

8

L2024-8

Tomáš Geryk

případ č.8

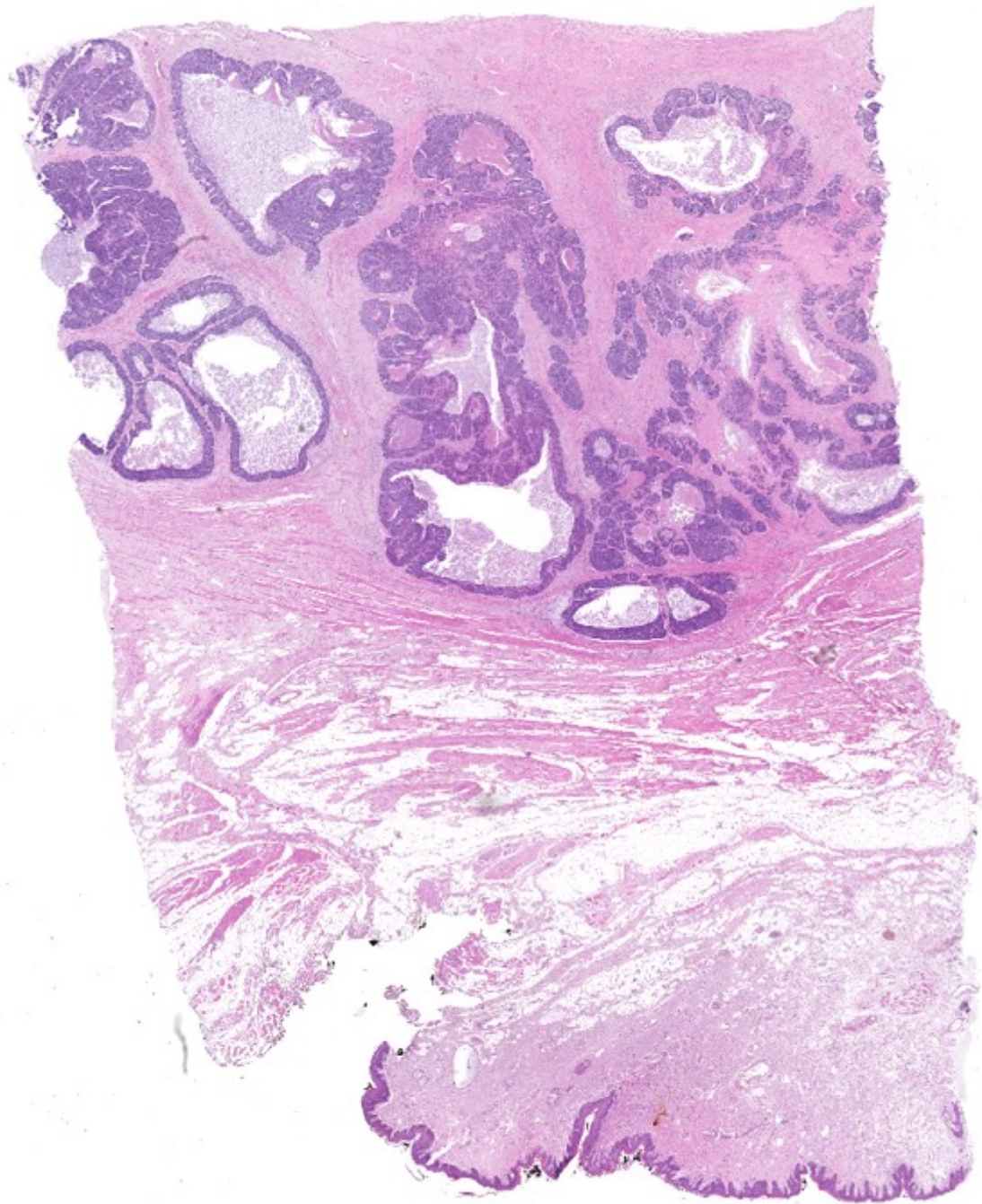
Klinické údaje

- žena, 61 let (v době chirurgického zákroku)
- 02/2021 – primodiagnóza nízce diferencovaného dlaždicobuněčného karcinomu (biopsie extramurálně)
- 04/2021 – 06/2021 – chemoradioterapie (2 cykly CDDP/5-FU)
- do 09/2022 dle zobrazovacích metod a koloskopie bez známek recidivy
- 12/2022 – recidiva (dle PET/CT a biopsie extramurálně)
- 01/2023 – stav po robotické abdominoperineální resekci rekta, resekci zadní stěny pochvy a lalokové plastice hráze

