

Çocukluk çađı yuvarlak hücreli
tümörleri

21.Ulusal Patoloji Kongresi
İzmir

Dr.Aylar Poyraz

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Tıbbi Patoloji AD

15 yaşında kız

1 yıldır farkettiği giderek büyüyen karın şişliği

Fizik muayenede sağ üst kadranda kitle palpe ediliyor

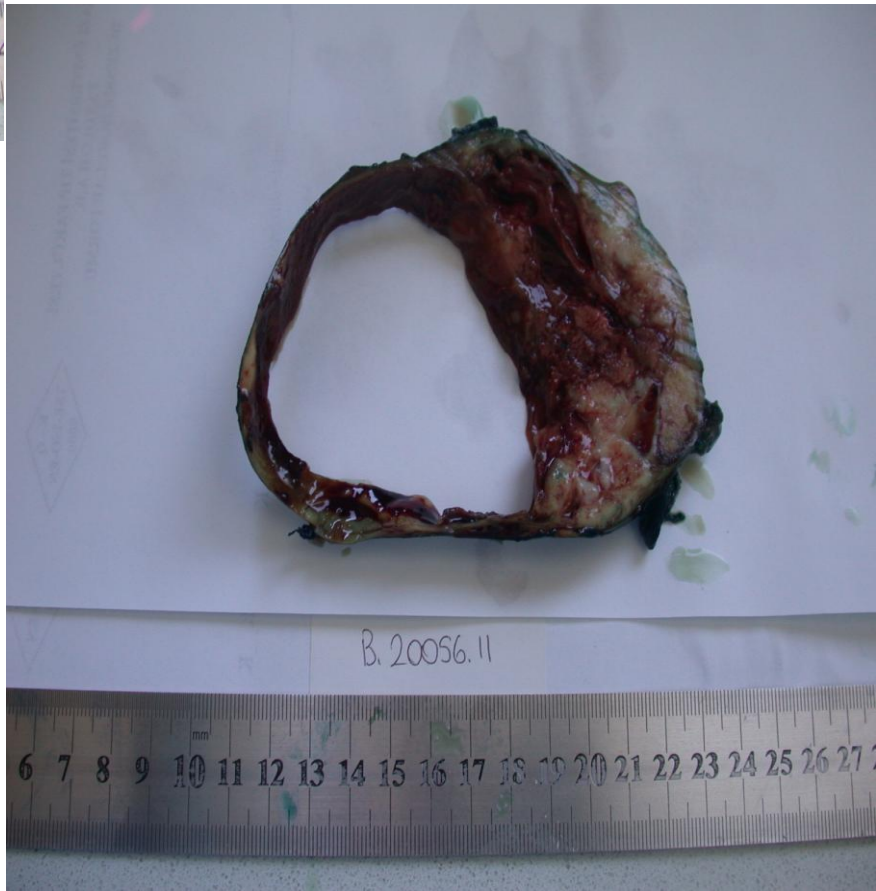
Acil Üst abdomen US: sağ böbrek alt pol komşuluğunda 11 cm kistik alanlar içeren hiperekoik heterojen kitle

