

Prípád SDIAP č. 526

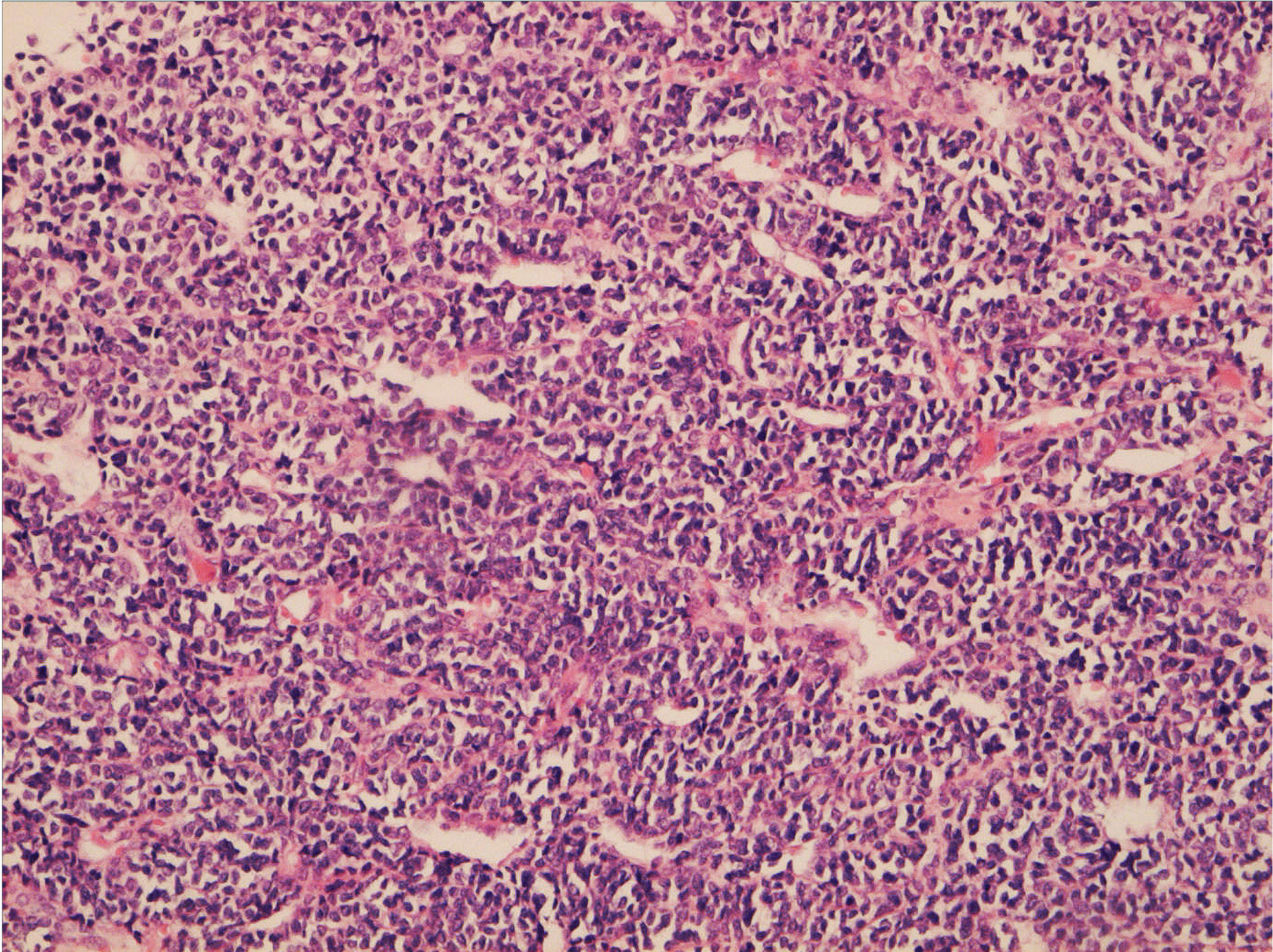
B. Rychlý
Cytopathos

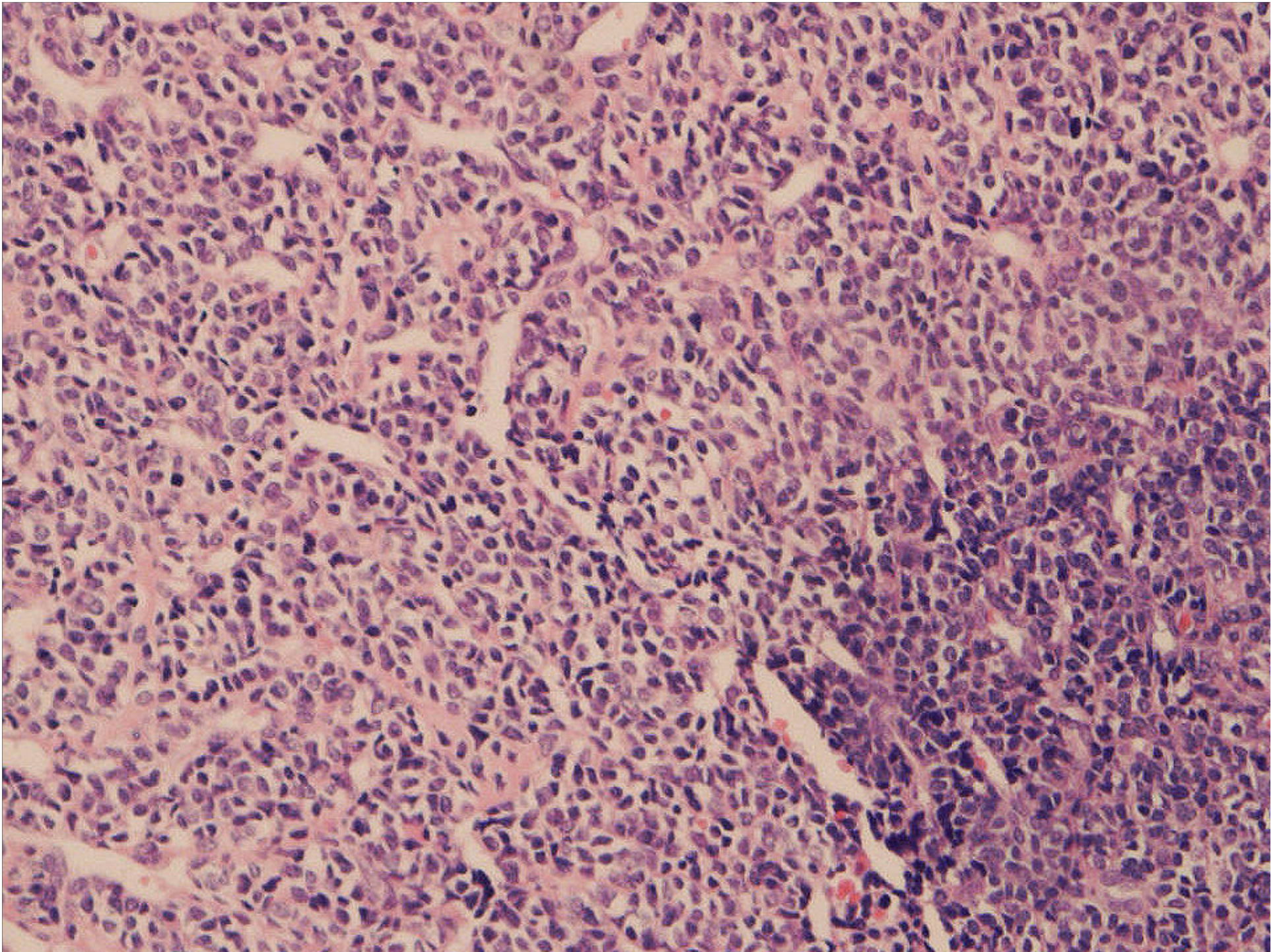
Klinické údaje

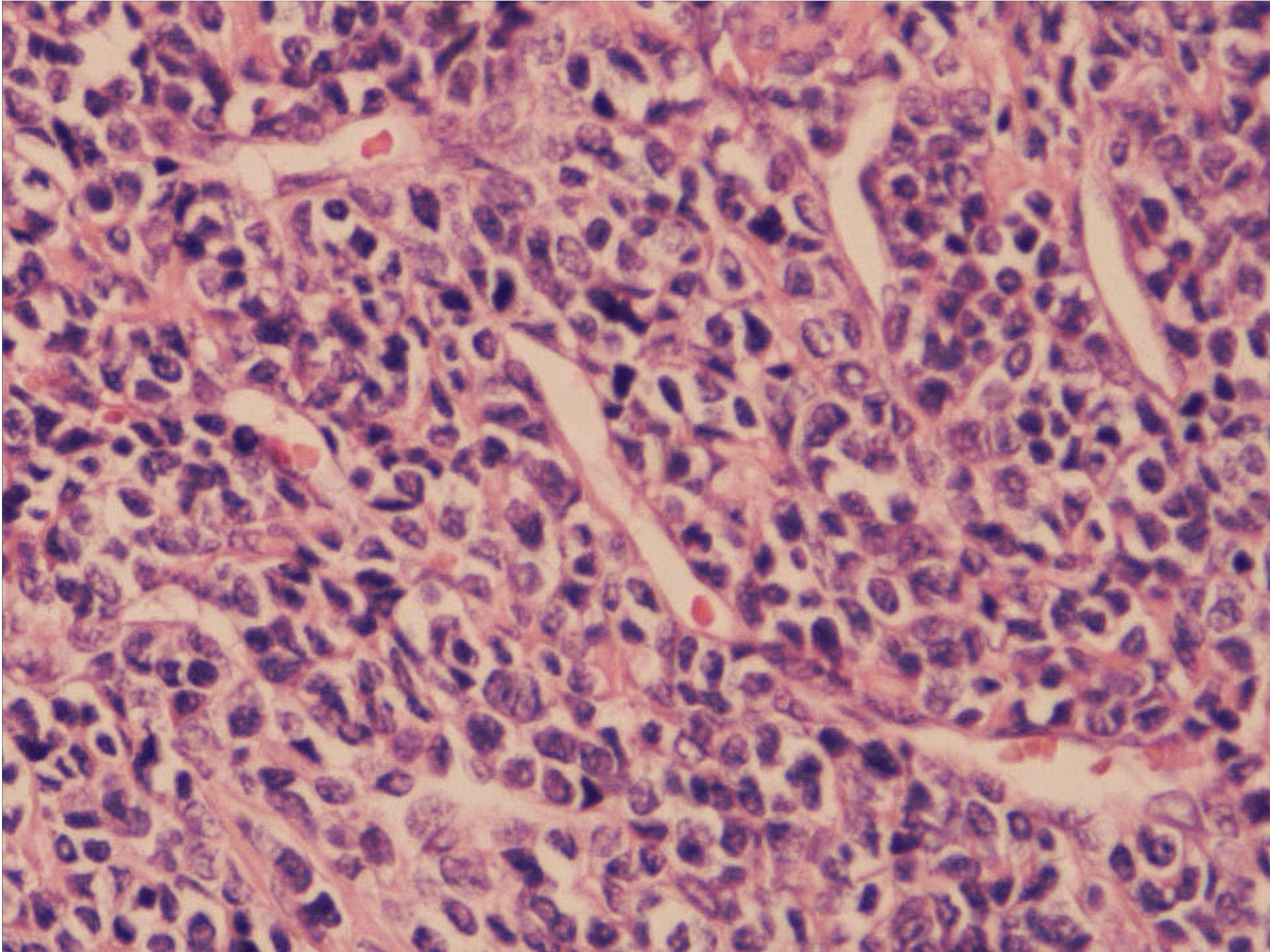
- 24-ročná žena
- pred 13 rokmi diagnostikovaný tumor v oblasti ľavej maxilárnej dutiny
- od vtedy 5 reoperácií pre recidívy
- tumor postupne prerástol do sfenoidálnej kosti, ľavej orbity a na bázu mozgu
- stav po RAT
- seminárny preparát je z poslednej operácie

