

MUDr.Tomáš Sedláček  
Medicyt, s.r.o.  
Bioptické a cytologické laboratórium Trenčín

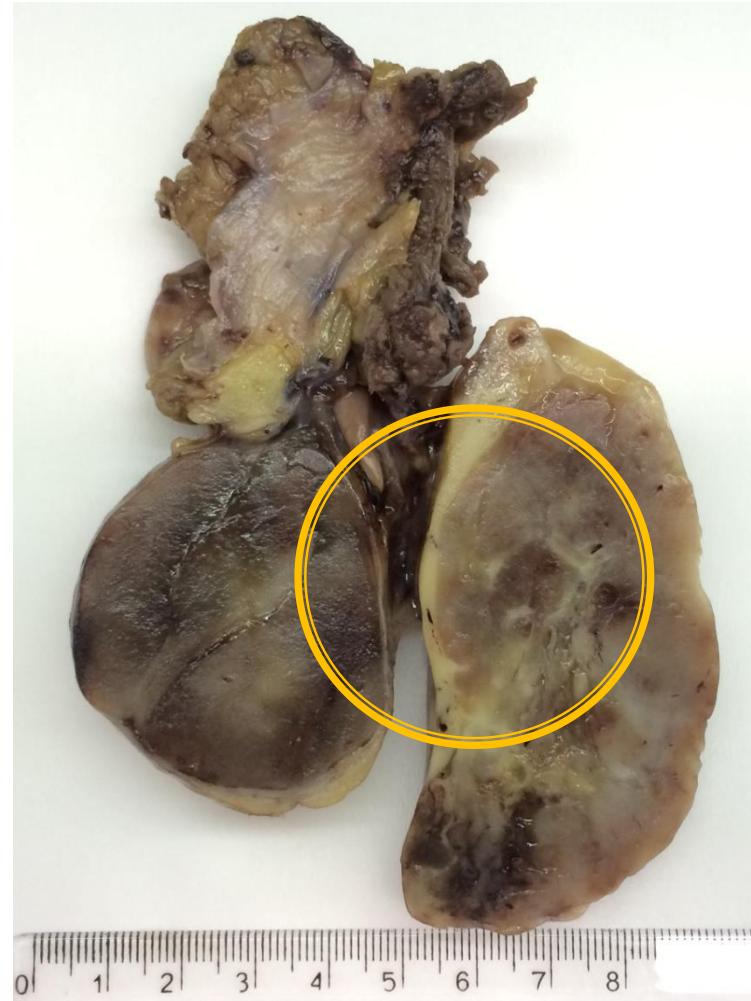
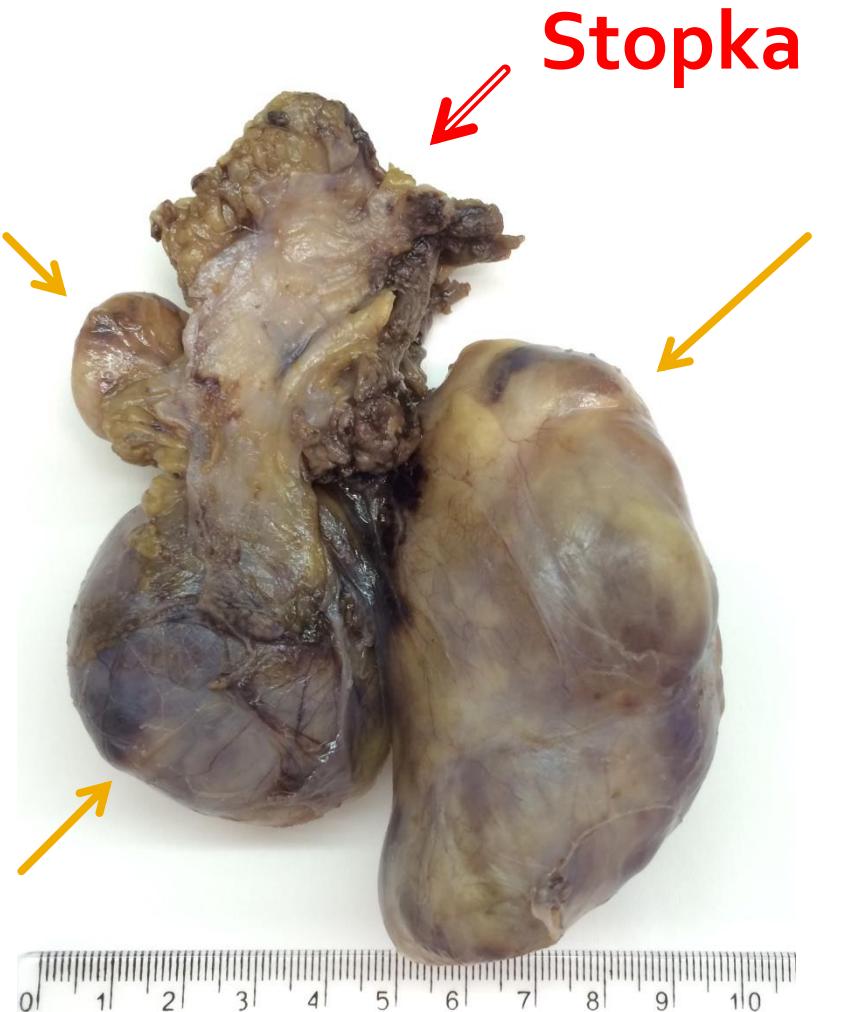
# Prípad SD-IAP č. 628

