

XII. bioptický meziregionální seminář v Ostravě

20.2.2019



Případ č.1: biopsie FNO 11 487/18

Referuje: MUDr. Sporková Marie

Klinické údaje: Případ 36leté ženy, která měsíc pozorovala postupně se zhoršující chůzi s oslabením dolních končetin více vpravo, instabilitu pravého chodidla a podlamování v koleni. Později se přidala i bolest v oblasti hrudní a bederní páteře. Na MRI popsáno vícečetné tumorózní infiltrativní postižení celé páteře s maximem v hrudní a lumbální oblasti a současně několik drobných ložisek intrakraniálně na bázi přední, střední a zadní jámy lební.

Makroskopický popis: Zaslány vícečetné částice béžové barvy.

Mikroskopický popis: V kompletně zpracovaném materiálu z biopsie zastíženy drobné prokrváčené fragmenty středně buněčného tumoru, kde nádorové buňky tvoří hnízda nebo plachty. Jsou střední až větší velikosti, s okrouhlými až polygonálními jádry, s mírnou anizokaryózou a hyperchromazií. Místy jsou patrná jádérka. Část buněk má perinukleární projasnění až světlou cytoplasmu, dále zastíženy i buňky vřetenité. V cytoplasmě některých i hnědooranžový pigment (Perls +). Ojedinele kolem cév (CD34) perinukleární pseudorozety, lymfocyty (CD45LCA) i makrofágy (CD68). Mitózy a nekrózy nepřítomny.

Imunohistochemické a další speciální metody:

Positivní: GFAP, vim, CD99, ATRX, EMA (dot-like pozitivita a ring-like cytoplasmatické struktury)

Fokálně: S100, p53, NSE, IDH1, CKAE1/3

Proliferační aktivita v Ki67: 5%

Negativní: STAT6, Melan A, HMB45, syn, chrom A

Diagnóza: Světlobuněčný ependymom, WHO grade II.

Diferenciální diagnóza:

- 1. Oligodendrogliom** – nádor rostoucí infiltrativně v bílé hmotě mozkových hemisfér, převážně ve frontálních lalocích, nádorové buňky jsou hustě seskupené, uniformní, s kulatými, poměrně malými jádry, zřetelnými malými jádérky a perinukleárním haló; imunoreakce s protilátkou EMA je negativní.
- 2. Pilocytární astrocytom** – typický pro dětský věk, nachází se zejména subependymálně v okolí III. a IV. komory mozkové, mikroskopicky je tvořen hlavně bipolárními protáhlými buňkami, může obsahovat i buňky vzhledu „oligodendroglioma-like“, bohatě vaskularizovaný (včetně mikrovaskulárních proliferací) a často prokrváčený, pravidelně se vyskytují Rosenthalovy fibrily a eozinofilní granulární tělíska.
- 3. Melanom** – vysoce maligní neuroektodermový nádor tvořený hnízdy atypických a pleomorfních melanoblastů oddělených fibrovaskulárním stromatem s výraznou melaninovou pigmentací; IHC pozitivní HMB45, Melan A.

Diskuze: Ependymomy jsou neinfiltrativně rostoucí nádory složené z buněk podobajících se normální glii a představují přibližně 3-9 % primárních nádorů CNS. U dětí je častější výskyt intrakraniální, a to převážně v zadní jámě lební ve čtvrté komoře mozkové. V dospělosti je většina lokalizovaná v míše, kde způsobují ztluštění určitého míšního segmentu. Nejčastěji bývá postižen conus terminalis, filum terminale a cauda equina. Klinicky se mohou manifestovat nitrolební hypertenzí, která může vést až k obstrukčnímu hydrocefalu, epileptickými záchvaty, bolestí, motorickým a senzitivním deficitem. Makroskopicky jsou nádory dobře ohraničené, šedobílé, na řezu zrnité, drolicí se, růžové barvy díky značné cévnatosti. Mozkové ependymomy mohou být cysticky změněné, někdy s ložisky mikrokalciifikací. Mikroskopicky jsou nádorové buňky vřetenitého tvaru s bohatou cytoplasmou, která vybíhá v dlouhý výběžek. V okolí cév jsou tyto výběžky radiálně orientované a vytváří perivaskulární pseudorozety. Typickou histologickou charakteristikou ependymomů jsou rozety, což jsou koncentricky orientované nádorové buňky kolem prázdného lumen. Imunohistochemicky bývá u nádorů pozitivní GFAP, Vimentin, S-100 a EMA, zřídka cytokeratin. Histologicky se rozlišuje ependymom klasický (buněčný), tanycytický, z jasných buněk, papilární, obrovskobuněčný, myxopapilární a anaplastický. Ependymomy mohou zakládat implantační metastázy cestou mozkomíšního moku, anaplastický může vzácně metastazovat i mimo centrální

nervový systém a to do mízních uzlin, mediastina, plic anebo dutiny břišní. Základem terapie je radikální resekce nádoru, pro intrakraniální je standardem i radioterapie.

Současný stav pacienta: Vzhledem k rozsahu postižení stav nebyl radikálně chirurgicky řešitelný a pacientka podstoupila paliativní radioterapii kraniospinální osy. Na poslední kontrole v lednu 2019 je nález dle MRI stacionární, bez progresu, klinicky je pacientka po neurologické stránce zlepšena, chodí bez opory a má minimální bolesti.

Literatura:

1. WHO Classification of Tumours of the Central Nervous System. Fourth edition, IARC, 2014.
2. BURGER. Diagnostic pathology: Neuropathology. 2012. ISBN 9781931884587.
3. www.pathologyoutlines.com

Případ č.2: biopsie FNO 12 889/2018

Referuje: MUDr. Delongová Patricie

Klinické údaje: Žena 47 let, kachetická, s poruchou příjmu potravy, 4-5 dní nemůže jíst, má křečovitě bolesti žaludku, přichází na nutriční ambulanci, kde léčena pro malnutrici při CVID. Provedena gastrofibroskopie s nálezem atrofie sliznice duodena s vroubkováním a rýhováním. Sérologie na celiakii byla v minulosti negativní, nyní opět odebrána.

Makroskopický popis: Zasláno sedm křehkých, béžových částic do průměru 0,2 cm.

Mikroskopický popis: Útržky sliznice duodena se subtotální až totální atrofii klků, kde v lamina propria je disperzní kulatobuněčná celulizace mírné až střední intenzity tvořená CD3+ T lymfocyty. Počet intraepiteliálních lymfocytů je nad 25 IEL/100 enterocytů. Plasmocyty nezastiženy (CD138-).

Diagnóza: Atrofie střeva související s CVID.