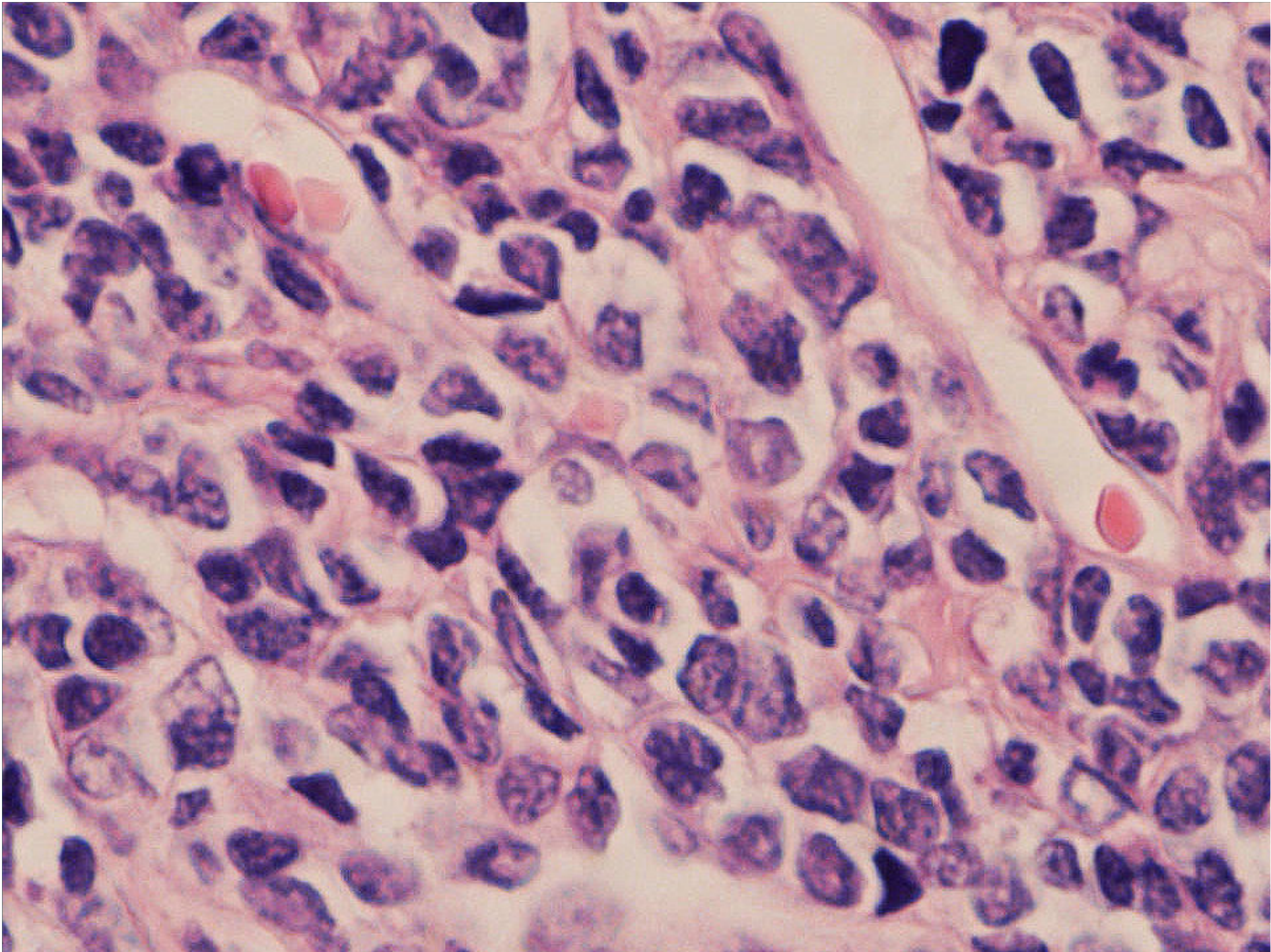
Diagnózy

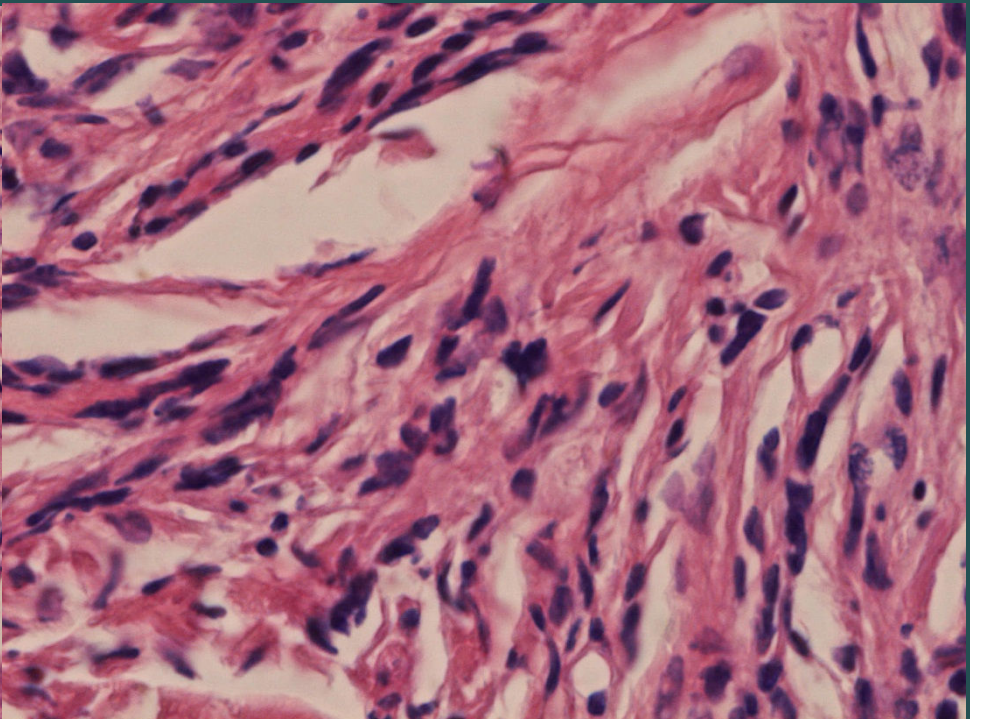
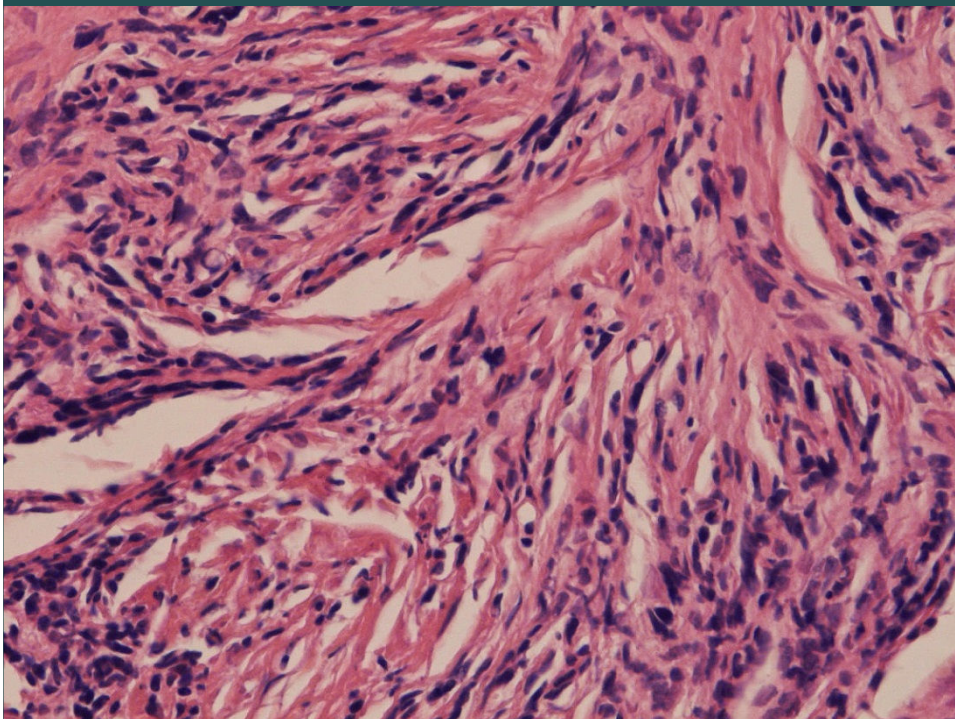
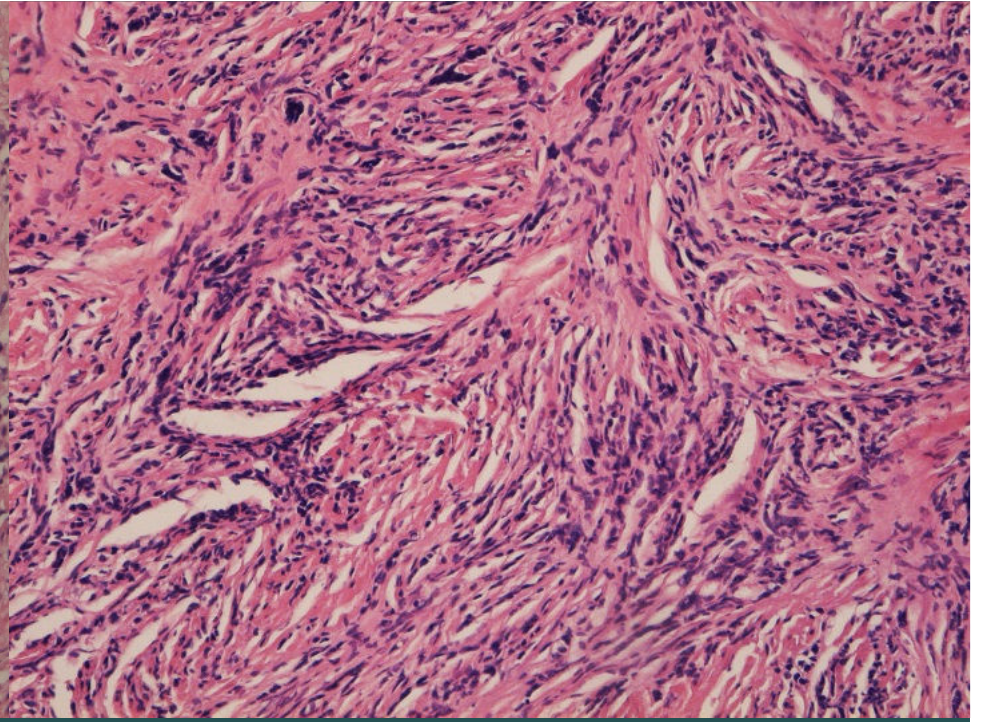
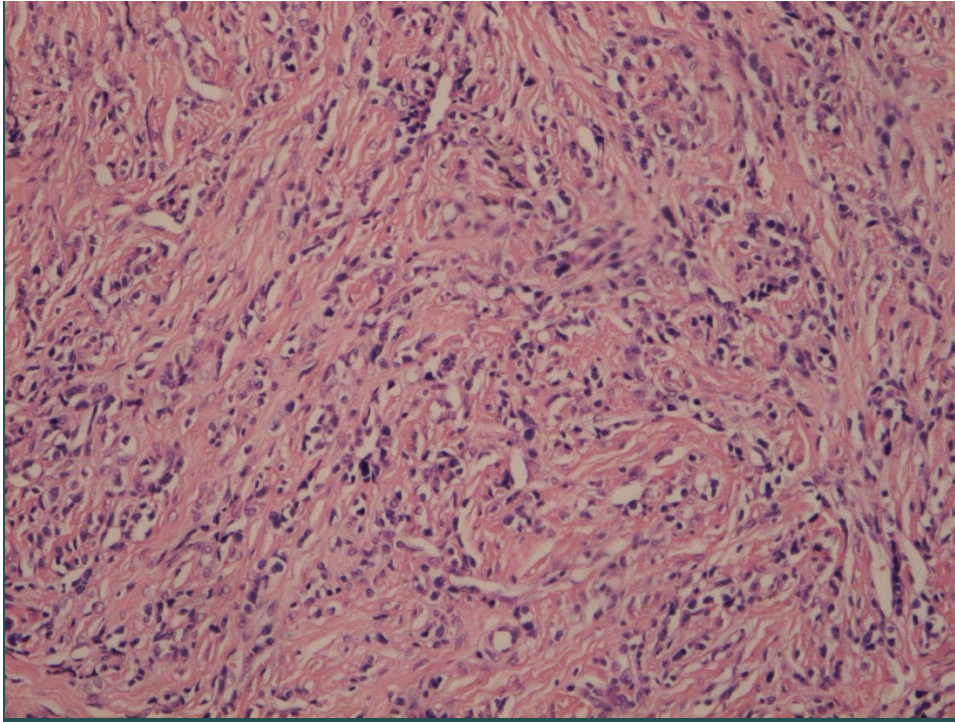
- meningióm
- atypický meningióm
- meningeálny hemangiopericytóm (gr. II, III?)
- dg. X
- synoviálny sarkóm

