

Prípad SD-IAP č. 689

B. Rychlý, Cytopathos s.r.o., Bratislava

Klinické údaje

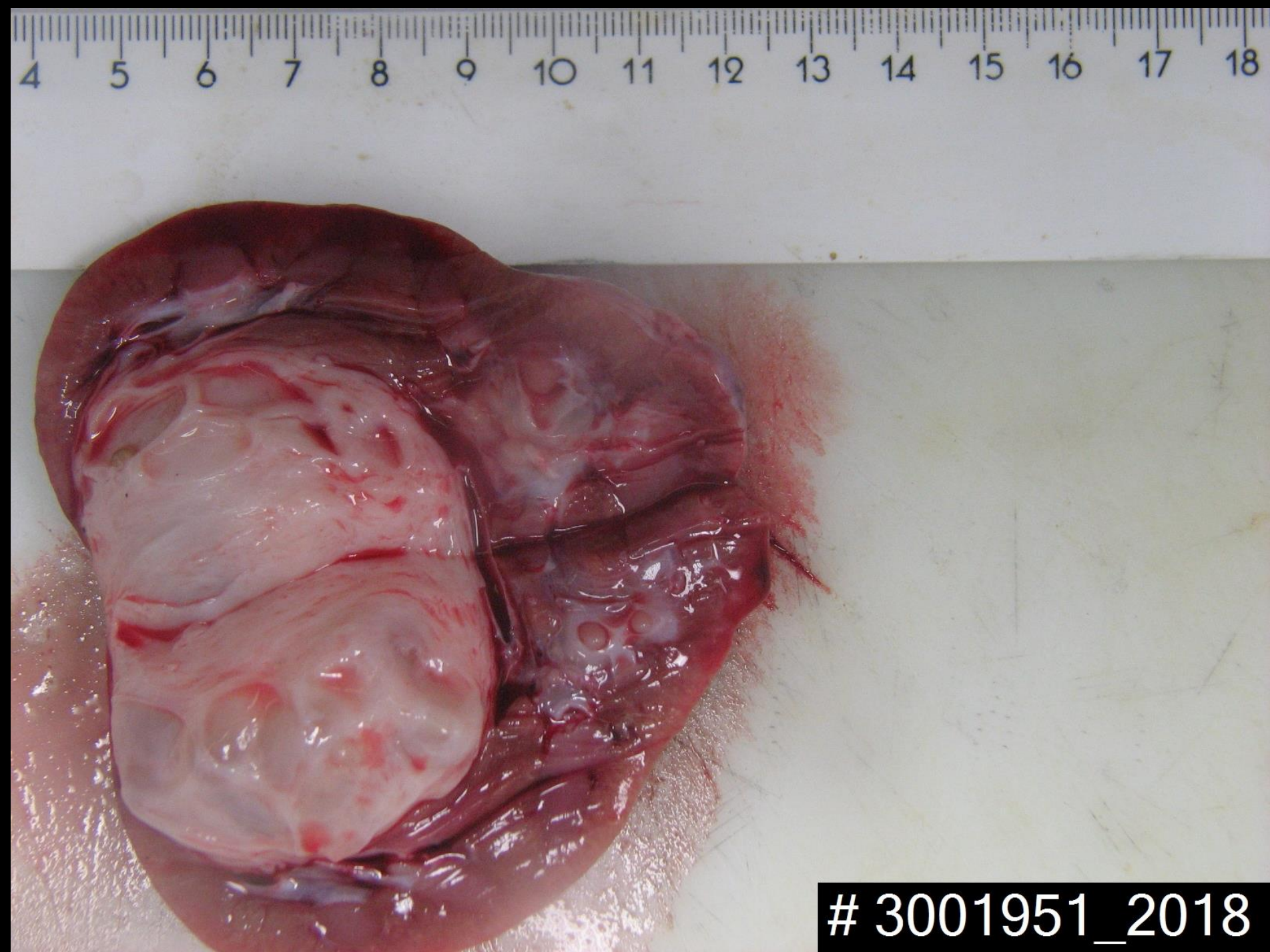
- 2-ročný chlapec
- sledovaný a nefrológom a urologóm pre malformácie urogenitálneho traktu (malrotácia pr. obličky, dystopia ľ. obličky, retencia testis, hypospádia)
- geneticky potvrdená zárodočná mutácia WT1

Klinické údaje

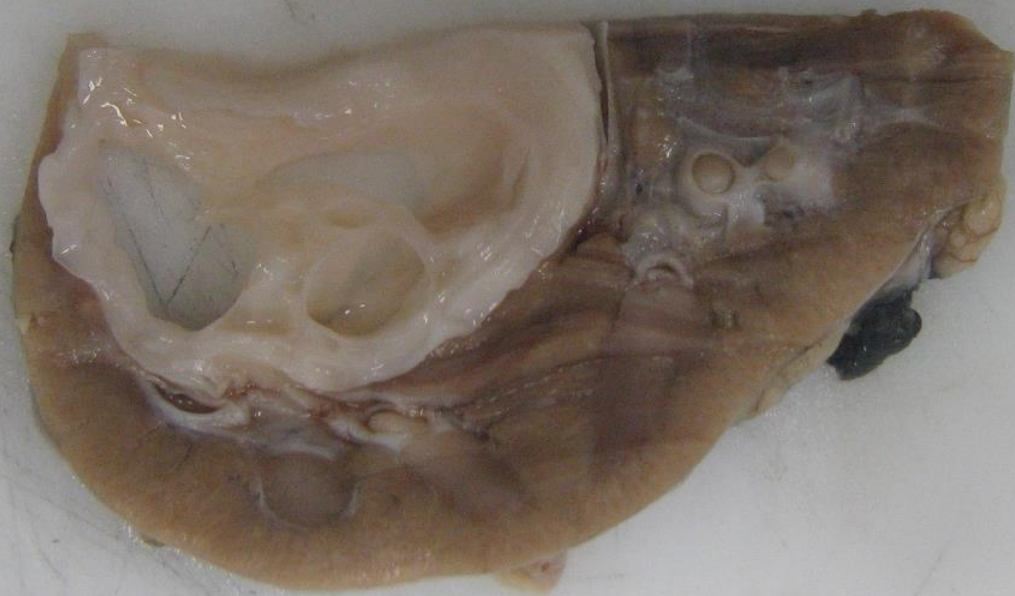
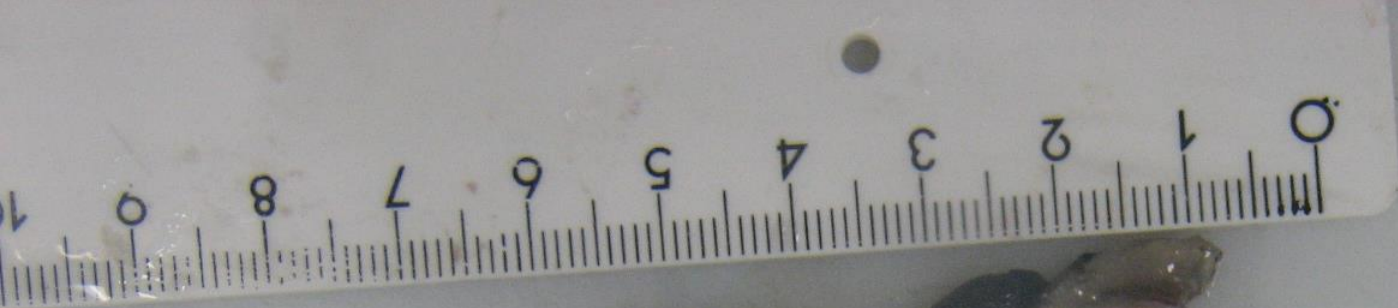
- pri kontrole zistený TU pr. obličky a malá lézia kortexu ľ. obličky
- TU pr. obličky na zobrazovacích metódach hodnotený ako Wilms
- SIOP protokol – 12 týždňov chemoterapie, Vincristin a Actinomycin-D (bez histologizácie)
- TU na CHT nereaguje, mierne zväčšenie počas terapie
- radikálna nefrektómia vpravo
- biopsia ložiska vľavo



