

Prípad SD-IAP č. 740

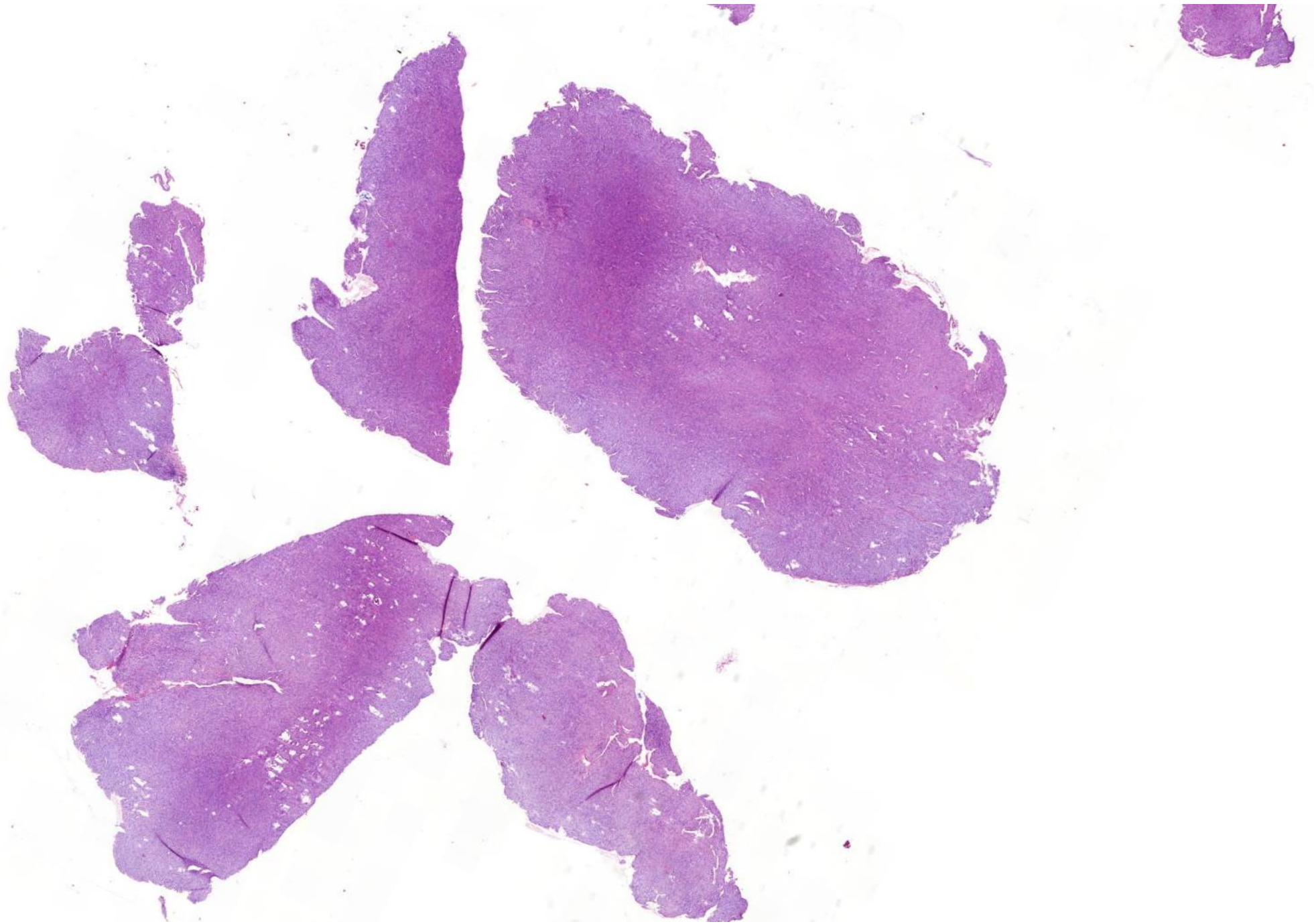
Marián Švajdler

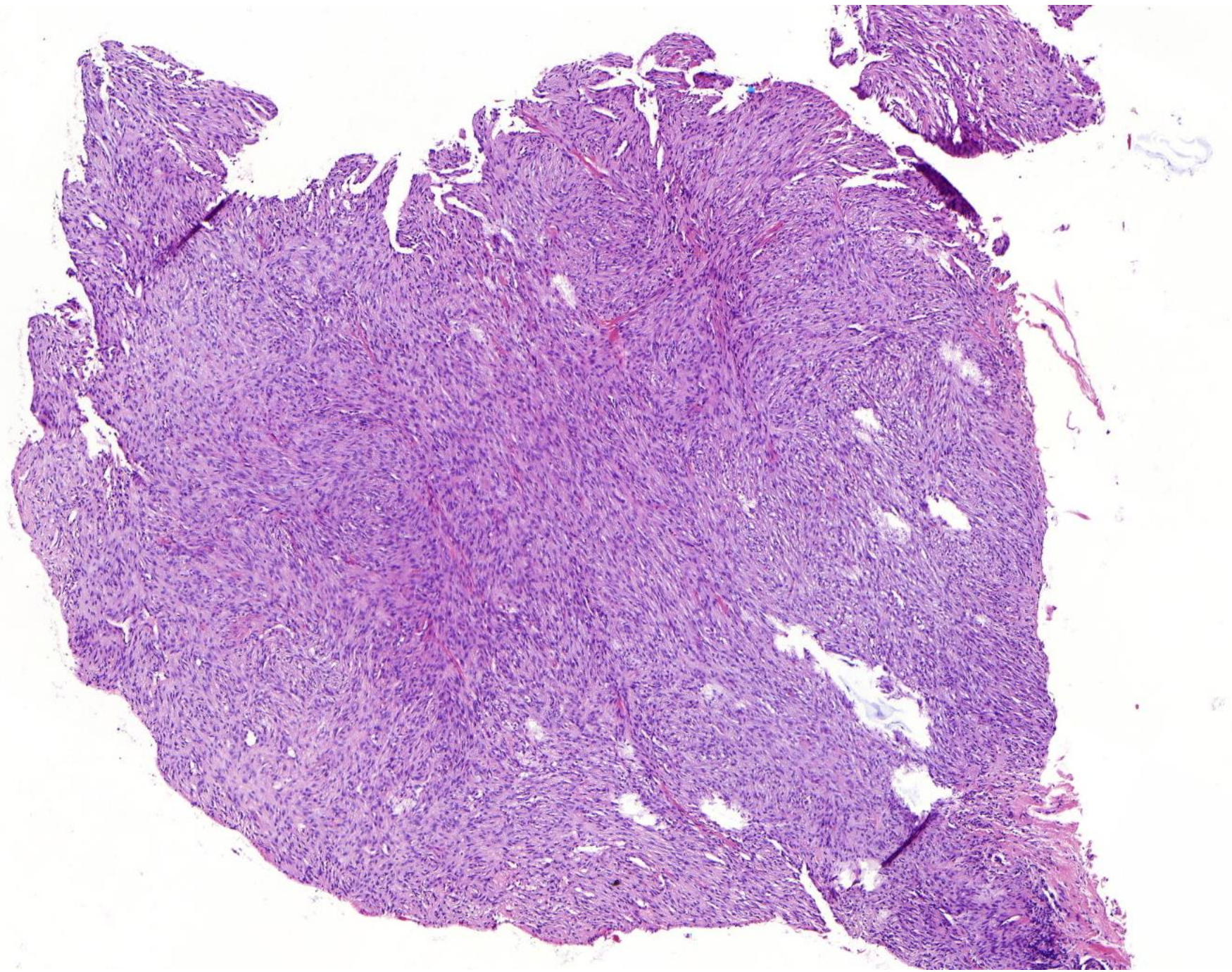


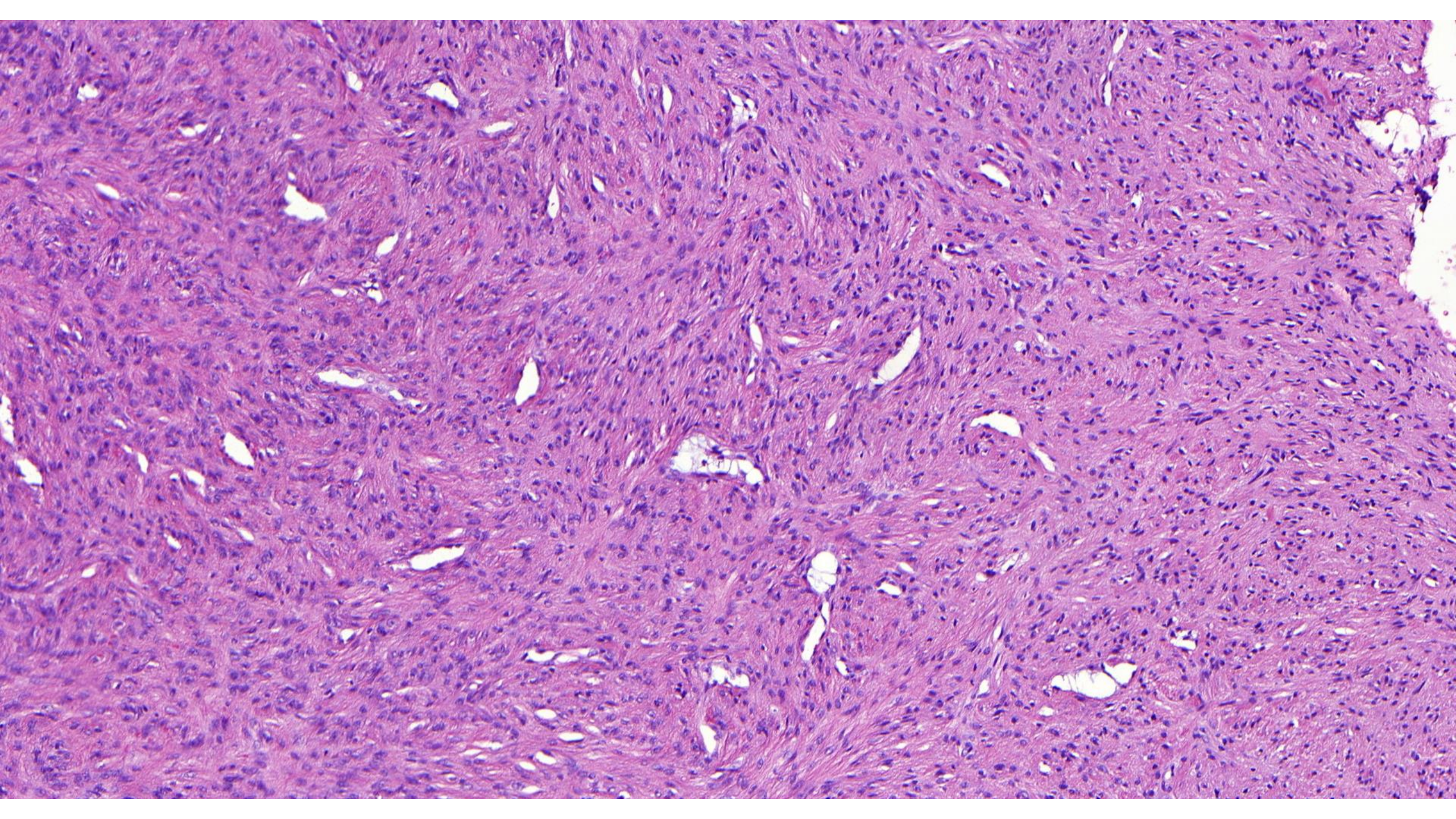
Klinické údaje

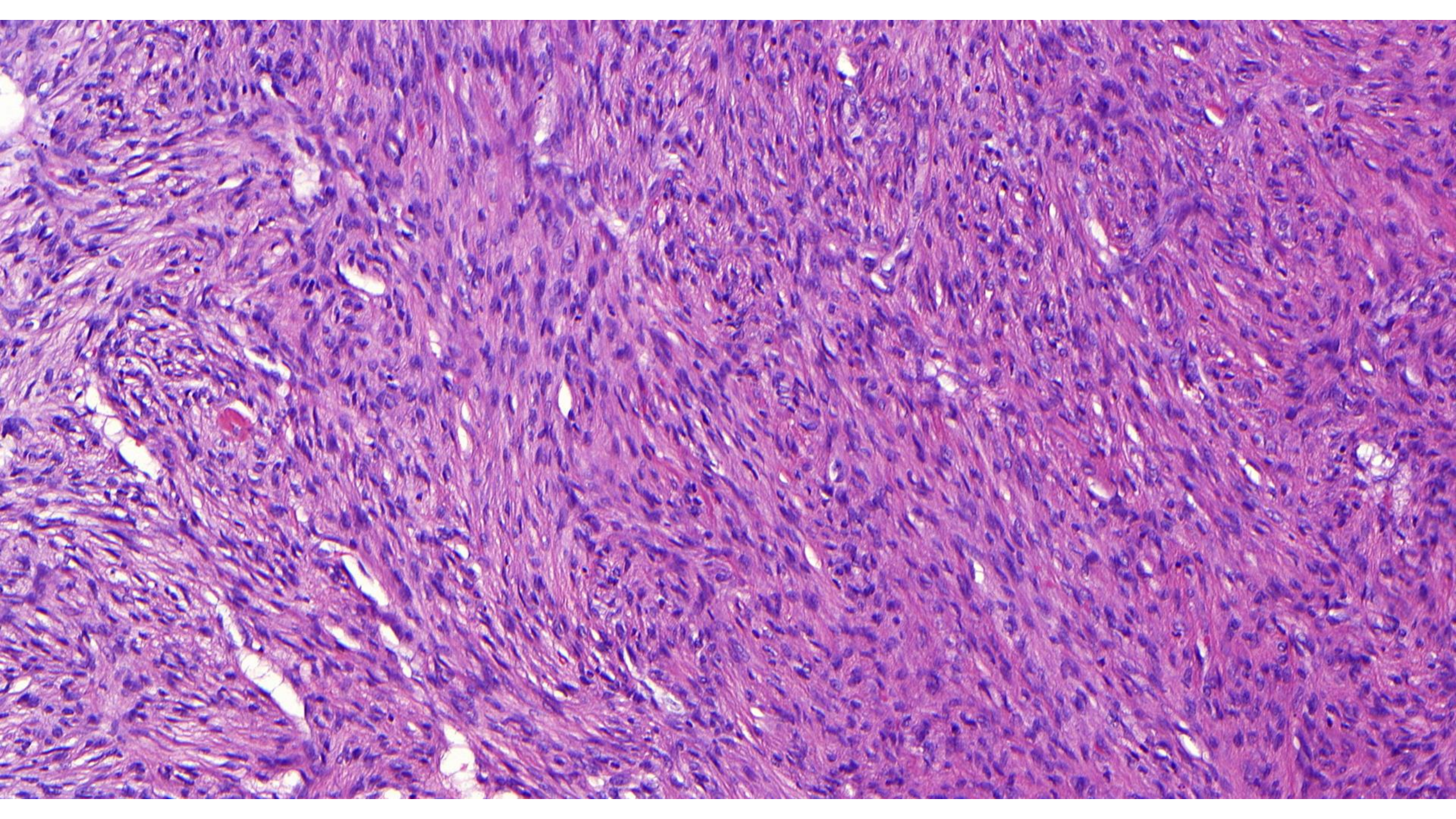
- Chlapec, 13 rokov
- Podkožný tumor na čele
