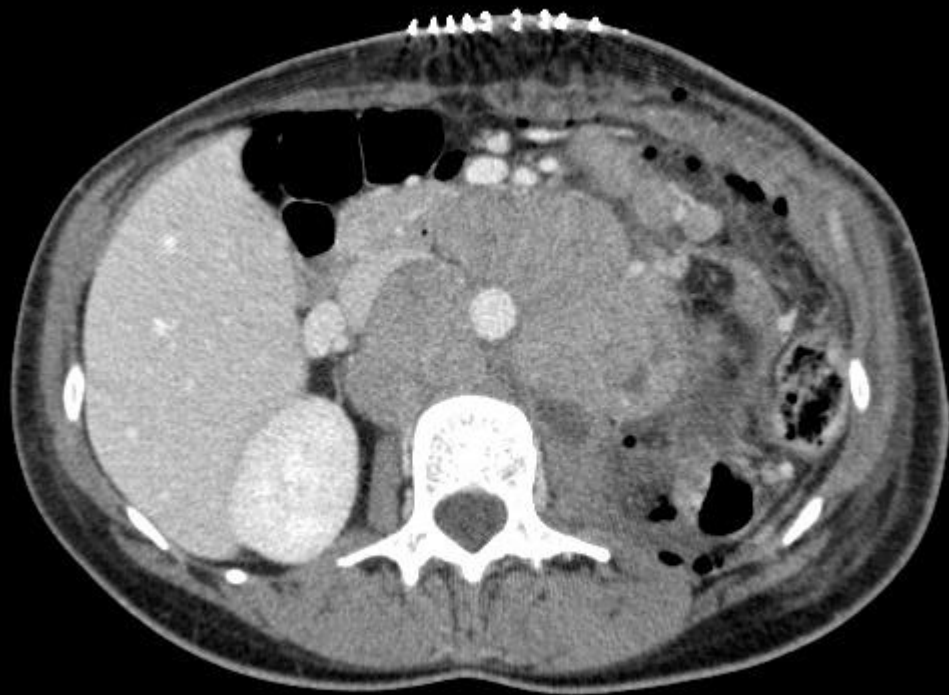


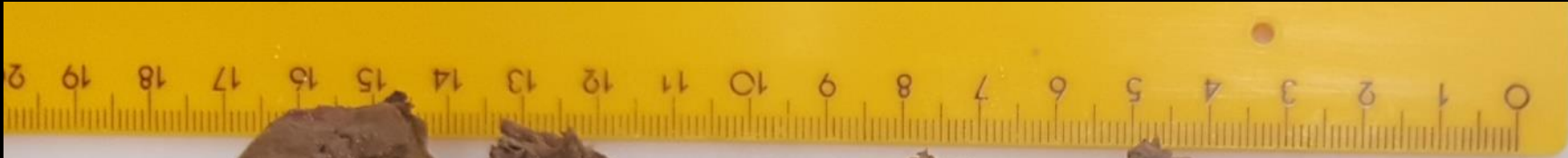
# Prípad SDIAP č. 644

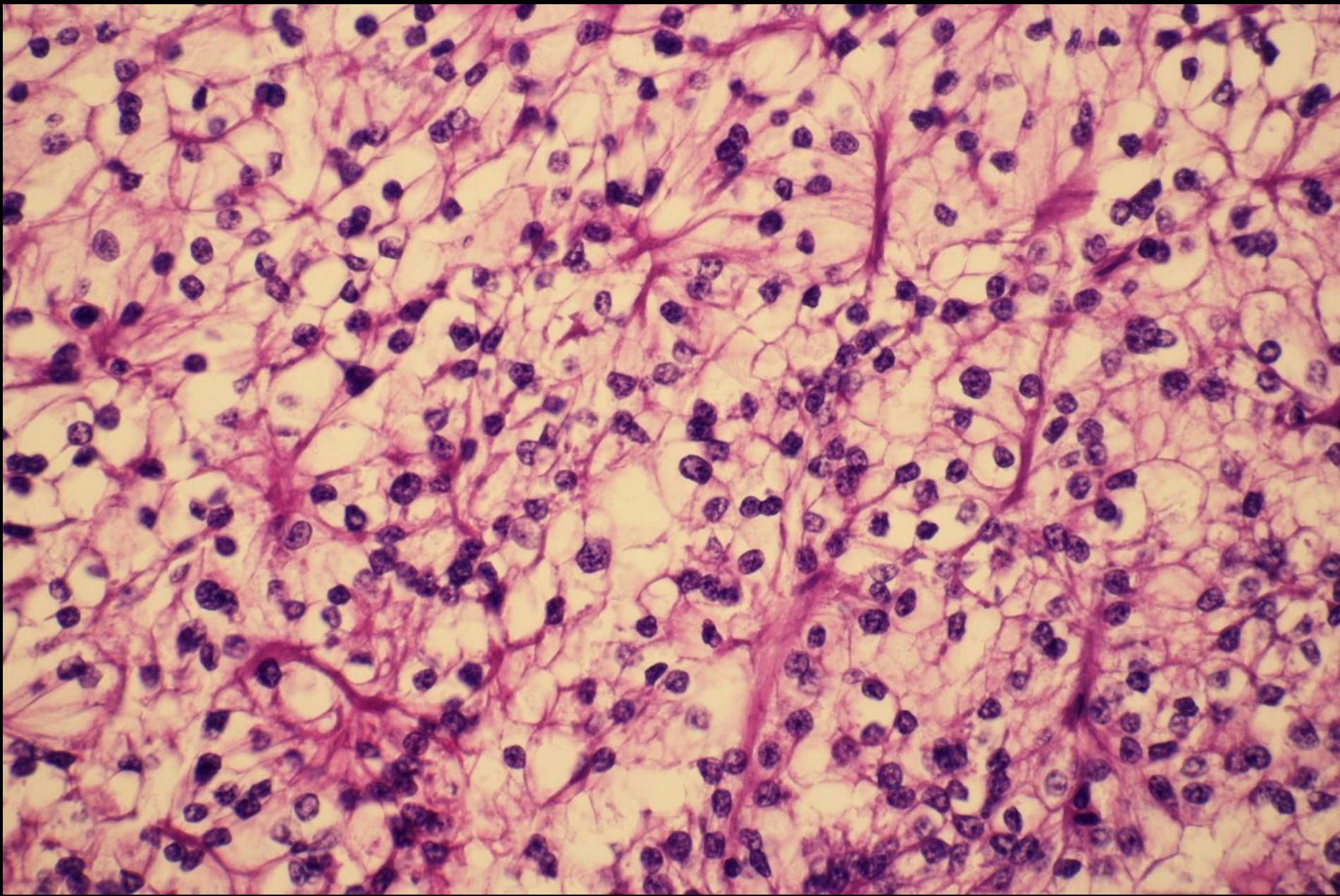
