

Letný bioptický seminár SD-IAP, prípad č. 680.
25.-26. máj 2018

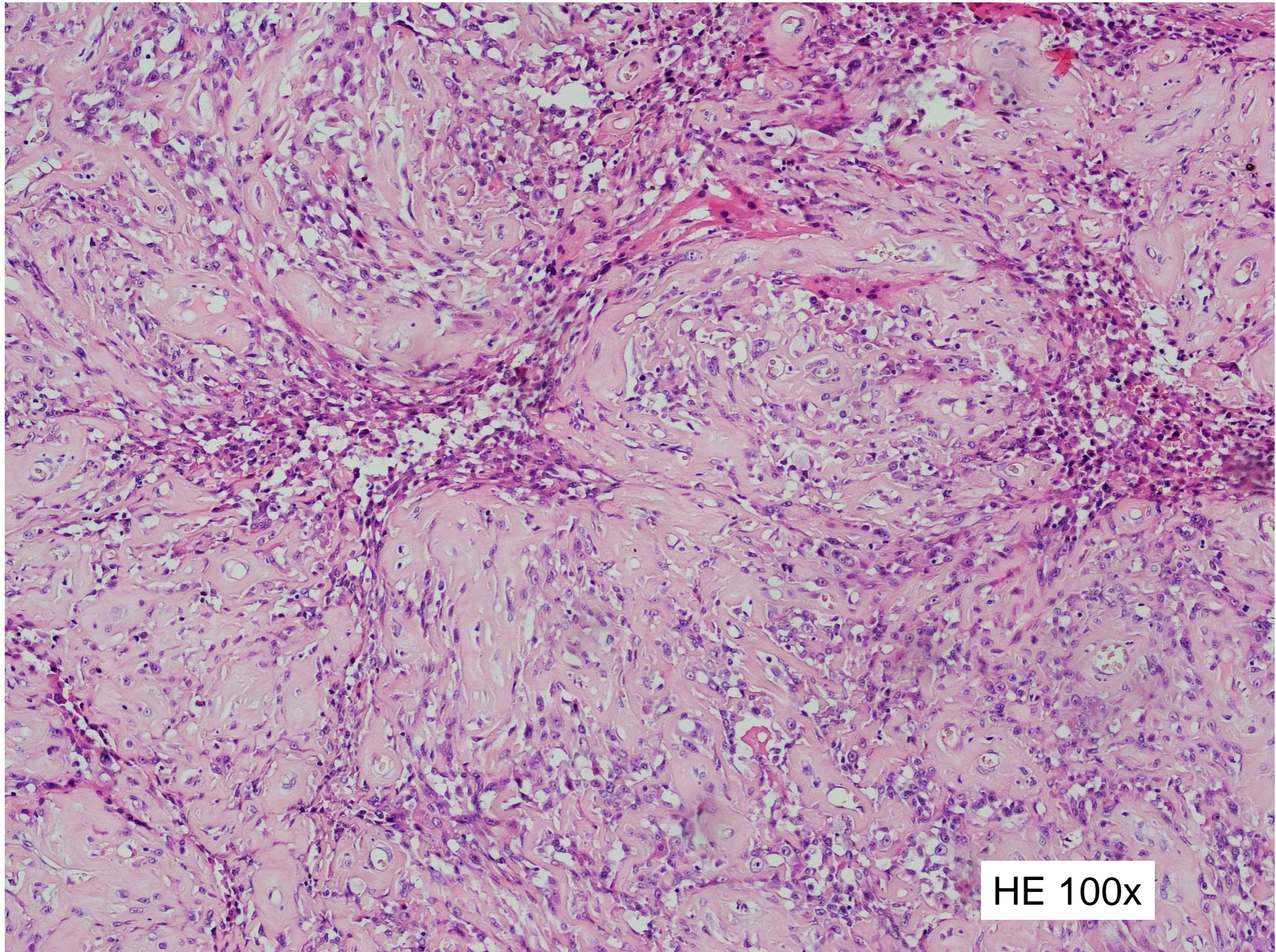
Peter Vereš, Medicyt s.r.o. Bratislava

Klinický náález a makropopis bioptického preparátu

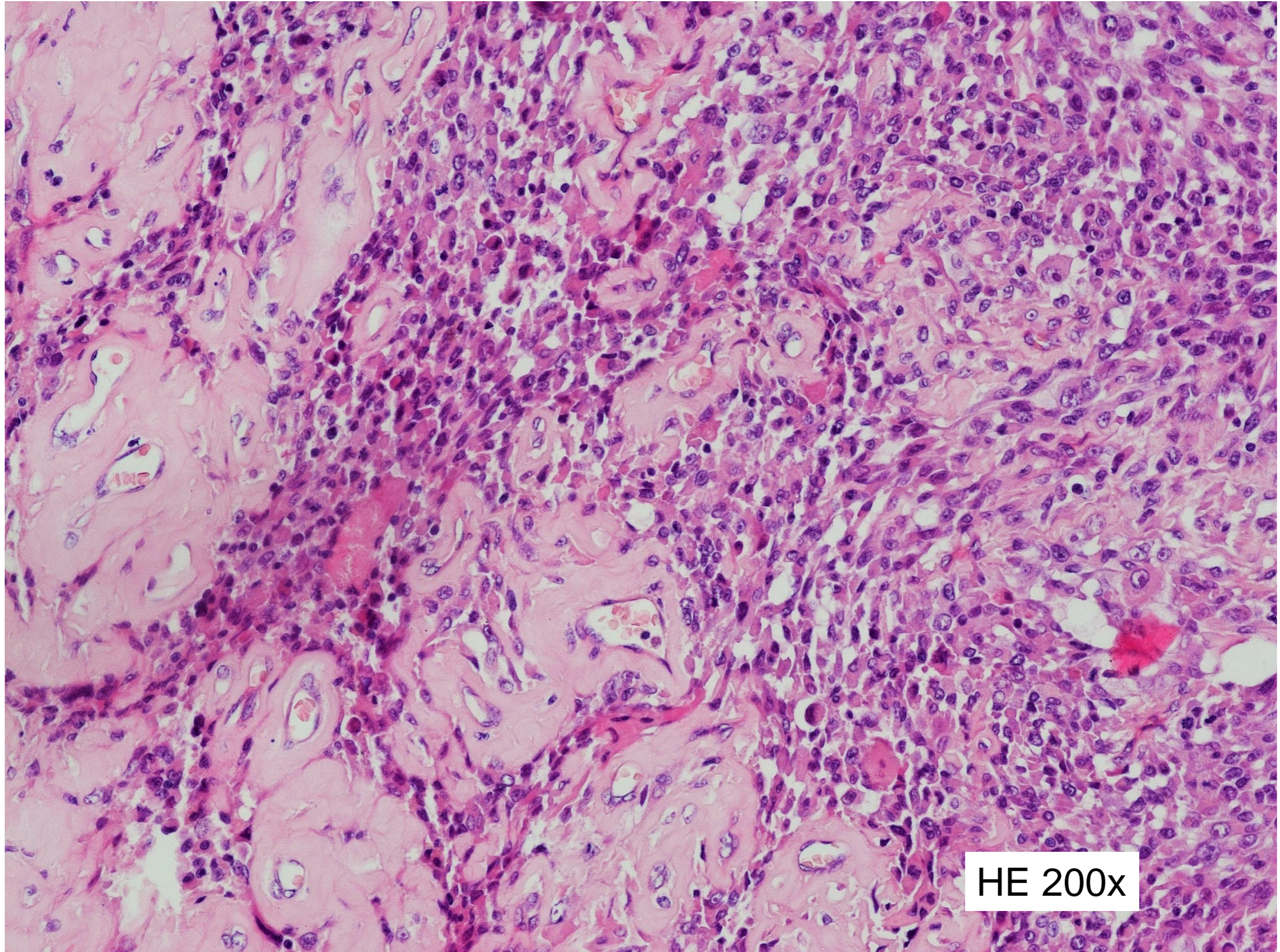
59-ročná žena s tumorom na fascii laterálnej strany pravého stehna, asi pol roka rastúca podkožná rezistencia.