- Pokus o kompletnú excíziu

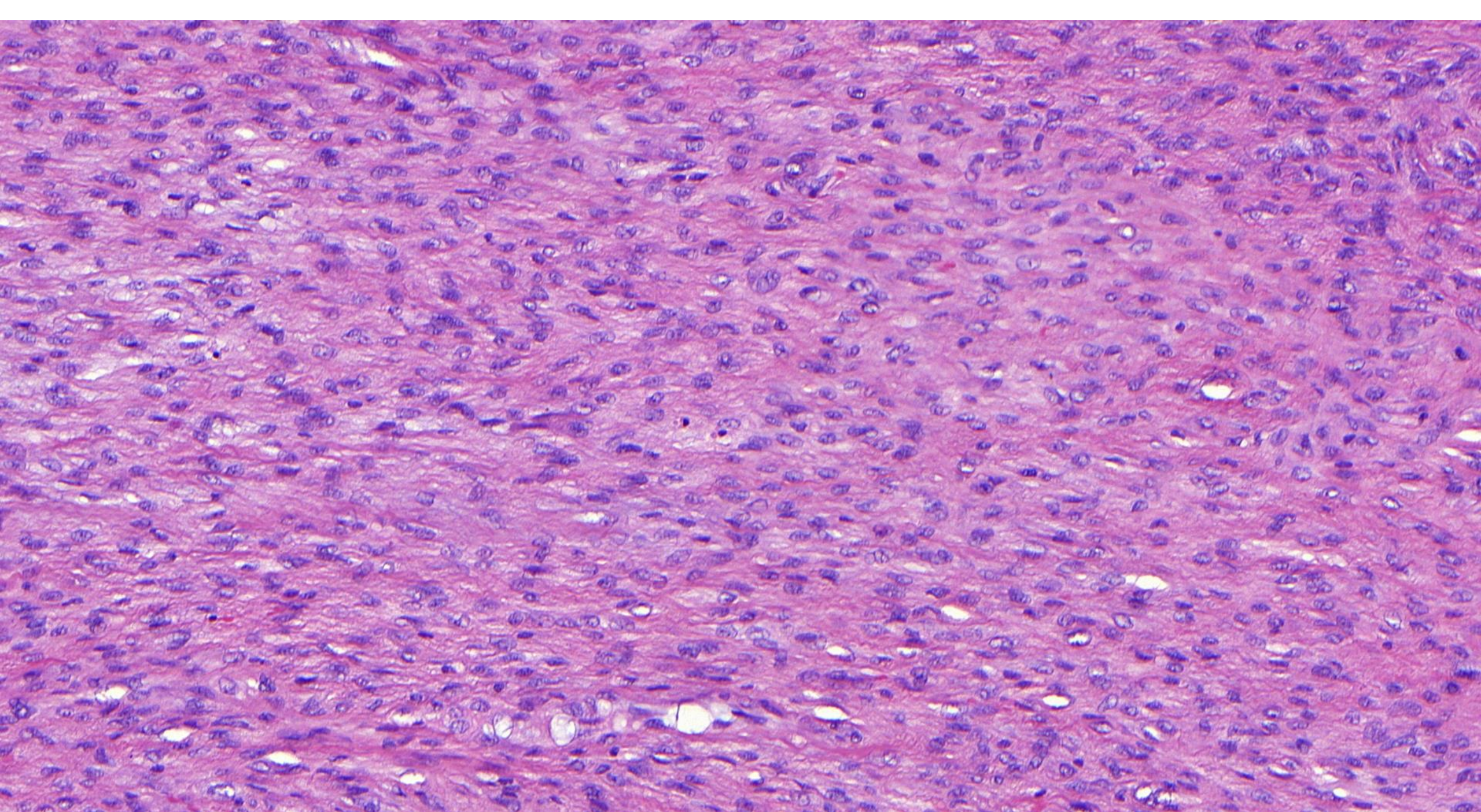
- Fragmentovaný materiál 10 x 8 x 5 mm





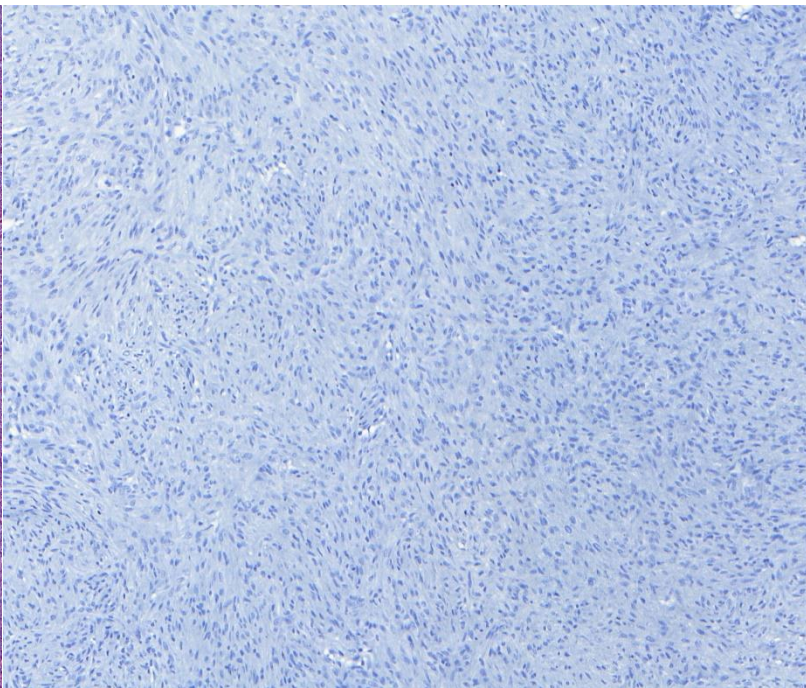
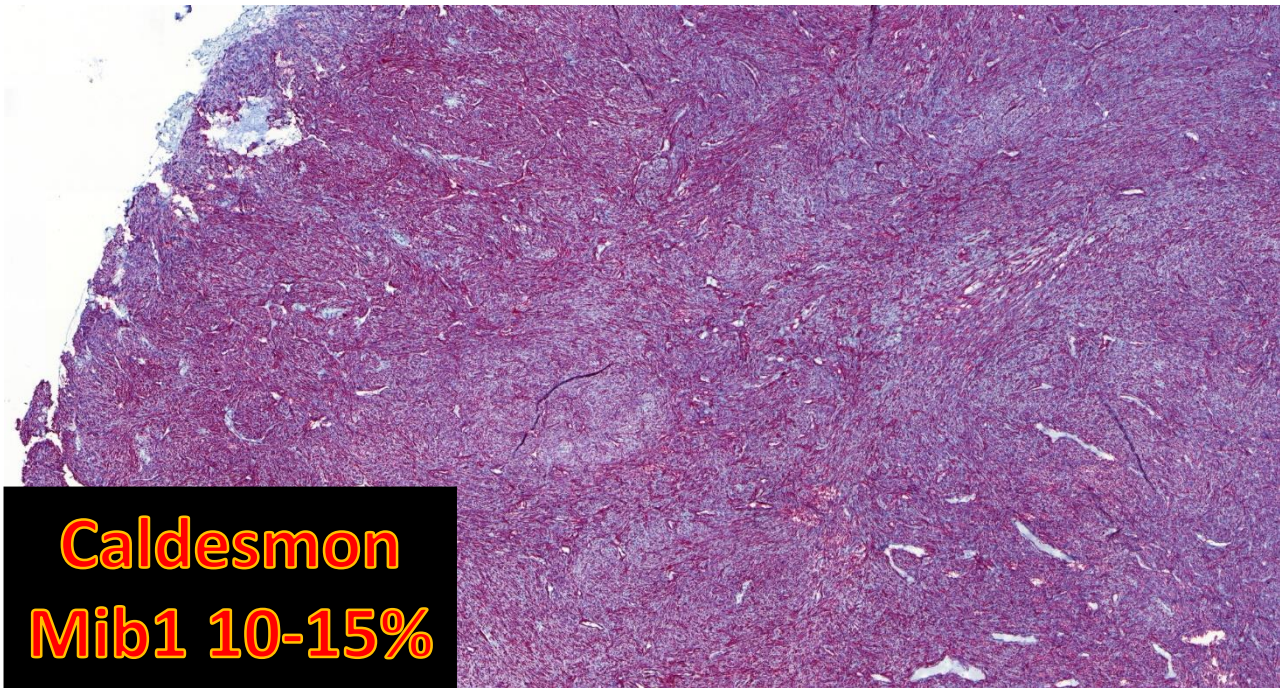






?

Imunohistochemia



SMA
Desmin
Beta catenin
S100
Factor XIII
CD34
AE1/AE3

?