Diferenciální diagnóza:

1. Celiakie.
2. Crohnova choroba.
3. Infekční enteritida.

Diskuze: CVID (Common variable immunodeficiency) neboli běžná variabilní imunodeficiencí je označení pro heterogenní skupinu primárních imunodeficiencí s poruchou tvorby protilátek, s incidencí mezi 1:20 000 a 1:50 000. Pro diagnózu CVID je rozhodující snížení až chybění jednotlivých izotypů protilátek (hypogamaglobulinémie) a nepřítomnost specifických protilátek po očkování. Léčí se substitucí gamaglobulinových preparátů. Klinicky se onemocnění projevuje jako zvýšený sklon k bakteriálním infekcím, nejvíce jsou postiženy dýchací cesty. Pacienti se syndromy imunodeficiencí také trápí infekce, průjmy a malabsorpce. Gastrointestinální trakt u CVID vykazuje široké spektrum histologických nálezů mimikujících jiná onemocnění (celiakie, IBD, kolitidy...). Nejvíce podezřelým nálezem v biopsii u CVID je chybění plasmatických buněk.

Současný stav pacienta: Pacientka zhubla. Při příjmu potravy per os trpí bolestmi v epigastriu, pravděpodobně somatogenního původu, je v psychiatrické dispenzarizaci. V lednu 2019 jí vypadla NJ (nazojejunální) sonda, se kterou byla plně živena. Nyní se opět pokouší o plný enterální příjem potravy per os doplněný sippingem. Je v ambulantní péči, při hubnutí jí opět bude doporučeno zavedení NJ sondy.

Literatura:

1. Daniels, J. A., Lederman, H. M., Maitra, A., & Montgomery, E. A. (2007). Gastrointestinal Tract Pathology in Patients With Common Variable Immunodeficiency (CVID) [Online]. The American Journal Of Surgical Pathology, 31(12), 1800-1812. <https://doi.org/10.1097/PAS.0b013e3180cab60c>
2. Fenoglio-Preiser, C. M. (c2008). Gastrointestinal pathology: an atlas and text (3rd ed). Philadelphia: Wolters Kluwer/Lippincott Williams & Wilkins: 438-442.

Případ č.3: Bio 32 817/18

Referuje: doc. MUDr. Zdeněk Kinkor, PhD.

Klinické údaje: 52-letá žena, tumor levého prsu.

Adenomyoepiteliom prsu (AME)

Enigmatická léze, dle WHO definovaná jako bifázický kompozitní tumor s organoidním uspořádáním vnitřní (luminální/sekreční) složky a periferní/zevní myoepiteliálně bazální komponenty. V prsu je akceptováno spektrum histologického projevu a biologického chování; na jedné straně zjevně blandní léze, kde odlišení od adenosis tumoru, tubulárního adenomu či komplexního intraduktálního papilomu je otázkou subjektivní/arbitrární, na straně druhé existence nepochybně maligní varianty s maligní proliferací jak luminální, tak periferní myoepiteliální buněčné populace, většinou pak doprovázené téměř úplnou ztrátou původní charakteristické duální strukturální úpravy. Karcinom vycházející z preexistujícího AME (maligní AME) a výsledný imunofenotyp může mít pestrou podobu zahrnující invazivní duktální karcinom, NST, myoepiteliální karcinom, metaplastický karcinom, včetně heterologní diferenciací atd. Spolehlivé určení biologického potenciálu je u mezních projevů je však problematické; nápomocné jsou cytomorfológické nepravidelnosti, mitotické aktivita, přítomnost nekrózy, infiltrativní růst atd. Dosud nebyla rozpoznána určující/jednotící molekulární aberace společná pro maligní a benigní varianty, resp. histologicky totožné ortotopické salivární léze této mamární analogie. Paradoxem je, že ve slinných žlázách se všechny tyto neoplázie jednotně klasifikují jako epimyoeepiteliální karcinom (EMECa), bez ohledu na diferenciací stupeň histologického projevu. Empirie pak ukazuje, že salivární MECa je indolentní low-grade malignita, jen raritně metastázující, a že naprostá většina skutečně agresivně se chovajících lézí se zde už podobá jasně maligním adenomyoepiteliomům mléčné žlázy.

Dle mého soudu termín AME v prsu přesněji vystihuje polaritu histologického projevu a spektrum biologického chování; universální označení těchto procesů jako karcinom (obdoba salivárního MECa) je zde neopodstatněné.

Případ č. 4: biopsie FNO 10 740/18

Referuje: doc. MUDr. Horáček Jaroslav, CSc.

Klinické údaje: 68-letá žena v roce 1987 (květen) s operací štítné žlázy pro folikulární CA. Opakovaně bez metastáz a recidivy. Léčena pro myxedém. 2002 – hysterektomie totální, nález bezvýznamný. 20.6.2018 zjištěna patologická masa vycházející z retroperitonea s útlakem dolní duté žíly, odtlačení pankreatu a duodena bez známek infiltrace. 6.8.2018 pacientka přijata pro tumor retroperitonea, subjektivně bez potíží. 8.8.2018 operace rezistence v retroperitoneu, velikosti 30x20x15cm. Rezistence se jeví měkká, vyplněná krví. Odsáto 1200ml krve. Provedena resekce pseudoaneuryzmatu se suturou aorty a části staršího hematomu.

Makroskopický popis: Nesouvislé části prokrvácené tkáně v několika vzorcích v pseudoaneuryzmatu aorty.

Mikroskopický popis: Vazivově změněna stěna klinicky udávaného aneuryzmatu, v jehož sousedství se nachází lymfocytární infiltráty a nesouvislá pruhovitá potrhaná ložiska tvořena nádorem z tmavých malých kulatých buněk. Nejspíš se jedná o septa cysticky formovaného nádoru. Nádorové buňky se na vnitřním povrchu cyst formují v jakousi výstelku připomínající epitel, avšak všechny vyšetřované epitelové markety byly negativní. Tyto buňky nevytváří žádné formace, které by dovolovaly učinit si bližší představu o histogenezi nádorového procesu.

Imunohistochemické a další speciální metody:

Imunohistochemická vyšetření pozitivní: WT1, CD99, CD56, PR, FL11, Vimentin.

Imunohistochemická vyšetření negativní: PAX8, Myogenin, Napsin, LCA, ER, Melan A, CK, EMA, Desmin, TTF1, THYR, Calretinin, CD34, CD31; cytokeratiny, markery melanocytární, neuroektodermální, neuroendokrinní, svalové, maligní lymfomy.

Neurčitá pozitivita: α Inhibin

Diagnóza: Maligní nádorový proces z malých kulatých buněk, který nelze spolehlivě zařadit.

