

# Kde končí a začíná diagnóza Ewingova sarkomu - popis dvou neobvyklých kostních nádorů s translokací t(20;22)(EWSR1-NFATc2)

Zdeněk Kinkor<sup>1</sup>, Tomáš Vaněček<sup>1</sup>, Marián Švajdler Jr.<sup>2</sup>, Petr Mukenšnábl<sup>1</sup>,  
Karel Veselý<sup>3</sup>, Jan Baxa<sup>4</sup>, Milan Kokavec<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Bioptická laboratoř s.r.o., Šiklův ústav patologie, LF UK, Plzeň

<sup>2</sup> Oddělení patologie, Univerzitní nemocnice L. Pasteura, Košice

<sup>3</sup> I. patologicko-anatomický ústav, LF MU a FN u sv. Anny, Brno

<sup>4</sup> Klinika zobrazovacích metod, LF UK, Plzeň

<sup>5</sup> Ortopedická klinika, Univerzitní nemocnice Akademia Déreza, Bratislava

## SOUHRN

Popisovány jsou dva případy primárního „Ewing-like“ sarkomu ve femuru 12letého chlapce a humeru 28letého muže. Morfologie obou nádorů byla shodná a sestávala ze solidních hnízd mozaikovitě uspořádaných, kulatých buněk se světlou cytoplazmou a pravidelnými jádry. Výsledné organoidní uspořádání, včetně bohaté septální vaskularizace a významné příměsi eozinofilních leukocytů, připomínalo neuroendokrinní tumor. Imunohistochemickým vyšetřením byla zjištěna pozitivita antigenů CD10, CD99, CD138. Molekulární analýza prokázala u obou sarkomů přítomnost fúzního transkriptu EWSR1-NFATc2 vycházející z translokace t(20;22), jež byla zároveň doprovázena amplifikací částí těchto genů a jejich přilehlých oblastí. Oba nádory se chovaly agresivně a byly primárně chemorezistentní. Léze v humeru 4 roky po resekci rozsáhle místně recidivovala s rozpadem osteosyntézy a v plicích byly zjištěny suspektní metastázy. Tumor femuru byl definitivně řešen totální femorální endoprotézou a hoch je po 11 měsících od stanovení diagnózy bez recidivy. Diskutováno je taxonomické postavení těchto vzácných lézí v rámci heterogenní skupiny tzv. „Ewing-like“ sarkomu.

**Klíčová slova:** pažní kost – stehenní kost – Ewingův sarkom – Ewing-like sarkom – translokace t(20;22)(EWSR1-NFATc2) – amplifikace

## Where does Ewing sarcoma end and begin - two cases of unusual bone tumors with t(20;22)(EWSR1-NFATc2) alteration

### SUMMARY

The authors present two cases of Ewing-like sarcoma of the humerus and femur of a 12-year-old boy and a 28-year-old male, respectively. Identical morphology in both tumors consisted of multiple solid nests with a mosaic collection of small, round, uniform cells with clear cytoplasm and no apparent nuclear atypia. A monotonous structural arrangement, including both rich vascularity of bordering septae and significant admixtures of eosinophil leucocytes, resulted in a final organoid “neuroendocrine-like” pattern. Immunohistochemistry revealed diffuse strong CD10, CD99 and CD138 positivity. Detailed molecular analysis in both tumors confirmed translocation t(20;22) resulting in an EWSR1-NFATc2 fusion gene. Additionally, this translocation was accompanied by amplification of the proximal part of the genes and surrounding areas. Clinically, both neoplasms behaved aggressively and they were primarily chemoresistant. Four years later, the patient with the lesion in the humerus developed a massive local recurrence with a disruption of osteosynthesis. The last follow-up disclosed suspicious metastatic deposits in the lung. The boy with the femoral tumor underwent a total femoral prosthesis and there are no signs of local or systemic recurrence after 11 months of follow-up.

The authors discuss the taxonomic placement of these rare examples of Ewing-like sarcoma family in the light of new molecular discoveries.

**Keywords:** bone – humerus – femur – small blue round cell tumor – Ewing sarcoma – Ewing-like sarcoma – t(20;22)(EWSR1-NFATc2) – amplification

*Cesk Patol 2014; 50(2): 87-91*

Ewingův sarkom/PNET (ES) je po osteosarkomu druhým nejčastějším maligním tumorem kostí v dětském věku (1). K jeho

### Adresa pro korespondenci:

Doc. MUDr. Zdeněk Kinkor, Ph.D.

Bioptická laboratoř s.r.o.

Mikulášské nám. 4, 326 00 Plzeň

tel.: 737 220 449

e-mail: kinkor@medima.cz

spolehlivé diagnostice v současné době již nestačí pouze klasický histologický obraz hematoxylin-eozinového preparátu, který může být neodlišitelný od biologicky a histogeneticky rozmanité skupiny tzv. nádorů z malých tmavých buněk jako např. lymfoblastického lymfomu, neuroblastomu, rhabdomyosarkomu, mezenchymálního chondrosarkomu, Wilmsova tumoru, malobuněčného osteosarkomu, adamantinomu, desmoplastického kulatobuněčného malobuněčného tumoru, a dalších. Molekulárně genetický průkaz zlomu/translokace EWSR1 genu společně s detekcí konkrétního fúzního partnera je nyní pokládán