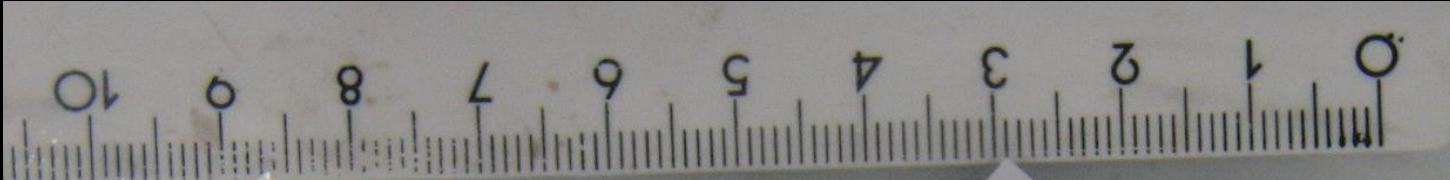




3001951_2018



3001951_2018



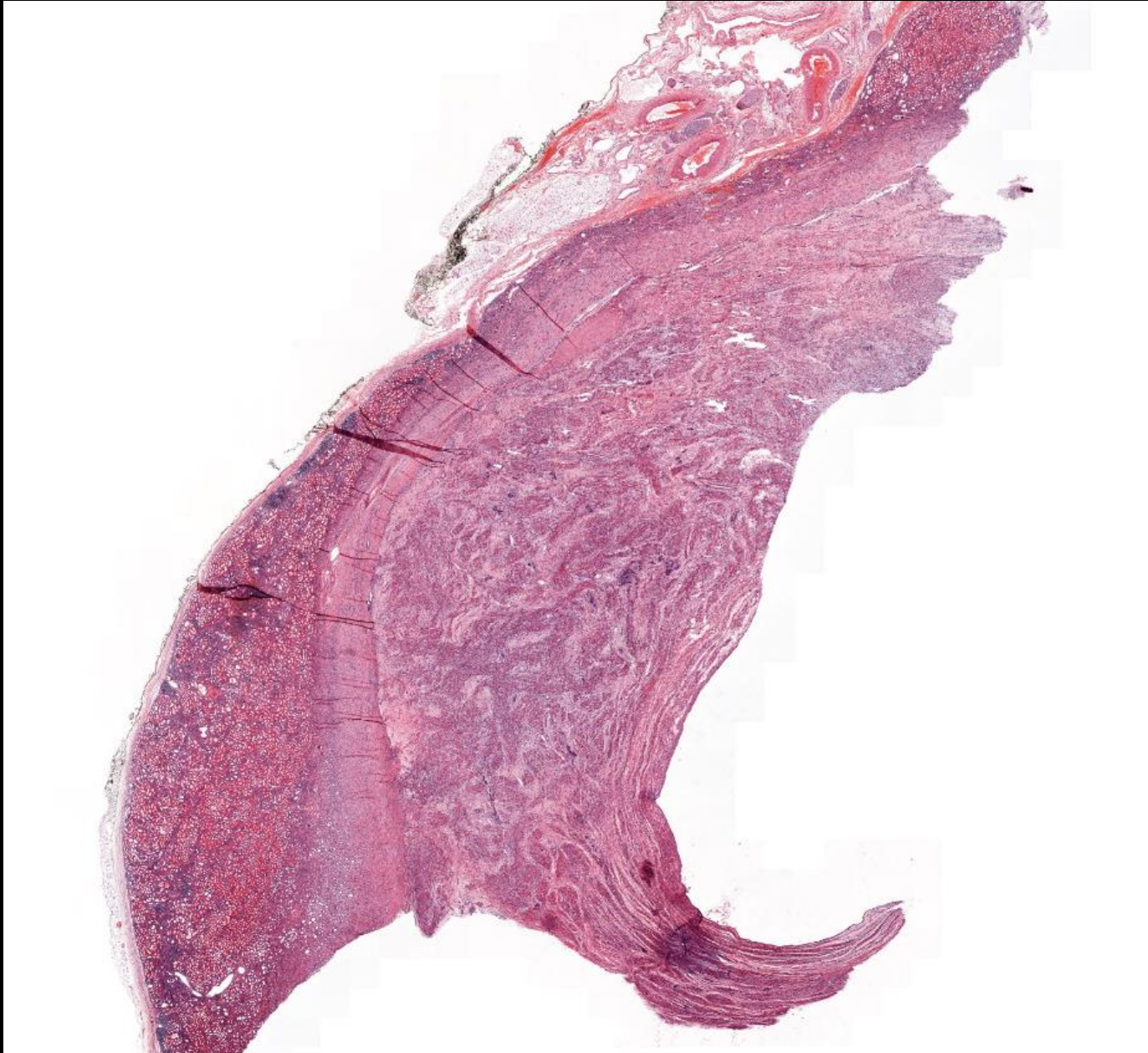
3001951_2018

