

Případ č. 10

Kateřina Kamarádová



případ č. 10

Klinické údaje & Makropopis

- žena, 36 let
- materiál zaslán na FÚP ke 2. čtení
- chirurgická dg.: hyperplasia appendicis
- apendix délky 60 mm, průměru 9 mm

Trvání nemoci *Appendix*

Předchozí ozařování *App. d. Gamma ϕ 9 mm*

Předchozí histologická vyšetření

Fixační tekutina (druh) *100% FORMAL*

Klinická diagnóza (popř. stručný klinický průběh): *RO-PHX Dg k 37*

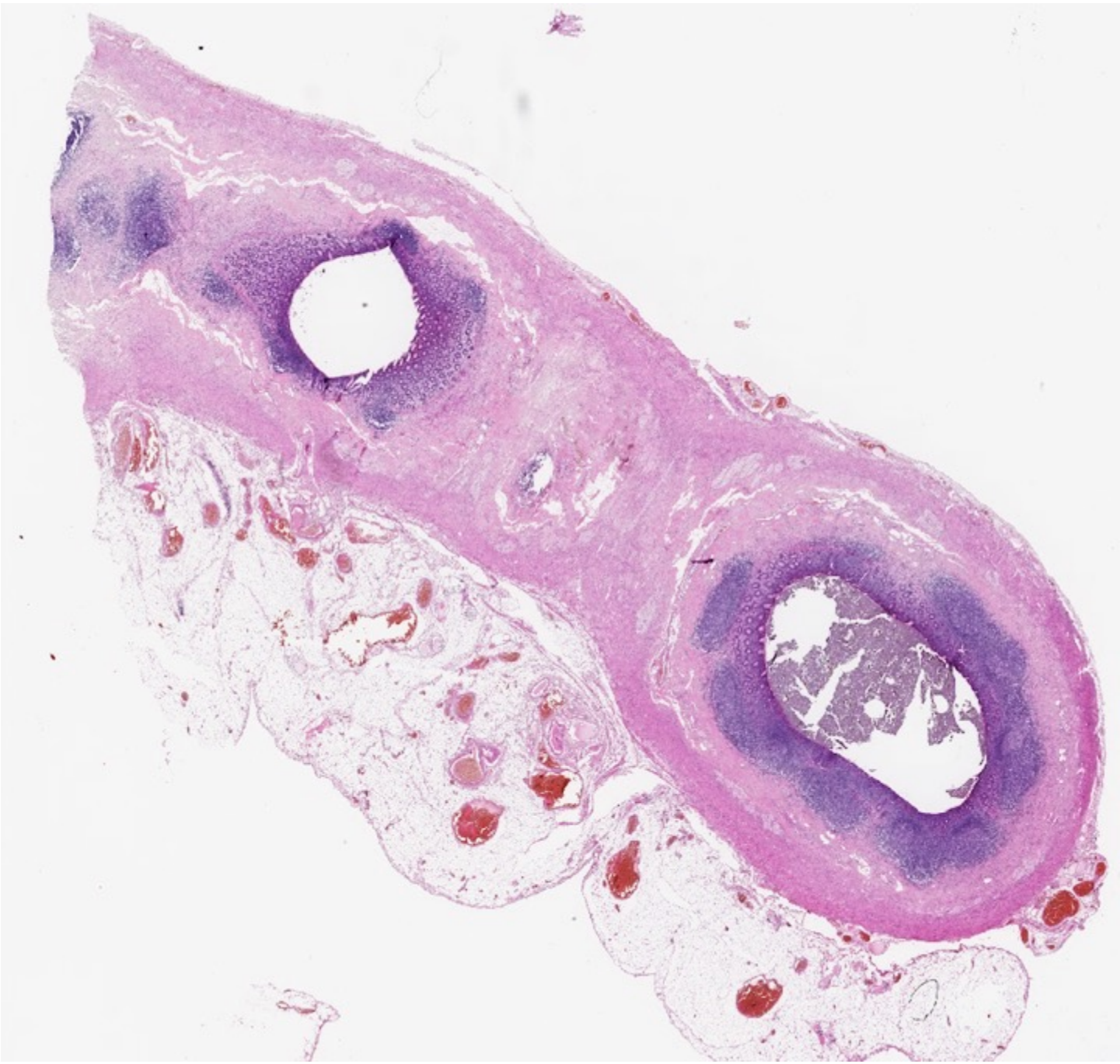