GENETIKA

- rearanž gónov *SPARC-USP6*

Nodulárna fasciitída

- relatívne častá benígna myofibroblastická lézia s limitovaným rastovým potenciálom, možná spontánna regresia
- typický je rýchly rast (týždne)
- najčastejšie u mladých dospelých
 - kraniálna fasciitída u malých detí (môže postihovať lebku a prerastať až na pleny)
- v podkoží končatín (predlaktie), krk, trup
 - intramuskulárne
 - inradermálne
 - intravaskulárna fasciitída

Misses and near misses in diagnosing nodular fasciitis and morphologically related reactive myofibroblastic proliferations: experience of a referral center with emphasis on frequency of *USP6* gene rearrangements

Ramona Erber¹ · Abbas Agaimy¹

- iba 1/3 prípadov NF bola diagnostikovaná správne
- 1/3 iniciálne klasifikovaná ako malignita
- DDx NF iba v ½ prípadov

- 74,4% translokácia *USP6* (v literatúre až cca 90%)

USP6-indukované/asociované nádory

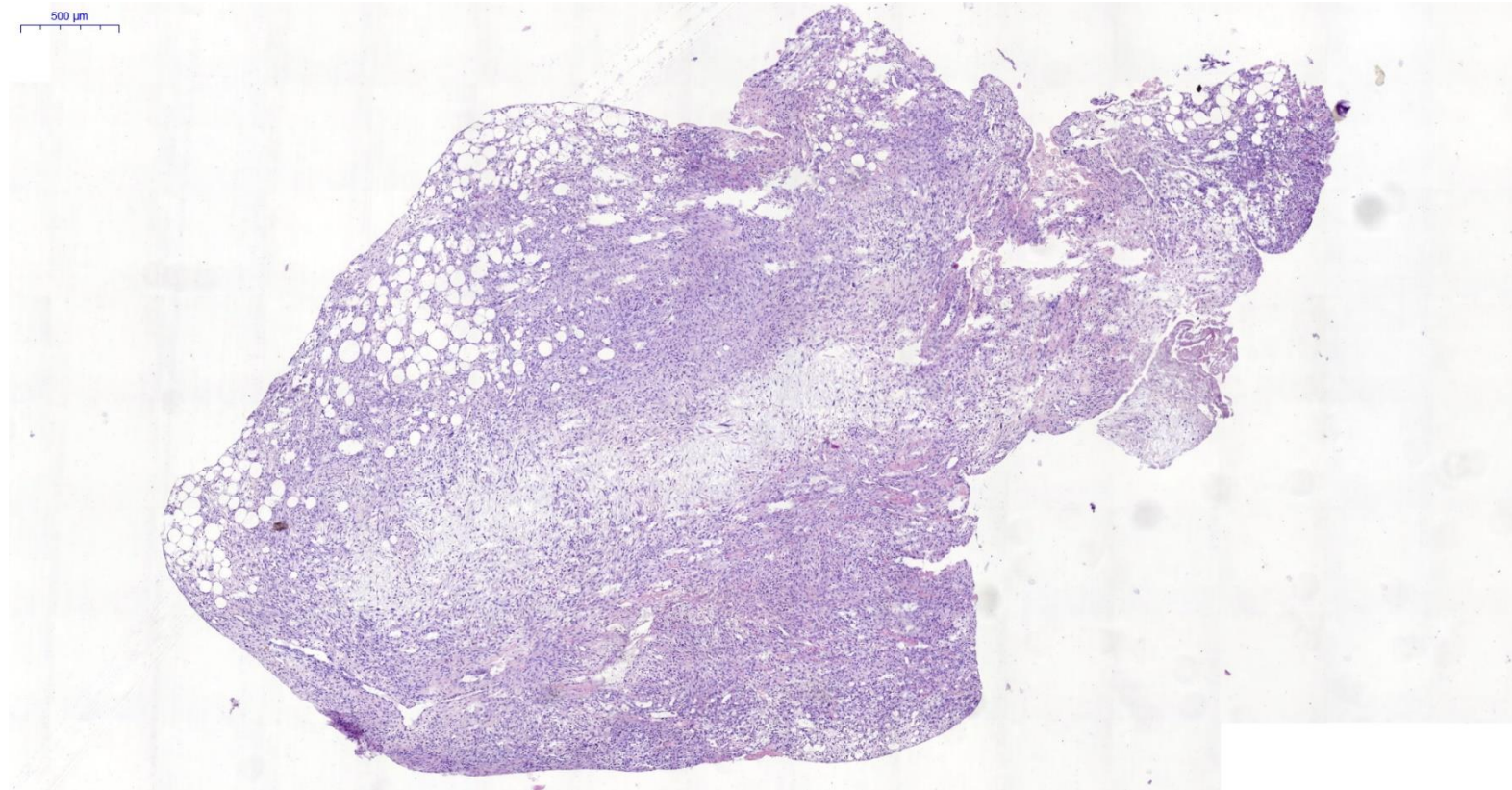
- rearanž ***USP6*** bola pôvodne identifikovaná v ABC a neskôr v NF
- definuje skupinu “*USP6*-indukovaných/asociovaných nádorov“
 - aneuryzmatická kostná cysta (ABC)
 - nodulárna fasciitída (NF)
 - extraoseálna ABC
 - „giant cell reparative granuloma of the hands and feet“ (solídny variant ABC v malých kostiach)
 - cellular fibroma of tendon sheath (tenosynoviálny variant NF)
 - Myositis ossificans
 - Fibro-osseous pseudotumor of digits

USP6-indukované/asociované nádory

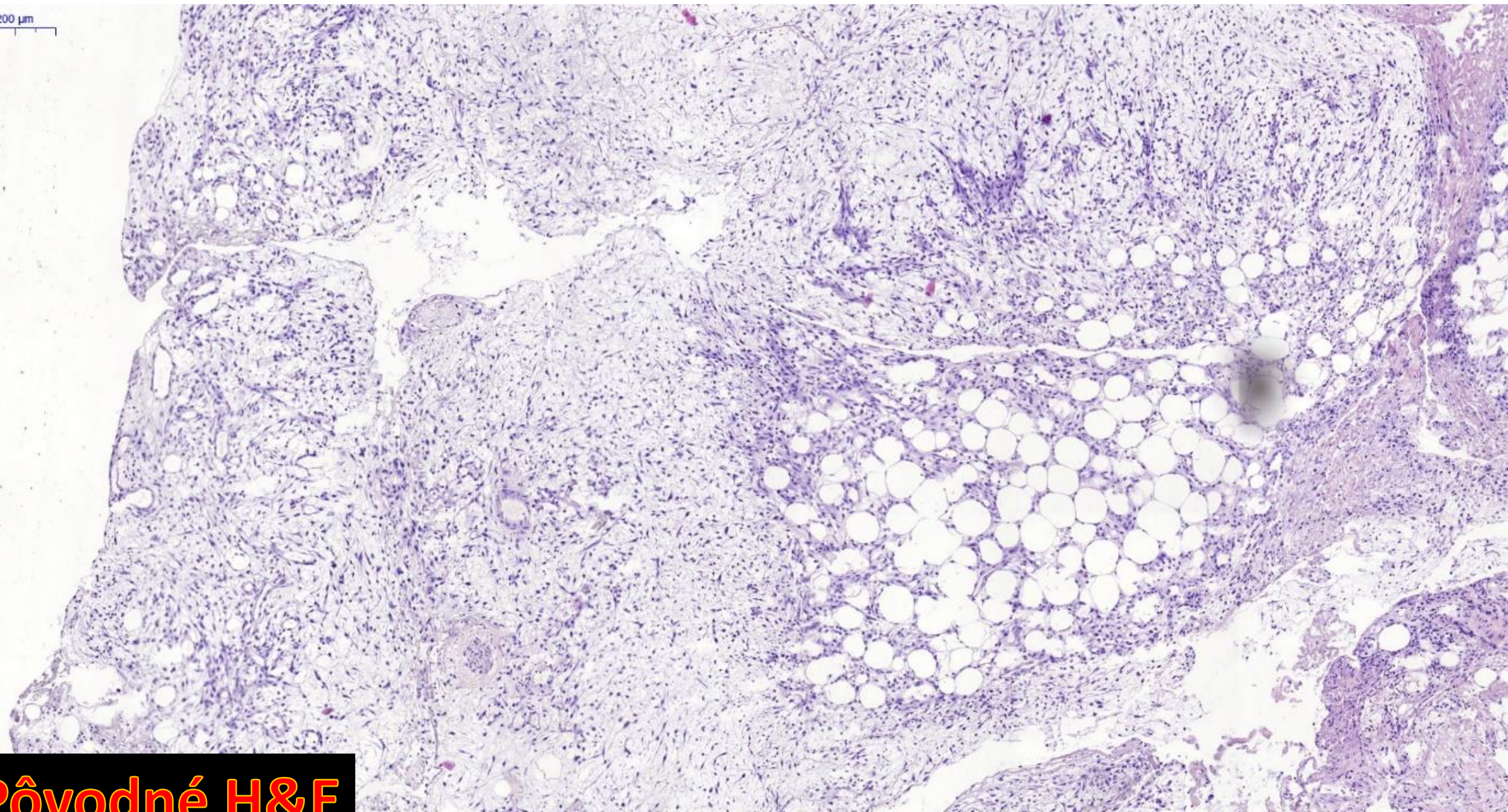
- ide o príbuzné pseudosarkómové lézie so spoločným molekulovým pozadím (translokácia *USP6*), podobnou morfológiou a klinickou prezentáciou
 - limitovaný rastový potenciál, nízky počet recidív aj pri inkompletnej resekcii, proliferáciu „plump“ (myo) fibroblastov a variabilne prítomnou produkciou kostnej matrix
- dôkaz translokácie *USP6* môže byť (v správnom kontexte) užitočnou pomôckou pri odlišovaní od malígnych lézií, najmä v malej/probatórnej biopsii

- najčastejší fúzny partner *USP6* v ABC je **CDH11** (cadherin 11)
 - alternatívni partneri *TRAP150*, *ZNF9*, *OMD*, *COL1A1*, *SEC31A*, *E1F1*, *FOSL2*, *RUNX2*, *PAFAH1B1*, *STAT3*, a *CTNNB1*
- najčastejší fúzny partner *USP6* v NF je **MYH9** (non-muscle myosin class II family)
 - alternatívni partneri *RRBP1*, *CALU*, *CTNNB1*, *MIR22HG*, *SPARC*, *THBS2* a *COL6A2*
- 75% prípadov MO/FOP má fúziu génov **COL1A1-*USP6***

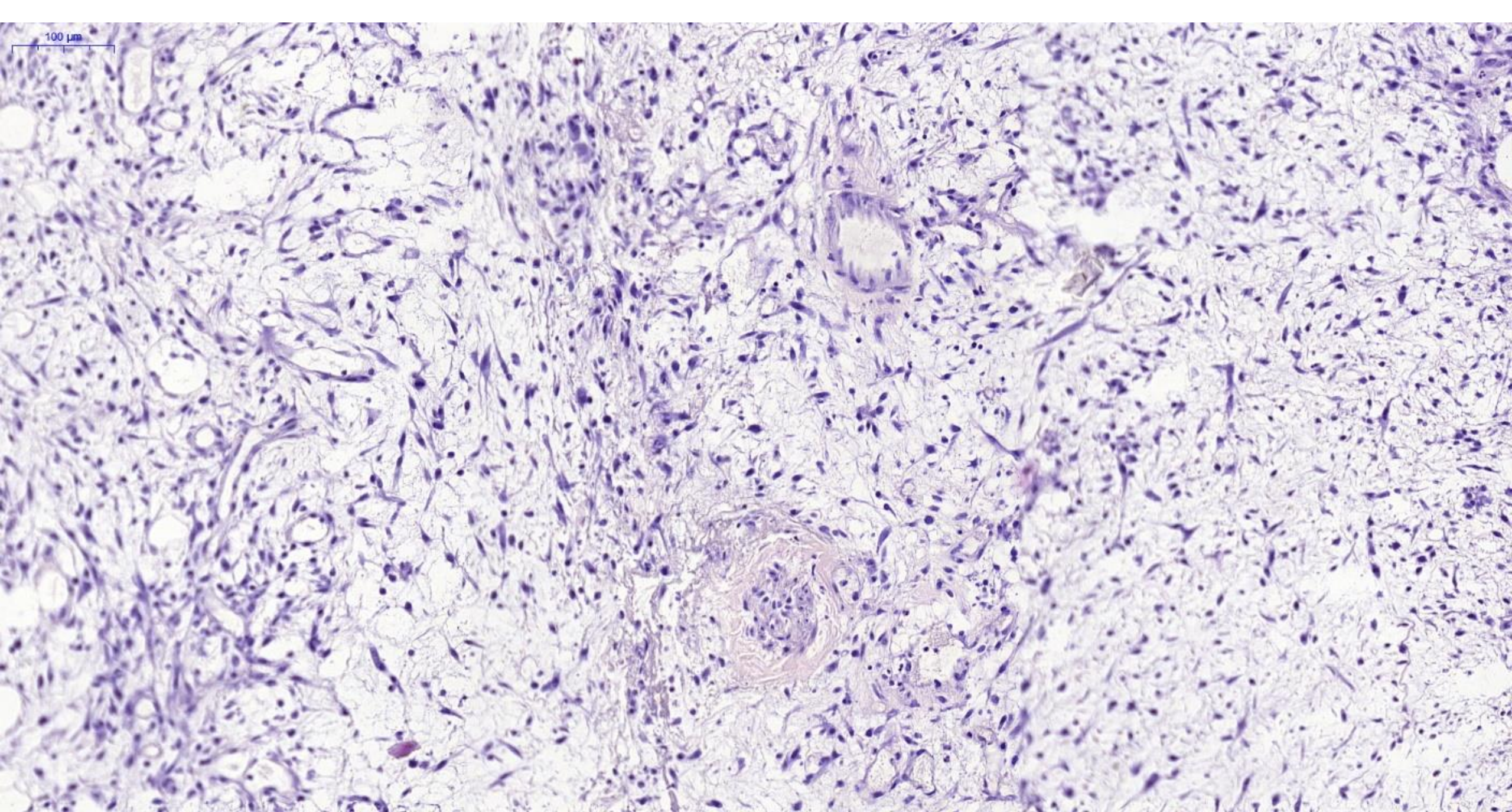
- 41-ročná žena
- rezistencia v oblasti ľavého predlaktia
- Patologická diagnóza:
myxofibrosarkóm
- Konzultačné vyšetrenie na potvrdenie diagnózy