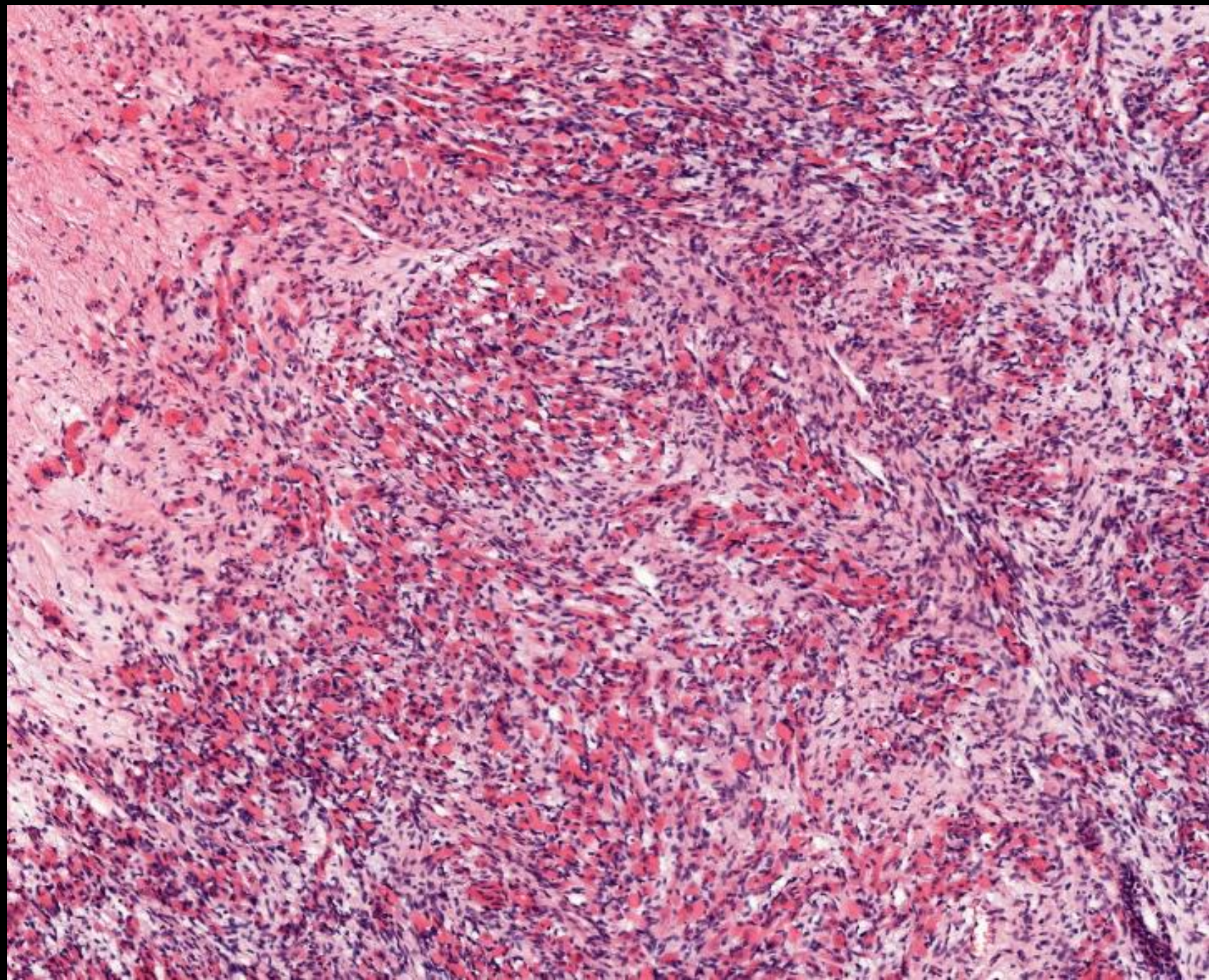


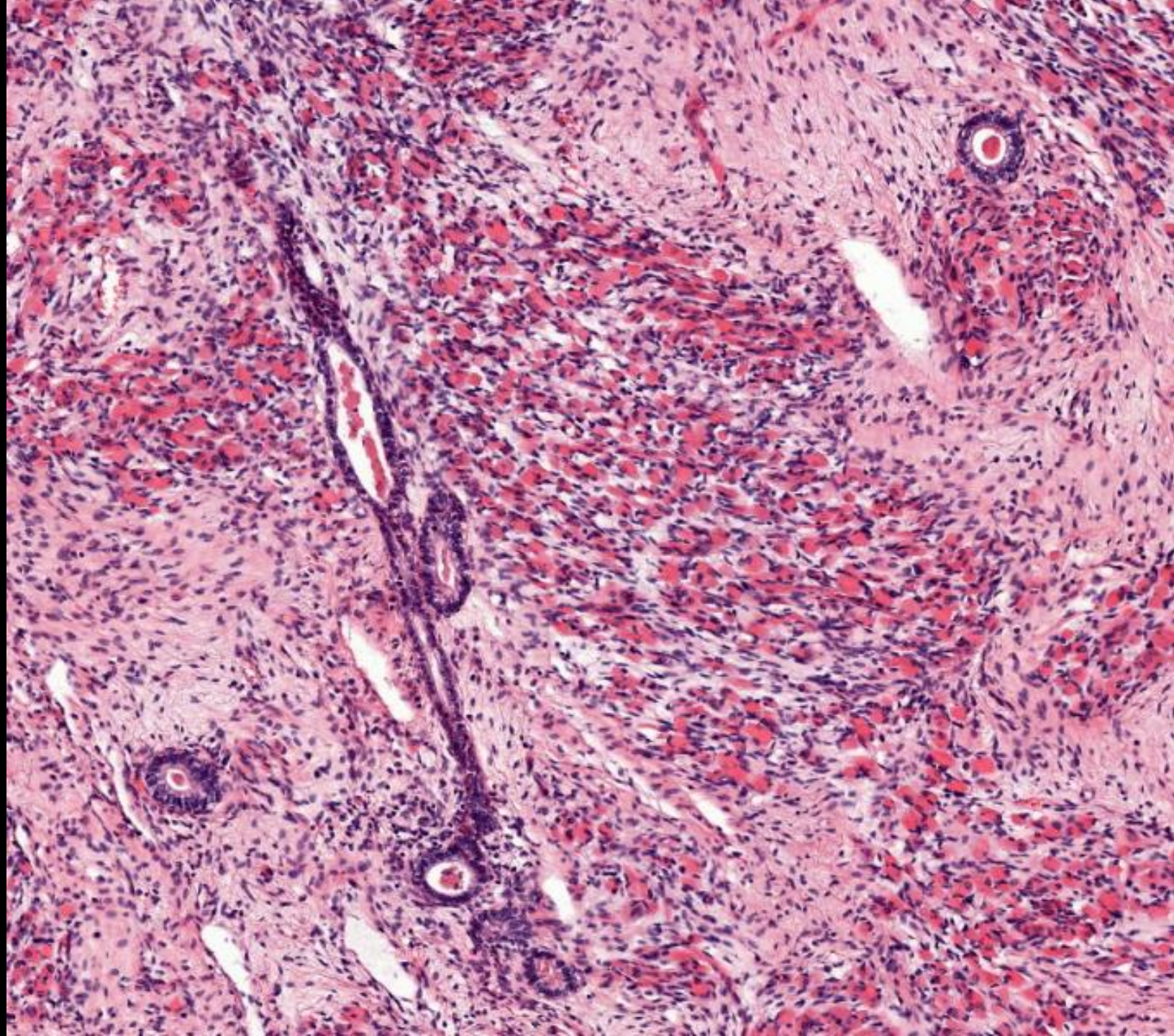


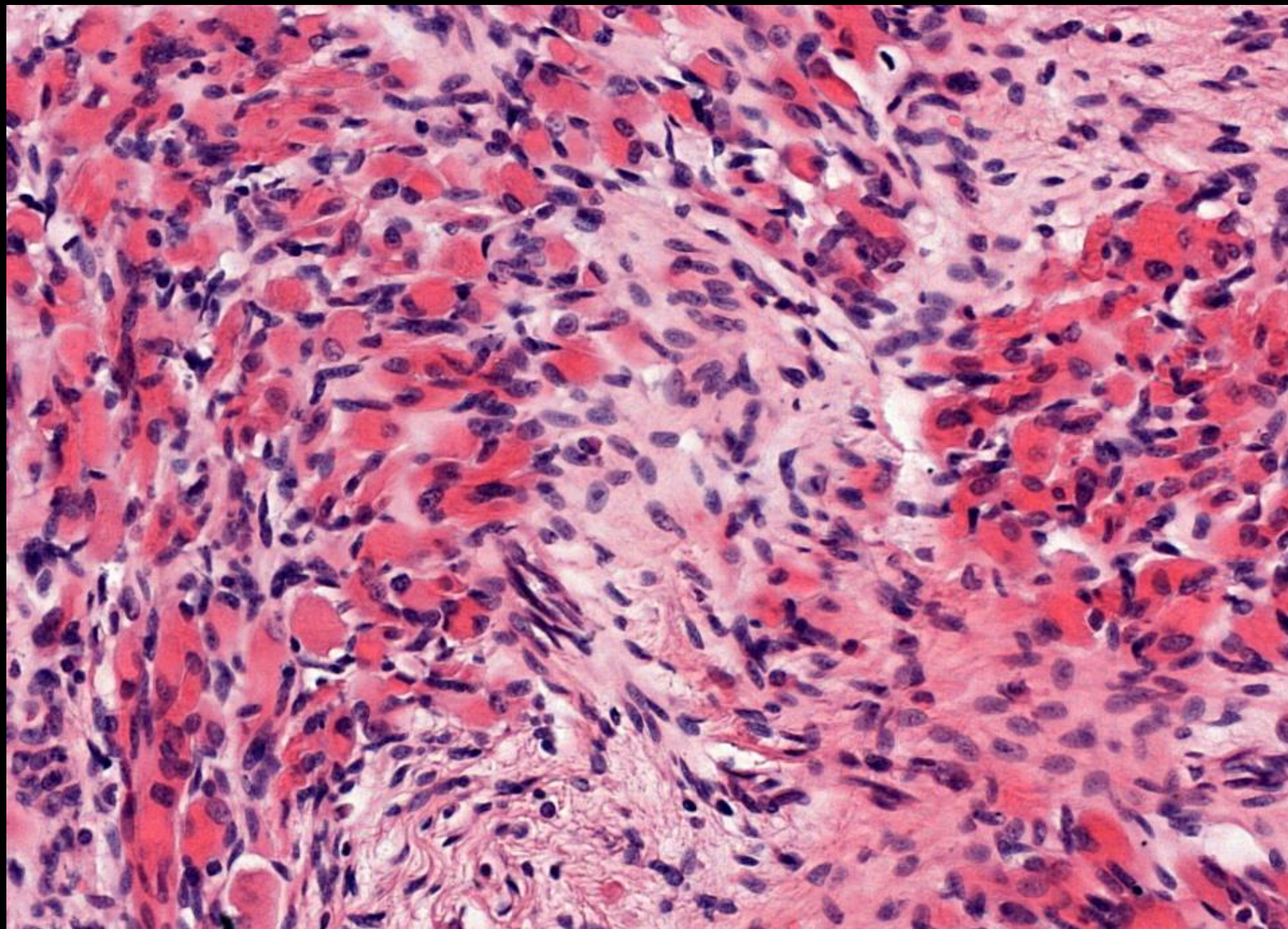


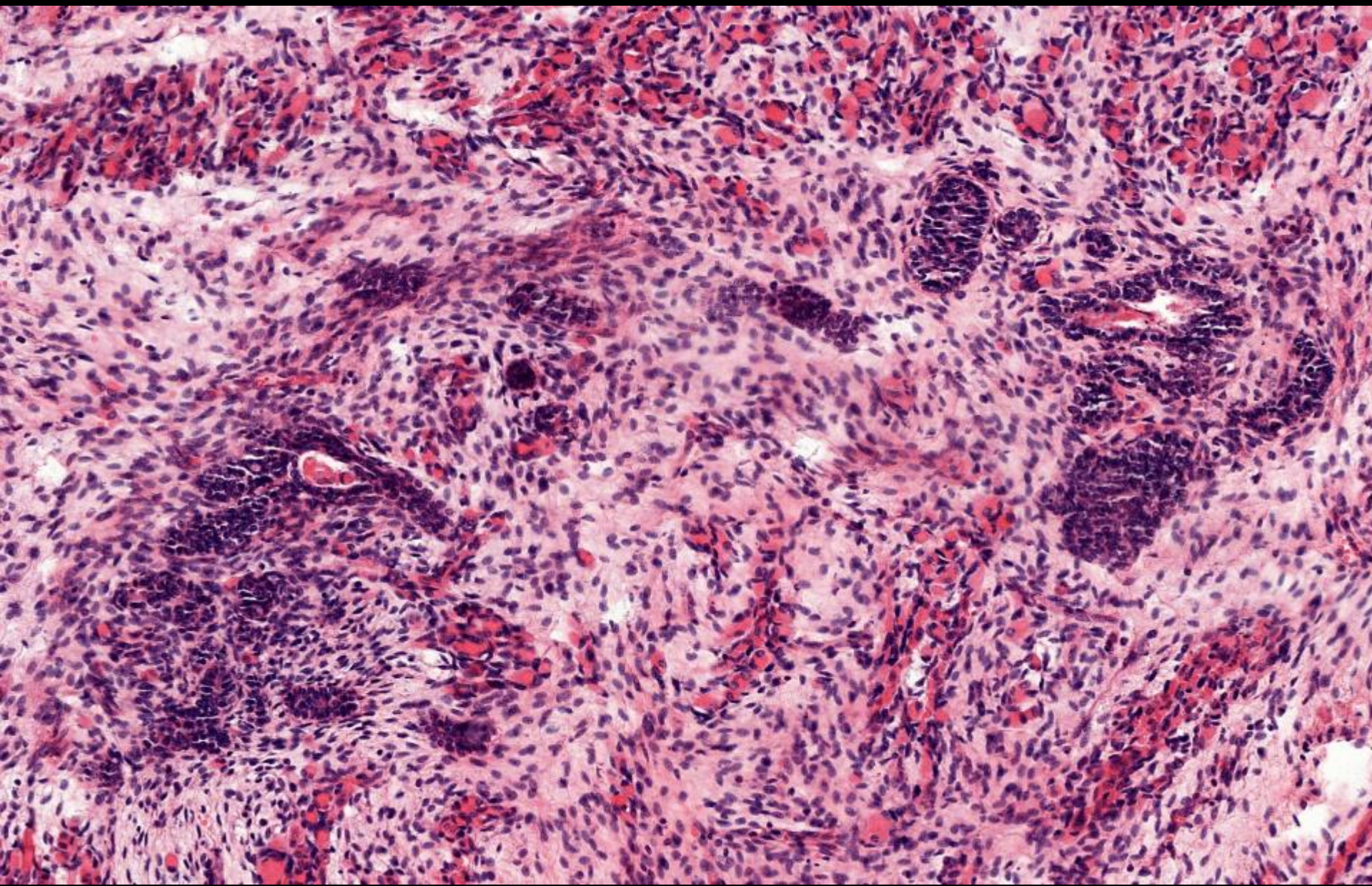
