

# Případ č. 6

Tomáš Geryk



# případ č. 6

## Klinické údaje

- konzultace z Patologie Litomyšl, s.r.o.
- muž, 48 let
- pravostranná tonzilektomie s blokovou krční disekcí

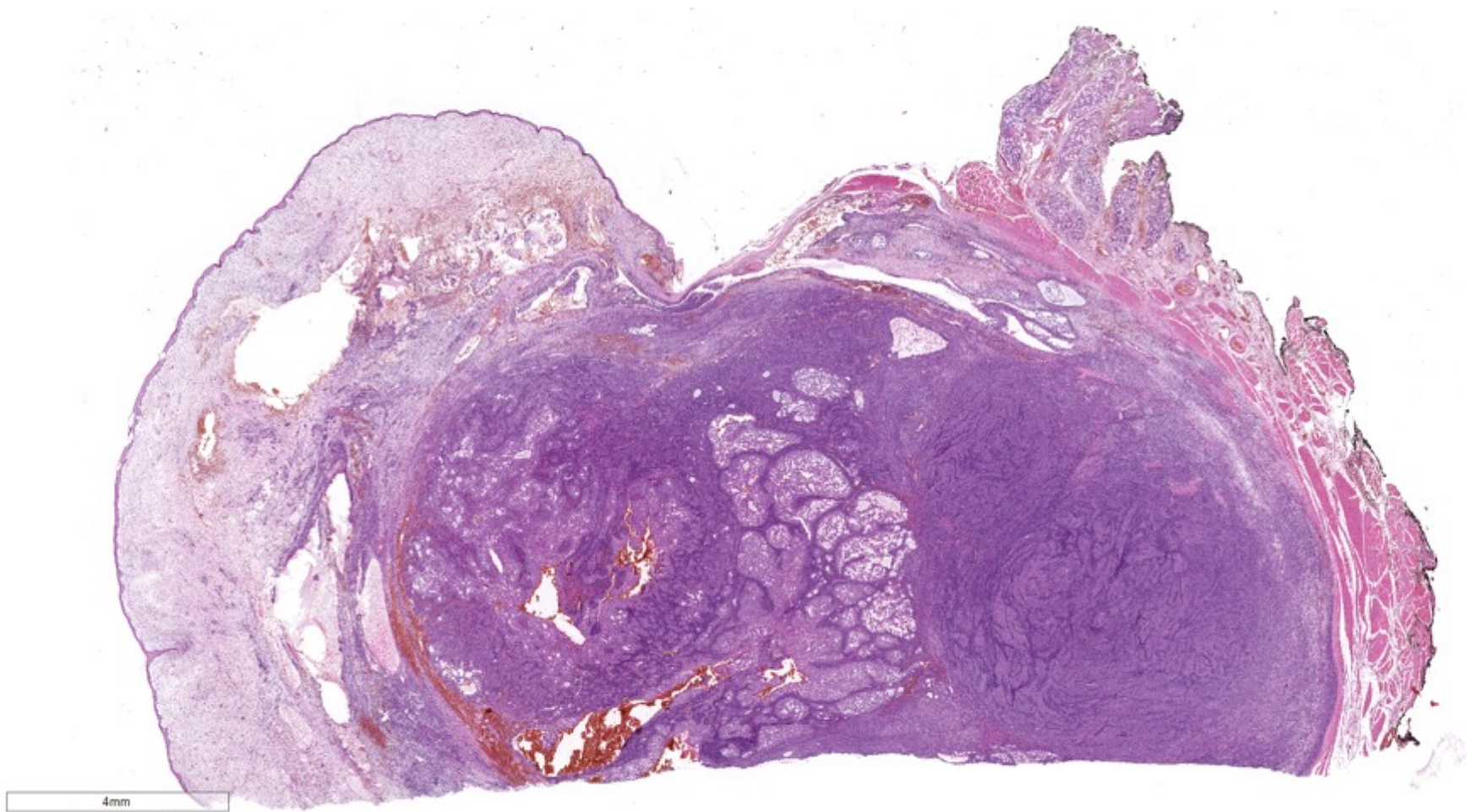


# případ č. 6

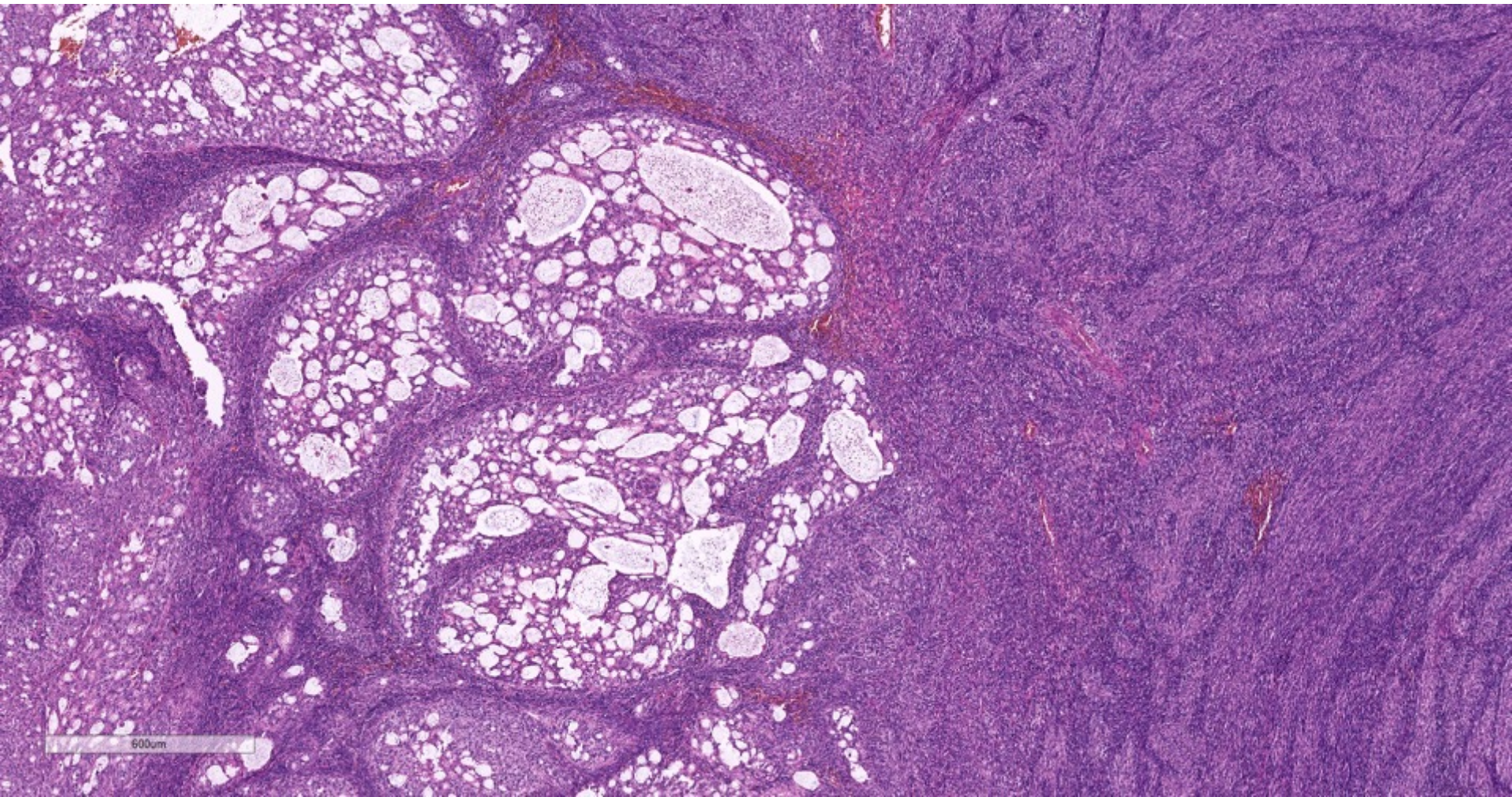