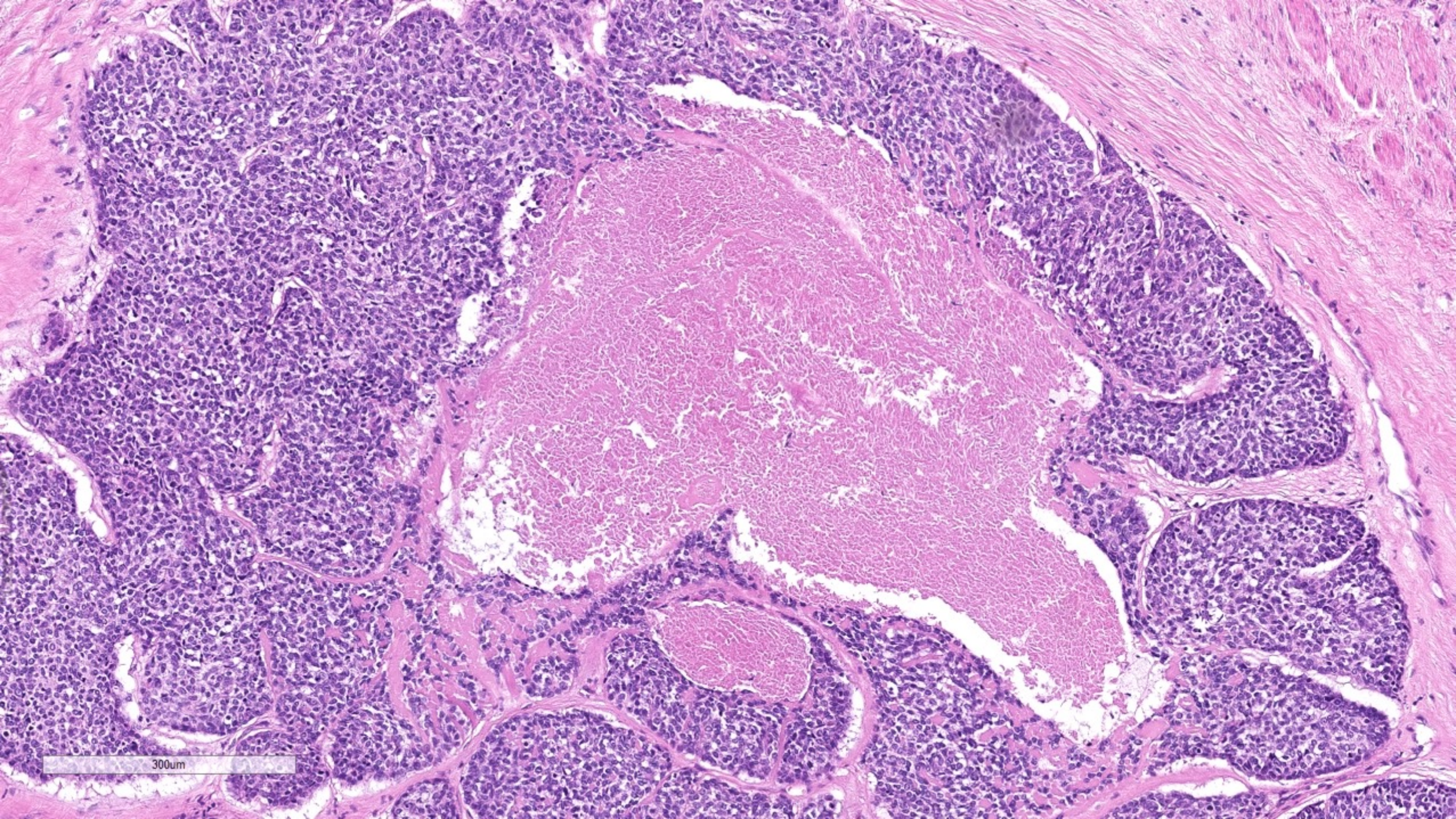
případ č.8

Makropopis

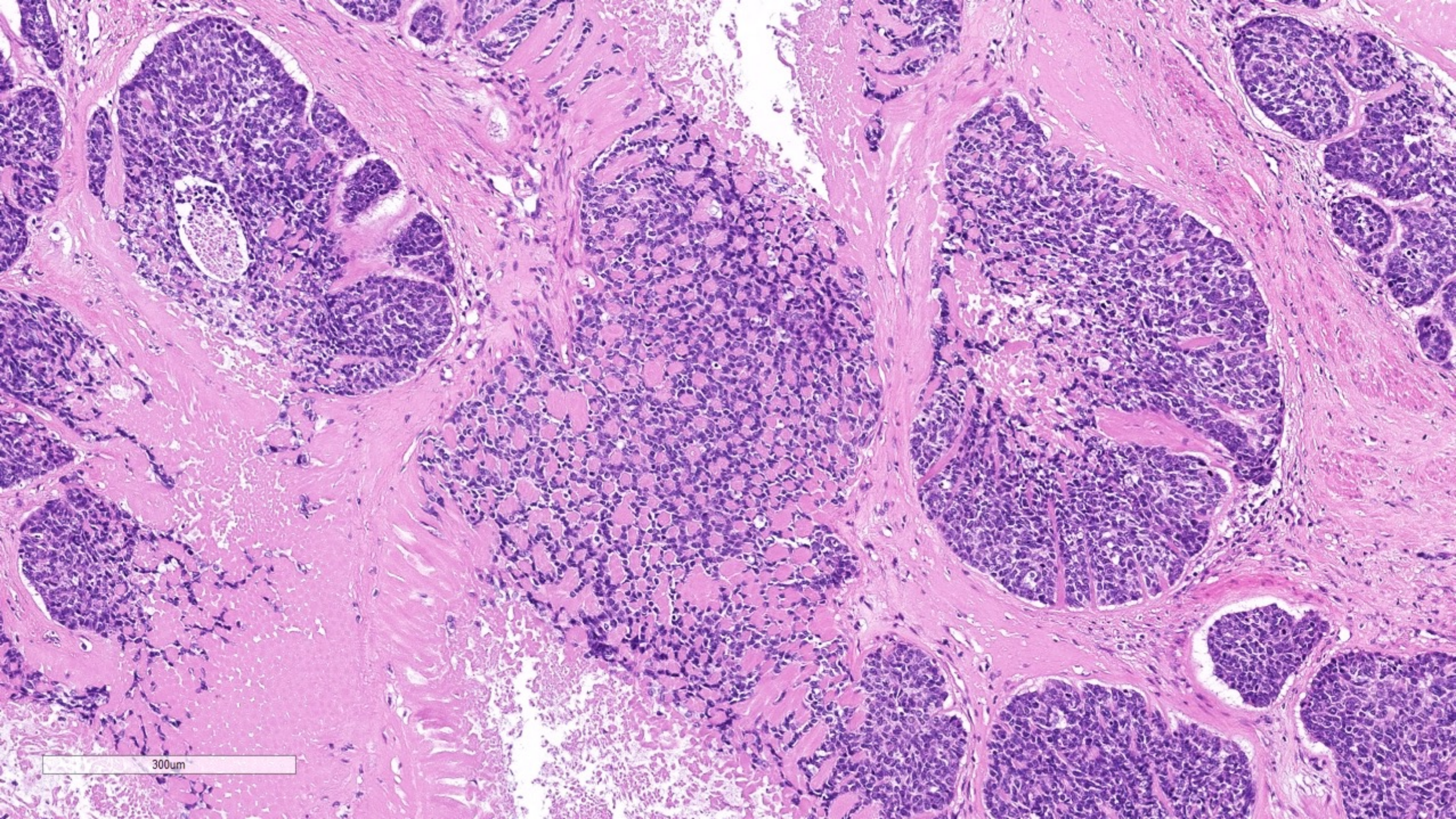
- amputát anorekta délky 140 mm s krátkým pruhem sliznice pochvy
- distální část resekátu v délce 70 mm infiltrována tumorem
 - cirkulárně prostupuje stěnu análního kanálu
 - těsný vztah k cirkulárnímu resekčnímu okraji a k ploténce sliznice pochvy