B. Rychlý

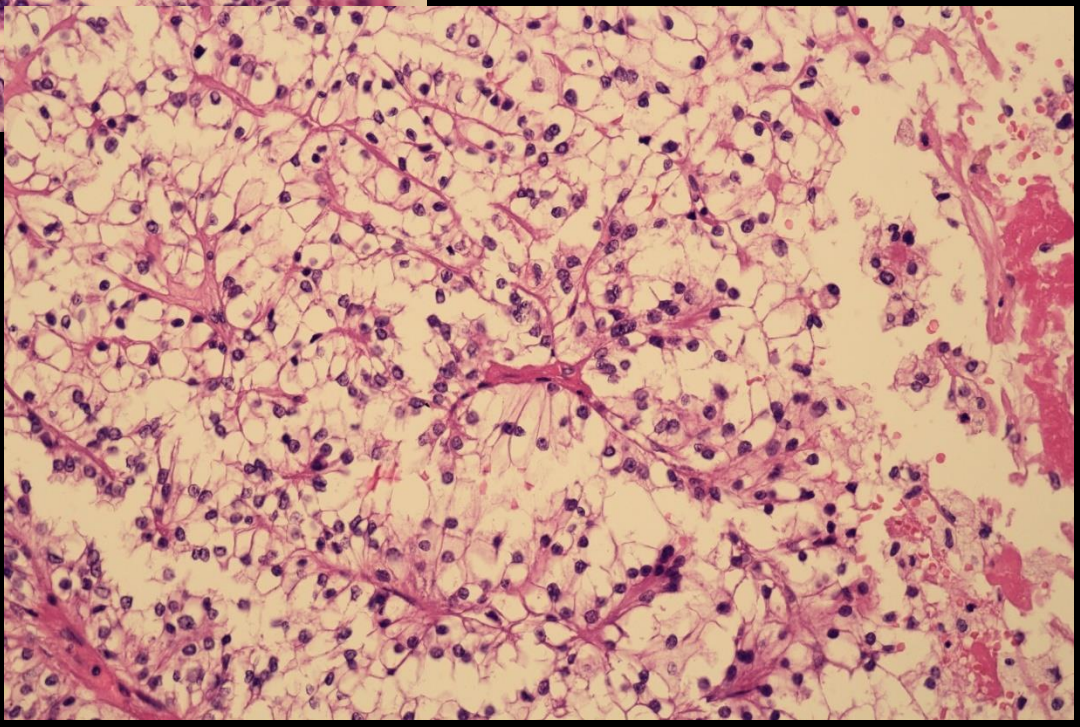
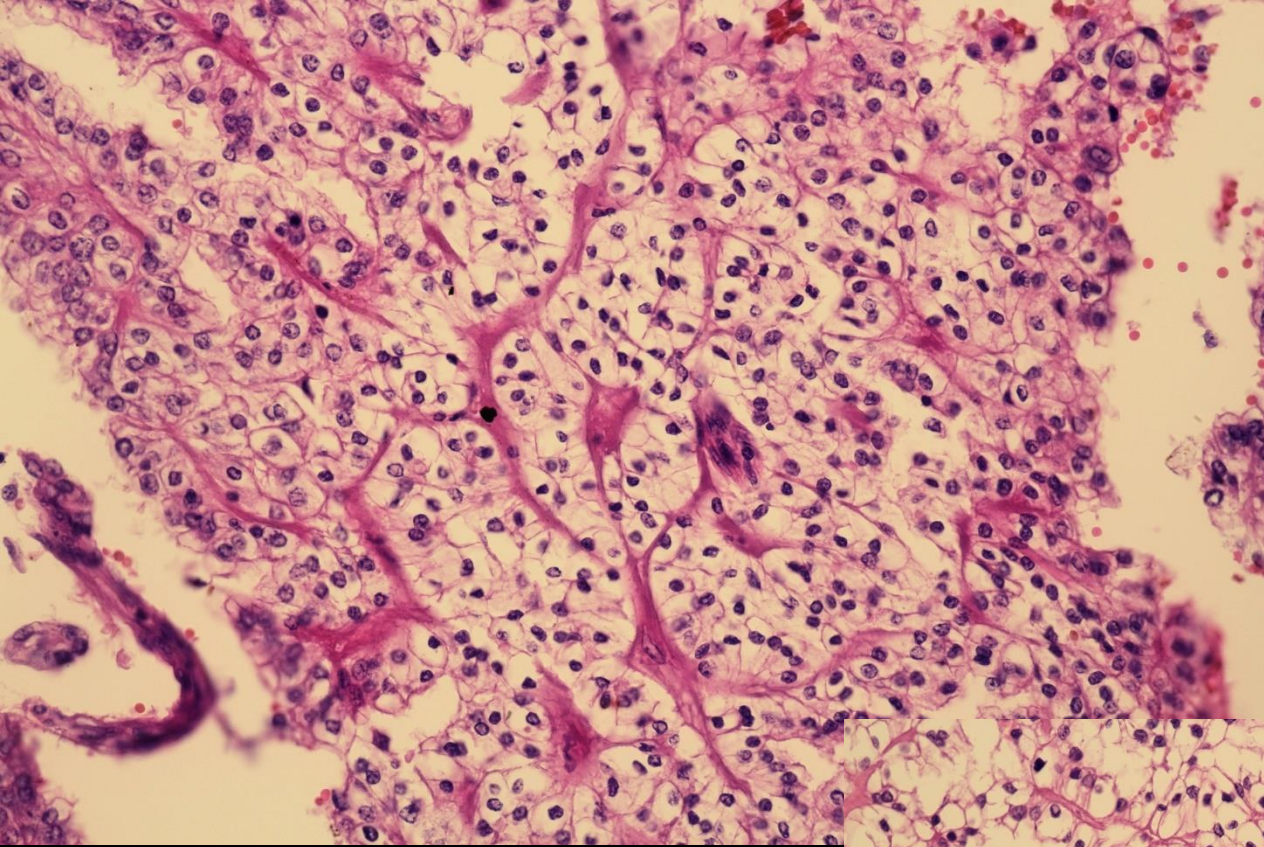
# Klinické údaje

