

# Carneyho komplex

Kacerovská D.<sup>1,2</sup>, Michal M.<sup>1,2</sup>, Šíma R.<sup>1,2</sup>, Grossmann P.<sup>1,2</sup>, Kazakov D.V.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Šiklův patologický ústav, FN a LF UK, Plzeň

<sup>2</sup> Bioptická laboratoř s.r.o., Plzeň

## SOUHRN

Carneyho komplex (CNC) představuje klinicky i geneticky heterogenní onemocnění s nejméně dvěma známými genetickými lokusy zahrnujícími gen *PRKAR1A* lokalizovaný na chromozomu 17 a lokus *CNC2* ležící na chromozomu 2. Klinicky je tento syndrom charakterizován mnohočetnými myxomy, kožními a slizničními pigmentovými lézemi a tumory, které mohou postihovat různé orgány a v některých případech vést k endokrinním abnormalitám.

Znalost morfologických nálezů CNC a jejich typické lokalizace umožňuje patologům vznést podezření na tento závažný syndrom. Odhalení diagnózy CNC vede k dispenzarizaci těchto pacientů příslušnými specialisty a k časné léčbě.

**Klíčová slova:** Carneyho komplex – kožní myxom – srdeční myxom – primární pigmentovaná nodulární adrenokortikální choroba – velkobuněčný kalcifikující nádor ze Sertoliho buněk – psamomatózní melanotický schwannom – gen *PRKAR1A* – lokus *CNC2*

## Carney complex

### SUMMARY

Carney complex is a clinically and genetically heterogeneous disease, with at least two genetic loci including the *PRKAR1A* gene located on chromosome 17 and the *CNC2* locus mapped to chromosome 2. Clinically this syndrome is characterized by multiple myxomas occurring in different anatomic sites, mucocutaneous pigmentary lesions, and a variety of non-endocrine and endocrine tumors, often causing endocrine abnormalities, involving various organs.

Knowledge of morphological findings in CNC patients with their typical locations is necessary to raise suspicion of this syndrome by pathologists. Confirmation of the diagnosis allows regular clinical check-ups and early treatment of these patients.

**Keywords:** Carney complex – cutaneous myxoma – cardiac myxoma – primary pigmented nodular adrenocortical disease – large-cell calcifying Sertoli cell tumor – psammomatous melanotic schwannoma – *PRKAR1A* gene – *CNC2* locus

Cesk Patol 2011; 47(4): 192–197

**Carneyho komplex (CNC, zkratka z angl. Carney complex)** je autozomálně dominantní dědičné onemocnění charakterizované mnohočetnými myxomy, kožními a slizničními pigmentovými lézemi a tumory, které mohou postihovat různé orgány a v některých případech vést k endokrinním abnormalitám (tab. 1)(1). Tento syndrom byl popsán v roce 1985 J. Aidanem Carneym (2) (pozn. **nezaměnit za Carneyho triádu** projevující se kombinací gastrointestinálního stromálního tumoru (GIST), paragangliomu a pulmonálního chondromu). Před rozpoznáním CNC jako samostatného syndromu byly tyto případy publikovány pod názvy „**NAME**“ syndrom (název pochází z počátečních písmen angl. *nevi*, *atrial myxoma*, *myxoid neurofibromas*, *ephelides*) (3) nebo „**LAMB**“ syndrom (z angl. *lentiginos*, *atrial myxomas*, *blue nevi*) (4). CNC představuje klinicky i geneticky heterogenní onemocnění s nejméně dvěma známými genetickými lokusy zahrnujícími gen *PRKAR1A* (také známý pod názvem gen *CNC1*) lokalizovaný na chromozomu 17 a lokus *CNC2* ležící na chromozomu 2 (5).

Pro tento syndrom je typická variabilní exprese a vysoká penetrance (téměř 100%). Věkový průměr stanovení diagnózy je 20. rok

### ✉ Adresa pro korespondenci:

MUDr. Denisa Kacerovská, Ph.D.

Šiklův patologicko-anatomický ústav

Alej Svobody 80, 304 60 Plzeň

tel: +420-377104645, fax: +420-377104650

e-mail: kacerovska@medima.cz

života. CNC je obvykle diagnostikován na podkladě srdečních myxomů, mnohočetných kožních myxomů nebo Cushingovy nemoci. Více než dvě třetiny případů je familiárních s poměrně nízkým počtem postižených členů rodiny (6). Sporadické případy bývají vzácné. Výskyt u mužů a žen je rovnoměrný. Mezi nejčastěji postiženými orgány patří kůže, srdce, varlata, hypofýza a nadledviny (1,6,7).

## KOŽNÍ A SLIZNIČNÍ PROJEVY

Kožní projevy vyskytující se u více než 75 % pacientů zahrnují myxomy, lentiginózní pigmentace, modré névy a epiteloidní modré névy (8,9).

Myxomy mohou vznikat kdekoliv na kůži, avšak typickou oblastí jejich výskytu je oční koutek, víčko, zvukovod a prsní bradavka. Tyto benigní tumory bývají mnohočetné a mívají vzhled poměrně dobře ohraničených papul a nodulů, hladkého povrchu, barvy narůžovělé, namodralé nebo zbarvení kůže, velikosti od 0,2 do 5 cm. Větší léze bývají obvykle polypovitého tvaru, vznikající často ve zvukovodu (8). Mikroskopicky jsou myxomy dobře ohraničené, neopouzdržené, na buňky chudé léze složené z roztroušených polygonálních, cípatých nebo vřetenitých buněk na hojném mucinózním pozadí s malými, lehce dilatovanými nebo šterbinovitými cévami (obr. 1). V některých případech je možné v nádorových buňkách zastihnout jaderné pseudoinkluze. Častým nálezem jsou i změny epidermis ležící nad myxomem charakterizované nápadnou přítomností navzájem propojených pruhů epitelových buněk s periferním palisádováním (obr. 2). Vzácně může být myxoidní oblast vázaná na vlasový foliкул. Existují i případy s nápadnou