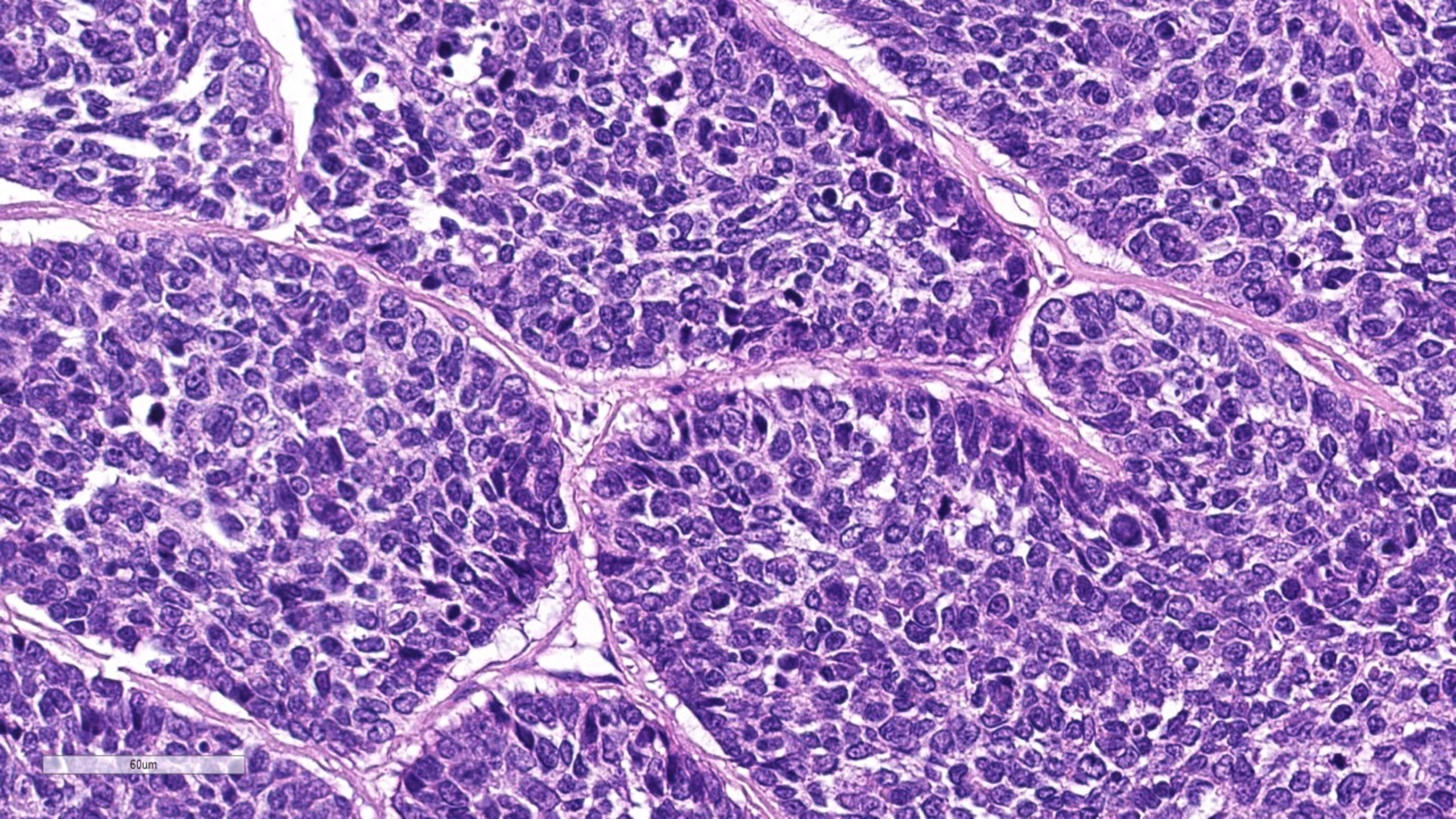
4mm



300um



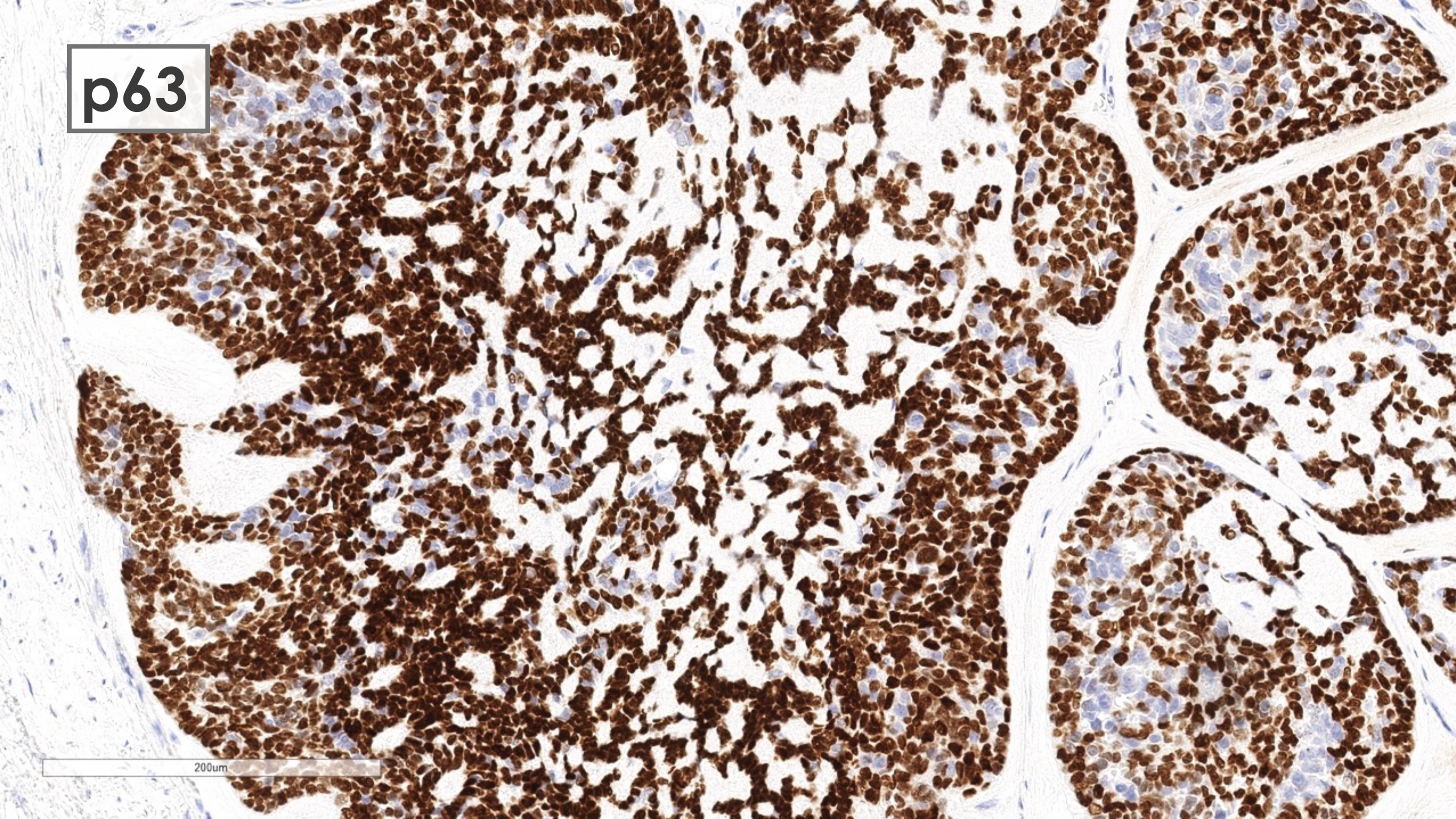
300um



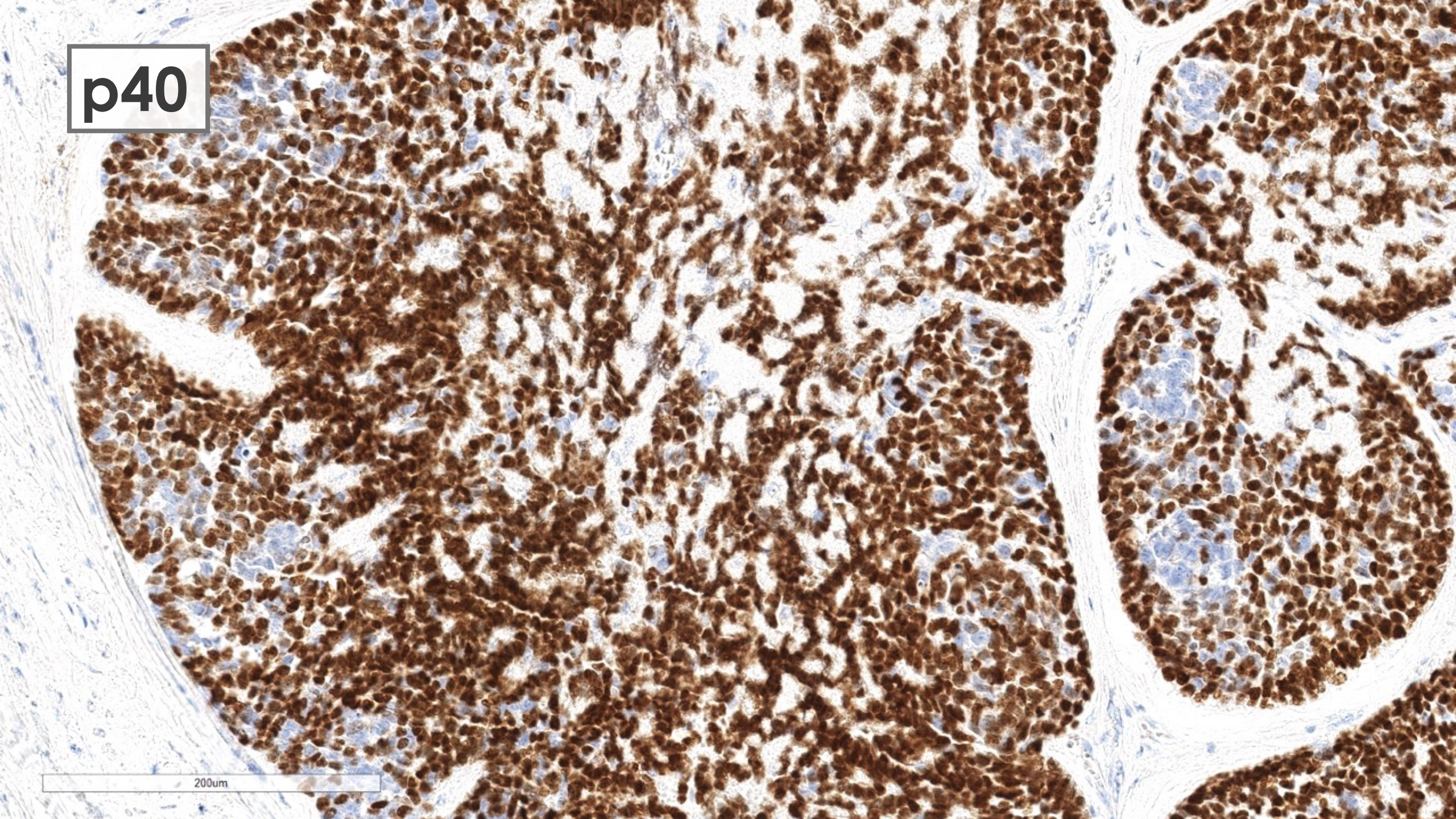
60um

p63

200um



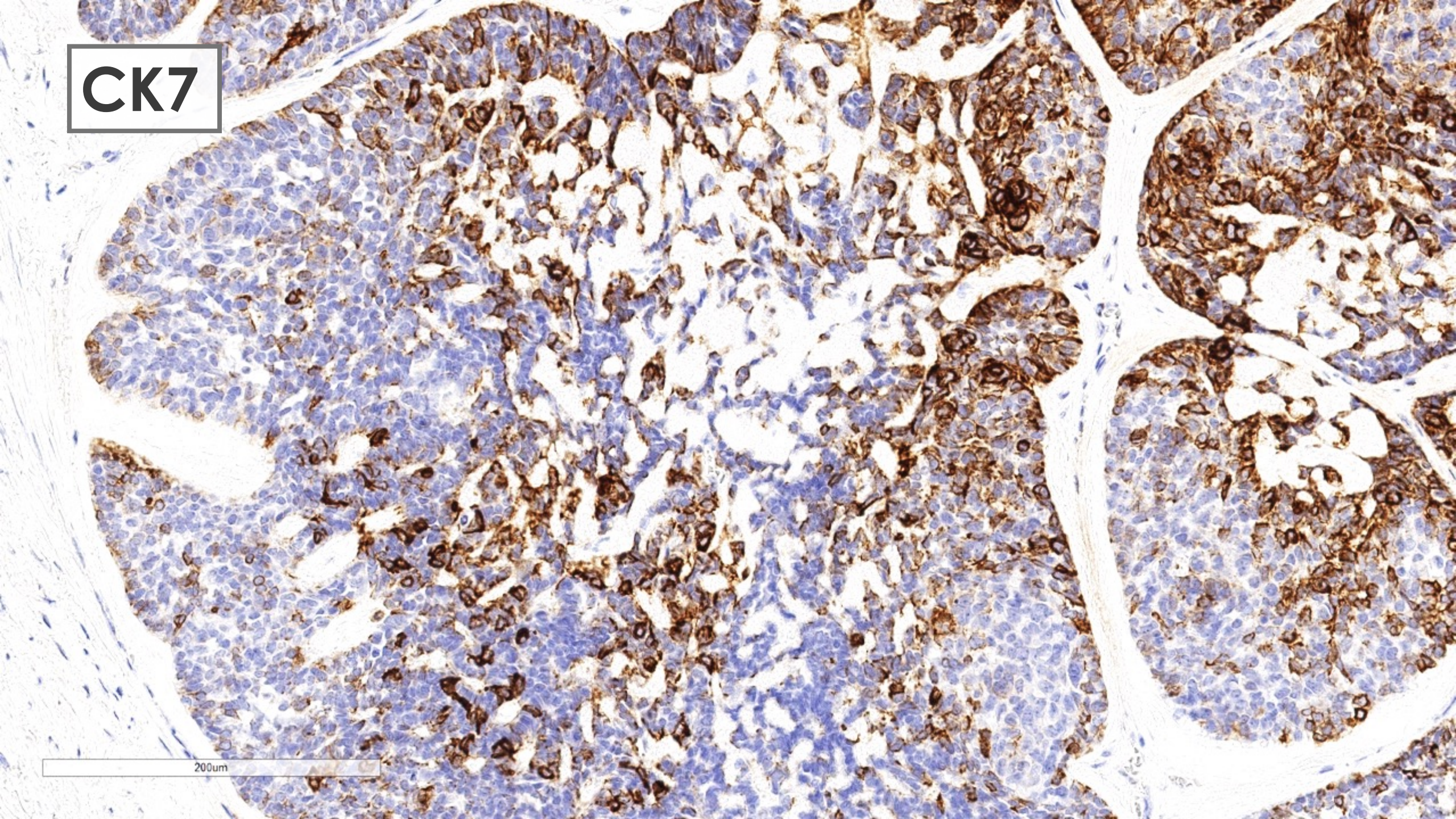
p40



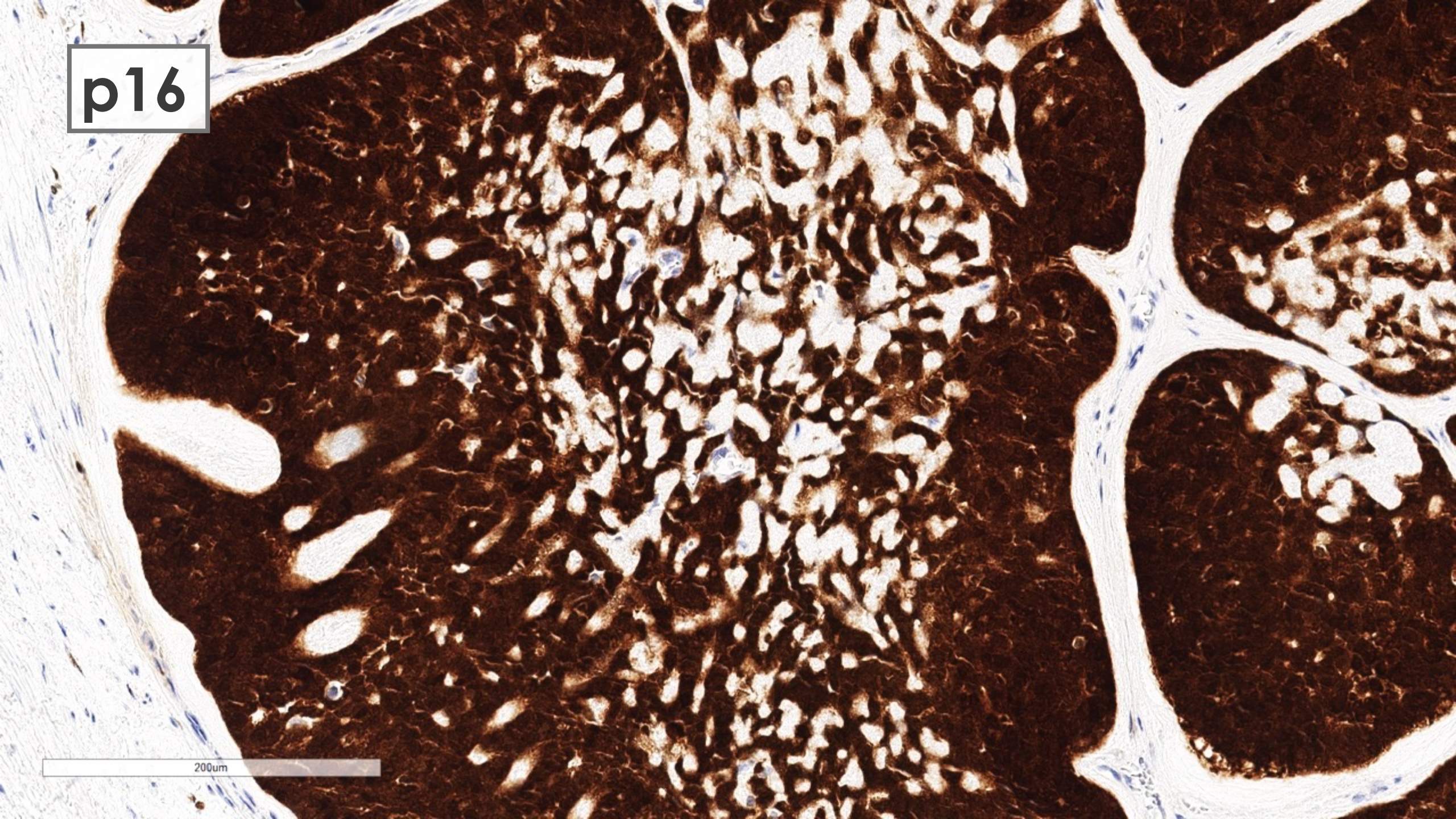
200µm

CK7

200um

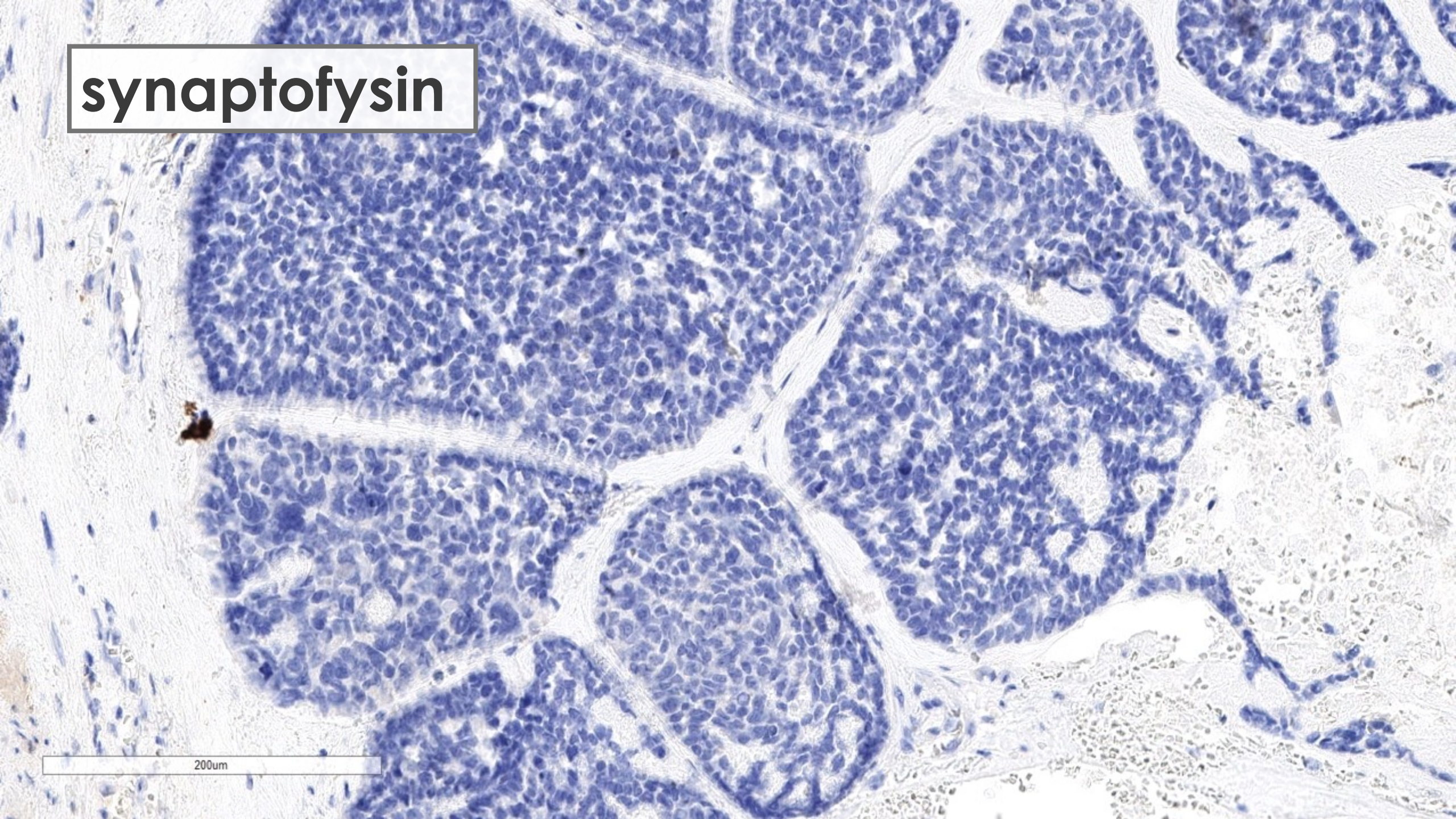


p16



200um

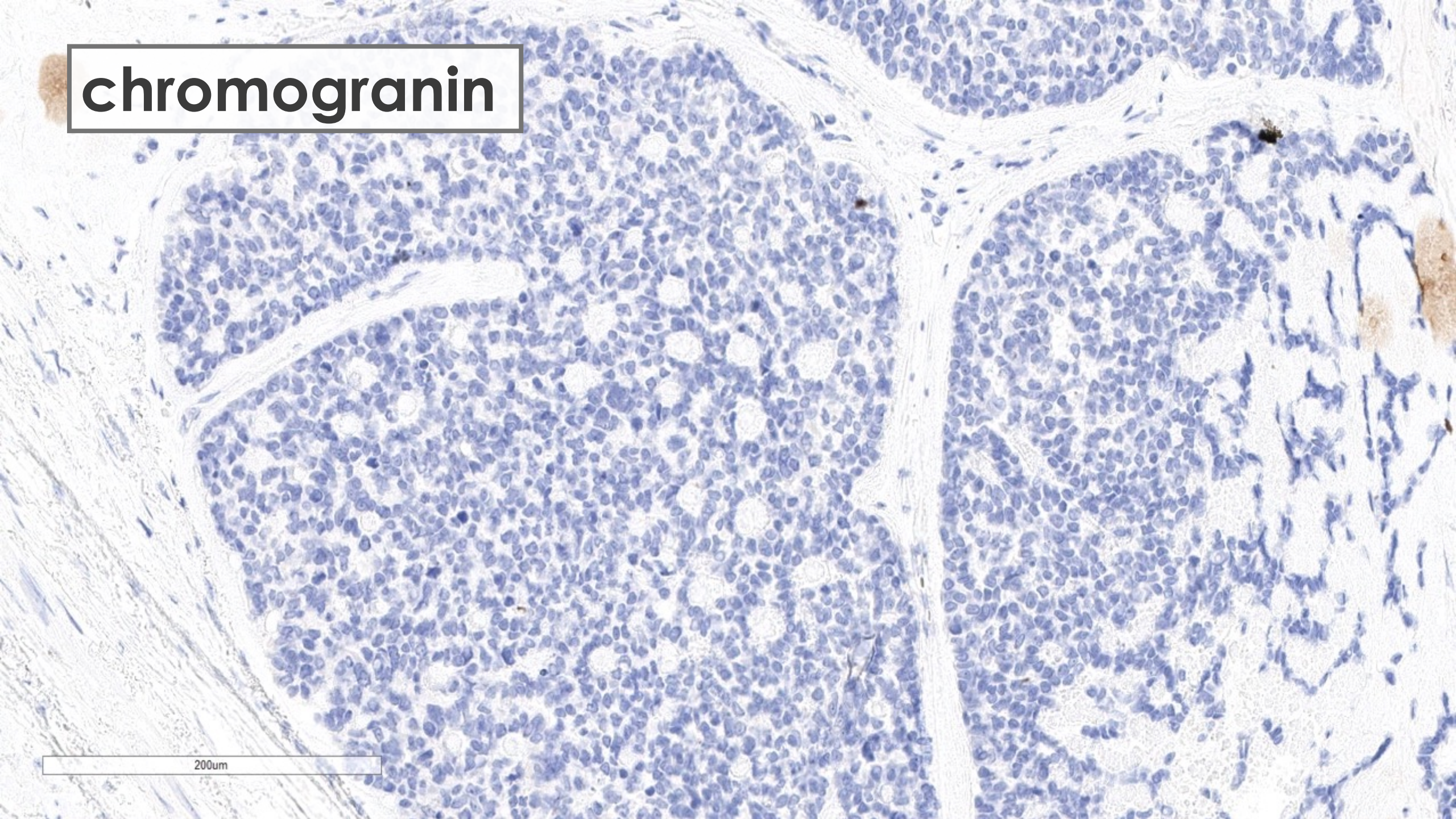
synaptophysin



200um

chromogranin

200um

A histological section of tissue stained for chromogranin. The image shows several large, irregular clusters of cells with a dense, granular appearance, stained in a