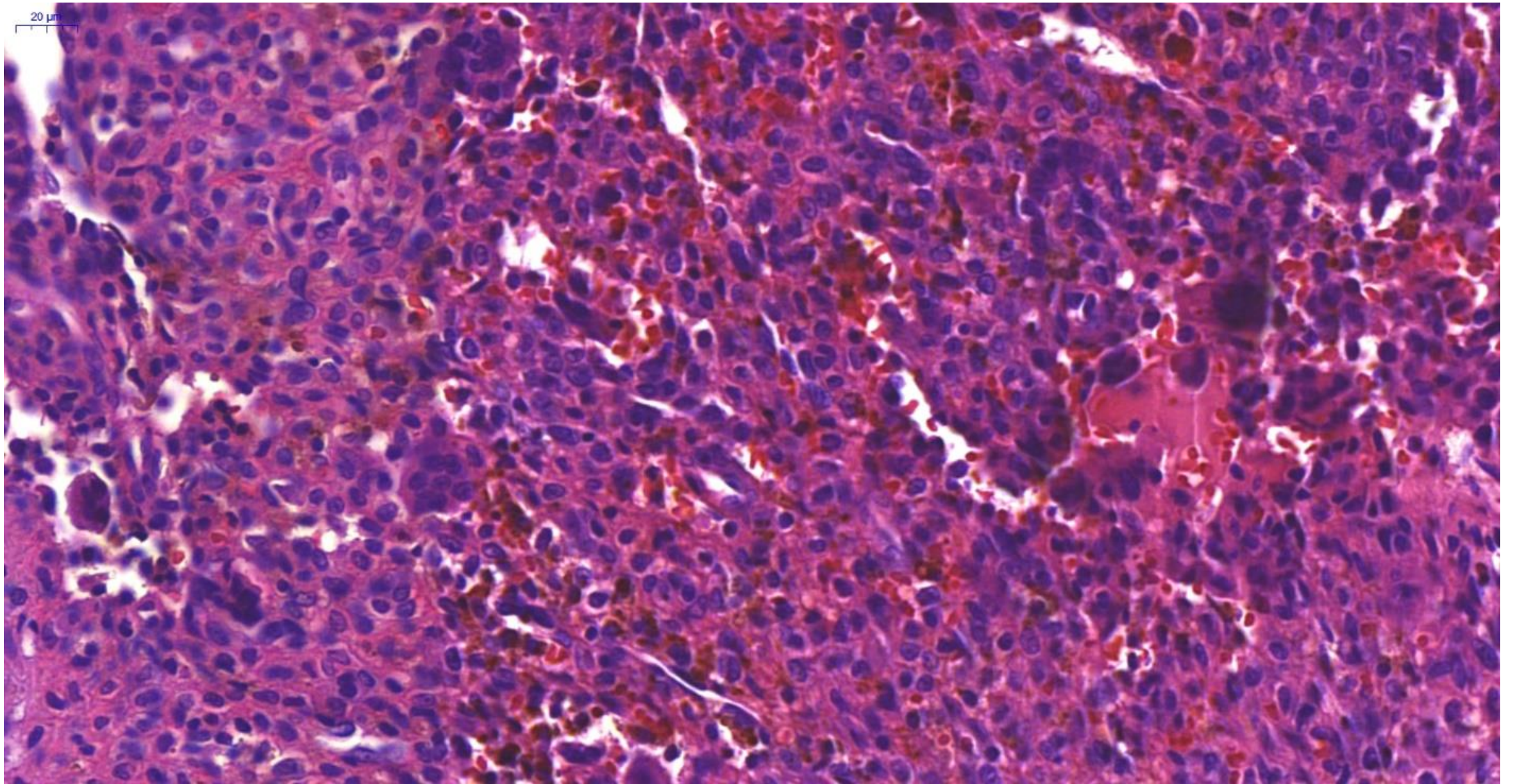