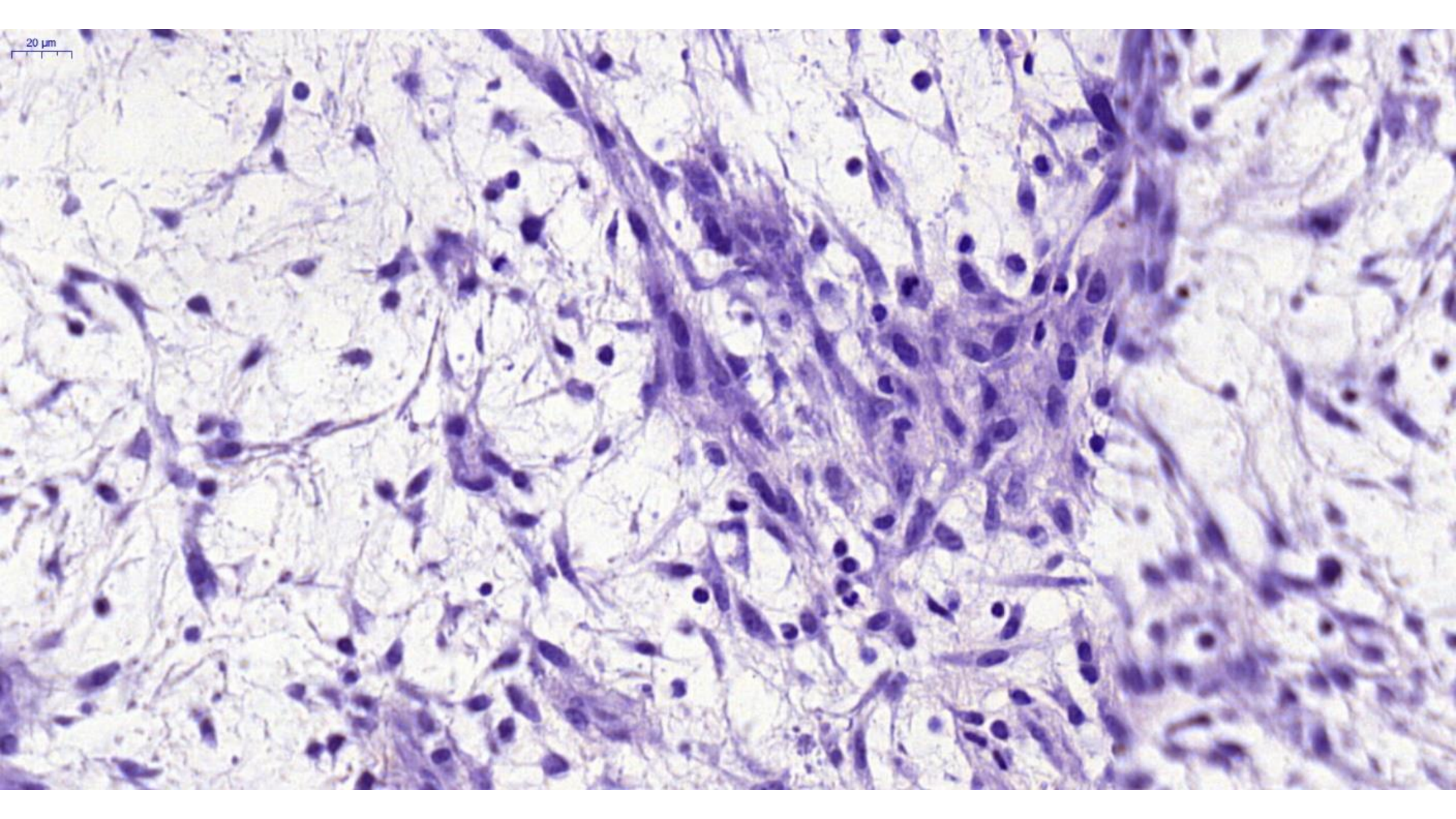
200 μ m



Pôvodné H&E

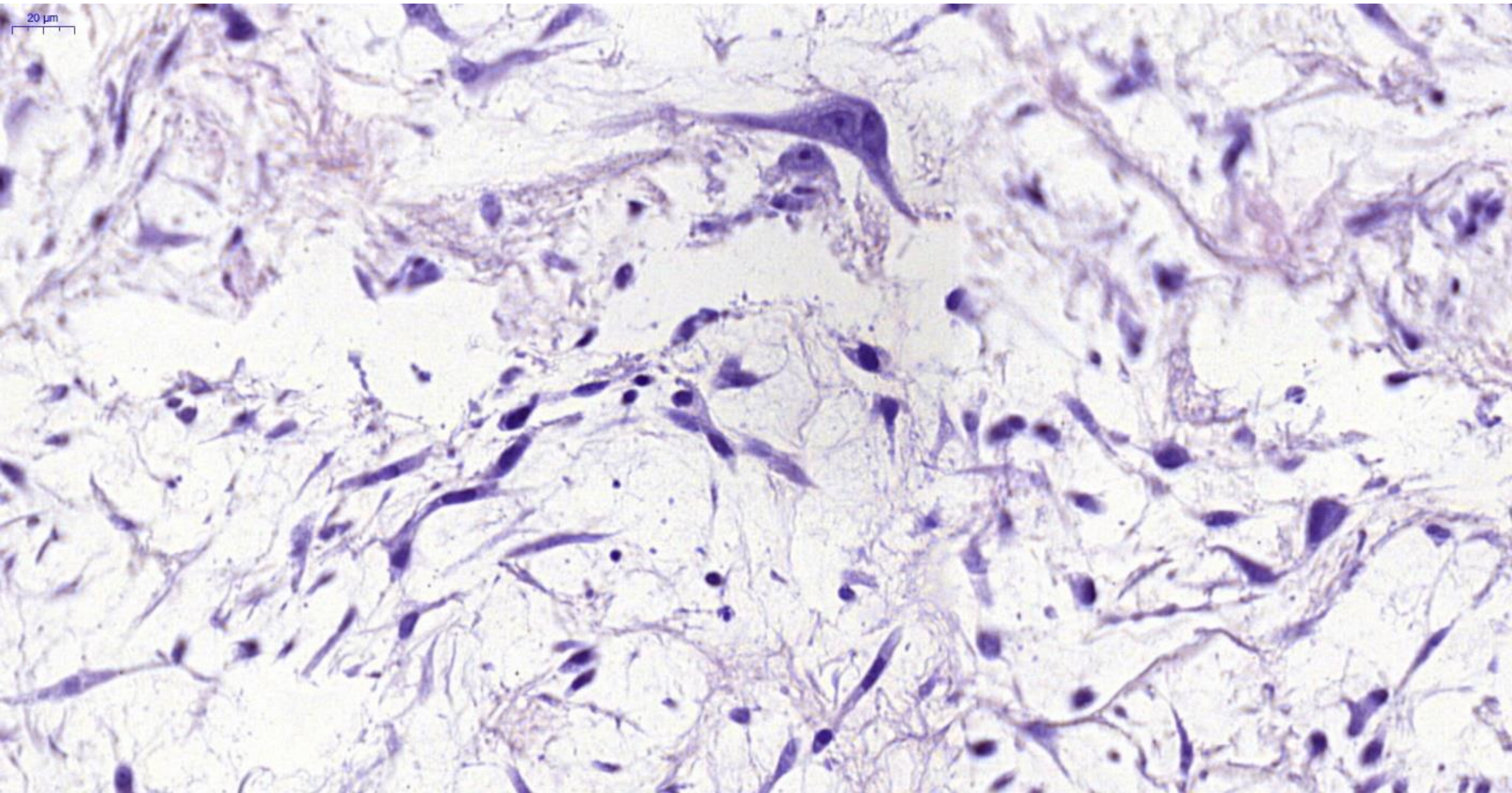


100 μ m



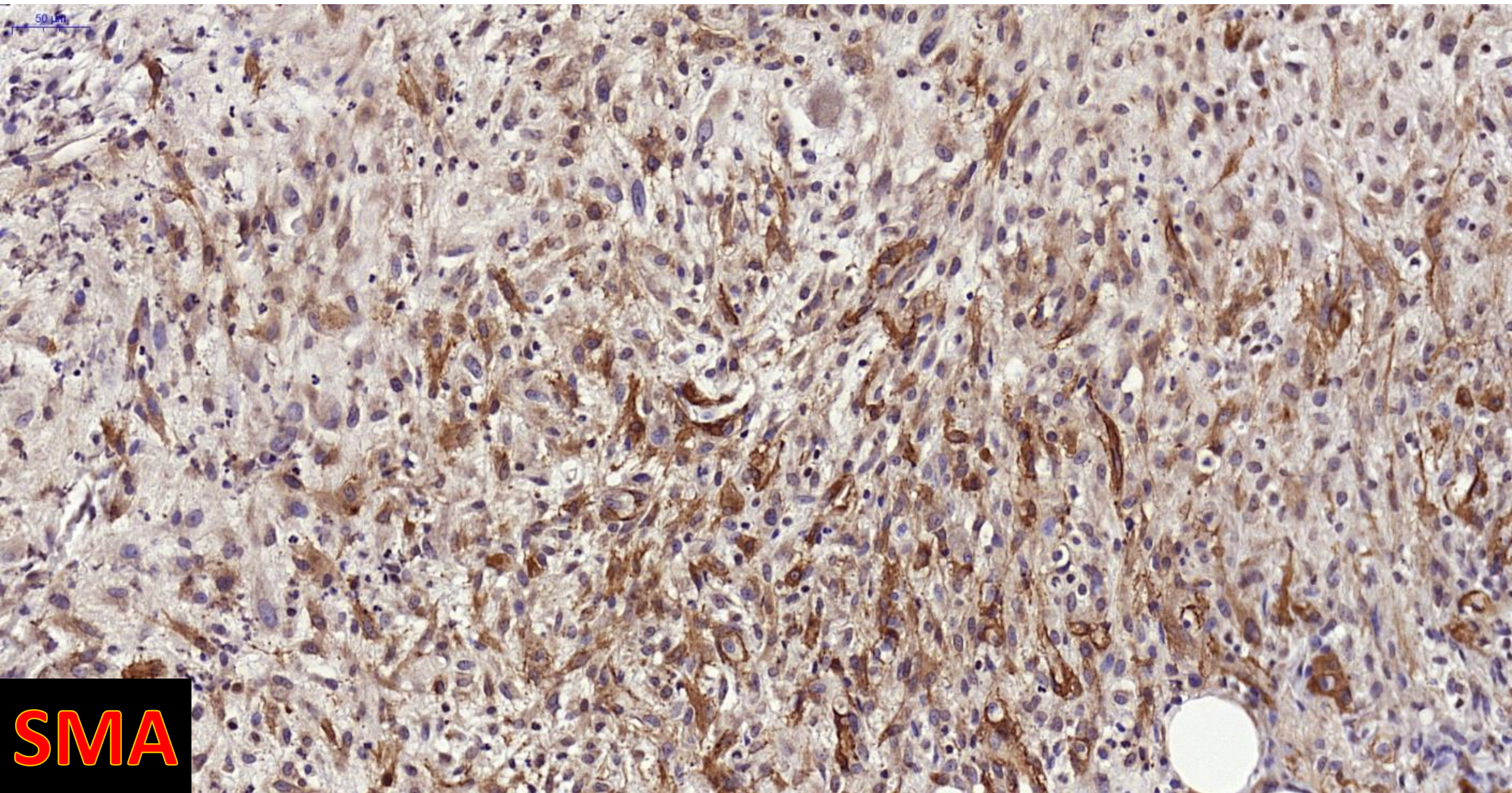
20 μ m

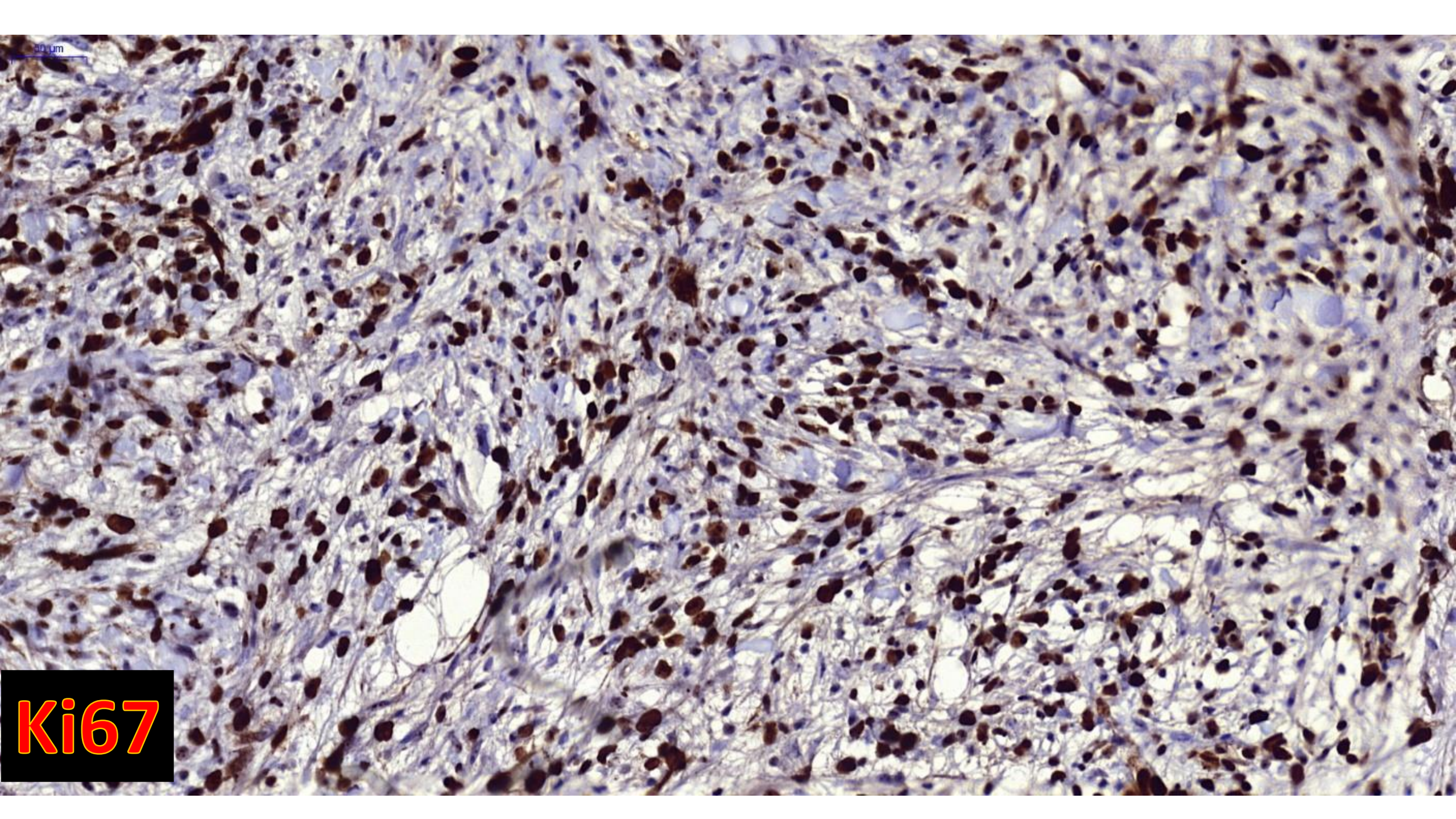
20 μ m



50 μm

SMA





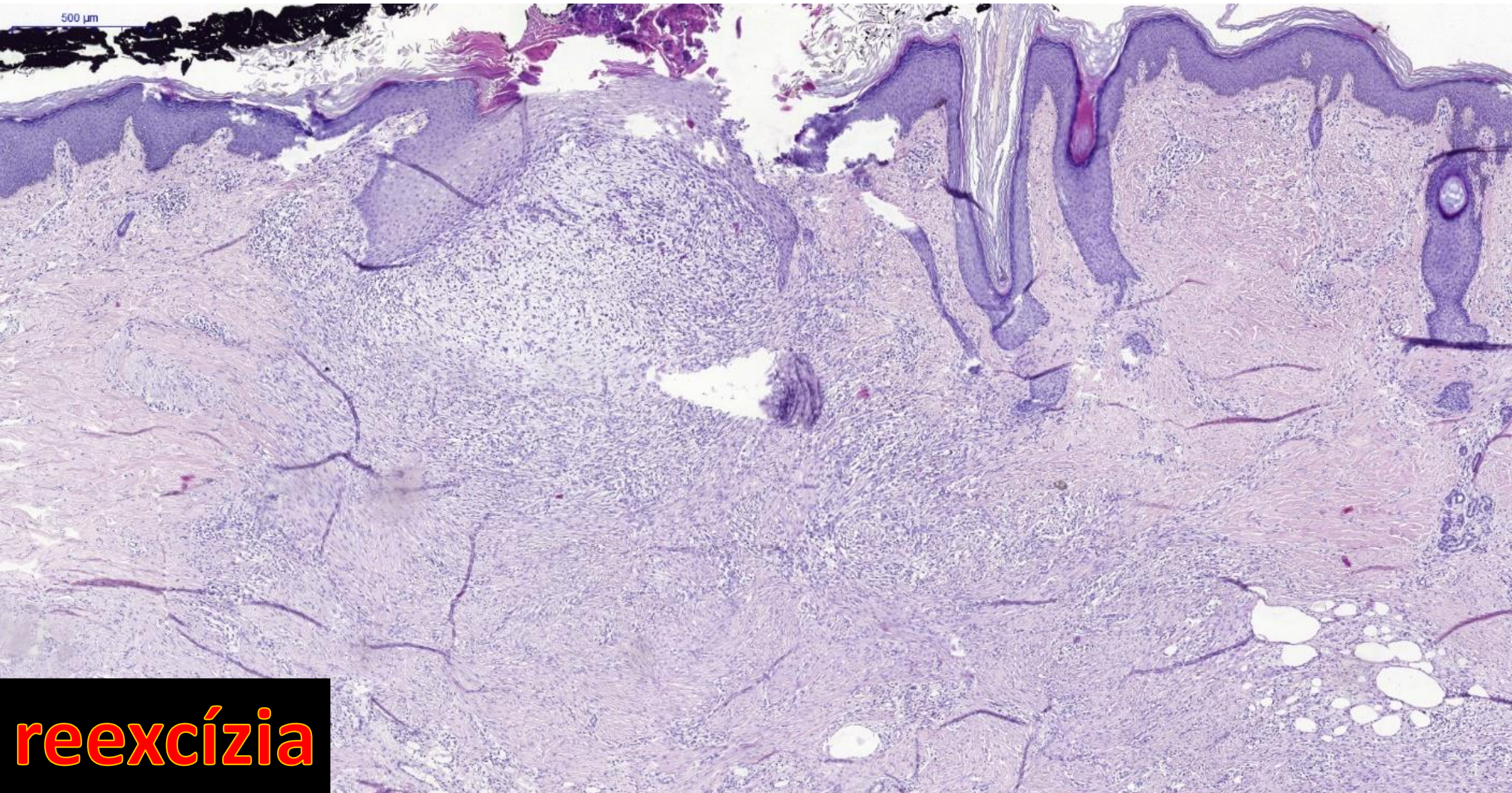
50 μ m

Ki67

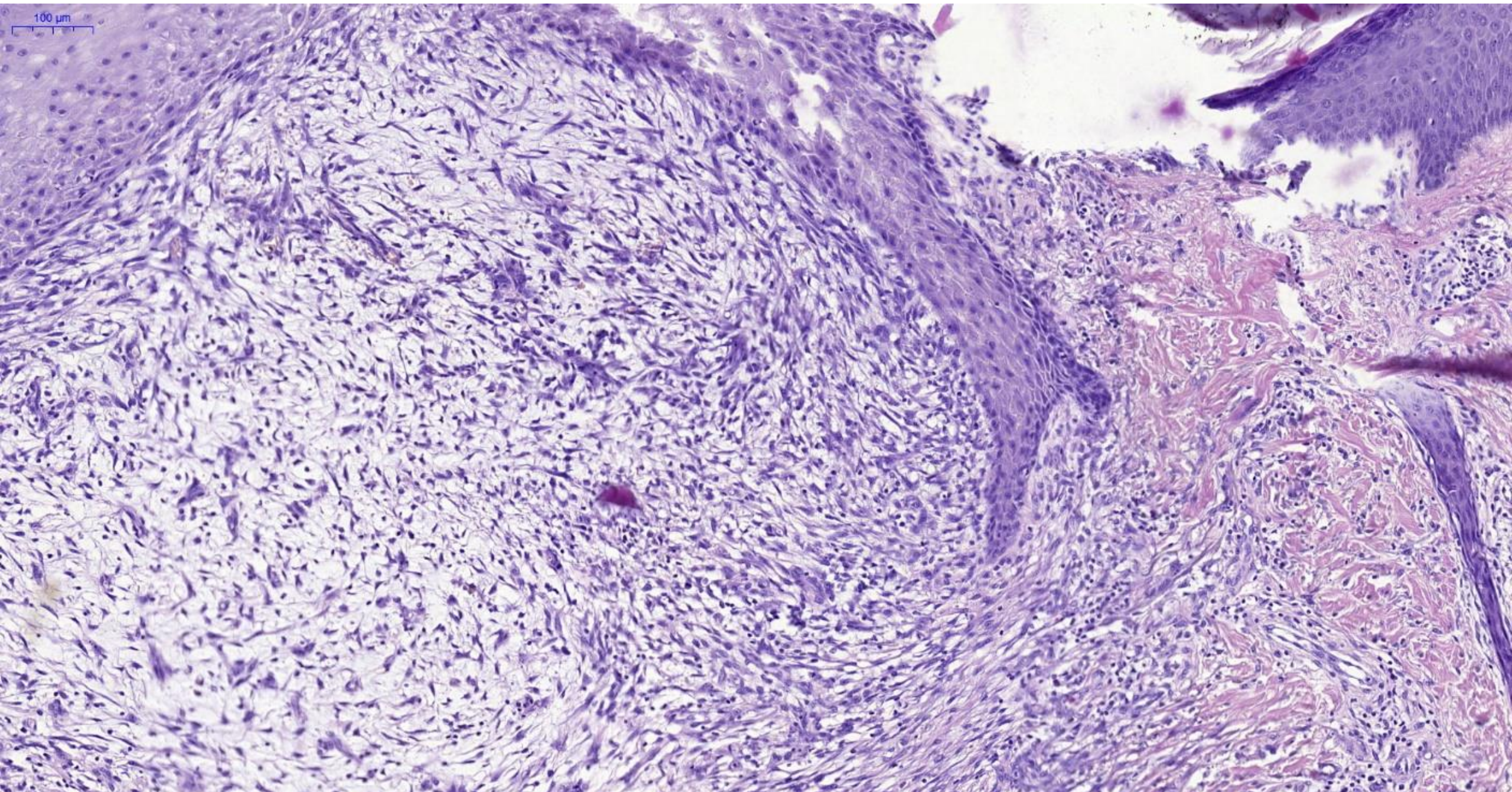