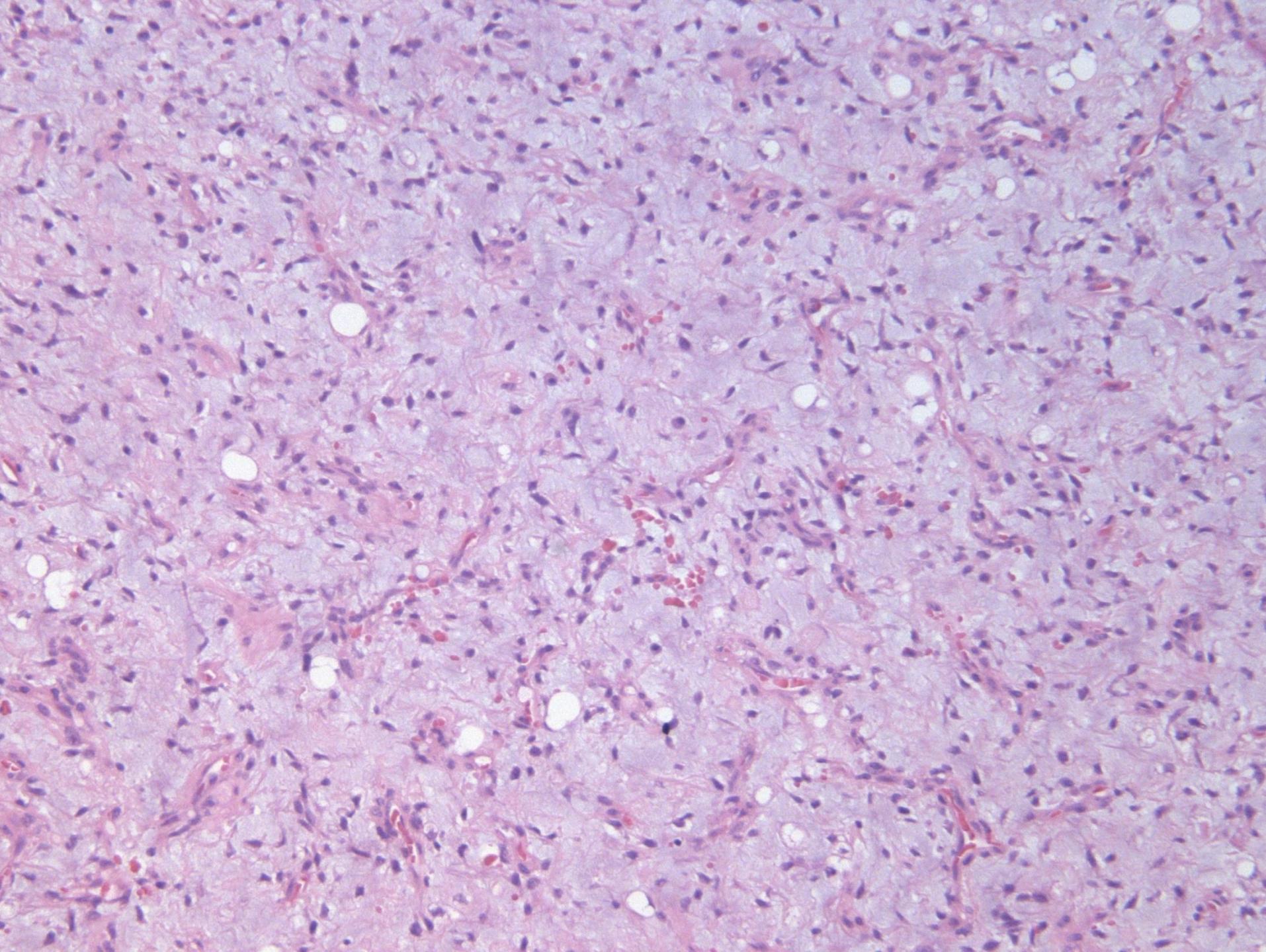


# Klinické údaje

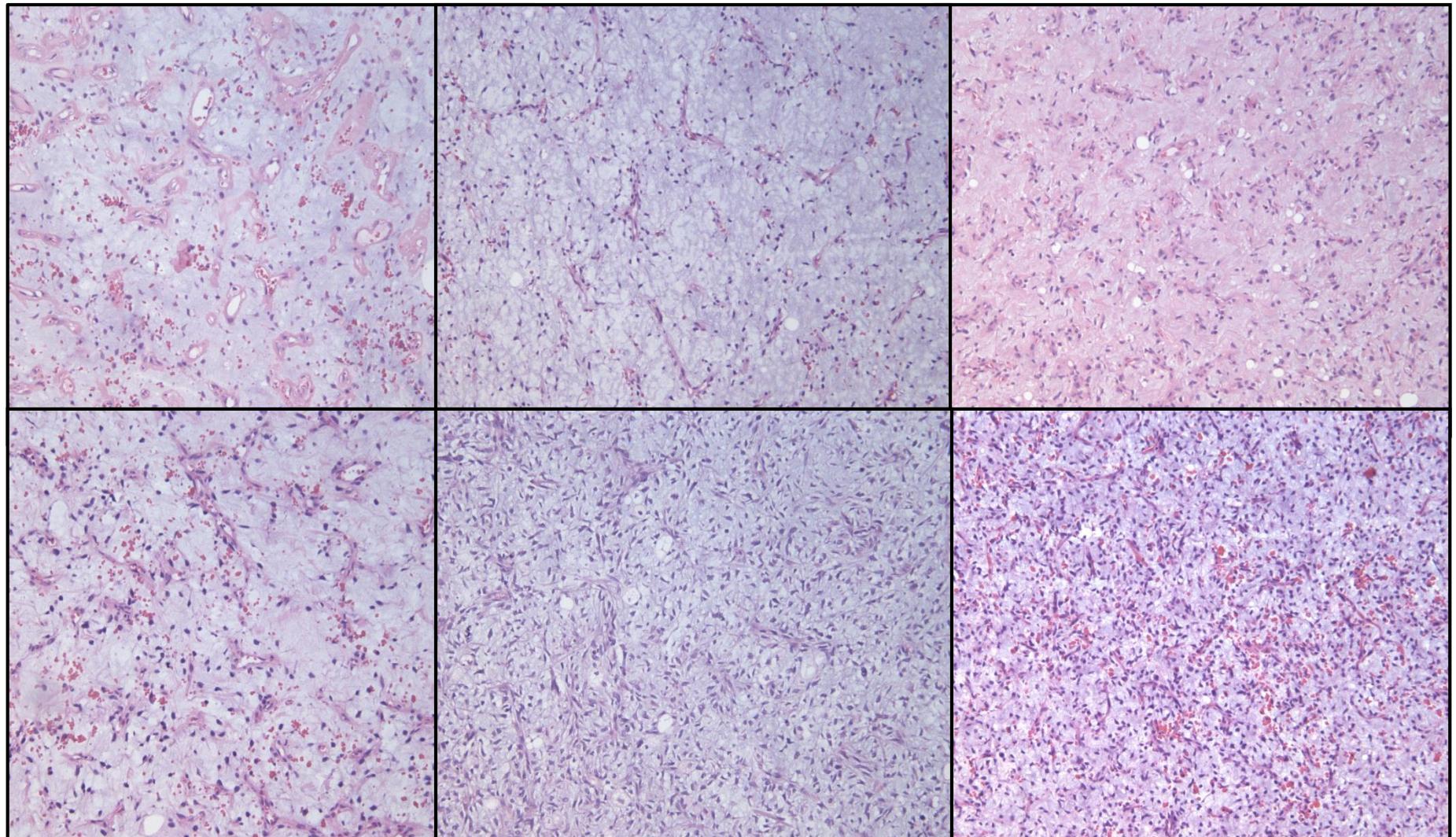
- 49-ročný muž
- 2 mesiace rast rezistencie na ľ.stehne
- bez traumy
- TU dorz.strany proxim.stehna, subfasciálne
- 3 opuzdrené ovality, stopka sa stráca vo svalovine spod.okraja musc.gluteus maxim.

