

# Mola hydatidosa

Magdaléna Daumová<sup>1,2</sup>, Šárka Hadravská<sup>1,2</sup>, Martina Putzová<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Šiklův ústav patologie LFP UK a FN Plzeň

<sup>2</sup> Bioptická laboratoř s.r.o., Plzeň

## SOUHRN

Hydatidózní mola je nejčastější formou gestační trofoblastické nemoci. Jedná se o abnormálně utvářenou placentární tkáň s charakteristickými změnami karyotypu, vznikající při poruchách fertilizace. Klíčovou úlohu v patogenезi kompletní i parciální hydatidózní moly hraje přítomnost abundanční genetické informace otcovského původu. Tyto léze se vyznačují poměrně širokým spektrem morfologických změn, které nemusí být zejména v časných stádiích gravidity plně vyjádřeny. Některé změny lze navíc pozorovat i u nemolárních gravidit, které na rozdíl od hydatidózní moly postrádají jakékoli riziko maligní nádorové transformace. Přesto, že konvenční histologické vyšetření stále sehrává v diagnostice klíčovou úlohu, je vhodné jej doplnit dalšími metodami, které jednotlivé léze spolehlivě rozliší. Přesná diagnostika molárních gravidit má význam nejen pro stanovení správného terapeutického postupu, ale získaná data mohou přispět i k dalšímu výzkumu těchto patologických jednotek.

**Klíčová slova:** gestační trofoblastická nemoc – hydatidózní mola – CHM – PHM – triploidie – genomický imprinting – p57 – molekulárně genetické vyšetření

## Hydatidiform mole

### ABSTRACT

Hydatidiform mole is the most common form of gestational trophoblastic disease. It is an abnormally formed placental tissue with characteristic changes in karyotype, arising in fertilization disorders. The presence of abundant paternal genetic information plays a key role in the pathogenesis of complete and partial hydatidiform moles. These lesions are characterized by a relatively wide spectrum of morphological changes that may not be fully expressed, especially in the early stages of pregnancy. In addition, some changes can be observed in non-molar gravidities, which, unlike hydatidiform moles, lack any risk of malignant transformation. Although conventional histological examination still plays a key role in the diagnosis, it should be supplemented by other methods that reliably differentiate individual lesions. Accurate diagnosis of molar gravidities is important not only for determining the correct therapeutic approach, but the obtained data may also contribute to further research of these pathological entities.

**Keywords:** gestational trophoblastic disease – hydatidiform mole – CHM – PHM – triploidy – genomic imprinting – p57 – molecular genetic testing

*Cesk Patol 2023; 59(2): 50–54*

Gestační trofoblastická nemoc představuje heterogenní skupinu lézí s různým biologickým chováním, které se vyznačují patologickou proliferací trofoblastu. Tato skupina chorob zahrnuje jak jednotky zcela benigní, tak i agresivní léze s vysokým metastatickým potenciálem. Nejčastější formou gestační trofoblastické nemoci je mola hydatidosa, která je v rutinní praxi častým předmětem histologického vyšetření. Klíčovou úlohu v patogenезi kompletní i parciální moly hraje přítomnost abundanční genetické informace paternálního původu, která je zodpovědná za patologický vývoj konceptu.

Nejvyšší incidence hydatidózní moly je pozorována v zemích jihovýchodní Asie, především v Indonésii, kde dosahuje až 13 případů na 1000 gravidit. Odhaduje se, že celosvětový výskyt se pohybuje mezi 1 – 3 případy na 1000 gravidit (1,2). Geografické rozšíření hydatidózních mol pravděpodobně reflektuje rozložení různých etnických skupin a/nebo genetické predispozice spíše než environmentální či klimatické faktory (3). Popisována je celá řada populačních i genetických faktorů, které jsou spojovány se zvýšeným rizikem vzniku hydatidózní moly. Dostupné statistické údaje jsou z velké části založeny na epidemiologických datech získaných ze studií sporadických kompletních mol.

### ✉ Adresa pro korespondenci:

MUDr. Magdaléna Daumová, Ph.D.

Šiklův ústav patologie LFP a FN Plzeň

Edvarda Beneše 1128/13, 305 99 Plzeň

tel.: 377 402 089

e-mail: daumovam@fnplzen.cz

Za nejdůležitější rizikový faktor je považován věk matek. U žen mladších 20 let existuje 1,5 - 2x vyšší riziko vzniku molární gravidity, u žen starších 40 let je toto riziko pěti- až desetinásobné. Slabší roli hraje předchozí molární gravidita, nulliparita, dietní faktory či nízký socioekonomický status (4-6).

### KOMPLETNÍ HYDATIDÓZNÍ MOLA (CHM)

Klinický obraz závisí na gestačním stádiu konceptu. Tzv. klasické znaky, které se vyvíjí po 12. týdnu, zahrnují nebolestivé opakované vaginální krvácení, výrazné zvětšení dělohy, které neodpovídá gestačnímu stádiu, hyperemesis gravidarum, časný nástup preeklampsie, hyperthyreózu či přítomnost theka luteálních cyst v ovariích. Charakteristickým ultrazvukovým nálezem je kromě absence plodu obraz „sněhové bouře“ (mnohočetné intrauterinní echogenní útvary odpovídající hydropicky změněným choriovým klkům) (7). Tyto změny jsou však vzhledem k současným možnostem prenatální diagnostiky pozorovány jen zřídka a molární gravidita bývá odhalena obvykle mezi 8. a 12. týdnem. V tomto období je klinické podezření na molární graviditu založeno především na neobvykle vysokých hladinách β-hCG či na abnormálním ultrazvukovém nálezu (absence embrya / plodu, zamklý potrat) (8,9).

CHM je zpravidla diploidní (pouze malá část může být tetraploidní), přičemž veškerý genetický materiál je otcovského původu. Tento patologický stav může vzniknout oplozením prázdného vajíčka jednou haploidní spermií s následnou endoreduplikací genetického materiálu (tzv. homozygotní CHM) či oplozením prázdného vajíčka dvěma haploidními spermiemi (tzv. heterozygotní CHM). Třetí potenciální možností je oplození