

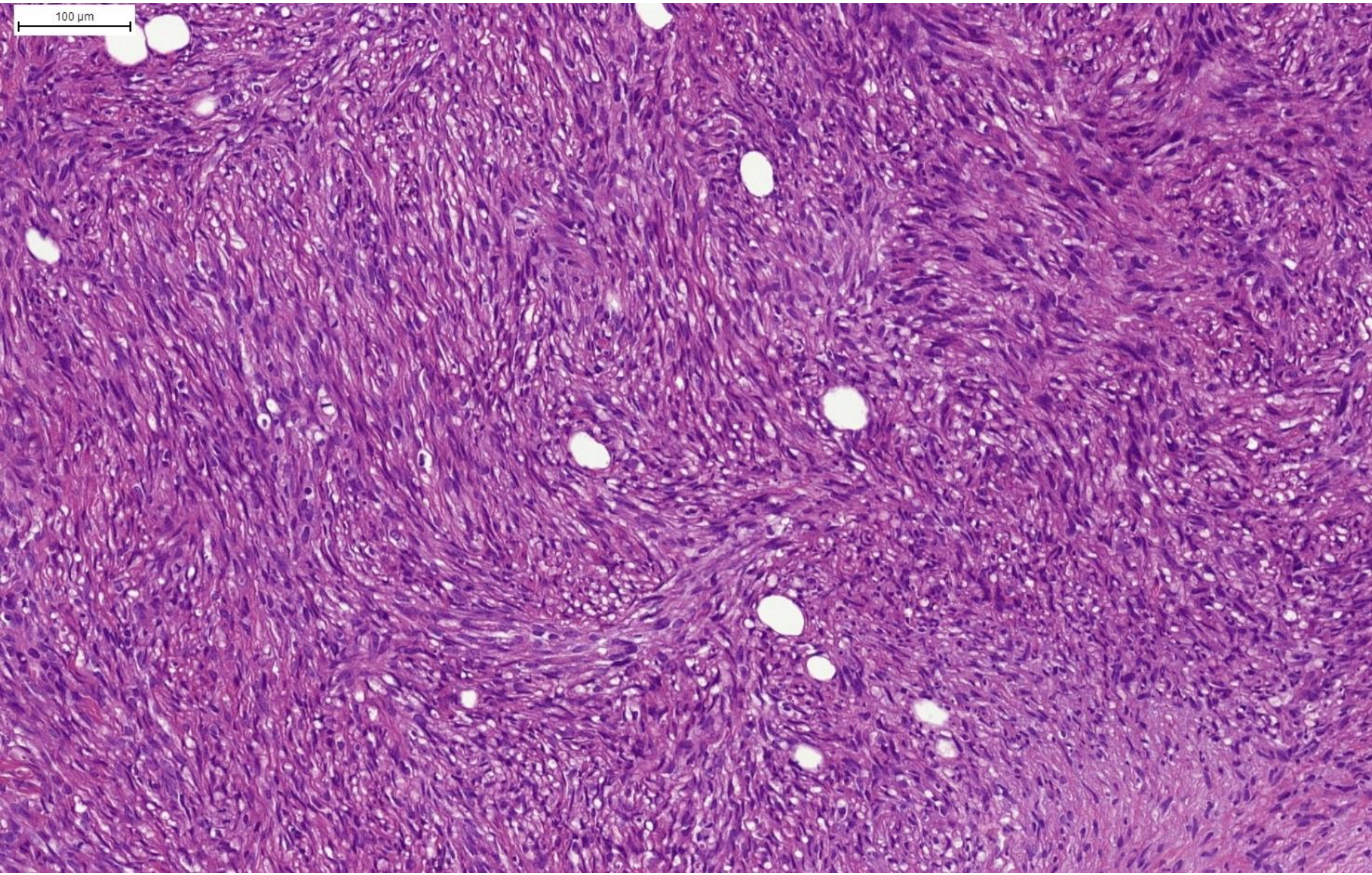
# Prípád SD IAP č. 639

Marián Švajdler



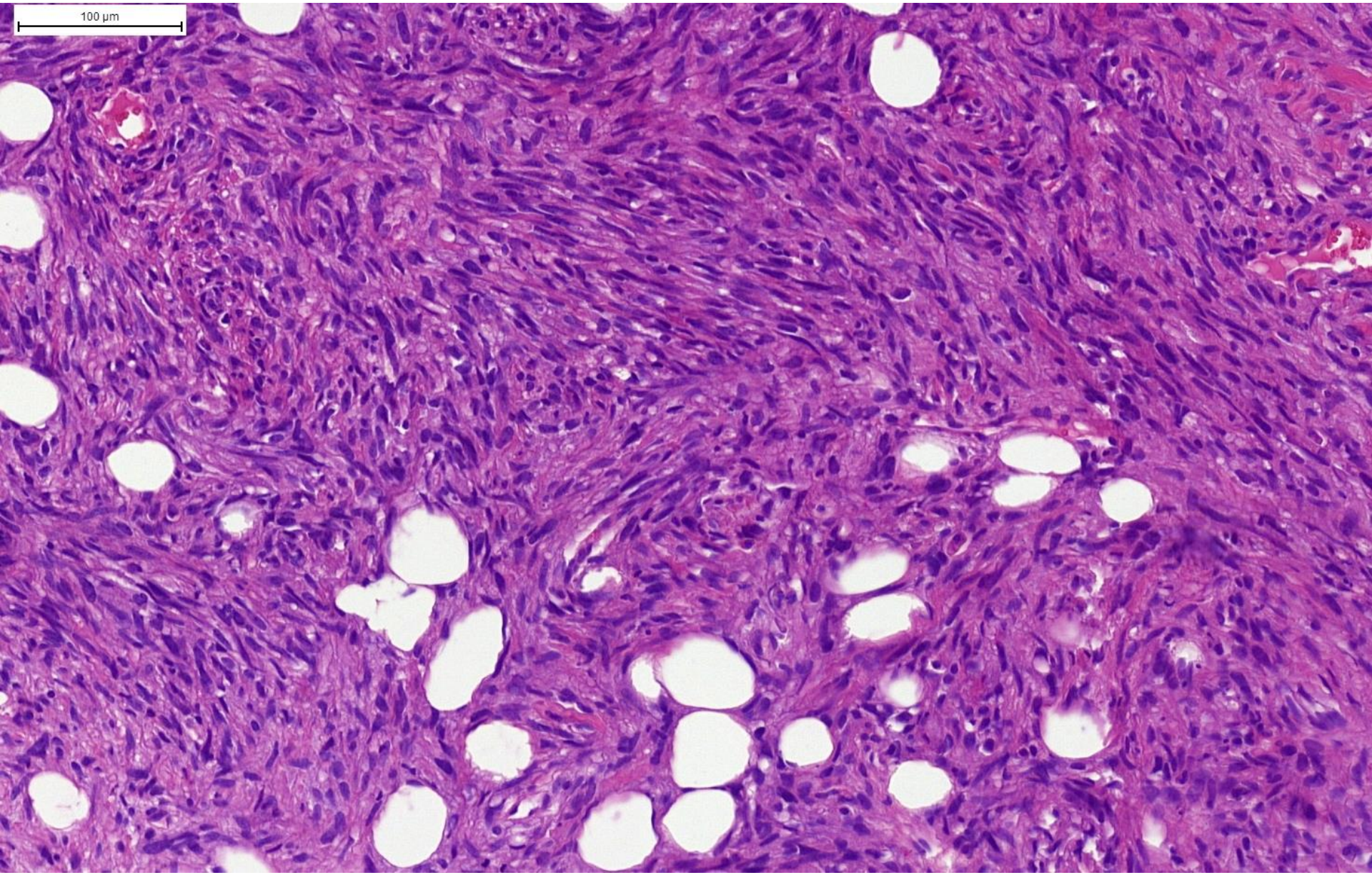
- konzultačné vyšetrenie
- 74-ročný muž
- excízia z „intraabdominálneho tumoru s infiltráciou pečene“