# Operačný materiál

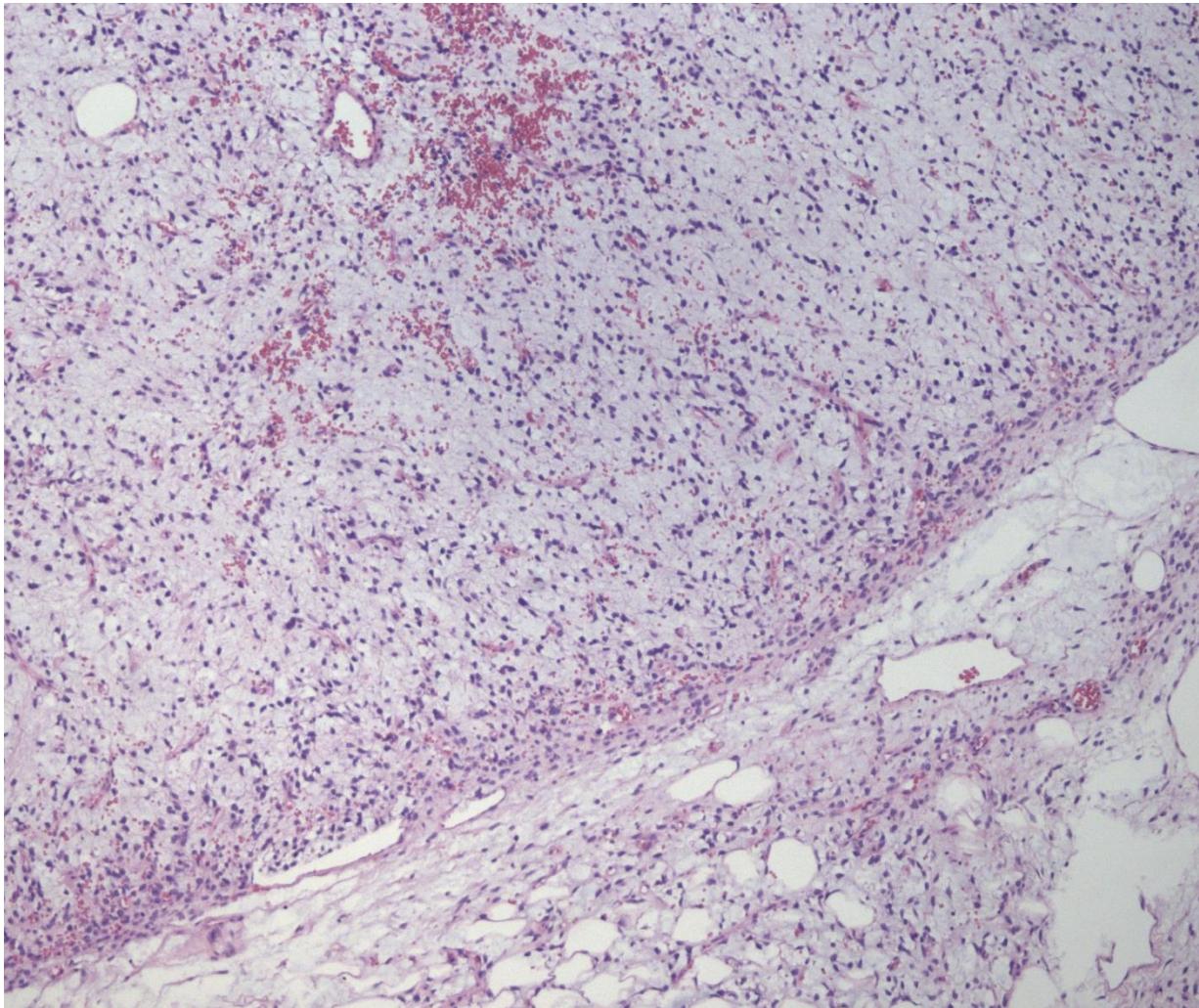




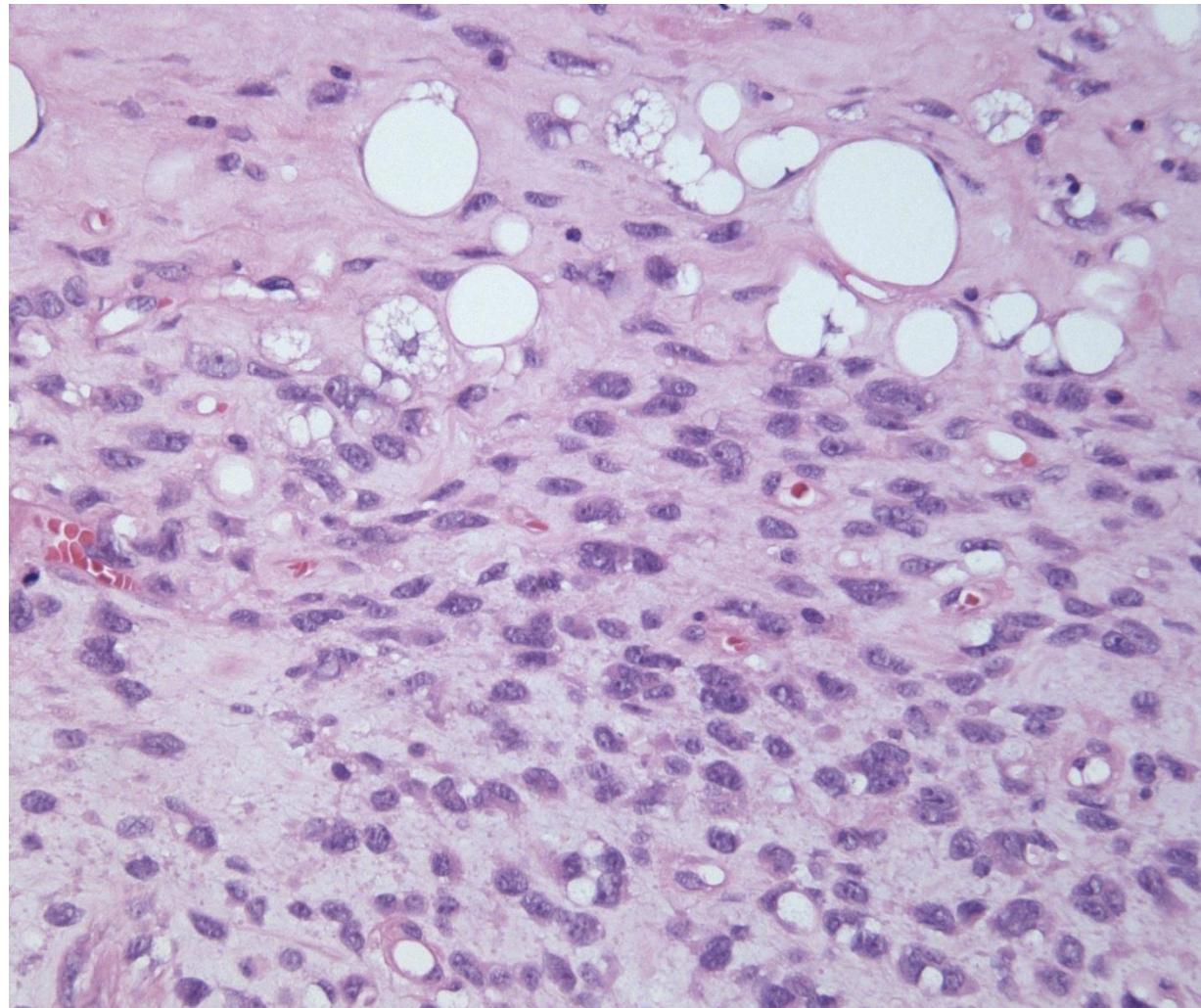
# Myxoidná stróma – vaskularita



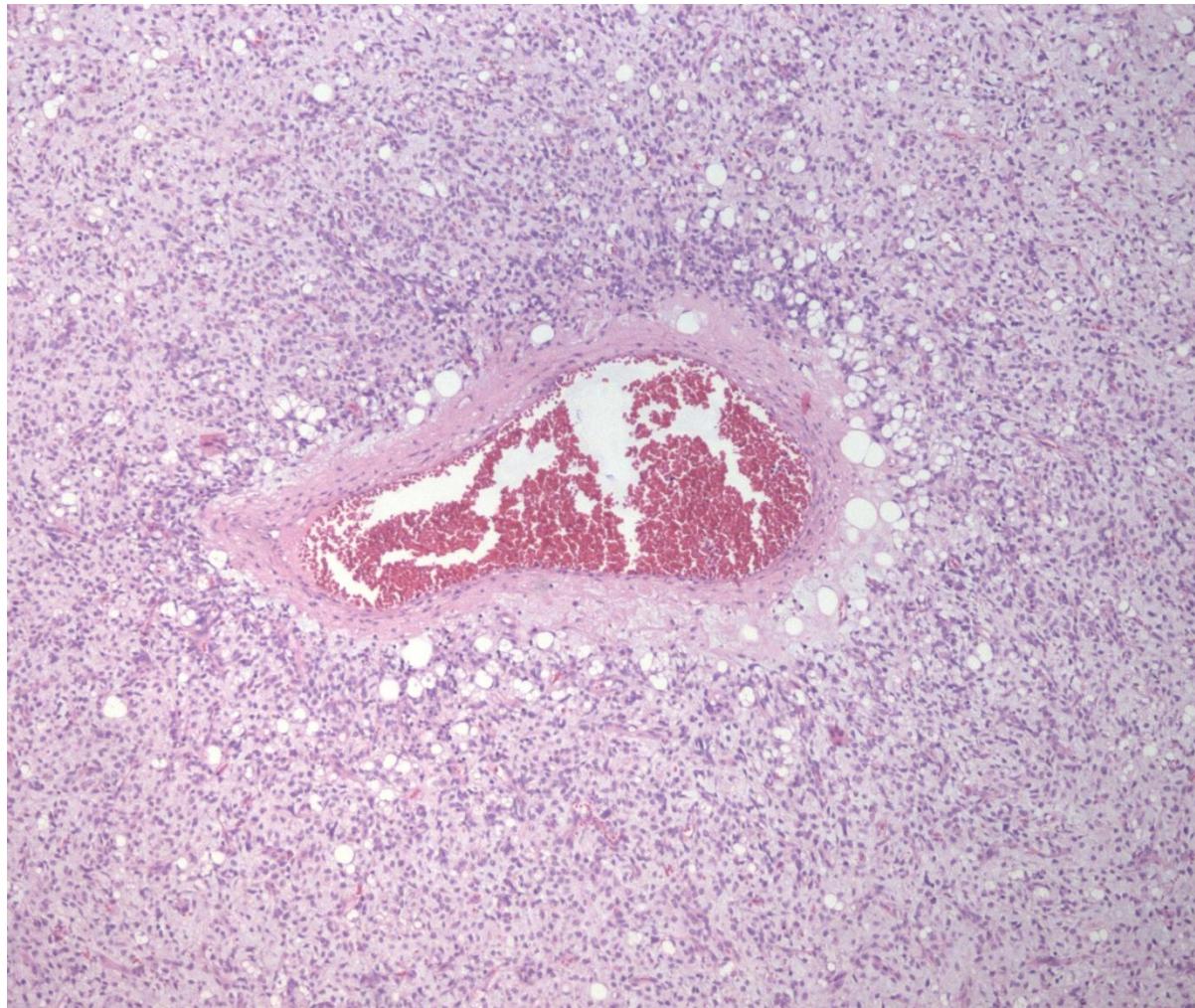
# Lobulárna konfigurácia



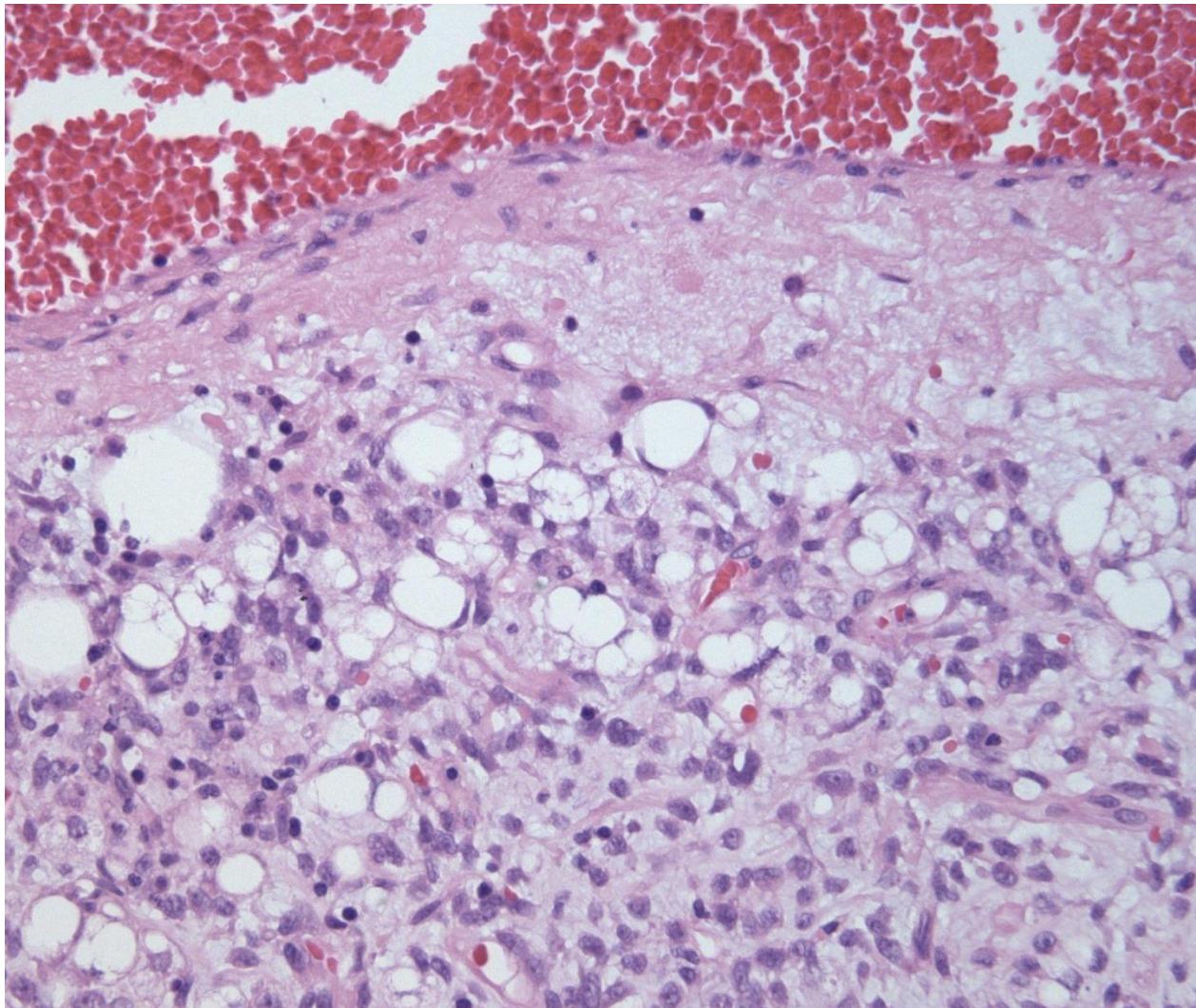