TU pravej obličky

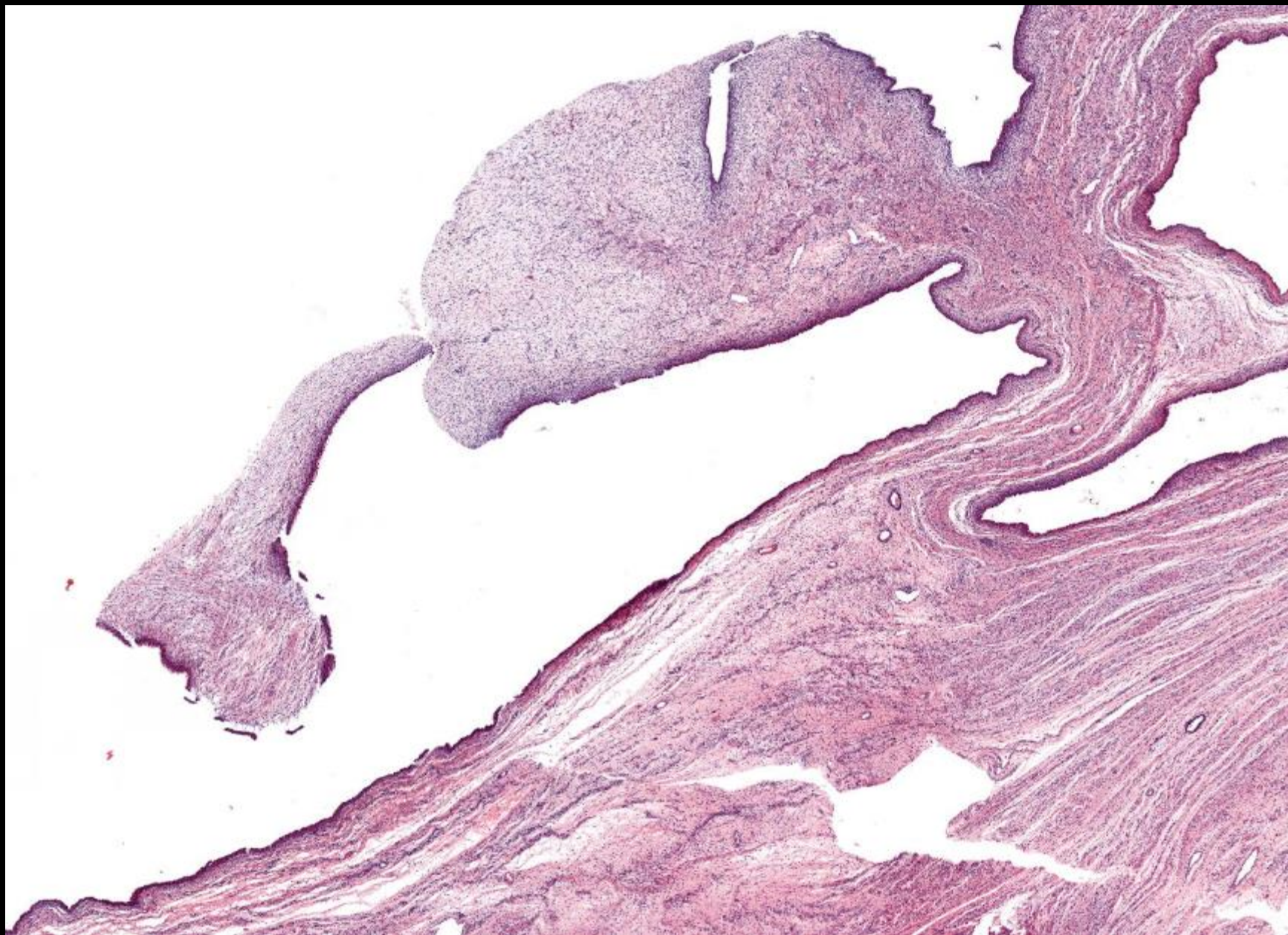


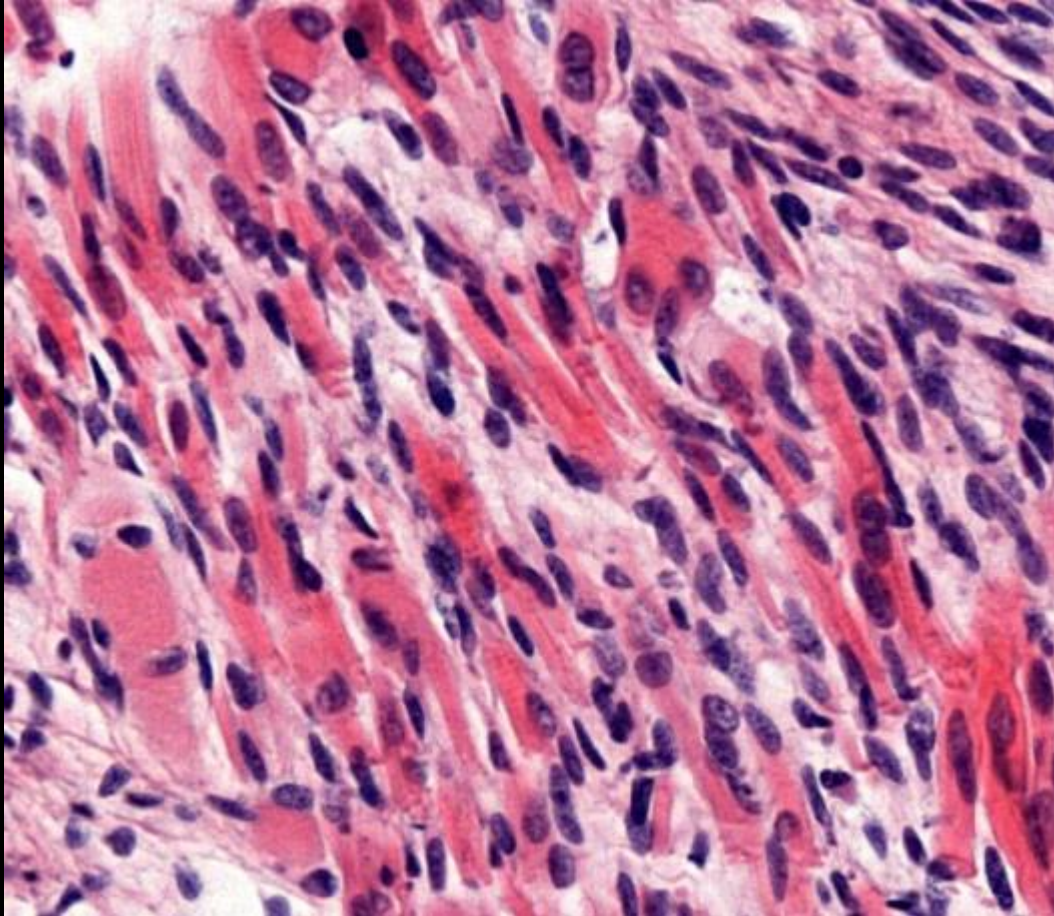
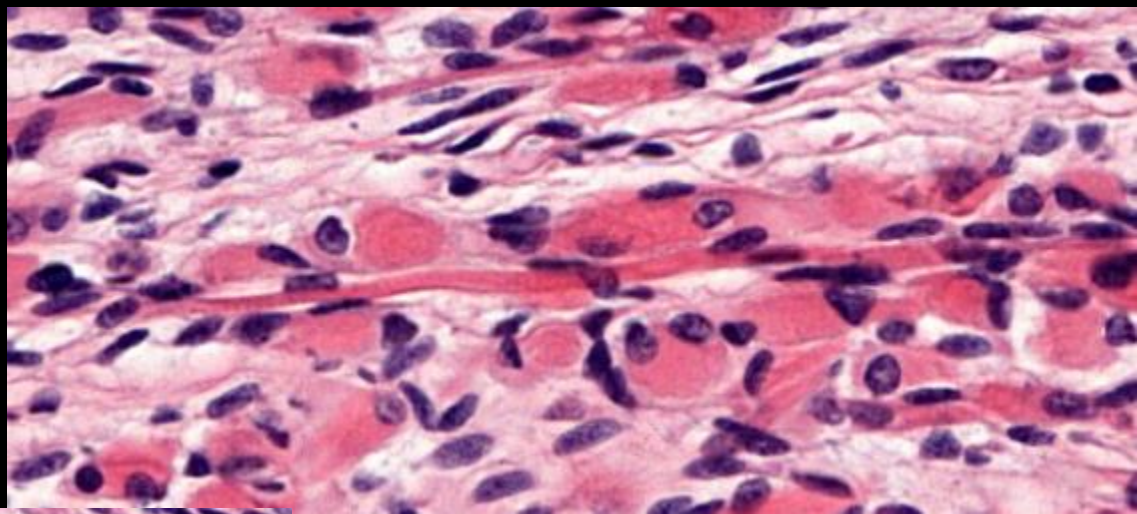