DDP 6.2.20

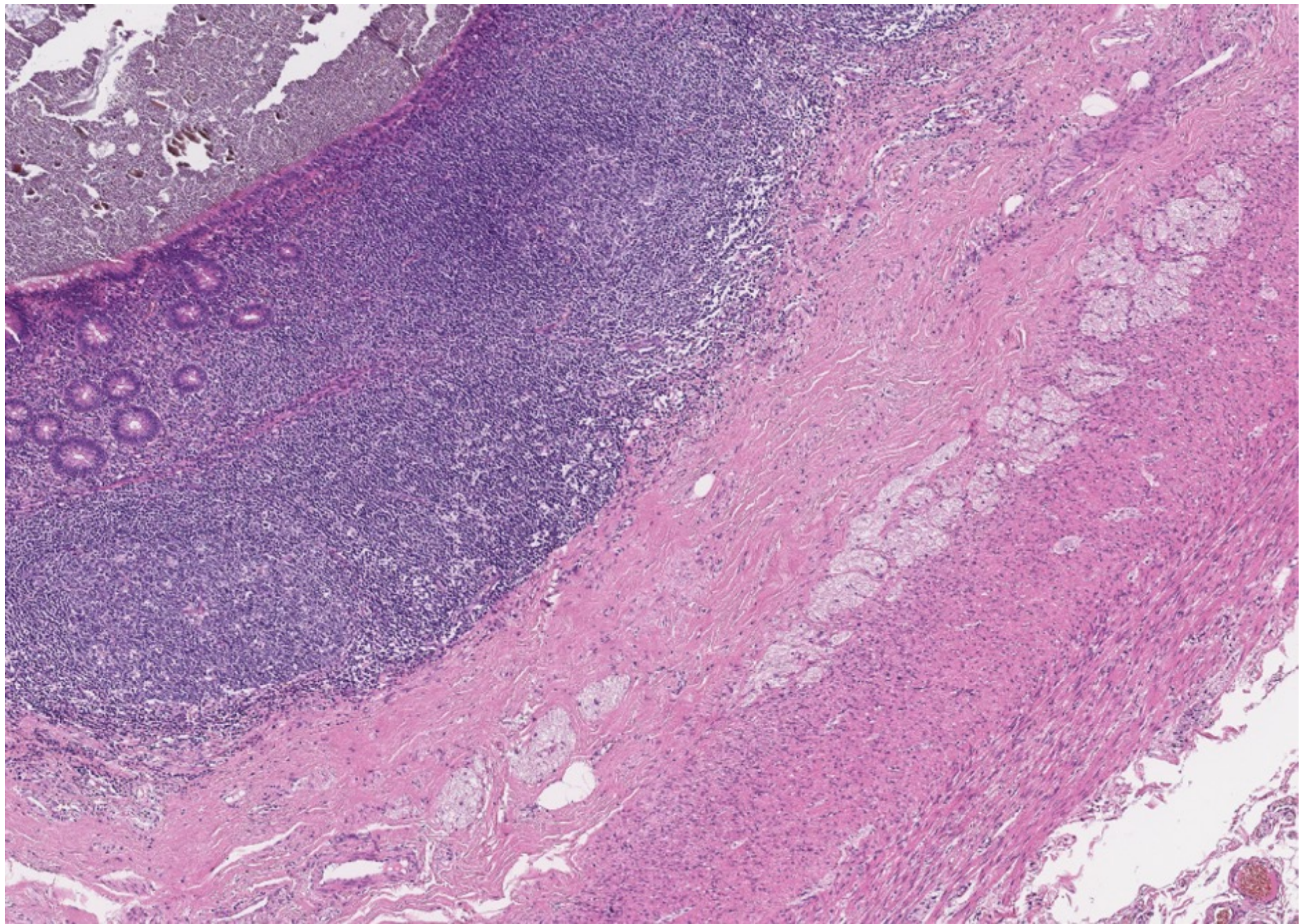
137 Hyperplasia Appendix

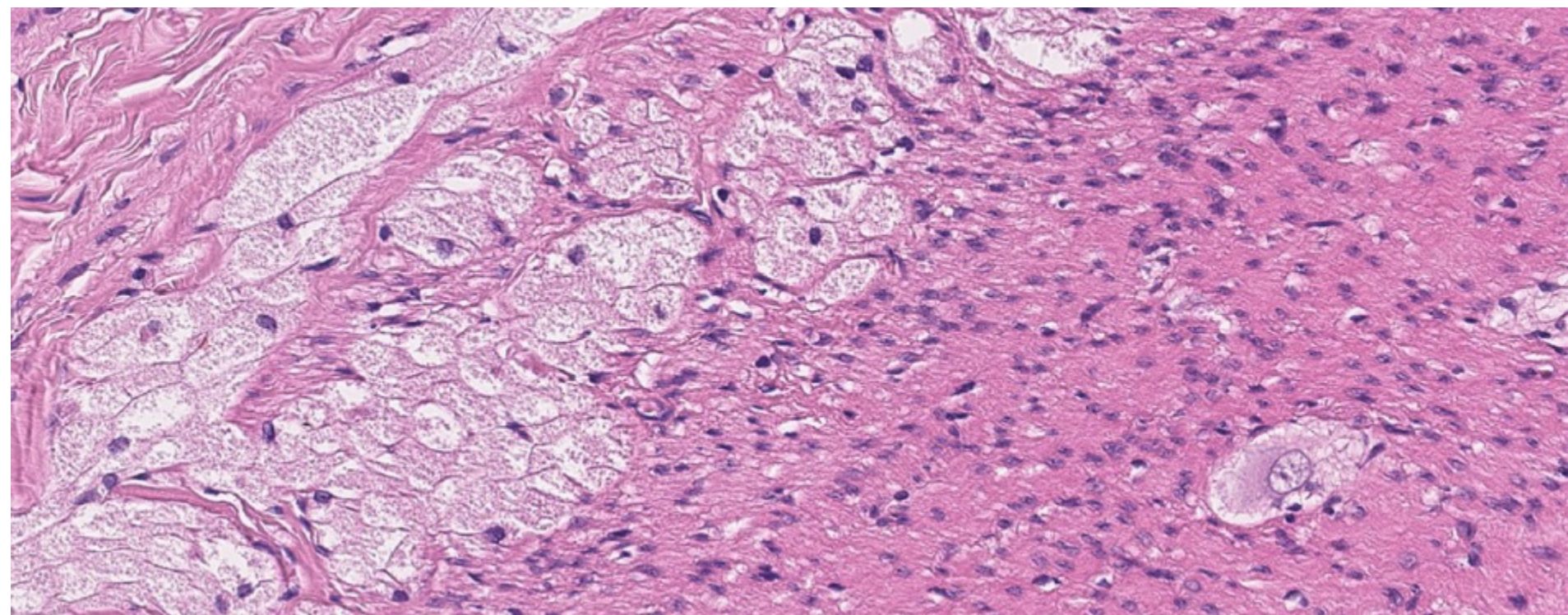
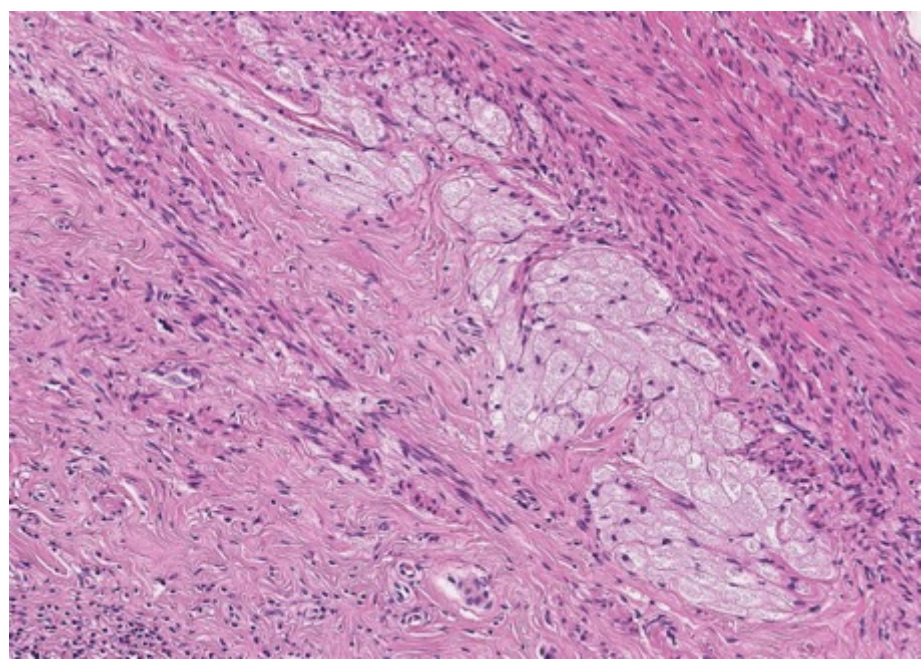
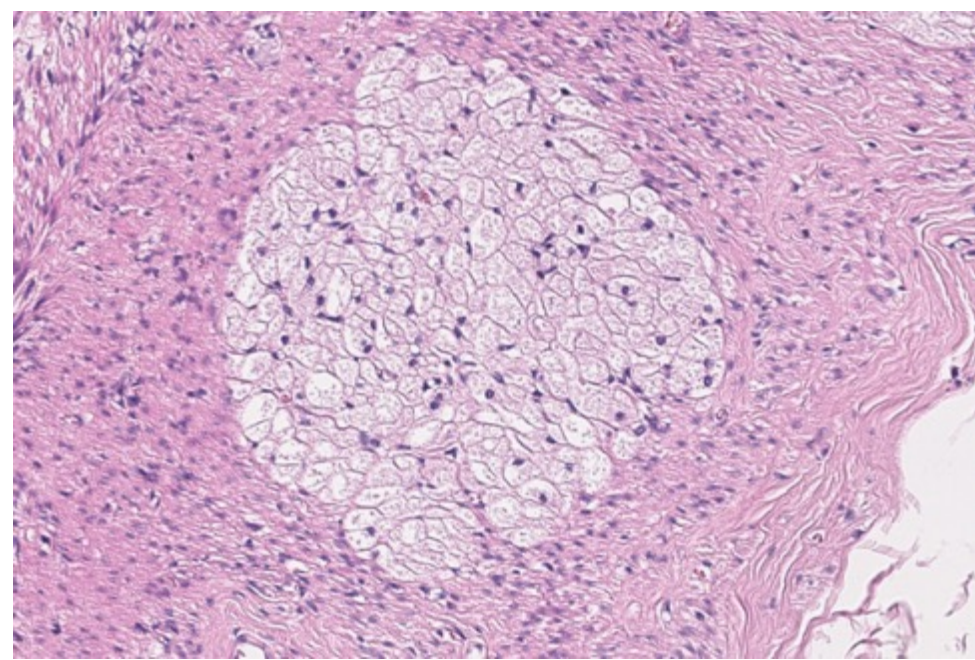
+ PHX ML

