




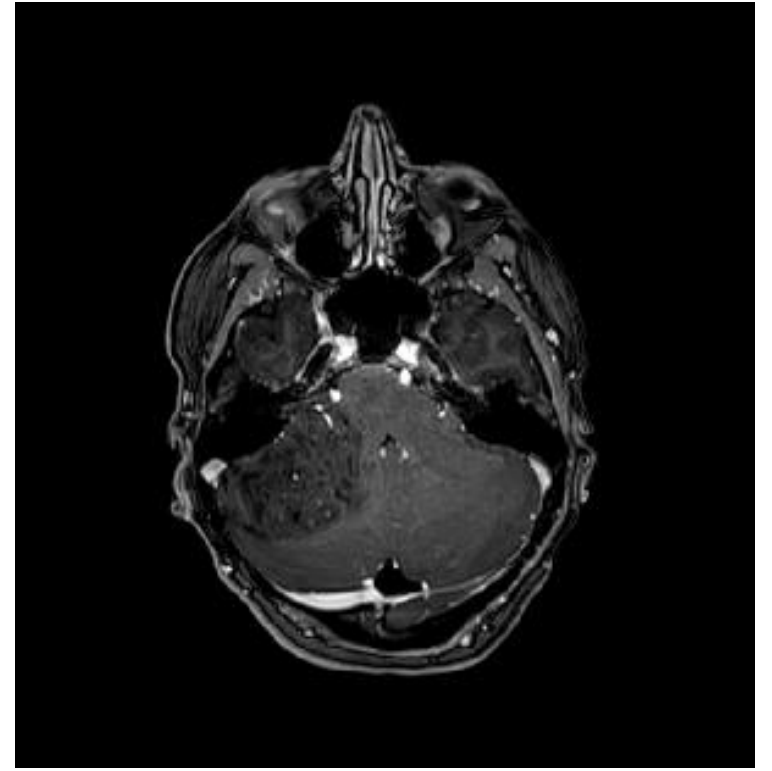
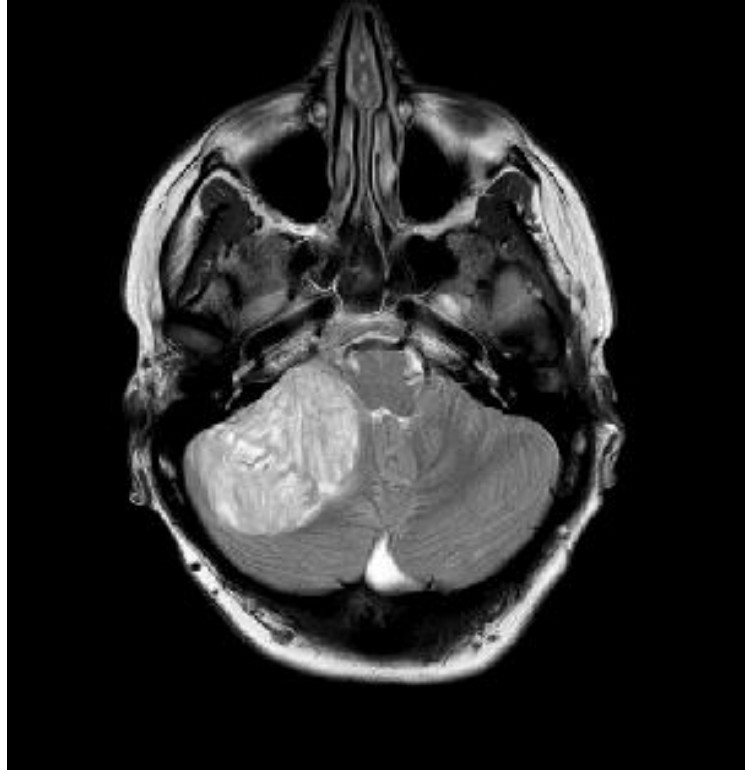
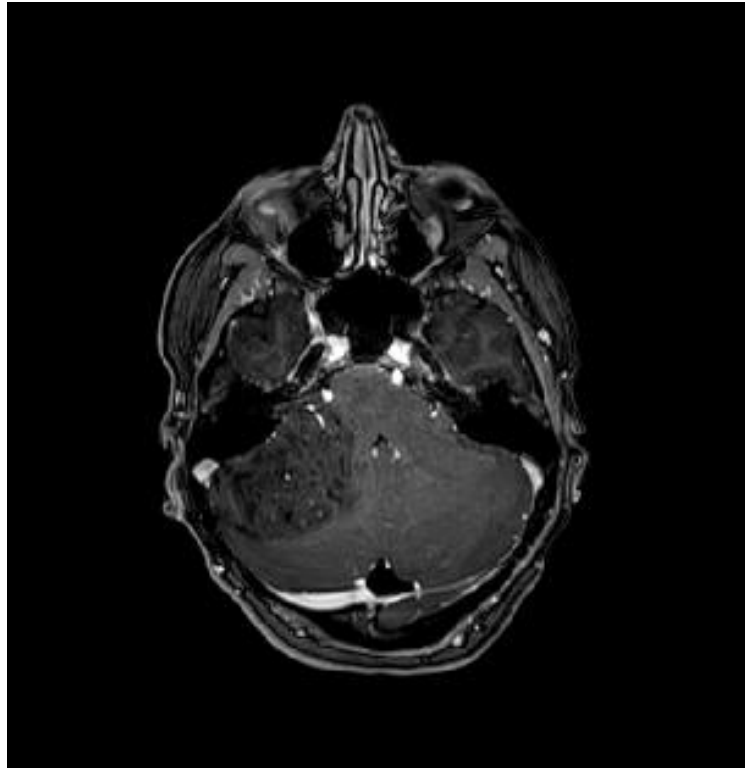
PRÍPAD SD-IAP č. 739