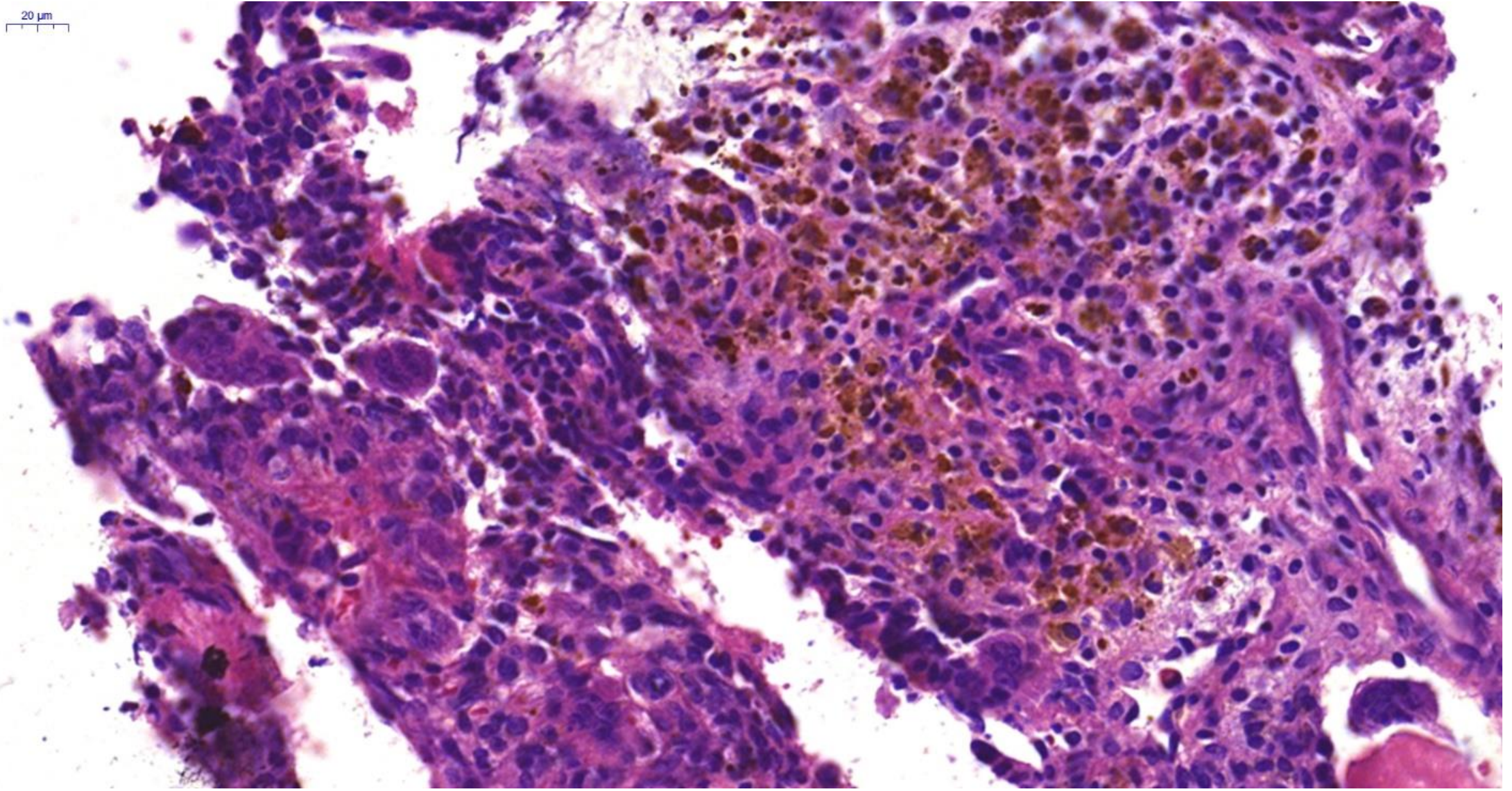




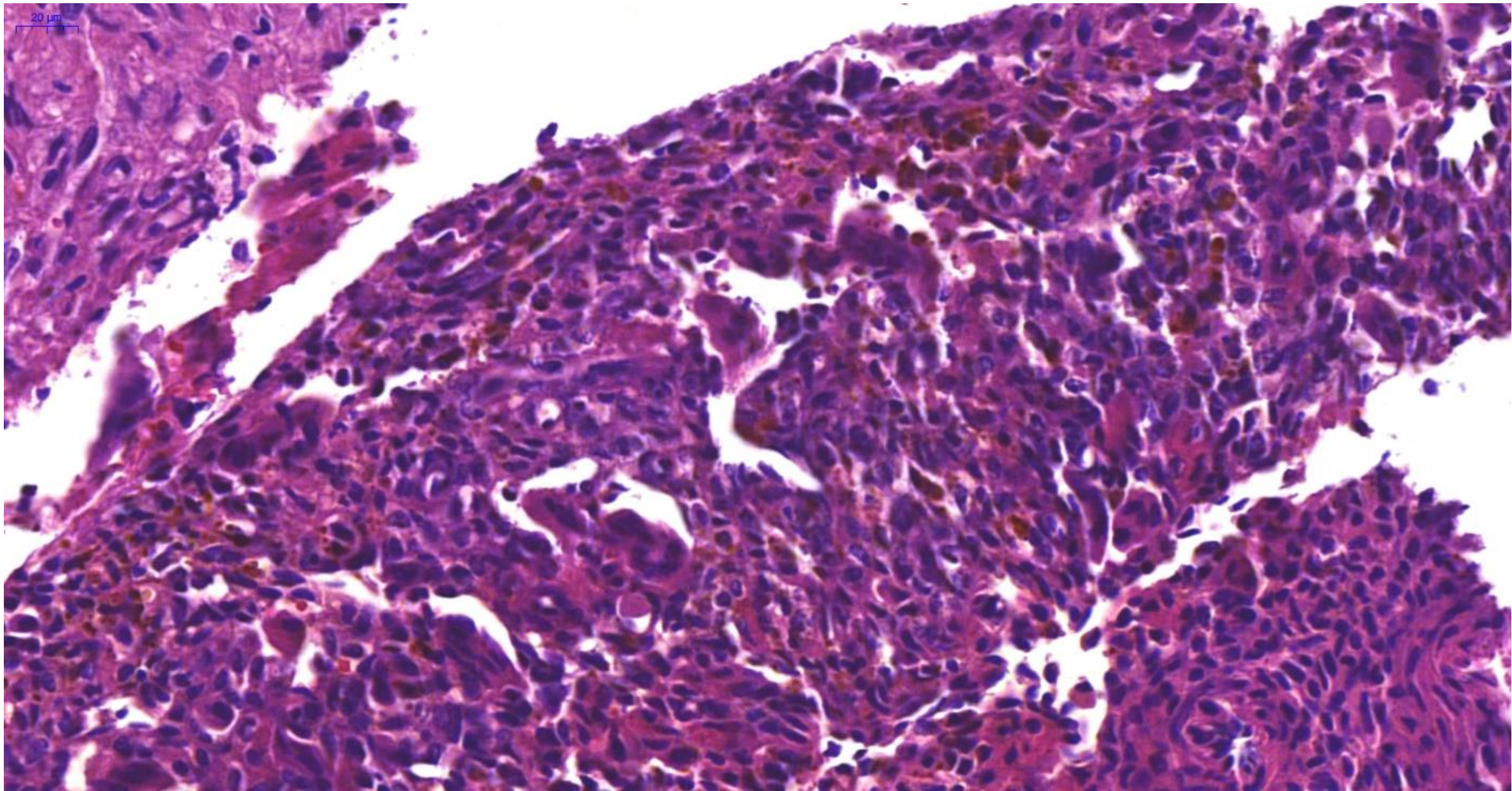