NGS: fúzia EIF5A-USP6

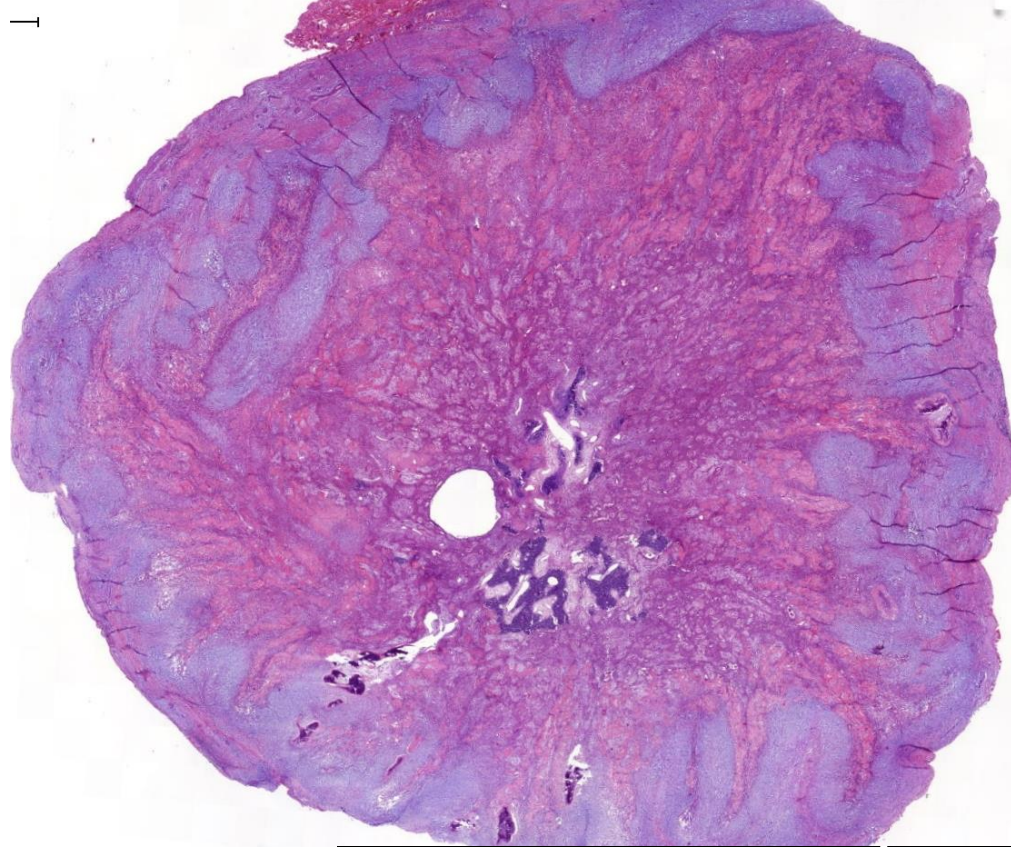
Doposiaľ nepopísaný fúzny partner

500 μm



reexcízia





JAKÁ JE VAŠE
DIAGNÓZA

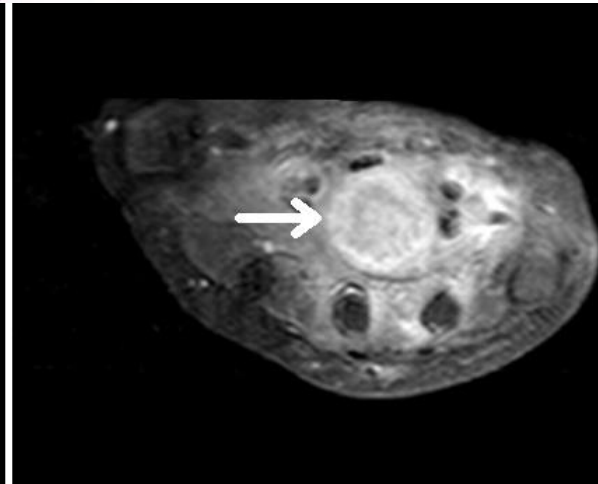
Jaká je vaše diagnóza?

Marián Švajdler^{1,2}, Michael Michal^{1,2}, Miroslava Takáčová³, Helena Baumöhlová, Peter Švajdler³, Michal Michal^{1,2}