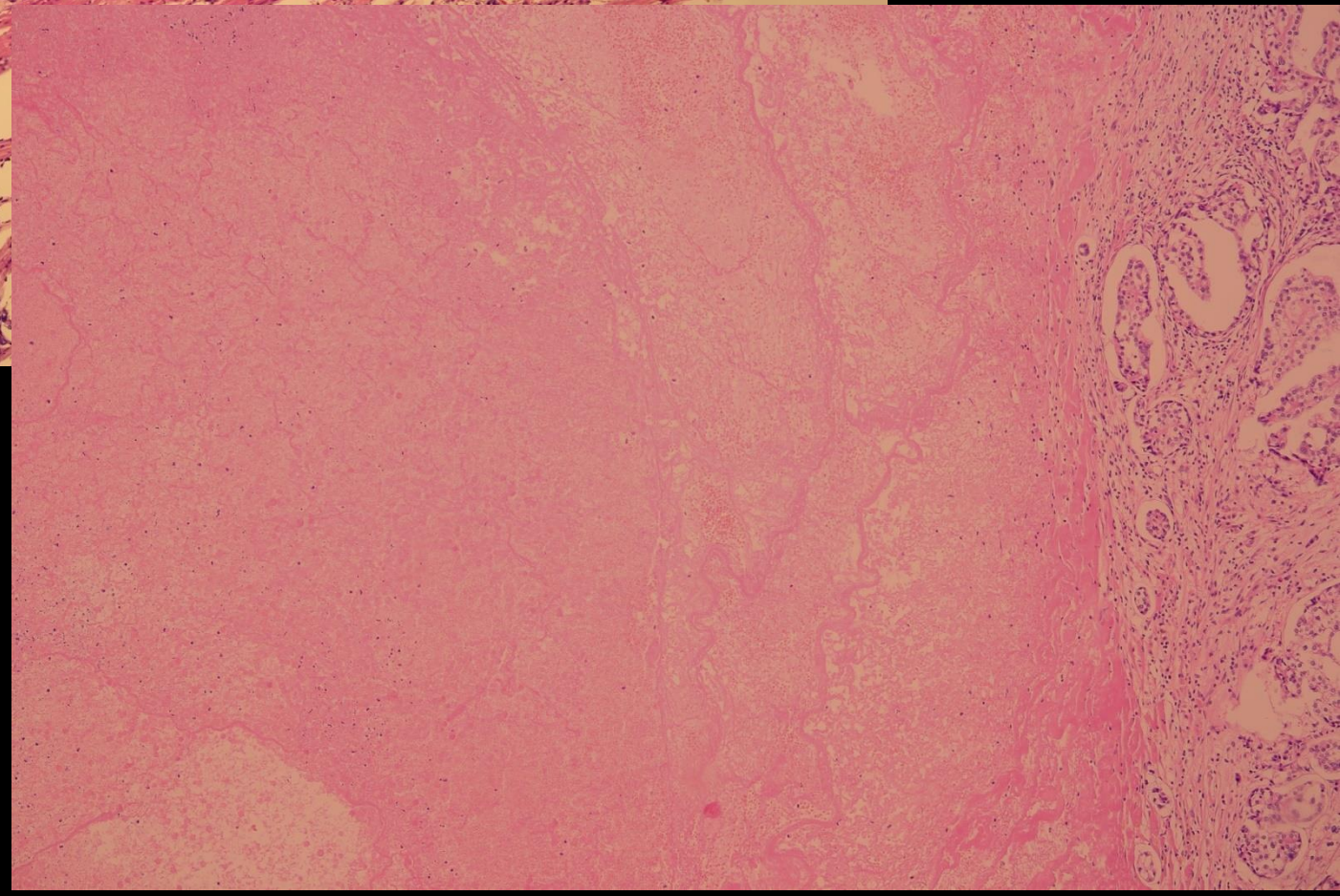
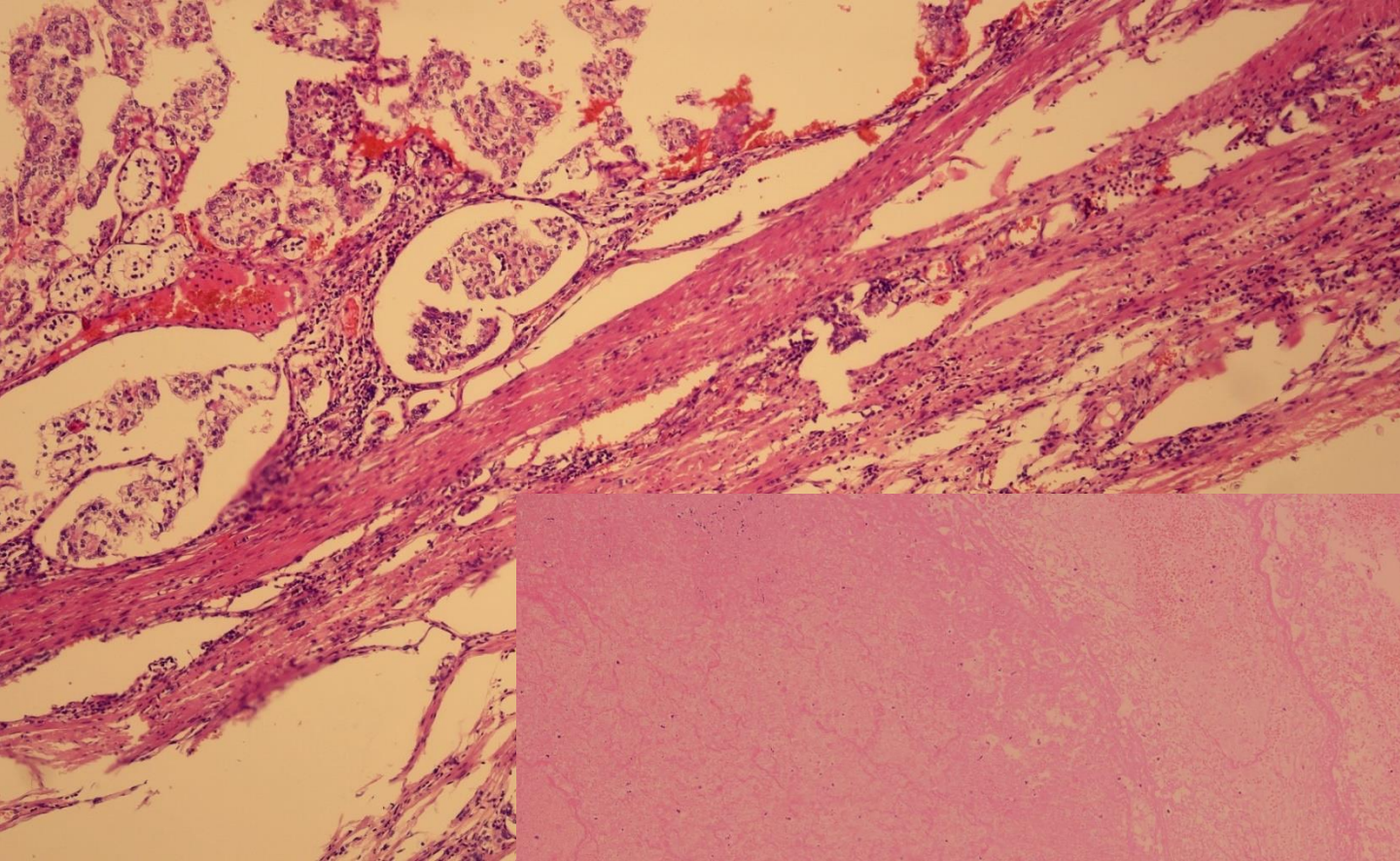
- 37-ročná žena
- ľavá oblička
- tumor 12 cm v najväčšom priemere
- makroskopicky limitovaný na obličku

