

Placentární mezenchymální dysplázie – morfologie a diferenciální diagnostika

Magdaléna Daumová^{1,2}, Šárka Hadravská^{1,2}, Andrea Straková Peteríková¹, Marcel Hasch^{2,3}, Petr Martínek²

¹ Šiklův ústav patologie LFP UK a FN Plzeň

² Bioptická laboratoř s.r.o., Plzeň

³ Genetika Plzeň, s.r.o.

SOUHRN

Placentární mezenchymální dysplázie je vzácná jednotka charakterizovaná placentomegalií, cévními abnormalitami a tvorbou cystických útvarů v placentárním parenchymu. Tato léze může být asociována s různými genetickými abnormalitami, růstovou restrikcí plodu či nitroděložním odumřením plodu. Diferenciálně diagnosticky je důležité odlišit placentární mezenchymální dysplázi zejména od parciální hydatidózní moly. Cílem tohoto článku je poskytnout čtenářům základní přehled o morfologii a diferenciální diagnostice této patologické jednotky.

Klíčová slova: Placenta – placentární mezenchymální dysplázie – PMD – cystické léze – diferenciální diagnostika

Placental mesenchymal dysplasia – morphology and differential diagnosis

SUMMARY

Placental mesenchymal dysplasia is a rare placental lesion characterized by placentomegaly, vascular abnormalities and formation of cystic structures in the placental parenchyma. It can be associated with various genetic abnormalities, fetal growth restriction or intrauterine fetal demise. Placental mesenchymal dysplasia needs to be distinguished from its main differential diagnosis, partial hydatidiform mole. The aim of this article is to provide readers with a basic overview of the morphology and differential diagnosis of this pathological entity.

Keywords: Placenta – placental mesenchymal dysplasia – PMD – cystic lesions – differential diagnosis

Cesk Patol 2021; 57(4): 205–209

Placentární mezenchymální dysplázie (PMD) je vzácná léze, která byla poprvé detailně popsána v roce 1991 (1). Tato jednotka je charakterizovaná placentomegalií, přítomností cystických útvarů v placentárním parenchymu a často i aneurysmatickým rozšířením a výrazným vinutím cév choriové plotny (2). PMD může imitovat parciální hydatidózní molu (PHM), na rozdíl od ní však postrádá jakýkoli maligní či invazivní potenciál a jejich vzájemné odlišení je tedy velmi důležité.

PMD se vyskytuje u méně než 1 % gravidit, přesná incidence však není známa. Vzhledem k tomu, že ne všichni patologové jsou s touto jednotkou dostatečně obeznámeni, lze předpokládat, že část případů zůstává nerozpoznána a nelze je tak zahrnout do rozsáhlejších statistik. Většina současných publikací cituje výsledky retrospektivní studie z roku 2002, která potvrdila diagnózu PMD v 7 případech (0,02 %) ze 30 758 vyšetřených placent (3). Druhá robustní studie z roku 2012 však uvádí incidenci daleko nižší, pouze 2 potvrzené případy (0,002 %) z 95 000 vyšetřených placent (4).

Až u poloviny případů PMD byla zaznamenána intrauterinní růstová restrikce plodu (IUGR), v literatuře byla dále popsána i vyšší frekvence nitroděložního odumření plodu v souvislosti s touto lézí (5). Přibližně ve 20 % případů bývá PMD asociována s Beckwith-Wiedemannovým syndromem (BWS) (6). Známa je

i asociace s chromozomálními aberacemi, popsány byly případy jejího výskytu v rámci Patauova syndromu, Klinefelterova syndromu, nemolární triploidie (7,8) či delecce 13q12.11 (9).

U plodů se mohou vyskytovat mezenchymální hamartomy jater (10, 11) a dále kožní a viscerální hemangiomy (12). V řadě případů však u plodů nejsou nalezeny žádné genetické ani strukturální abnormality. Plody bývají častěji ženského pohlaví (12,13).

U matek lze s vyšší frekvencí pozorovat gestační hypertenzi, preeklampsii, eklampsii a HELLP syndrom (6,14,15). Častěji také bývá přítomna elevace alfa-fetoproteinu (AFP) v mateřské krvi, zatímco hladina lidského choriového gonadotropinu (hCG) bývá normální nebo jen mírně zvýšená (16,17).

Příčina PMD není plně objasněna. Předpokládá se, že v řadě případů jde o důsledek androgenního biparentálního mozaicismu, kdy androgenní buněčná linie vznikla duplikací haploidního otcovského genomu. Vzhledem k tomu, že buněčná linie nesoucí karyotyp 46, YY není životaschopná, lze tímto způsobem vysvětlit vyšší výskyt plodů ženského pohlaví (18). Rozsah postižení placenty a plodu (a tedy i morfologické změny) závisí patrně na viabilitě a funkčnosti androgenního buněčného klonu. Abnormální buněčná linie bývá zpravidla omezena na vilózní mezenchym (stroma a cévy choriových klků). Vzácně však byly popsány i koncepty, v nichž byl prokázán současný výskyt několika buněčných linií – androgenní buněčné linie omezené na mezenchym choriových klků, odpovídající PMD, dále buněčné linie odpovídající kompletní hydatidózní moly (CHM), která byla omezená na trofoblast, a v neposlední řadě i biparentální buněčné linie, která byla reprezentována normálními choriovými klky (19-21). Další možnou příčinou PMD je paternální uniparentální disomie chromozomu 11 (oblast 11p15.5), která je zodpovědná za část případů BWS (22). Mezi charakteristické

✉ Adresa pro korespondenci:

MUDr. Magdaléna Daumová, Ph.D.

Šiklův ústav patologie LFP UK a FN Plzeň

Edvarda Beneše 1128/13, 305 99 Plzeň

tel.: 377 402 089

e-mail: daumovam@fnplzen.cz