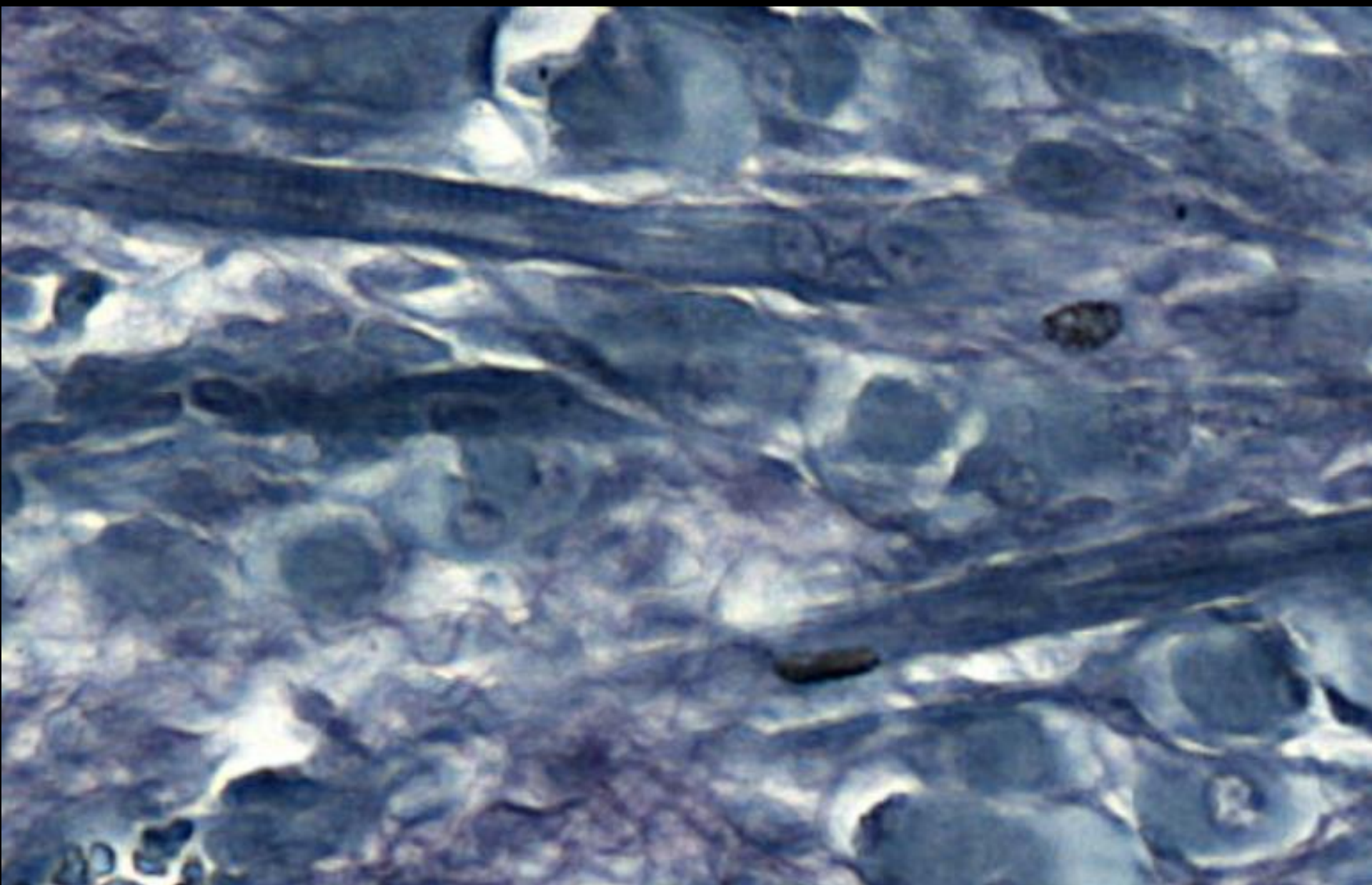










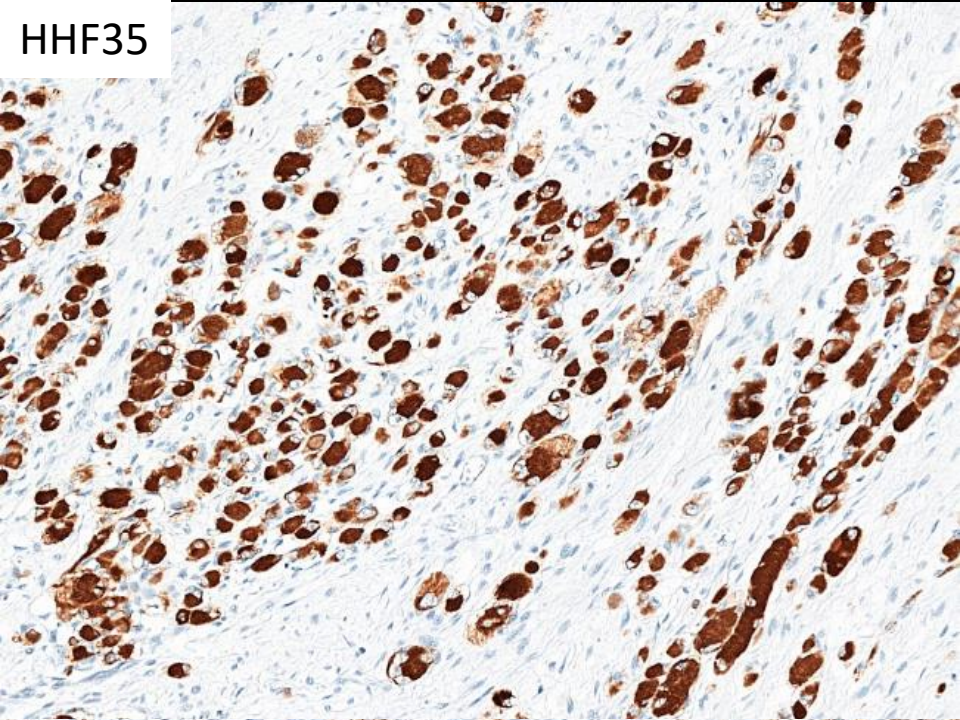




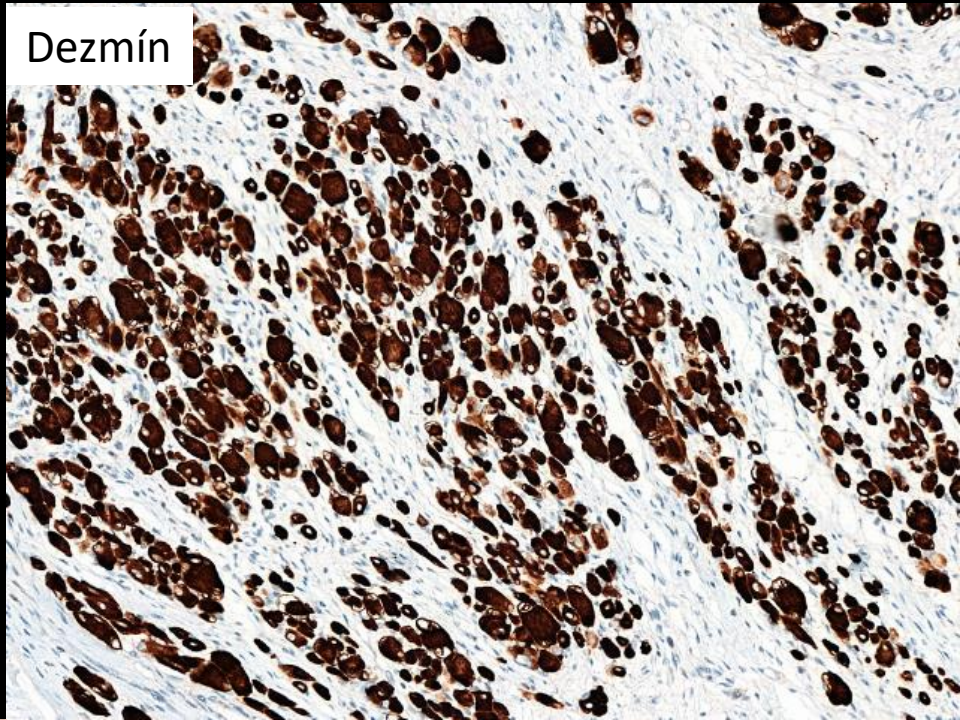




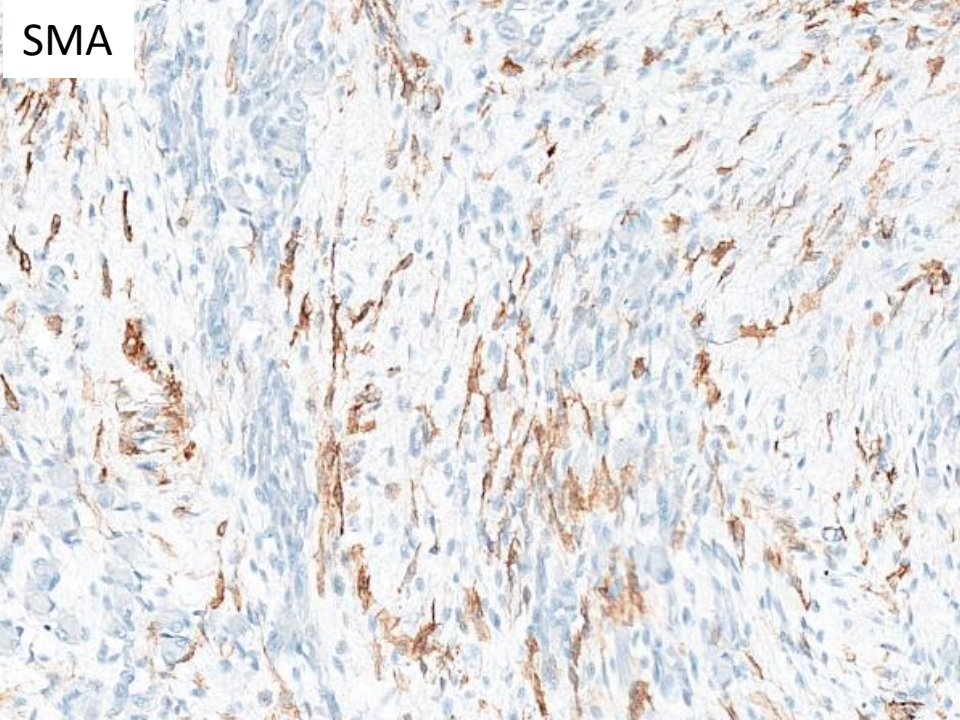
HHF35



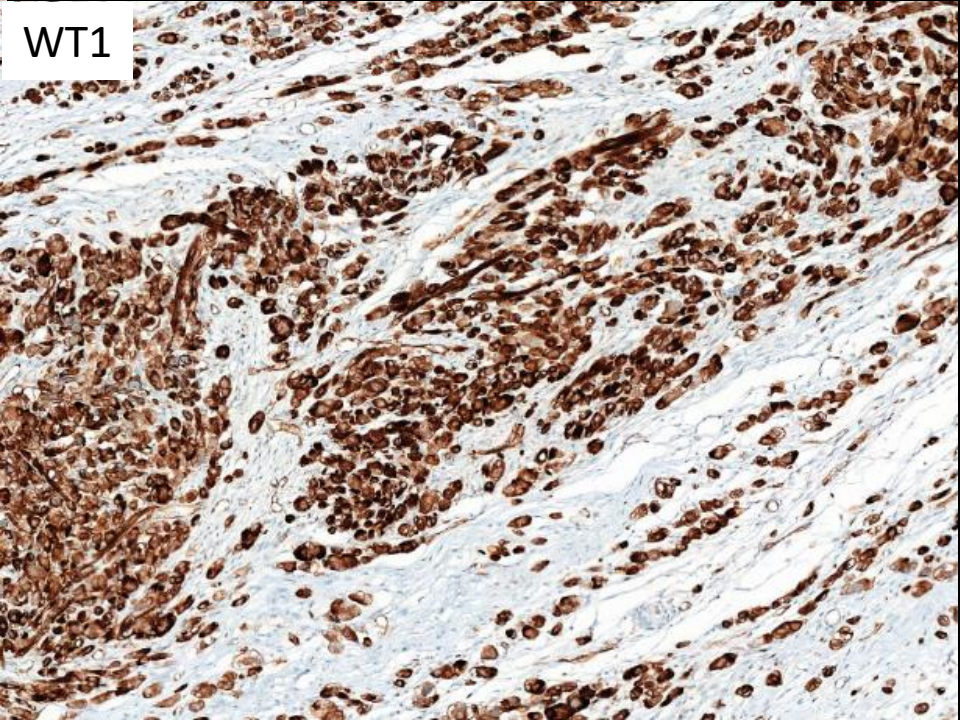
Dezmín



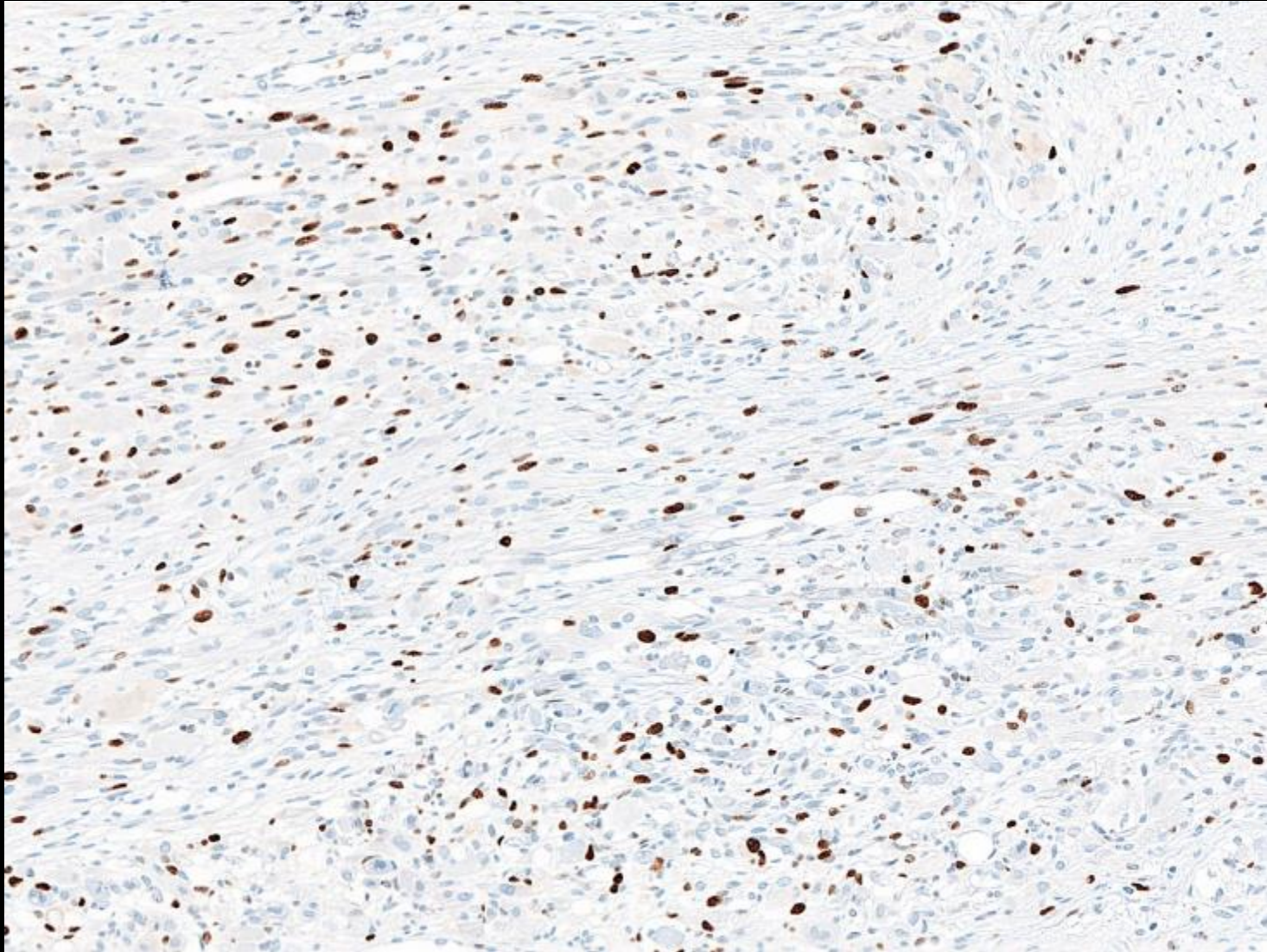
SMA



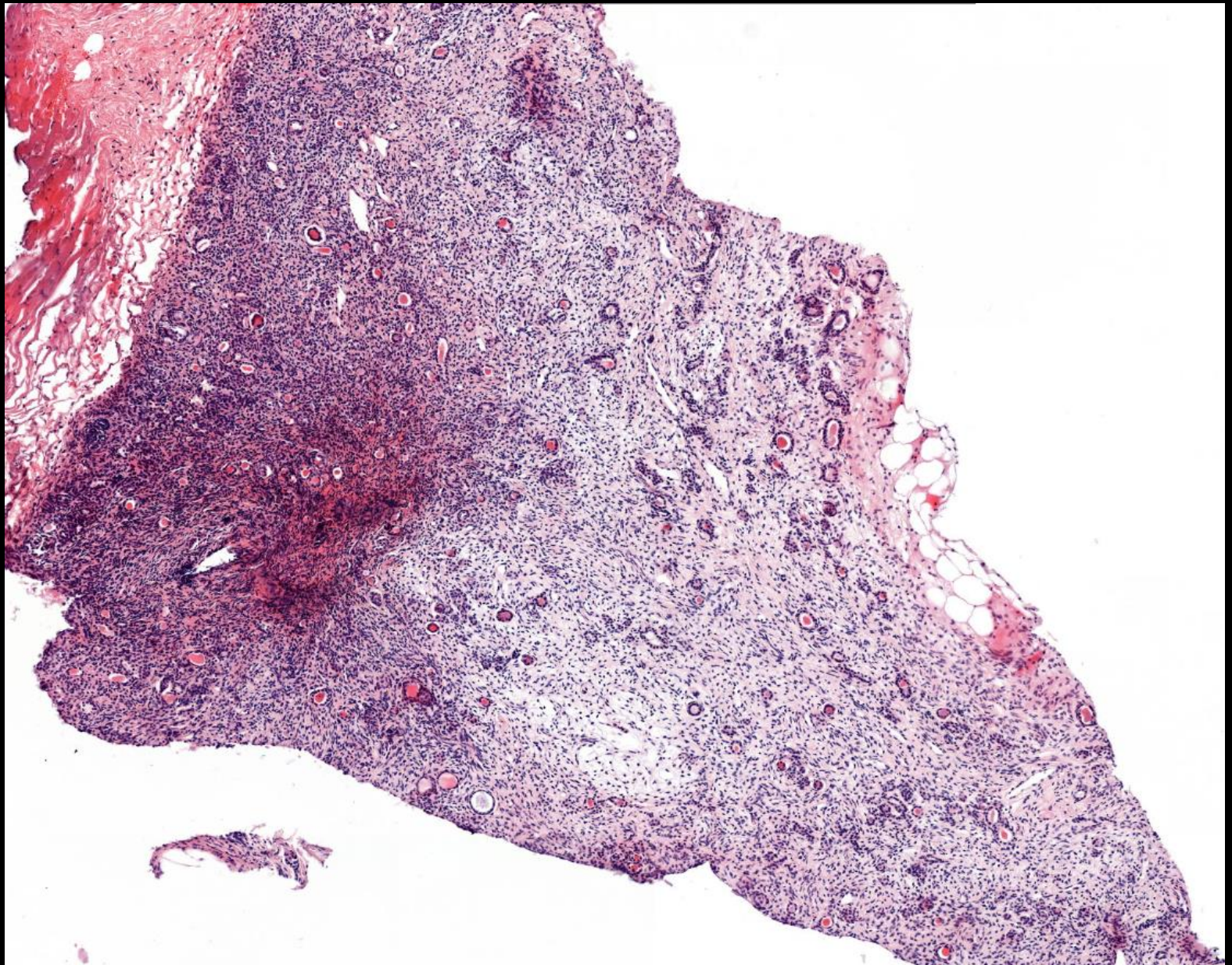
WT1

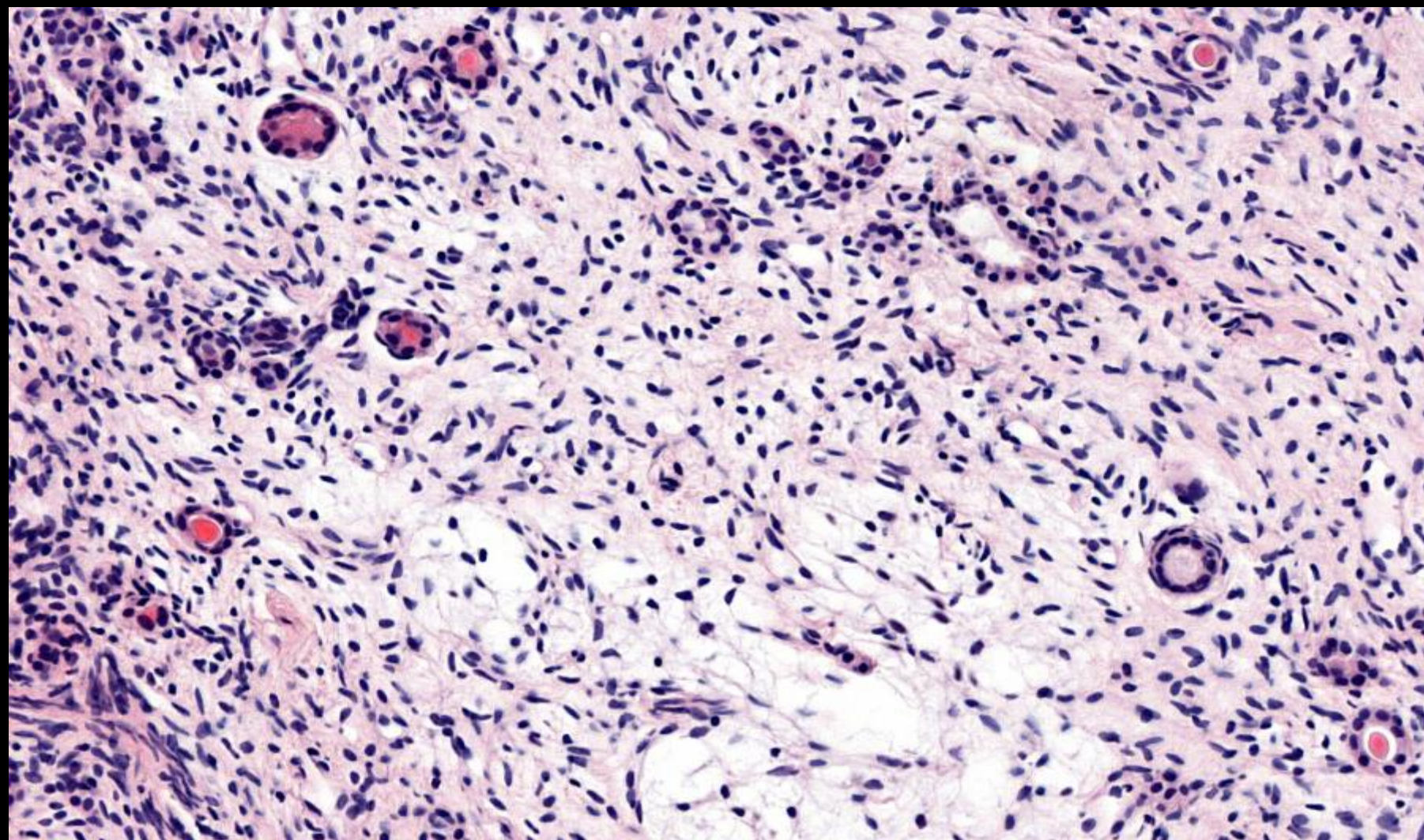


Ki67



ložisko ľavej obličky



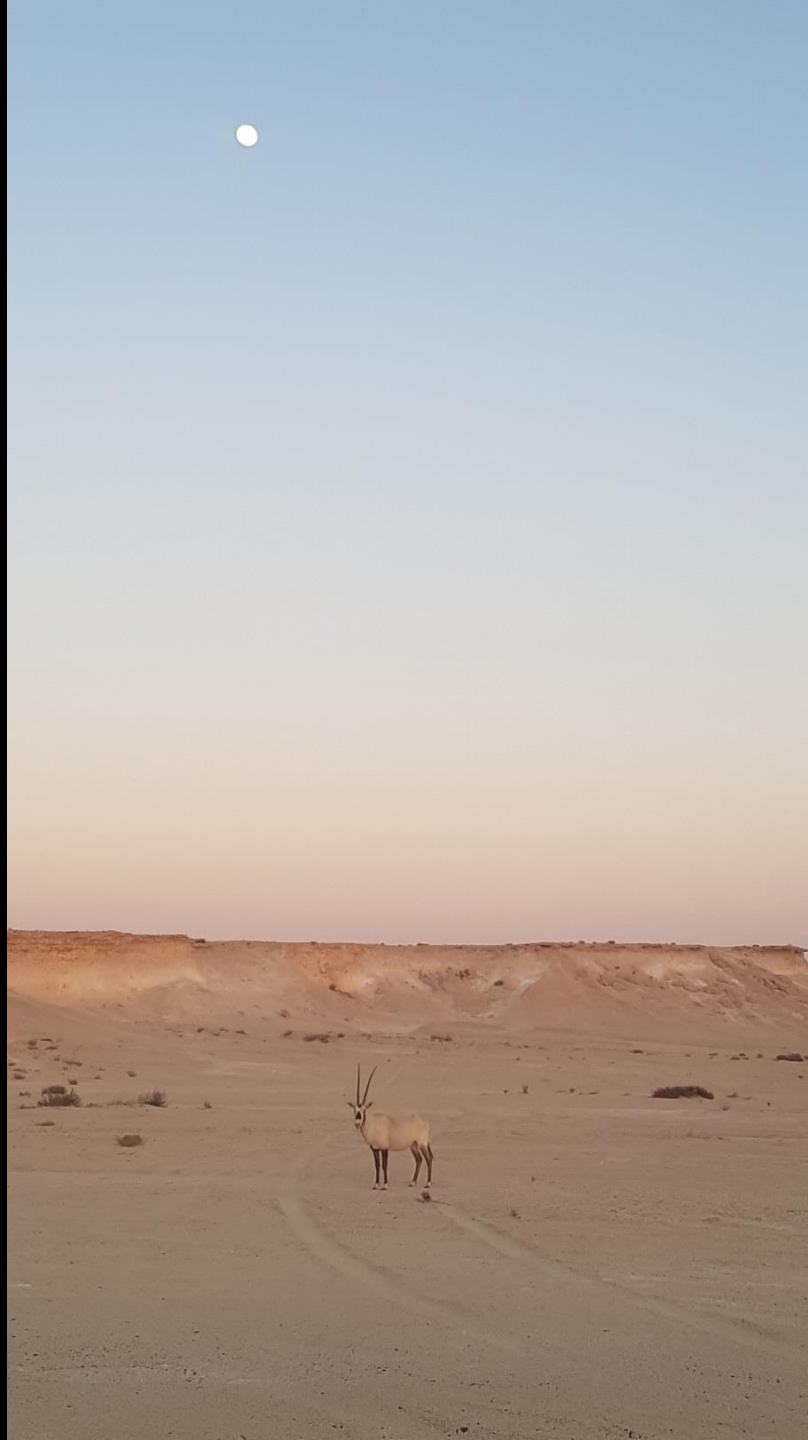


Genetika

- vo vyšetrovanej vzorke tumorového tkaniva sme metódou FISH nepotvrdili aberácie spojené s 1p/1q, 16q (cez CBFB), génu C-MYC (8q24) ani izochromozómom 17q

prim. Čermák,
odd. lekárskej genetiky,
NOU

Diskusia?



Diagnóza

- Wilmsov tumor (nefroblastóm) pravej obličky stromálny typ (s dominanciou svalovej zložky – fetálny rabdomyomatózny Wilms), riziková skupina II (intermediate risk), stage II (invázia do renálneho sínusu, okraje negat., SIOP).
- perilobárne nefrogénne zvyšky ľavej obličky

Wilms

- najčastejší pediatrický renálny TU (85%)
- typicky 1-11 rokov, 80% pred 5. rokom