## Makropopis

- tonzila s tumorem o rozměrech 20x18x15 mm
- na řezu bělavé barvy

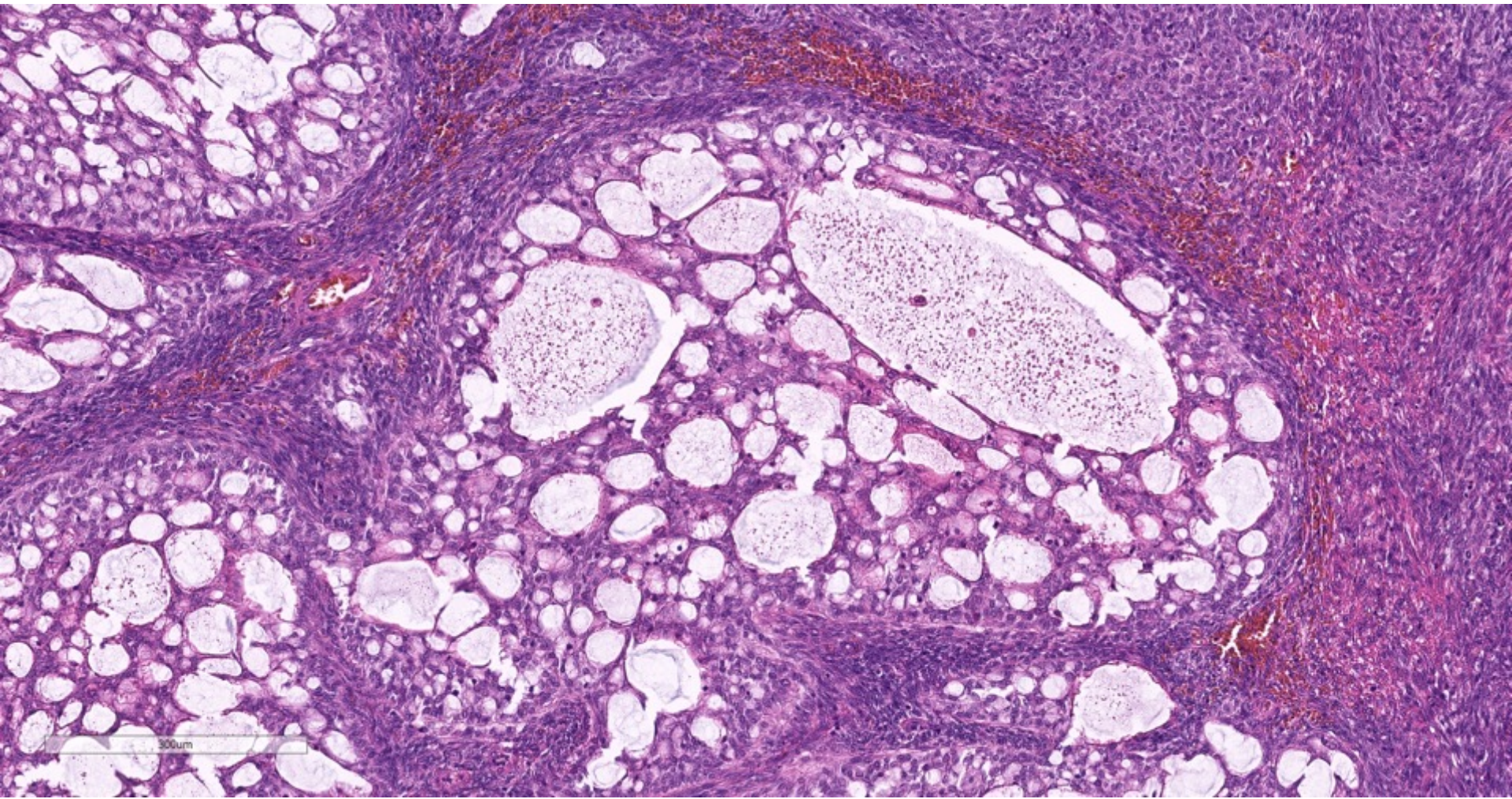