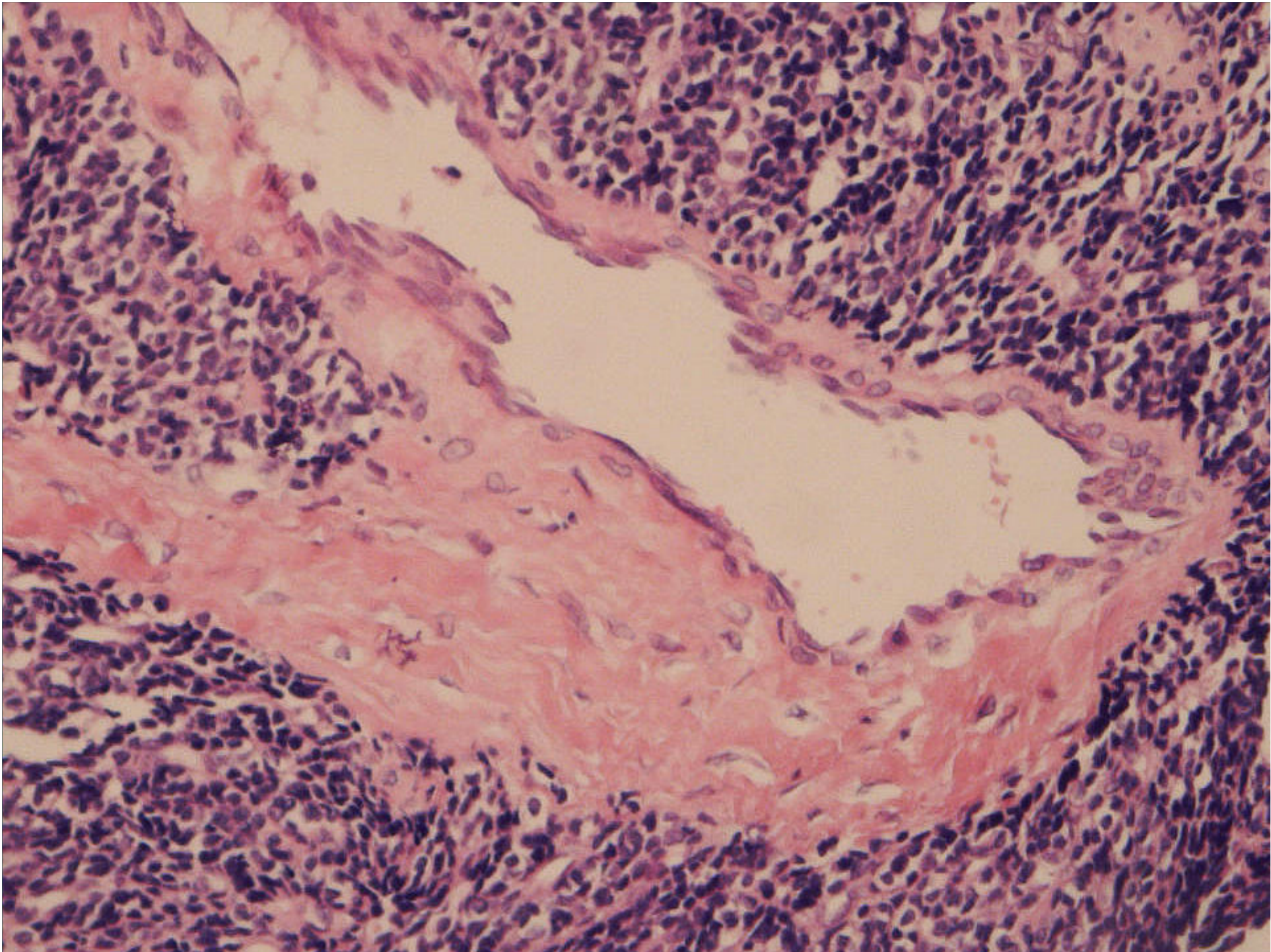


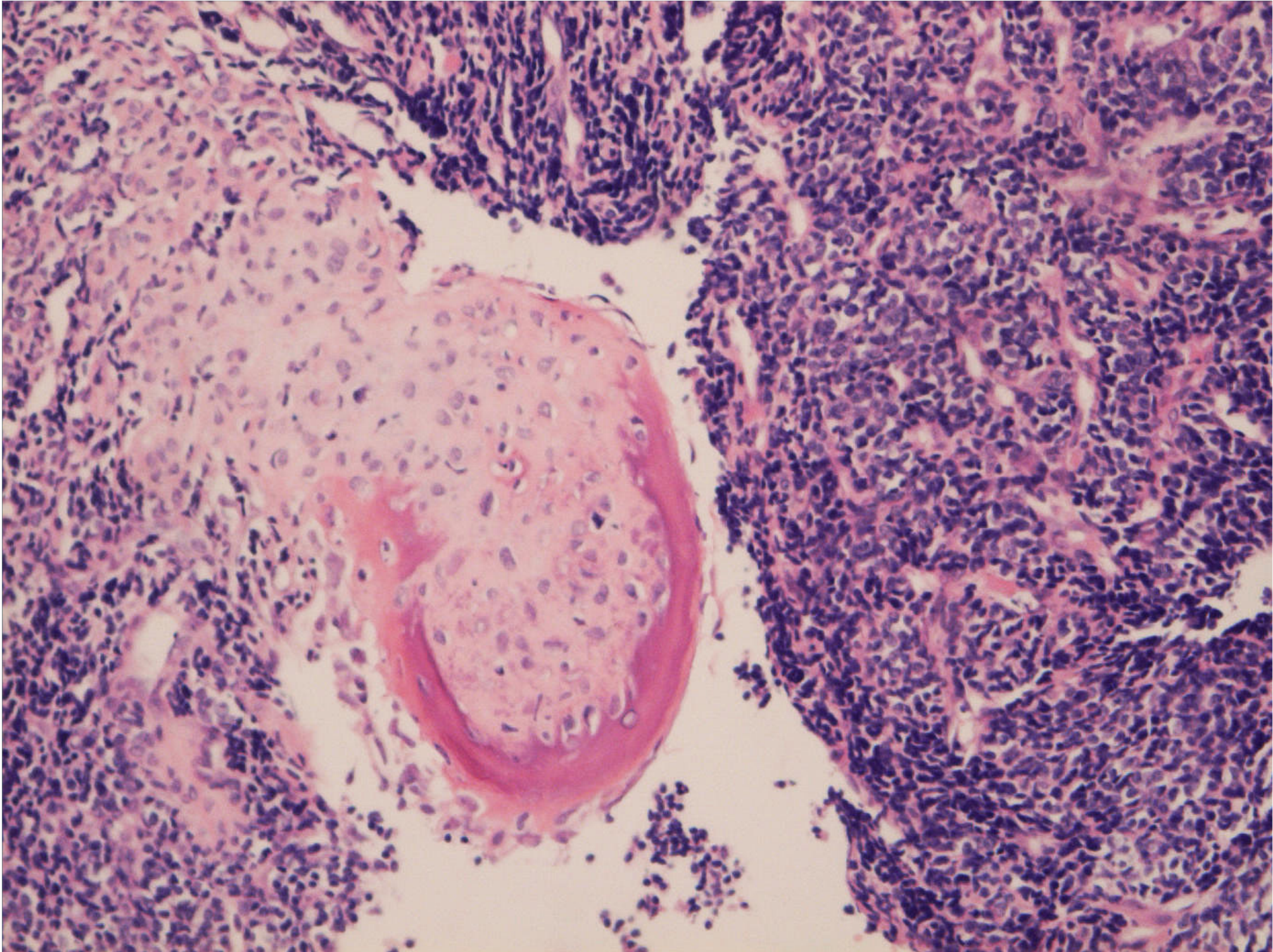


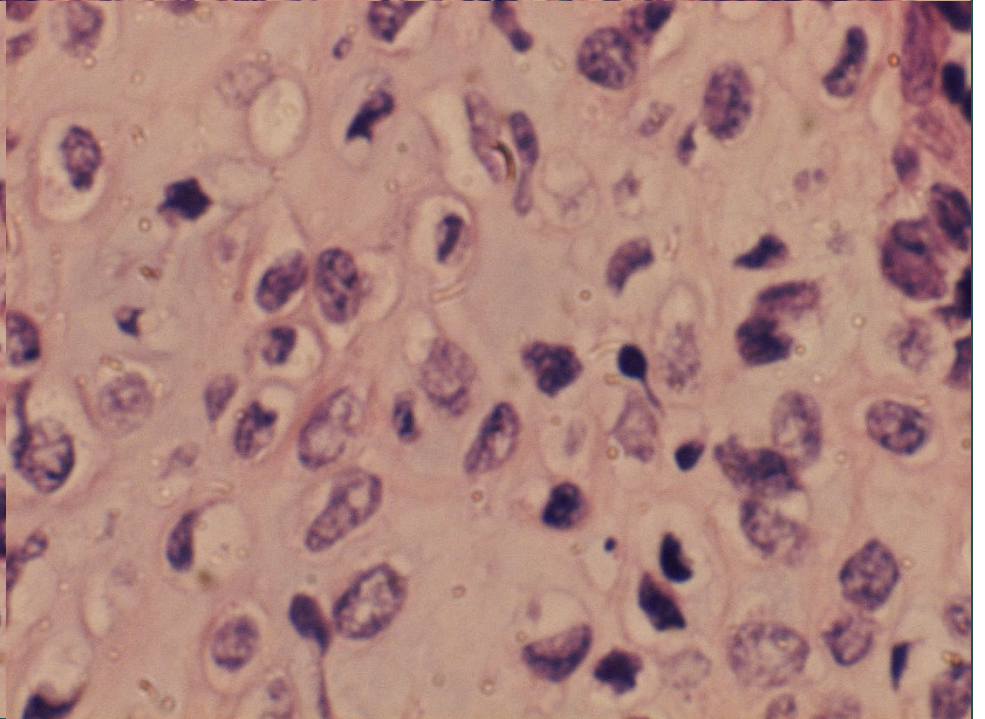