- F/M = 1/1

Wilms

- klasicky: epitel, blastém, stróma
- morfologicky heterogénny s akoukoľvek kombináciou / dominanciou jednej zložky (monomorfny)
- heterogénny aj geneticky a biologicky?

Wilms, první popis?

- Max Wilms (1867-1918), chirurg, Heidelberg, Germany
- Felix Victor Bisch-Hirschfeld (1842-1899), Leipzig, Germany
- William Osler (1849-1919), Montreal, Canada

Fetal rhabdomyomatous Wilms

- rhabdomyóm / rhabdomyoblasty – fetálne priečne pruhované svaly (nie RMS)
- obsolentný názov (naposledy použitý - Ped Urol Case Rep 2017; 4(5):364-368)
- rezistentný na CHT ale s dobrou prognózou (po operácii bez rekurencií a MTS)
- Wilms s viac ako 50% heterolog. = teratoidný Wilms (tiež obsolentný)
- renálny teratóm (isochromozóm 12p)

Germ line WT1 mutácia

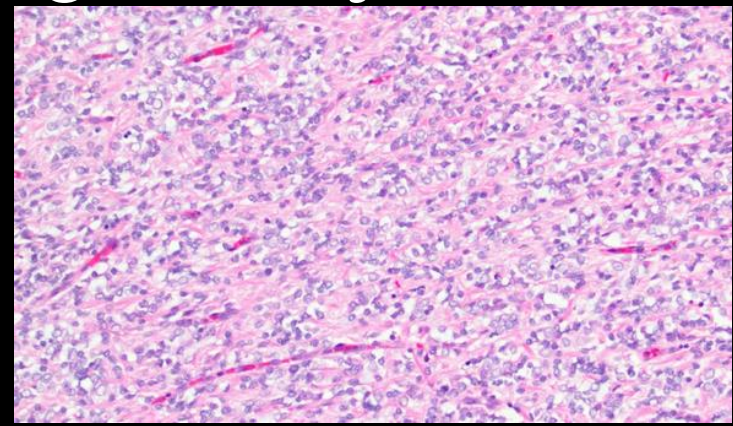
- bilaterálny Wilms
- v skoršom veku
- urogenitálne malformácie
- stróma predominantné

Liečba

- Európa vs. US
- Európa (SIOP): predoperačná CHT bez histologizácie, operácia, 14 dní po OP druhá lúnia CHT podľa rizikovej skupiny a stage