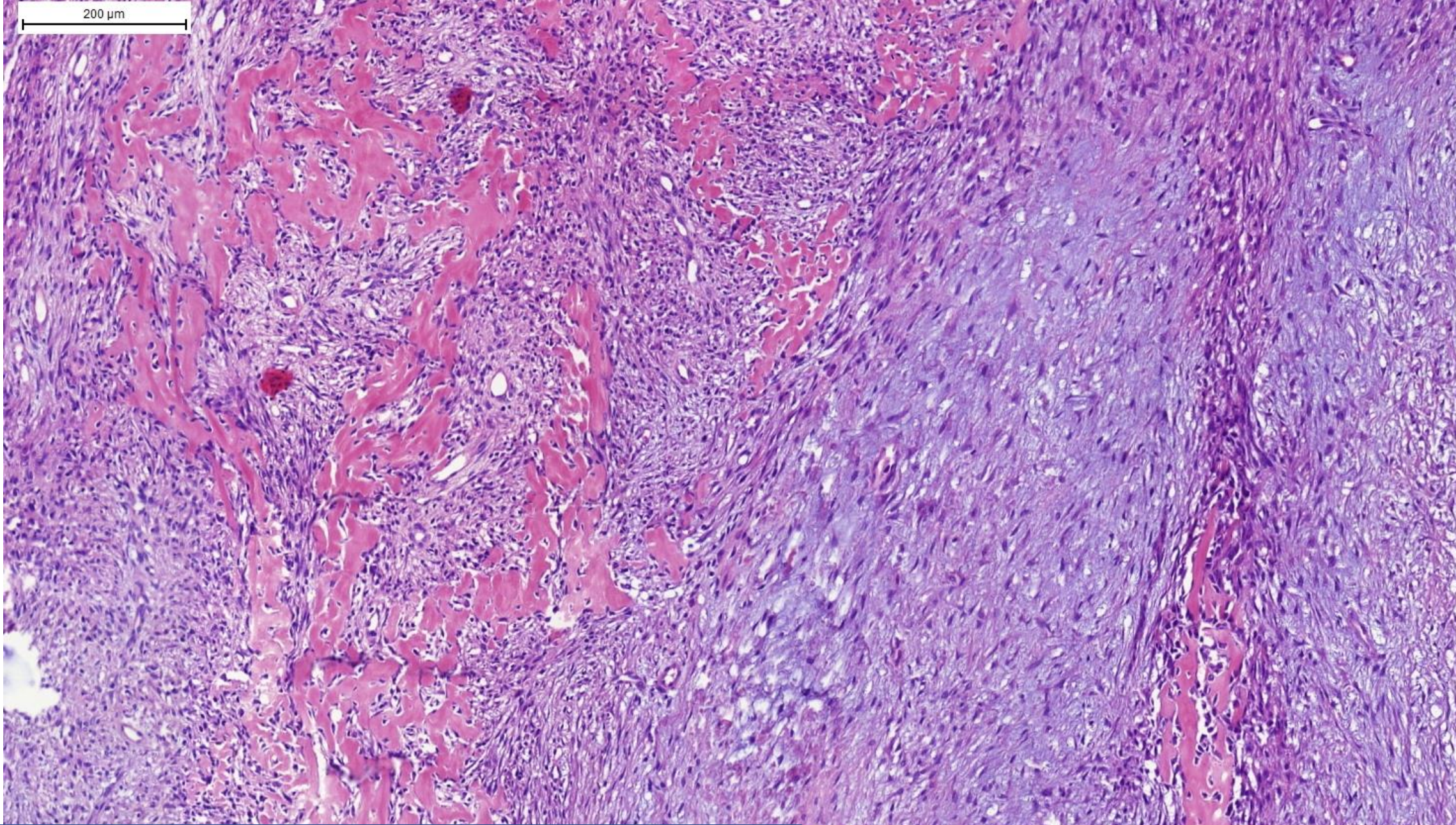
¹Šiklův ústav patologie, Univerzita Karlova Praha, Lékařská fakulta Plzeň a Fakultní nemocnice Plzeň, Česká republika

²Biopstická laboratoř, s.r.o., Plzeň, Česká republika

³Oddelenie patológie, Univerzitná nemocnica Louisa Pasteura, Košice, Slovenská republika

