

Tłumaczenie z j. niemieckiego

Prof. B. Kazanowska

Orzeczenie molekularno-genetyczne

18.11.2013

Pacjent: Janik Julia
Data ur.: 17.03.1999
Nr CSW: 0
Daignozza: Synovialsarkom (mięsak synovial)
Satdium: ?
Status poboru materiału: pierwsza diagnoza

Badanie

Tkanka guza (37848/2 i /3) została zbadana za pomocą RT-PCR przy wyizolowanym RNA całkowitym na wymienionej poniżej transkrypcji fuzyjnej (Fusionstranskripte)

Transkrypcja fuzyjna (Fusionstranskripte)	SYT-SSX 1 [t(X;18)]	SYT-SSX 2 t(X;18]
Wynik	negatywny	negatywny

Ocena

Nie odnaleziono żadnych transkrypcji fuzyjnych SYT-SSX w obu blokach parafiny, które można by przyporządkować jako charakterystyczne translokacje t(X;18) dla mięsaka synovial (Synovialsarkose).

W obu blokach uzyskanie RNA było bardzo małe. Amplikacja RT-PCR genu kontrolnego wykazała umiarkowanie nadającą się jakość wyekstrahowanego RNA.

Podpisy

Używanie wyniku tego badania do prac naukowych jest możliwe po uprzednim uzgodnieniu.

Szanowni Państwo,

Bardzo dziękujemy za przesłanie materiału do badania. Składał się on z dwóch bloków parafinowych o numerze 37848/13. Oprócz tego z Polski został przesłany raport patologiczny, w którym mowa, że mamy do czynienia zgodnie z danymi klinicznymi z guzem w okolicy prawej bliskiej **Tibiametaphyse** z komponentem części miękkiej. Diagnoza to **mięsak synovial**, stadium G3. Chętnie przyjrę się materiałowi do badania.

Jest widoczny guz składający się w przeważającej części z dużych komórek z szeroką cytoplazmą. Cytoplazma jest relatywnie jasna do **blasse eosinophil**. Widać duże jądra komórek z **prominentnymi** nukleonami oraz częściowo ukształtowane jądra pleomorphie (Krnpleomorphie). Istnieją liczne częściowo mocno nietypowe mitozy. Komórki guza rosły w solidnych gniazdach, częściowo z wyraźnym wiązkopodobnym wzorem wzrostu. W preparacie guz przenika pomiędzy gąbczaste tkanki kości. W zabarwieniu PAS komórki guza są negatywne. Zabarwienie srebrne wykazuje, że jest w sumie bardzo gęsta sieć drobnych włókien, która otacza pojedyncze komórki guza ew. grupy komórek guza.

Pod względem **immunohistochemicznym** mała część komórek guza jest wyraźnie pozytywna na **desminę**. W tych komórkach w jądrach komórkowych guza częściowo wykryto **myogenin**. Pod względem zmiany w tkankach (**Herdformig**) widać **małą pozytywność** na CD 56. Niektóre komórki wydają CD 99. Negatywna reakcja z antyciałami cytokreatyny, TFE3, TLE1, S100, SMA i CD57.

OPINIA: Istnieje mięsak pleomorficzny (pleomorphes Sarkom) z małym zróżnicowaniem szkieletowo-mięśniowym.

W tkance guza nie ma (w sensie nie znaleziono) pewnego (takiego, które na pewno występuje) zróżnicowania liniowego. Nie ma typowego obrazu mięsaka rhabdomyosarkom. Także nie można zdiagnozować mięsaka synovial lub mięsaków z rodziny Ewing. Nie należy wykluczyć, że na podstawie techniki unieruchamiania (Fixierungstechnik) oraz odwapniania tkanki diagnostyka immunohistochemiczna jest nieprzekonująca/wyrazista.

Na podstawie przedstawionych informacji nie można zdecydowanie stwierdzić, czy jest to guz pierwotnie powstały z kości lub guz części/tkanki miękkiej z udziałem kości. Nie można jednak zdiagnozować typowego guza osteo (osteosarkom).

Wychodząc od guza części/tkanki miękkiej z udziałem kości należy przedstawionego guza zakwalifikować jako jednostronny mięsak, G3 zgodnie z FNCLCC oraz POG.

Z poważaniem

Prof. De Ivo Leuschner

Załącznik: 2 bloki parafinowe