

Případ č. 2: B11276/2019

Autor: MUDr. Ivan Ferák, CSc., MUDr. Marie Vinahorová

Klinika: 26-letý muž s dva roky nehojící se ránou na levém stehně, poslední rok narůstající rezistence. Dle zobrazovacích vyšetření hypervaskularizovaný tumor v podkoží bez známek generalizace.

Makropopis: resekát kůže a podkoží s nodulárním nádorem o průměru 15 cm, fascie pod nádorem je volně pohyblivá

Mikropopis: intradermálně tumor poměrně dobře ohraničený, neopouzdrěný, infiltruje podkožní tukovou tkáň, povrchová ulcerace nad tumorem, nádorové buňky jsou protáhlé vřetenité storiformně uspořádané, vykazují mírnou nukleární pleomorfii, fokálně vyšší mitotická aktivita, místy nápadnější vaskularizace

Imunohistochemická analýza: pozitivita CD34, vimentin, CD99
negativita bcl2, CD31, desmin, S100, SMA
Ki-67: 2-3%

Genetické vyšetření: FISH: detekce zlomu genu COL1A pozitivní
detekce zlomu genu PDGFB pozitivní
prokázána translokace t(17;22)(COL1A1/PDGFB)

Diagnóza: Dermatofibrosarcoma protuberans

Diferenciální diagnóza: dermatofibrom, neurofibrom, desmoplastický melanom, fibrosarkom (adultní, juvenilní), leiomyosarkom, liposarkom, nediferencovaný vřetenobuněčný sarkom

Diskuze: Dermatofibrosarcoma protuberans je maligní fibroblastický tumor se storiformní architekturou a charakteristickou translokací t(17;22)(q21.3;q13.1) s fúzí genů COL1A1 a PDGFB. Vyskytuje se převážně v dospělosti, nejčastější lokalizací je trup, proximální části končetin, následuje oblast hlavy a krku. Klinicky se jedná o pomalu rostoucí tuhé nebolestivé plaky a noduly. Vysoké je riziko lokální rekurence (20-50%), vzácné jsou metastázy. Dostatečná léčba zahrnuje širokou chirurgickou excizi, ve vhodných případech možnost adjuvantní léčby – radioterapie, inhibitory tyrosin kinázy.

Použité zdroje:

1. Elder D.E., Massi D., Scolyer R.A., Willemze R. (Eds): WHO Classification of Skin Tumours (4th edition). IARC: Lyon 2018, str. 304-306, ISBN: 978-92-832-2440-2
2. Fletcher C.D.M., Bridge J.A., Hogendoorn P.C.W., Mertens F. (Eds): WHO Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone (4th edition). IARC: Lyon 2013, str. 75-79, ISBN 978-92-832-2434-1
3. Hale C.S. *Skin nonmelanocytic tumor: Dermatofibrosarcoma protuberans* [online]. 23. September 2019 [cit. 16.10.2019]. Dostupný na WWW: <http://www.pathologyoutlines.com/topic/skintumornonmelanocyticdfsp.html>
4. Stanford Medicine. *Dermatofibrosarcoma protuberans: Differential Diagnosis* [online]. [cit. 16.10.2019]. Dostupný na WWW: http://surgpathcriteria.stanford.edu/softfib/dermatofibrosarcoma_protuberans/differentialdiagnosis.html