20 μm

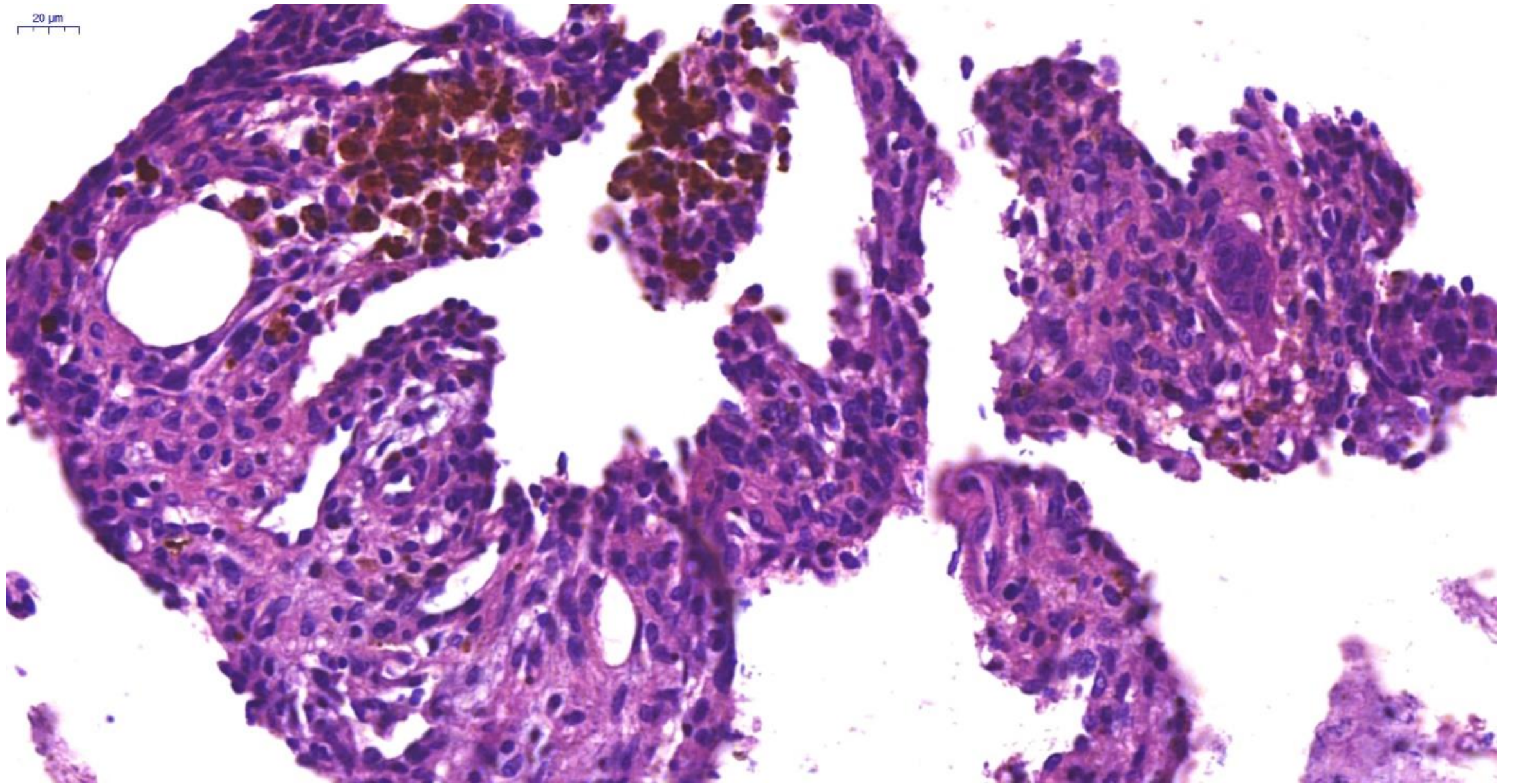