Diferenciální diagnóza:

1. Nádor z buněk granulózy.
2. Maligní nádorový proces z malých kulatých buněk, který nelze spolehlivě zařadit.
3. Dezmozplastický nádor z malých kulatých buněk.
4. Ewingův sarkom.

Diskuze: Diferenciální diagnostika tumorů z malých kulatých buněk zahrnuje celou řadu nádorů, kde první zmínky v literatuře se datují do 90. let minulého století. Pro stanovení diagnózy nutná biopsie s podrobnou analýzou zahrnující histomorfologické vyšetření, imunohistochemii, cytogenetické a především, u některých jednotek, molekulárně genetické vyšetření.

Diferenciálně diagnosticky do skupiny tumorů z malých kulatých buněk jsou zařazeny níže uvedené jednotky: Ewingův sarkom (periferní neuroektodermální tumor – PNET), desmozplastický kulatobuněčný tumor, rhabdomyosarkom, neuroblastom, lymfomy, akutní leukémie, mesoteliom, meduloblastom, retinoblastom, Wilmsův tumor, hepatoblastom.

Diferenciálně diagnostické měkkotkáňové expanze v retroperitoneu obsahují ještě další léze, a to karcinoid, maligní melanom, germinální tumory, peritoneální karcinózu, sarkom měkkých tkání benigní nádory, peritoneální TBC, aktinomykózu M. Whipple, Castelmanovu chorobu, amyloidózu.

Nádor z buněk granulózy (chybí však pozitivita PAX8 a ER).

Dezmoplastický nádor z malých kulatých buněk (lokalizace na peritoneu, chybí pozitivita CK a EMA).

Ewingův sarkom – neexprimuje však WT1.

Imunohistochemická vyšetření shora uvedená vylučují rhabdomyosarkom, neuroblastom, maligní lymfom.

Současný stav pacienta: Pacientka z doby 30.11.2018, hmotnosti 79kg, výšky 163cm, BMI 30. Jde o stav po vaginální hysterektomii s oboustrannou adnexotomií, poševní pahýl bez patologického nálezu a bez patrné retroperitoneální lymfadenopatie. Ledviny a slezina bez patologického nálezu. Na přední ploše jater je hypoechogenní solidní ložisko velikosti 20x12mm, pohyblivé vůči nástěnnému peritoneu. V úrovni dolního pólu u pravé ledviny v tuku obdobné ložisko, velikosti 16x9mm.

Závěr: suspektní recidiva nádoru v okolí jater a pravé ledviny.

Literatura:

1. Maňásek, V., Soumarova, R.: Desmoplastický kulatobuněčný tumor. *Onkologie* 2010, 4(6), 362-367.
2. Nováková, P., et al.: Desmoplastický tumor z malých kulatých buněk (DRSCT). 12. Ročník Odb.symposia onkologie v gynekologii, 12. Roč. 2007.
3. Stuart – Buttle Ce, Smart Cj, Pritchard S., et al.: Desmoplastic small round cell tumour. *Surg. Oncol.* 2008, 17 (2): 107-112.

Případ č.5: biopsie FNO 12 439/18

Referuje: MUDr. Wozniaková Mária

Klinické údaje: 32letý muž, několik týdnů bolesti Th-L páteře, trnutí DKK, pocit slabosti až do obrazu těžké paraparézy. Na CT zjištěn tumor levého obloku Th10 velikosti 45x37x32 mm a komprese míšní. Provedena částečná extirpace a dekomprese Th páteře.

Makroskopický popis: Zaslány vícečetné částice hnědé barvy.

Mikroskopický popis: Materiál z vykyretované patologické léze obratle tvořený širokými krevními prostory, většinou bez zřetelné výstelky, které jsou odděleny širokými buněčnými septy tvořenými fibroblasty s nevelkou příměsí osteoklastů. Vedle toho se v těchto tzv. septech nacházejí okrsky osteoplazie sestávající ze síťovité propojených kostních trabekul, místy na povrchu s osteoblasty a osteoklasty. V intertrabekulárních prostorech je cévnatá buněčná tkáň.

Imunohistochemické a další speciální metody: Osteoblasty bylo možno spolehlivě identifikovat v reakci k průkazu osteonektinu, osteoklasty vynikly v reakci k průkazu CD68. CD163 označilo pouze jednojaderné histiocyty. Proliferační aktivita je minimální.

Diagnóza: Osteoblastom obratle se sekundární aneurymatickou kostní cystou.

Diferenciální diagnóza:

- 1. Aneurymatická kostní cysta:** Osteoplazie není vyjádřená v takové míře. Typické jsou velké cystické prostory vyplněné krví a oddělené fibrózními septy, střídající se s oblastmi solidními. Cysty a septa jsou lemované fibroblasty, myofibroblasty a histiocyty, ale nikoliv endotelem. Ve stromatu možno najít i shluky mnohojaderných obrovských buněk podobných osteoklastům. Primární léze u pacientů mladších 20 let a zejména v dlouhých kostech.
- 2. Osteoidní osteom:** Stejná histologická struktura jako osteoblastom. K rozlišení je důležitá klinika – bolest lokalizovaná do postižené oblasti je trvalá, stupňuje se v klidu (zejména v noci), někdy ustoupí po podání acylpyrinu. Rtg obraz – ložiskové projasnění – nidus (1 cm) tvořené nádorovou nemineralizovanou osteoidní tkání s perifokální osteosklerózou. Odlišující kritérium dle Schajowicze – osteoblastom je větší než 2 cm.
- 3. Osteosarkom/osteoblastoma-like osteosarcoma:** Zřetelné atypie buněčné i atypické mitózy. Může být zastižena i nádorová chrupavčitá tkáň. Typické jsou kompaktní solidní proliferace neoplastických buněk mezi kostními trámci. Permeativní růst anebo infiltrace mimo hranice tumoru do přilehlé kosti anebo měkkých tkání.