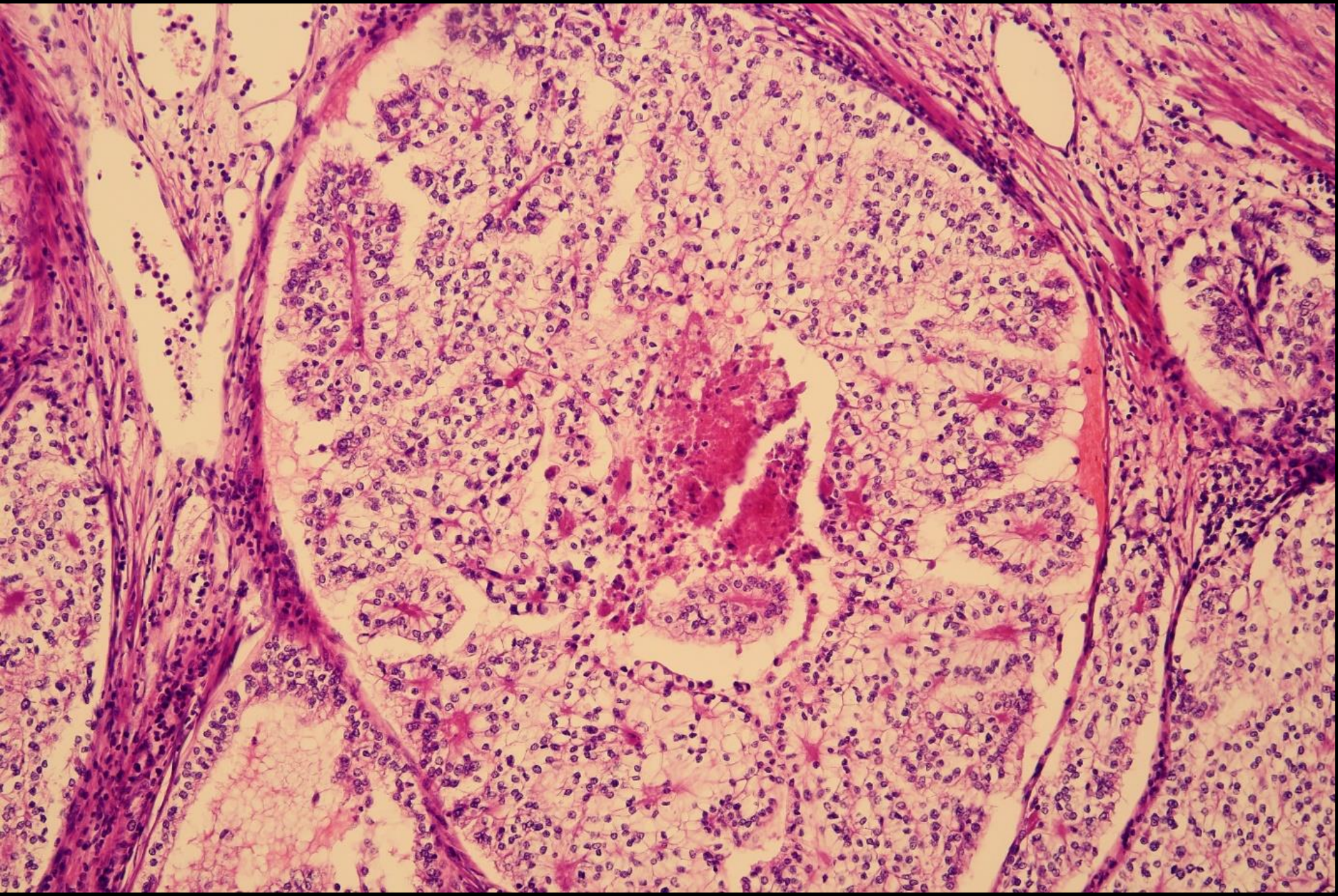




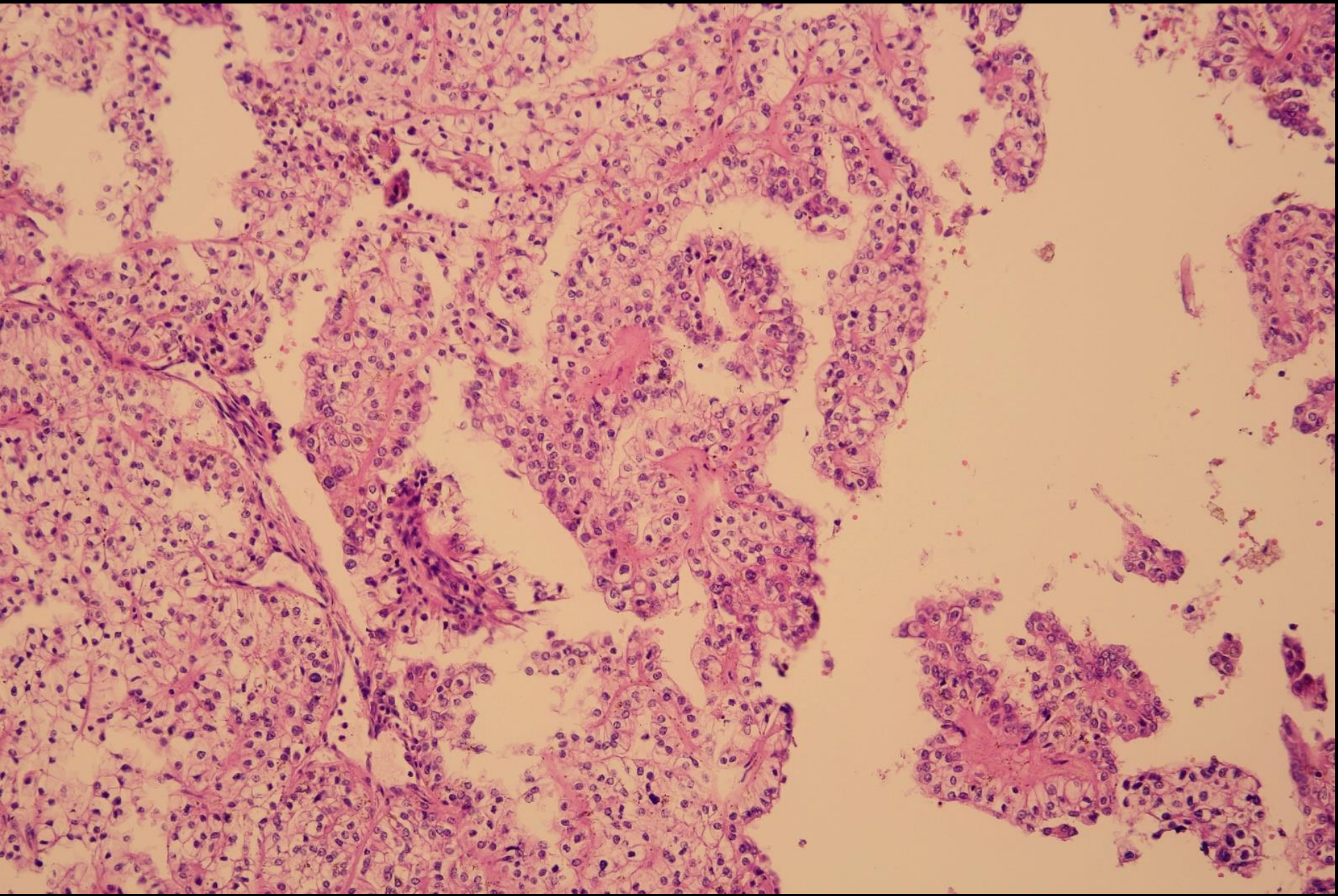


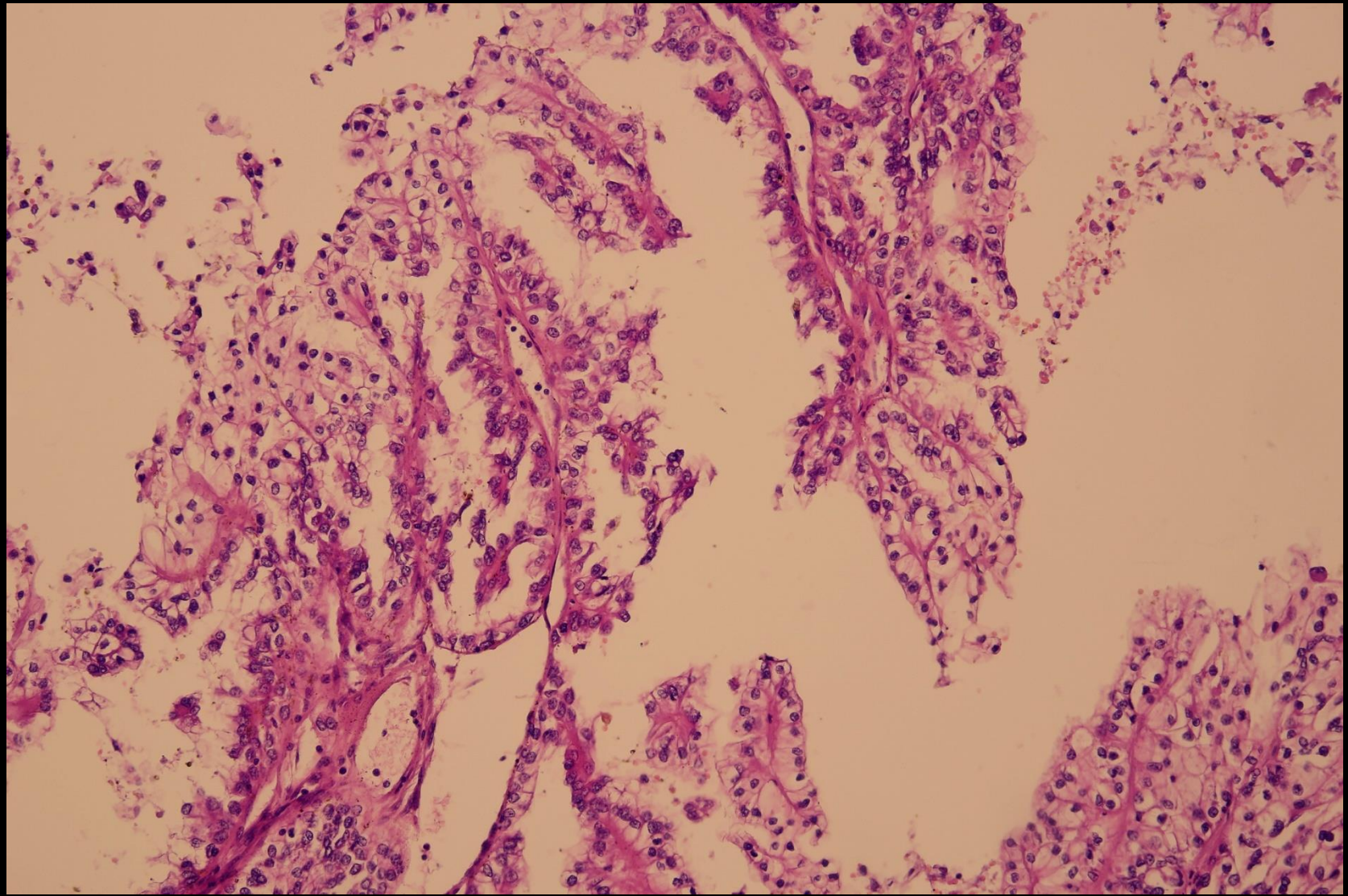