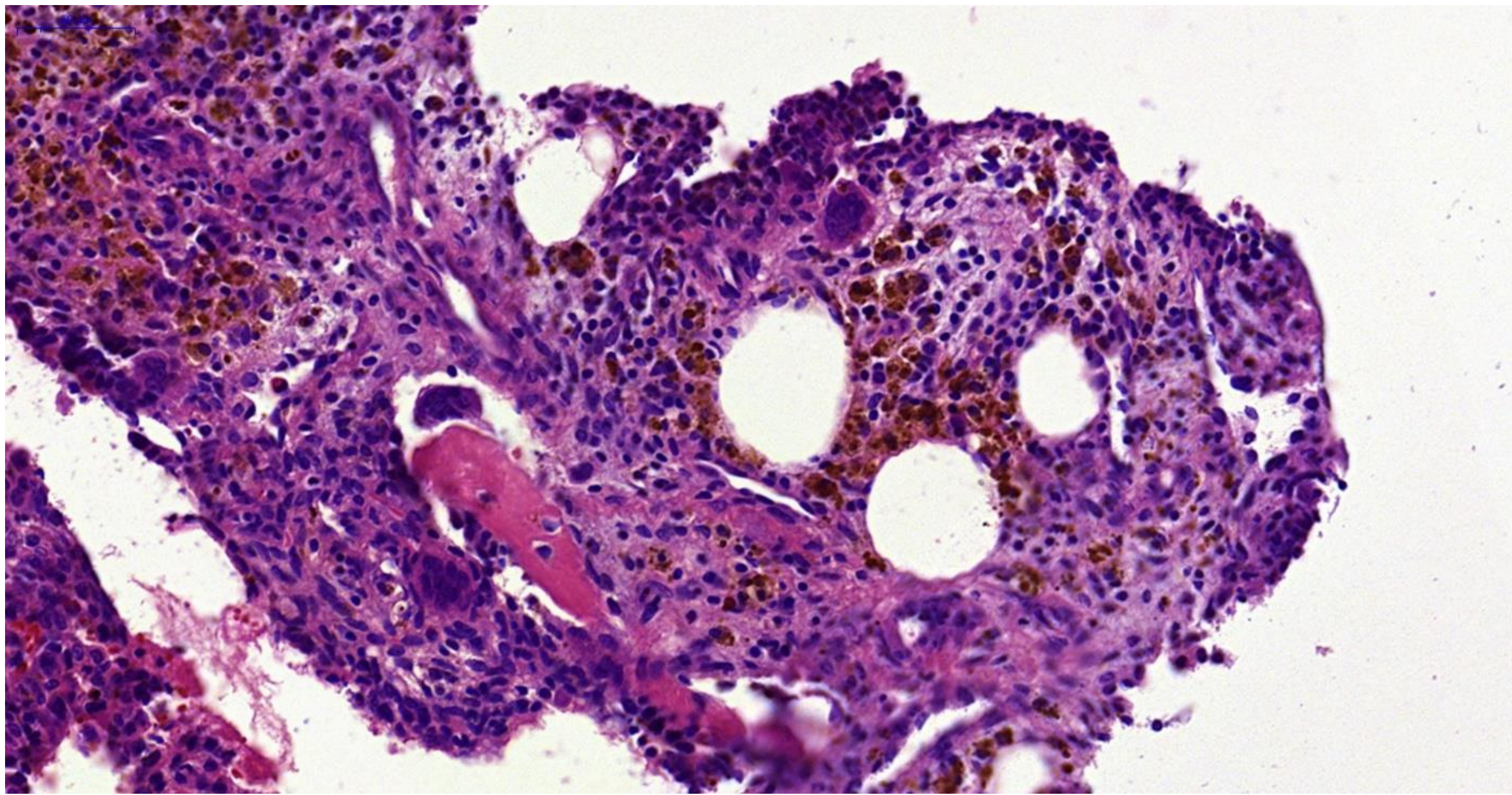