Diskuze: Osteoblastom je benigní osteogenní nádor, vytvářející trámce pletivové kosti, většího rozměru než 2 cm v průměru. Tvoří méně než 1% všech kostních nádorů, víc u mužů a v prvních 3 dekádách života. Predilekční lokalizací je páteř. Klinicky se projevuje bolestí, která je méně výrazná, není zvýrazněna v noci, neustupuje po salicylátech a dále dle lokalizace. Vyvíjí se pozvolna, jeho prognóza je příznivá. Léčba je chirurgická. Makroskopicky ho tvoří částečně osifikovaná nádorová ložiska, dobře ohraničená a nápadně cévnatá. Histologický obraz souvisí s celkovou dobou růstu afekce. Při krátké anamnéze převažuje buněčná a cévnatá vazivová tkáň s ojedinělými drobnými trámečky inkompletně mineralizovaného osteomu. U lézí staršího data dominují nepravidelně utvářené a navzájem propojené trámce osteoidu a mineralizované kostní tkáně. Na jejich povrchu jsou přítomny dužnaté osteoblasty s většími jádry, které nevykazují atypie a chybí i atypické mitózy. Součástí nádoru jsou i osteoklasty, které bývají přítomny zejména v cévnatějších oblastech a v místech s hemoragiemi. Nejeví známky infiltrativního růstu. Výjimečně u něj nacházíme chrupavčitou tkáň, která není nádorového původu, ale nejspíše je výrazem tvorby chrupavčitého svalku.

Současný stav pacienta: Pacient je schopný chůze s oporou a momentálně se nachází v rehabilitačním ústavu.

Literatura:

1. Fletcher Ch. et al.: WHO Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone (4th edn). Lyon: IARC; 2013.
2. Povýšil C. et al.: Patomorfologie chorob kostí a kloubů. Galén; 2017.
3. Lucas D. R. Osteblastoma. Arch pathol lab med. 2010; 134: 1460-1466.
4. Xi Han, Yan Dong, Kehua Sun, Yicheng Lu: A huge occipital osteblastoma accompanied with aneurysmal bone cyst in the posterior cranial fossa. Clinical Neurology and Neurosurgery. 2008; 110: 282-285.
5. Soon-Young Moon et al.: Osteblastoma-like Osteosarcoma of the Proximal Tibia: A Case Report. J Korean Soc Radiol. 2008; 64: 497-501.

Případ č.6: biopsie FNO 11 191/18

Referuje: MUDr. Fakhouri Fádi

Klinické údaje: hypotyreóza, arteriální hypertenze, st. p. operaci benigního tumoru prsu 1999, st. p. ruptuře aponeurózy II. prstu PHK. Pacientka po sanaci středoušní dutiny vpravo v r. 2001. Pacientka udává občasné zánětlivé trepanační dutiny se sekrecí. Otoskopicky jsou na spodině trepanační dutiny netypické kypré, tužší, krvácivé granulace.

Makroskopický popis: Zaslána částice velikosti 0,3 cm v průměru, béžové barvy.

Mikroskopický popis: Částice na povrchu krytá zralým dlaždicovým epitelem s mírnou hyperkeratózou, pod kterým je v chronicky zánětlivě celulizovaném stromatu zastížena solidně a glandulárně utvářená nádorová léze tvořena cylindrickými až kubickými buňkami s oválnými poměrně monomorfními jádry, bez patrných mitóz, bez nekróz a výrazných cytologických atypií.

Imunohistochemické a další speciální metody: Buňky léze exprimují CK, synaptofysin, chromogranin, S100, NSE a CK7 a vykazují negativitu v HSA a CK20. Proliferační aktivita v markeru Ki67 je do 10%. V metodě PAS zachycena fokální extra- a intracelulární pozitivita.

Diagnóza: Adenom středního ucha (syn. neuroendokrinní adenom středního ucha, adenomatózní tumor středního ucha, karcinoid středního ucha, adenom středního ucha s neuroendokrinní diferenciací, amfíkrinní adenom).

Diferenciální diagnóza:

1. **Jugulotympanický paragangliom (syn.glomus jugulare/tympanicum tumor):** nejčastější tumor středního ucha, sustentakulární buňky na periferii nádorových hnízd, bez glandulární nebo alveolární diferenciace. IHC: chromogranin +, synaptofysin +, S100+ (sustentakulární buňky), vimentin (variabilně) CK -, EMA -, HMB45 -, desmin -, další myogenní markery negativní, PAS -, mucikarmin -.
2. **Neuroendokrinní adenom .**
3. **Metastáza adenokarcinomu:** origo dle anamnézy (pokud možno).
4. **Ceruminózní adenom:** lokalizace v zevním zvukovodu. IHC: CK7+, CD117+, neuroendokrinní markery jsou negativní.

Diskuze: Jde o neoplazii středního ucha vykazující neuroendokrinní a exokrinní diferenciaci. Tvoří pod 2 % všech tumorů středního ucha. Bez predilekce pohlaví. Věkové rozmezí 13-80 let. Vznik kdekoliv ve středním uchu, vzácně se může šířit do processus mastoideus, Eustachovy trubice nebo také do zevního zvukovodu.

Klinicky je nejčastějším symptomem jednostranná ztráta sluchu. Dále se může vyskytnout pocit tlaku, pocit plnosti, tinnitus, krvácení a zánětlivé změny. Serologický průkaz neuroendokrinní funkce je vzácný.

Makroskopicky se jedná o tumor šedobílé až červenohnědé barvy, velikostí většinou do 1 cm v průměru.

Prognóza: v 15 % případů dochází k recidivě či perzistenci nádoru. Pro metastatický potenciál se doporučuje sledovat pacienty.

Současný stav pacienta: dne 25.10.2018 pacientce ve FNO provedena tympanomastoidektomie vpravo. Hojení rány klidné, recidivy nezjištěny.

Literatura:

1. Adel K. El-Naggar, John K.C. Chan, Jennifer R. Grandis, Takashi Takata, Pieter J. Slootweg WHO Classification of Head and Neck Tumours (4th edition), Lyon 2017: 272-273

Případ / sdělení č. 7: Karcinoid z pohárkových buněk – konec jedné legendy?

Referuje: prof. MUDr. Jirka Mačák, CSc.

Případ č. 8: biopsie FNO 6 750/18

Referuje: MUDr. Židlík Vladimír, MIAC

Klinické údaje: 16-letá pacientka se splenomegálií, trombocytopenií, anémií, ztrátou hmotnosti. Klinikem zaslána trepanobiopsie s podezřením na myelodysplastický syndrom.

Makroskopický popis: Váleček kostní dřene velikosti cca 15 mm.

Mikroskopický popis: Morfologicky je kostní dřeň z větší části (70%) vyplněná nahromaděnými pěnovitými histiocyty (Gaucherovy buňky) s intraplazmatickým fibrilárním materiálem excentricky odtlačujícím jejich jádro, které mají vzhled „zmačkaného papíru“.

Intraplazmatický obsah se pozitivně barví histochemickým barvením PAS na průkaz polysacharidů a železo (Fe). V imunohistochemickém barvení prokazujeme pozitivitu markeru CD68. V aspirátu kostní dřene byly taktéž zastiženy gaucherovy buňky.