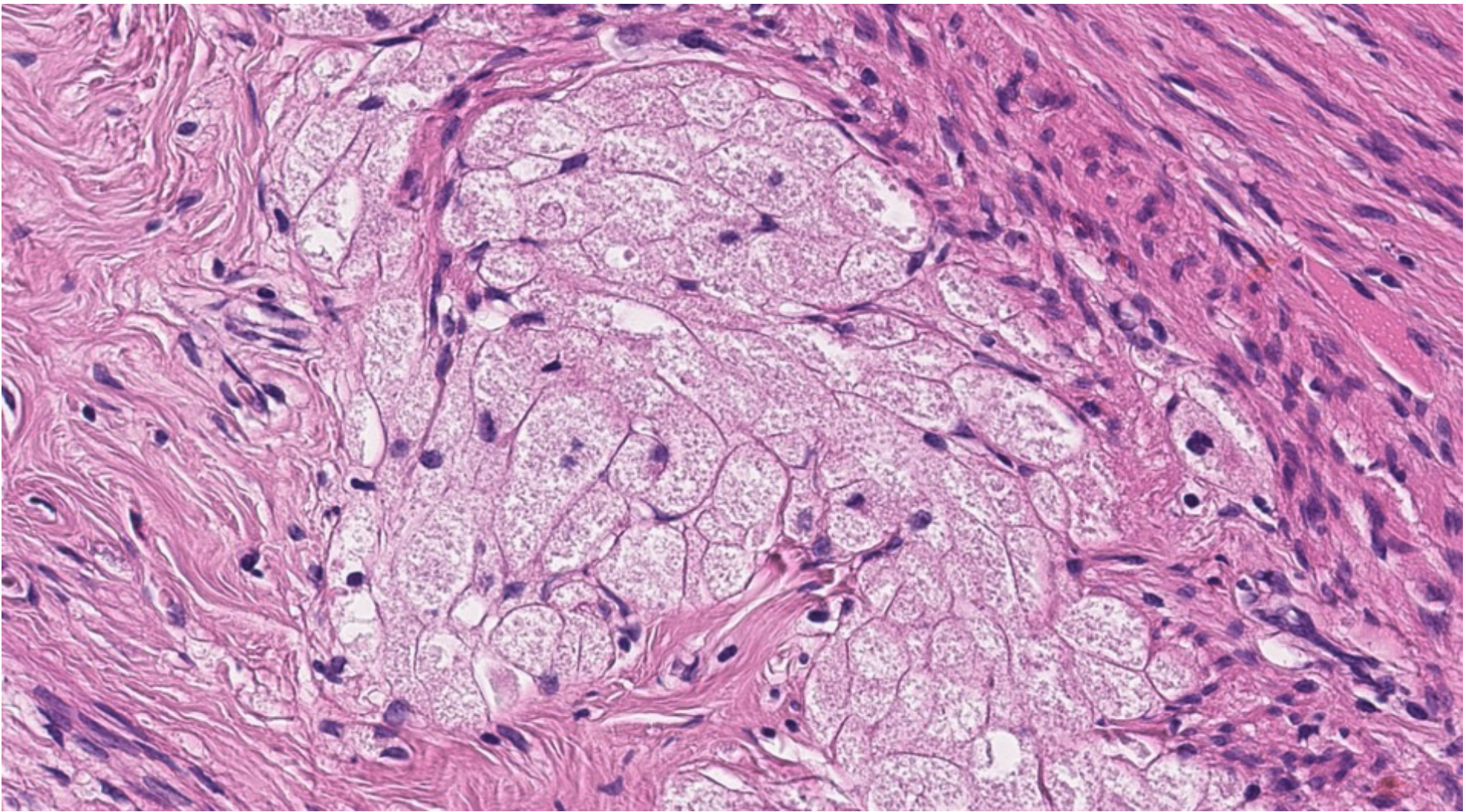
+ apex A - PHX



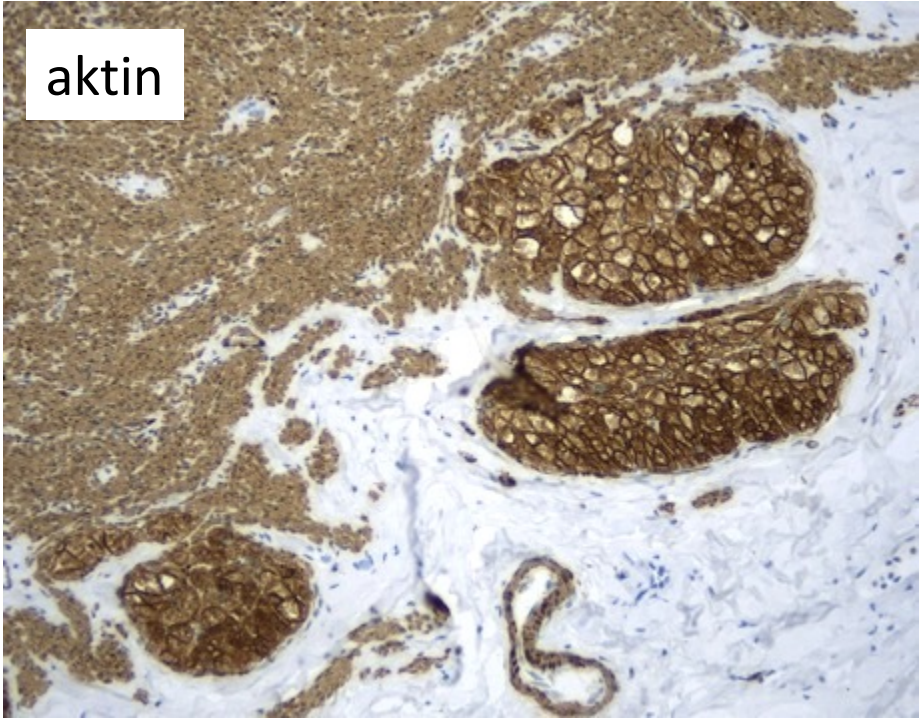




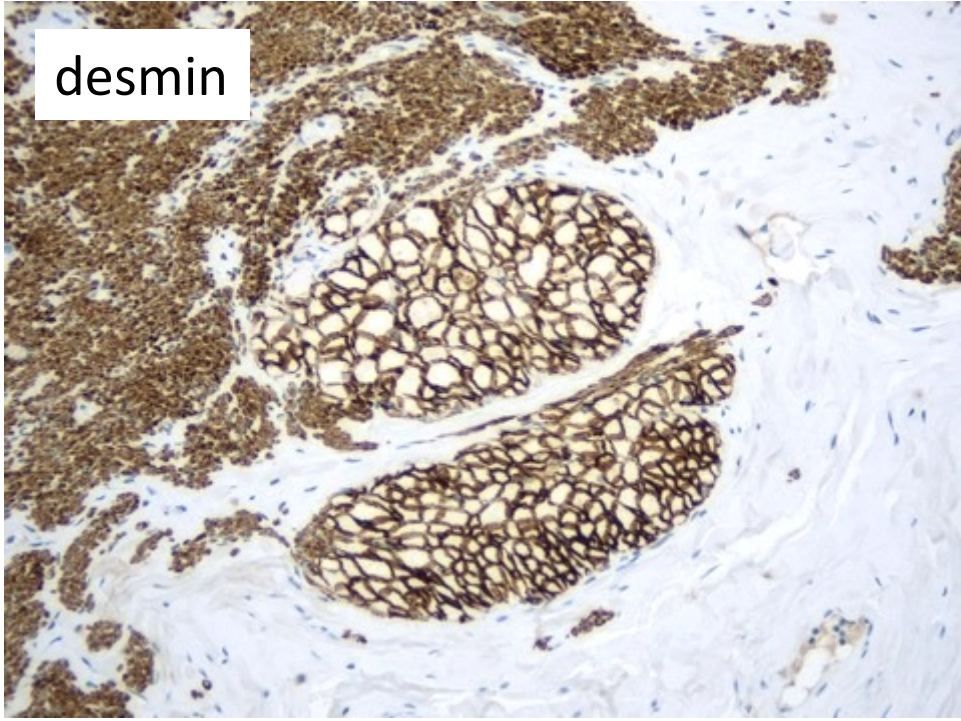




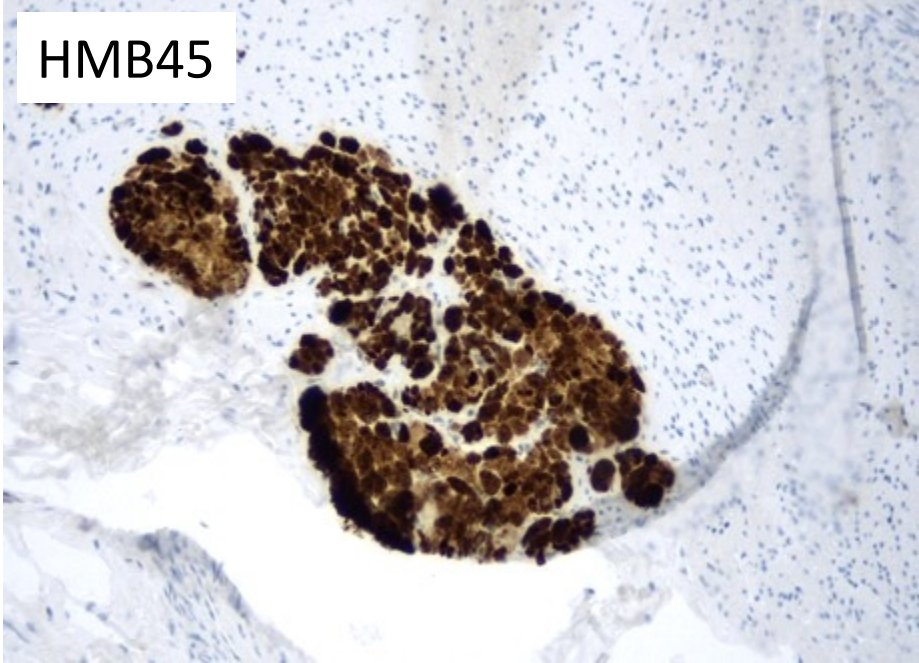
aktin



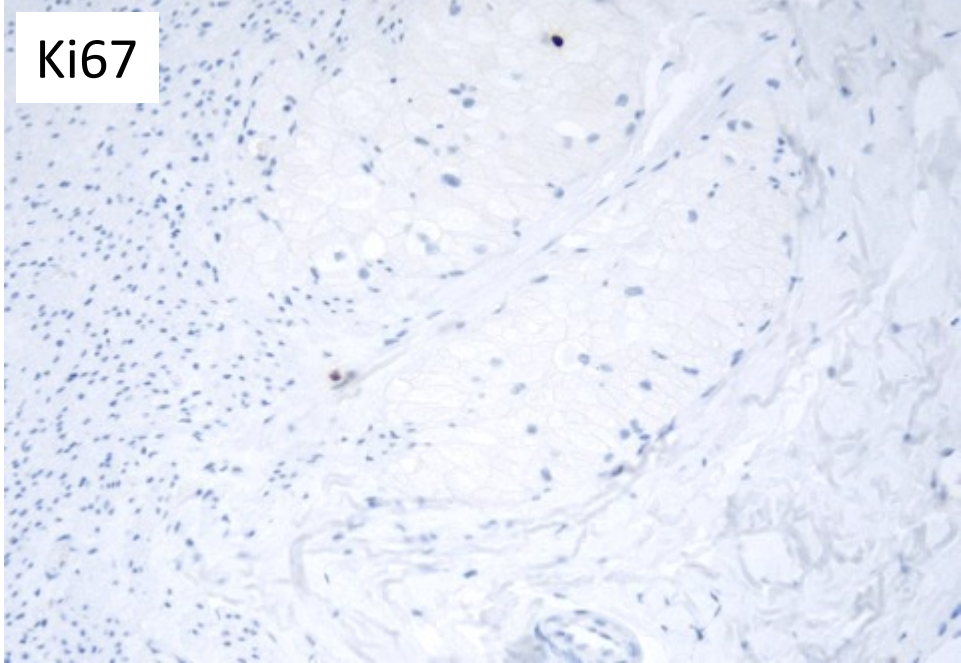
desmin



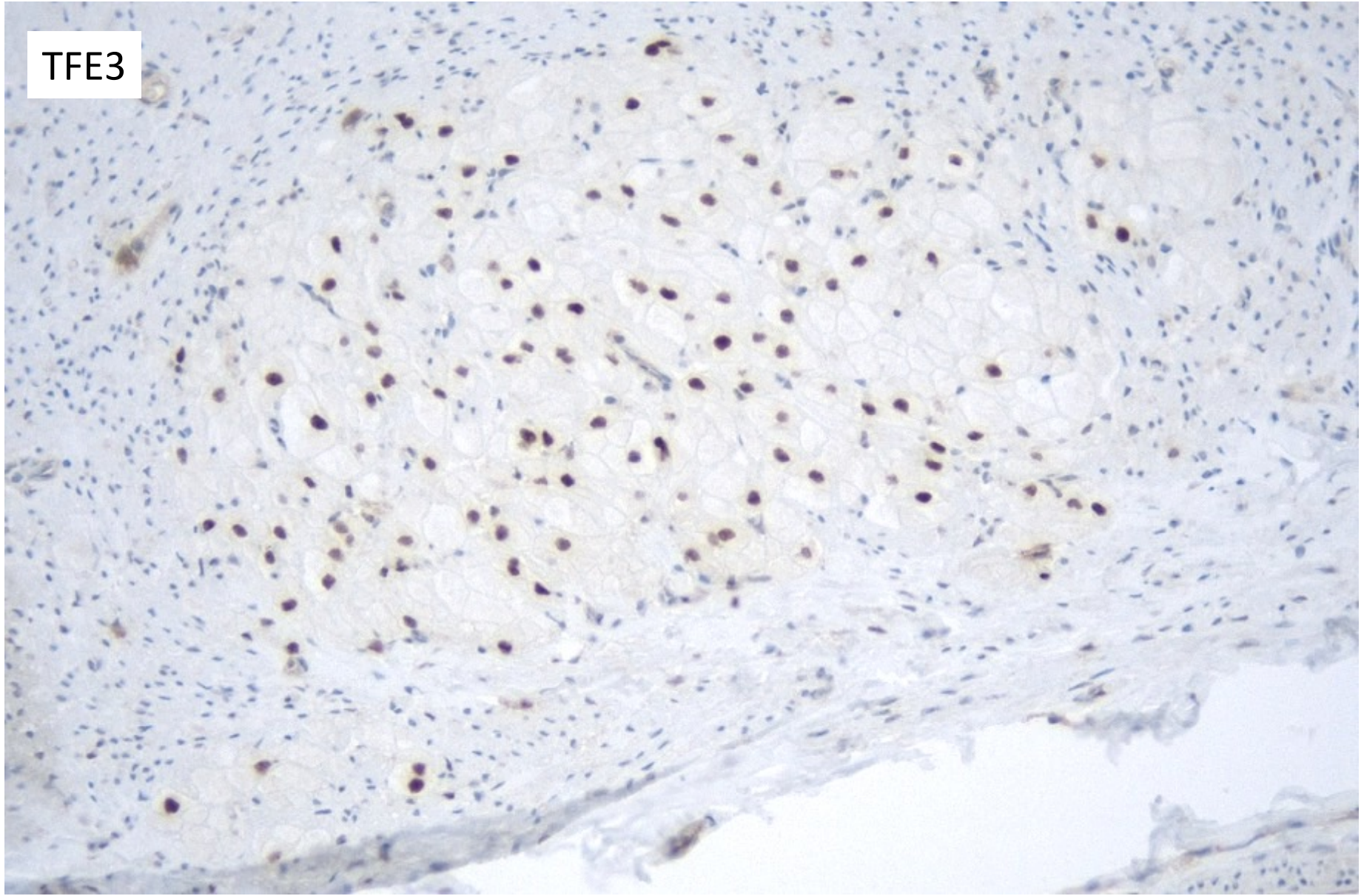
HMB45



Ki67



TFE3



případ č. 10

Diagnóza

