

Malobuněčná varianta světlobuněčného sarkomu měkkých tkání napodobující Ewingův sarkom - kazuistika

Zdeněk Kinkor¹, Iveta Mečiarová², Petr Grossman¹, Tomáš Vaněček¹,
Andrej Švec³, Milan Kokavec³

¹ Bioptická laboratoř s.r.o., Šiklův ústav patologie, LF UK, Plzeň

² Alfa Medical Patológia, FN Ružinov, Bratislava

³ Ortopedická klinika, Univerzitná nemocnica Akademia Dérera, Bratislava

SOUHRN

Popisován je případ vzácné malobuněčné varianty světlobuněčného sarkomu měkkých tkání distálně na pravém boku u 42leté ženy. Nespecifická morfologie malobuněčného kulatobuněčného *Ewing-like* tumoru vedla původně k mylné interpretaci tumoru jako extraskeletální myxoidní chondrosarkom, Ewingův sarkom resp. maligní melanom. Typické rysy světlobuněčného sarkomu jako např. fascikulární vřetenobuněčné uspořádání, úprava buněk do hnízd či světlobuněčný resp. eozinofilní vzhled cytoplazmy nebyly zastíženy ani při extenzivním zpracování tkáně. Imunohistochemické vyšetření zjistilo expresi S100 proteinu a HMB45; markery CD99, FLI1, cytokeratiny a EMA byly negativní. Mikroskopický obraz primární léze, místní recidivy a následných mnohočetných kožních metastáz byl totožný. Molekulárně genetická analýza až ve vzdálené metastáze v kůži prokázala translokaci t(12;22)(*EWSR1-ATF1*) a nakonec vedla ke správné diagnóze neobvyklého světlobuněčného sarkomu měkkých tkání. Diskutován je význam využití genetických testů v diferenciální diagnostice s ohledem na existenci histogeneticky a biologicky rozdílných nádorů s analogickou molekulární alterací.

Klíčová slova: světlobuněčný sarkom šlach a aponeuróz – Ewingův sarkom – Ewing-like – maligní melanom – malobuněčná varianta – t(12;22) (*EWSR1-ATF1*)

Small cell type (Ewing-like) clear cell sarcoma of soft parts: a case report

SUMMARY

The authors present a unique case of small cell variant of clear cell sarcoma of soft parts in a 42-year old woman. The tumor originally arose in the right flank of the soft tissues and ultimately developed both a local recurrence and multiple distant skin metastases two years and ten months thereafter. Nonspecific morphology of small blue round cell tumor was preserved at all microscopically verified sites and initially led to the spectrum of erroneous diagnoses such as an extraskeletal myxoid chondrosarcoma, Ewing sarcoma as well as malignant melanoma. The distinctive features of clear cell sarcoma such as fascicular nested growth pattern, spindling, clear cell change and/or eosinophilic cytoplasm were not disclosed even by extensive sampling. Immunohistochemically, the tumor expressed only S100protein and HMB45; all other markers (CD99, FLI1, cytokeratins, EMA) were completely negative. The molecular analysis carried out in one of the cutaneous metastases revealed translocation t(12;22) (*EWSR1-ATF1*) and ultimately led to the correct diagnosis of unusual Ewing-like clear cell sarcoma. Discussed is the implementation of molecular tests in routine diagnostics considering the existence of both histologically and biologically different tumors with an identical pathogenic molecular background.

Keywords: clear cell sarcoma of soft parts – Ewing-like – Ewing sarcoma – melanoma – small cell type – t(12;22) (*EWSR1-ATF1*)

Cesk Patol 2015; 51(1): 42-46

Světlobuněčný sarkom měkkých tkání/šlach a aponeuróz (SS) je vzácný, většinou několik let pomalu rostoucí, sarkom mladistvých a mladších dospělých (nejčastěji II. - IV. dekáda), vyskytující se v povrchových měkkých tkáních v intimní souvislosti šlach/fascií, zejména akrálních partií dolních (nárt, ploska, kotník) a horních (ruka, zápěstí) končetin (1-4). Přestože obvyklá morfologie signalizuje *low-grade* sarkom, pětileté přežití se uvádí jen kolem 50 % případů; nejčastější metastázování směřuje do regionálních lymfatických uzlin a plic (2-4). Histologická diagnostika

je poměrně obtížná vzhledem k ojedinelosti výskytu, ale především proto, že „patognomonická“ světlobuněčnost tumoru je zde spíše výjimkou. SS je charakterizován blandně vyhlížejícími vřetenitými až oválnými buňkami s malým množstvím spíše eozinofilní cytoplazmy s výrazným jádrem, uspořádanými do kompaktních snopců a hnízd oddělených různě silnými hyalinními vazivovými pruhy. Nezřídka jsou patrné rozptýlené obrovské vícejaderné elementy napodobující Toutonovy buňky resp. osteoklasty. Rozpoznání nádoru navíc komplikuje občasná přítomnost melaninového pigmentu a kompletně vyjádřený melanocytární fenotyp, včetně přesvědčivě dokumentované přítomnosti melanozomů na ultrastrukturální úrovni; to byl důvod pro dříve používané synonymické označení maligní melanom (MM) měkkých částí (1). Molekulární biologie posléze jednoznačně vyloučila histogenetickou příbuznost s maligním melanomem a prokázala translokace t(2;22) (*EWSR1-CREB1*) a t(12;22) (*EWSR1-ATF1*) jako zatím jediné známé klíčové patogenetické momenty (5,7).

✉ Adresa pro korespondenci:

Doc. MUDr. Zdeněk Kinkor, Ph.D.

Bioptická laboratoř s.r.o., Mikulášské nám. 4

326 00 Plzeň

tel.: 737 220 449

e-mail: kinkor@medima.cz