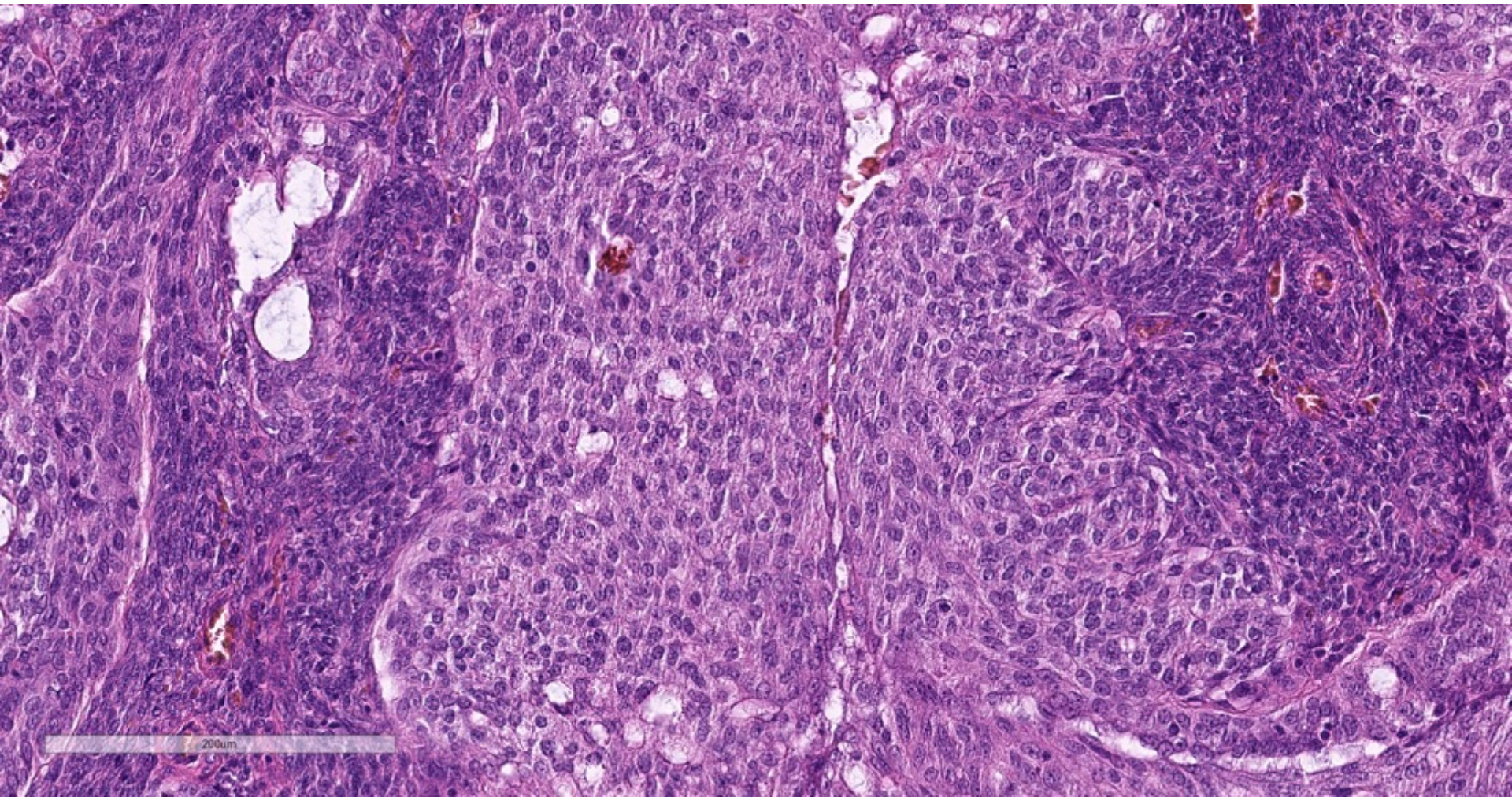




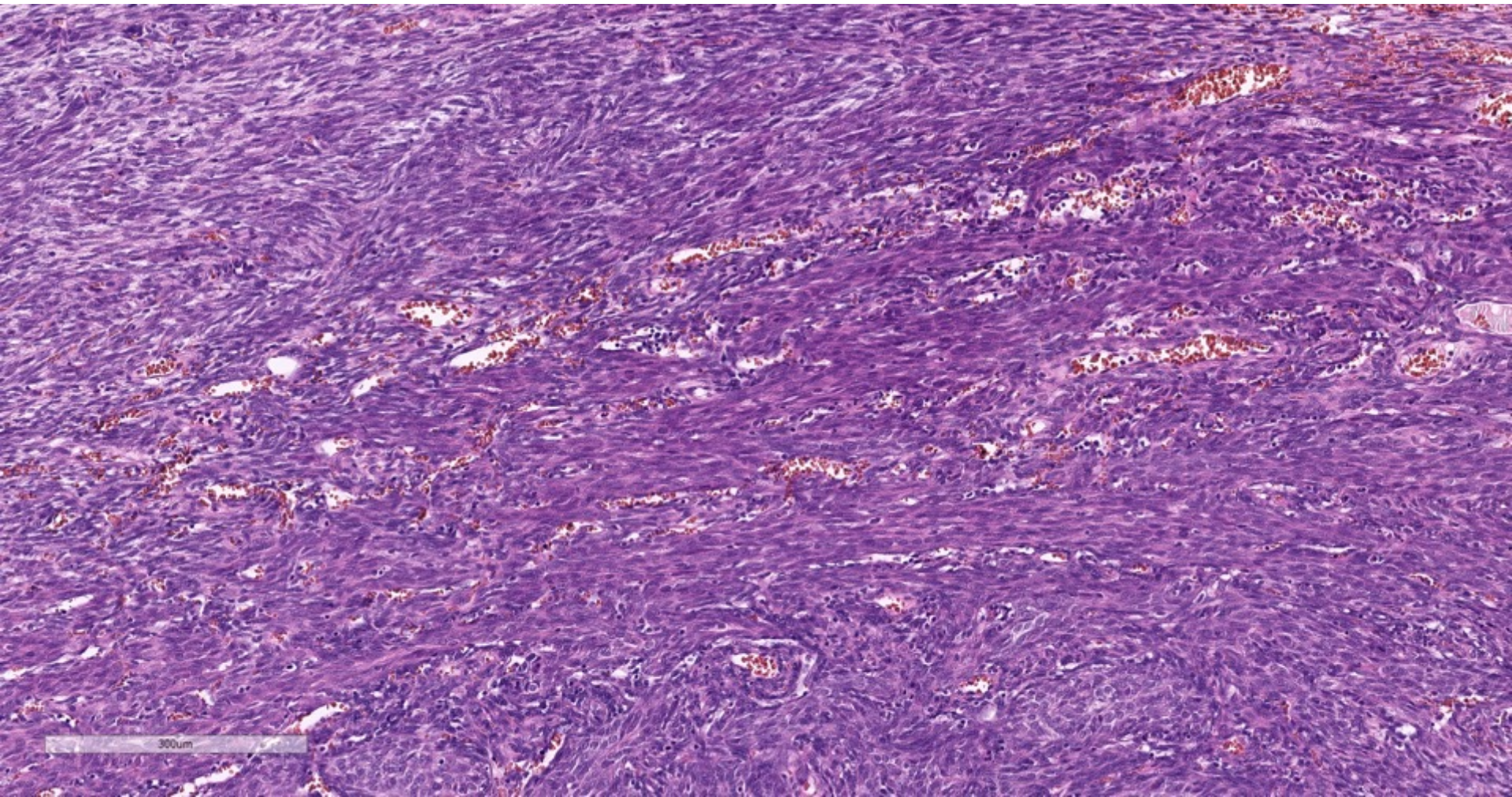




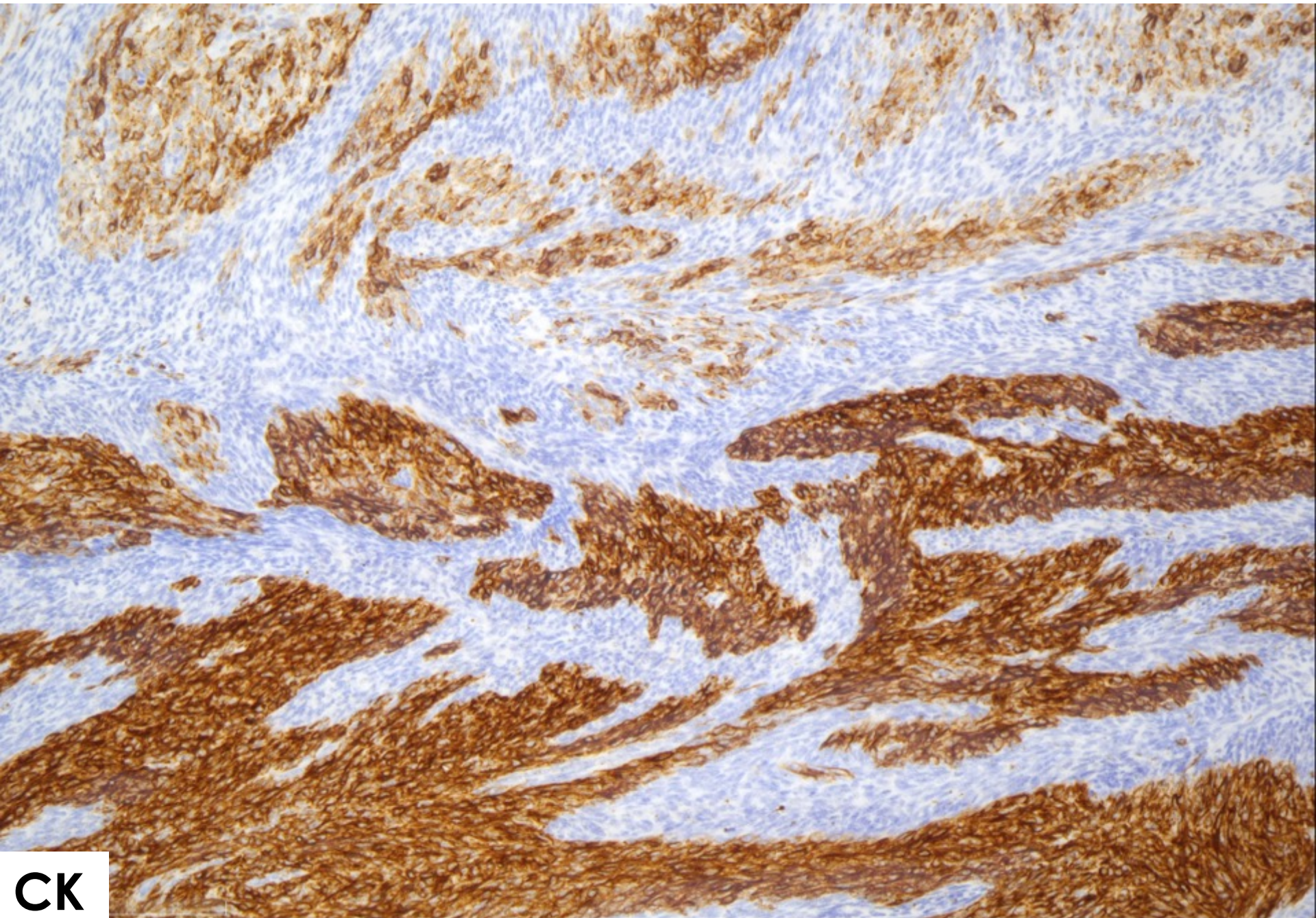