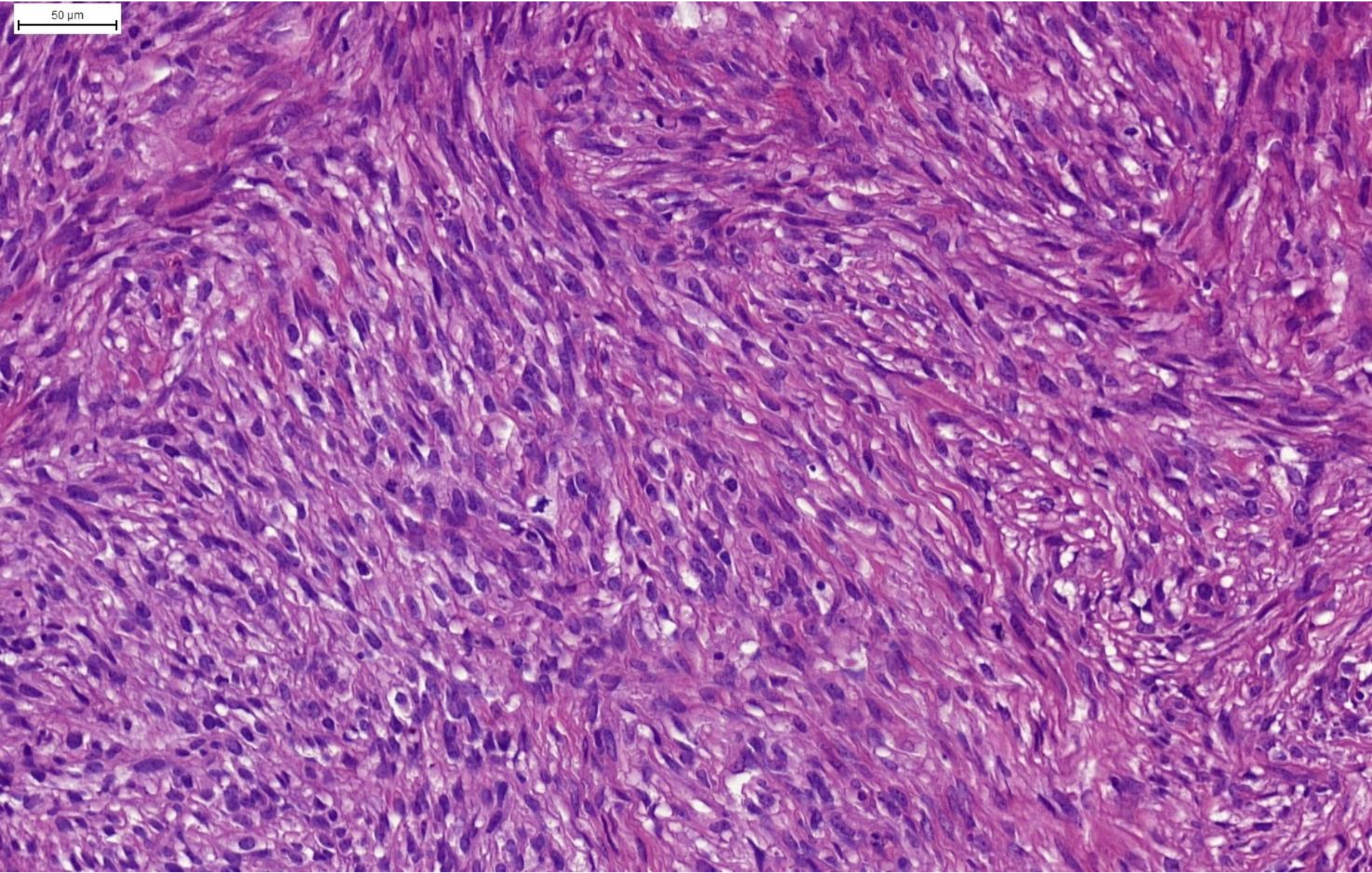


100  $\mu$ m



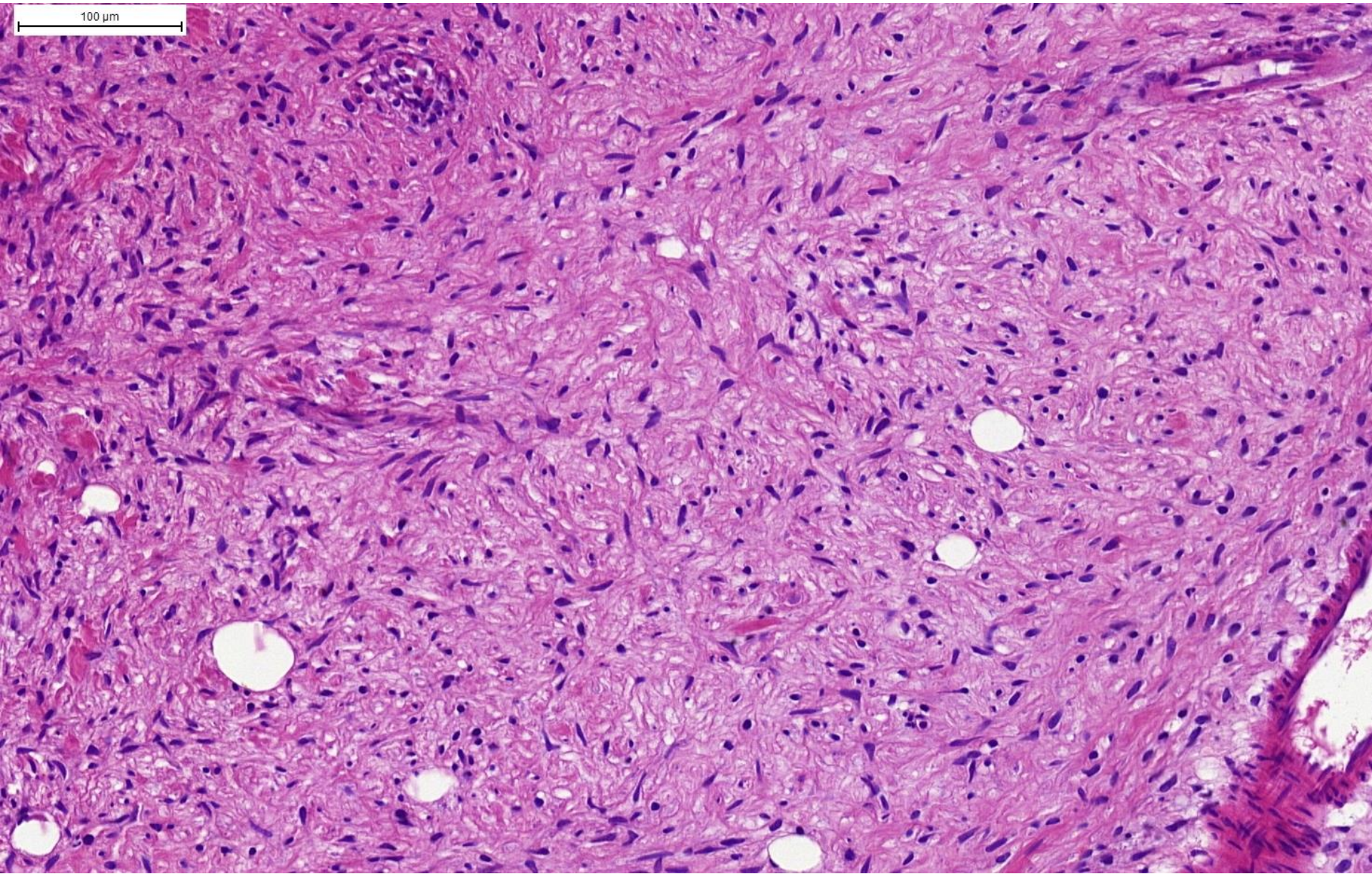