Imunohistochemické a další speciální metody: CD68, CD1a, CD34, S100, PAS, železo (Fe), glykoforin, myeloperoxidáza.

Diagnóza: Gaucherova choroba.

Diferenciální diagnóza:

1. **Myelodysplastický syndrom.**
2. **Tumory z Langerhansových buněk.**
3. **Jiná střídavá onemocnění.**

Diskuze: Gaucherova choroba je autosomálně recesivní onemocnění ze skupiny tzv. střídavých nemocí. Je známo více než 350 mutací postihujících gen GBA1, který kóduje enzym β -glukocerebrosidasu důležitý pro rozklad složitých tuků a cukrů, při jehož chybění dojde k hromadění glukocerebrosidu v lysozomech makrofágů.

Rozlišují se tři typy této choroby. Typ I je nejběžnější. Postihuje slezinu, játra, kosterní svaly a kostní dřeň bez postižení mozku a míchy. Typy 2 a 3 jsou spojeny s neuropatickými symptomy s postižením centrálního nervového systému. Incidence výskytu v ČR je 1:80000.

Nahromaděním histiocyty v kostní dřeni dochází k útlaku hemopoézy s obrazem anémie a trombocytopenie, zvýšenou únavou, krvácivých komplikací a dále s prořidnutím kostí se snazší tvorbou zlomenin. Typickým znakem je zvětšení sleziny a jater.

Gaucherova choroba je spíše vzácným onemocněním, při kterém dochází k postižení více orgánů a tkání s trvalou progresí, které bez léčby výrazně snižuje kvalitu života a dobu dožití. V současné době je v ČR sledováno 35 pacientů s prokázanou Gaucherovou chorobou.

Současný stav pacienta: Žije, léčena ve VFN u MUDr. Malinové.

Literatura:

1. Jaffe ES, et al. Hematopathology, second edition, pp.965-967.
2. Bain BJ, et al. Bone Marrow Pathology, fourth edition, pp.530-531.
3. Malinová V, Mazurová S, Dvořáková L. Gaucherova nemoc a lysozomální onemocnění – současné možnosti diagnostiky a léčby. Remedia, Remedia 2016; 26: 268-276.
4. Web: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/gaucher-disease>
5. Web: <http://www.rarediseases.cz/vzacna-onemocneni/gaucherova-nemoc>

Případ č. 9: biopsie FNO 856/18

Referuje: MUDr. Žiak Dušan

Klinické údaje: 8-leté děvče s 2 roky se zvětšující rezistencí na laterální straně proximální třetiny pravého stehna, klinicky léze subfasciálně.

Makroskopický popis: Částice kůže a podkoží velikosti 3x2x4 cm, kožní kryt na povrchu 1,5x0,6x0,2 cm, na řezu nodulární bělavé tužší ložisko 1,2x1,3x1 cm.

Mikroskopický popis: Částice tukově-vazivové tkáně s relativně ohraničeným ložiskem solidní proliferace s vazivovou kapsulou s přítomností folikulárních lymfoidních agregátů. Nádorové elementy jsou polygonální či krátce vřetenité, místy s tvorbou vágních nodulů syncyziálního vzhledu, s okrouhlými a oválnými jádry s blandním chromatinem, eozinofilní cytoplazmou, mísící se se slabě kolagenizovanou matrix. Disperzně nečetné tenkostěnné cévní prostory vyplněné erytrocyty. Dále kapsulární depozita hemosiderinu ložiska prokrvácení i drobné nekrózy. Mitotická aktivita 5 mitóz na 10 HPF. Proliferační aktivita v Ki67 do 15%.

Imunohistochemické a další speciální metody:

Expres: vimentin, desmin, h-caldesmon, CD68, CD99.

Bez exprese: chromogranin, SMA, CD34, EMA, CK, melan A, S100, NSE.

Diagnóza: Angiomatoidní fibrózní histiocytom.

Diferenciální diagnóza:

1. **Aneurymální varianta benigního fibrózního histiocytomu** (bez vazivové kapsuly, bez lymfoidních agregátů).
2. **Angiosarkom.**

Diskuze: Raritní měkkotkáňová léze často lokalizovaná na končetinách dětí či mladých dospělých. Třetina případů je lokalizována v místech s normálním výskytem lymfatických uzlin jako fossa poplitea, inquina, axila apod. Angiomatoidní fibrózní histiocytom byl poprvé popsán v roce 1979 a byl pokládán za agresivní neoplázii s přívlastkem „maligní“. Větší studie (n=86) však ukázala minimální metastatický potenciál léze, kde metastáza v regionální lymfatické uzlině byla přítomná pouze u jednoho případu. Lokální recidiva se uvádí ve 13%. Chirurgická excize bez adjuvatní léčby je v současnosti adekvátní terapie léze. S chromozomálních abnormalit je nejčastěji detekována fúze genů EWSR1-CREB1.

Současný stav pacienta: Bez lokální recidivy.

Literatura:

1. Christopher Fletcher, Julia Bridge, Pancras Hogendoorn, Frederik Mertens. WHO Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone 4th edition. Lyon 2013.
2. Sharon W. Weiss, John R. Goldblum. Enzinger and Weiss's Soft tissue tumors 5th edition. Mosby, Inc., an affiliate of Elsevier 2008.

Případ č. 10: biopsie B 2 720, 2 721/2018

Referuje: MUDr. Klézlová Dana

Klinické údaje: 46-ti letá žena, přijata k HSK pro polyp endometria (vel.1,5cm) + přední plastice poševní pro stresovou inkontinenci. Za dva měsíce odeslána k LAVH+SE bilat. pro histologický nález z HSK: endometriální polyp s glandulární cystickou hyperplázií bez atypií.

Makroskopický popis: Morselovaná děloha v 11-ti částech (1,5x1,5x0,3-3,4x3x2,5cm), čípek vel.4,5x3cm, se štěrbínovitým uzavřeným ústím, kanál 4,5cm, volný. Tuby stranově nerozlišeny(5a6x0,5cm), u fimbriálního ústí na povrchu jedné tuby s bělavým ložiskem (vel.1cm) vzhledu v.s. zbytkových struktur ovaria.

Mikroskopický popis: Ve stromatu cervixu, endometria, v myometriu a při povrchu jedné tuby zastíženy nádorové struktury okrouhlých buněk střední velikosti, se světlou cytoplazmou, s okrouhlými jádry, místy s patrnými nukleoly. Mitózy nejsou patrné, nebo se vyskytují zcela ojediněle. Materiál byl zaslán ke konzultaci k IHC došetření na patologii Nový Jičín. V uplynulé krátké době byl zároveň u pacientky diagnostikován z CCB levého prsu ILC prsu.