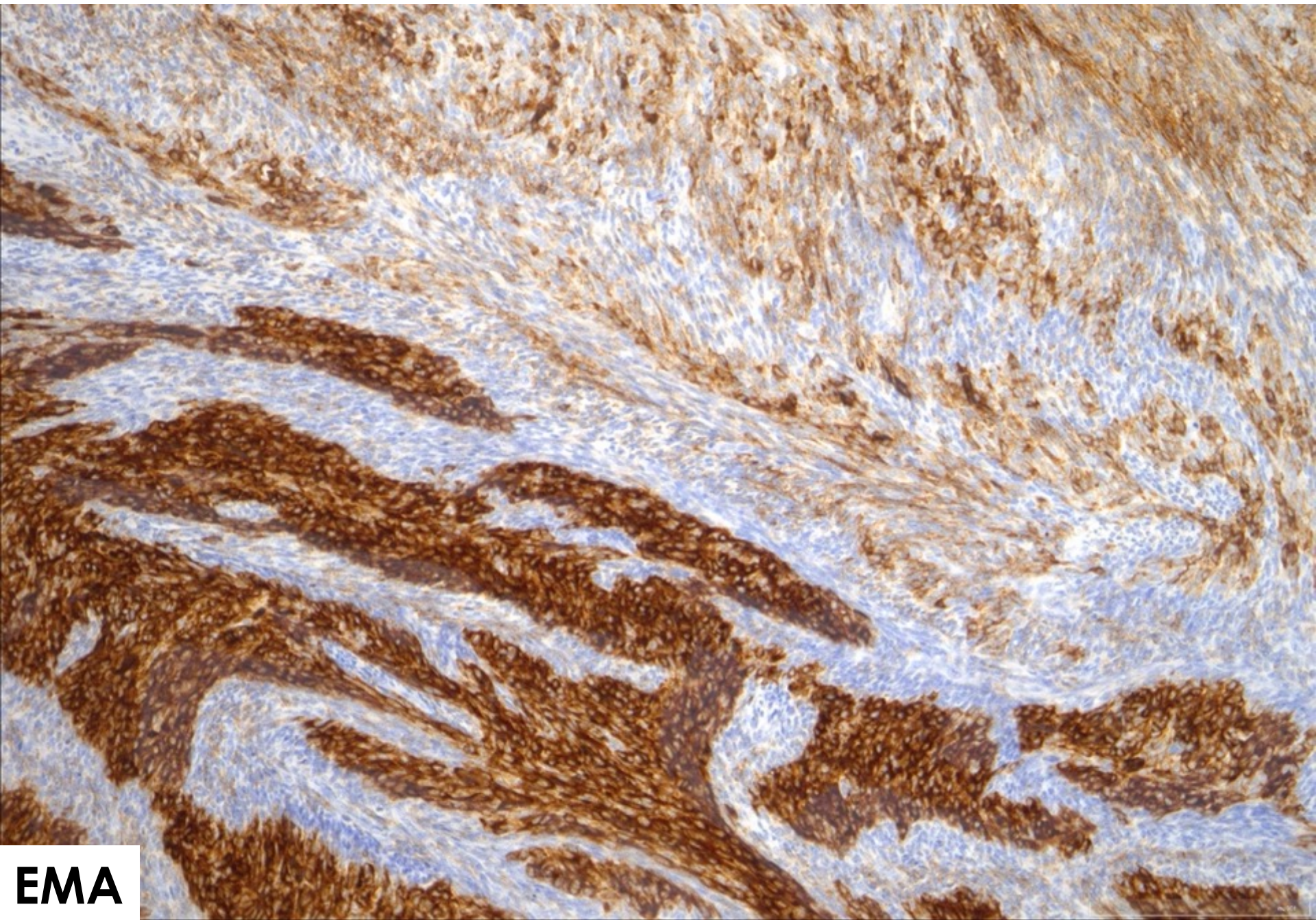






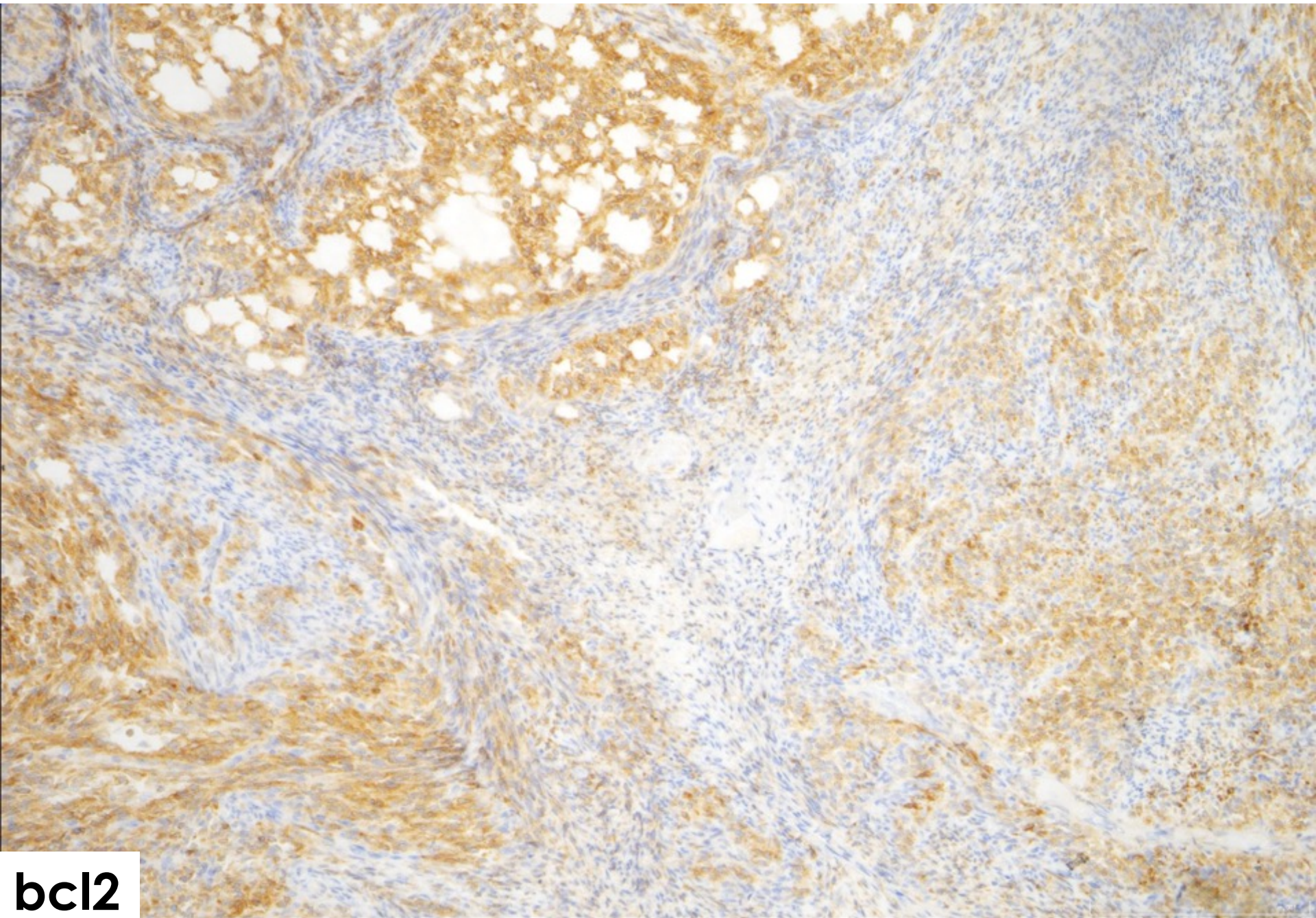
CK