PECom(atóza) apendixu



PEComy

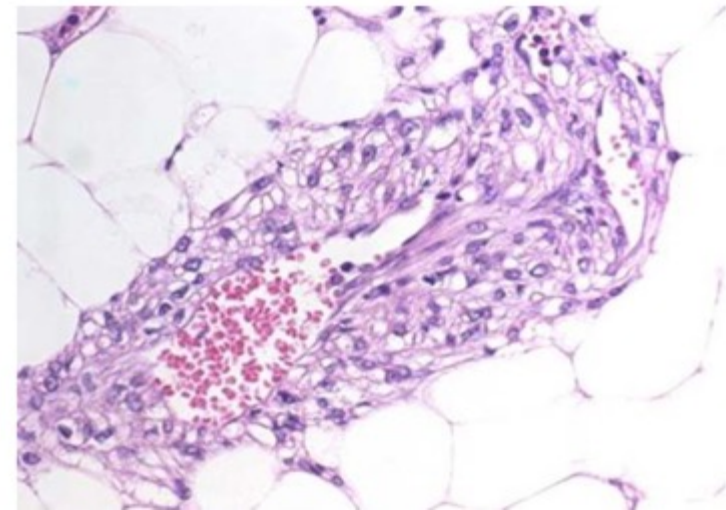
Comment > Am J Surg Pathol. 1992 Mar;16(3):307-8.

doi: 10.1097/00000478-199203000-00013.

PEC and sugar

F Bonetti, M Pea, G Martignoni, G Zamboni

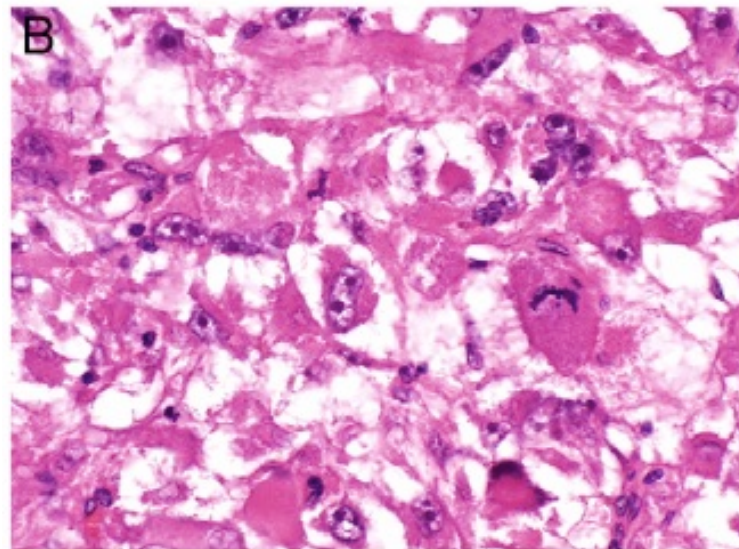
- rodina nádorů z perivaskulárních epiteloidních buněk
- **angiomyolipom (AML)** – ledviny, játra, slezina, UG trakt, GIT
- **lymfangioleimyomatóza (LAM)** - plíce, LU, děloha
- **PECOM plic** (aka světlobuněčný (sugar) tumor plic)
- ostatní PEComy – děloha, UG, GIT



- epiteloidní/vřetenité elementy + varianty

PEComy – biologické vlastnosti

- většina benigní
- maligní PECom – přes 50 případů (děloha, retroperitoneum, GIT...)