Lörincz Barbora



146/2019

- 32 ročná pacientka
 - tumor cerebella vpravo
 - fragmenty sivohnedého tkaniva
55x40x5mm
- Rádiologická diagnóza

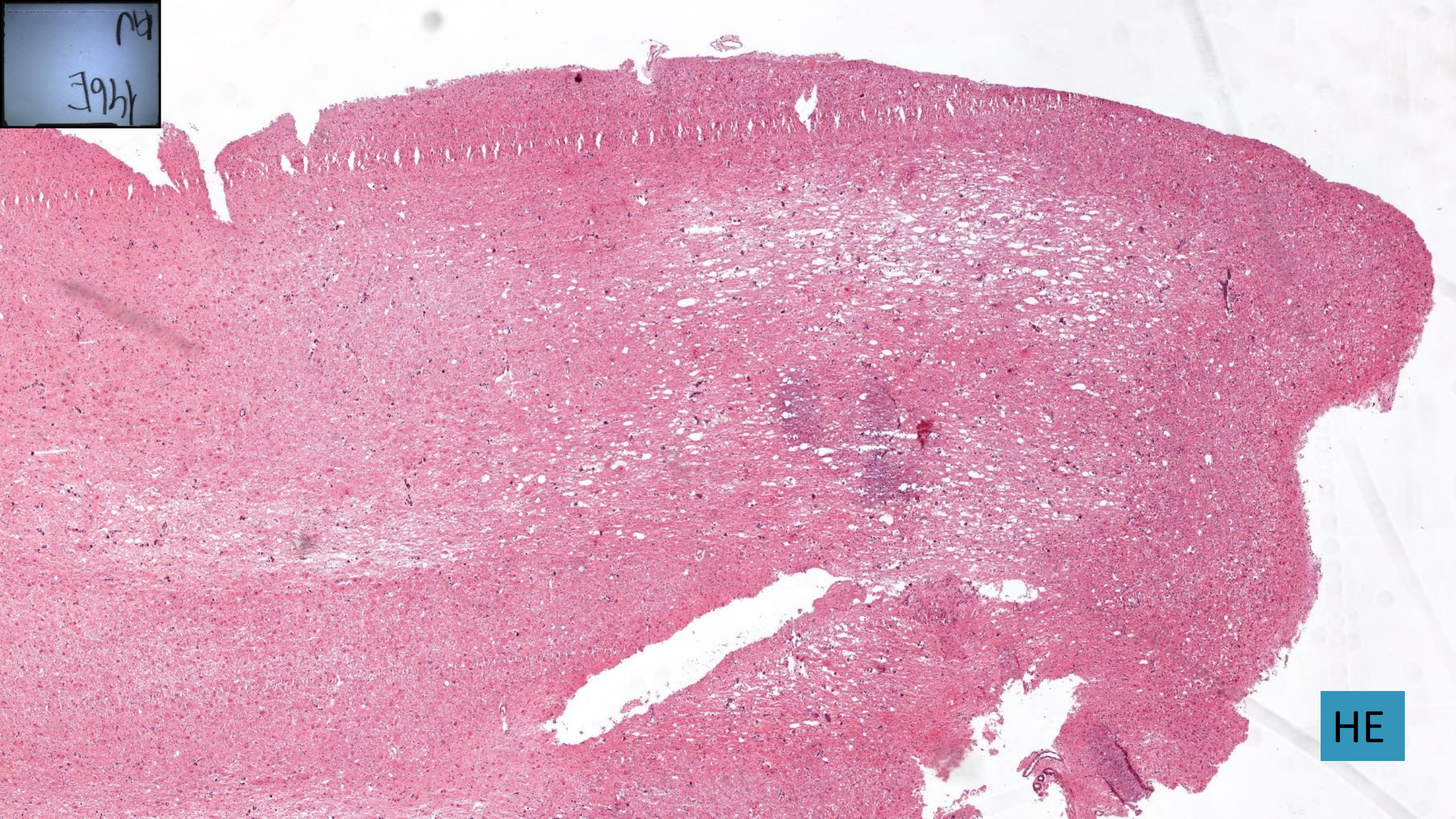