50  $\mu$ m





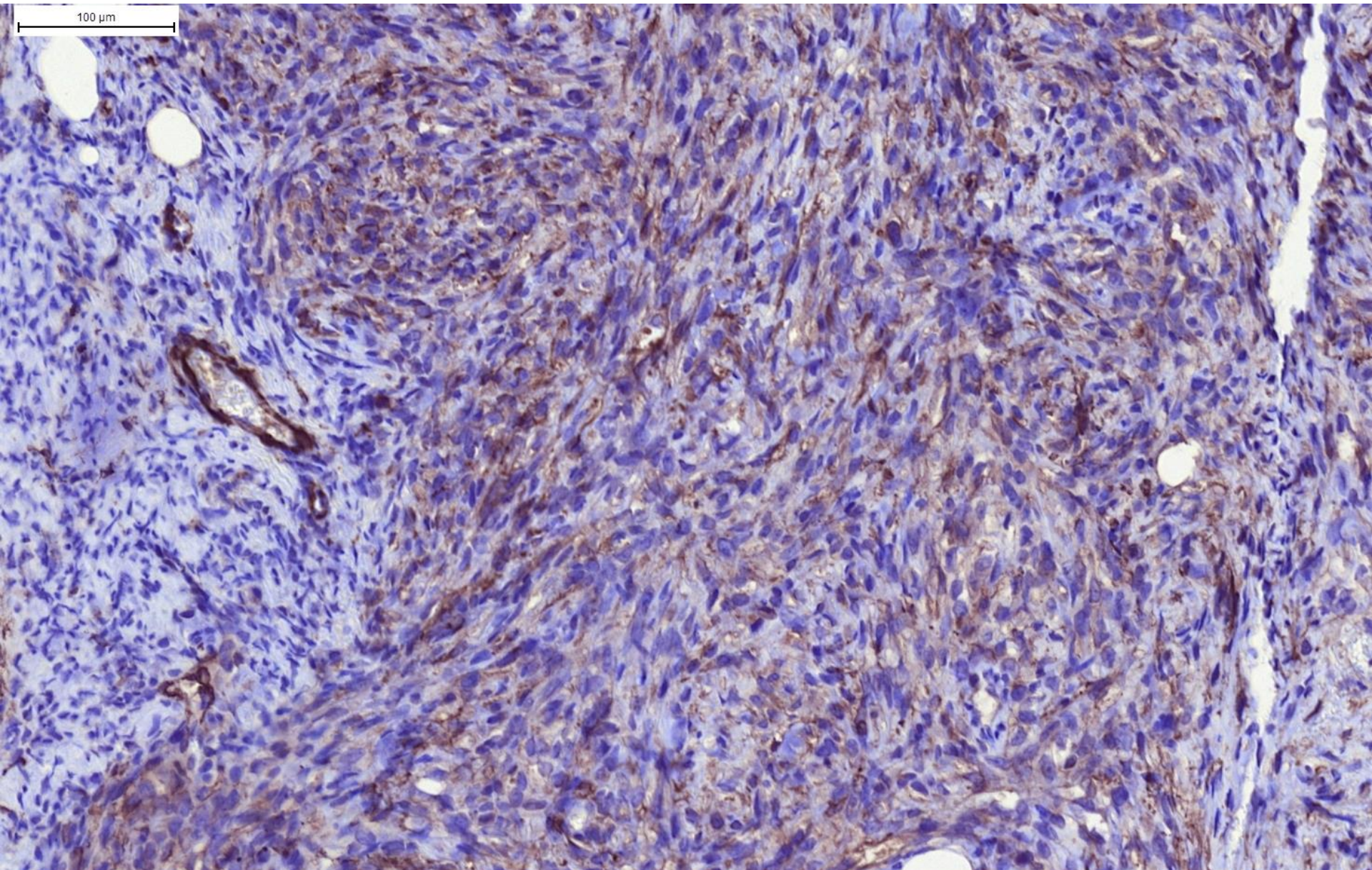
100  $\mu$ m



?