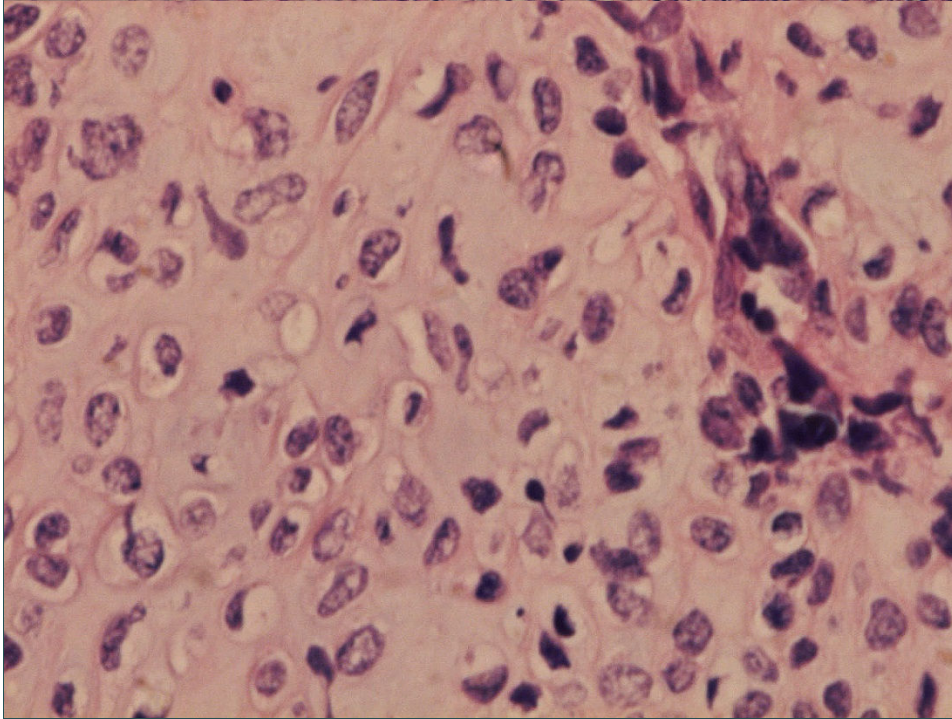
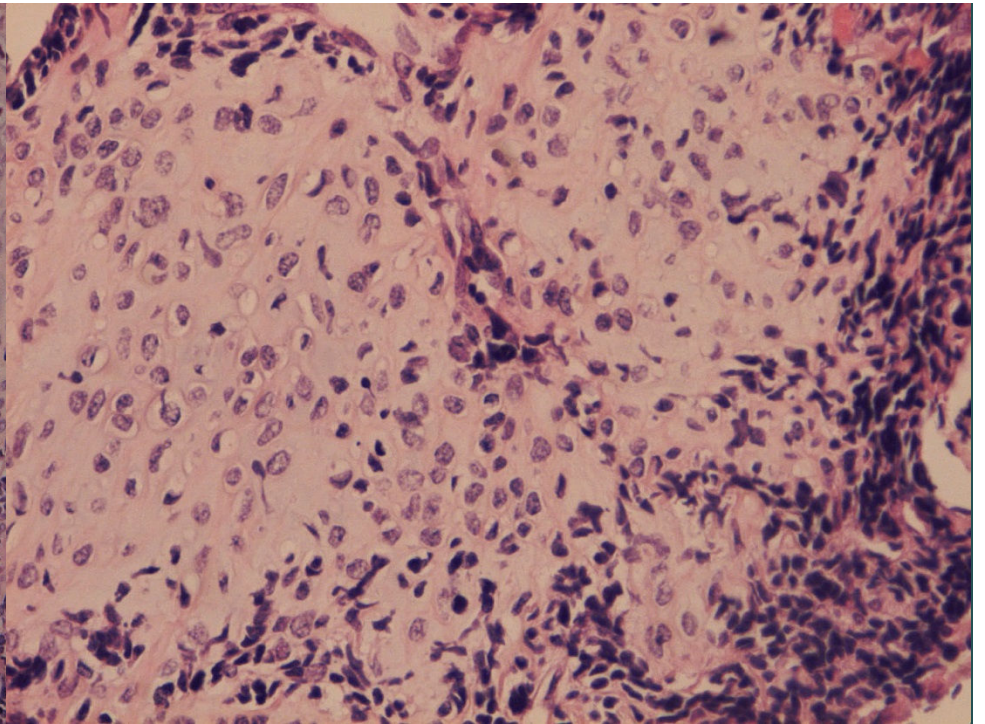
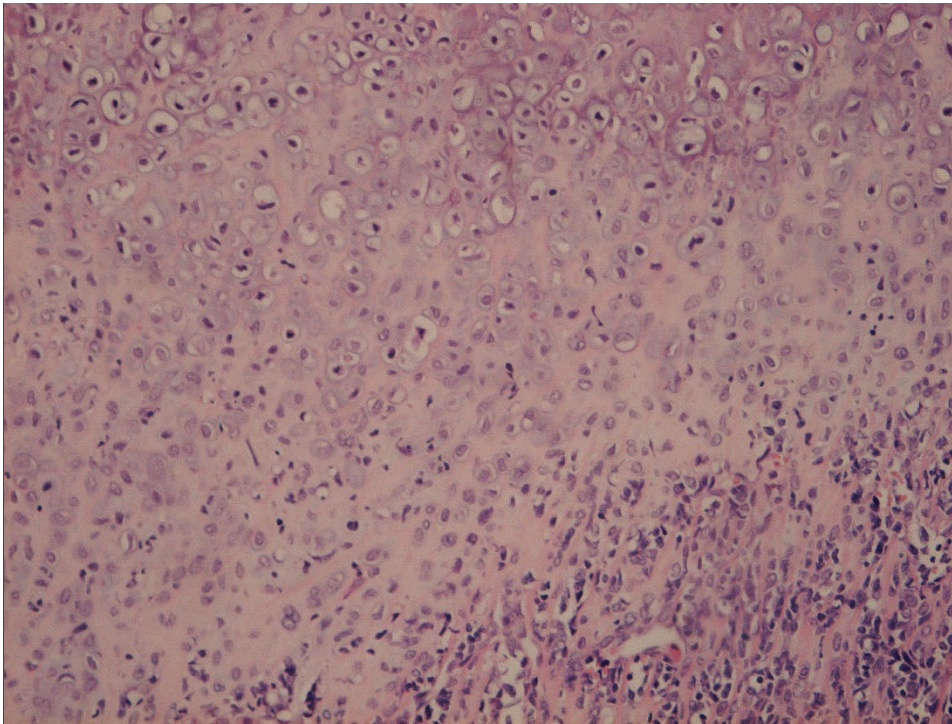