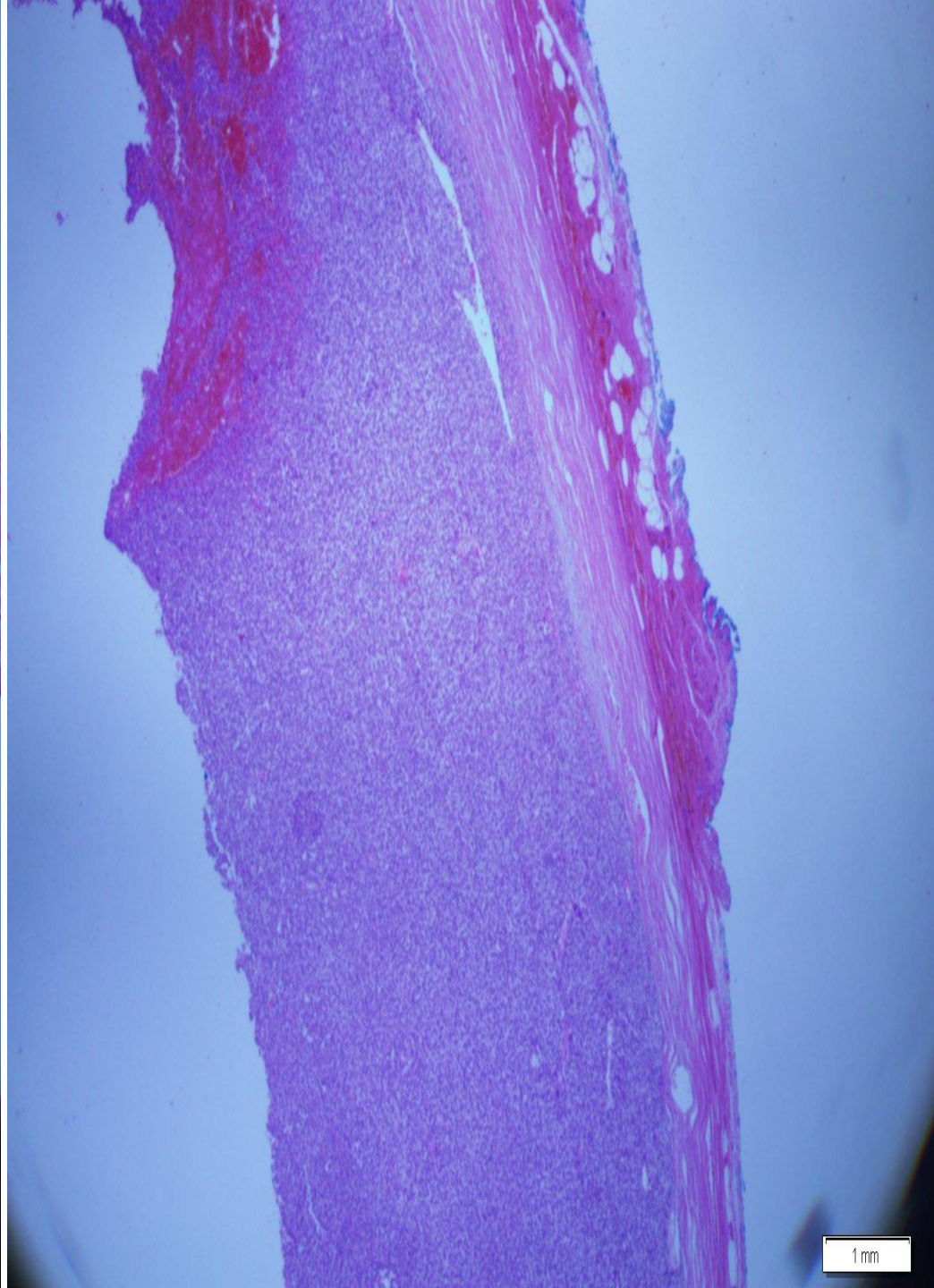
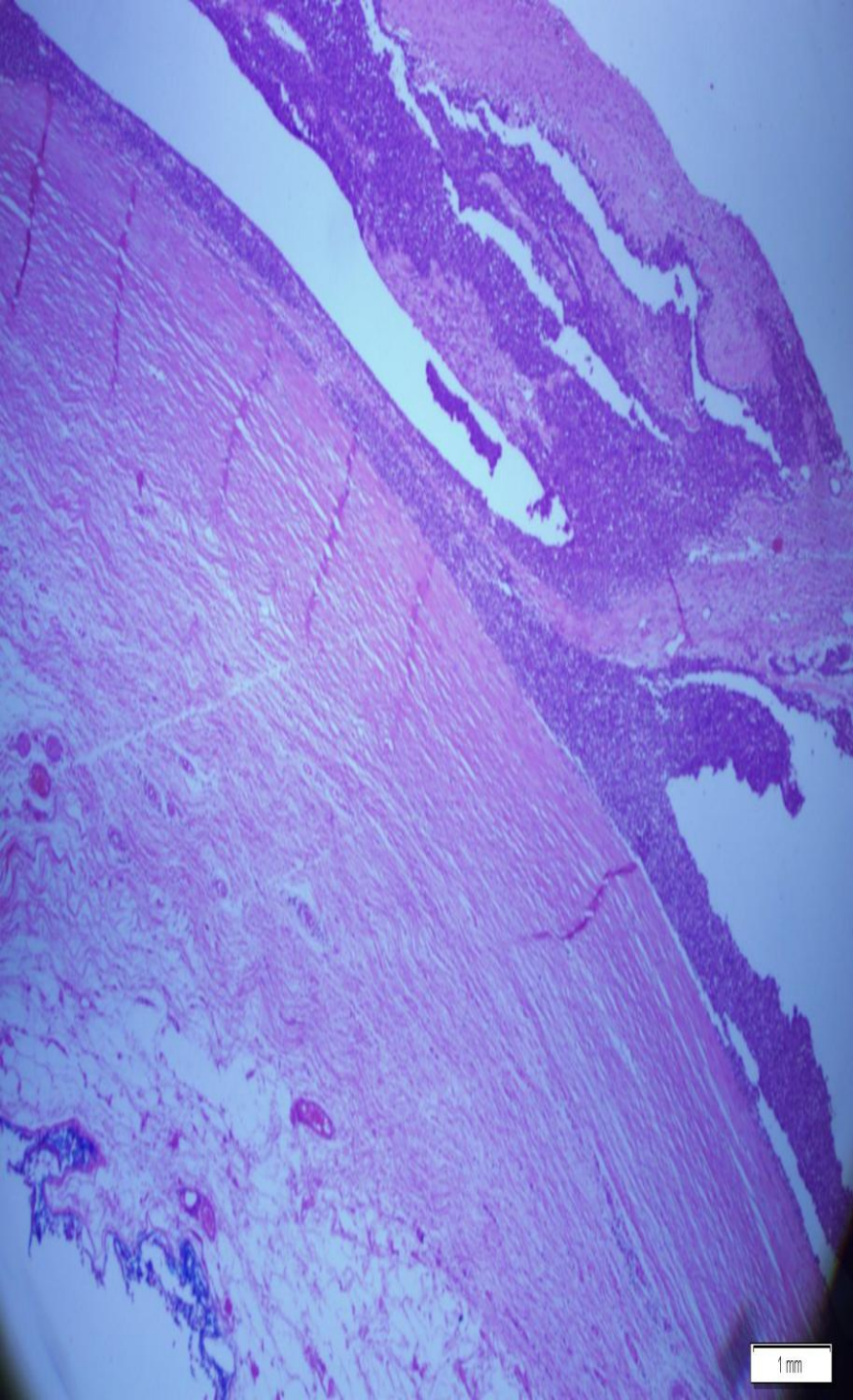
Üst abdomen BT: batın sağ üst kadranda karaciğer hilus ve sağ hepatik lob inferiorunda 98x90x120 mm boyutlarında inferiorunda solid komponentleri bulunan yer yer septasyonlar izlenen kistik lezyon lezyon karaciğer, böbrekle, karın ön ve lateral duvarıyla yakın komşulukta ancak sınırları ayırdedilebilmekte, kitle lezyonu inferior düzeyde pankreas başıyla yakın komşulukta olup, sınırları ayırd edilememektedir.