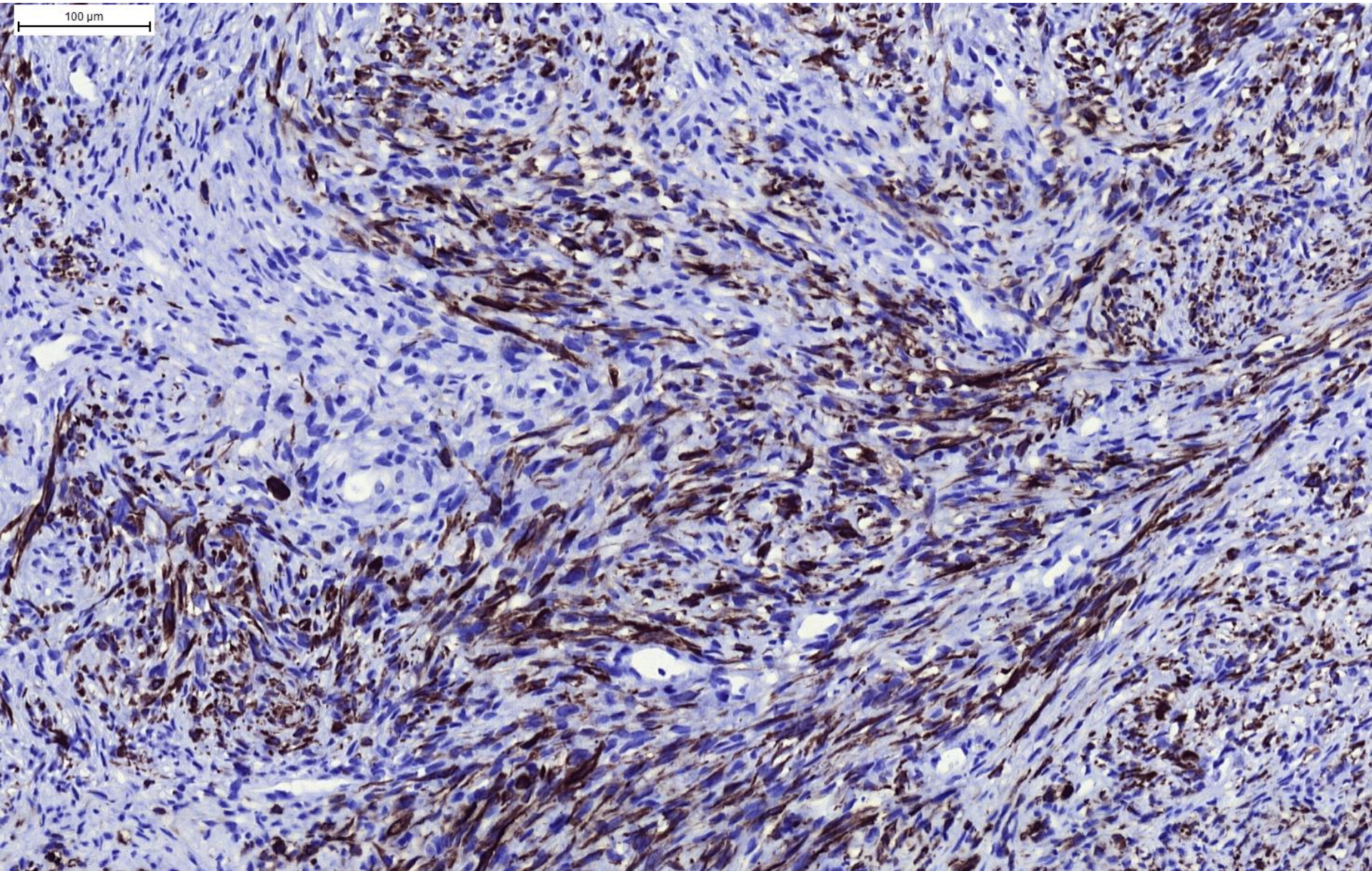


# SMA



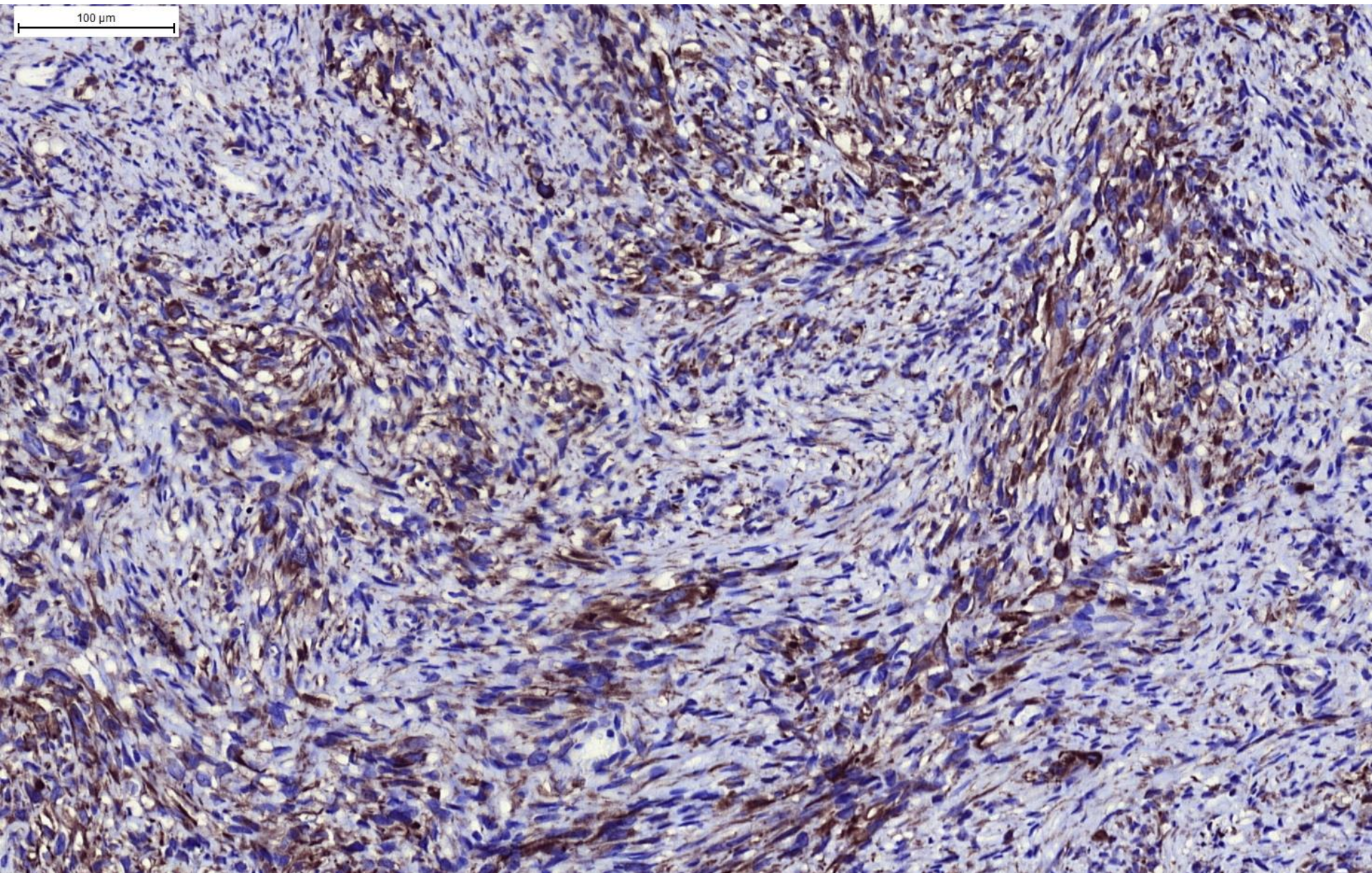


# Desmin



