

PRIMÁRNÍ SYNOVIÁLNÍ SARKOM LEDVINY – POPIS DVOU PŘÍPADŮ

Drozenová J¹ , Povýšil C¹ , Tvrdík D¹ , Babjuk M² , Hanuš T.²

¹Ústav patologie 1. LF UK a VFN, Praha

²Urologická klinika 1. LF UK a VFN, Praha

Souhrn

Autoři prezentují dva případy primárního synoviálního sarkomu ledviny. Oba nádory se nacházely v oblasti ledvin, v prvním případě s extenzí nádoru do dolní duté žíly a do pravé síně, ve druhém případě s přítomností metastáz do plic a do retroperitoneálních lymfatických uzlin. U obou pacientů byla provedena radikální nefrektomie. Histologicky měl nádor v prvním případě monofázickou vřetenobuněčnou úpravu, ve druhém případě šlo rovněž o monofázickou vřetenobuněčnou variantu, avšak vysokého stupně malignity. Imunohistochemicky byl difúzně pozitivní vimentin a fokálně epiteliální membránový antigen. Negativní byly nádorové buňky v reakci k průkazu keratinů, S-100 proteinu, CD 34, hladkosvalového aktinu a desminu. V obou případech byl reverzní transkripční polymerázovou řetězovou reakcí používající ribonukleovou kyselinu extrahovanou z formalínem fixovaných a do parafínu zalitých tkání, detekován SYT-SSX 1 fúzní genový transkript, který je charakteristickým molekulárním nálezem u synoviálního sarkomu.

Klíčová slova: synoviální sarkom – ledvina – SYT-SSX – RT-PCR

Summary

Primary Synovial Sarcoma of the Kidney

The authors present two cases of primary synovial sarcoma of the kidney. Both patients had a tumor mass in the kidney with vascular invasion of the inferior vena cava and right atrium of the heart in case no. 1. In case no. 2 retroperitoneal lymph node metastasis and multiple metastases to both lungs were observed. Radical nephrectomies were performed in both patients. Histologically, the tumor in case no. 1 was monophasic and in case no. 2 poorly differentiated. Immunohistochemically, vimentin was diffusely positive and a few tumor cells were positive for epithelial membrane antigen. The tumor cells were negative for keratins, S-100 protein, CD 34, smooth muscle actin, and desmin. In both cases, reverse transcription-polymerase chain reaction using ribonucleic acid extracted from formalin-fixed, paraffin-embedded tissues detected SYT-SSX 1 fusion gene transcripts, which are characteristic molecular findings of synovial sarcoma.

Key words: synovial sarcoma – kidney – SYT-SSX – RT-PCR

Čes.-slov. Patol., 44, 2008, No. 1, p. 20–22

Synoviální sarkom je morfolo­gicky, klinicky i molekulárně patologicky definovaný maligní mesenchymální vřetenobuněčný nádor s variabilní epiteliální diferenciací. Může se vyskytovat v kterékoliv lokalizaci, asi v 80 % případů jsou však postiženy hluboké měkké tkáně končetin, zejména v okolí kolenního kloubu, nejčastěji u dospělých mezi 20.–50. rokem věku.

Molekulárně patologicky je synoviální sarkom charakterizovaný specifickou chromozomální translokací t(X;18) (p11.2 ; q 11.2), která vede k fúzi dvou genů: SYT na chromozomu 18 a SSX na chromozomu X. Detekce SYT – SSX fúzních transkriptů je spolehlivý nástroj v diagnostice synoviálních sarkomů (3, 7, 17, 18).

Primární synoviální sarkom ledviny je extrémně vzácný nádor, jehož správné diagnostické zařazení je při neobvyklé lokalizaci obtížné, a to i v případech s bifázickou úpravou. Většina dosud popsaných primárních synoviálních sarkomů ledviny však měla úpravu monofázickou, tvořenou vřetenobuněčnou sarkomovou komponentou (2, 5). Prezentujeme zde 2 případy primárního synoviálního sarkomu ledviny, jejichž diagnóza byla ověřena molekulárně patologickou detekcí fúzního transkriptu SYT – SSX 1, metodou reverzní transkripční polymerázové řetězové reakce (RT-PCR).

PREZENTACE PŘÍPADŮ

Případ 1

33letý muž s nádorem pravé ledviny prorůstajícím do dolní duté žíly a do pravé síně, léčený pravostrannou nefrektomií, adrenalectomií a retrakcí nádoru z dolní duté žíly a pravé síně. Pacient byl dále léčen adjuvantní chemoterapií; za půl roku zemřel na nádorovou generalizaci s mnohočetnými metastázami v játrech a plicích a s recidivou nádoru v místě operace.

Makroskopicky byla pravá ledvina velikosti 170 x 130 x 120 mm. Na řezu byla zcela prostoupená nádorem šedorůžové barvy, lobulární úpravy, na periférii s drobnými cystami průměru 3–7 mm, který v hilu prorůstal v podobě nádorových trombů do lumen velkých cév.

Mikroskopicky se jednalo o nádor tvořený vřetenobuněčnou mesenchymovou komponentou s relativně uniformními nádorovými buňkami uspořádanými fascikulárně (obr. 1). Ložiskově zastížený cystické formace s epitelovou výstelkou (obr. 2).

Imunohistochemicky byly nádorové elementy vimentin a ložiskově EMA pozitivní, negativní pak v reakci s protilátkami proti keratinům, desminu, aktinu, S-100 proteinu a CD 34.

Molekulárně patologicky byla prokázána přítomnost fúzního transkriptu SYT – SSX 1.