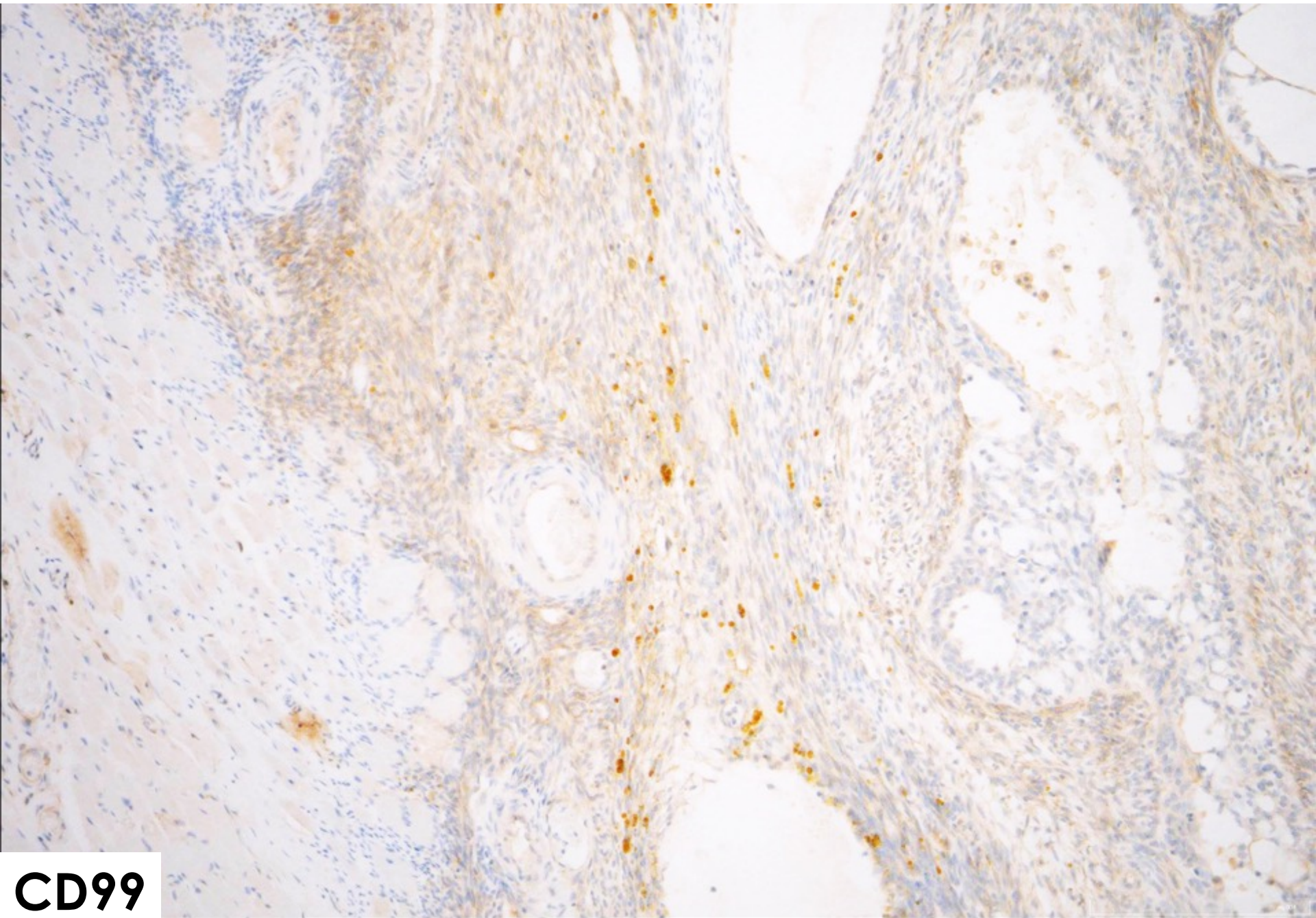
**EMA**





**bcl2**





**CD99**



# případ č. 6

## Ihc

### Pozitivní

- vřetenobuněčná komponenta
  - bcl2
  - fokálně CK a EMA
  - velmi slabě fokálně CD99, SSTR2 a PGP9.5
- epiteloidní komponenta
  - difúzně CK, EMA, bcl2