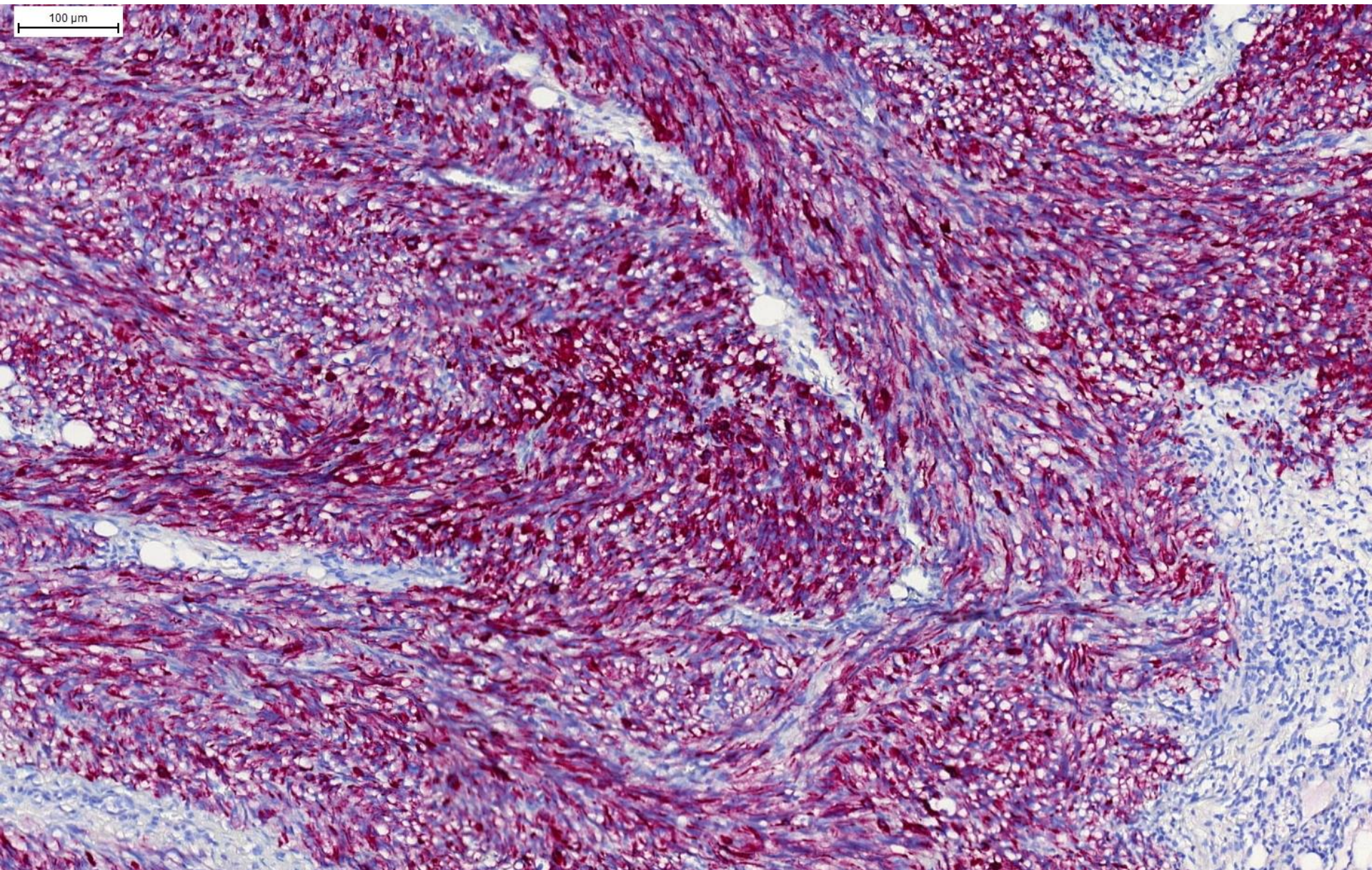


# AE1/AE3



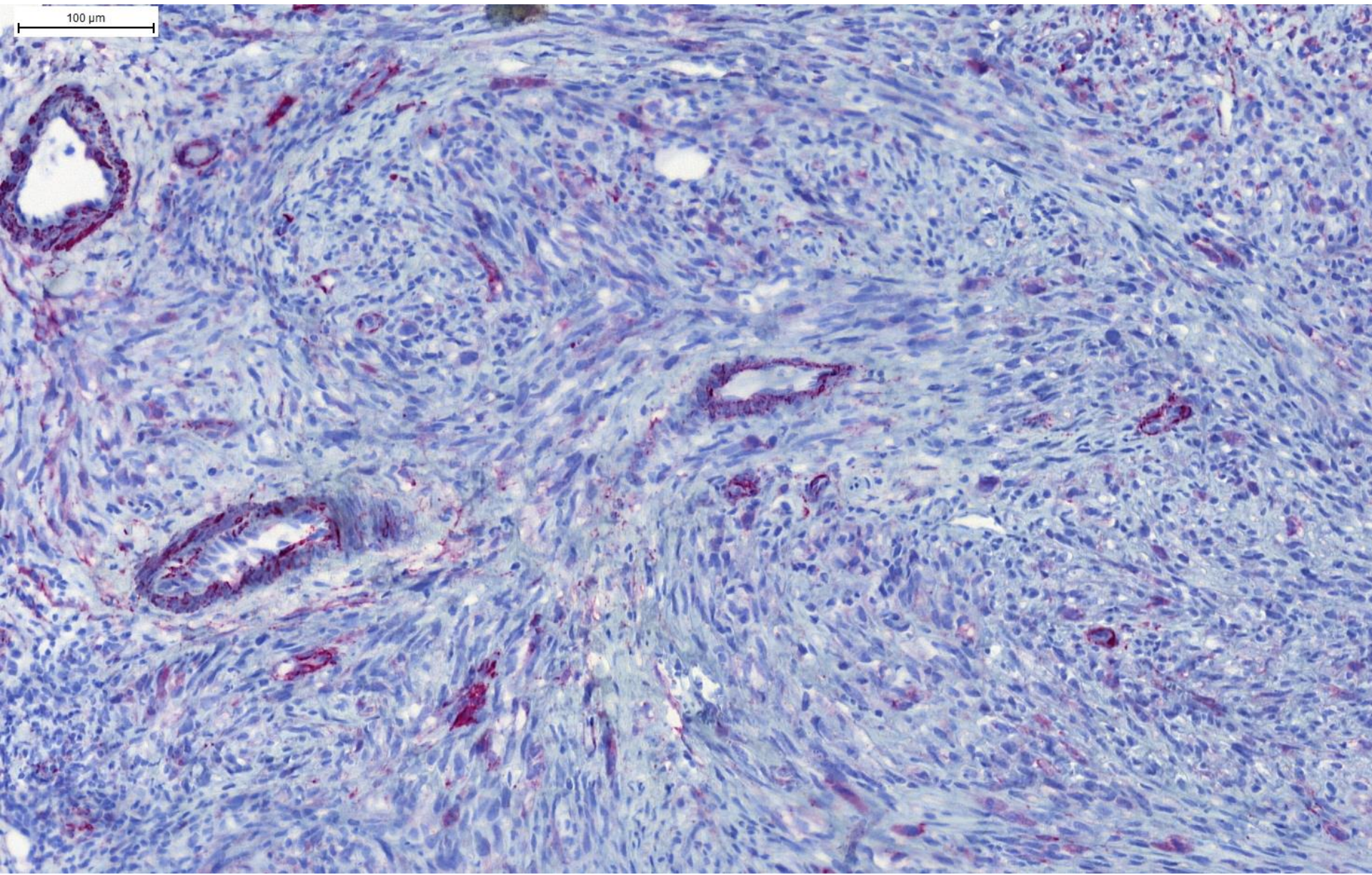


# CAM5.2





# H-caldesmon