Imunohistochemické a další speciální metody: CK7+, CK AE1/AE3+, GATA 3+, Caldesmon-, Calretinin-, CD10-, CDX2-, CK20-, desmin-, E-cadherin-, ER-, PR-, HER2/neu-, Inhibin a-, Melan A-, Vimentin-, WT-1-, Ki-67- 3-5%, ložiskově 10%.

Diagnóza: MTS invazivního lobulárního karcinomu prsu v materiálu cervixu, dělohy a vejcovodu.

Invazivní lobulární karcinom (ILC) je druhý nejčastější typ karcinomu prsu. Většina ILC se vyznačuje expresí ER(70-95%), PR(60-70%), HER 2-protein-, nízkou proliferační aktivitu a dobrou diferenciací. Pro ILC je typický infiltrativní typ růstu, příčinou je ztráta exprese E-cadherinu, dochází k MTS i do neobvyklých lokalit. Varianty ILC: pleomorfní (34%), solidní(17%), tubulo-lobulární(10%), alveolární(6%), signet-ring cell(3%), smíšená(28%). V solidní a alveolární variantě jsou buňky polymorfnější, více mitoticky aktivní a mohou obsahovat intracytoplasmatickou vakuolu (buňky tvaru pečetního prstene). Pleomorfní varianta je agresivní formou karcinomu s nukleárními atypiami a pleomorfizmem.

Diferenciální diagnóza:

1. **Low-grade endometriální stromální sarkom** dělohy.
2. **Perivascular epiteloid cell tumour (PECom).**
3. **Sekundární nádory** dělohy genitálního x extragenitálního původu.

Diskuze: Sekundární malignity dělohy zaujímají minoritní část problematiky gynekologických malignit, o to obtížnější bývá diferenciálně diagnostický algoritmus při jejich řešení. Častěji jde o nádorovou infiltraci myometria, postižení endometria bývá méně časté (tzn. zvýšené riziko falešné negativy výsledků histologie materiálu z kyretáže). Karcinom prsu a maligní kožní melanom častěji postihují endometriální stroma v polypoidních formacích. Nejčastější primární origo MTS do dělohy jsou mamma (47%), žaludek (29%), plíce (4%), colon, pankreas a ledvina (3%).

Současný stav pacienta: Stp.ovarektomii bilat. s nálezem metastáz ILC, mnohočetná generalizace do skeletu, v současné době na paliativní hormonální a osteoprotektivní léčbě.

Literatura:

1. Petráková K., Lobulární karcinom prsu, Onkologie 2016,10(4):166-169; Sharon W. Weiss, John R. Goldblum. Enzinger and Weiss's Soft tissue tumors 5th edition. Mosby, Inc., an affiliate of Elsevier 2008.
2. Minář L., Weinberger V., Jandáková E., Sekundární malignity ženského genitálu, Česká Gynekologie, 2010, 75(6), 535-539.
3. Kurman R.J., Carcangiu M.L., Herrington C.S., Young R.H.(Eds.): WHO classification of tumours of female reproductive organs, IARC Press: Lyon 2014.

Případ č. 11: biopsie CGB 15 294/2018

Referuje: MUDr. Hurník Pavel

Klinické údaje: 12-letá dívka s pigmentovaným kožním útvarem lokalizovaným ve vlasaté části hlavy parietálně vpravo při střední čáře, okraj znaménka je kulatý, znaménko je na úrovni kůže, ostře ohraničené, není obklopeno depigmentovaným lemlem, barva je načervenalá s pravidelností pigmentu, průměr léze je větší 8 mm, útvar v posledních měsících s aktivitou, trvání nemoci rok.

Makroskopický popis: Částice prezentující kožní excizi o celkové velikosti 0,8x0,6x0,5 cm, centrálně nodulární léze 2 mm přesahující niveau kůže, makroskopicky těsně naléhající na okraj excize.

Mikroskopický popis: Opakovaně prokrajovaná kožní excize zastihující v kóriu noduly nebo čepy epiteloidních elementů s uniformními jádry a diskrétními jadérky, cytoplazma je světlejší, spíše jemně granulovaná. Ložiskovitě náznak přechodu v elementy vřetenité s cibulovitým uspořádáním. Mitózy nepřítomny. Léze nedosahuje do hranic excize.

Imunohistochemické a další speciální metody:

Pozitivní: NSE, vimentin, lehce CD68, MITF nejednoznačně, proliferační aktivita v Ki67 do 2%.

Negativní: S100, MelanA, HMB45, SOX10, CK AE1/AE3, EMA, CK7, p63, HSA, CD56, Oct3/4, GFAP, PLAP, CD117, CD45LCA, ER, PR, Synaptofyzin, D2-40, CD99.

Diagnóza: Celulární typ neurothekeomu.

Diferenciální diagnóza:

1. **Naevus Spitzové.**
2. **Plexiformní fibrohistiocytární tumor.**
3. **Dermální myxom z nervové pochvy.**

Diskuze: Celulární neurothekeom je benigní kožní neoplázie nejasné histogenézy. Donedávna byl zvažován vztah k dermálnímu myxomu z nervové pochvy, který však nebyl s jistotou potvrzen. Léze se nejčastěji vyskytuje u žen v dětství či časně dospělosti. Topograficky se pak často vyskytuje na hlavě, ramenou a horních končetinách. Histopatologickému obrazu dominuje lobulární, mikronodulární až hnizdovité uspořádání epiteloidních, místy vřetenitých buněk s vezikulárními jádry, malými jadérky a světle eosinofilní cytoplazmou, často s přítomností sept denzního kolagenního vaziva. Dle WHO/IARC Classification of Tumours jsou neurothekeomy rozděleny do dvou skupin na klasický typ neurothekeomu (S100 – pozitivní) a celulární typ neurothekeomu (S100 – negativní). Celulární typ neurothekeomu dále exprimuje CD63, NSE a S100A6, variabilně exprimuje MITF, SMA a D2-40 a je negativní v S100, GFAP, CD57 nebo EMA. Jedná se často o solitární uzel, jehož kompletní chirurgické odstranění je kurativní.

Současný stav pacienta: Bez recidivy.

Literatura:

1. Elder D.E., Massi D., Scolyer R., Willemze R. WHO Classification of Skin Tumours (4th edn). Lyon: IARC; 2010: 377.
2. Ishikawa M, Yamamoto T, Izumi M. Cellular Neurothekeoma on the Lip. Indian J Dermatol. 2016;61(1):122.
3. Park MC, Seung WB. Cellular Neurothekeoma of the Scalp in the Elderly. Brain Tumor Res Treat. 2016;4(1):17-20.
4. Boukavalas S, Rogers H, Boroumand N, Cole EL. Cellular Neurothekeoma: A Rare Tumor with a Common Clinical Presentation. Plast Reconstr Surg Glob Open. 2016;4(8):e1006. Published 2016 Aug 29. doi:10.1097/GOX.0000000000001006.