196E
196



HE

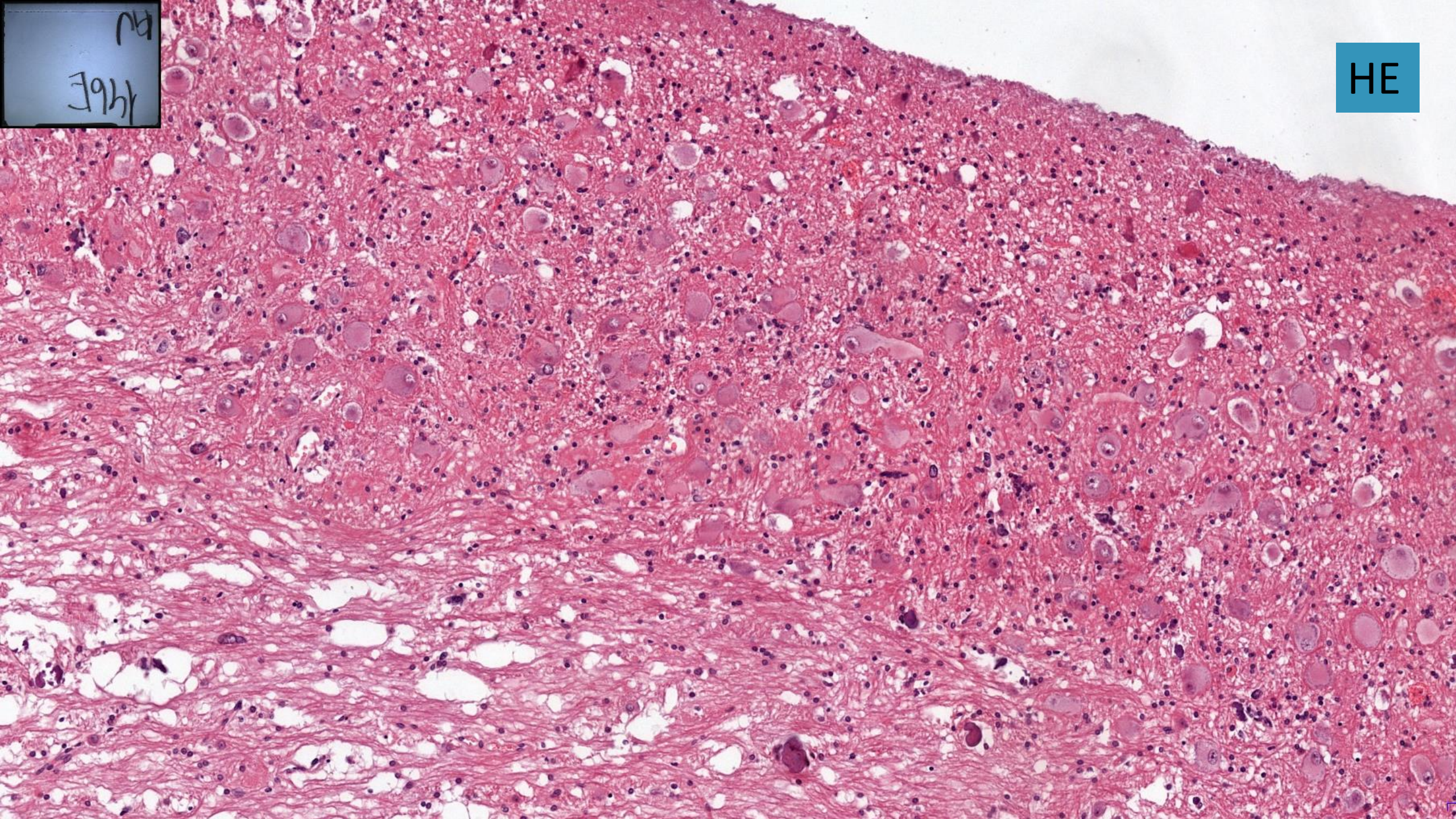
196E
196E

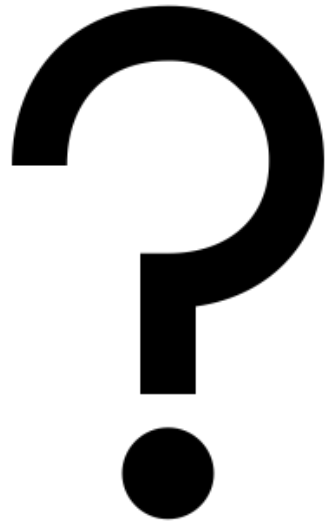


HE

146E
PV

HE



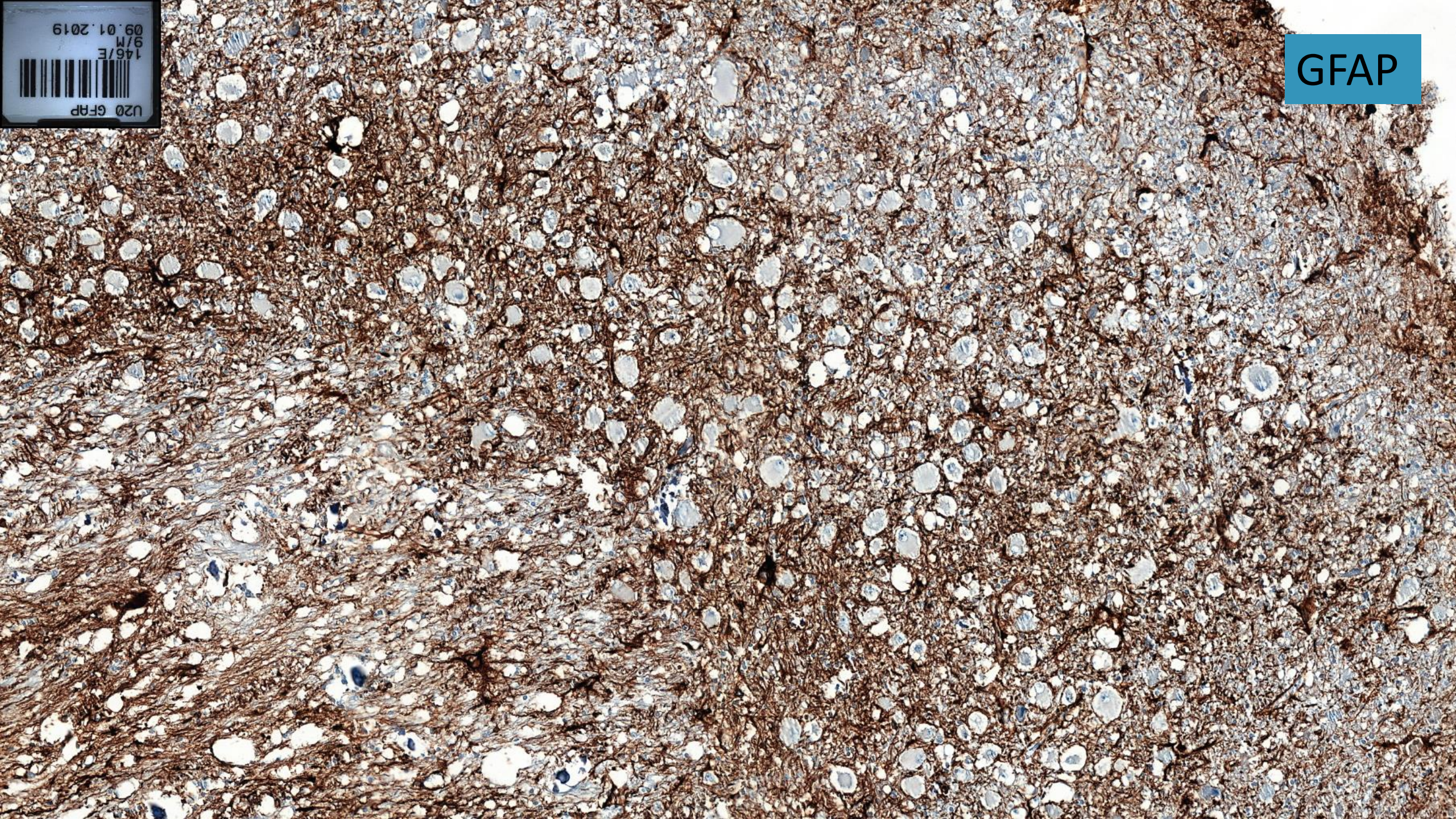


DIAGNÓZA?