Operačný náález: fibrózny útvar nasadajúci na svalovú fasciu.

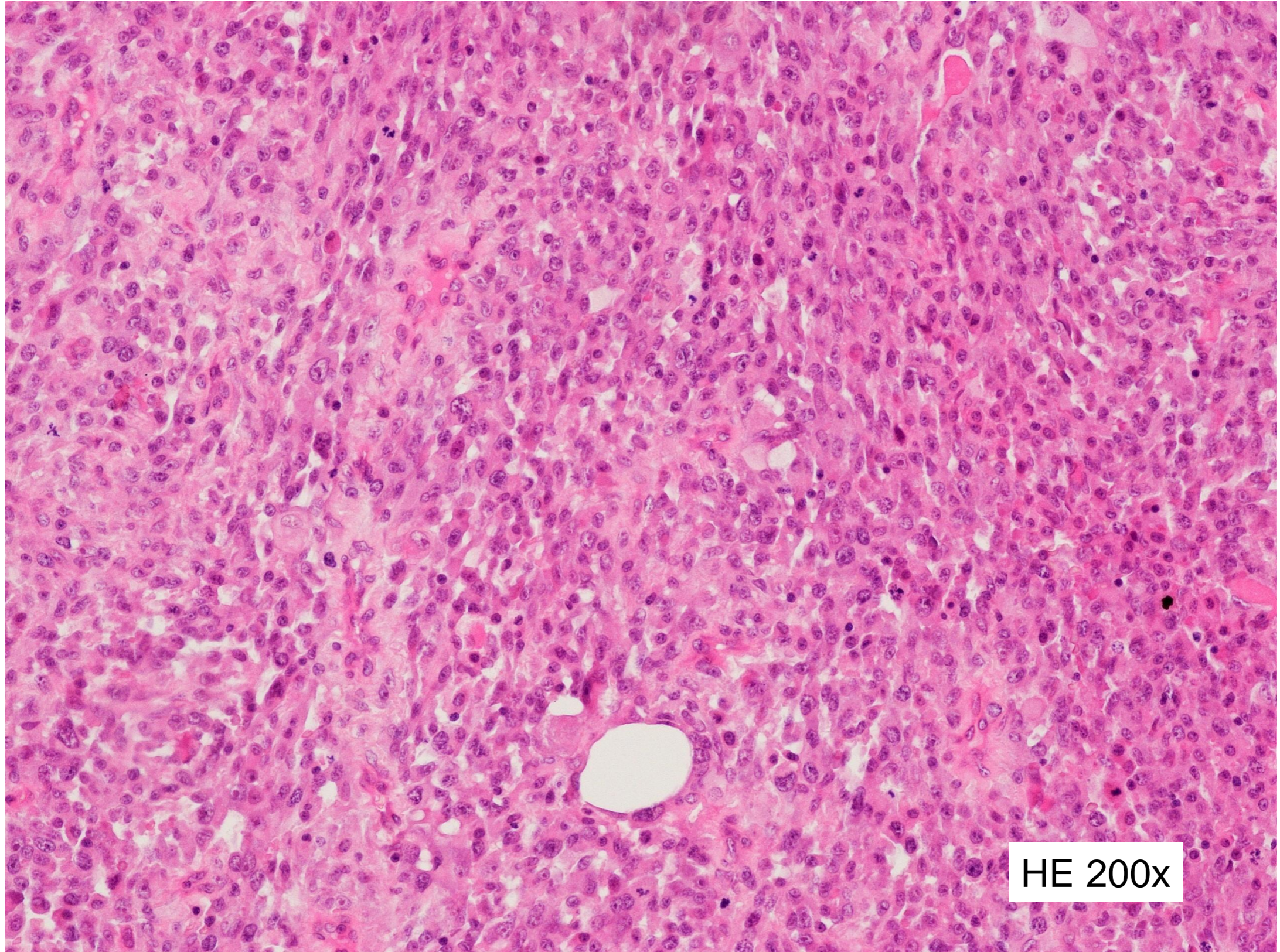
Excidačný popis lézie: excízia veľkosti 50x25x12 mm, tuhej konzistencie, farby šedobelavej, fokálne s tmavšími partiami. Zaliate kompletne do 9-tich bločkov.