deep blue/purple color. These clusters are separated by lighter, fibrous-looking connective tissue. The overall structure suggests a glandular or endocrine tissue. A scale bar in the bottom left corner indicates 200 micrometers.

případ č.8

Diagnóza

**Cylindroma-like bazaloidní dlaždicobuněčný
karcinom anu**

případ č.8

Diskuze – úvod

- v 5. edici WHO klasifikace tumorů GIT pouze krátce zmíněna možná morfologie připomínající adenoidně cystický karcinom
- historicky ojedinělé studie na malých souborech (jednotky případů) či kazuistiky popisující „ACC-like“ či „cylindroma-like“ morfolologii
 - 1966 (Klotz et al.)
 - 2005 (Chetty et al.)
 - 2008 (Kacarovská et al.) – kazuistika (HPV+, bez mutace CYLD)
 - 2015 (Chen et al.) – kazuistika (molekulárně patologické vyš. neprovedeno)
 - 2016 (Graham et al.)

případ č.8

Diskuze – asociace s mutací genu CYLD

- gen CYLD
 - asociován s různými adnexálními kožními tumory
 - sporadické cylindromy, familiární cylindromatóza, Brooke-Spiegler sy a mnohočetné familiární trichoepiteliomy
- 2020 (Williams et al.)
 - dosud největší studie na téma mutace genu CYLD u karcinomů anu
 - 574 případů, z toho mutace prokázána ve 13 % (75/574)

případ č.8

Diskuze – CYLD mutovaný dlaždicobuň. ca anu

- klinicky i morfolologicky distinktní subtyp?
 - ve srovnání s CYLD wild-type tumory
 - výraznější převaha žen (88% případů; u wild-type tumorů 67 %)
 - medián 59 let (vs. 61 let)
 - HR-HPV téměř konstantně pozitivní (v 97 % případů; vs. 88 %)
 - silná asociace s cylindroma-like morfologií
 - přítomna až v 73 % případů CYLD mutovaných tumorů
 - hnízda bazaloidních buněk, „jigsaw pattern“
 - obklopena ztlustělou bazální membránou a/nebo hyalinní globule
 - CAVE: přítomna také asi v 8 % wild-type tumorů