U20 GFAP
146/E
9/M
09.01.2019



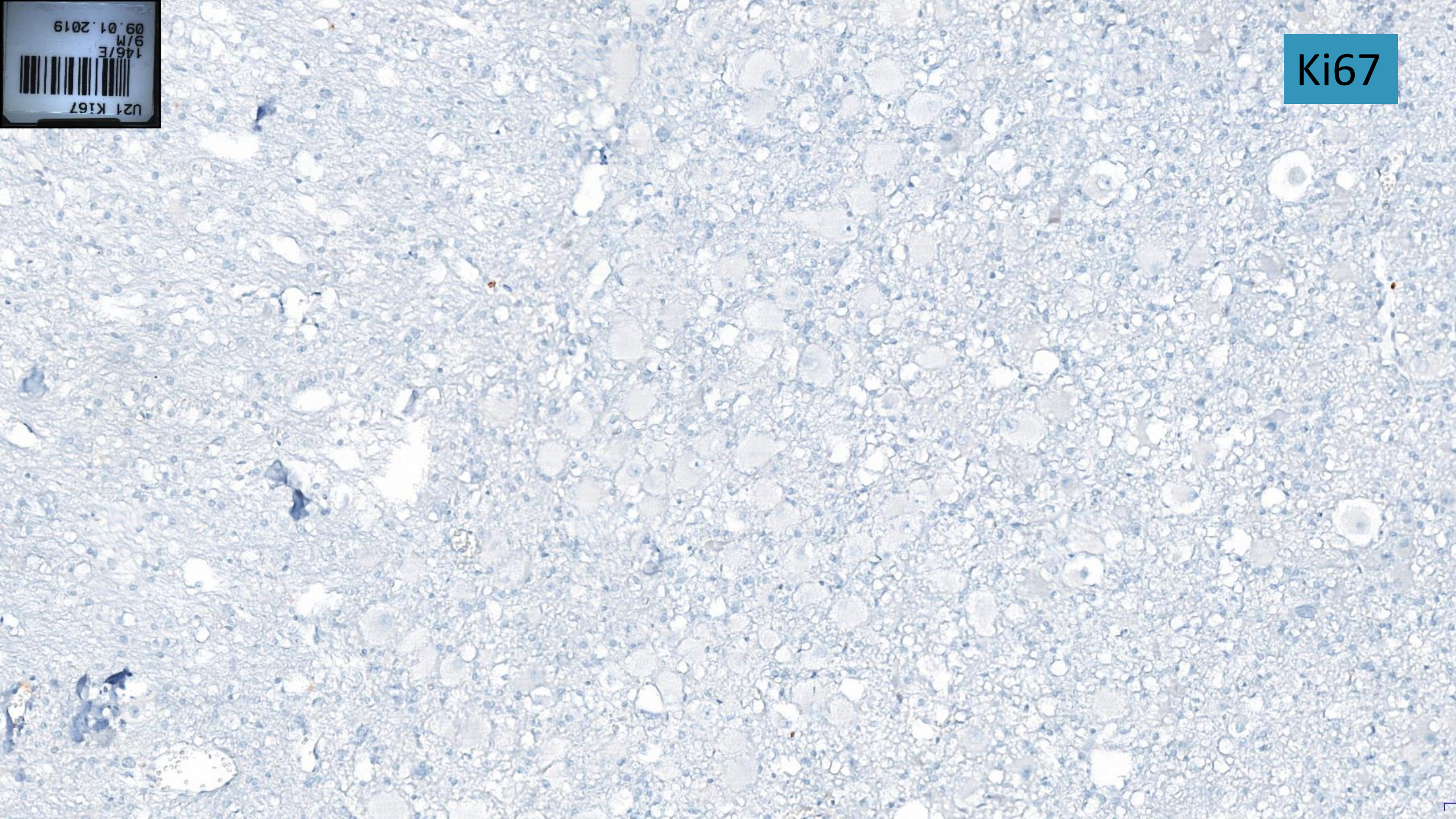
GFAP



U21 Ki67
146/E
9/M
09.01.2019



Ki67



USA NF
146/E
9/M
09.01.2019

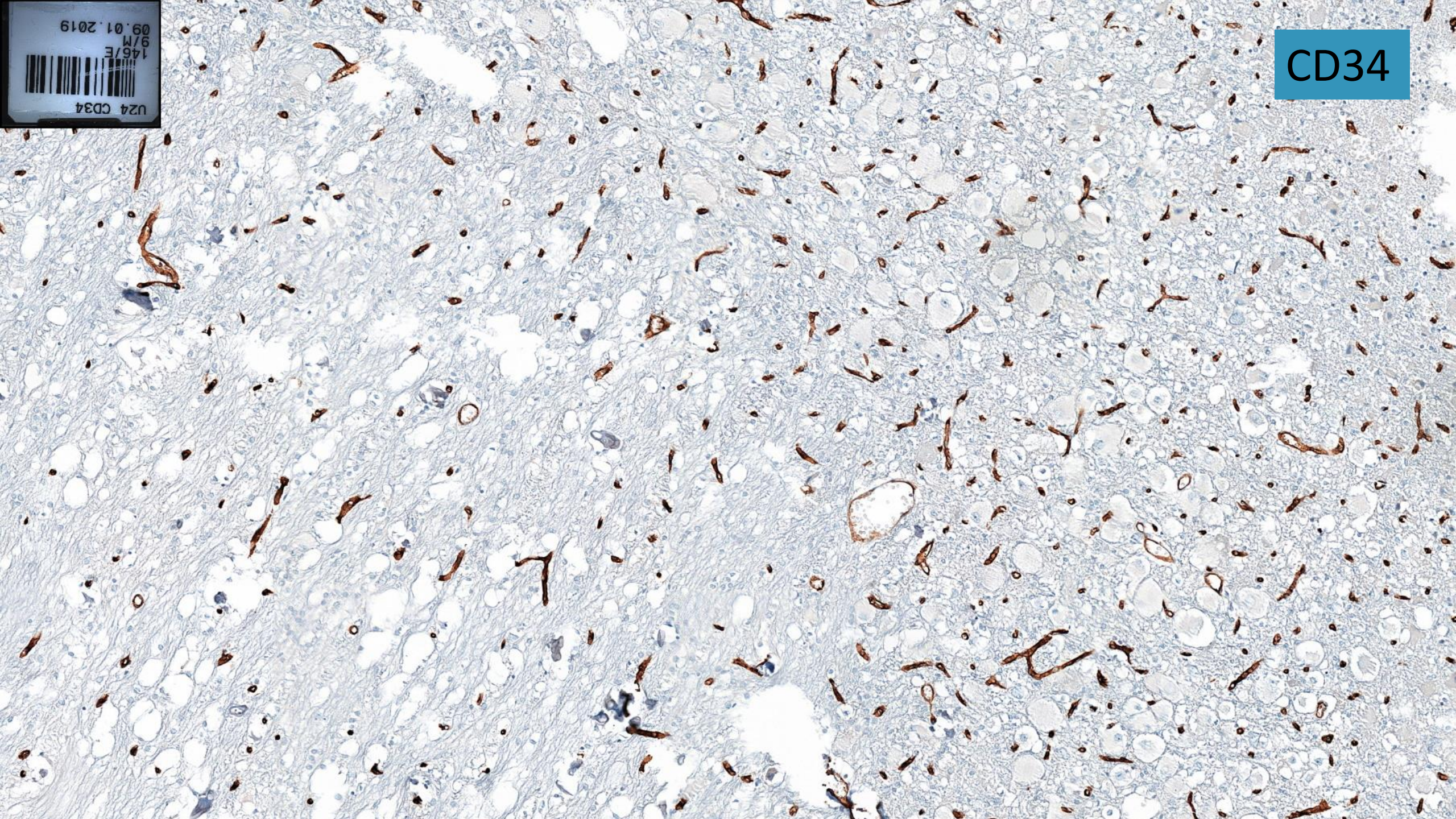


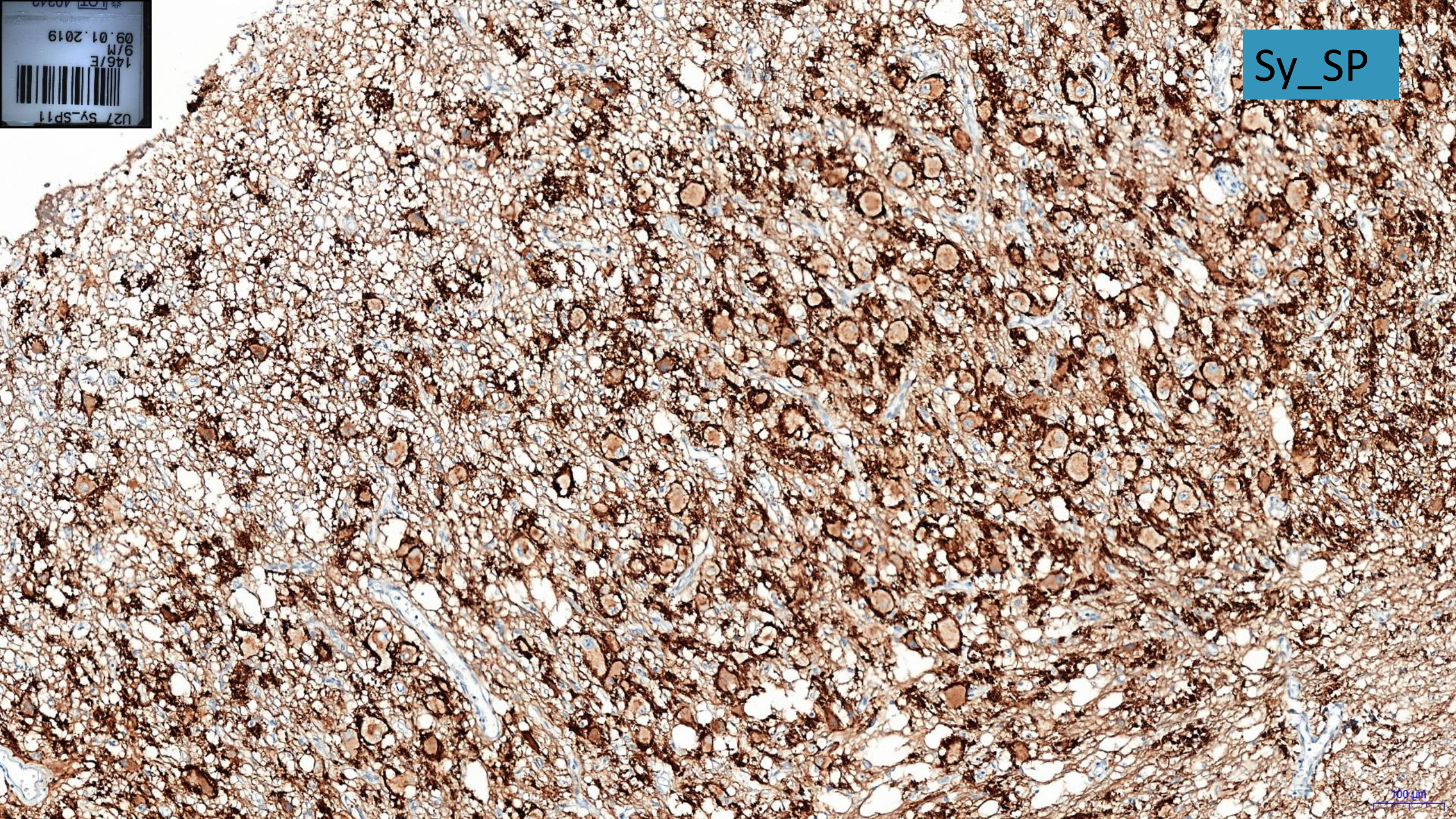
NF



CD34

U24 CD34
146/E
9/M
09.01.2019

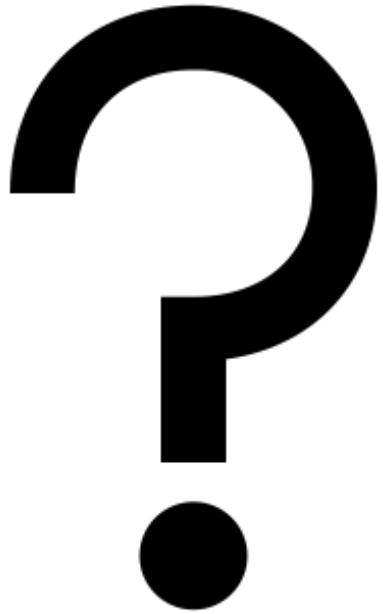




Sy_SP

U27 SY-SP11
146/E
9/M
09.01.2019

100 µm



DIAGNÓZA?



DYSPLASTICKÝ GANGLIOCYTÓM
CEREBELLA – OCHORENIE
LHERMITTE- DUCLOS