# Periférna celularita



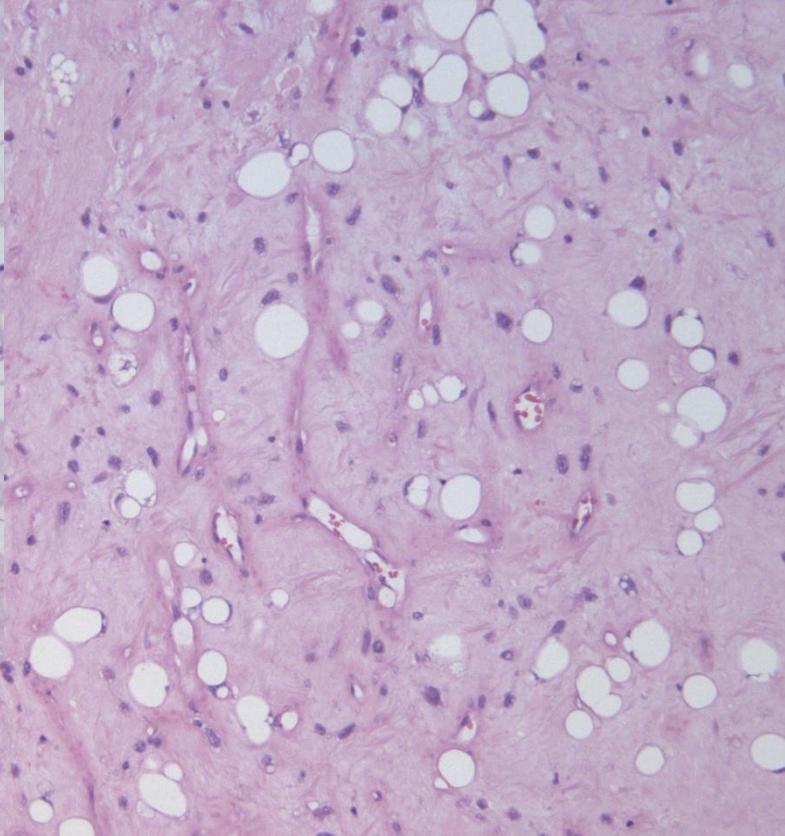
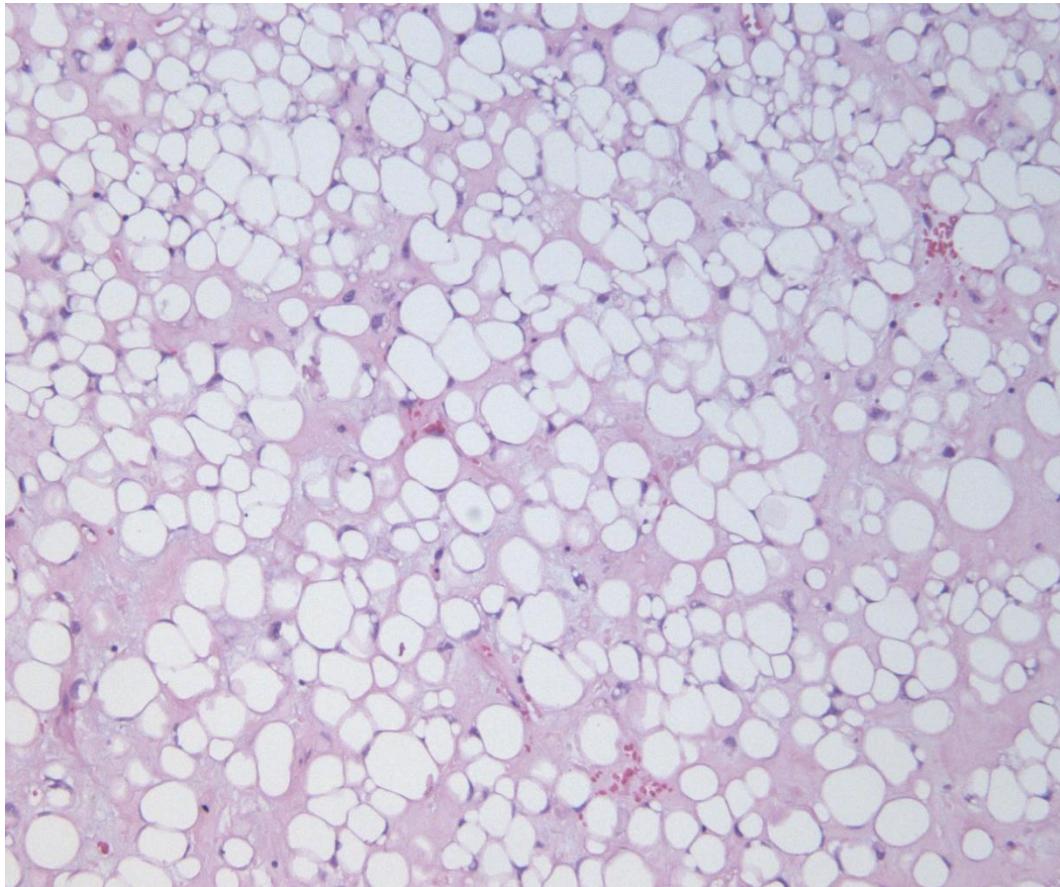
# Perivaskulárna kondenzácia