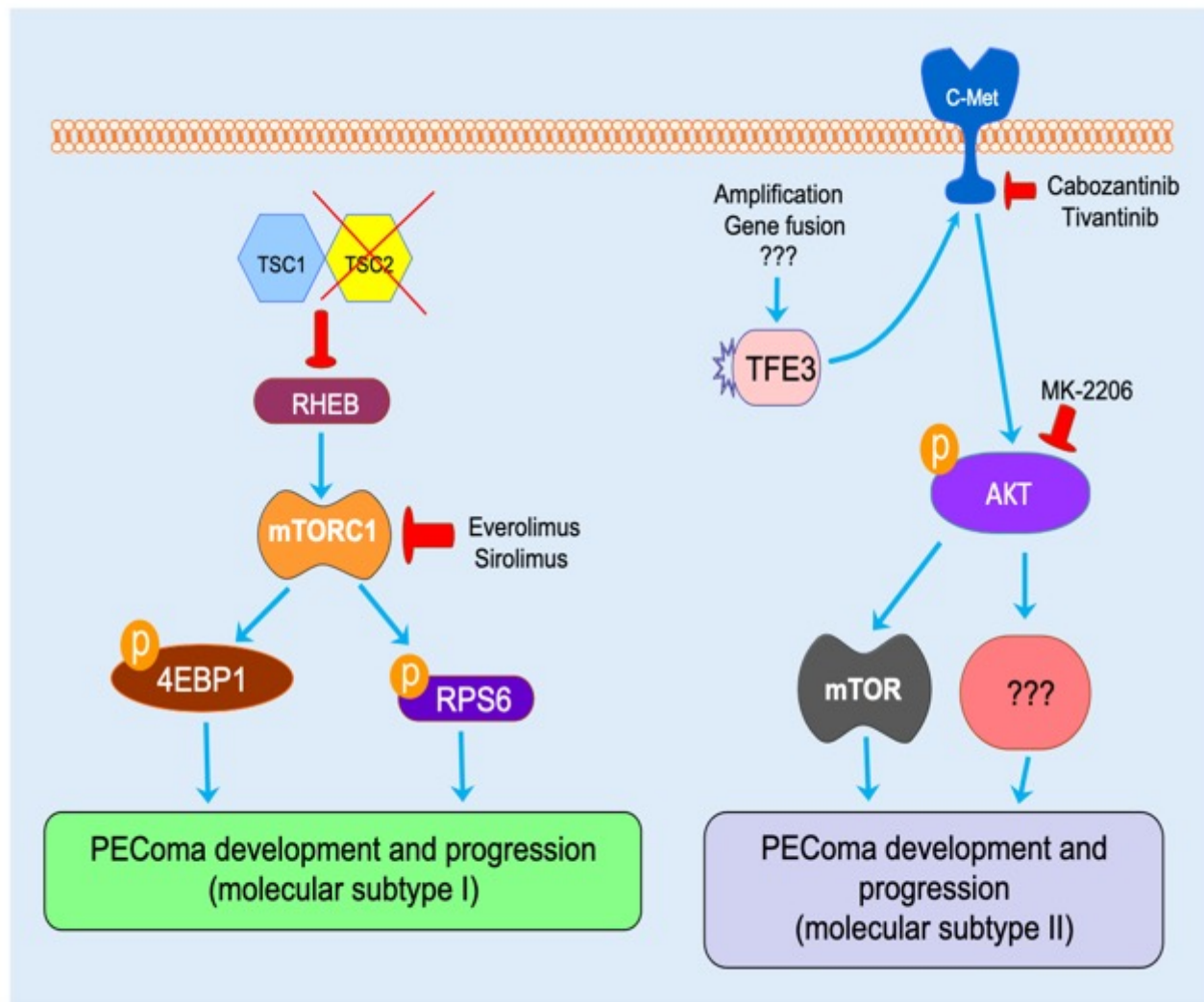
| atypický PECom (UMP) | maligní PECom (≥ 2 znaky/gyn ≥ 3) |
|---------------------------------|---|
| velikost > 5 cm | velikost > 5 cm |
| vysoký jaderný grade/pleomorfie | vysoký jaderný grade |
| mnohojaderné elementy | infiltrativní růst |
| | nekróza |
| | mitózy $> 1/12$ mm ² |
| | vaskulární invaze |

PEComy - imunofenotyp

| hladkosvalové markery | melanocytární markery | jiné pozitivní markery | negativní markery |
|---------------------------|---------------------------------------|------------------------|-----------------------------|
| SMA (88 %) | HMB45 (99 %) | cathepsin K | S100 |
| desmin (80 %) | MiTF (83 %) | TFE3 | SOX10 |
| h-caldesmon (76 %) | <i>melanA (67 %)</i> <i>*negat</i> | ER (53 %) PR (85 %) | CK |
| | | CD117, CD10 | PAX8 (gyn) |

