

# Mezenchymální kožní tumory – Nové jednotky v 5. edici WHO klasifikaci nádorů kůže

Michael Michal

Šiklův ústav patologie LF UK a FN Plzeň  
Bioptická laboratoř, s.r.o., Plzeň

## SOUHRN

V roce 2023 vydávaná 5. edice WHO klasifikace nádorů kůže doznala v sekci mezenchymálních nádorů několika změn, přičemž mezi nejvýznamnější, jako již tradičně, patří zařazení nově identifikovaných nádorových jednotek, kterými se tento přehledový článek bude zabývat především. Konkrétně se jedná o tři nové kožní mezenchymální tumory s melanocytární diferenciací a rearanžemi genů *CRTC1::TRIM11*, *ACTIN::MITF* a *MITF::CREM*. Dále byly nově zařazeny *EWSR1::SMAD3*-rearanžované fibroblastické tumory, superficiální CD34 pozitivní fibroblastické tumory a *NTRK*-rearanžované vřetenobuněčné neoplazie. Z dalších změn budou krátce zmíněny pouze ty nejvýznamnější.

## Klíčová slova:

## Mesenchymal skin tumors – Novel entities in the 5<sup>th</sup> edition of WHO classification of skin tumors

### SUMMARY

The section on mesenchymal tumors in 5<sup>th</sup> edition of WHO classification of skin tumors has undergone several changes, the most important of which, as usual, is the inclusion of newly identified tumor entities, which will be the main focus of this review article. These specifically include three novel cutaneous mesenchymal tumors with melanocytic differentiation, and rearrangements of the *CRTC1::TRIM11*, *ACTIN::MITF*, and *MITF::CREM* genes. In addition, *EWSR1::SMAD3*-rearranged fibroblastic tumors, superficial CD34-positive fibroblastic tumors, and *NTRK*-rearranged spindle cell neoplasms were newly included. Of the other changes, only the most important ones will be briefly mentioned.

## Keywords:

Cesk Patol 2024; 60(1): 49–58

V roce 2023 vydávaná 5. verze WHO klasifikace nádorů kůže doznala v sekci mezenchymálních nádorů několika změn, přičemž mezi nejvýznamnější, jako již tradičně, patří zařazení nově identifikovaných nádorových jednotek, kterými se tento přehledový článek bude zabývat především. Z dalších změn (změny terminologie, nově zařazené poznatky u již známých jednotek apod.) budou krátce zmíněny pouze ty nejvýznamnější.

## NOVÉ NÁDOROVÉ JEDNOTKY

### Kožní mezenchymální tumory s melanocytární diferenciací a aktivací MITF signální dráhy (tumory s *CRTC1::TRIM11*, *ACTIN::MITF* a *MITF::CREM* fúzemí)

Do této skupiny patří tři velmi recentně identifikované typy tumorů definované svými genetickými změnami, jmenovitě jde o tumory s *CRTC1::TRIM11*, *ACTIN::MITF* a *MITF::CREM* fúzemí. (1-8) Bohužel, z ne zcela jasných důvodů jsou tyto tumory ve WHO klasifikaci řazeny do naprosto odlišných kapitol, a to bez konzultace s autory těchto kapitol (Dr. John Hanna, osobní komunikace). Zatímco *ACTIN::MITF* a *MITF::CREM* rearanžované tumory jsou klasifikovány mezi melanocytomy v kapitole o melanocytárních tumorech, po všech stránkách velmi podobné neoplazie s *CRTC1::TRIM11* fúzemí jsou řazeny mezi maligní tu-

mory měkkých tkání nejasné diferenciaci, a to i přes jejich velmi nízký maligní potenciál. Dle dostupných dat (ač často velmi omezených) se zdá, že tyto tumory nevznikají z melanocytární řady, avšak vzhledem ke svým definujícím genetickým změnám vykazují znaky melanocytární diferenciaci (exprese S100, SOX10, HMB45, melan A apod), čímž se velmi podobají zejména světlobuněčnému sarkomu. Nicméně, narozdíl od tohoto vysoce maligního sarkomu se zdá, že všechny tři nově definované nádorové jednotky budou prognosticky podstatně příznivější. (1, 5-7) Tumory s *ACTIN::MITF* fúzemí se pak ještě více než světlobuněčnému sarkomu podobají PECOMům (viz dále).

I přes podobnou patogenезi těchto tumorů (viz níže) jsou některé jejich klinicko-patologické vlastnosti značně odlišné a budou proto probrány v samostatných podkapitolách. Společným rysem je primární postižení dermis (s variabilním prorůstáním do subcutis), vždy bez přítomnosti intraepidermální komponenty. Dále je poji podobný imunofenotyp s velmi častou, avšak částečně variabilní expresí HMB45 a Melan A (většina případů je pozitivních aspoň s jedním z těchto markerů). Tumory s *CRTC1::TRIM11* a *MITF::CREM* fúzemí dále vždy difúzně exprimují SOX10 a obvykle i S100 protein, zatímco *ACTIN::MITF* tumory vykazují variabilní expresi S100 proteinu a SOX10 negativitu (testovány však pouze 2 případy). (1-8) Částečně překryvná morfologie (viz dále) a imunofenotyp těchto tumorů vedou rovněž k podobné diferenciální diagnóze, která zahrnuje zejména celulární modrý névus, melanom, světlobuněčný sarkom a PECOM. Vzhledem k tomu, že diferenciální diagnóza je u *CRTC1::TRIM11* a *MITF::CREM* tumorů identická, bude podrobněji probrána souhrnně pouze u prvního z výše jmenovaných. Diferenciální diagnóza *ACTIN::MITF* tumorů zahrnuje podobné tumory, ale vzhledem k mírně odlišnému imunofenotypu je diagnostický postup odlišný a bude probrán samostatně.

### ✉ Adresa pro korespondenci:

Doc. MUDr. Michael Michal, Ph.D.  
Šiklův ústav patologie, LF UK a FN Plzeň  
Alej Svobody 80, 323 00 Plzeň  
Česká republika.  
e-mail: michael.michal@biopticka.cz