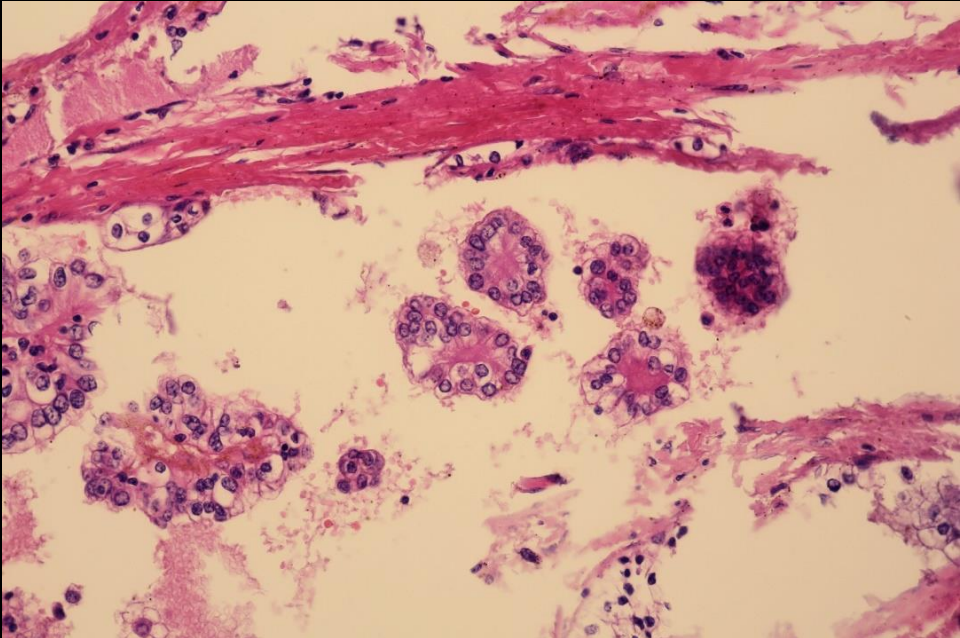
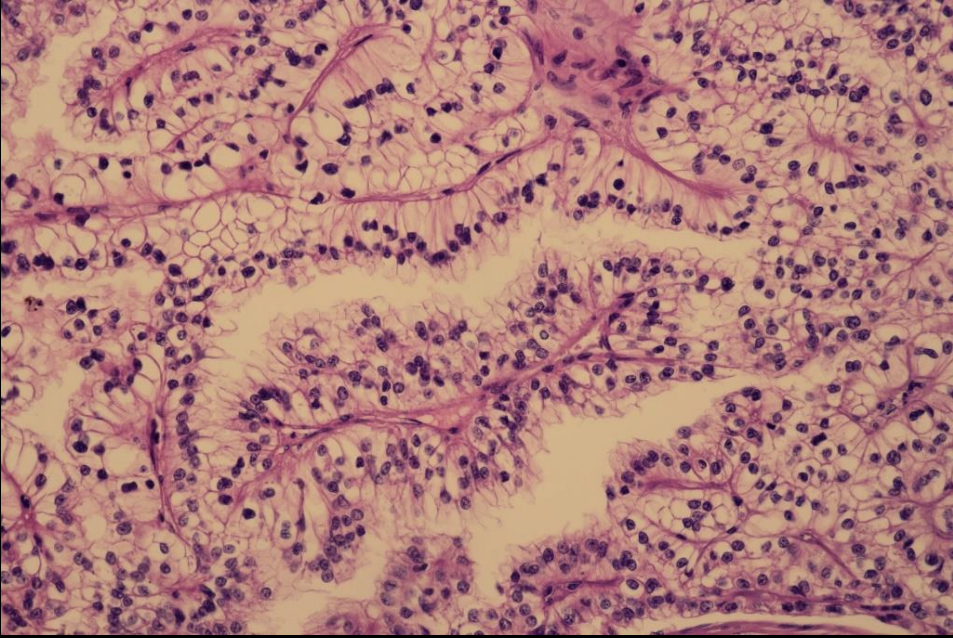
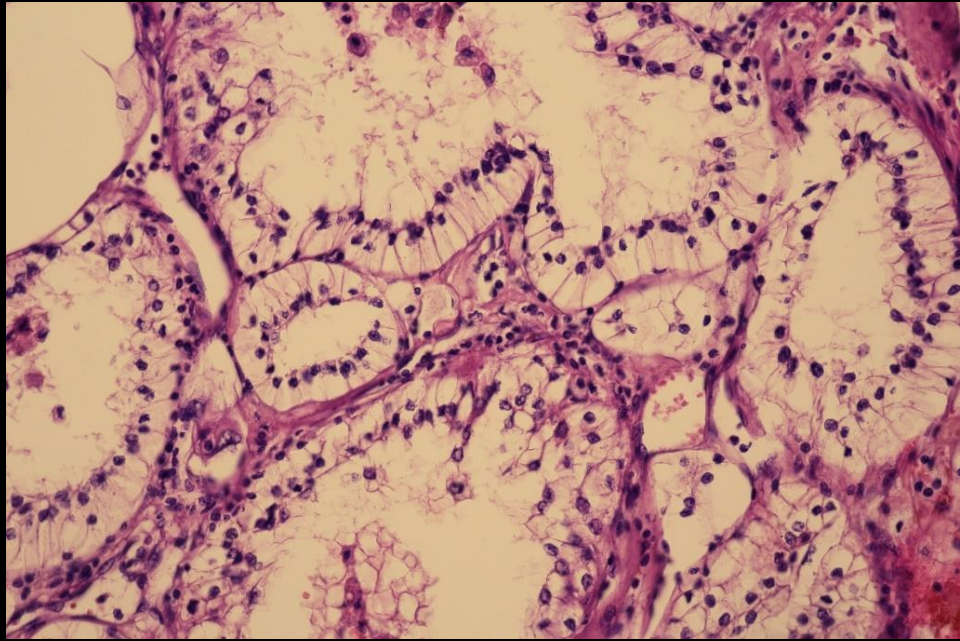
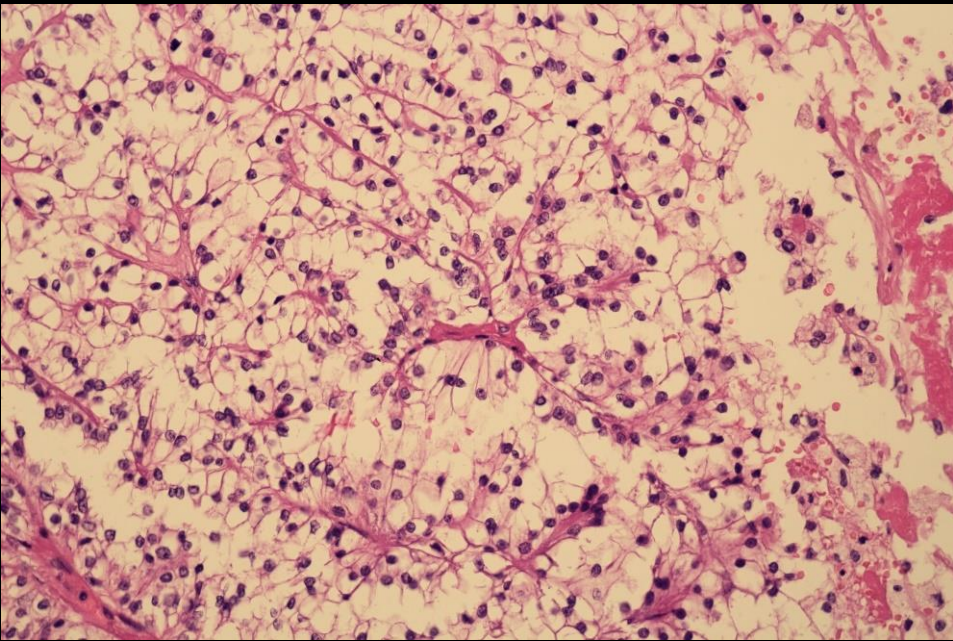