20  $\mu$ m



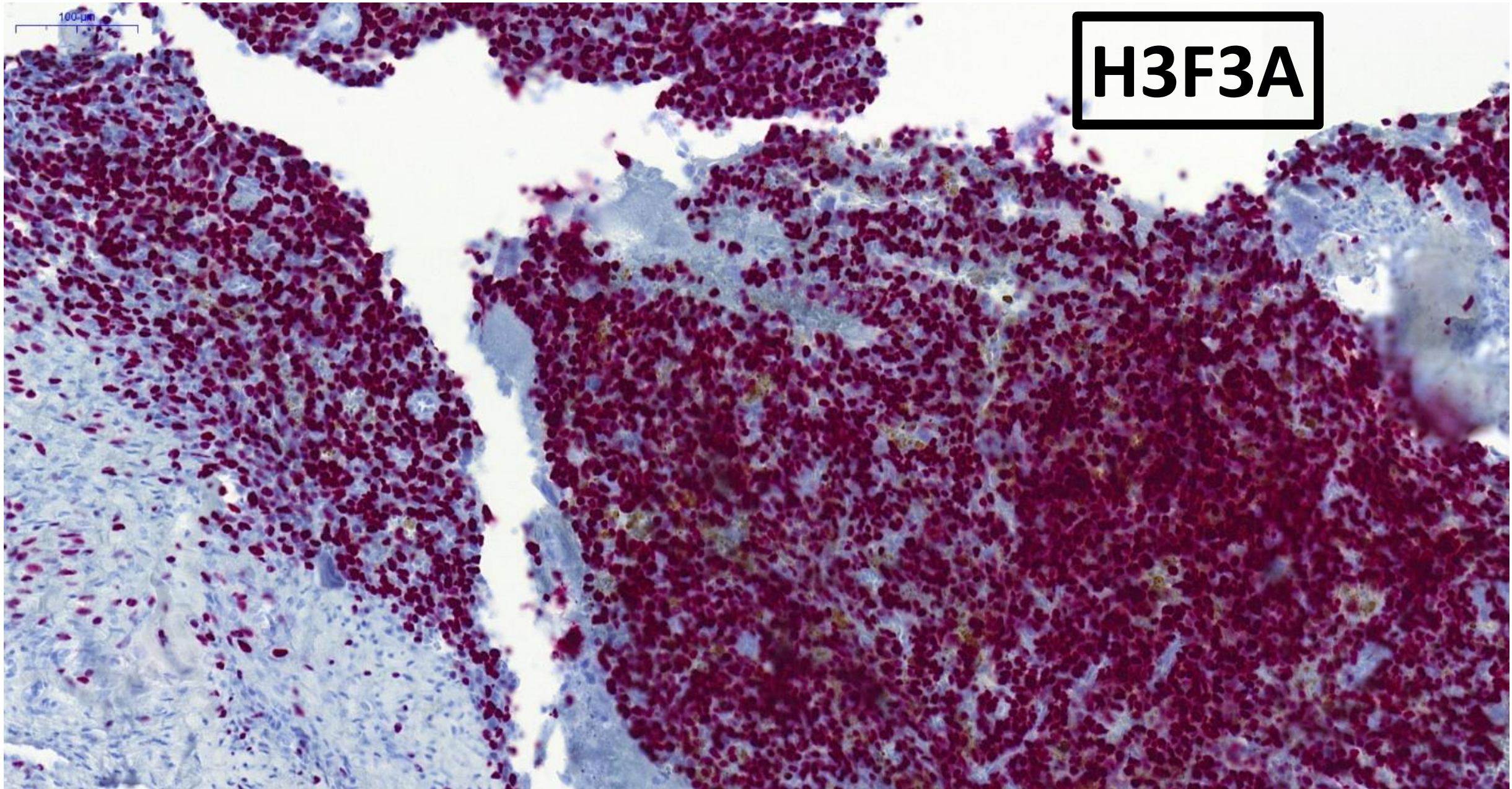






?