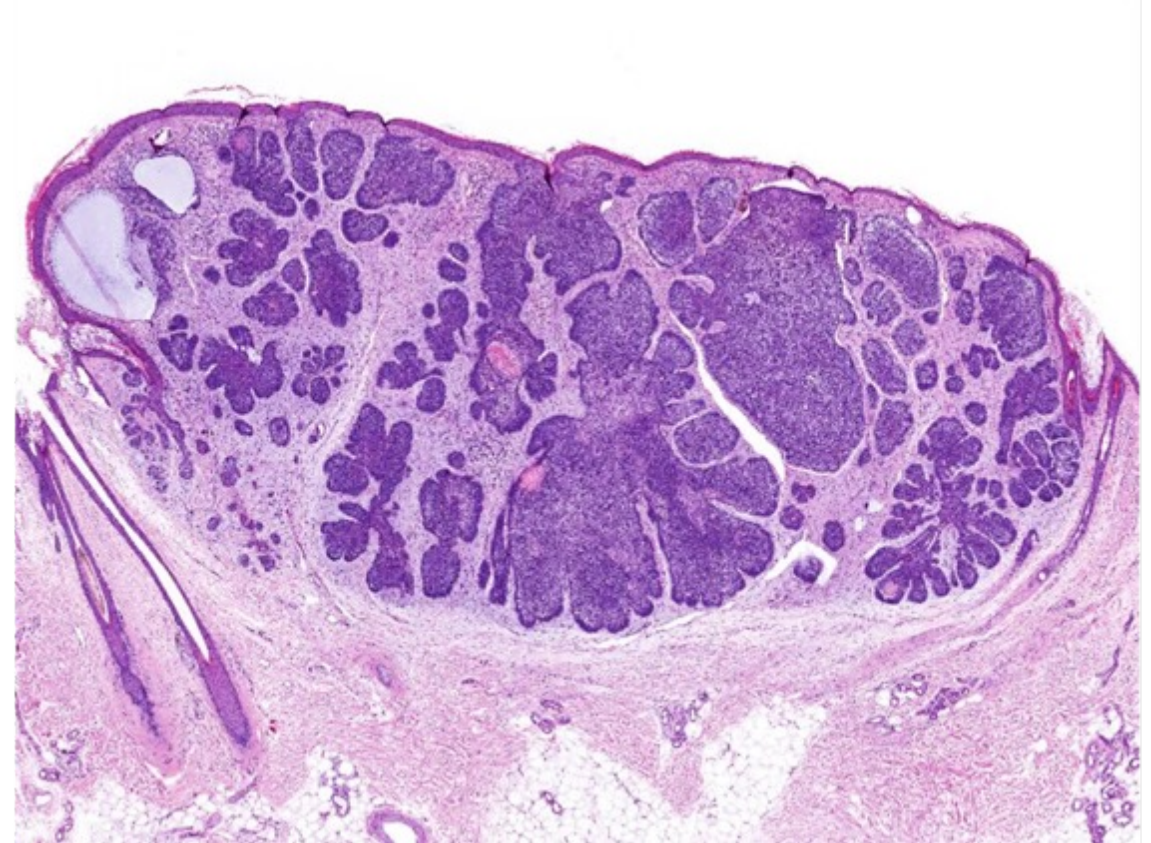
případ č.8

Diskuze – CYLD mutovaný dlaždicobuň. ca anu

- imunohistochemie
 - pozitivita p63, p40, blokově p16
 - variabilně pozitivní či negativní cytokeratin 7
 - konstantně negativní synaptophysin, chromogranin, cytokeratin 20 a CDX2
 - exprese BER-EP4, MOC31, CD117 (c-kit) a myoepiteliálních markerů (calponin, SMA, S100) nebyla zmíněna

Diferenciální diagnostika

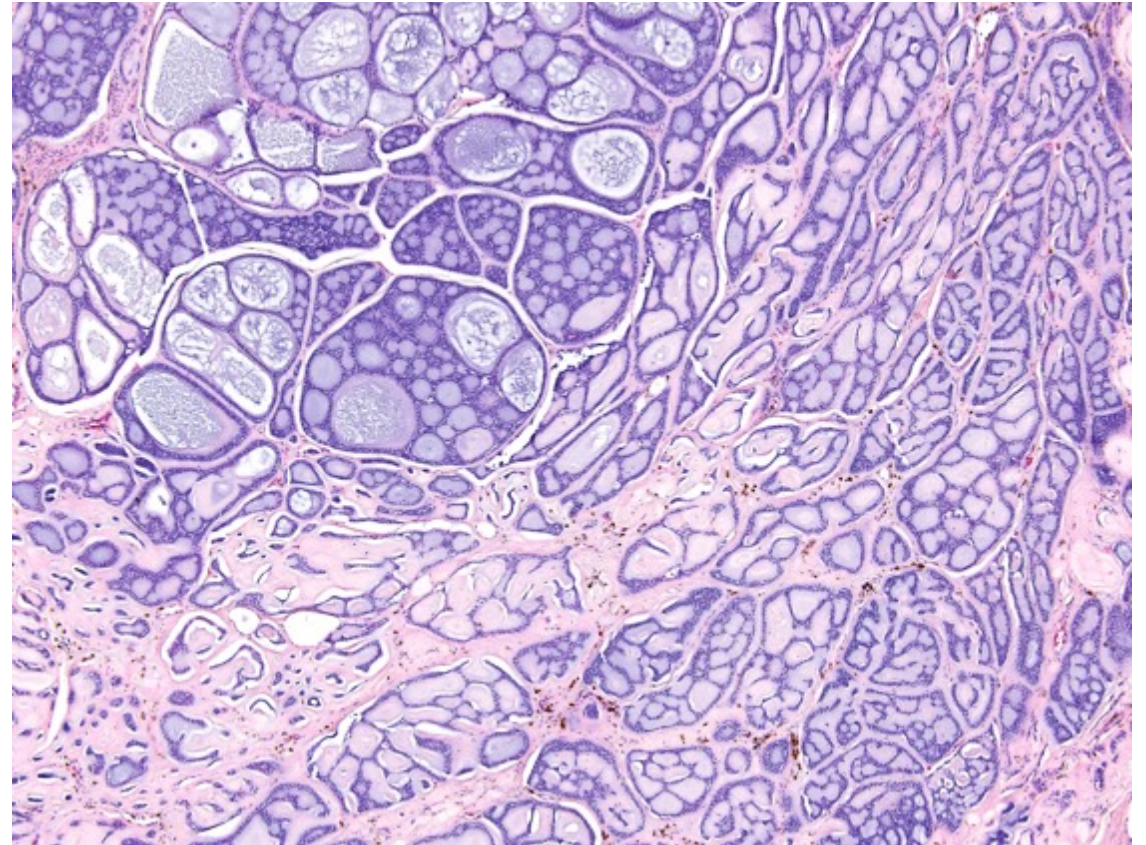
- bazocelulární karcinom kůže
 - nižší mitotická aktivita, často retrakční artefakty
 - imunohistochemicky BER-EP4, MOC31