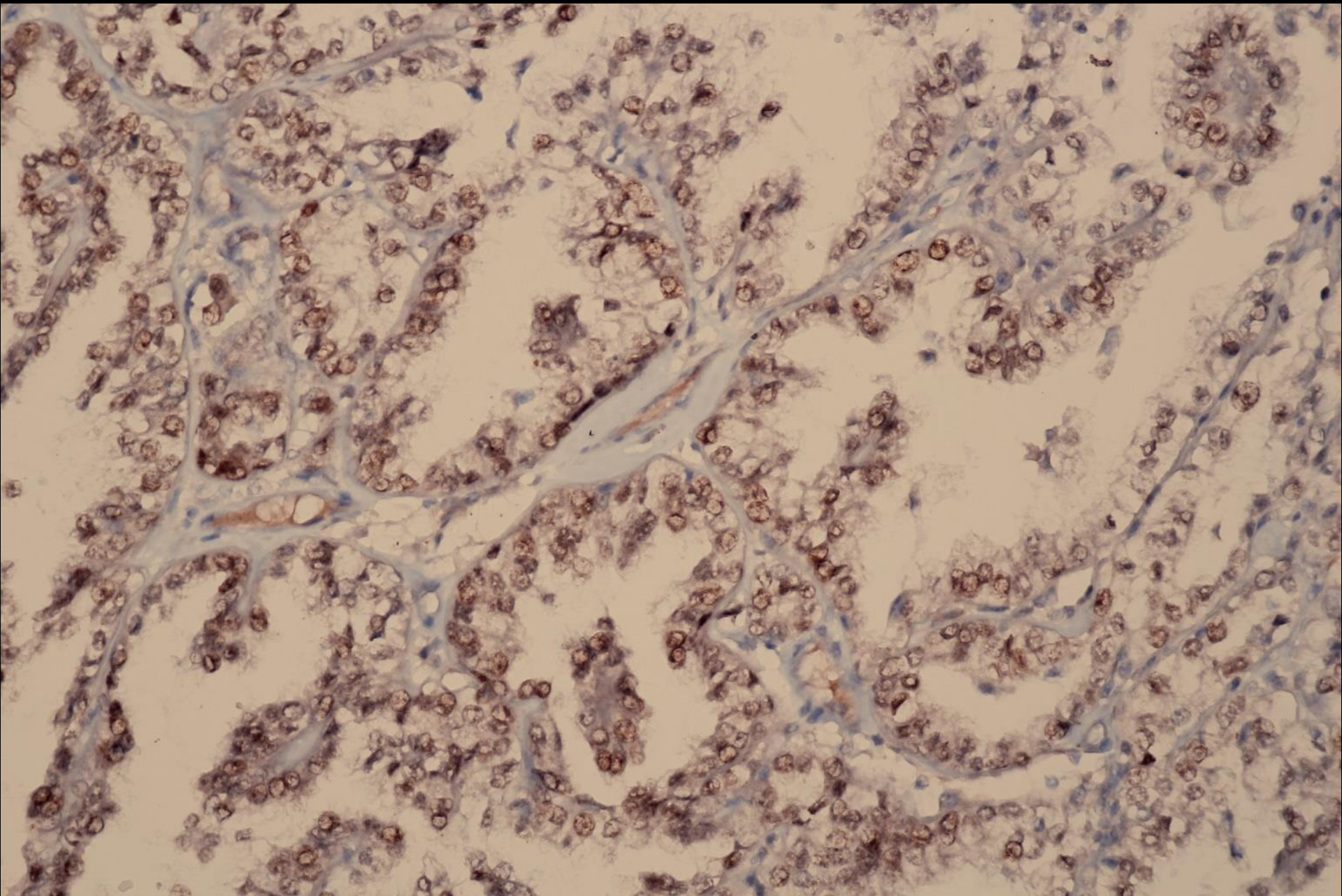




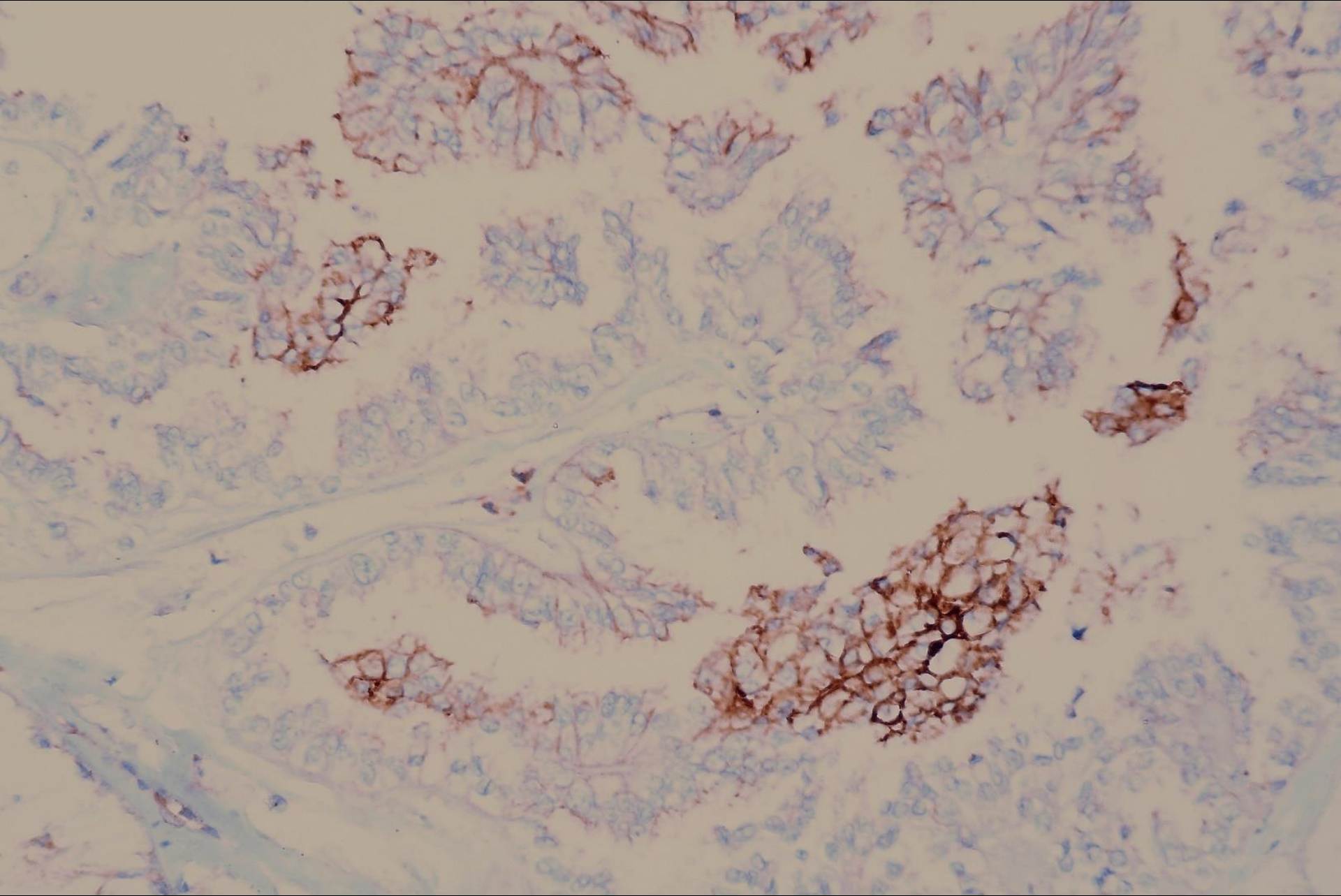


?