DYSPLASTICKÝ GANGLIOCYTÓM CEREBELLA

- WHO 2016 – vzácna diagnóza
- Neoplastická vs hamartomatózna lézia (WHO grade I)
- Difúzne zväčšenie stratum granulosum a moleculare mozokovej kôry, dysplastické gangliové bunky rôznej veľkosti
- Zachovaná architektonika mozokovej kôry, fólie sú zväčšené, zakrivené, ale nie deštruované
- Chýbanie Purkyňových buniek
- Priehľadné vakuoly v bielej hmote a molekulárnej vrstve
- Časté sú kalcifikácie a ektaticky rozšírené cievy
- Nekrózy, mitózy či endoteliálna proliferácia nie sú prítomné



DYSPLASTICKÝ GANGLIOCYTÓM CEREBELLA

- Zvyčajne postihuje mladých dospelých, v detskom veku je vzácny
- Prejavuje sa bolesťami hlavy, ataxiou
- Nemá malígny potenciál
- Prognosticky veľmi dobrá lézia, rekurencia nastáva v 25% prípadov
- Liečba je chirurgická



DYSPLASTICKÝ GANGLIOCYTÓM CEREBELLA

- Asociácia s *PTEN* mutáciou
- *PTEN* mutácia sa vyskytuje výlučne u dospelých pacientov, u detských pacientov nie je prítomná