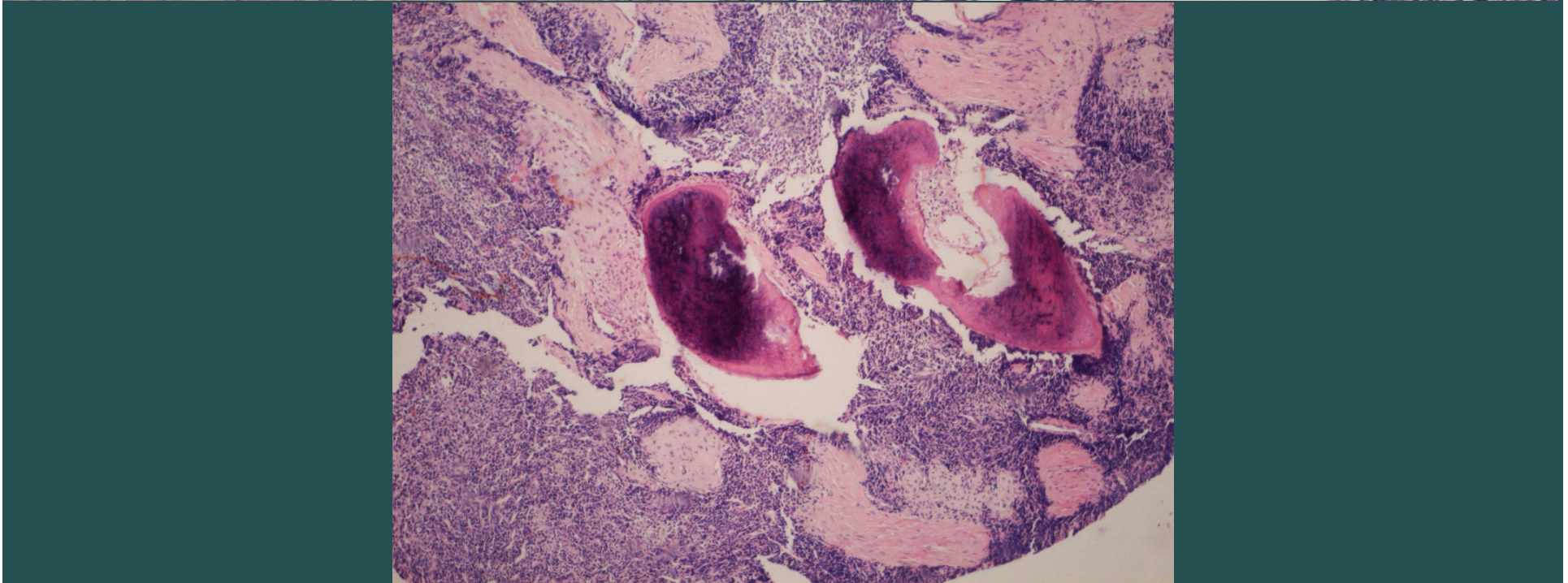
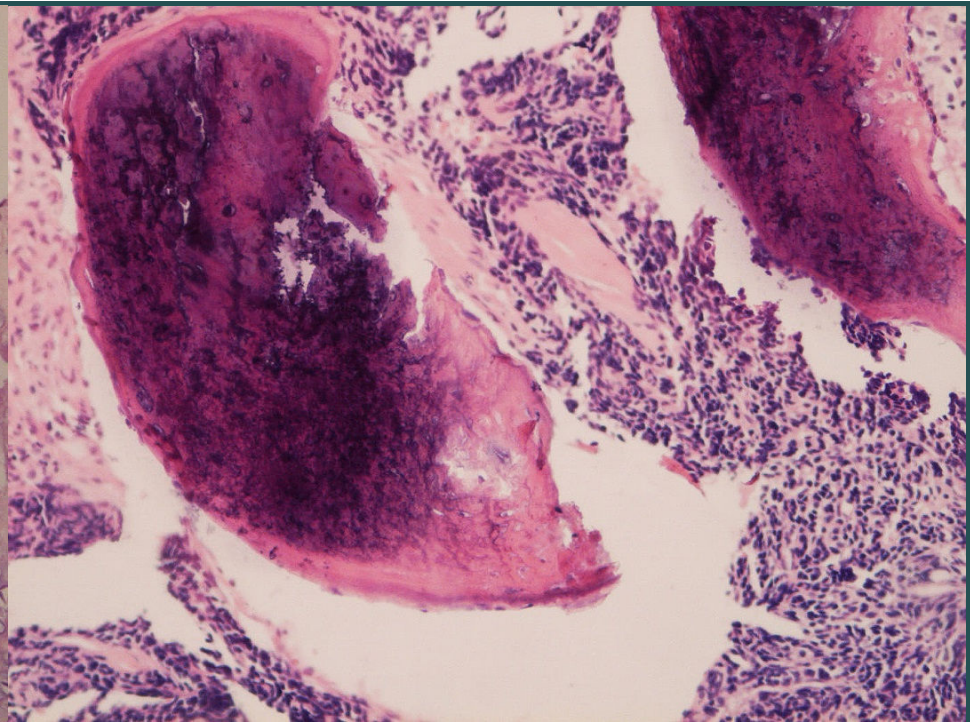
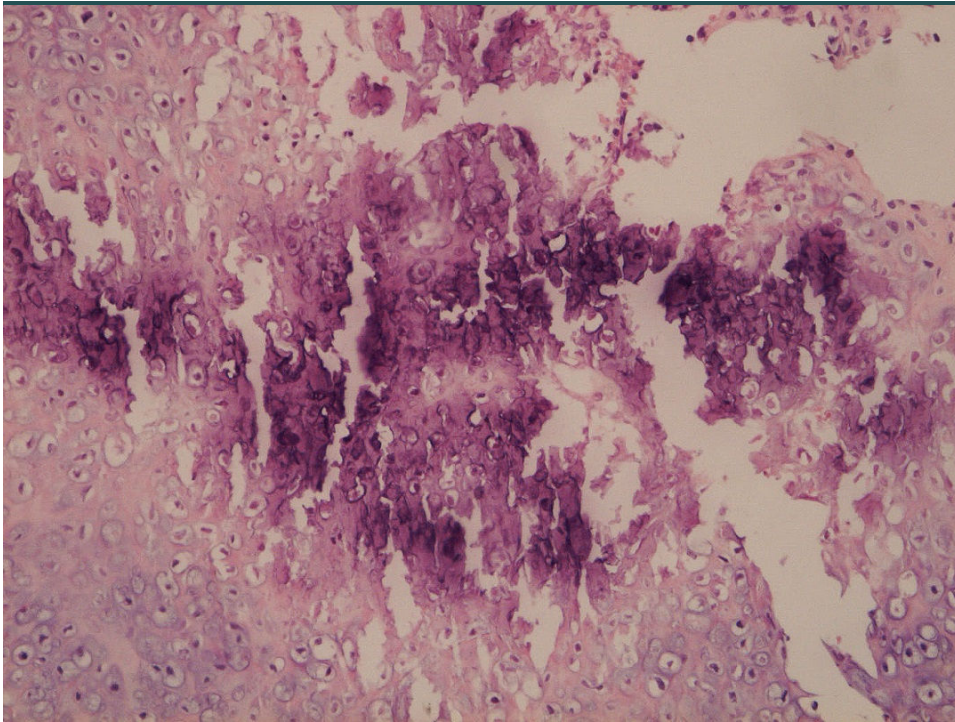