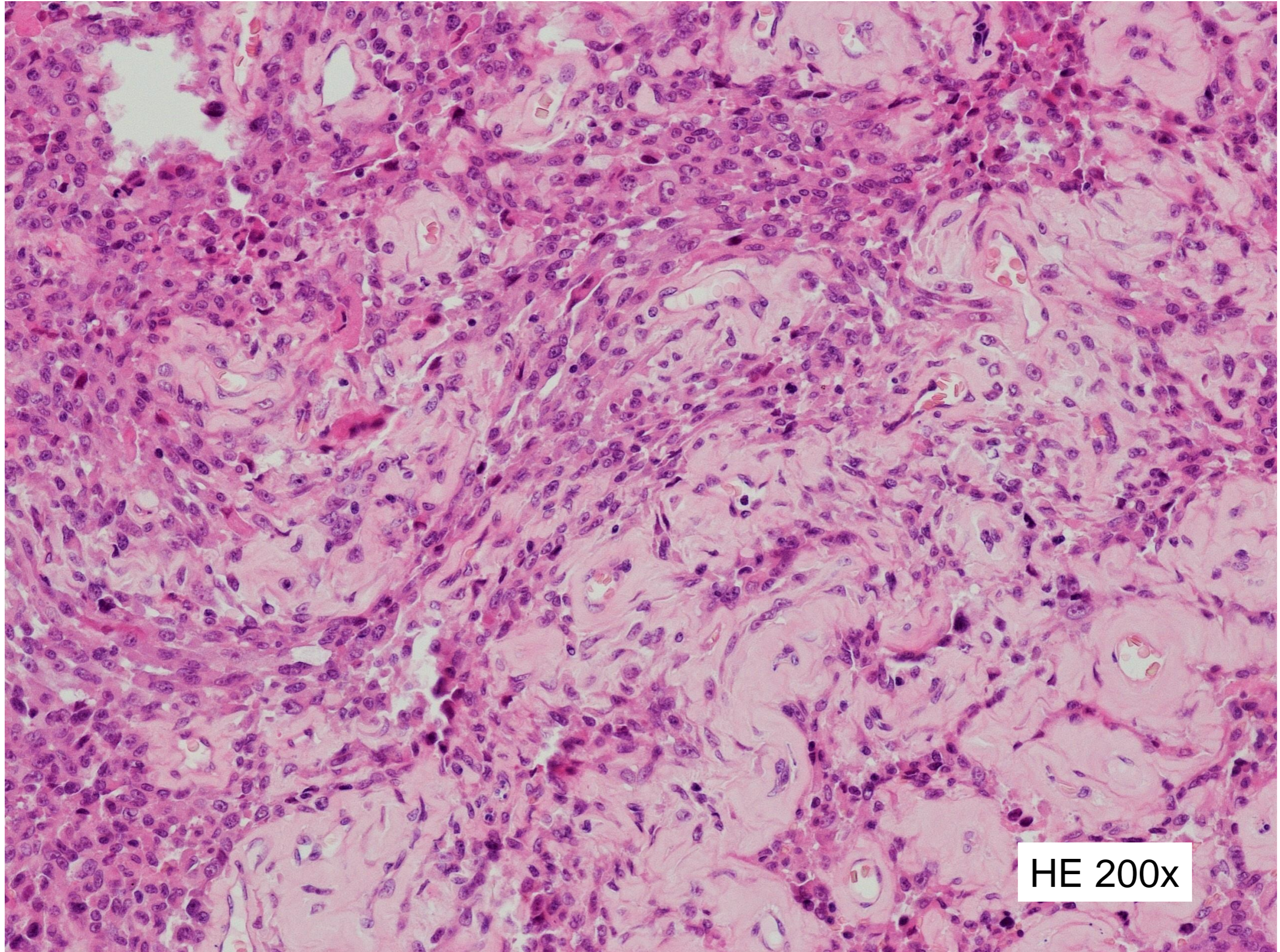
HE 100x



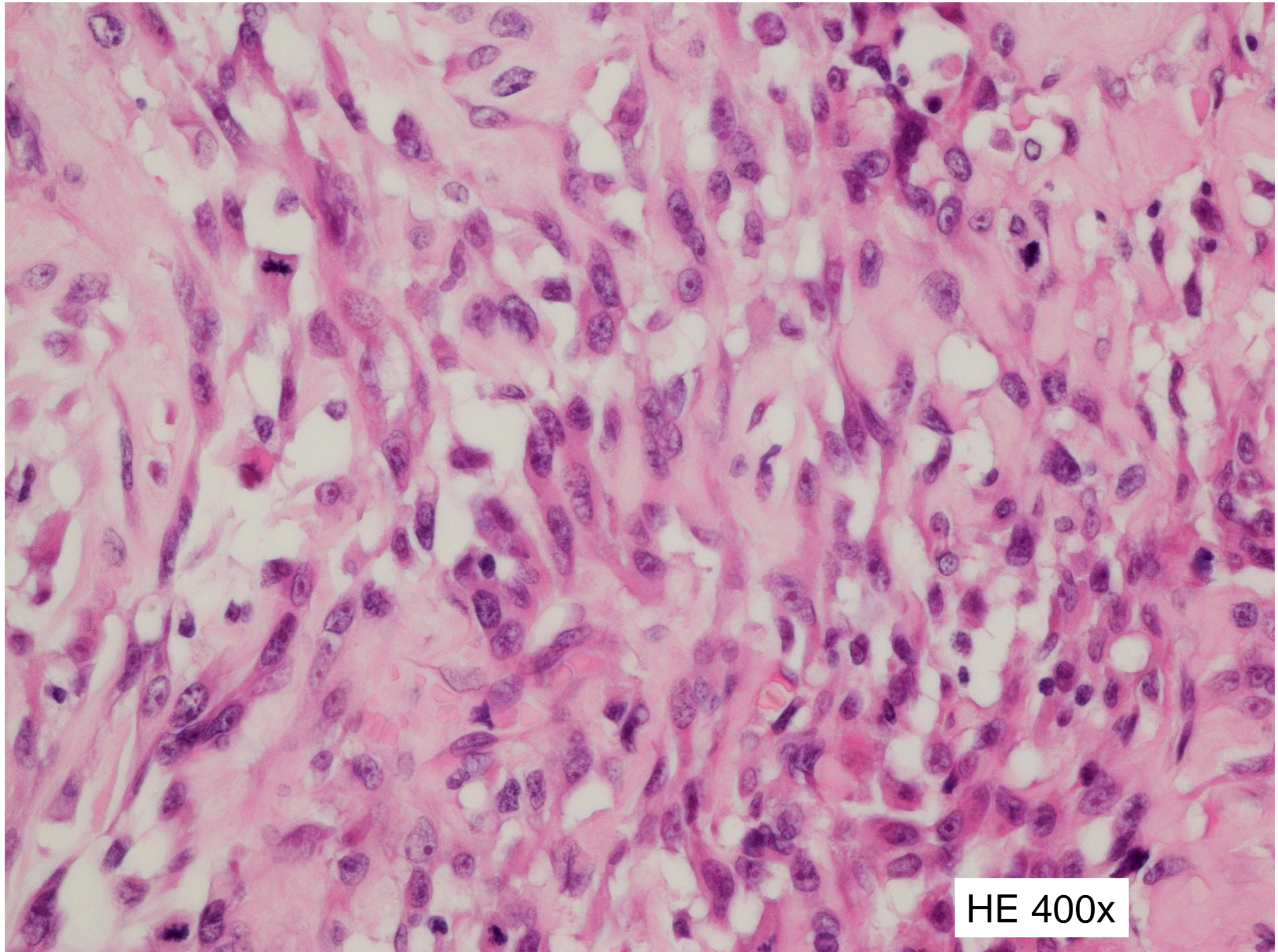
HE 200x



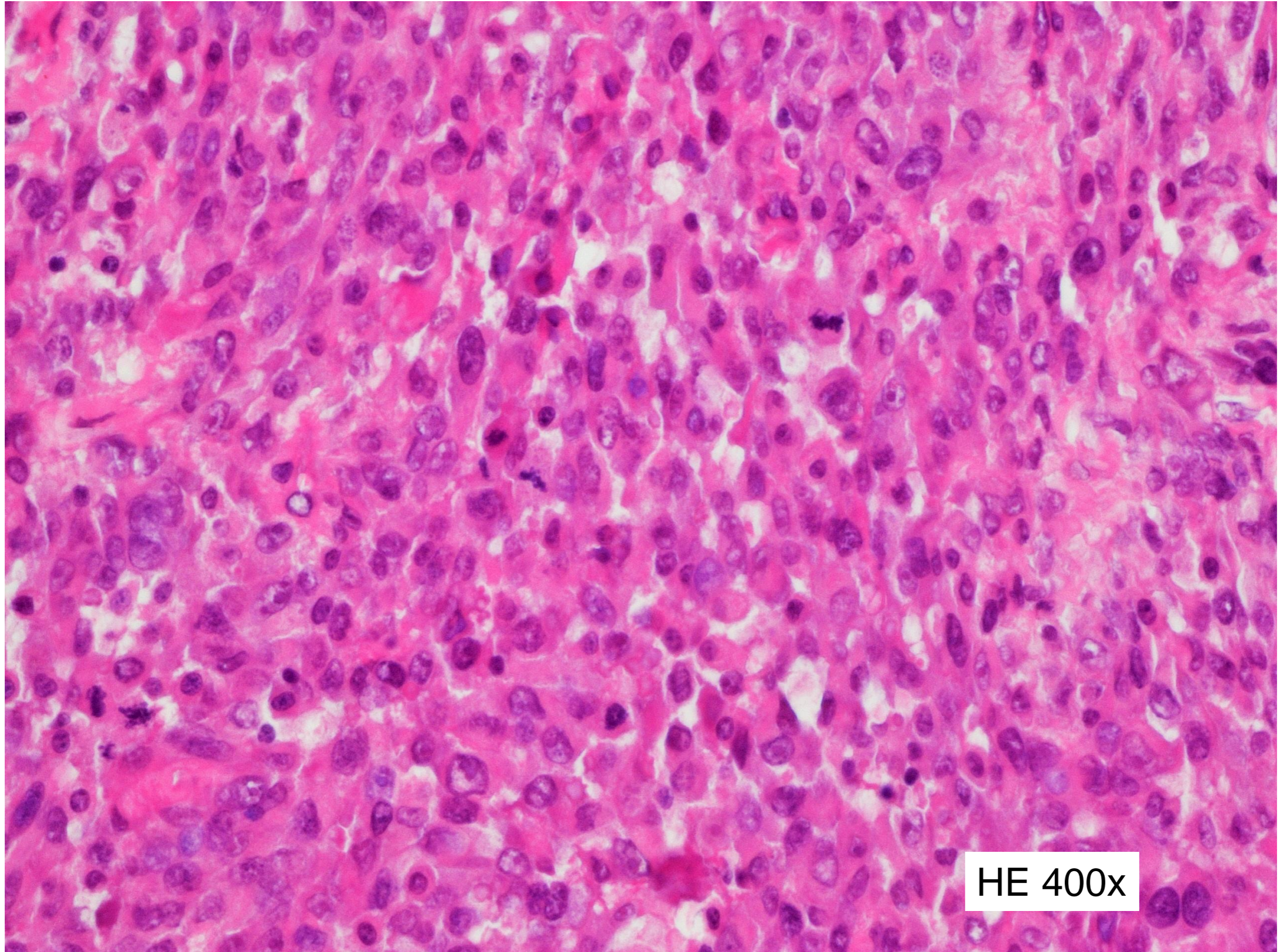
HE 200x



HE 200x



HE 400x