# Negatívne IHC

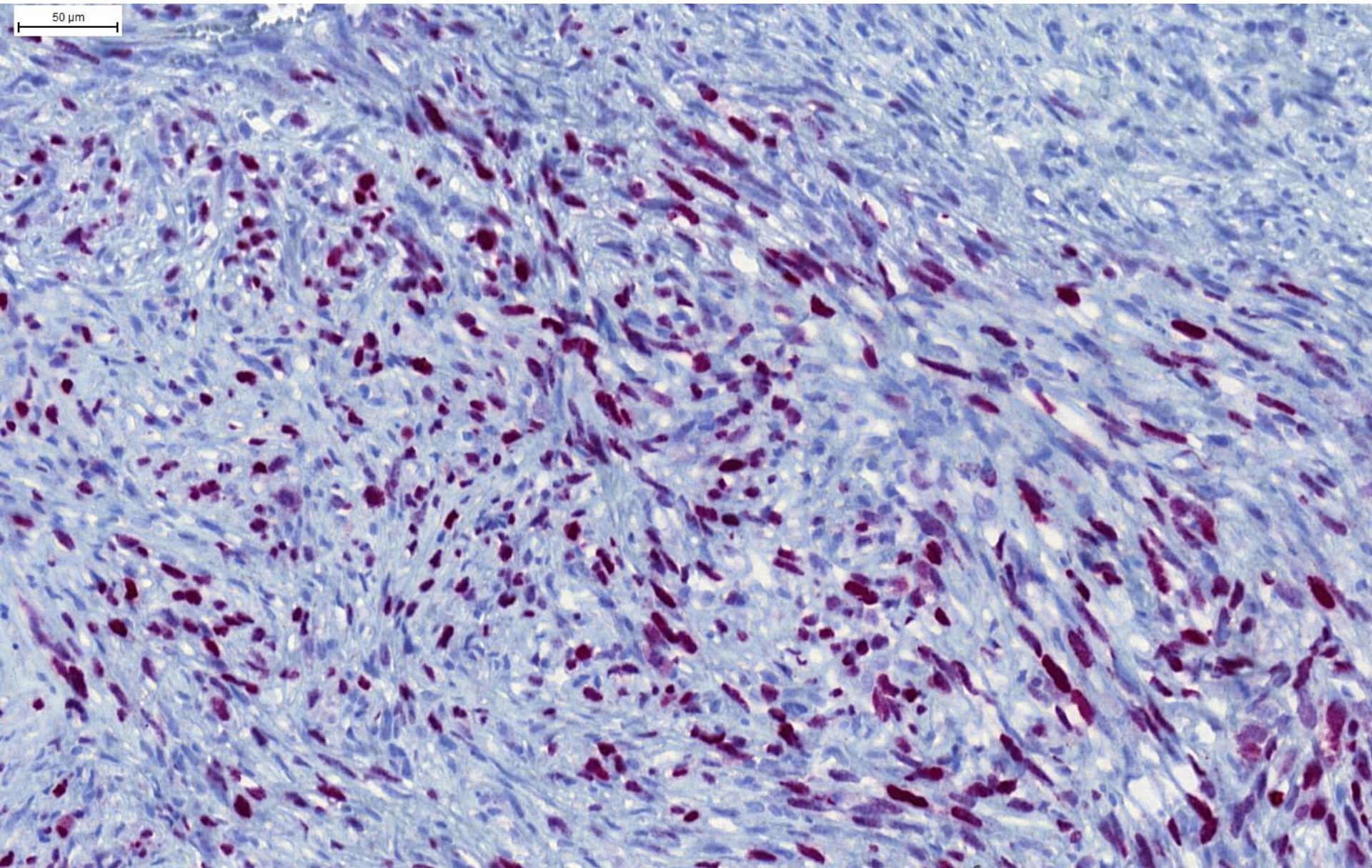
- S100, SOX10
- CD34, STAT6
- CK7, EMA, TLE-1



?