Případ č. 12: biopsie CGB 7 540/2016

Referuje: MUDr. Vážan Petr

Klinické údaje: Anamnéza – A.V., žena 1944/72 let, tumor levého prsu. Diagnostika core cut biopsií – 22.9.2016.
Operace – mastektomie + exenterace axily - 4.10.2016.

Makroskopický popis: Resekát /amputát/ celého prsu, kde na rozhraní dolních kvadrantů je ohraničený solidní nádor o průměru 58mm, součástí resekátu je tuková tkáň axilárního výběžku.

Mikroskopický popis:

Core cut biopsie - fragmenty tkáně pro prsní žlázu netypické dlaždicobuněčné diferenciace, hodnoceno jako invazivní dobře diferencovaný dlaždicobuněčný karcinom prsu.

Resekát – růstem pokročilý nádor vykazuje nápadnou diverzitu v histologickém obraze, zachyceny nádorové struktury vzhledu - low-grade dlaždicobuněčné diferenciace (Ki-67 - 5%+), high-grade /nediferencovaného/ nádoru s fyloidními formacemi (Ki-67 - 70%+), včetně vřetenobuněčného sarkomatoidního nádoru a low-grade epitelálního-myoepitelálního nádoru typu papilomu.

Imunohistochemické a další speciální metody:

Pozitivita: Cytokeratin AE1/AE3, Vimentin, Cytokeratin 5/6, p63, p53.

Negativita: Estrogen, Progesteron, HER-2/neu, E-cadherin, HS-Aktin, S100.

Diagnóza: Metaplastický dlaždicobuněčný karcinom prsní žlázy / pT3, pN0, M0/, high-grade triple negativní, vycházející z papilomu.

Diferenciální diagnóza:

1. **Lymfomy** – LCA negativní, Cytokeratiny pozitivní.
2. **M-FT** – Cytokeratiny, p63 pozitivní, Bcl-2, CD34 negativní ve stromální komponentě.
3. **Sarkomy** – netypická heterogenita, imunohistochemie.

Diskuze: Metaplastické nádory (0,2-5%..1%/ všech invazivních karcinomů) jsou charakteristické diferenciací nádorového epitelu do skvamózních buněk, myoepitelálních bb., elementů mezenchymálního vzhledu /včetně vřetenitých, chondroidních, osseozních a rhabdoidních buněk/(1).

V našem případě nádor vykazuje heterogenní maligní (epitelální dlaždicobuněčnou, sarkomatoidní epitelální a vřetenobuněčnou mezenchymální) diferenciaci.

Dle imunohistochemické náhrady molekulární klasifikace lze nádor zařadit jako high-grade triple negativní karcinom, basal-like subtyp (2,3), s agresivním na léčbu rezistentním biologickým chováním.

Stejně jako v našem jsou popsány případy vycházející z komplexní sklerozující léze nebo papilomu (4).

Histologicky heterogenní nádory mohou být obtížné k přesné identifikaci v core cut biopsii.

Možnosti molekulárně genetické subtypizace (GEP) agresivních triple negativních nádorů pro cílenou léčbu (5).

Současný stav pacienta: 8/2017 – metastáza plic, 10/2017 – exitus.

Literatura:

1. Sunil R.Lakhani, Ian O.Ellis, Stuart J.Schnitt, Puay Hoon Than, Marc J.van de Vijver. WHO Classification of Tumours of the Breast, (4th edn), International Agency for Research on Cancer, Lyon, 2012,48-52.
2. Tang P, Tse GM. Immunohistochemical Surrogates for Molecular Classification of Breast Carcinoma: A 2015 Update. Arch Pathol Lab Med. 2016 Aug;140(8):806-14.
3. Geyer FC, Pareja F, Weigelt B, Rakha E, Ellis IO, Schnitt SJ, Reis-Filho JS. The Spectrum of Triple-Negative Breast Disease: High- and Low-Grade Lesions. Am J Pathol. 2017 Oct;187(10):2139-2151.
4. Gobbi H, Simpson JF, Jensen RA, Olson SJ, Page DL. Metaplastic Spindle Cell Breast Tumors Arising within Papillomas, Complex Sclerosing Lesions, and Nipple Adenomas, Mod Pathol. 2003 Sep;16(9):893-901.
5. Lehmann BD, Bauer JA, Chen X, Sanders ME, Chakravatry AB, Shyr Y, Pietenpol JA. Identification of human triple-negative breast cancer subtypes and preclinical.

Případ č. 13: biopsie FNO 14 831/15

Referuje: MUDr. Ondrušek Róbert

Klinické údaje: Šlo o 39 letu pacientku operovanou pro hernii inguinalis lat.sin. Během výkonu nalezen drobný tumor žaludku v oblasti velké křivatury s vykonanou parciální resekcí žaludku. V gynekologické anamnéze 3 porody, z toho 2 porody císařským řezem, a stav po konizaci čípku. V osobní anamnéze stav po radioterapii pro astrocytom mozečku a stav po apendektomii. Jinak bez pozoruhodností.

Makroskopický popis: Předmětem bioptického vyšetření byla část žaludku nepravidelného tvaru velikosti 4x2x1cm. Ve střední části žaludku přítomná nodulárně utvářená léze bílohnědé barvy, velikosti 11 x 8 mm.

Mikroskopický popis: Tumor byl zanořen ve vlastní svalové vrstvě žaludeční stěny a byl ostře ohraničený od okolí. Nádor byl tvořen noduly složenými z cévních kanálů, kolem kterých byly pláštovitě uspořádané kulaté buňky s minimálními cytologickými atypii s kulatým centrálně uloženým jádrem s minimálním množstvím cytoplasmy. Jádra místy měli jaderné pseudoinkluze a zářezy. Kol cév byly přítomny oblasti hyalinizace. Mitotická aktivita byla minimální, jen řídké mitózy.

Imunohistochemické a další speciální metody: Nádorové buňky exprimovaly hladkosvalový aktin. Negativní markery byly S100,CD56, melan A, cytokeratin CK AE1/3, WT1, calretinin a chromogranin. Proliferační aktivita byla cca 4% (proliferační marker Ki 67). Vaskulární markery barvily pozitivně pouze cévní prostory.

Diagnóza: Benigní glomus tumor.