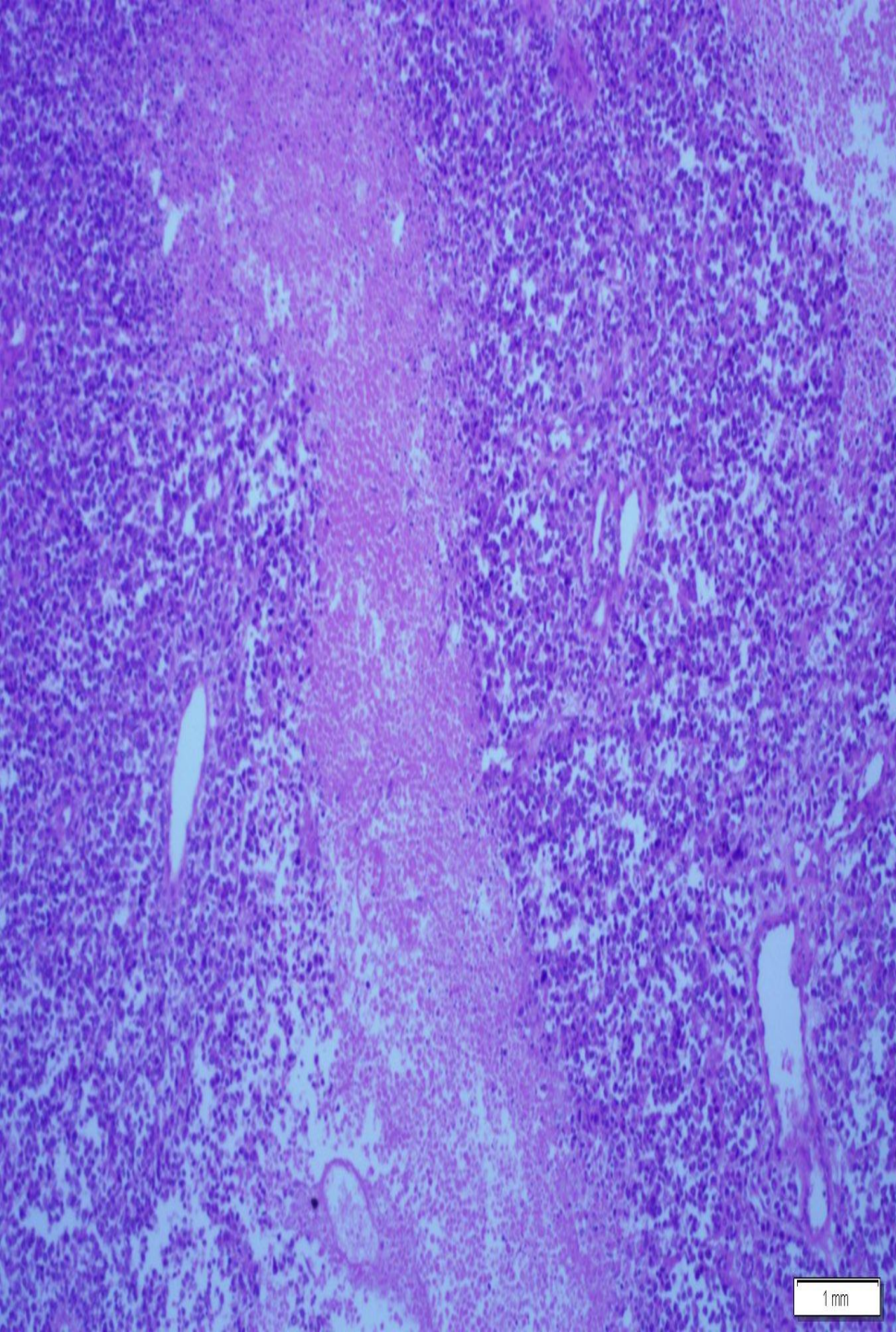
Cerrahi: Çıkan kolon ve hepatik fleksura arasında mezoda lokalize barsakla ilişkisi olmayan kitle