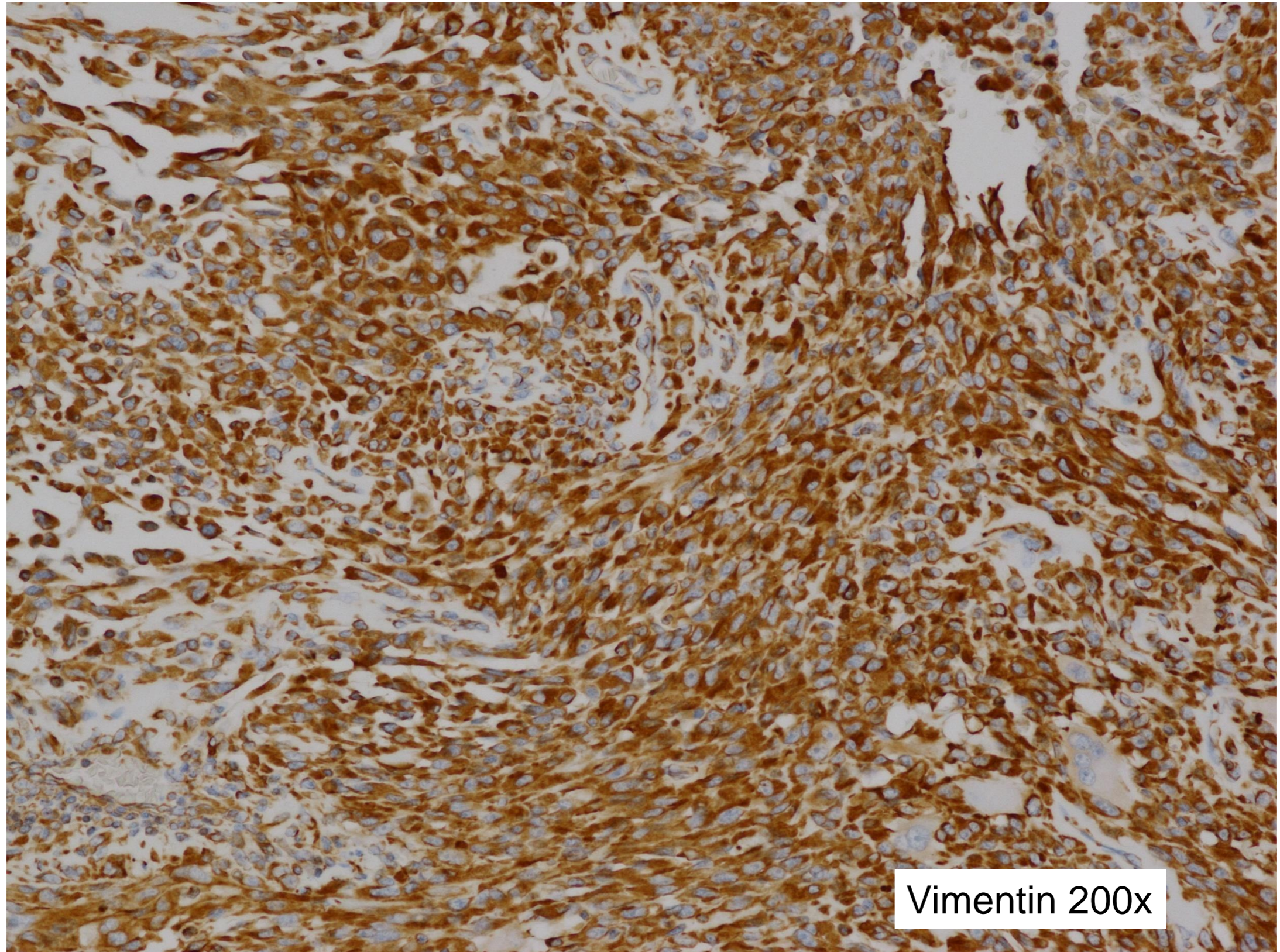
HE 400x

Vaša diagnóza ?

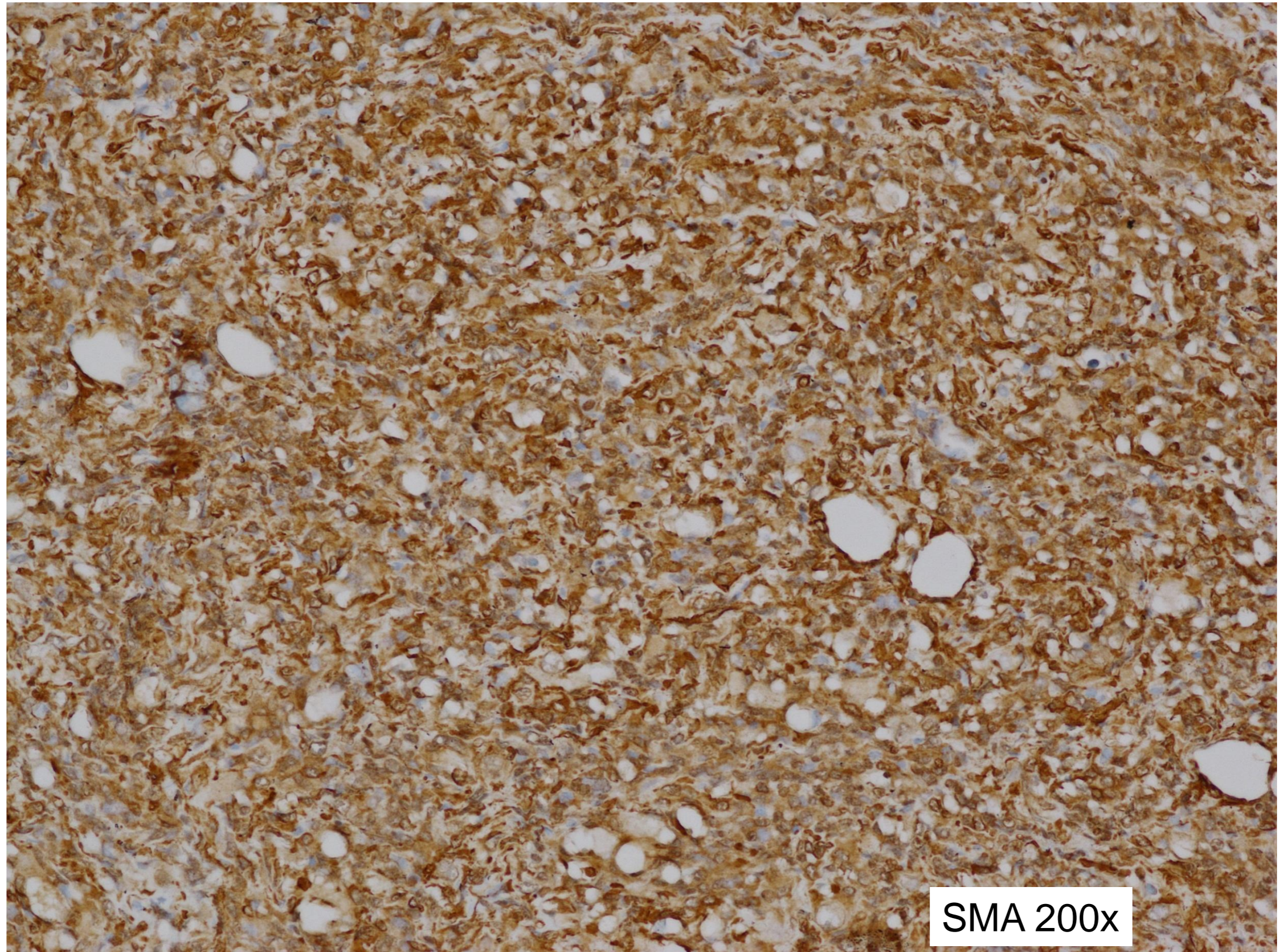
Negatívne: CKAE1/3-, CK7-, CK8/18-, CK19-, EMA-, CD34-, CD31-, CD99-, S-100-, melanA-, HMB45-, LCA-, synaptophysin-, chromograninA-, CD68-, caldesmon-.

Pozitívne: vimentin, SMA, desmin fokálne, myogenin fokálne, MyoD1 difúzne silno, Ki67 viac ako 50% buniek.