# Perivaskulárna celularita



# Adipocytárne oblasti



# Genetické vyšetrenie - FISH

- Pozitívna prestavba génu FUS (16p11)
- Pozitívna prestavba génu CHOP (12q13)

ZÁVER:

**Na molekulárnej úrovni potvrdená  
genetická translokácia FUS-CHOP**

Prim.MUDr. Lucia Copáková  
Oddelenie onkologickej genetiky NOÚ Bratislava

# Diagnostický záver



# **Myxoid liposarcoma**

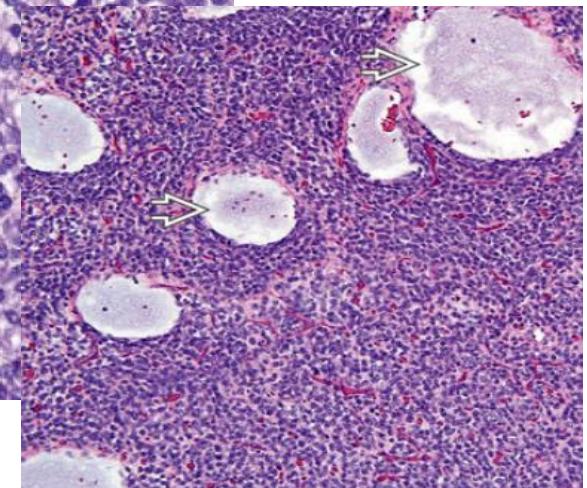
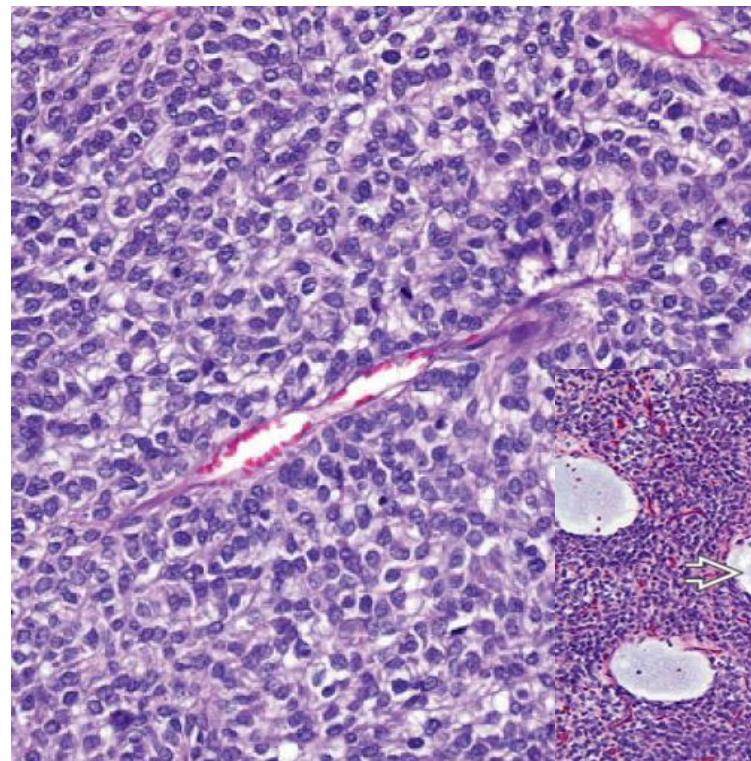
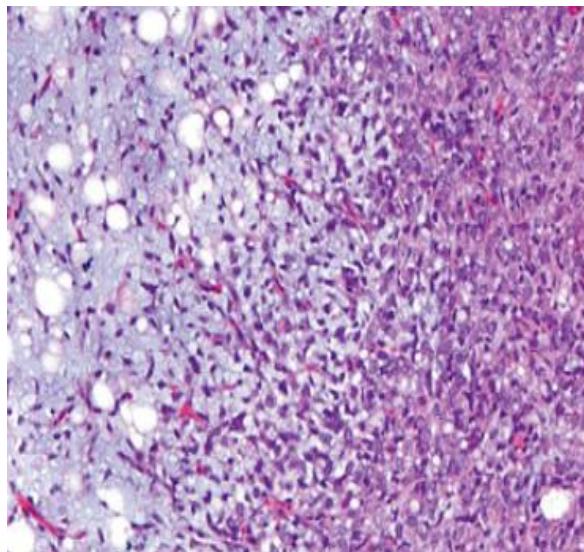
# Myxoidný liposarkóm

Malígy tumor zložený z uniformných okrúhlych/oválnych primitívnych „non-lipogenických“ buniek a malých lipoblastov v **myxoidnej stróme** s charakteristickou vetviacou sa **vaskulatúrou**.

- mladí ľudia – stredný vek (20-50 roční, vrchol 4.-5.dekáda).
- hlboké tkanivá (vo svaloch) končatín (viac ako 2/3 stehná).
- 10-12 cm, dobre ohraničený, multinodulárny, želatinózny.
- FUS-DDIT<sub>3</sub> alebo EWSR1-DDIT<sub>3</sub>
- 1/3 recidivuje, 10% distantné metastázy, nezvyčajné lokality.