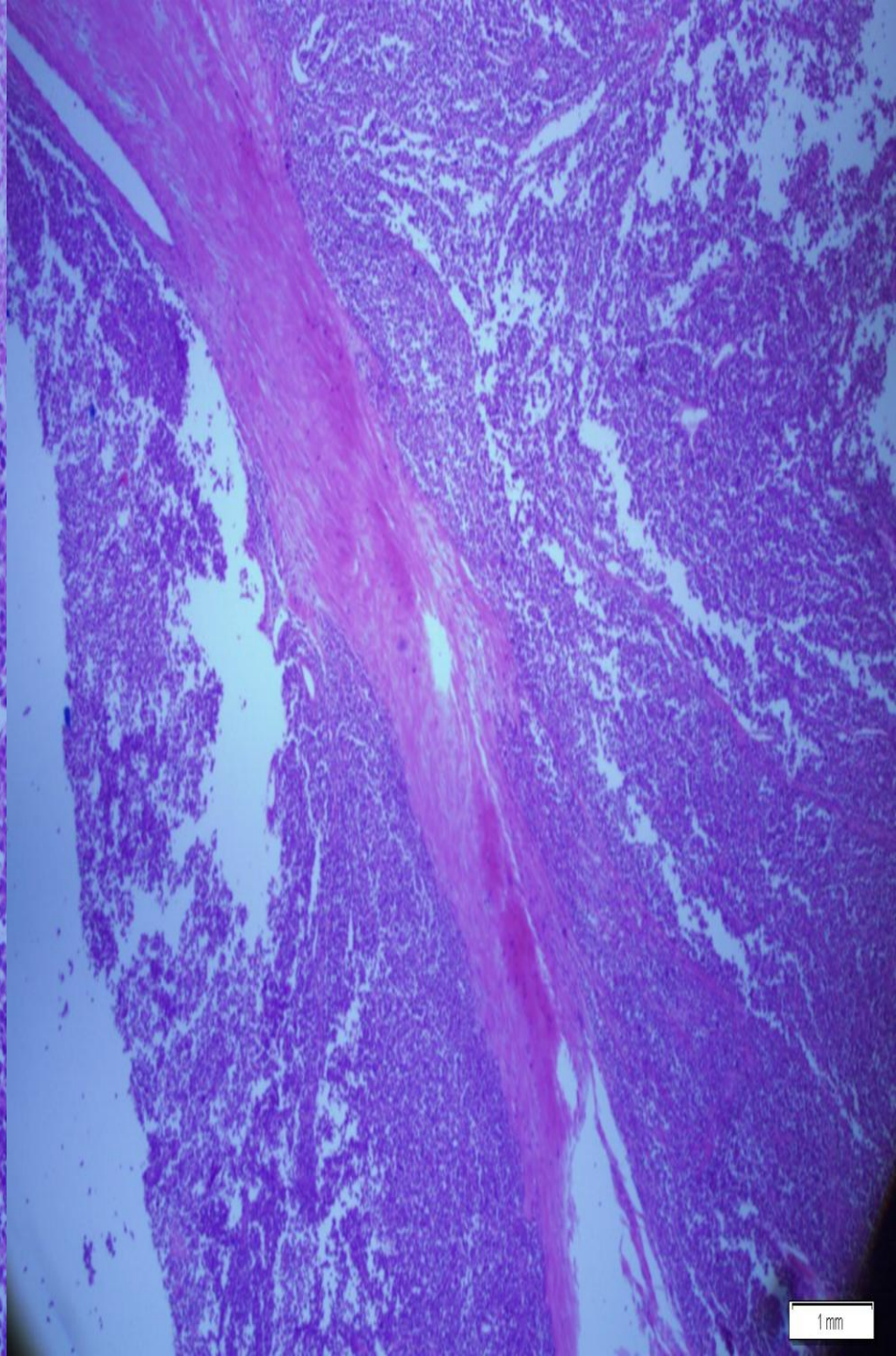
B. 20056.11



