

## **Seminární případ č. 8**

*MUDr. Tatiana Gajdošová, FN Brno*

BD 61/15: kojeneček (4 měsíce), chlapec, tumor levé tváře

### **Klinická diagnóza:**

Pacient s tumoriformním solidním útvarem v oblasti levé tváře, prosím histologické vyšetření biopsované tkáně

### **Makroskopický nález:**

Vícečetné tkáňové fragmenty vel. cca 5 mm, bělavé barvy, na řezu pružné konzistence.

### **Mikroskopický nález:**

Hustě buněčný tumor, zčásti vzhledu embryonálního tumoru z malých modrých kulatých buněk, solidní růst, zhmoždění. V některých partiích spíše hypocelulární, jádra

s nápadnějšími nukleoly. Vysoká mitotická aktivita, disperzně apoptózy. V části bloků relativně ostrý přechod do eozinofilních oblastí, v nichž nádorové buňky mají hojnou eozinofilní cytoplasmu, převážně excentricky lokalizovanou v podobě sklovitých rhabdoidních inkluzí, v těchto partiích i dyskoheze. Tumor není vřetenobuněčný. Přítomné menší disperzní okrsky nekrózy, občas kalcifikace. Tumor infiltruje vazivo a kosterní svalovinu.

### **Imunoprofil:**

- desmin -
- myo D1 -
- MSA -
- INI 1 v tumoru -
- PAS -
- LCA pozadí +
- NSE fokálně velmi slabě +
- vimentin ++
- EMA fokálně +
- pan CK fokálně ++
- CK 8/18 ve většině tumoru ++
- CD 99 membránově + variabilní intenzita
- Ki67 výrazně kolísající (30-80%)

**Diagnóza: Maligní rhabdoidní tumor měkkých tkání (extrarenální).**

### **Komentář:**

Vysoce maligní, vzácný měkkotkáňový tumor dětského věku (< 1% sakromů měkkých tkání). Poprvé popsán roku 1978 jako rhabdomyosarkomatoidní varianta Wilmsova tumoru (výskyt v ledvině, podobnost s rhabdomyoblasty, ale absence muskulární diferenciaci). Histologicky je identický s renálním rhabdoidním tumorem. Je asociován s vysokou mortalitou (5 - leté přežití jen 15-20%). Medián věku je 10,6 měsíce, většina pacientů < 2 roky. Nižší věk v době diagnózy je spojován s horší prognózou. Není rasová predilekce. Mírně častější výskyt u mužského pohlaví (chlapci:dívky 1,4: 1). Etiologie: sporadické tumory bez specifického predisponujícího faktoru, může být kongenitální, familiární výskyt asociován s mutací genu SMARCB1 (INI1, jedná se o tumor supresorový gen) lokalizovaný na 22q11.2 (výsledkem mutace je ztráta proteinové exprese detekované imunohistochemicky). Nejčastější výskyt v hlubokých měkkých tkáních proximálních končetin, okolí končetinových pletenců, měkké tkáně pánve, perineum, dutina břišní, retroperitoneum, krk, měkké tkáně podél páteře. Makroskopicky má vzhled rychle rostoucí, neopouzdržené masy velikosti několika cm, šedé barvy s nekrotizacemi a hemoragiemi. V rámci diagnostiky důležité taktéž molekulárně genetické vyšetření na přítomnost mutace INI 1 genu.

### Diferenciální diagnóza:

- Rhabdomyosarkom
- Infantilní fibrosarkom
- Alveolární sarkom
- Ewingův sarkom
- Desmoplastický kulatobuněčný tumor (DSRTC)
- Extrasketální myxoidní chondrosarkom
- Epiteloidní sarkom
- Synoviální sarkom
- Epiteloidní MPNST
- Myoepiteliální karcinom

### Další:

- Metastatický karcinom
- Melanom
- Chordom
- Lymfomy/ leukémie

### Literatura:

- BY CYRIL FISHER. Soft tissue. 1st ed. Salt Lake City, Utah: Amirsys, 2010. ISBN 1931884501.
- 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 9283224345.
- GELLER, James I, MD, Nancy D Leslie, Hong Yin, MD, Mary L Windle, PharmD, Steven K Bergstrom, MD, Max J Coppes, MD, PhD, MBA, Stephan A Grupp, MD, PhD Malignant rhabdoid tumor. [online] 2014; 05(12). Dostupné na internete: <<http://emedicine.medscape.com/article/993084-overview#a4> >
- HOLLMANN, Travis J. a Jason L. HORNICK. INI1-Deficient Tumors. *The American Journal of Surgical Pathology* [online]. 2011, 35(10), e47-e63 [cit. 2016-10-15]. DOI: 10.1097/PAS.0b013e31822b325b. ISSN 01475185. Dostupné z: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage&an=00000478-201110000-00001>
- HORNICK, Jason L. Practical soft tissue pathology: a diagnostic approach. Philadelphia, PA: Elsevier/Saunders, c2013. Pattern recognition series. ISBN 978-1-4160-5455-9.
- KEMPSON Richard L, ROUSE Robert V., Extrarenal Rhabdoid Tumor. [online] 2007;07(09). Dostupné na internetě: <[http://surpathcriteria.stanford.edu/softmisc/extrarenal\\_rhabdoid\\_tumor/](http://surpathcriteria.stanford.edu/softmisc/extrarenal_rhabdoid_tumor/) >
- SREDNI, Simone T. a Tadanori TOMITA. Rhabdoid Tumor Predisposition Syndrome. *Pediatric and Developmental Pathology* [online]. 2015, 18(1), 49-58 [cit. 2016-10-07]. DOI: 10.2350/14-07-1531-MISC.1. ISSN 10935266. Dostupné z: <http://www.pedpath.org/doi/abs/10.2350/14-07-1531-MISC.1>