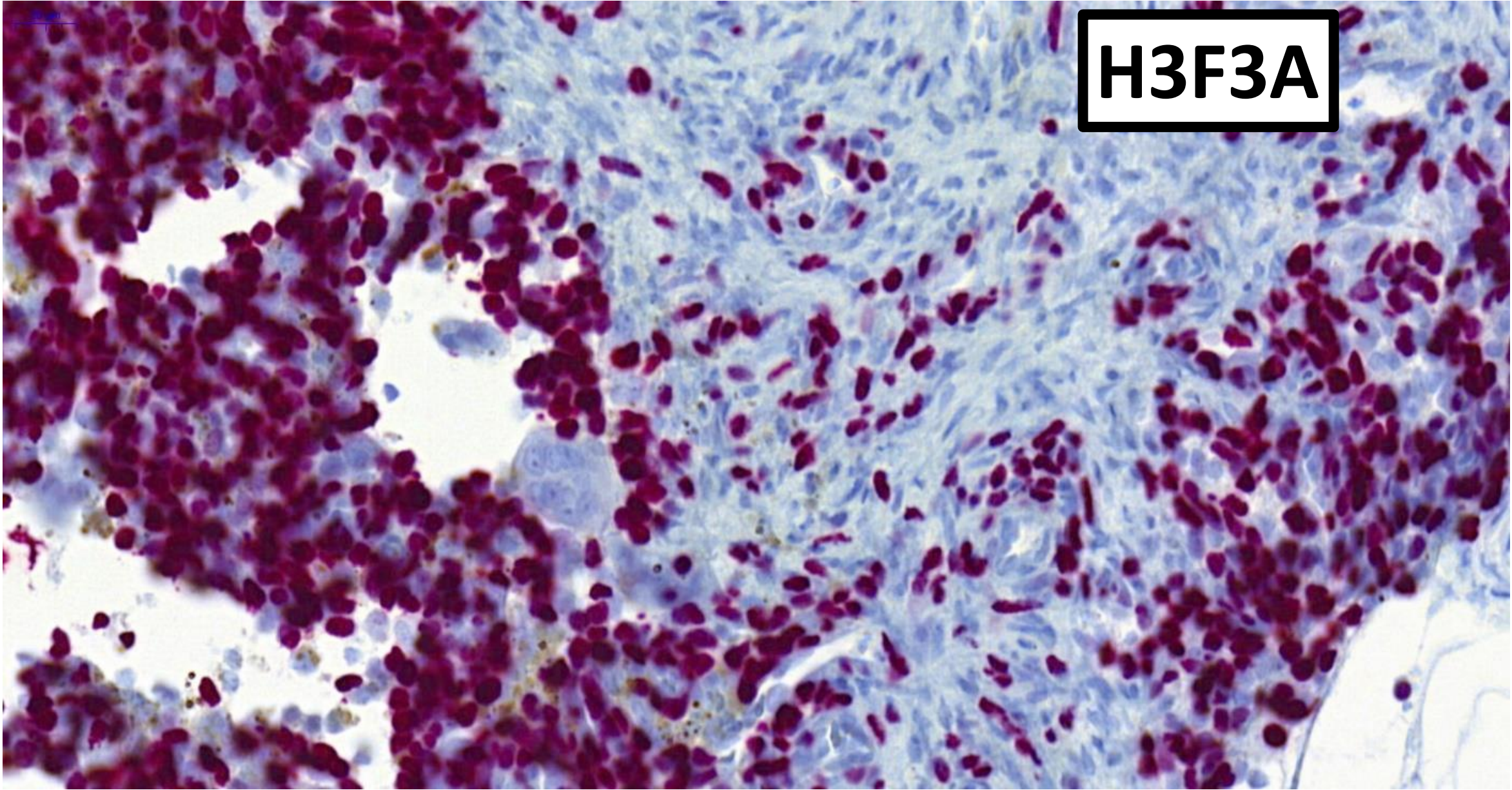




**H3F3A**



**H3F3A**



?