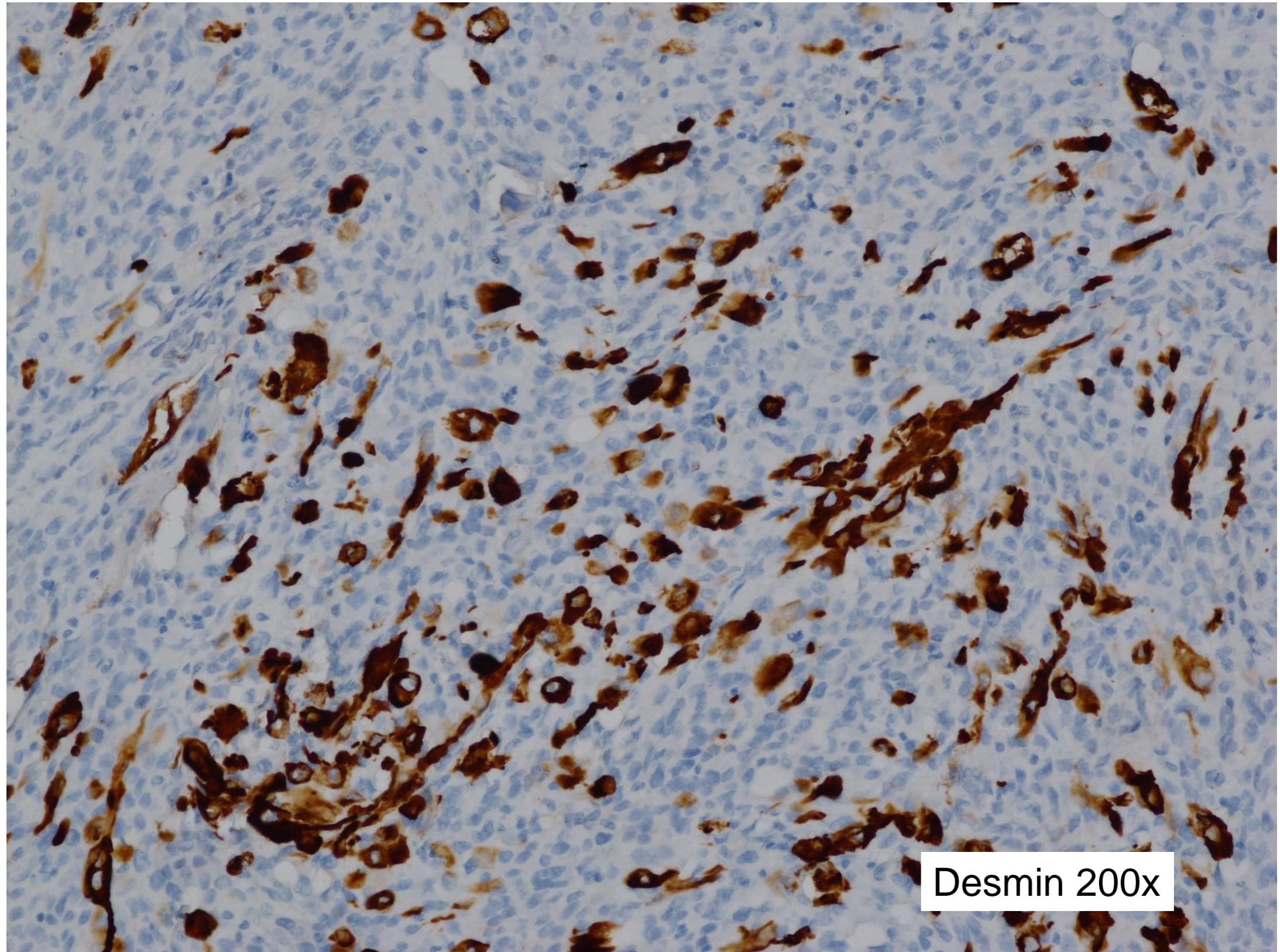
Bioptická laboratoř s.r.o. v Plzni: mutácie v géne MYOD1, prípadne NCOA2 momentálne nerealizovateľné. IHC: desmin a myogenin ložisková expresia, MyoD1 difúzna jadrová pozitivita. MUDr. Marian Švajdler, jun.