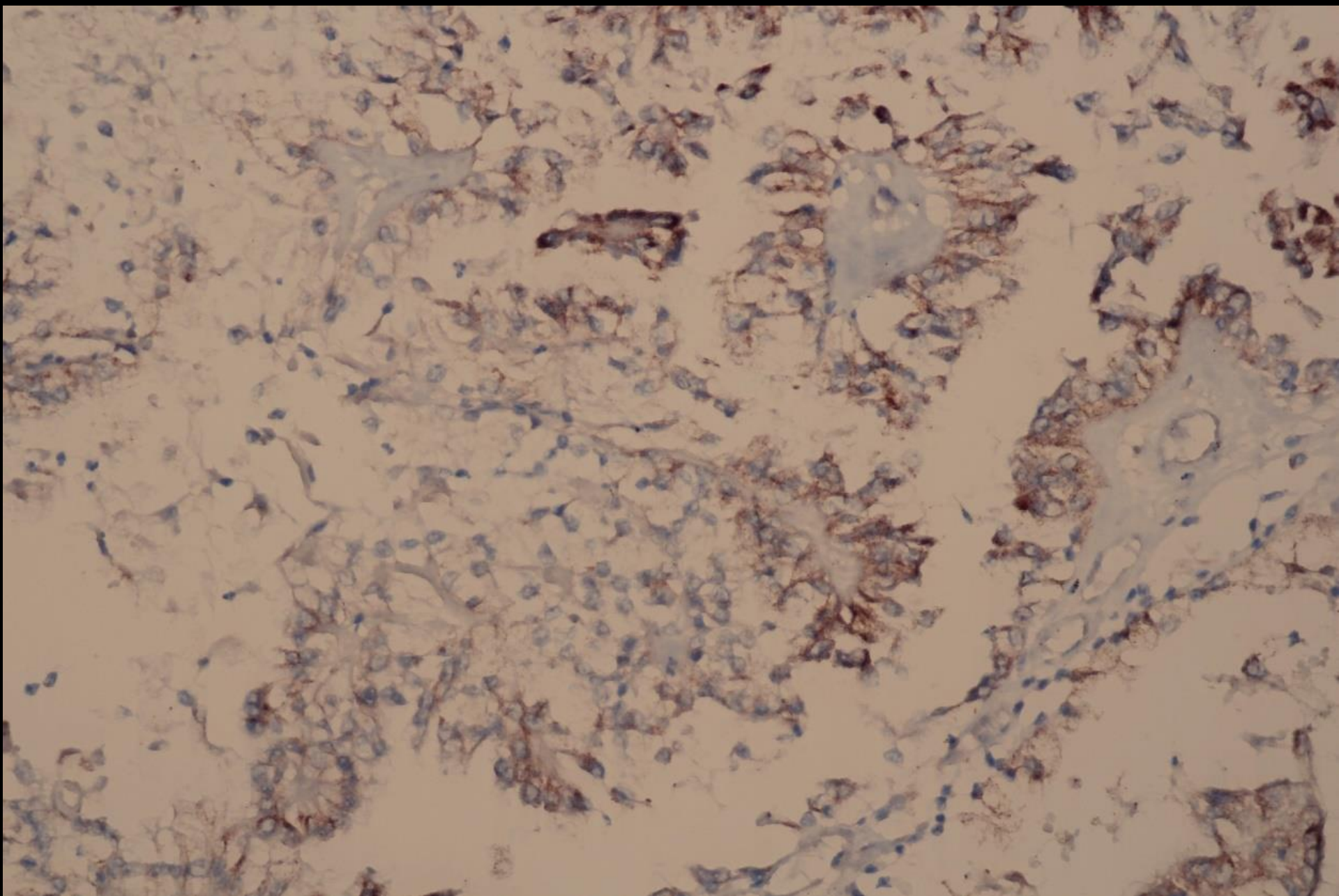
PAX8



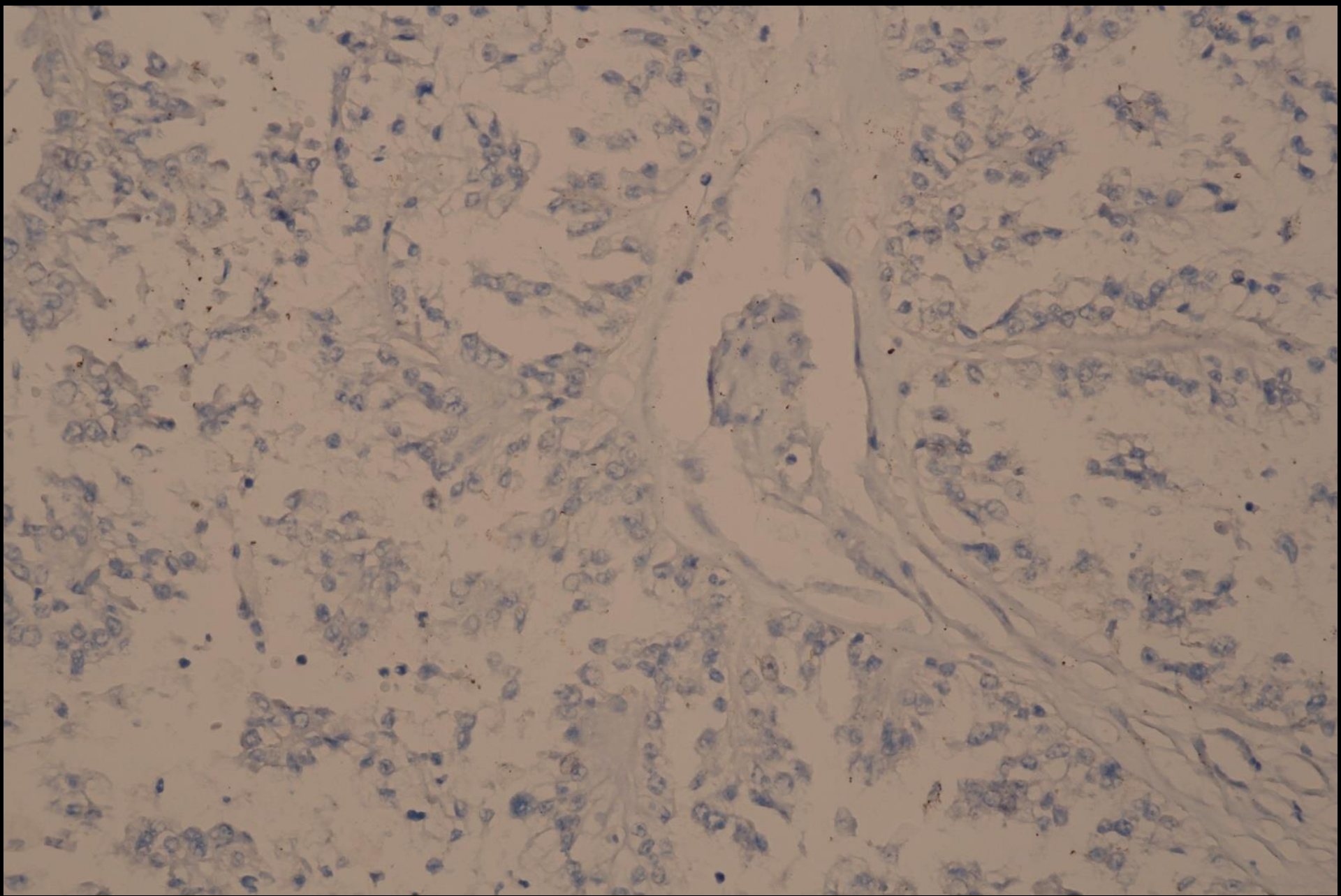
CD10



P504S



CK7



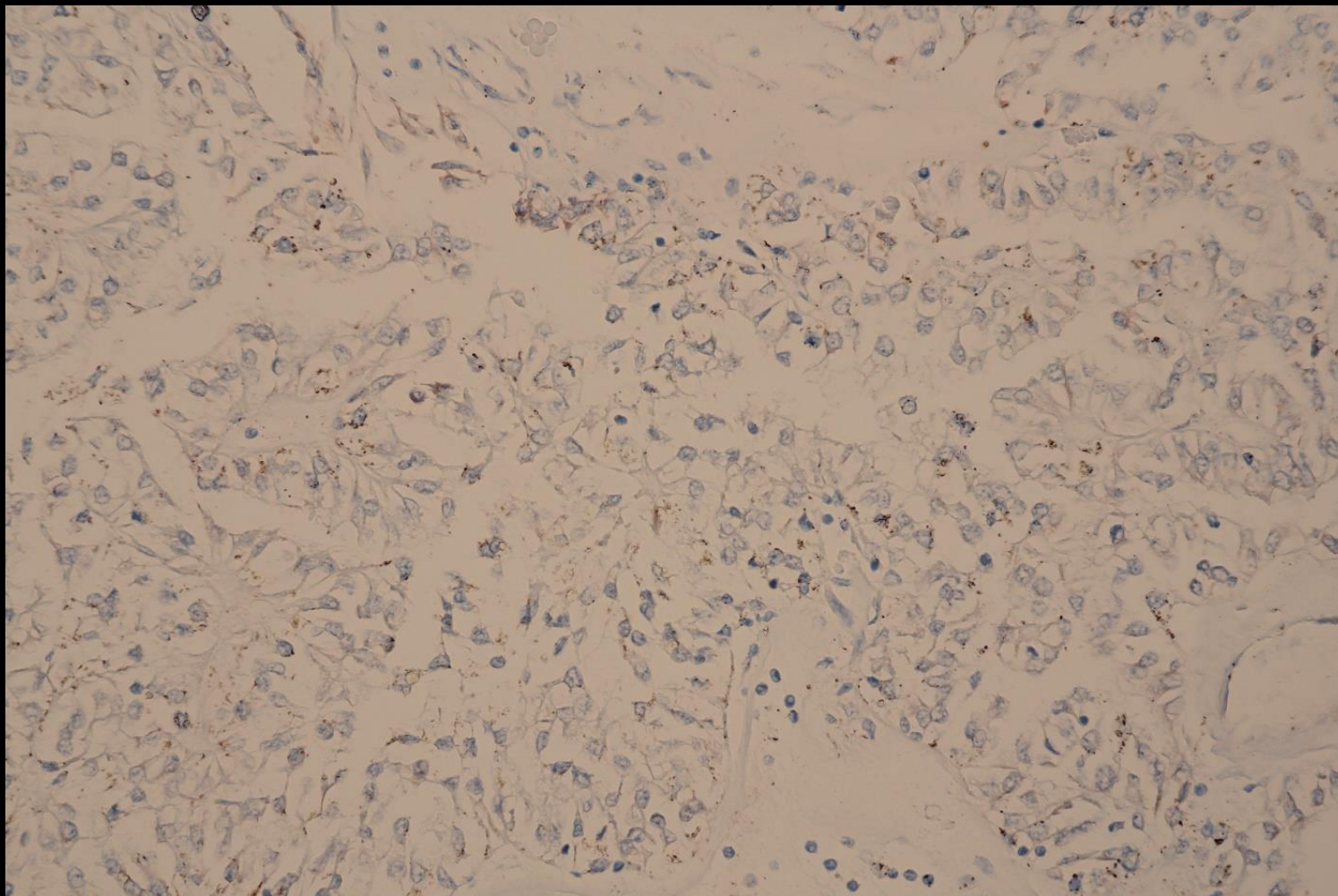




?

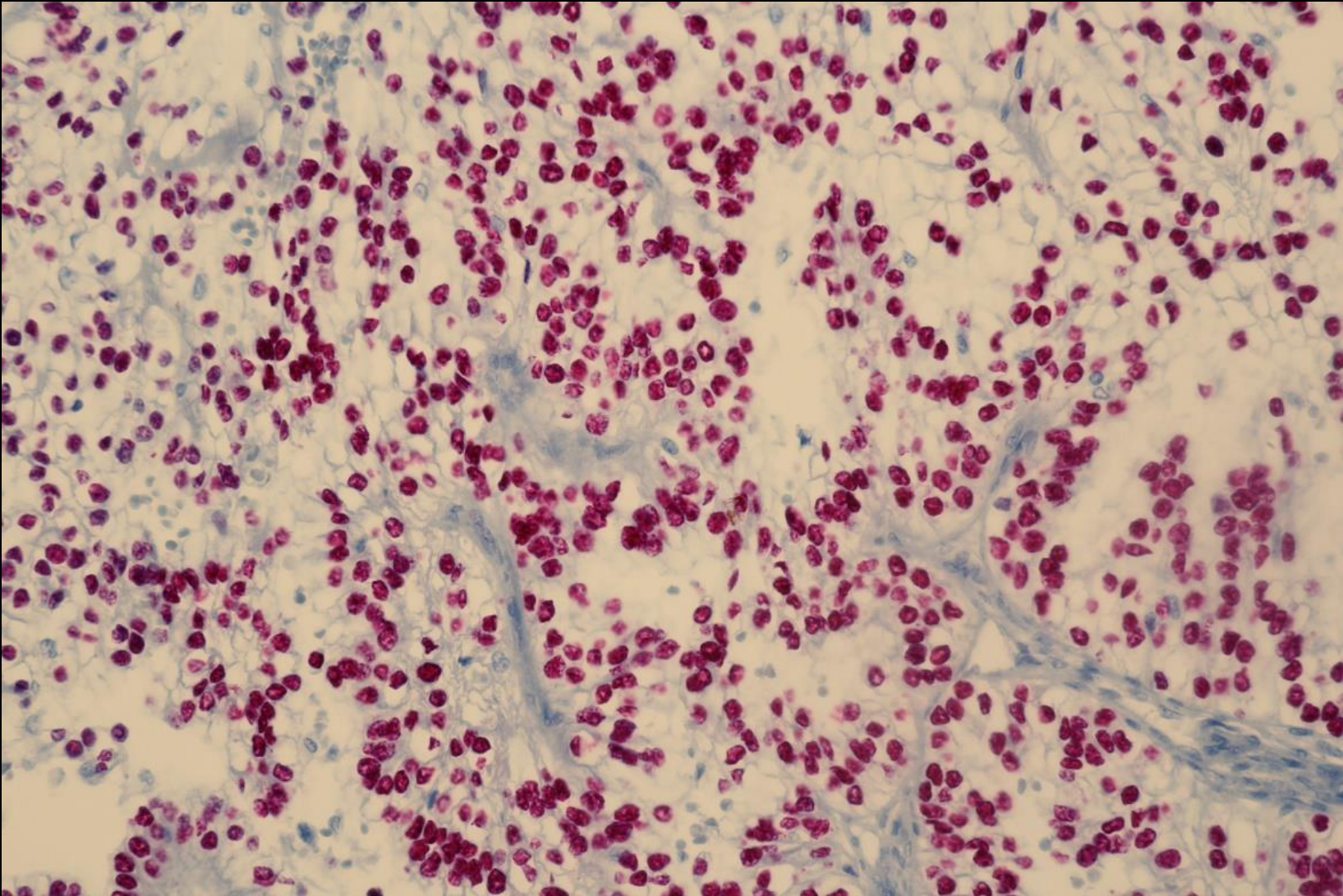
AE1/3,

EMA, Oscar...



HMB45, Melan A negat.

TFE3



Dokázaná translokácia zasahujúca gén TFE3 (Xp11.23),  
Dual Color Break Apart Probe FISH.

*pod'akovanie*



# Naša diagnóza

Translokačný karcinóm  
TFE3 (Xp11.23)  
zo skupiny MiTF

# MiTF

- TFE3 na chromozóme Xp12.23
- TFEB na chromozóme 6p21
- + TFEC a MITF
- = MiTF family (helix-loop–helix-leucine zipper transkripčné faktory, ktoré zdieľajú takmer kompletnú homológiu v ich väzobnej doméne na DNA)
- regulácia delenia a diferenciácie bb

# Fúzni partneri

- ASPL, PRCC, NONO (p54nrb), CLTC, SFPQ1, LUC7L3, KHSRP, PARP14, DVL2, RBM10, ...
- v. s. viacero neznámych génov
- pravdepodobne majú vplyv na klinickú manifestáciu a morfológický vzhľad

# MiTF

- prvý krát vo WHO 2004
- 40% detských RCC (veľa z nich post CHT)
- 1,6-4% adultných (do 3200 novodiagnostikovaných v USA)
- u dospelých veľmi často zle diagnostikovaný ako papilárny alebo svetlobunkový CA (skutočná incidencia u dospelých je asi vyššia)