# **GIANT CELL TUMOR OF THE BONE**

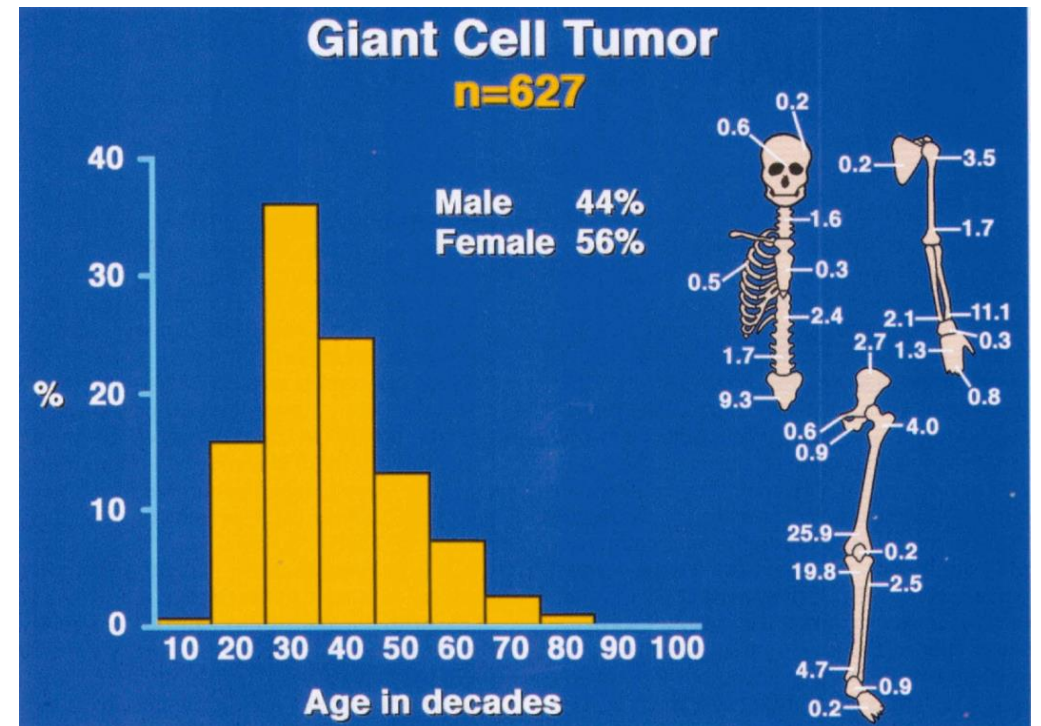
# DEFINÍCIA (WHO 2013)

- benígny, ale lokálne agresívny tumor (SNOMED **M9250/1**)
- tvorený proliferáciou nádorových mononukleárných buniek s početnými reaktívnymi makrofágmi a osteoklast-like obrovskými bunkami
- osteoklastóm (syn.)



# EPIDEMIOLOGIA

- 4-5% primárnych kostných tumorov
- maximálny výskyt medzi 20 - 45 rokmi života
- raritne vyrastá v imatúrnom skelete



