

Vybrané novinky v imunohistochemii a molekulární genetice nádorů měkkých tkání

Michael Michal^{1,2}

¹ Bioptická laboratoř, s.r.o., Plzeň

² Šiklův ústav patologie LF UK v Plzni a FN Plzeň

SOUHRN

Nebývalé prohloubení poznatků o molekulárně genetickém pozadí mezenchymálních tumorů v posledních letech přineslo i výrazné rozšíření palety dostupných molekulárních markerů pro rutinní diagnostickou praxi. Spolu s těmito pokroky a často právě díky nim, došlo také ke značnému rozvoji na poli imunohistochemie. Byly objeveny a následně praxí ověřeny nové protilátky jak pro detekci různých směrů diferenciaci, tak i protilátky vyvinuté přímo k diagnostice konkrétních nádorových typů. V tomto textu budou shrnuty imunohistochemické a molekulárně genetické markery užitečné v diagnostice vaskulárních tumorů, maligních tumorů z pochev periferních nervů, low-grade fibromyxoidních sarkomů/sklerozujících epiteloidních fibrosarkomů, solitárních fibrózních tumorů, epiteloidních sarkomů, rhabdomyosarkomů a dalších lézí exprimujících markery diferenciaci do příčně pruhované svaloviny. Přehledový článek se rovněž zabývá imunohistochemickými a molekulárně genetickými znaky pro diagnostiku některých nověji popsanych a klinicky obzvláště významných lézí.

Klíčová slova: nádory měkkých tkání – mezenchymální nádory – imunohistochemie – molekulární genetika

An update on immunohistochemical and molecular genetic markers of selected soft tissue tumors

SUMMARY

Recent years have brought an immense increase of knowledge regarding the molecular genetic background of mesenchymal tumors which in turn has significantly expanded the repertoire of molecular markers available for the routine diagnostic practice. This progress has also been followed by a rising number of available immunohistochemical markers useful for the diagnosis of soft tissue neoplasia. Both lineage specific and tumor-specific immunohistochemical antibodies have been discovered and subsequently tested in the surgical pathology practice. This article will review some of the immunohistochemical and molecular genetic markers useful in the diagnosis of vascular tumors, malignant peripheral nerve sheath tumors, low-grade fibromyxoid sarcomas/sclerosing epithelioid fibrosarcomas, solitary fibrous tumors, epithelioid sarcomas, rhabdomyosarcomas and other lesions showing skeletal muscle differentiation. The immunohistochemical and molecular genetic features of some recently characterized and clinically particularly important entities will be discussed as well.

Keywords: soft tissue neoplasia – mesenchymal tumors – immunohistochemistry – molecular genetics

Cesk Patol 2021; 57(1): 19–29

Nebývalé prohloubení poznatků o molekulárně genetickém pozadí mezenchymálních tumorů v posledních letech přineslo i výrazné rozšíření palety dostupných molekulárních markerů pro rutinní diagnostickou praxi. Spolu s těmito pokroky a často právě díky nim, došlo také ke značnému rozvoji na poli imunohistochemie (IHC). Byly objeveny a následně praxí ověřeny nové protilátky jak pro detekci různých směrů diferenciaci (např. vaskulární markery, markery příčně pruhované diferenciaci), tak i protilátky vyvinuté přímo k diagnostice konkrétních nádorových typů (např. MUC4, STAT6). V tomto textu budou shrnuty poznatky o imunohistochemických a molekulárně genetických metodách užitečných v diagnostice mezenchymálních tumorů častěji se vyskytujících, případně těch, jejichž správné rozpoznání je obzvláště klinicky významné; pochopitelně však nejde o přehled vyčerpávající. Toto review záměrně detailně nepojednává o rozsáhlé problematice kulatobuněčných sarkomů či některých neurogenických tumorů, neboť o nich informují poměrně nedávné přehledové články v tomto časopise (1,2).

✉ Adresa pro korespondenci:

MUDr. Michael Michal, Ph.D.

Šiklův ústav patologie LF UK v Plzni a FN Plzeň,

Alej Svobody 80, 304 60 Plzeň,

tel.: +420 603 792 671

e-mail: michael.michal@medima.cz

Mezenchymální tumory zažívacího traktu byly též probrány v samostatném článku v minulém čísle ČS patologie. Tabulkový seznam téměř všech v praxi využitelných imunohistochemických a molekulárně genetických metod byl publikován spolu s guidelines pro diagnostiku nádorů měkkých tkání a distribuován společně s časopisem Česko-slovenská patologie v průběhu loňského roku. Tyto guidelines je možné dohledat i na internetových stránkách České společnosti patologiů (3).

Rhabdomyosarkomy (RMS) a léze s diferenciací do příčně pruhované svaloviny

Ačkoliv desmin je nejvíce senzitivní protilátka pro detekci rhabdomyosarkomové diferenciaci (4), v případě podezření na RMS je samozřejmě vždy nutné nález potvrdit některým z více specifických imunohistochemických markerů. Za nejlepší metodu je momentálně považována detekce dvou transkripčních faktorů hrajících klíčovou roli ve vývoji příčně pruhované svaloviny, tj. MyoD1 a myogeninu. Podobně jako u ostatních protilátek detekujících proteiny transkripčních faktorů, i zde je nutné hledat pouze nukleární pozitivitu. Takováto exprese je velmi specifická pro rhabdomyosarkomovou diferenciaci a každá z protilátek má podle různých studií senzitivitu od 91 do 97 %. Ne vždy jsou však exprimovány současně (4,5), a proto se obvykle používají obě najednou. Obecně lze říci, že obě protilátky fungují o něco lépe v případech alveolárního RMS (5,6).