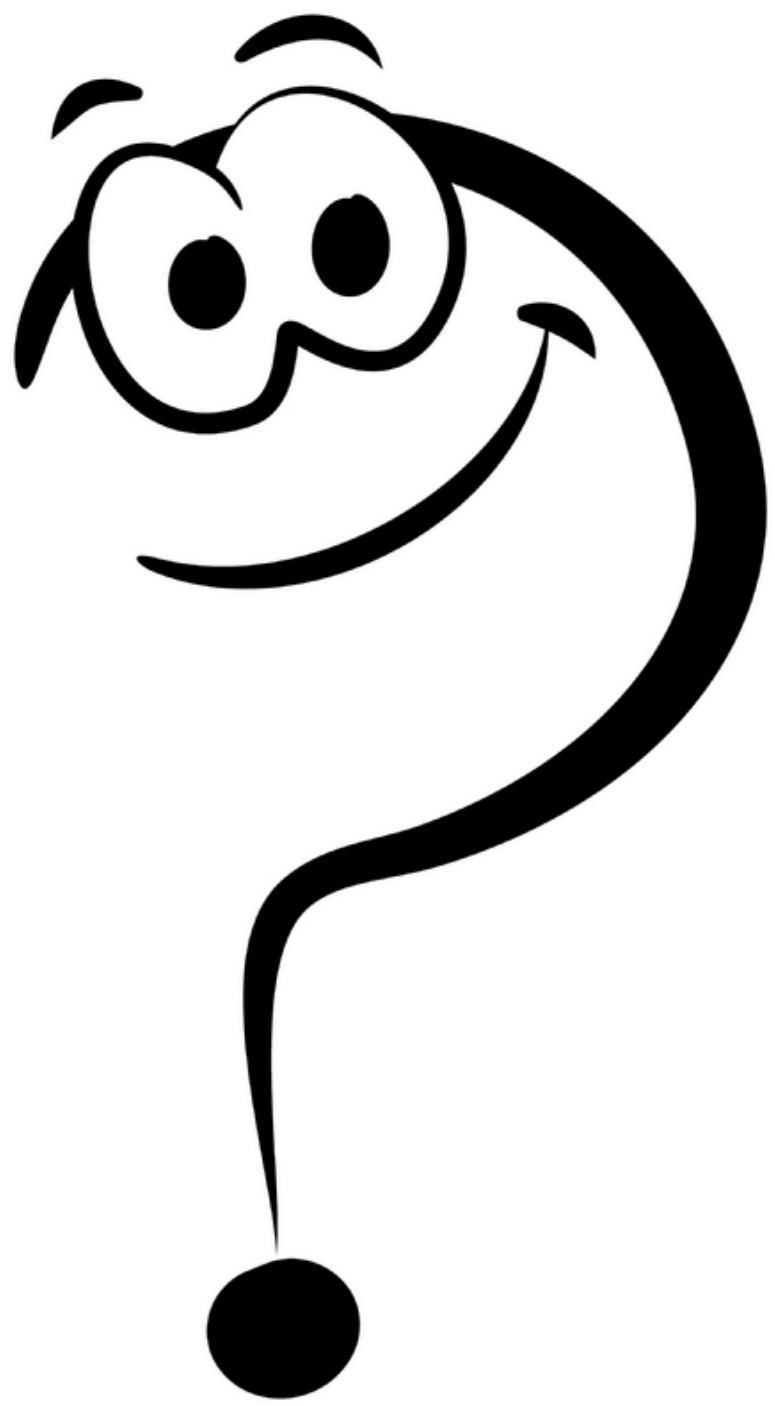


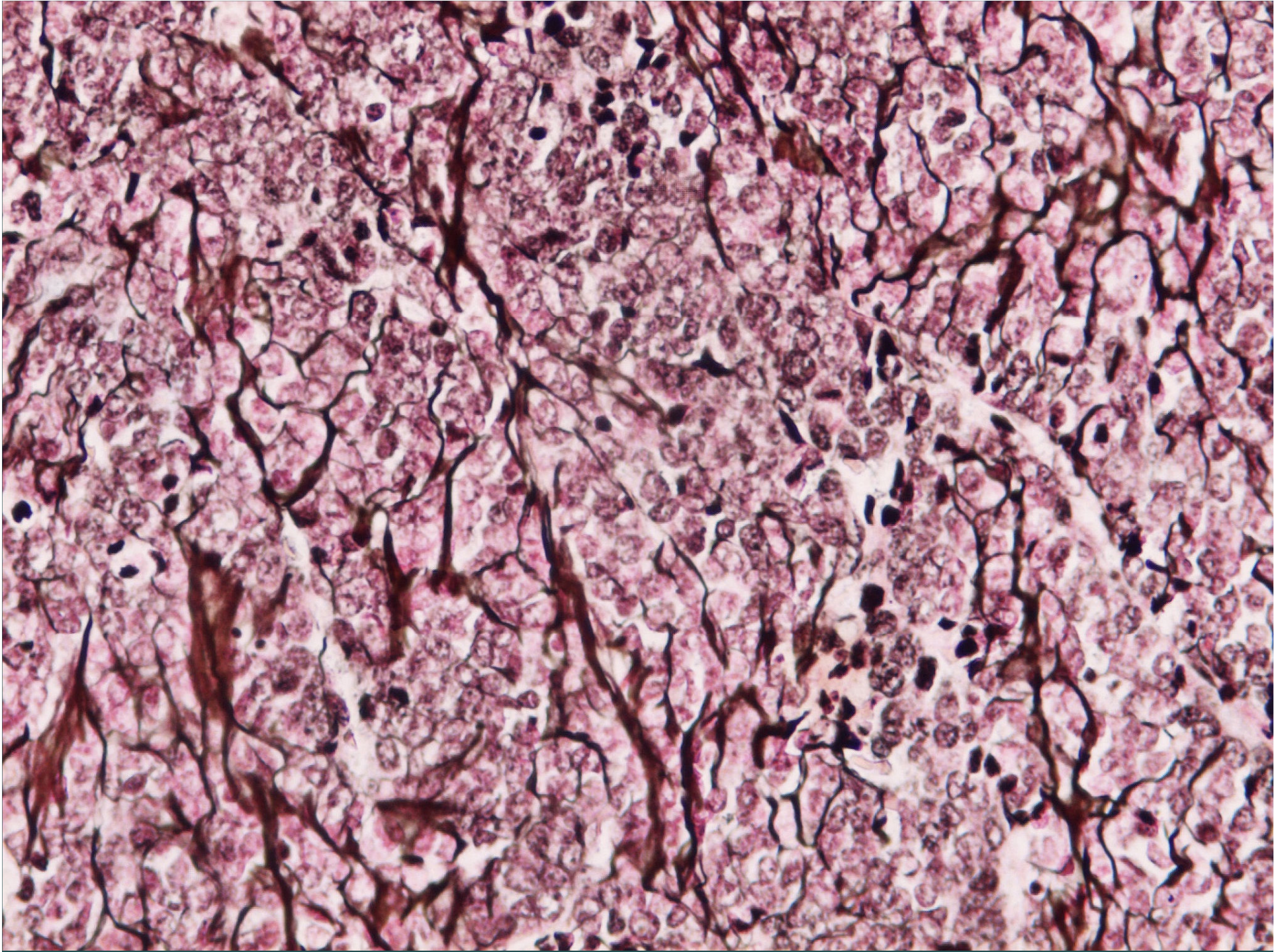




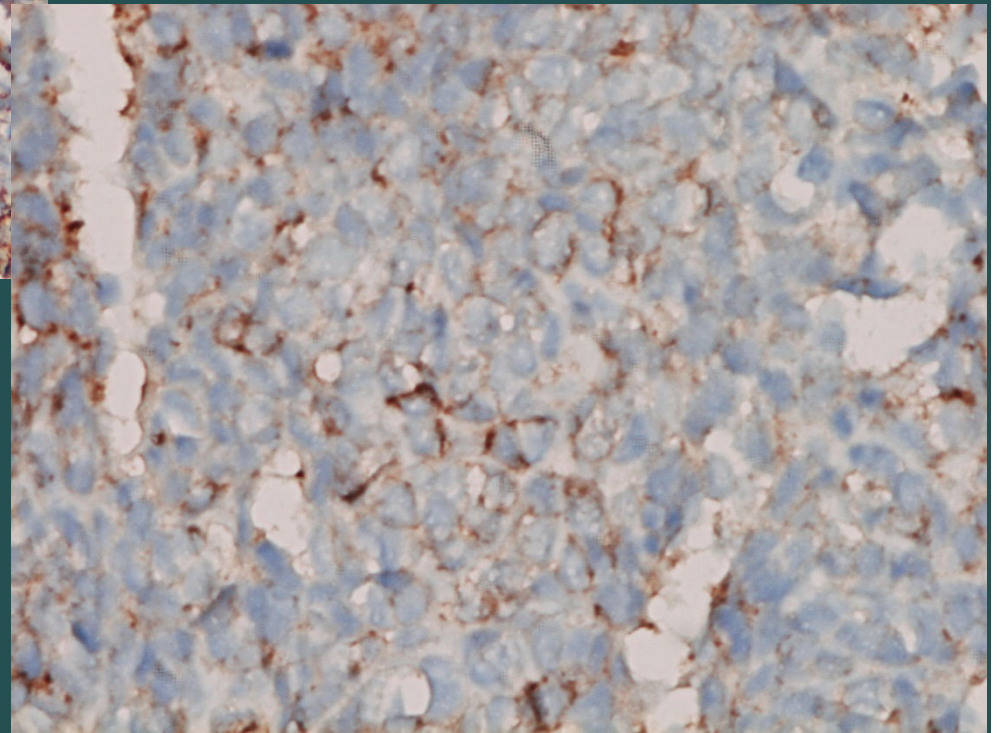
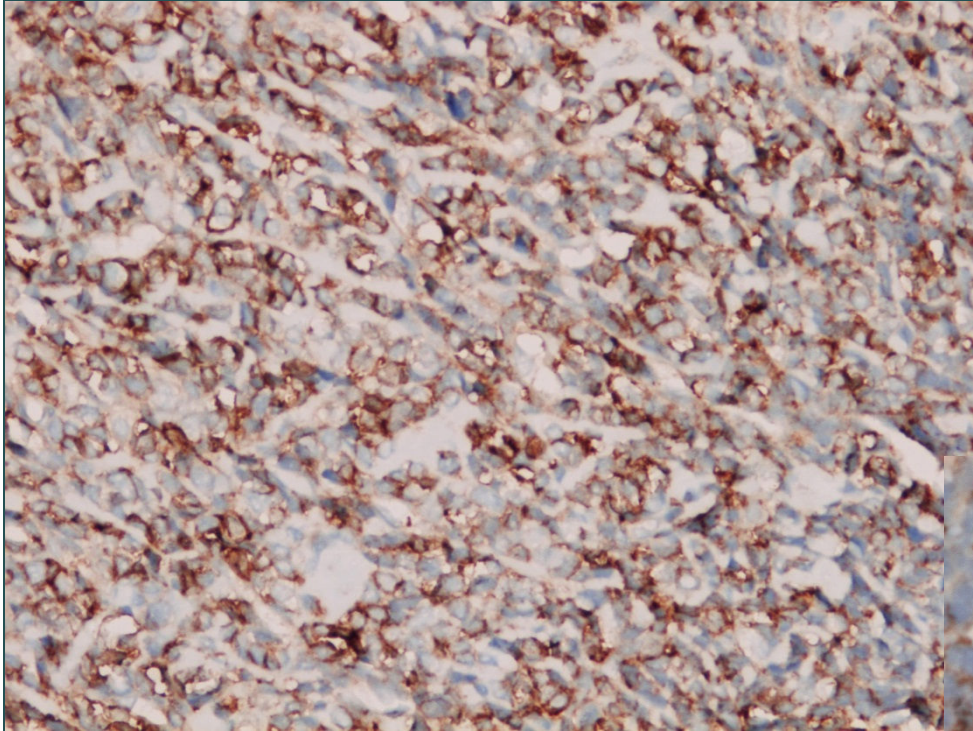