# RÁDIOLÓGIA

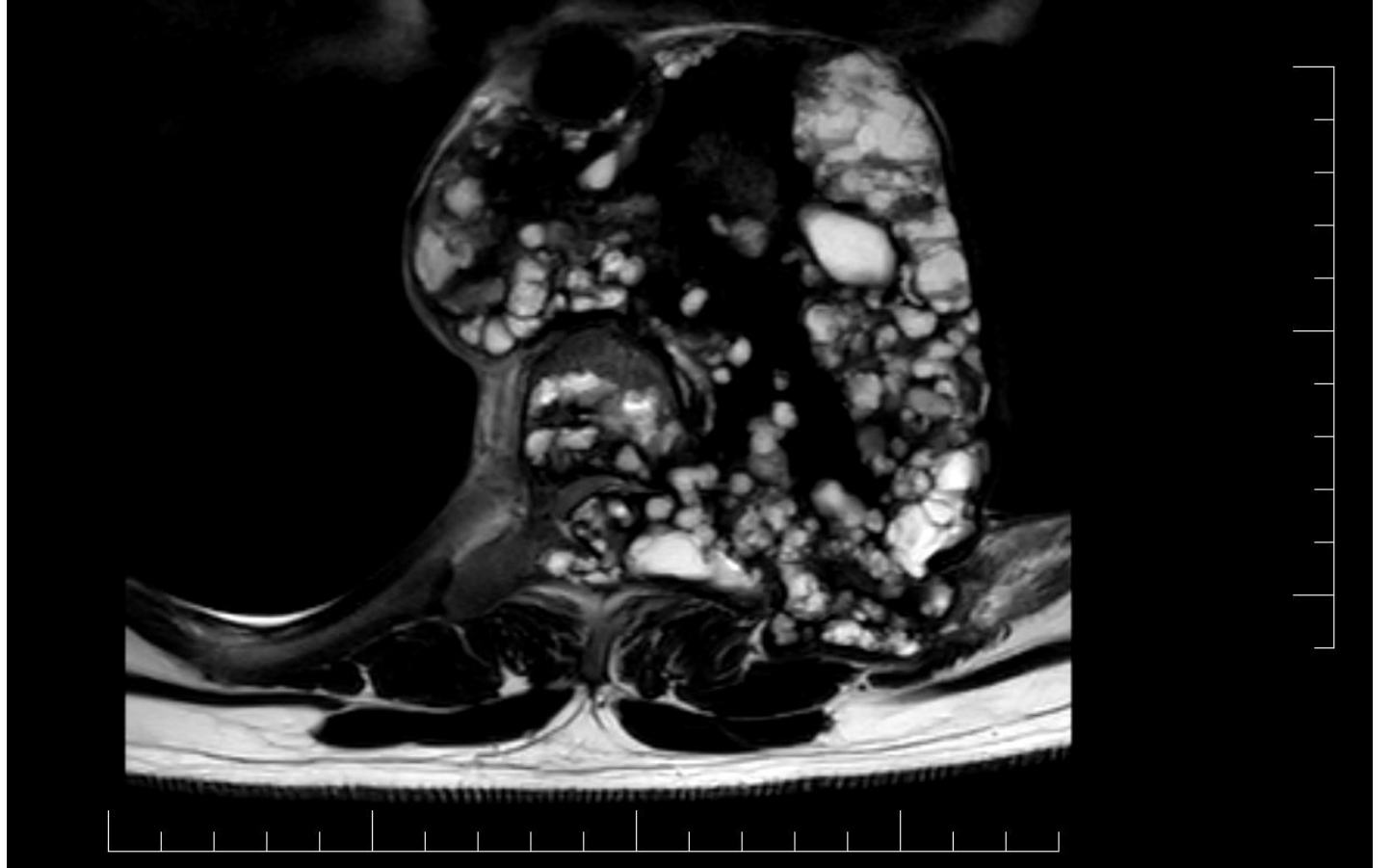
- typicky epifýza a príľahlá metafýza
- raritne len metafýza (v adolescencii)
- veľmi raritne diafýza
  
- expanzilné, ekcentrické, lobulizované, osteolytické
- častokrát eroduje subchondrálnu kosť aj kĺbovú chrupku, zriedkavo až s penetráciou do kĺbovej dutiny



# KLINIKA

- v naprostej väčšine sú solitárne
- raritne multiecentricita, najčastejšie malé kosti distálnych končatín
- typický príznak je bolesť a opuch, reštrikcia pohybu v kĺbe, vzácne patologická zlomenina
- raritne môže vznikáť ako komplikácia Pagetovej choroby kostí
- veľmi vzácne ako súčasť **Goltz**-ovho syndrómu v asociácii s fokálnou dermálnou hyopláziou

# MAKROSKOPIA



# KOMPLIKÁCIE OCHORENIA

- lokálna rekurencia u cca 25% pacientov liečených kyretážov
- až v tretine prípadov **intravaskulárna invázia**
  - tieto prípady môžu metastázovať do pľúc (2%)
  - pľúcne „implanty“
  - väčšinou spontánna regresia
  - vzácne rast s následkom smrti pacienta
- v menej ako 1% GCT **malígna transformácia**
- pacienti s malignitou bývajú o dekádu starší
- **primárna malignita** v GCT (high grade malignita v GCT prítomná v čase iniciálnej diagnózy)
- **sekundárna malignita** v GCT (high grade malignita v GCT po predchádzajúcej rádioterapii alebo chirurgickom výkone)

# ETIOLÓGIA

- nádorové primitívne mezenchymálne stromálne bunky exprimujúce RANKL (ligand pre receptor aktivator NF-kapa 3)
- nenádorové mononukleárne makrofágy ako prekurzory obrovských buniek
- nenádorové osteoklast-like obrovské bunky
- driver mutácia v géne H3F3A na 1q42.12

# GENETIKA

- driver mutácia H3F3A (cca 85% GCT)
- špecifická monoklonálna protilátka na detekciu mutácie G34W génu H3F3A (takmer 100% špecificita)
- redukcia imunopozitivity u liečených pacientov (denosumab anti-RANKL)
- H3F3A wild type „giant cell rich“ lézie vždy **negatívne**
  - brown tumor, aneurysmal bone cyst, chondroblastoma, non-osifikujúci fibróm, fibrózna dysplázia, chondromyxoidný fibróm, tenosynoviálny giant cell tumor, teleangiektatický osteosarkóm

**Ďakujem za pozornosť**