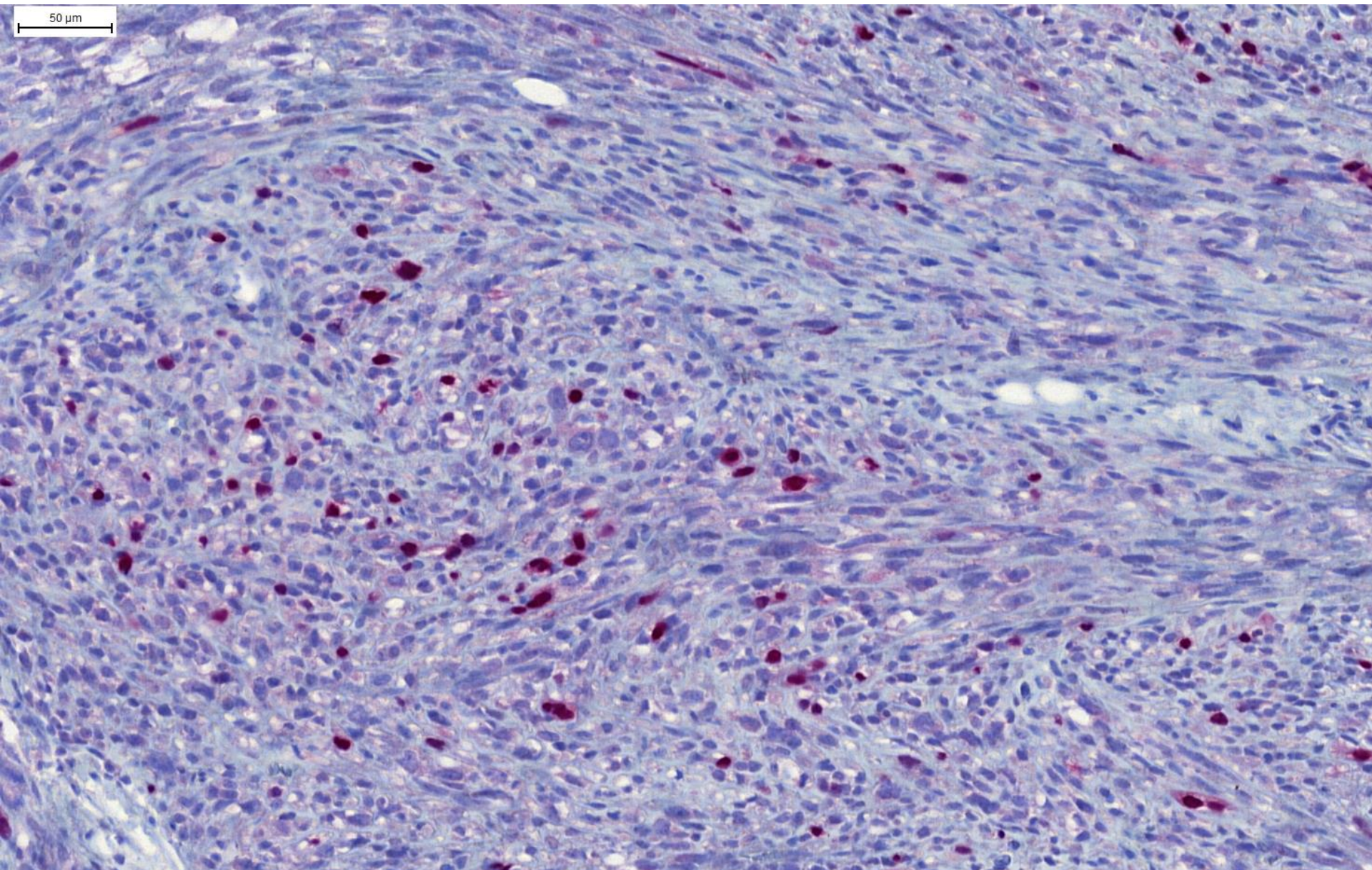


# Myo-D1





# Myogenin





# **Vretenobunkový rabdomyosarkóm**

(spindle cell RMS)



# Spindle cell RMS

- prvý krát popísaný v roku 1992 (Cavazzana, *Am J Surg Pathol* 1992; 16(3): 229–235)
- spolu so sklerozujúcim RMS, popísaným v roku 2000 (Mentzel, *Virchows Arch* 2000; 436(4): 305–311), je v poslednej WHO klasifikácii vyčlenený ako samostatný podtyp RMS (spindle cell/sclerosing rhabdomyosarcoma)
- spočiatku považovaný skôr za podtyp embryonálneho RMS (nemá *PAX3*- a *PAX7-FOXO1*)



# Spindle cell RMS

- mutácie v géne **MYOD1** (často s koexistujúcou mutáciou *PIK3CA*)
  - nevyskytujú sa v eRMS ani aRMS
- nejedná sa však o homogénnu jednotku
  - väčšina kongenitálnych / infantilných SC-RMS má (na rozdiel od prípadov u starších detí a dospelých) fúzie génov **VGLL2 alebo NCOA2**