### Negativní

- p63, SOX10

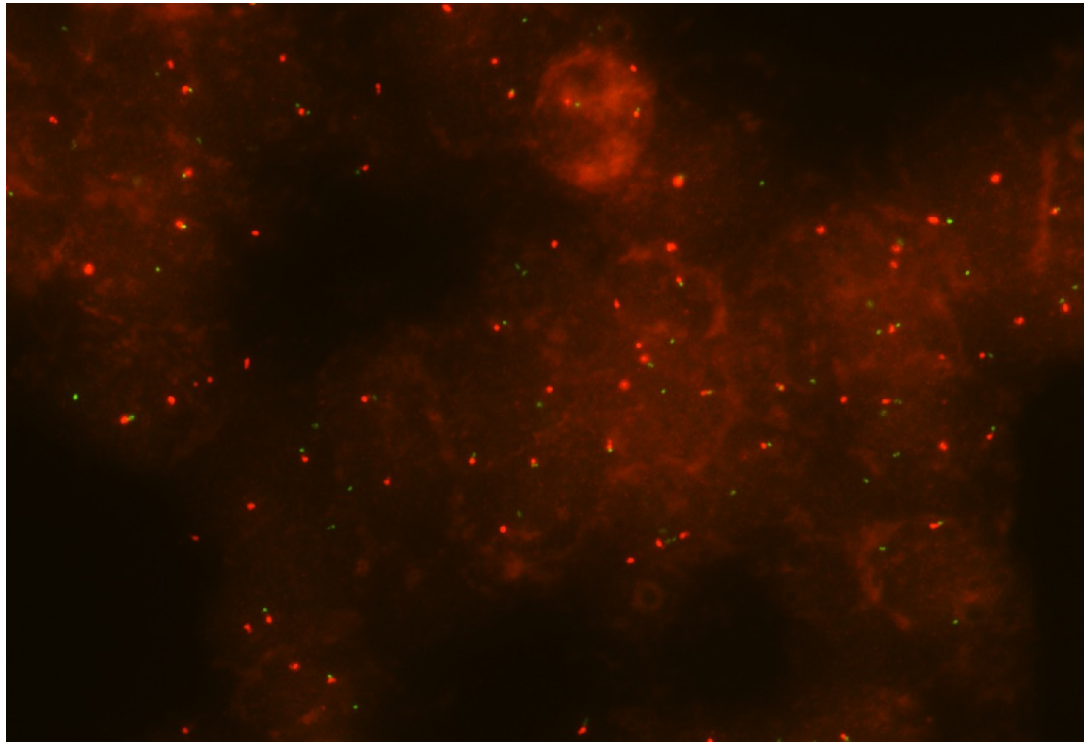




# případ č. 6

## FISH

- zlom genu SS18 ve více než 90 % nádorových bb.





# případ č. 6

## Diagnóza

# Bifázický synoviální sarkom





# případ č. 6

## Synoviální sarkom

- 7 % případů synoviálního sarkomu lokalizováno v oblasti hlavy a krku (včetně tonzily – vzácně)
- epidemiologie i etiopatogeneze odpovídá jiným lokalizacím
  - specifická translokace  $t(X;18)(p11;q11)$ 
    - fúzní gen *SS18::SSX1* nebo *SS18::SSX2*
    - velmi vzácně jiné varianty (*SSX4*, *SS18L1* nebo *NEDD4*)





# případ č. 6

## Synoviální sarkom

- mikroskopicky
  - monofázický
    - variabilní morfologie: vřetenobuněčná, osifikující, myxoidní
  - bifázický
    - různý podíl epiteloidní komponenty
      - glandulární, kribriformní nebo solidní typ růstu
- nízce diferencovaný
  - výrazné atypie, nekrózy, vysoká mitotická aktivita





# případ č. 6

## Synoviální sarkom

- imunohistochemicky
  - pozitivita TLE1 v 95 %
  - variabilní pozitivita CD99, bcl2 a CD56
  - fokální pozitivita EMA (většinou také CK, BER-EP4)
    - v nízce diferencovaných CK jen v 50 % případů
  - obvykle negativní S100 a WT1
  - nové protilátky proti produktu fúzního genu SS18-SSX (E9X9V) a SSX C-konci (E5A2C)
- molekulární biologie
  - průkaz fúze *SS18:SSX1/2/4* metodou FISH





# případ č. 6

## Synoviální sarkom

- diferenciální diagnostika
  - **není průkaz fúze SS18:SSX1/2/4**
  - monofázický
    - MPNST (alternující celularita, SOX10+ fokálně)
    - celulární schwannom (hyalinizované cévy, SOX10+ difúzně)
    - SFT (patternless pattern, CD34+, STAT6+)
      - CAVE: MPNST, CS a SFT mohou být TLE1+
    - vřetenobuněčný rhabdomyosarkom (myoD1+, myogenin+)
    - DFSP s fibrosarkomatózní transformací (storiformní, CD34+)
    - bifenotypický sinonazální sarkom (S100+, SMA+, myogenin+, FISH – fúze PAX3)
    - sarkomatoidní karcinom (TLE1 negativní)



# případ č. 6

## Synoviální sarkom

- diferenciální diagnostika
  - bifázický
    - adenokarcinom (typicky TLE1 negativní)
      - epiteloidní komponenta vzácně může tvořit až > 90 % tumoru
    - glandulární rysy v nádorech nervové pochvy (schwannom, MPNST)
    - bifenotypický branchiom
      - ektopický hamartomatózní thymom
      - bifázická vřetenobuněčná a epiteloidní morfologie
      - IHCh: pozitivita CK a myoepiteliálních markerů (SMA, CD10, CK14)