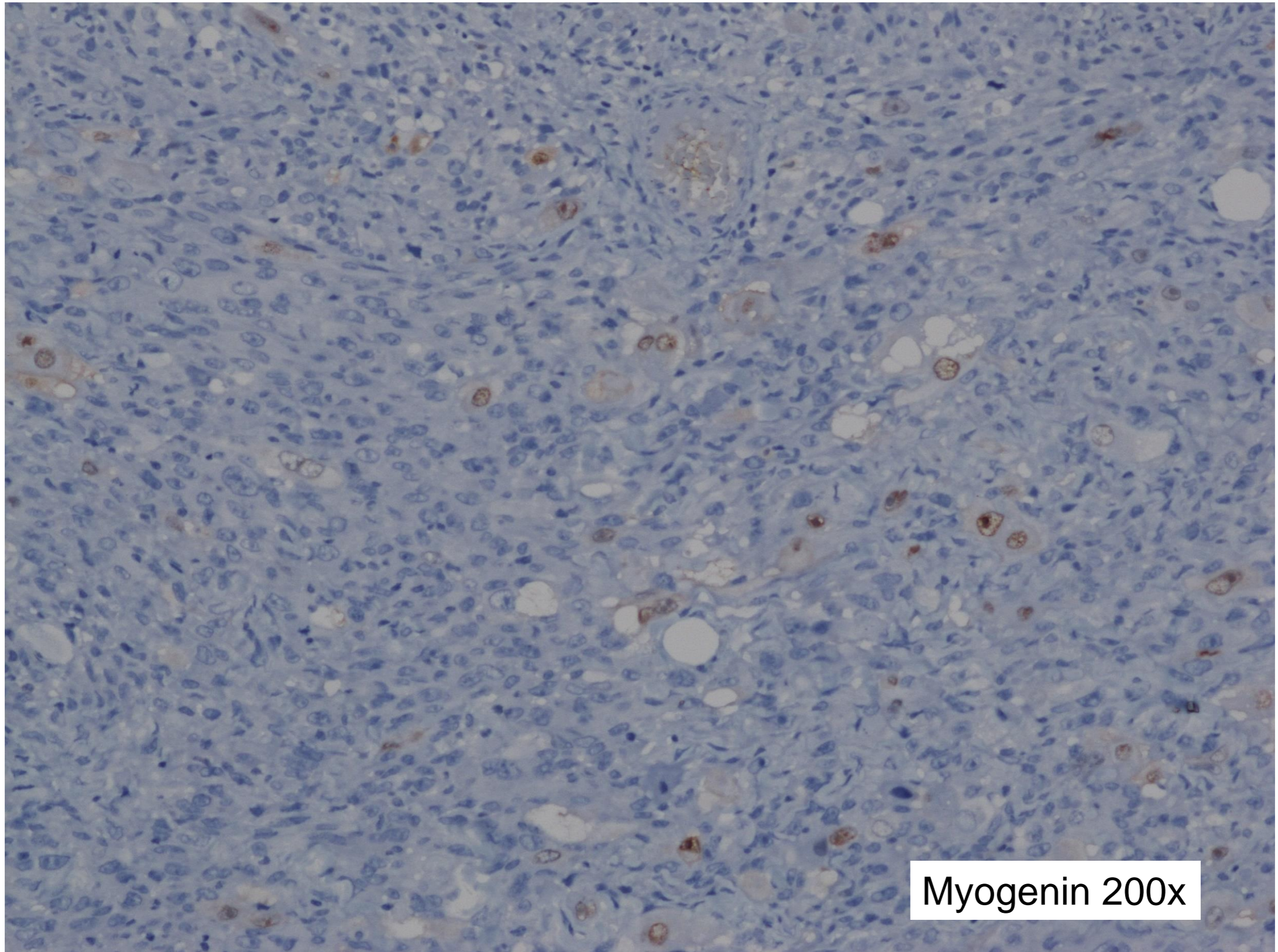
Vimentin 200x



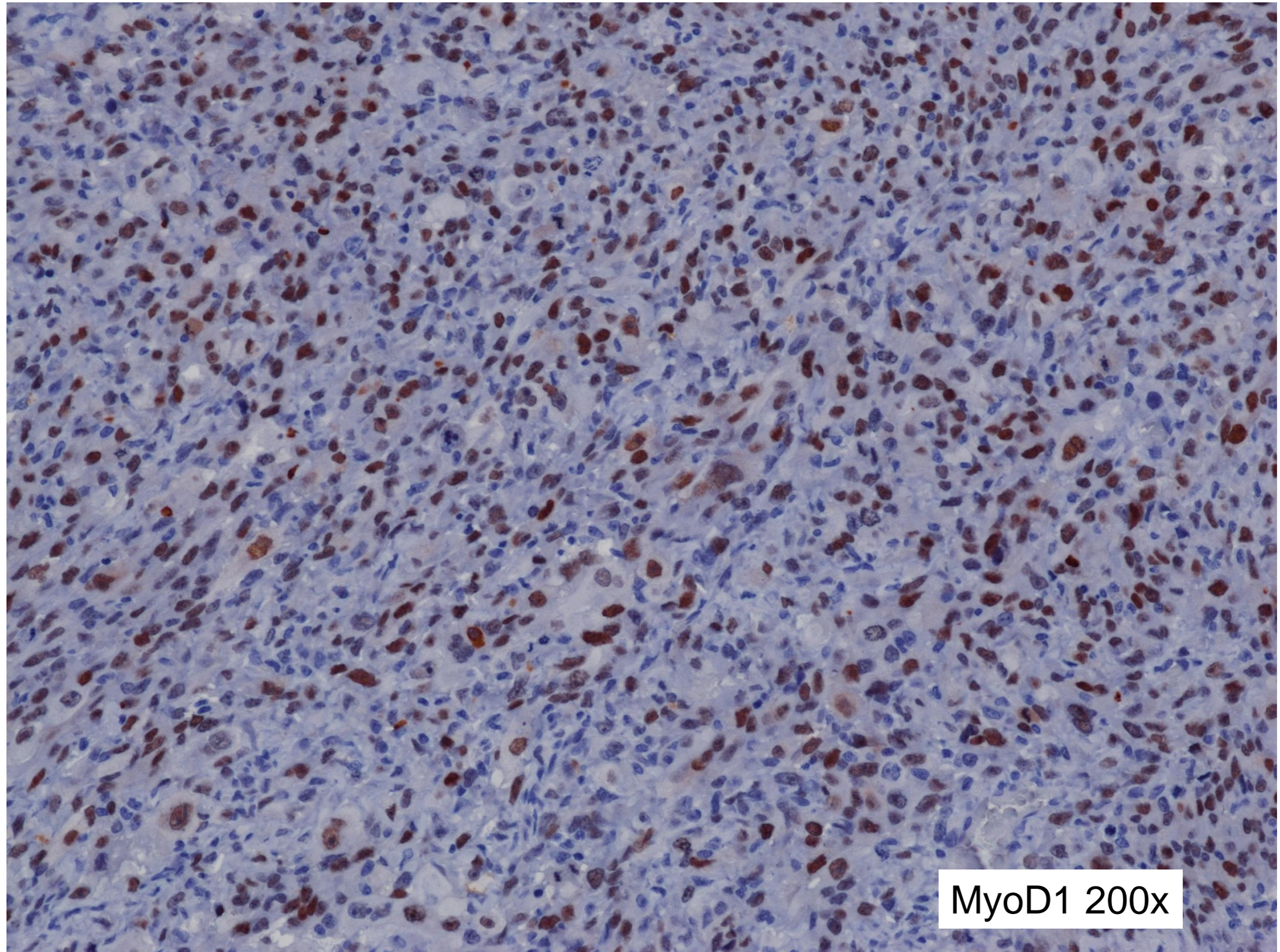
SMA 200x



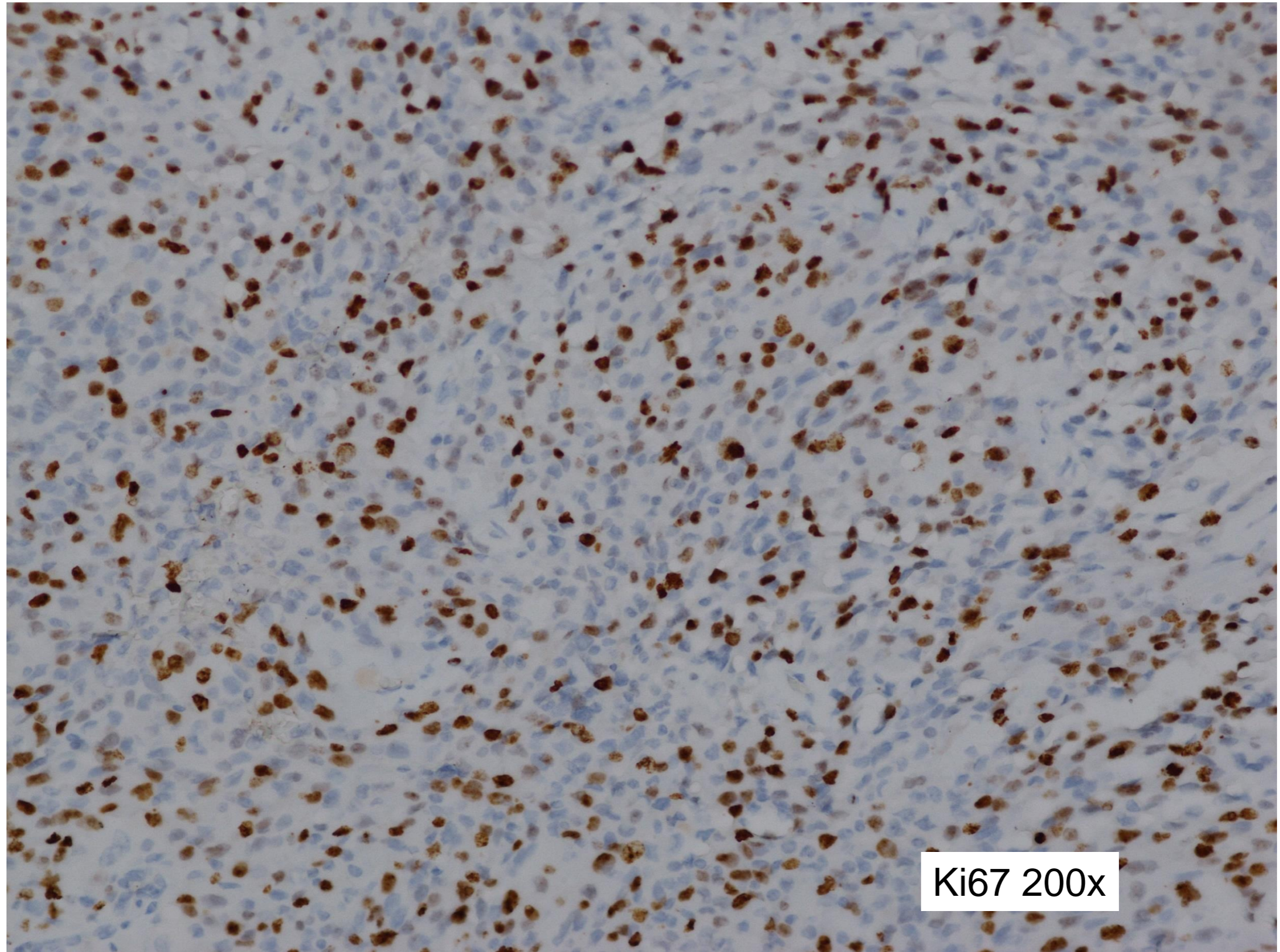
Desmin 200x



Myogenin 200x



MyoD1 200x



Ki67 200x

Spindle cell/Sclerosing Rhabdomyosarcoma

4th Edition WHO Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone, 2013:

- Zriedkavý variant rhabdomyosarkómu (RMS) s vretenobunkovou morfológiou, fokálnou, subtotálnou alebo totálnou stromálnou hyalinizáciou s bunkami usporiadanými do hniezd, mikroalveolov alebo trabekúl, niekedy pseudovaskulárneho vzhľadu u sklerozujúceho variantu. Prvýkrát popísaný Mentzelom a Katenkampom r. 2000 dva prípady; v r. 2002 Folpe et al. popísali 4 prípady.
- Vyskytuje sa u detí aj dospelých, častejšie u mužského pohlavia (6:1).
- Predstavuje asi 5 až 10% všetkých prípadov RMS.
- PAX3- a PAX7-FOXO1 fúzie absentujú.

Lokalizácia výskytu:

U detí najčastejšie paratestikulárne tkanivá, u dospelých hlboké mäkké tkanivá hlavy a krku

Sklerozujúci variant najčastejšie končatiny u oboch skupinách

Z ostatných lokalít sú to viscera a retroperitoneum.

Klinické symptómy:

Nebolestivá rastúca masa, lokálne utláčajúca priľahlé štruktúry a z toho vyplývajúce ťažkosti.

Makroskopicky predstavujú dobre ohraničené neopuzdrené tumory priemernej veľkosti 4 až 6 cm (rozsah 2 až 35 cm), na reze šedej alebo bielej farby, občas s krvácami a nekrózami.

Mikroskopicky nachádzame infiltratívne okraje, fascikulárne a storiformné rastové vzory vretenovitých buniek s oválnymi, vezikulárnymi jadrami, eozinofilnou cytoplazmou. Prítomné sú i epiteloidné, rabdoidné bunky s eozinofilnou cytoplazmou, hyperchrómnymi jadrami, jadrovými atypiami a početnými mitotickými figúrami. Stromálna hyalinizácia, pseudovaskulárne obrazy.