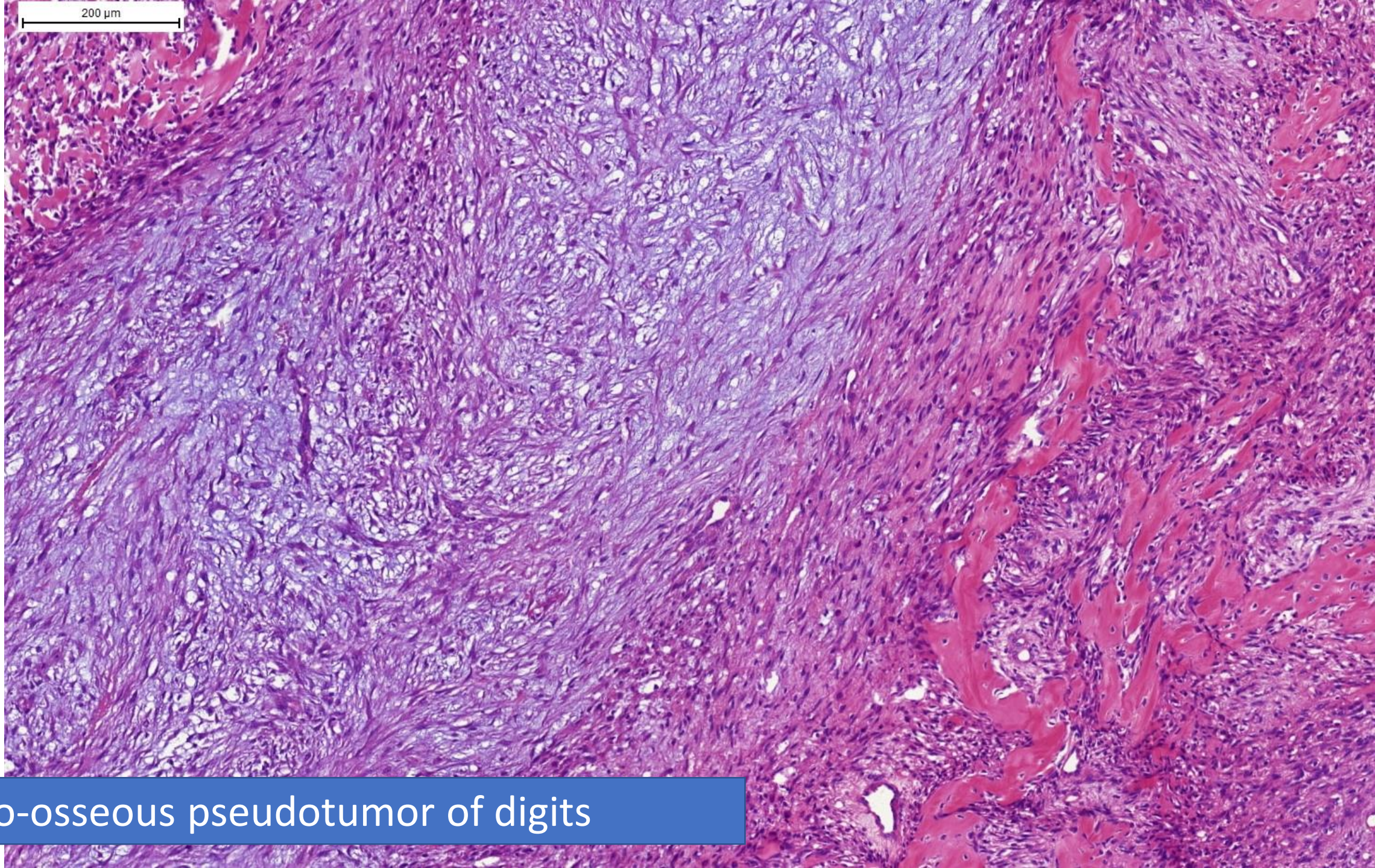


Fibro-osseous pseudotumor of digits



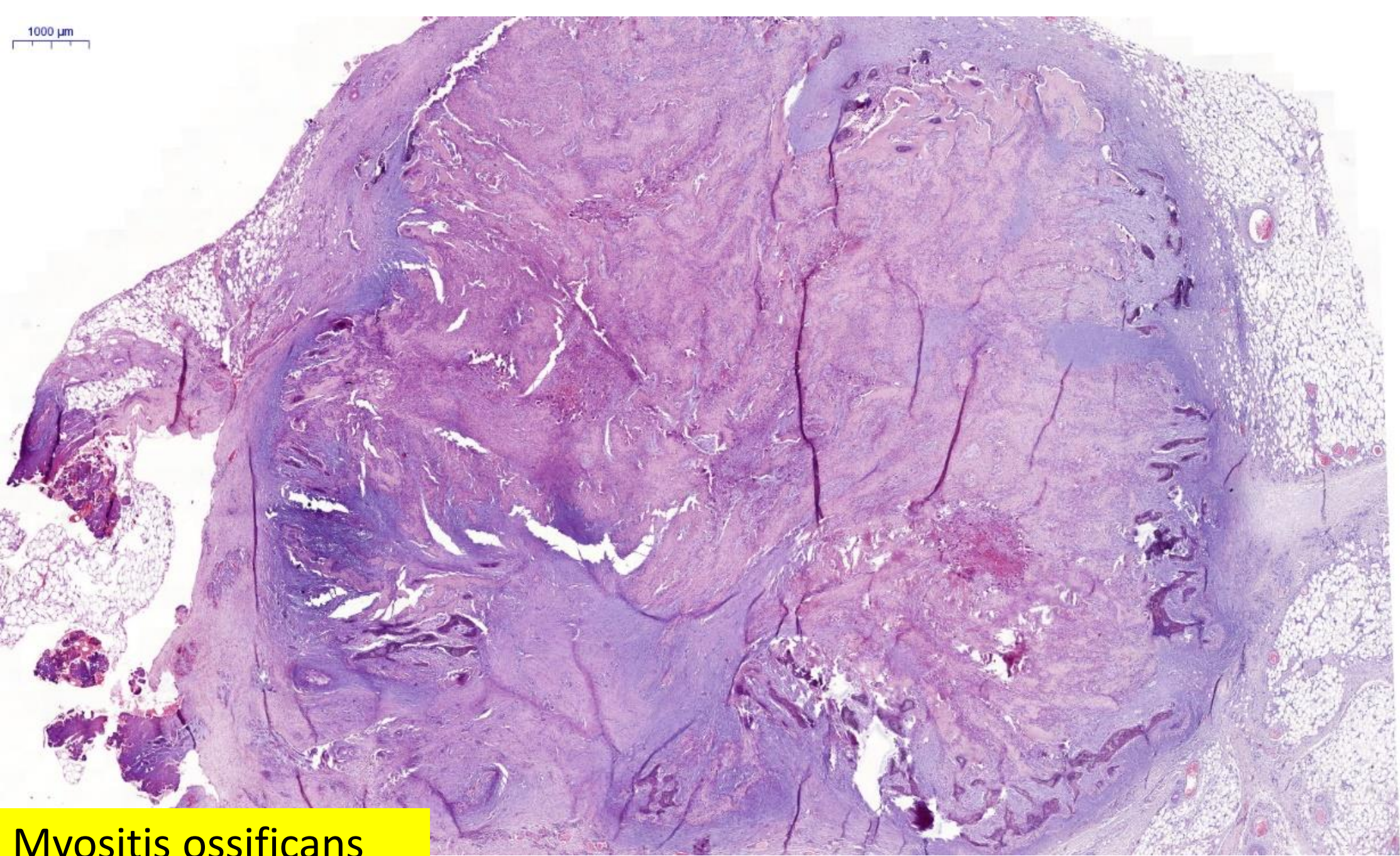
Fibro-osseous pseudotumor of digits

200 μ m



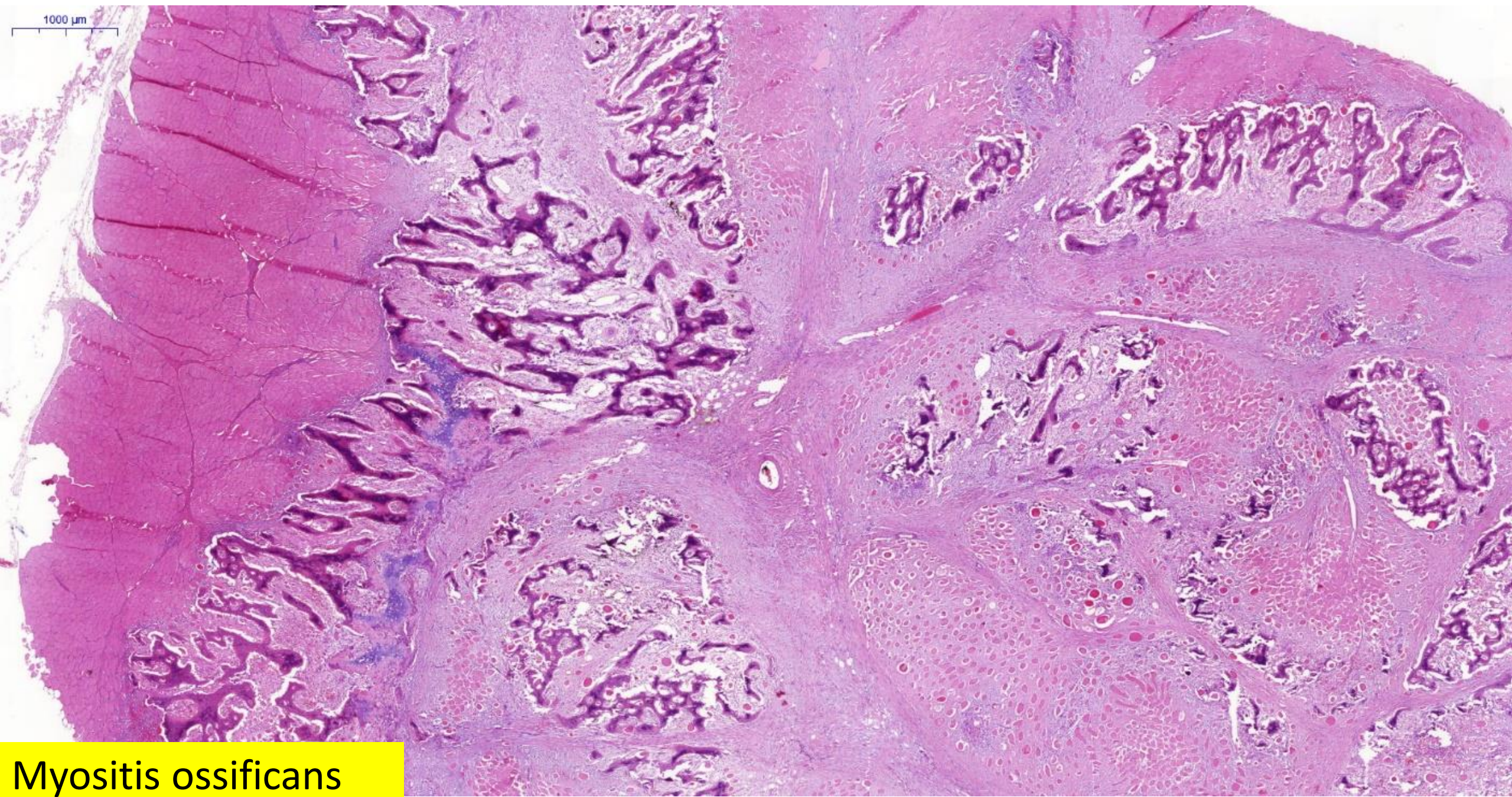
Fibro-osseous pseudotumor of digits

1000 μ m

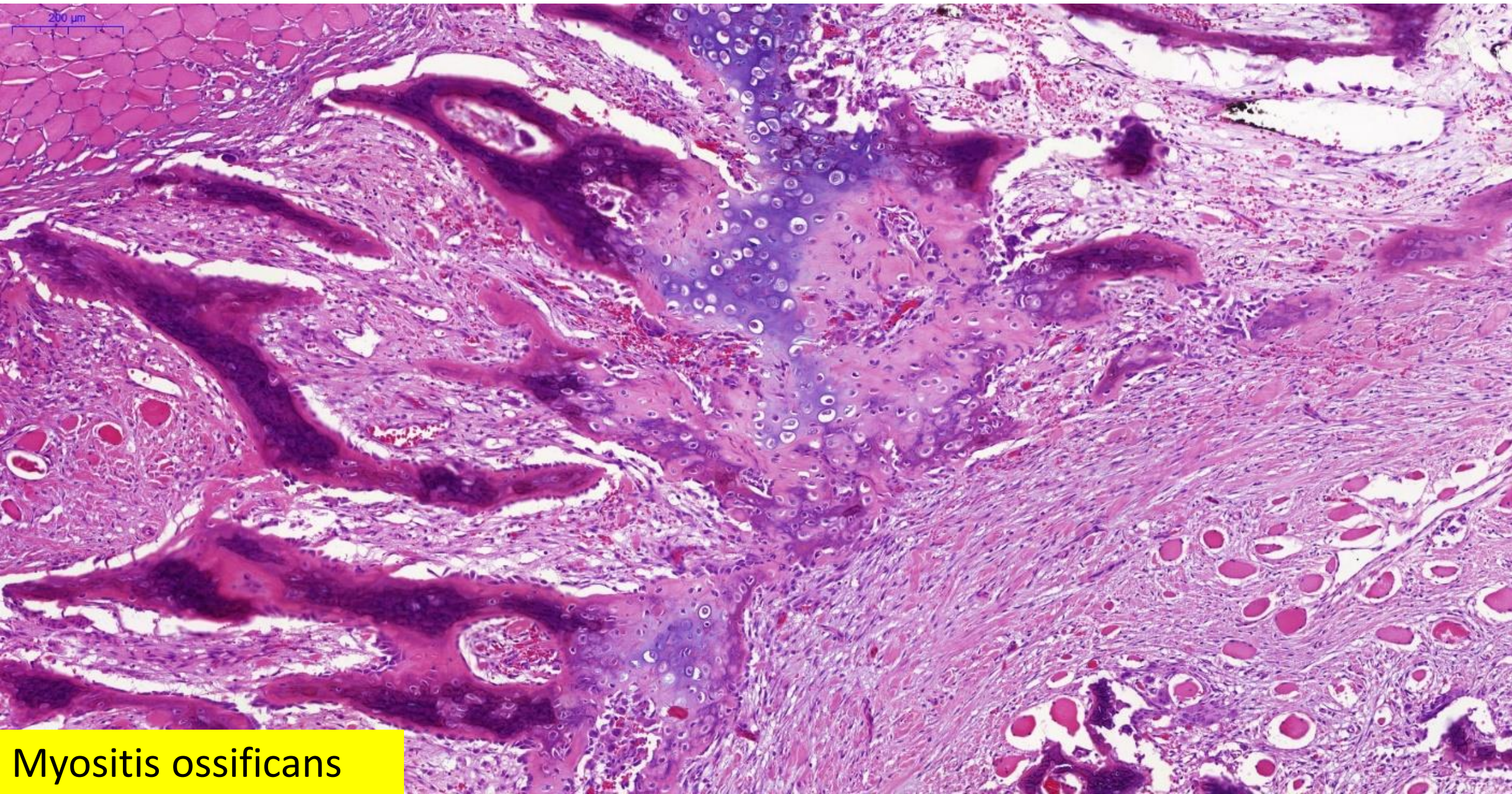


Myositis ossificans

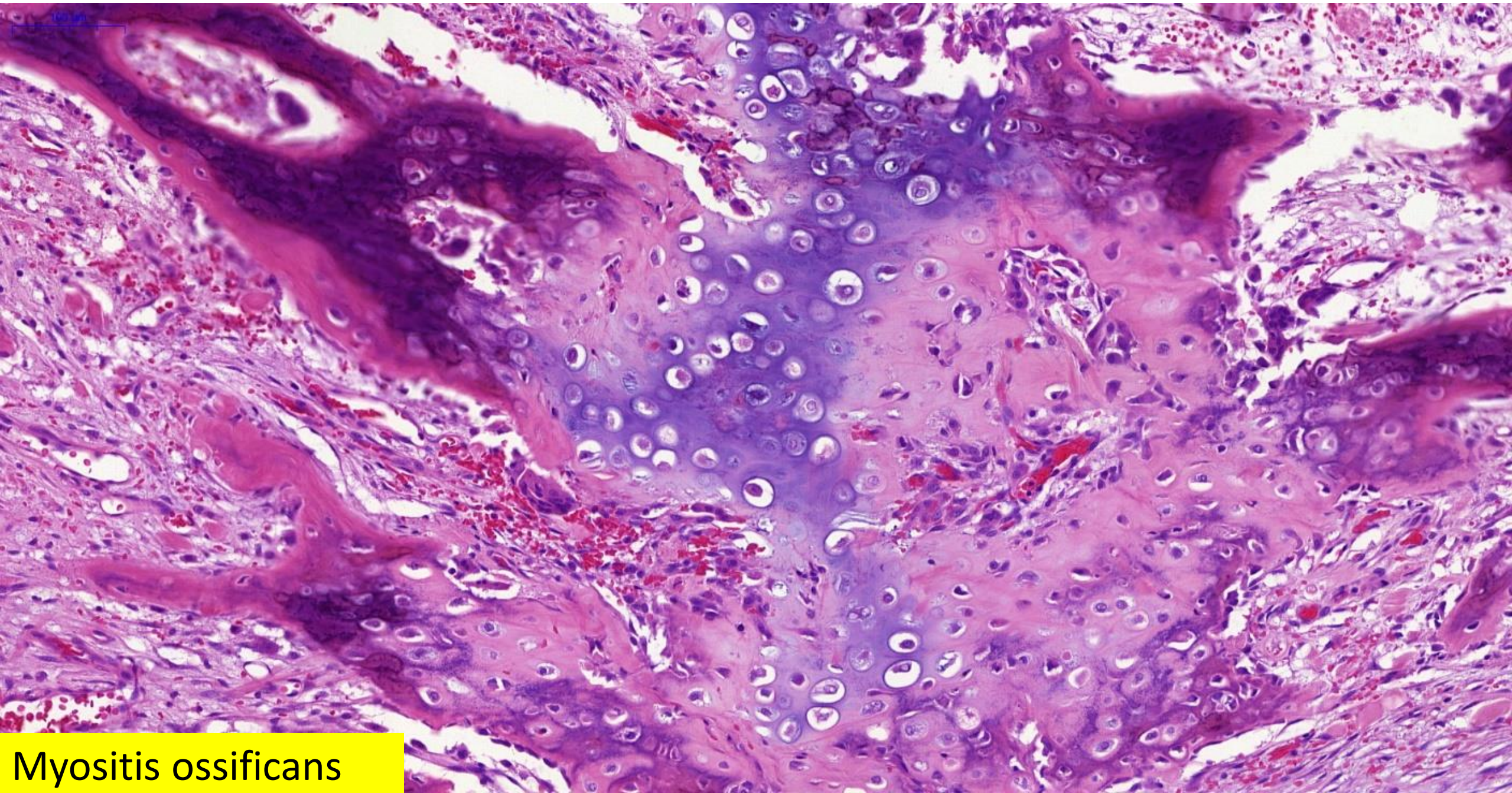
1000 μ m



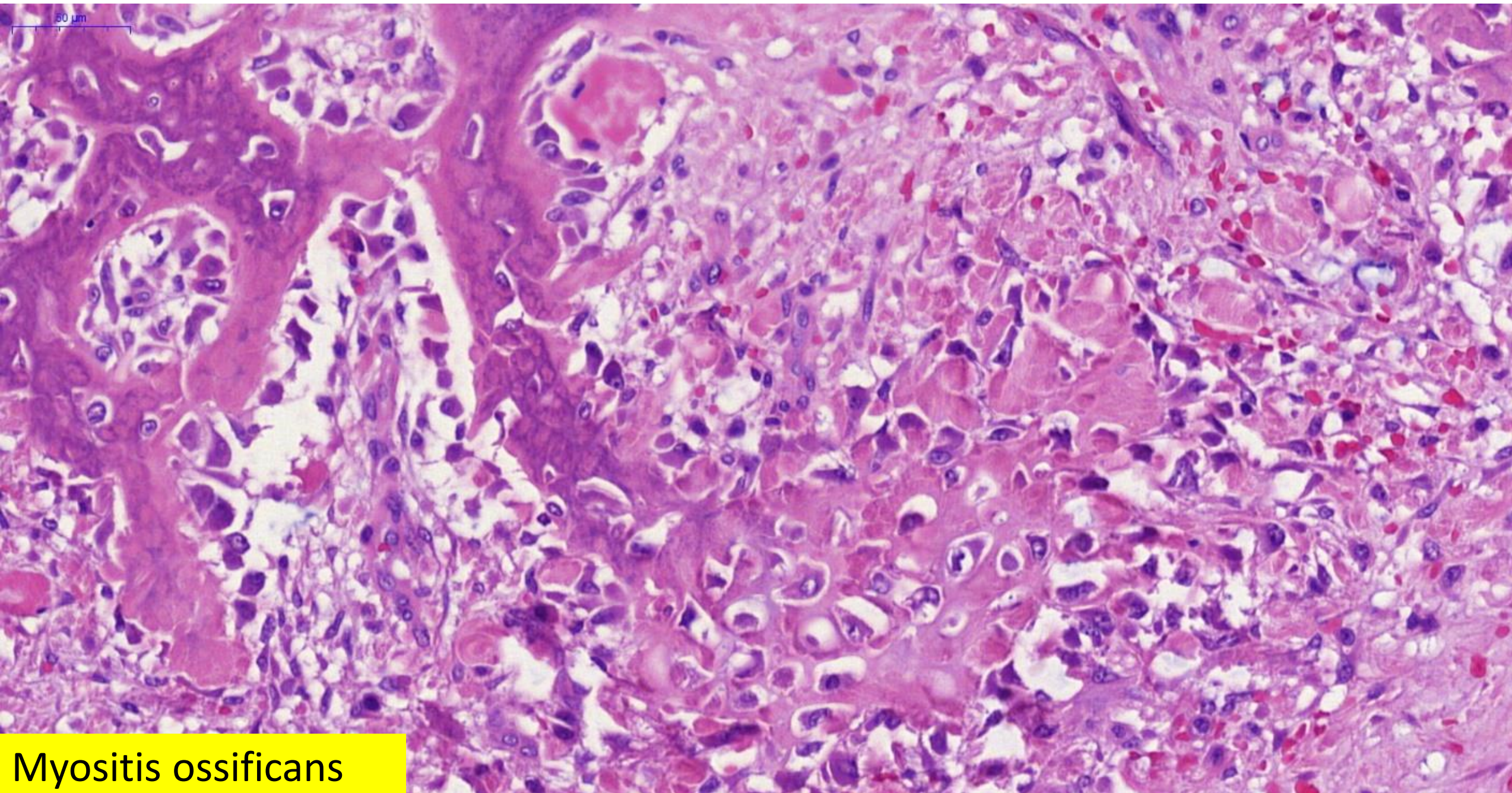