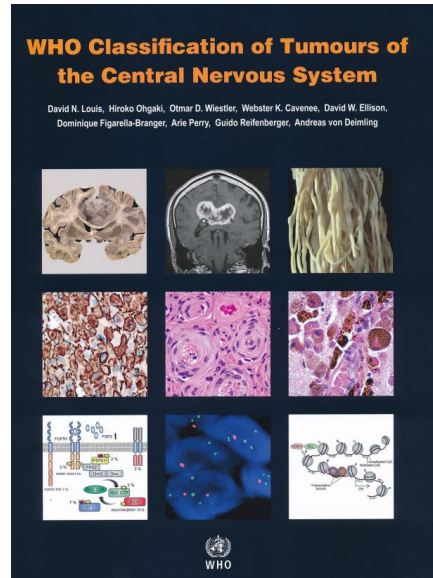
COWDENOVEJ SYNDRÓM

- AD dedičné ochorenie
- Mnohopočetné hamartómy
- Riziko karcinómu prsníka, štítnej žľazy, endometria, obličky a hrubého čreva
- Incidencia 1:200 tis.
- Mutácie v tumor supresorovom géne *PTEN*
 - ďalšie gény (*SDH, PIK3CA, AKT1, KLLN*)
 - dysregulácia mTOR cesty

Table 16.10 International Cowden Consortium operational diagnostic criteria

Pathognomonic criteria
Adult Lhermitte–Duclos disease (LDD)
Mucocutaneous lesions
Trichilemmomas (facial)
Acral keratoses
Papillomatous papules
Mucosal lesions

Major criteria
Breast cancer
Thyroid cancer (especially follicular)
Macrocephaly (> 97th percentile)
Endometrial carcinoma
Minor criteria
Other thyroid lesions (e.g. goitre or nodule)
Mental retardation
Hamartomatous intestinal polyps
Lipomas
Fibrocystic breast disease
Fibromas
Genitourinary tumours (e.g. uterine fibroids, renal cell carcinoma) or malformations

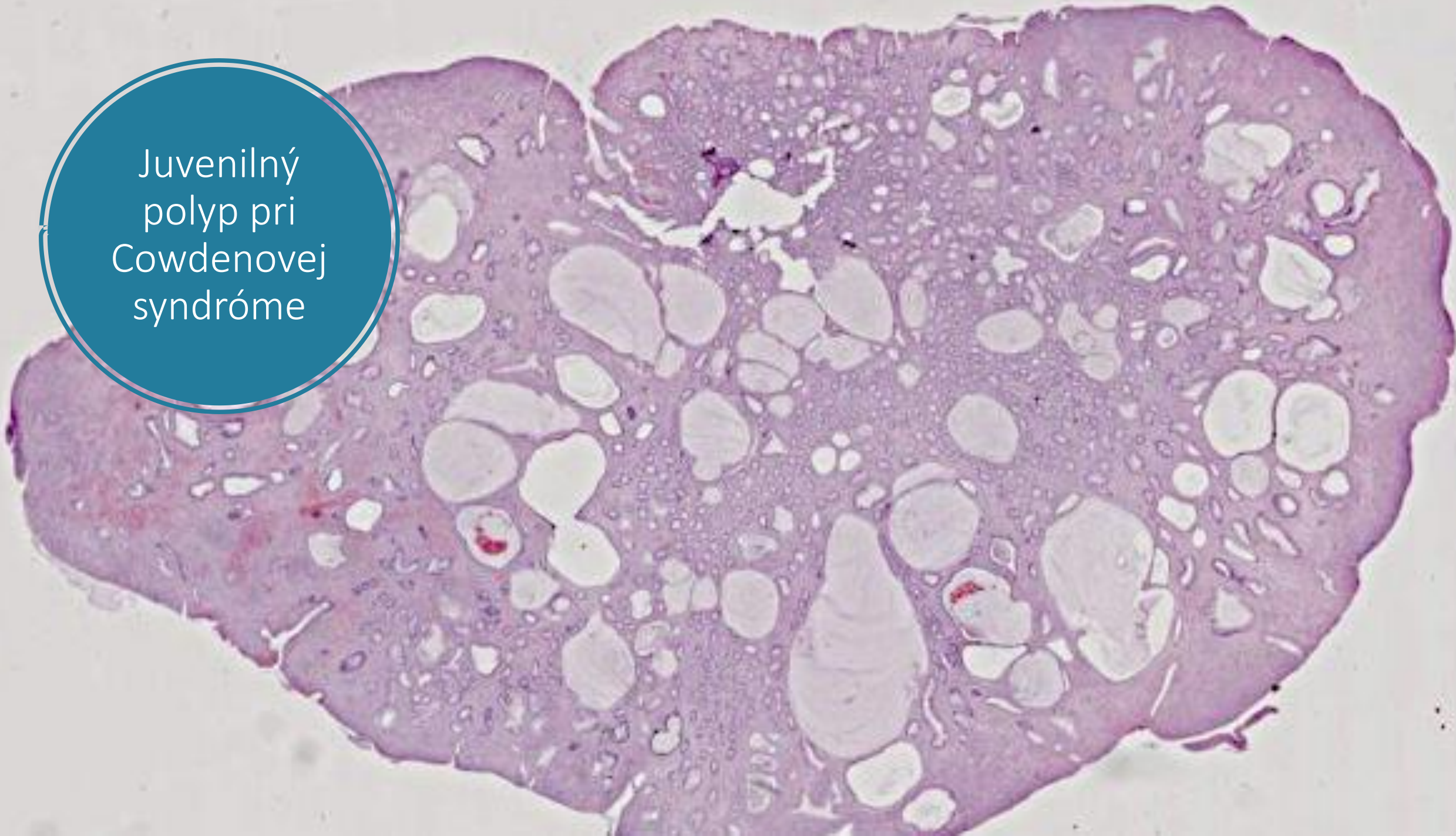



Requirements for diagnosis
Mucocutaneous lesions if:
- Six or more facial papules (of which three or more must be trichilemmoma), or
- Cutaneous facial papules and oral mucosal papillomatosis, or
- Oral mucosal papillomatosis and acral keratoses, or
- Six or more palmoplantar keratoses
- Two or more major criteria met (one must be macrocephaly or LDD)
One major criteria and three minor criteria
Four minor criteria
Requirements for diagnosis in individuals with a family member with Cowden syndrome
A pathognomonic criterion
Any one major criterion with or without minor criteria
Two minor criteria
History of Bannayan–Riley–Ruvalcaba syndrome