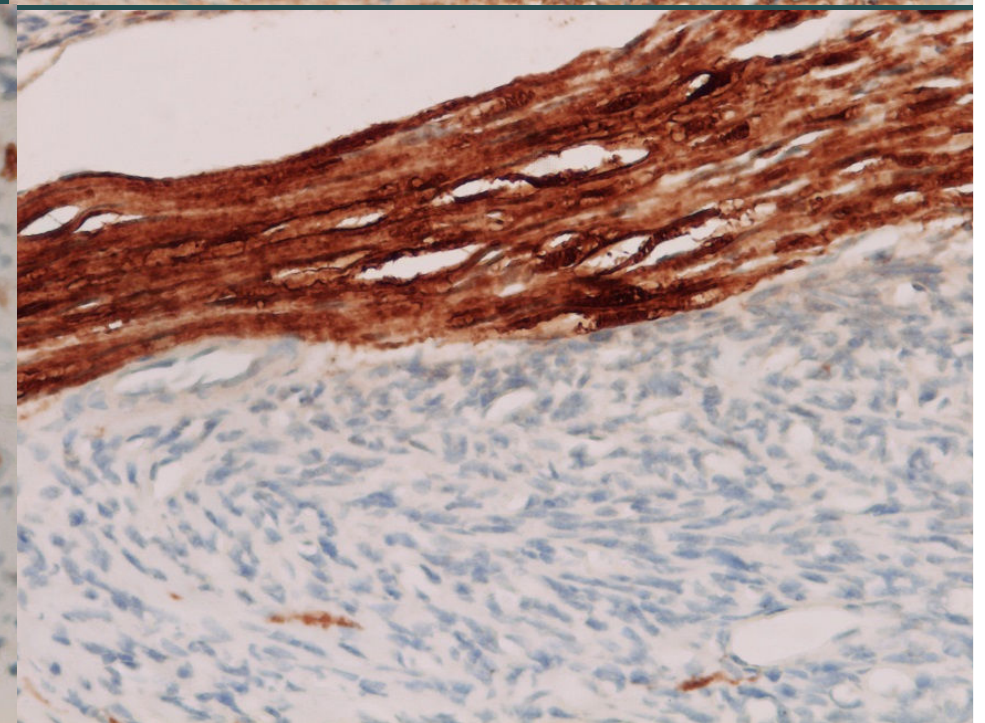
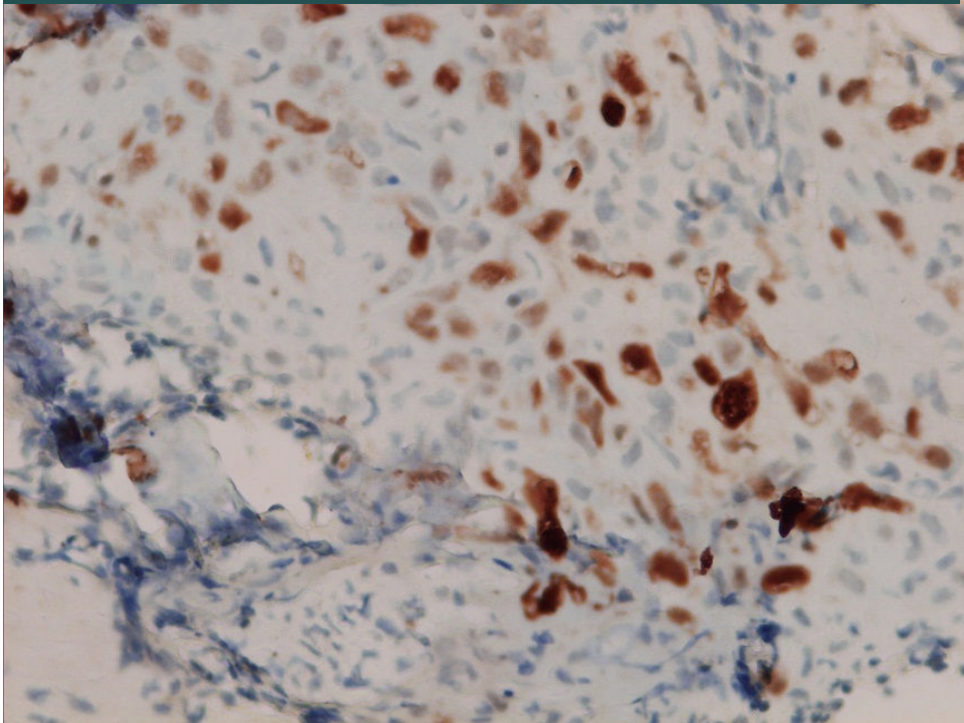
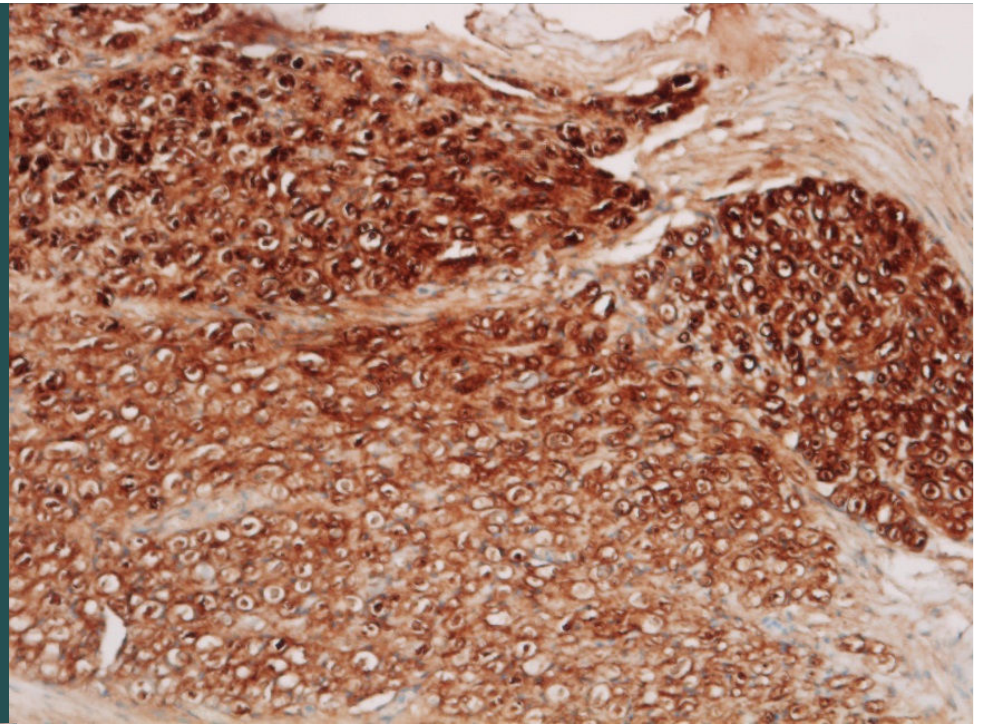