Imunofenotyp:

Sclerosing RMS veľmi limitovaná expresia desminu a myogeninu a silná difúzna pozitivita MyoD1.

Spindle cell RMS difúzna expresia desminu, SMA, MSA, myogeninu vo veľkých polygonálnych rbdomyoblastoch.

Genetika:

Pre malý počet prípadov málo preskúmaná. PAX3- a PAX7- FOXO1 fúzie vždy chýbajú.

Prognóza:

U detskej populácii najmä spindle cell RMS má lepšiu prognózu, v prípade skorého štádia. Meta do LU iba u malého percenta prípadov (16%). 95% prežíva 5 rokov.

U dospelých je prognóza podstatne horšia. Recidívy a metastázy sa vyskytujú v 40-50% prípadov.

- Alveolárny RMS (PAX3- a PAX7-FO XO1 fúzie)
- Angiosarkóm
- Extraskelletálny chondrosarkóm
- Metastatický karcinóm (CK)
- Osteosarkóm
- Parachordóm (S-100, CK)
- Sklerozujúci epiteloidný fibrosarkóm

Spektrum početných reportov Intergroup

Rhabdomyosarcoma Studies (IRS) mali za cieľ vypracovať klasifikáciu, ktorá by zohľadnila, špeciálne v pediatrickej onkológii, efekt rôznych liečebných modalít na prežívanie pacientov s týmito nádormi. Rozpísané klasifikačné skupiny v 6. vydaní Enzinger and Weiss's Soft Tissue Tumors

4th Edition WHO Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone:

Rhabdomyoma, Embryonal RMS, Alveolar RMS, Pleomorphic RMS, Spindle cell/sclerosing RMS.

International Classification of Rhabdomyosarcoma ([Cancer 1995;76:1073](#))

- Superior prognosis: botryoid, spindle cell
- Intermediate prognosis: embryonal
- Poor prognosis: alveolar, undifferentiated sarcoma

Enzinger and Weiss: Soft Tissue Tumors, sixth
edition

WHO Classification of Tumours of Soft Tissue
and Bone, 4th edition

Ďakujem za pozornosť!