COWDENOVEJ SYNDRÓM

- Dysplastický gangliocytóm cerebella u dospelého je patognomonický
- Charakteristické sú trichilemmómy tváre, hamartomatózne lézie, intestinálne polypy, palmoplantárna keratóza, orálne papilómy
- Častý výskyt hamartomatózných polypov, hyperplastických polypov, ganglioneurómov, juvenilných polypov, adenómov a inflamatórných polypov GIT
- Zvýšené riziko kolorektálneho karcinómu – 9% - 16%

Juvenilný
polyp pri
Cowdenovej
syndróme

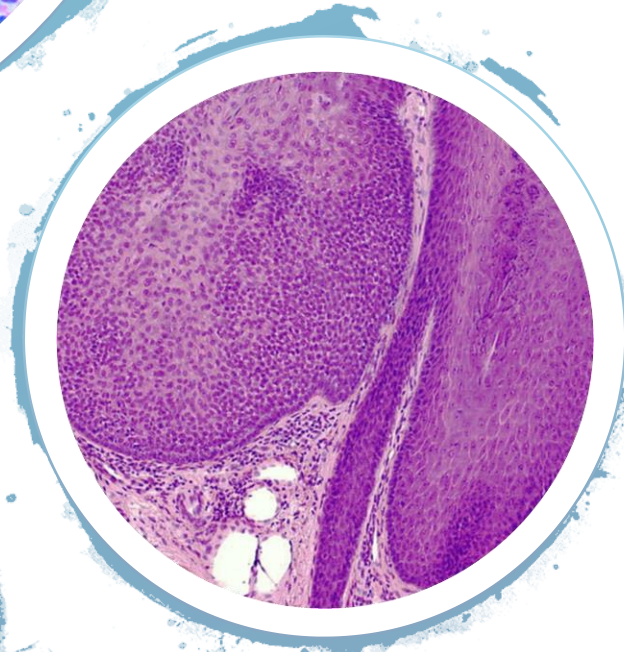
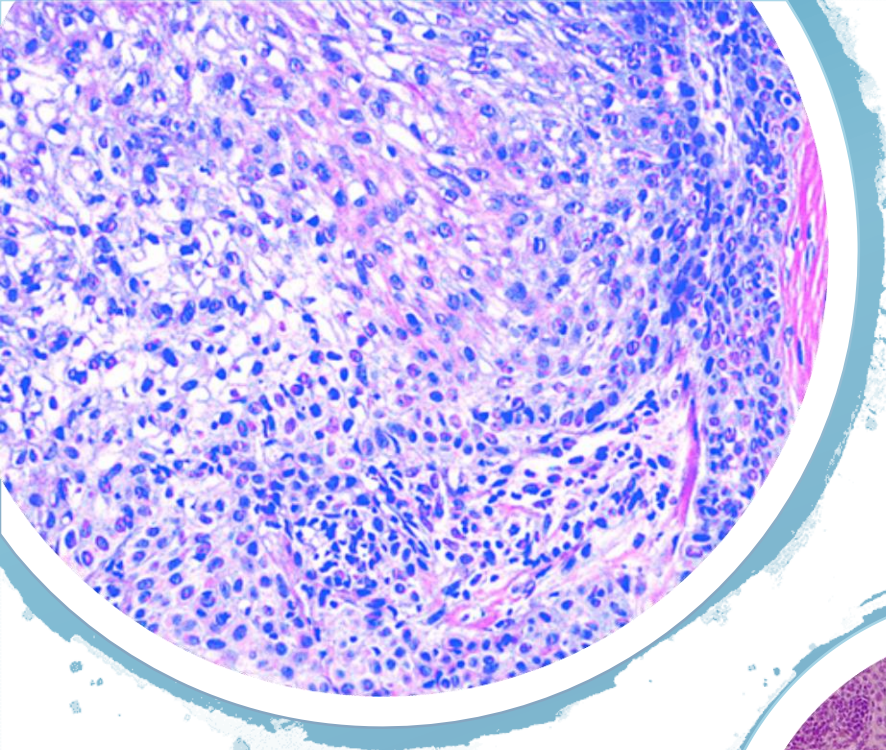




Trichilemóm
tváre pri
Cowdenovej
syndróme

TRICHILEMÓMY

- Charakteristické lobulárnymi a slabo ružovými bunkami
- Časté periférne palisádovanie, zhrubnutá bazálna membrána
- Ojedinele aj centrálna keratinizácia
- Dezmozplastický variant môže simulovať malignitu





ĎAKUJEM ZA
POZORNOST

POUŽITÁ LITERATÚRA

- <https://path.upmc.edu/cases/case263/micro.html>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15595264>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14566704>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11886354>
- <http://www.pathologyoutlines.com/topic/cnstumordysplasticgangliocytoma.html>
- http://www.ijpmonline.org/viewimage.asp?img=IndianJPatholMicrobiol_2012_55_1_107_94875_f2.jpg
- <http://www.ijpmonline.org/article.asp?issn=0377-4929;year=2012;volume=55;issue=1;spage=107;epage=108;aulast=Govindan>
- https://en.wikipedia.org/wiki/Lhermitte–Duclos_disease
- https://en.wikipedia.org/wiki/Cowden_syndrome