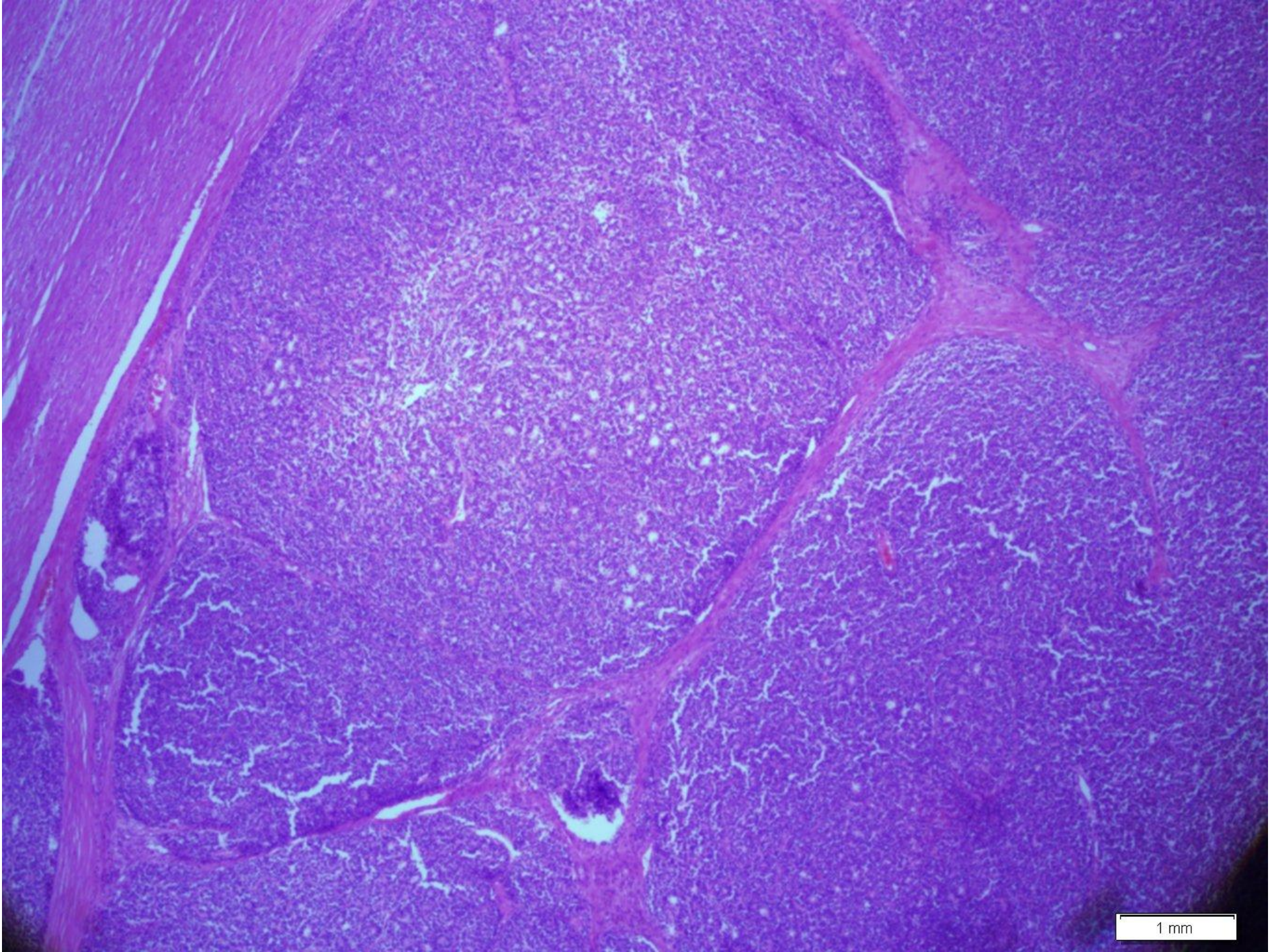