SIOP 5% riziko non-Wilms diagnózy bez histológie
- US liečba až po operácii / histologizácii
vyššie riziko perioperačných komplikácií, krvácanie, ruptúra (stage V)
- EU a US výsledky skoro rovnaké
- 90% vyliečených

Dif. dg.

- rabdomyóm v detskej obličke neexistuje (všetko sú to stromálne Wilmsy)
- vo všeobecnosti Ewing vs. blastémový Wilms
- clear cell sarkóm obličky (skoro nikdy nemá clear cells, extrémne variabilná histológia, nešpecifické imuno, špecifická genetika je nesenzitívna a nedostupná (kostná MTS v čase dg. + typická vaskulatúra)



CAVE!!!

- nezamenit' Ewing za blastemal Wilms
 - iný protokol
 - blastém môže byť CD99 pozitívny
 - nie každý blastém je WT1 pozit.
-
- každý blastémový Wilms – EWSR FISH

SIOP Wilms štúdie

• SIOP 1	1971 – 1974	338 Patients	
• SIOP 2	1974 – 1976	138	
• SIOP 5	1977 – 1979	397	
• SIOP 6	1980 – 1987	1095	
• SIOP 9	1987 – 1991	852	
• SIOP 93-01	1993 – 2001	2162	
• SIOP 2001	2001 – 2015	<u>5728</u>	• 28 countries • 261 centres
		10710	

Centrálne čítanie Wilmsov

Issue 3 October 2017

Newsletter

SIOP Renal Tumour
Study Group



Central Pathology Review

By Gordan Vujanic

Central pathology review (CPR) has been part of all SIOP Trials and Studies since 1971, but only since 2001 Trial in some parts of the Trial it was done as rapid CPR. The reason for introducing “real time” or “rapid” CPR was based on the results of previous Trials and Studies which showed that a significant number of mis-diagnosed and/or mis-staged cases was consistently around 20-25%, but since CPR was done retrospectively, it had no influence on treatment.

Gordan Vujanic

Pediatric Pathology

Department of Pathology

Sidra Medical and Research Center

Qatar Foundation PO Box 26999,

Doha, Qatar

Email: gvujanic@sidra.org

Sidra Medical and Research Center



Damien Hirst
„The Miraculous Journey“
5-11m
spolu 216 ton bronzu





Centrálne čítanie SK pacientov v Dohe?

- urobia aj non-SIOP pacientov
- „zadarmo“
- do dvoch týždňov
- DHL (cca 100 Euro)
- komplikujú to colníci
- a čo na to GDPR (General Data Protection Regulation)?







Diskusja?