<https://tumourclassification.iarc.who.int/static/dzi/64/23/34560.jpg>

Diferenciální diagnostika

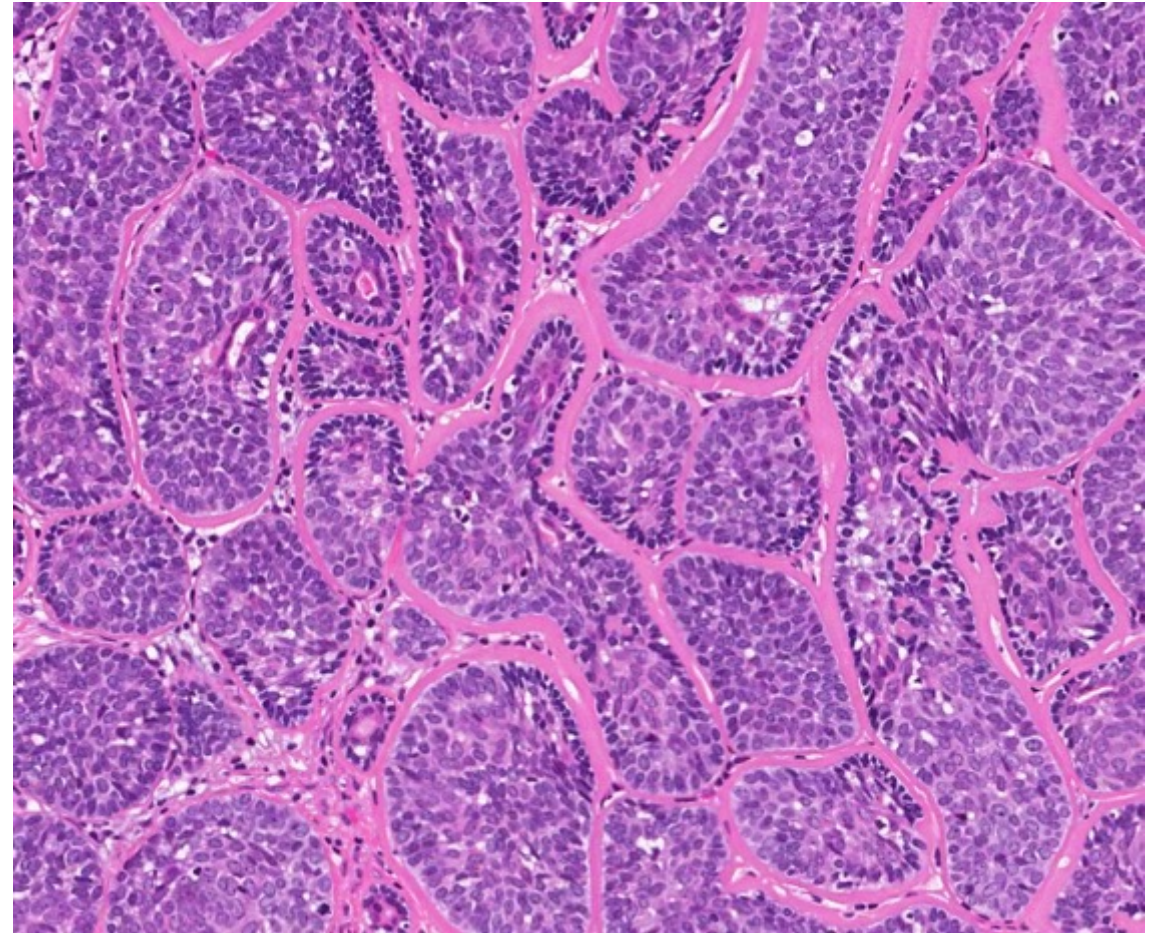
- adenoidně cystický karcinom kůže
 - imunohistochemicky cytokeratin 7 + CD117 (c-kit) + myoepiteliální markery
 - bez průkazu HPV
 - fúze *MYB::NFIB* nebo *MYBL1::NFIB*



<https://tumourclassification.iarc.who.int/static/dzi/64/124/4941.jpg>

Diferenciální diagnostika

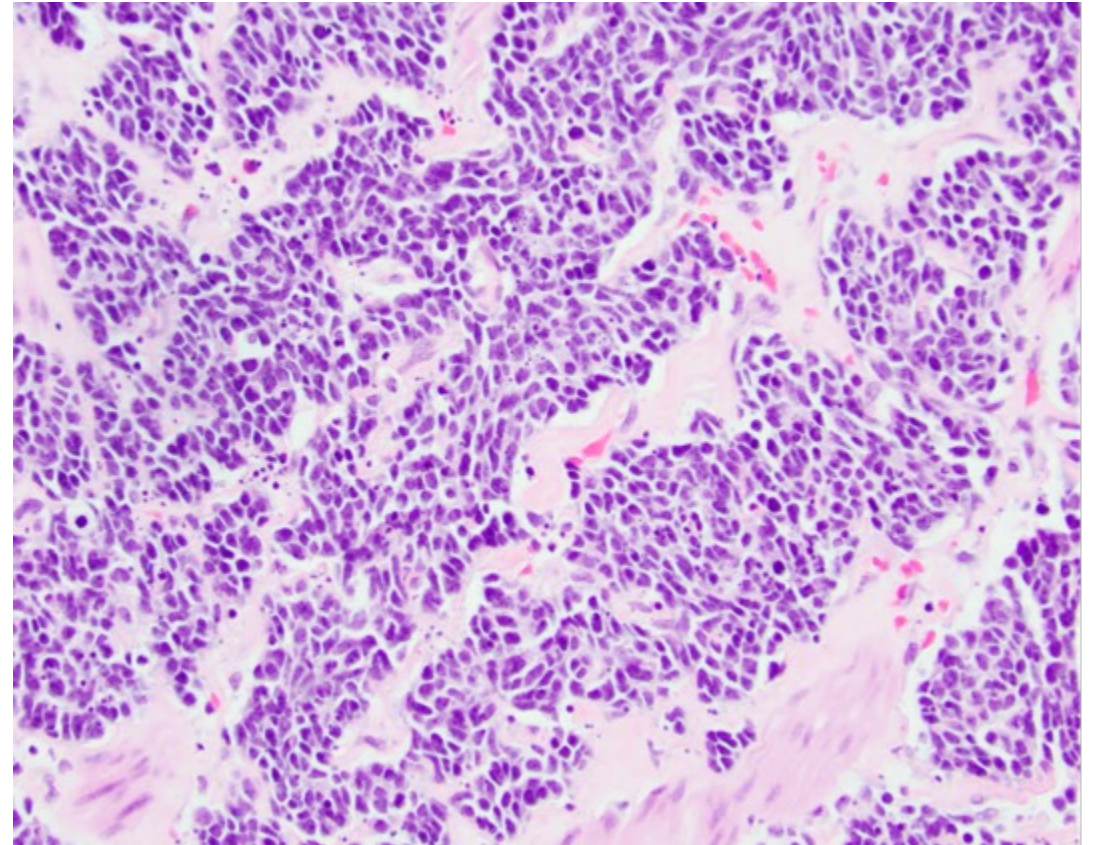
- cylindrom kůže
 - dvojí populace buněk (světlé, bazaloidní s vysokým N/C poměrem)
 - nebývá přítomna nekróza, mitotická aktivita ani výraznější jaderné atypie



<https://www.mypathologyreport.ca/diagnosis-library/cylindroma/>

Diferenciální diagnostika

- neuroendokrinní karcinom
 - imunohistochemicky
neuroendokrinní markery
pozitivní (dlaždicové markery
negativní či jen fokálně pozitivní)



<https://tumourclassification.iarc.who.int/static/dzi/31/259/2340.jpg>