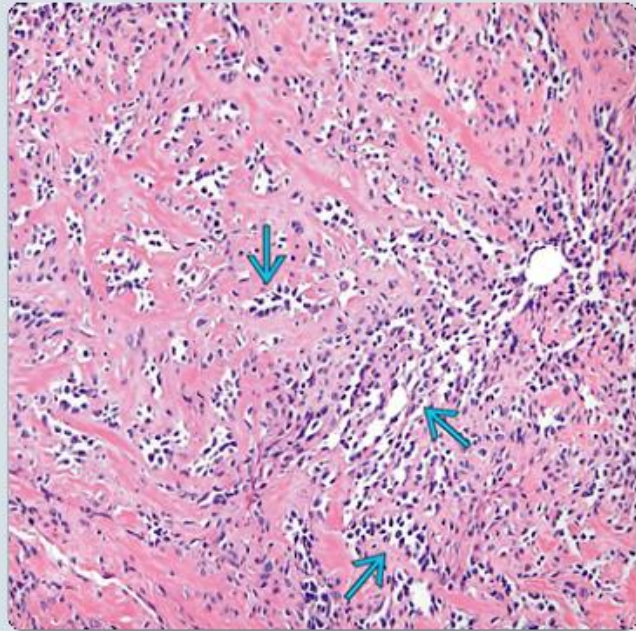


# DDx

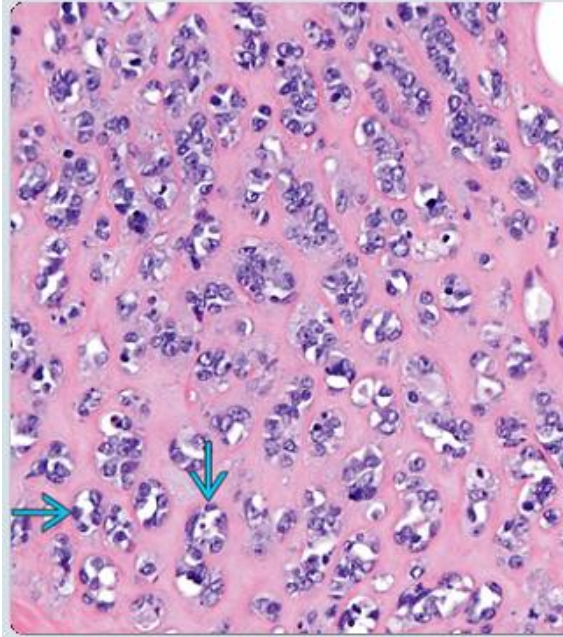
- **Leiomyosarkóm**
  - okrem dezmínu je SC-RMS často aj SMA pozitívny, ale konzistentne h-caldesmon - negatívny
- **malígny „peripheral nerve sheath tumor“**
- **vretenobunkový melanóm**
  - SC-RMS je S100 a GFAP –negatívny
- **GIST**
  - možná pozitivita CD117 v SC-RMS
- **Synoviálny sarkóm**
  - možná pozitivita keratínov, EMA aj TLE-1 v SC-RMS
- **„fibrosarkóm“**
- sklerozujúca varianta môže pripomínať **osteosarkóm, chondrosarkóm, alebo angiosarkóm**



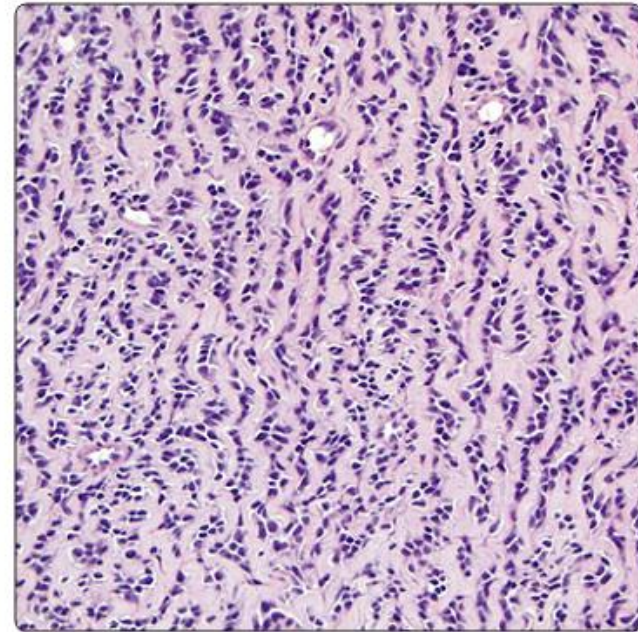
**Pseudovascular Appearance**



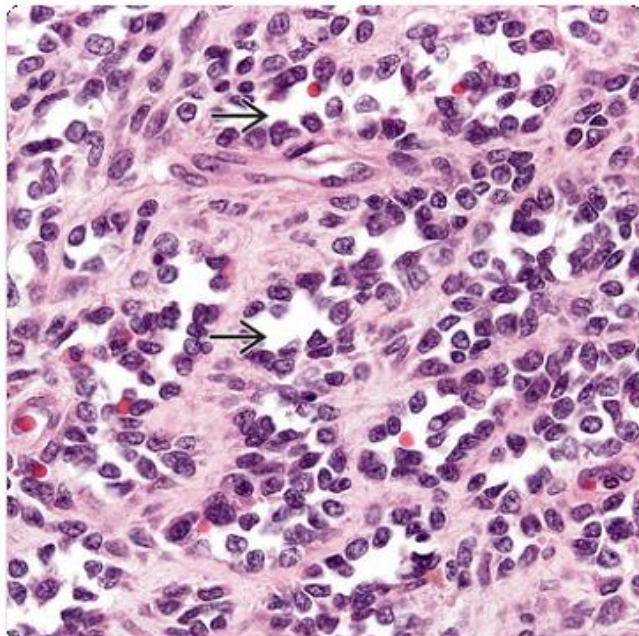
**Cords and Nests**



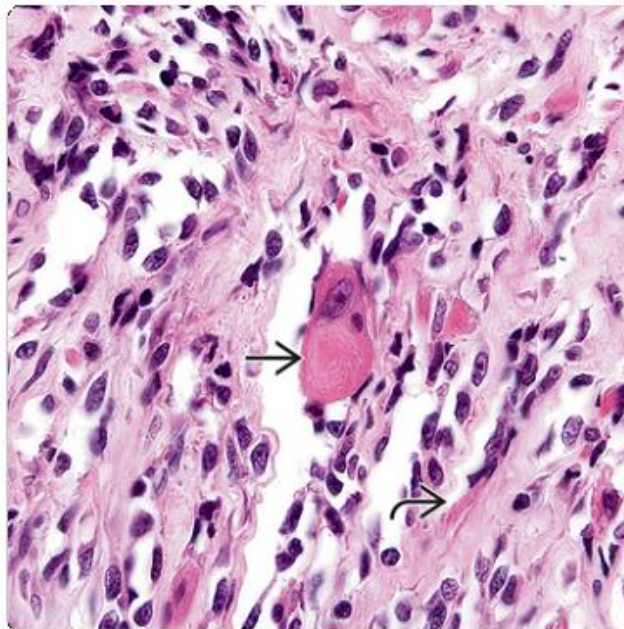
**Prominent Corded Morphology**



**Microalveolar Pattern**



**Rhabdomyoblasts**



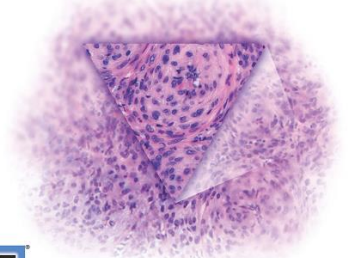
Get Full Access and More at

[ExpertConsult.com](https://www.expertconsult.com)

DIAGNOSTIC PATHOLOGY

# Soft Tissue Tumors

LINDBERG





# DDx

- Klúčom k správnej diagnóze môže byť prítomnosť ojedinelých, alebo difúzne roztrúsených rabdomyoblastov a ojedinele aj buniek s priečnym pruhovaním, ktoré však v nádore nemusia byť vôbec prítomné
- myogenín - často iba fokálne
- MyoD1 - vo väčšine prípadov difúzne



# Prognóza SC/SCL-RMS

- závislá od veku, lokalizácie a genetiky
- v detskom veku často paratestikulárne nádory, s veľmi dobrou prognózou
- u dospelých variabilná lokalizácia, najčastejšie v oblasti hlavy a krku, výrazne horšia prognóza
- nádory s fúziami zahŕňajúcimi gény **VGLL2** alebo **NCOA2** majú excelentnú prognózu
- nádory s mutáciou **MYOD1** sú asociované so skorým metastázovaním a úmrtím väčšiny pacientov



Ďakujem za pozornosť!

svajdler@yahoo.com