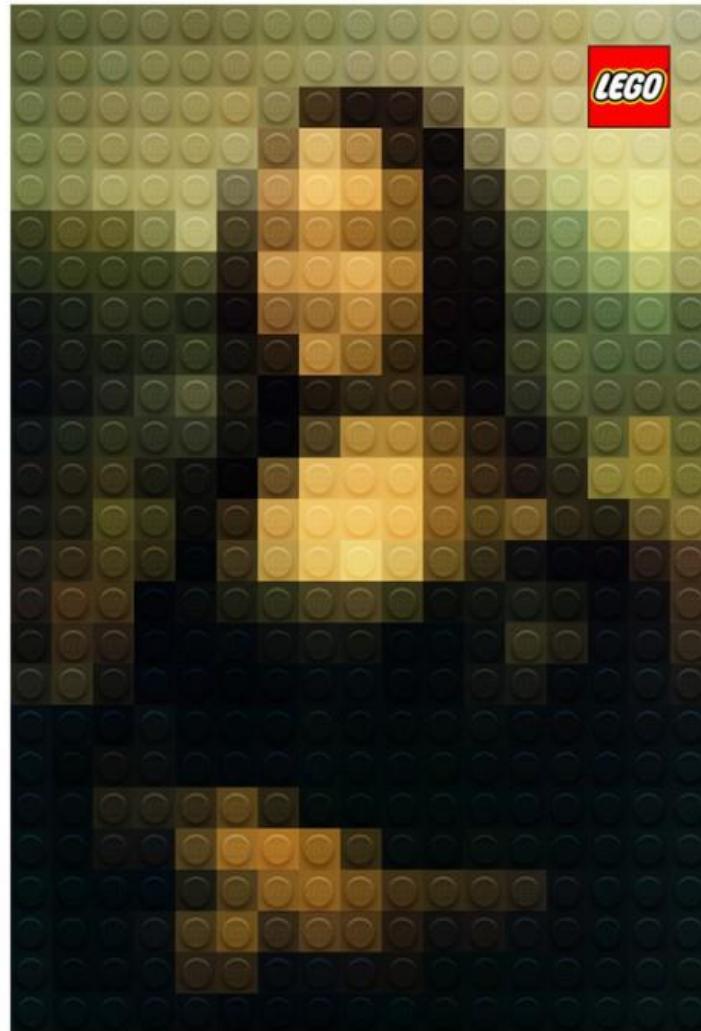
# High grade myxoidný liposarkóm

> 5% ... > 25% round cell komponent

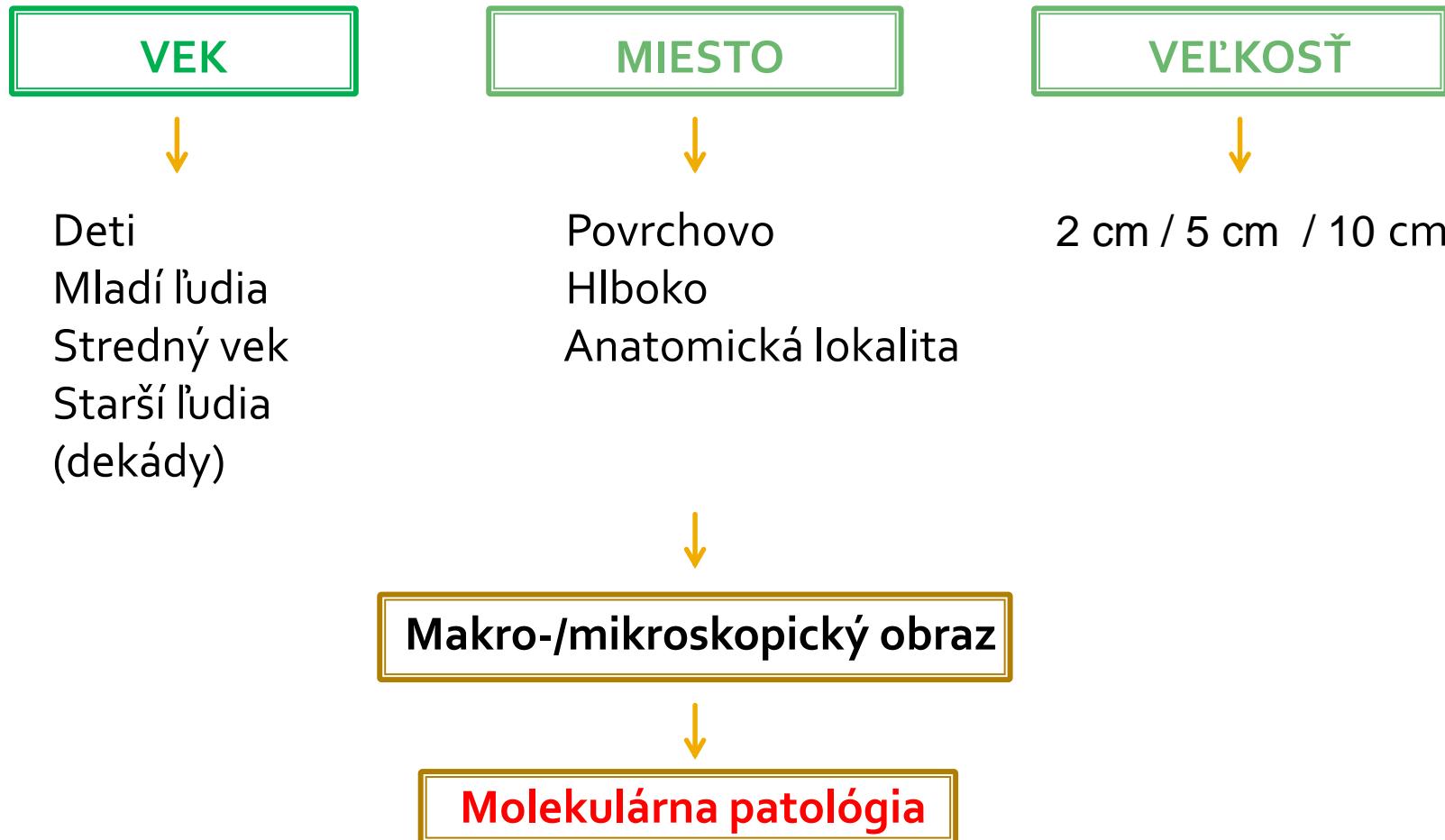


M.R.Lindberg, MD  
Diagnostic pathology  
Soft tissue tumors, 2016

# Diagnostický prístup



# Klinicko-patologická korelácia



# Mitózy

# Atypia

33 ROČNÁ PACIENTKA  
INTRAABDOMINÁLNY TUMOR



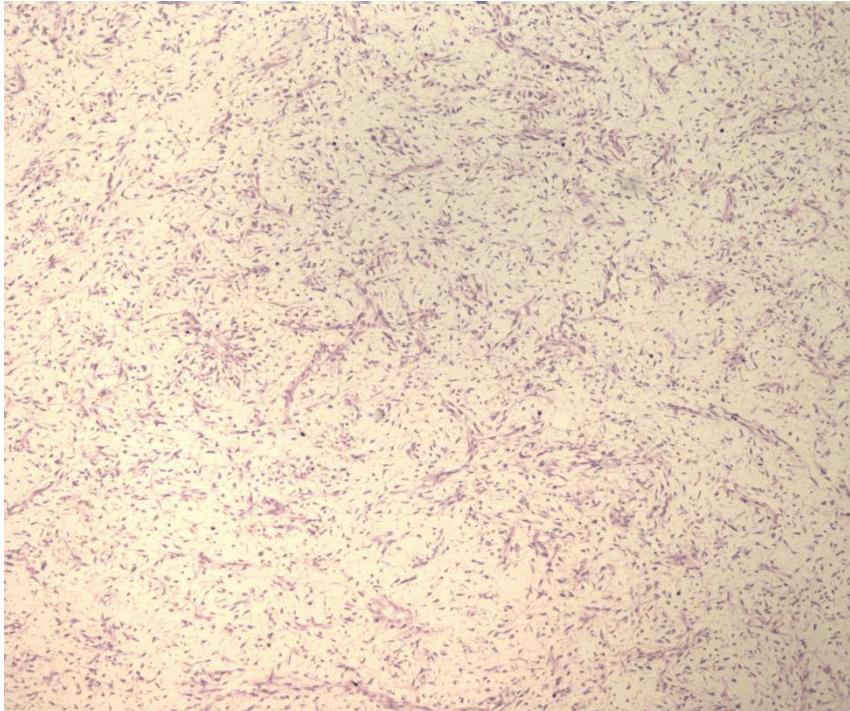
58 ROČNÝ PACIENT  
OBSAH SKROTÁLNEJ HERNIE - OMENTUM



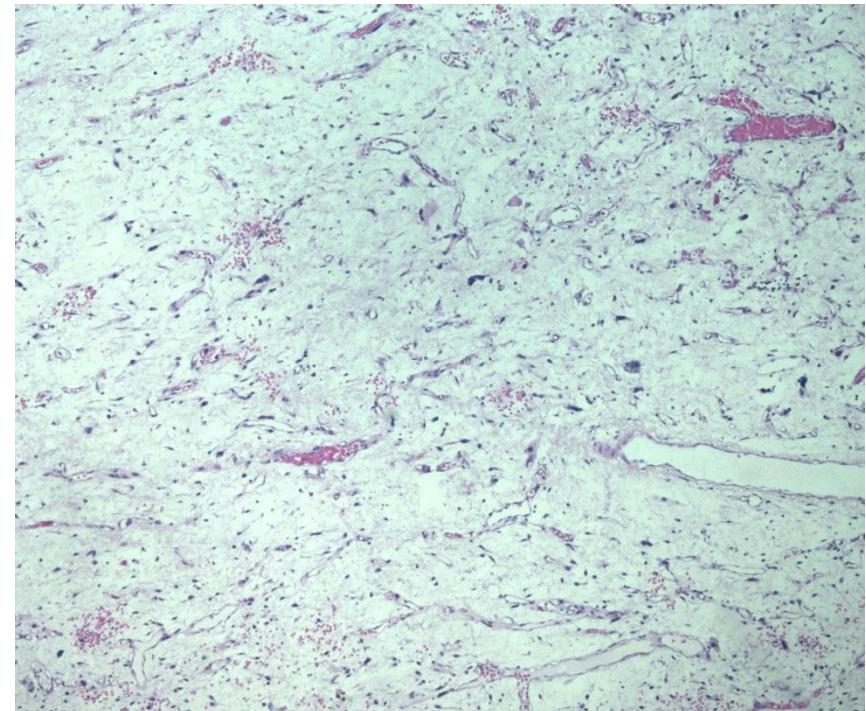
# Mitózy

# Atypia

INTRAABDOMINÁLNY TUMOR



PARATESTIKULÁRNY TUMOR



# Diferenciálna diagnostika

## ■ Low grade Myxoid LPS:

Atypical lipomatous tumor/well-differentiated liposarcoma  
Myxofibrosarcoma  
Intramuscular myxoma  
Low-grade fibromyxoid sarcoma  
Extraskeletal myxoid chondrosarcoma  
Lipoblastoma  
Pleomorphic liposarcoma  
Myxoid variant dermatofibrosarcoma protuberans  
Ossifying fibromyxoid tumor  
Myxoinflammatory fibroblastic sarcoma

## ■ High grade Myxoid LPS:

small round cell sarcoma, resp. solid neoplasia

# Genetika – molekulárna biológia



# Molekulárna patológia

<b>Myxoid liposarcoma</b>	t(12;16)(q13;p11); <i>FUS-DDIT3</i>	DIAGNOSTICKÉ (nie je potrebné)