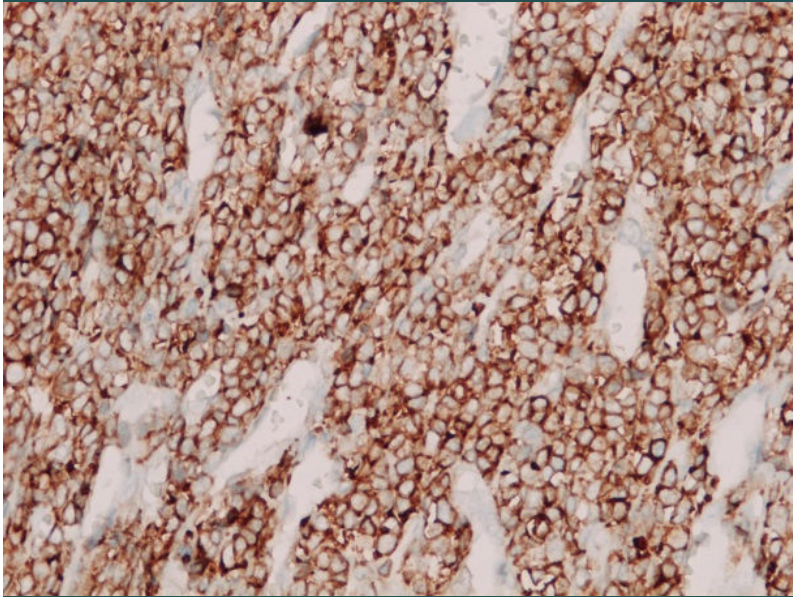
CD99



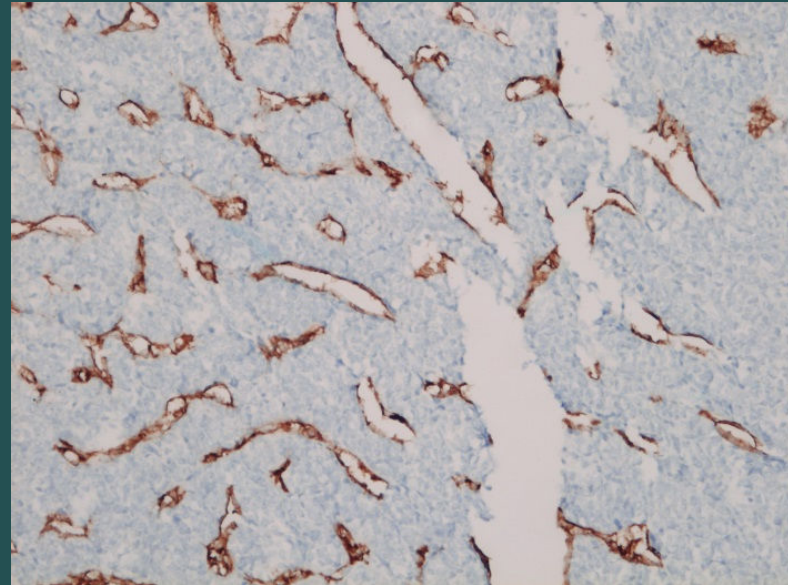
S100



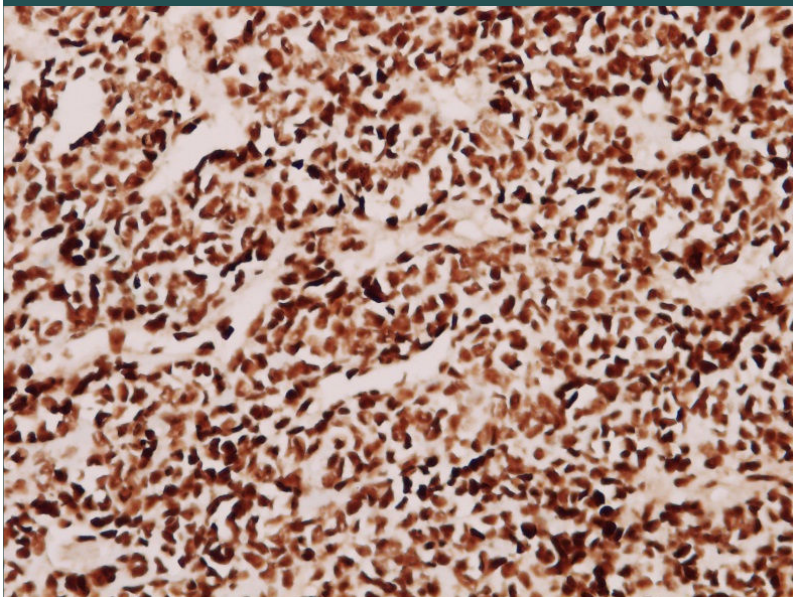
BCL2



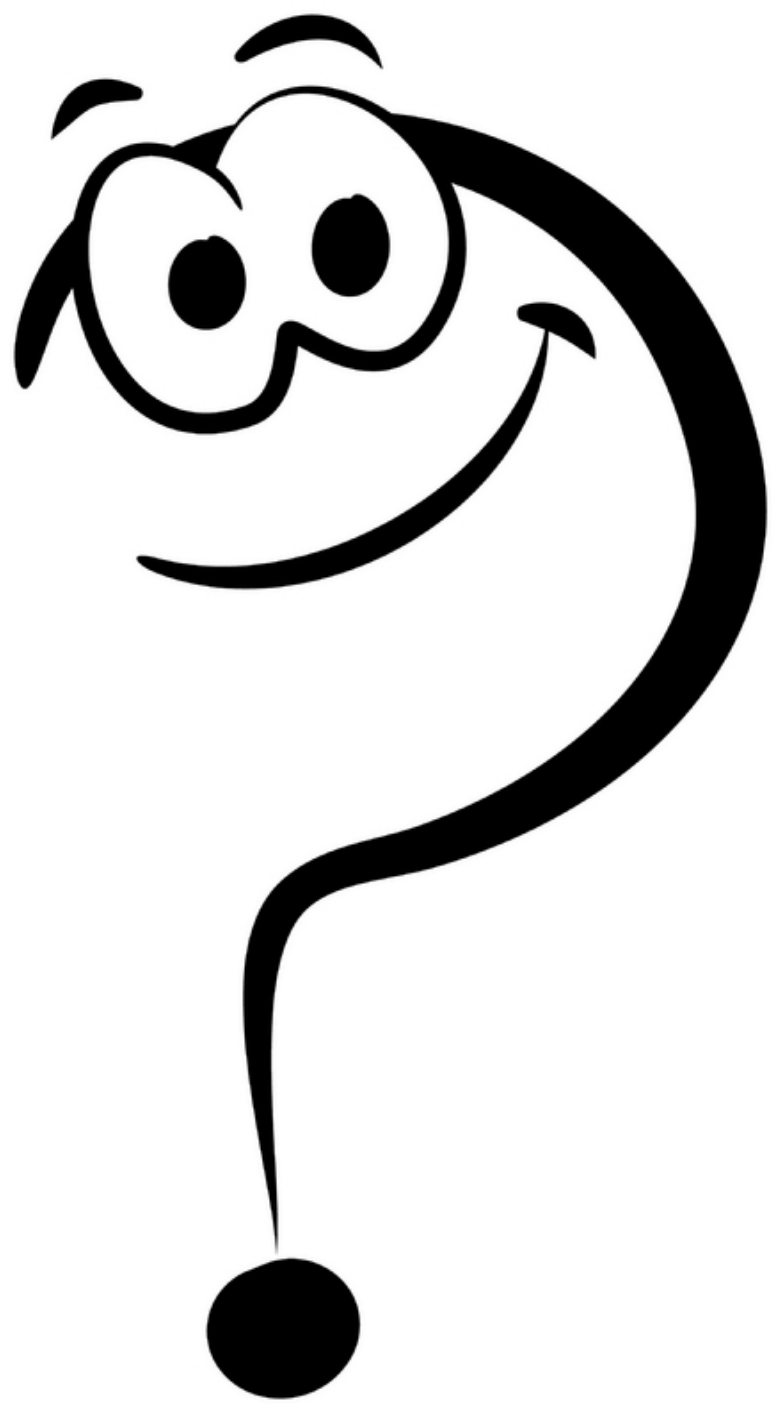
CD34



INI1



AE/3 negat., ...



Naša diagnóza

Mezenchymálny
chondrosarkóm

Mezenchymálny chondrosarkóm

- Lichtenstein and Bernstein v 1959
- 2 - 10% všetkých chondrosarkómov
- 0,2 - 0,7 na 100 000
- bifázický rast: nediferencované mezenchymálne bb. a ostrovčeky diferencovanej hyalínnej chrupky, mierne - max. stredne vyjadrené atypie, väčšinou abruptne, menej často postupný prechod
- nediferencované mezenchymálne bb.: SBRC – vretenovité bunky

Mezenchymálny chondrosarkóm

- 2-3 dekáda
- bez predilekcie pohlavia
- FNCLCC aj NCI – HG sarkóm
(i keď málo mitóz a bez nekróz)
- 10 ročné prežívanie menej ako 50%
- neskoré MTS do pľúc, LU, po opakovaných rekurenciách
- histogenéza – prekartilaginóznym mezenchým?
- častá misdiagnóza (2/3, *Knott 2003*)

Mezenchymálny chondrosarkóm

- často HPC cievy
- kalcifikácie, metaplastická osifikácia
- IHC: Vimentín, CD99, Leu7, SOX9, kolagén II v mezenchymálnej nediferencovanej zložke, S100 v kartilaginóznej časti
- FLI 1 negat. (oproti EWS)

Rozdiely oproti klasickému chondrosarkómu

- raritný (cca 500 prípadov)
- veková distribúcia (u mladých)
- vyššia agresivita
- častejšie extraoseálne (1/3 oproti menej ako 1%)

Genetika

Table 4. Published Cytogenetic Findings in Mesenchymal Chondrosarcomas

Source, y	Karyotype
Crosswell et al, ¹⁰ 2000	46, XY, t(6;10)(p21;q22)
Dobin et al, ³⁵ 1995	38–170, <2n>, -X, +X, -Y, +Y, +1, +1, +1, +1, +2, +2, +2, +3, +3, +4, +4, +5, +5, +5, +5, +6, +6, +6, +7, +7, +7, +7, +7, +add(7)(p13)x3, +8, +8, +8, +8, +9, +9, +9, +9, +10, +10, +11, +11, +11, +11, +12, +12, +13, +13, +14, +15, +15, +15, +16, +16, +17, +17, +18, +18, +18, +18, +19, +19, +19, +20, +20, +20, +21, +21, +22, +22, +22, +22, +22, +22, +add(22)(q13), +mar1, +mar4,2–10dmin[cp19]
Gatter et al, ¹³ 2005	47, XX, +8 [15]/46, XX [5]
Mandahl et al, ³⁶ 1990	95–112, XY, +X, +Y, +1, +1, +2, +3, +3, +5, +6, +7, +7, +8, +9, +9, +11, +12, +12, +13, +14, +14, +15, +16, +16, +16, +17, +17, +17, +19, +19, +19, +19, +20, +21, +21, +22, +22, +22, +22, +t(1;?)(q21;?), +t(1;?)(q21;?), +t(4;?)(p16;?), +t(4;?)(p16;?), +t(10;?)(p11;?), +t(10;?)(p12;?), +del(11)(p11), +t(15;?)(p11;?), +t(15;?)(p11;?), +t(20;?)(q13;?), +t(20;?)(q13;?), +9–16mar
Naumann et al, ³⁷ 2002	46, XX, del(8)(q24), der(13;21)(q10;q10), +12, add(20)(q13)[10]/92, idemx2[4]/46, XX[4] 45, XY, del(4)(q12q21), -8, del(9)(p13), +del(12)(q22), der(13;21)(q10;q10), add(18)(p11.3), -20, +mar[2]/45, idem, add(7)(q36)[3]/90, idemx2 [5]/90, idemx2, add(7)(q36)x2 [1] 45, XY, del(4)(q12q21), -8, del(9)(p13), +del(12)(q22), der(13;21)(q10;q10), add(18)(p11.3), -20, +mar[3]/45, idem, add(7)(q36)[1]/90, idemx2 [4]
Richkind et al, ³⁸ 1996	46, XY, t(4;19)(q35;q13.1)[16]/47, XY, idem, +21 [1]
Rushing et al, ³⁹ 1996	2 of 8 were aneuploid 6 of 8 were diploid
Sainati et al, ⁴⁰ 1993	50, XY, +8, +8, +8, t(11;22)(q24;q12), +21
Szymanska et al, ⁴¹ 1996	48–49, XX, t(4;9)(q23;q22), add(10)(q26), +16, ?del(19)(p13), +1–2mar[cp12]/48–50, idem, t(1;20)(q21;q13), +mar[cp6]

Genetika

- niektoré – recipročná translokácia (11;22)(q24;q12) a trizómia 8 (vzt'ah k EWS? ak je zachytená len malobunková zložka?)
- Robertsonian translokácia zahrňujúca chromozómy 13 a 21 (13;21)(q10;q10), *Naumann 2002*, nebolo reprodukované
- HEY-NCOA2 fúzia - chimerický gén, *Wang 2012*

Dif. dg.

- EWS, lymfóm, neuroblastóm, DSRCT, dediferencovaný chondrosarkóm, chondroblastický osteosarkóm, synoviálny sarkóm, rabdomyosarkóm, meningeálny HPC / celulárny SFT
- pri zastúpení oboch zložiek – HE
- ak len nediferencovaná ezenchymálna časť?
- Leu7, SOX9, kolagén II+, FLI1-
- HEY-NCOA2 fúzia

Liečba

- nie je konsenzus
- chirurgia
- vinkristín, doxorubicín a cyklofosfamid (EWS protokol)
- RT
- perspektívne PDGFR inhibítory (zvýšená expresia PDGFR v nediferencovanej mezenchymálnej zložke)

Mezenchymálny chondrosarkóm - závery

- zriedkavý
- distinktná morfológia, ale častá misdiagnóza
- pri zastúpení len nediferencovanej meznchymálnej zložky – veľmi problematická dg.
- Leu7, SOX9, kolagén II pozit., FLI 1 negat.
- HEY-NCOA2 chiméra – potenciálny dg. marker