Diferenciální diagnóza:

1. **Paragangliom** - nádor tvořen skupinkami buněk uspořádaných v hnízdech, acinech anebo tramcích ve fibrovaskulárním stromatu s bohatou vaskulaturou, pozitivní exprese neuroendokrinních markerů, sustenkulární buňky exprese S100.
2. **Epiteloidní GIST** – morfologie podobná, důležitá imunohistochemie s pozitivitou DOG1, CD117 a CD34.
3. **Neuroendokrinní tumor** - epitelový nádor se současnou expresí neuroendokrinních markerů a cytokeratinů.
4. **Maligní melanom** - větší bunečné atypie a mitotická aktivita, přítomnost melaninového pigmentu a pozitivní exprese melanocytových markerů.

Diskuze: Glomus tumor (GT) je mezenchymální tumor složen z modifikovaných hladkosvalových buněk. Je neoplastickou opozicí fyziologických perivaskulárních buněk glomusových tělísek podílejících se na termoregulaci. GT se nacházejí hlavně v retikulární dermis kůže prstů končetin. Nejčastější lokalizací GT je kůže. Velmi vzácnou lokalizací výskytu je gastrointestinální trakt, kde se nejfrekventněji vyskytuje v žaludku. Dle kvantitativního zastoupení solidní složky a vaskulární cévní složky je tumor dělen na podtypy:

1. Glomangiom -převaha vaskulární cévní složky v tumoru.
2. Glomus tumor- převaha solidní složky v nádoru.
3. Smíšený typ - se stejným zastoupením obou složek.

GT se nacházejí hlavně v retikulární dermis kůže prstů. Klinicky se tumor může projevovat příznaky jako břišní nepohodlí, epigastrická bolest, krvácení, a anemie. Někdy jde o asymptomatické pacienty s náhodným nálezem jako v našem případě. Biologická povaha léze je většinou benigní, maligní formy GT jsou velmi raritní. Kritéria malignity nejsou striktně akceptovaná, avšak Folpe a spol. udává velikost tumoru větší než 2cm, výrazné cytologické atypie, počet mitóz (více jako 5/50HPF) a nekrózy.

Diagnostika: Při gastroendoskopii lze do určité míry diagnosticky použít zobrazovací metody jako CT a EUS, avšak pro intramurální lokalizaci tumoru vylučující diagnózu endoskopickou biopsií, a nedostatek charakteristických radiologických vlastností při CT a EUS, je přesná předoperační diagnostika obtížná a nepřesná. Nádory glomu se diagnostikují po chirurgické resekci histologicky patologem.

Současný stav pacienta: Pacientka je bez obtíží.

Literatura:

1. Bauerová L, Gabriš V, Honsová E et al. Glomus tumor of the stomach: A case report and review of the literature, *Cesk Patol* 2011;47 (3):128-129.
2. Guhyun Kang, Hee Jung Park, Ji Yeon Kim. Glomus tumor of the Stomach: A Clinicopathologic Analysis of 10 Cases and Review of the Literature, *Gut Liver* 2012;6 (1):52-57.

Případ č. 14: biopsie FNO 11 443/18

Referuje: MUDr. Mičulková Barbora

Klinické údaje: Presakrální tumor retroperitonea u 56-letého muže.

Makroskopický popis: Obdrženo 10 béžovošedých, křehkých částic, nepravidelného tvaru, velikostně od 1,2 cm do 9 cm. Na řezech žlutobělavá drolící se tkáň.

Mikroskopický popis: Fragменты stromatu prostoupené high grade sarkomu tvořeny fascikly a solidnějšími formacemi s naznačeným solidním alveolárním uskupením kulatých a větvených buněk s hyperchromními jádry. S akumulací nádorových buněk v okolí cév a dále fokálně pseudoglandulární a rozetovité formace. Také četné okrsky nekróz. Disperzně dále zastiženy ohraničené chondroidní i osteoidní struktury. Mitotická aktivita je více než 20 mitóz na 10 HPF.

Imunohistochemické a další speciální metody:

Pozitivní: Vimentin, S100, CD99.

Negativní: Chromogranin, Synaptofyzin, CD56, CDX2, CK20, CK7, LCA, MelanA, HMB45, EMA, SOX10.

Ki67 proliferační aktivita cca 65%

Dále bylo provedeno genetické vyšetření, mutace v genu EWSR1 a SS18 nebyly prokázány.

Diagnóza: Mesenchymální chondrosarkom.

Diferenciální diagnóza:

1. **Maligní hemangiopericytom.**
2. **Maligní tumor periferní nervové pochvy.**
3. **Ewingův sarkom.**

Diskuze: Mesenchymální chondrosarkom je varianta mesenchymálního chondrosarkomu a tvoří méně než 1% sarkomů měkkých tkání. Může se vyskytovat v jakémkoliv věku, nečastěji však mezi 20 a 30. rokem, rozdělení mezi muže a ženami je rovnoměrné. Nejčastější oblast výskytu je hlava a krk, dále dolní končetiny. Nádor je vysoce agresivní, často metastazuje do plic a tvoří také pozdní metastázy (až v rozmezí 20 let). Makroskopicky má multilobulární ohraničený charakter, šedobělavou až šedorůžovou barvu a je měkké konzistence. V tumorózní mase jsou nepravidelné fokusy chrupavky a kosti, dále také nekrózy a prokrvácení. Mikroskopicky se skládá z dvojí populací buněk, jednak z fascikulů malých kulatých až větvených buněk s hyperchromázií jader a s akumulací buněk kolem cév. Dále struktury hyalinní chrupavky v různě velkých ostrůvcích, fokálně s kalcifikacemi až endochondrální osifikací. V IHC je nejdůležitější pozitivita CD99 v celulárních oblastech a S100 v oblastech chrupavky, některá literatura popisuje pozitivitu SOX9 (v našem případě nebylo provedeno).

Materiál byl dále zaslán na druhé čtení MUDr. Veselému s výsledkem: Mezenchymální chondrosarkom (definičně high grade sarkom).

Současný stav pacienta: Pacient je nyní po 2. cyklu paliativní chemoterapie s progresí metastáz do obou plic a pravé ledviny. Na kontrolní PET CT je objednan na 11. 2. 2019.

Literatura:

6. FLETCHER, Christopher D. M. WHO classification of tumours of soft tissue and bone. 4th ed. Lyon: IARC Press, 2013. World Health Organization classification of tumours. ISBN 978-92-832-2434-1.
7. ENZINGER, Franz M. a Weiss M., Sharon W. WEISS M., SHARON W. Soft tissue tumors. 2. ed. St. Louis: Mosby, 1988.