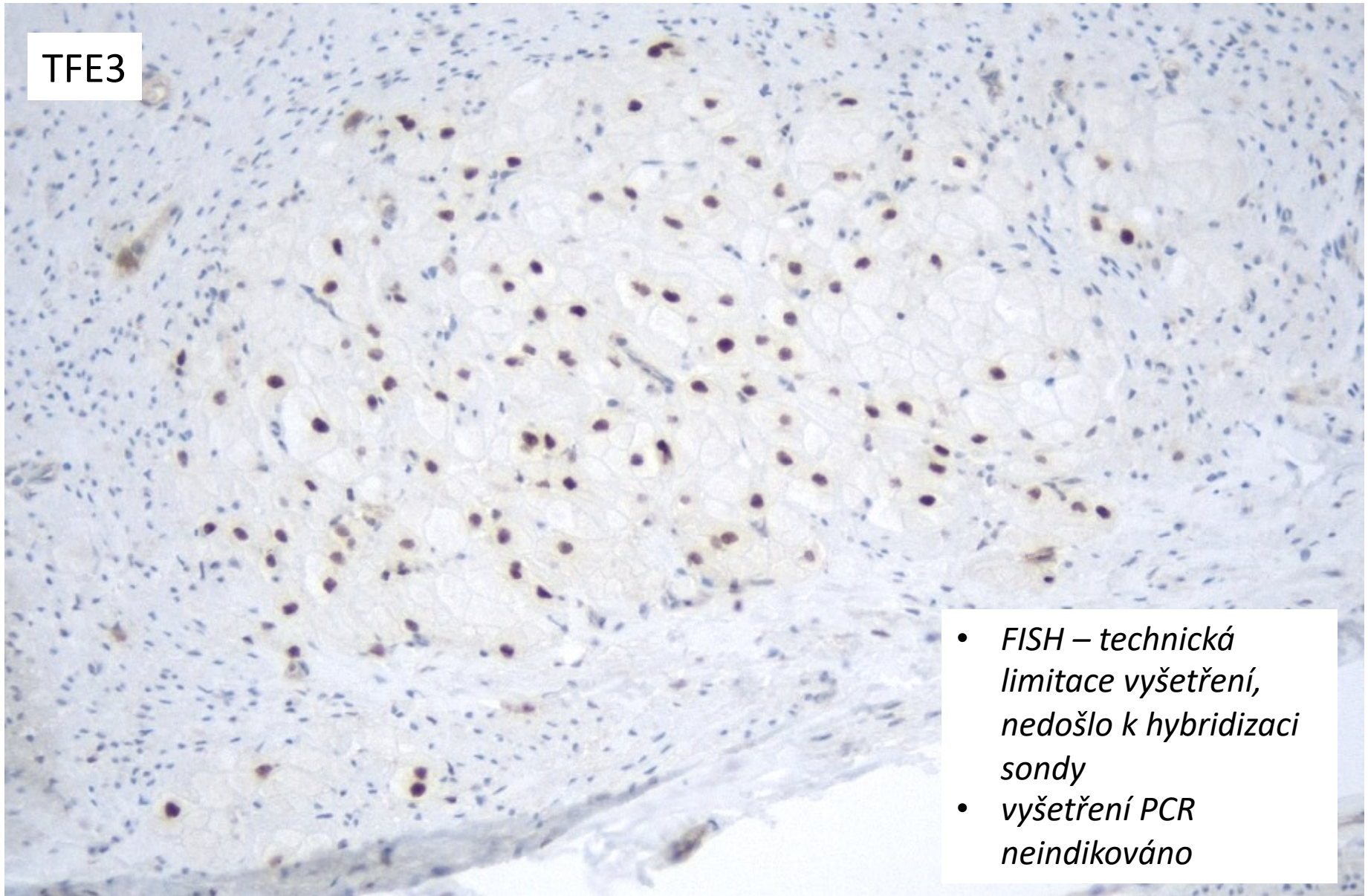
PEComy – molekulární vlastnosti

- 2 molekulární typy
- **TSC1/TSC2** ztráta funkce (TSC2 LOH)
 - mTOR signalizace, proliferace
 - sirolimus (rapamycin) terapie
- **TFE3 (Xp11)** přestavba (cca 28% pts)
 - *epiteloidní, světlobuněčné, růst v hnízdech*
 - patrně sirolimus resistantní



náš případ

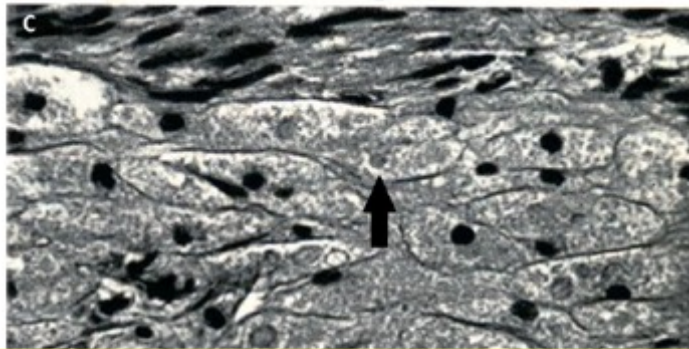
TFE3



- *FISH – technická limitace vyšetření, nedošlo k hybridizaci sondy*
- *vyšetření PCR neindikováno*

PEComy v GIT / apendixu

- GIT - kazuistiky a malé série
- BG nebo nejisté biologické vlastnosti
- **APE**: recentně popsané a revidované případy



> Arch Pathol. 1971 Dec;92(6):427-32.

Granular degeneration of appendiceal smooth muscle

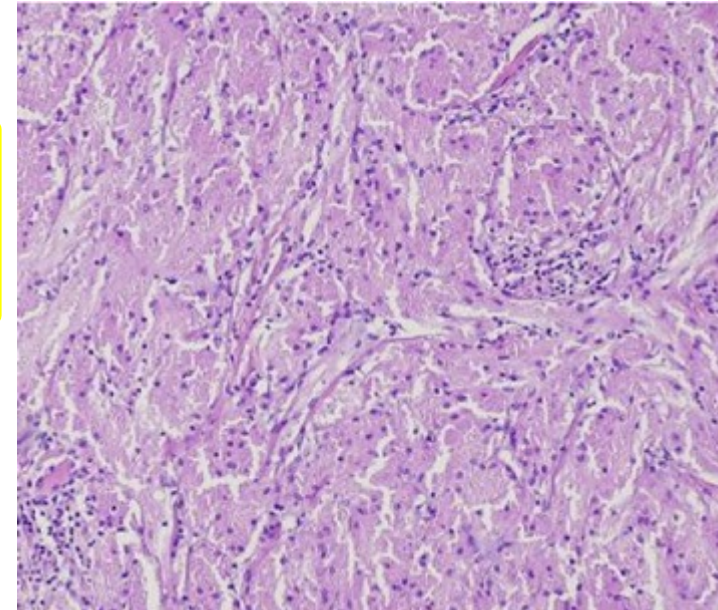
- DIFERENCIÁLNÍ DIAGNÓZA v APE:
 - nádor z granulárních buněk (SOX10+ S100+ CD68+)

Micronodular PEComas of the appendix

William J Anderson,¹ Nika Kojc,² Christopher D M Fletcher¹ & Jason L Hornick¹
¹Department of Pathology, Brigham and Women's Hospital, Harvard Medical School, Boston, MA, USA, and ²Faculty of Medicine, Institute of Pathology, University of Ljubljana, Ljubljana, Slovenia

návrhy dg:

- lokalizovaná PEComatóza
- mikronodulární PEComy apendixu



případ č. 10

Follow up

- FNHK pravidelné onkologické kontroly
- 11/2022 poslední kontrola
- trvá kompletní remise, bez známek recidivy nebo přítomnosti PEComu v jiné lokalitě