# Morfológia

- TFE3 – papilárny - svetlobunkový, psamomatózne telieska
- TFEB – bifázický, hniezda veľkých epiteloidných bb a skupiny menších bb okolo materiálu bazálnych membrán
- morfológická diverzita podstatne väčšia ako sa pôvodne predpokladalo
- svetlobunkový, collecting duct, mucinous tubular and spindle cell, sarcomatoid carcinoma, multilocular cystic

# IHC

- minimálne / negat. epitelové markery
- PAX8 pozit.
- TFEB – melanómové markery

# IHC na TFE3, TFEB

- senzitivne a špecifické (?)
- variabilné, v ihle negat. dg. nevylučuje
- len difúzna silná pozitivita, pri negativite vnútornej kontroly (napr. endotel)
- skôr ako skrining
- definitívne FISH alebo PCR
  
- TFE3-RBM10 – break apart FISH falošne negat. (bližšie ako priemer signálu)
- RT PCR – len pre známých fúznych partnerov

# Prognóza

- u detí lepšia
- u dospelých agresívnejší
- ???

# Aká chyba je chybná dg.?

- svetlobunkový, papilárny alebo RCC NOS
- liečba pokročilých CA
- cielená terapia

# Máme ich aktívne vyhl'adávat'?

- všetky detské
- dospelé s typickou morfológiou
- všetky dospelé?



*d'akujem za pozornost'*