Myositis ossificans



Myositis ossificans

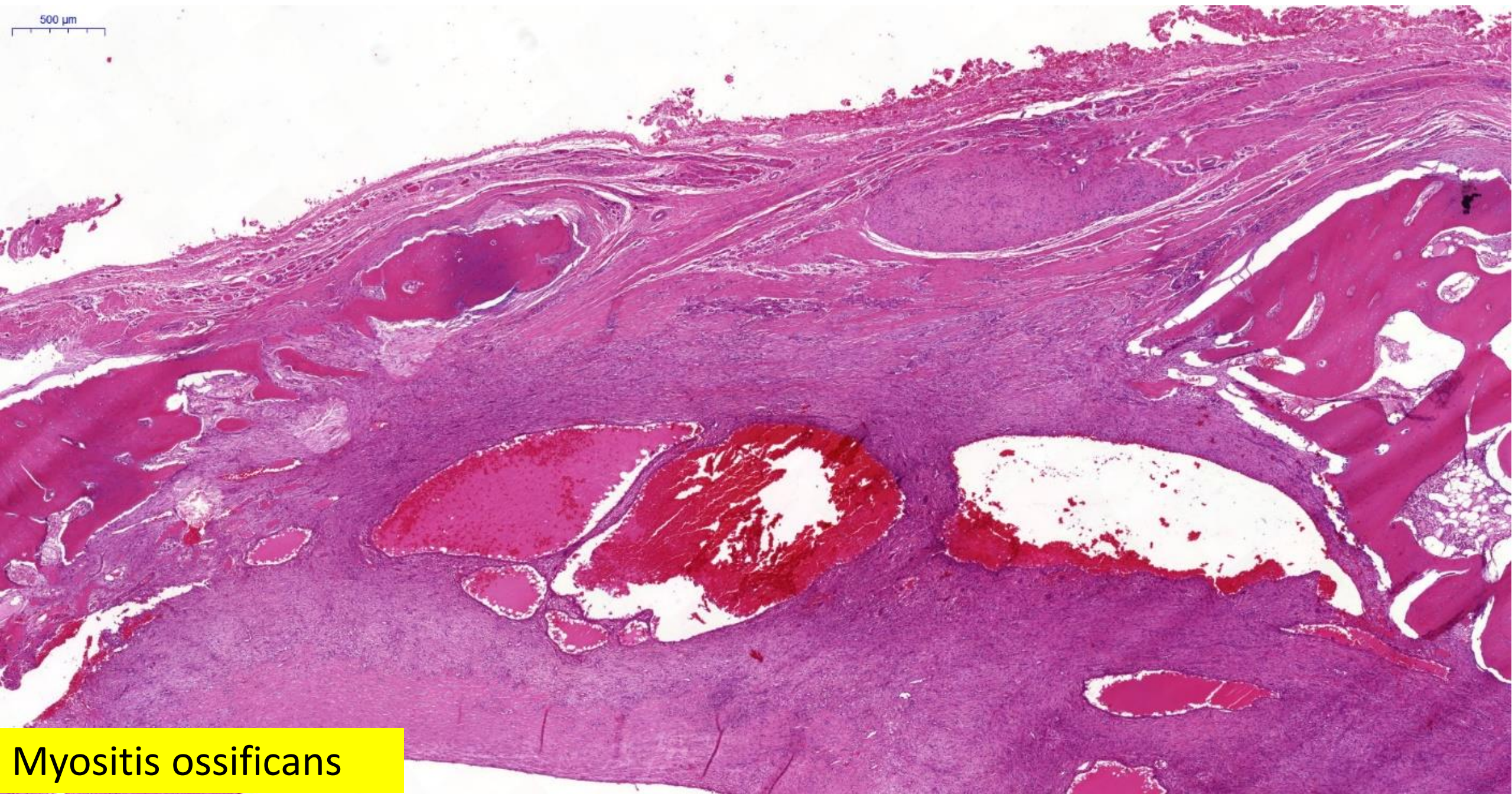


Myositis ossificans



Myositis ossificans

500 μ m



Myositis ossificans

- histologicky majú MO a FOP vzájomne prekrývajúce sa črty
 - podľa WHO sú MO a FOP klasifikované spolu
- v 5/7 (71.4%) analyzovateľných prípadoch MO a 4/5 (80%) analyzovateľných prípadoch FOP dokázaná fúzia **COL1A1-USP6**