<b>ALT/Well-differentiated liposarcoma</b>	Supernumerary ring and giant marker chromosomes containing amplified 12q14-15 region overexpression and amplification of <i>MDM2</i> and other genes ( <i>CDK4</i> )	DIAGNOSTICKÉ (nie je potrebné)
<b>Myxofibrosarcoma</b>	Complex aneuploidy	<b>NEDIAGNOSTICKÉ</b>
<b>Intramuscular myxoma</b>	GNAS (20q13) point mutations	DIAGNOSTICKÉ (nie je používané)
<b>Low-grade fibromyxoid sarcoma</b>	t(7;16)(q34;p11); <i>FUS-CREB3L2</i>	DIAGNOSTICKÉ
<b>Extraskeletal myxoid chondrosarcoma</b>	<i>EWSR1/TAF15/TCF12/TFG-NR4A3</i>	DIAGNOSTICKÉ
<b>Lipoblastoma</b>	8q11-13 rearrangements involving <i>PLAG1</i>	DIAGNOSTICKÉ (nie je potrebné)
<b>Pleomorphic liposarcoma</b>	Complex aneuploidy	<b>NEDIAGNOSTICKÉ</b>
<b>Myxoid variant DFSP</b>	t(17;22)(q22;q13); <i>COL1A-PDGFB</i>	DIAGNOSTICKÉ (nie je potrebné)
<b>Ossifying fibromyxoid tumor</b>	t(6;12)(p21;q24.3); <i>EP400-PHF1</i> (~ 45%) <i>EPC1/MEAF6/unknown-PHF1</i> <i>ZC3H7B-BCOR</i> No detectable fusions (15%)	DIAGNOSTICKÉ
<b>Myxoinflammatory fibroblastic sarcoma (MIFS)</b>	t(1;10)(p22;q24); upregulation <i>FGF8</i>	DIAGNOSTICKÉ

**ĎAKUJEM ZA POZORNOSŤ**