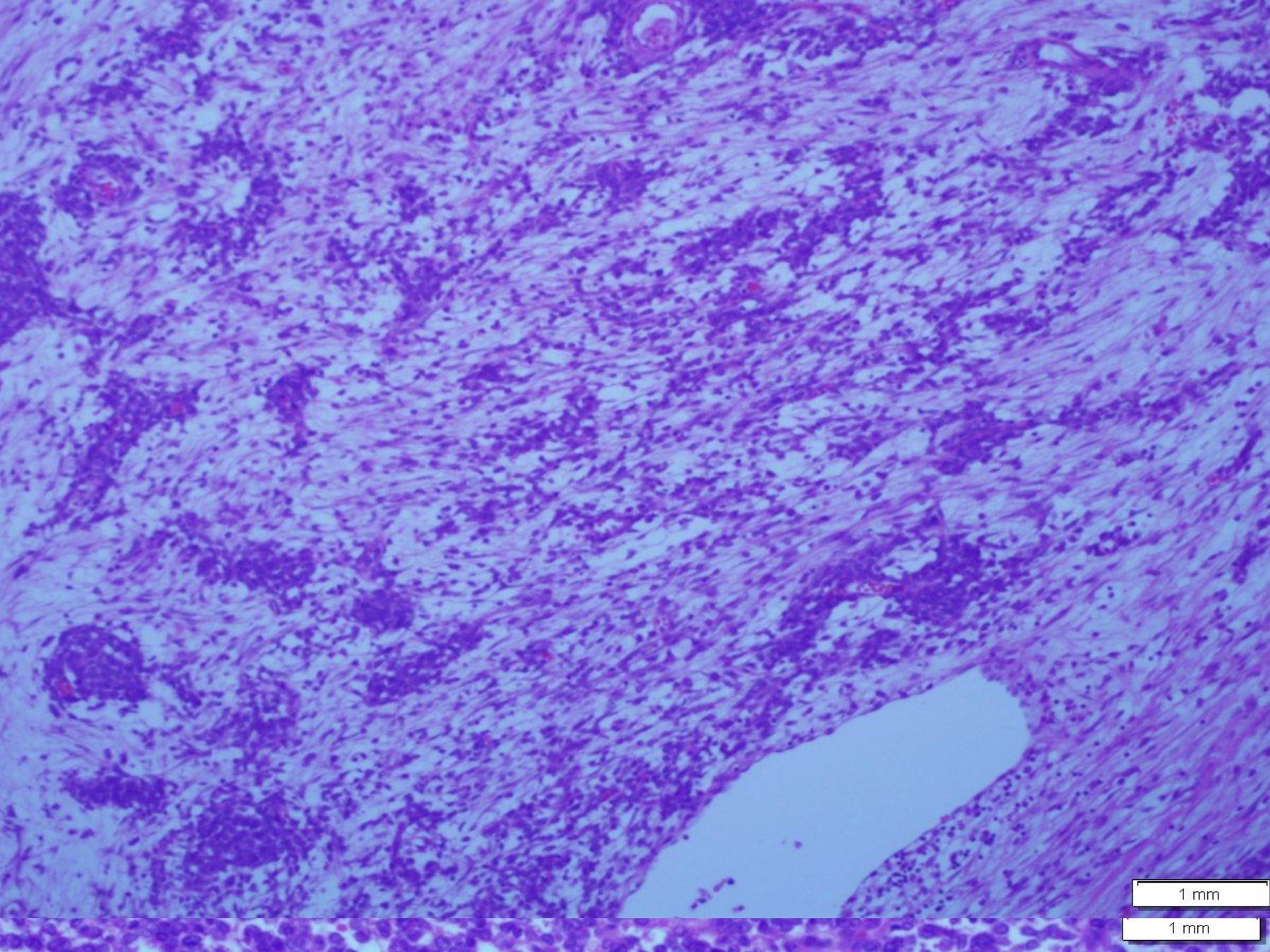
1 mm

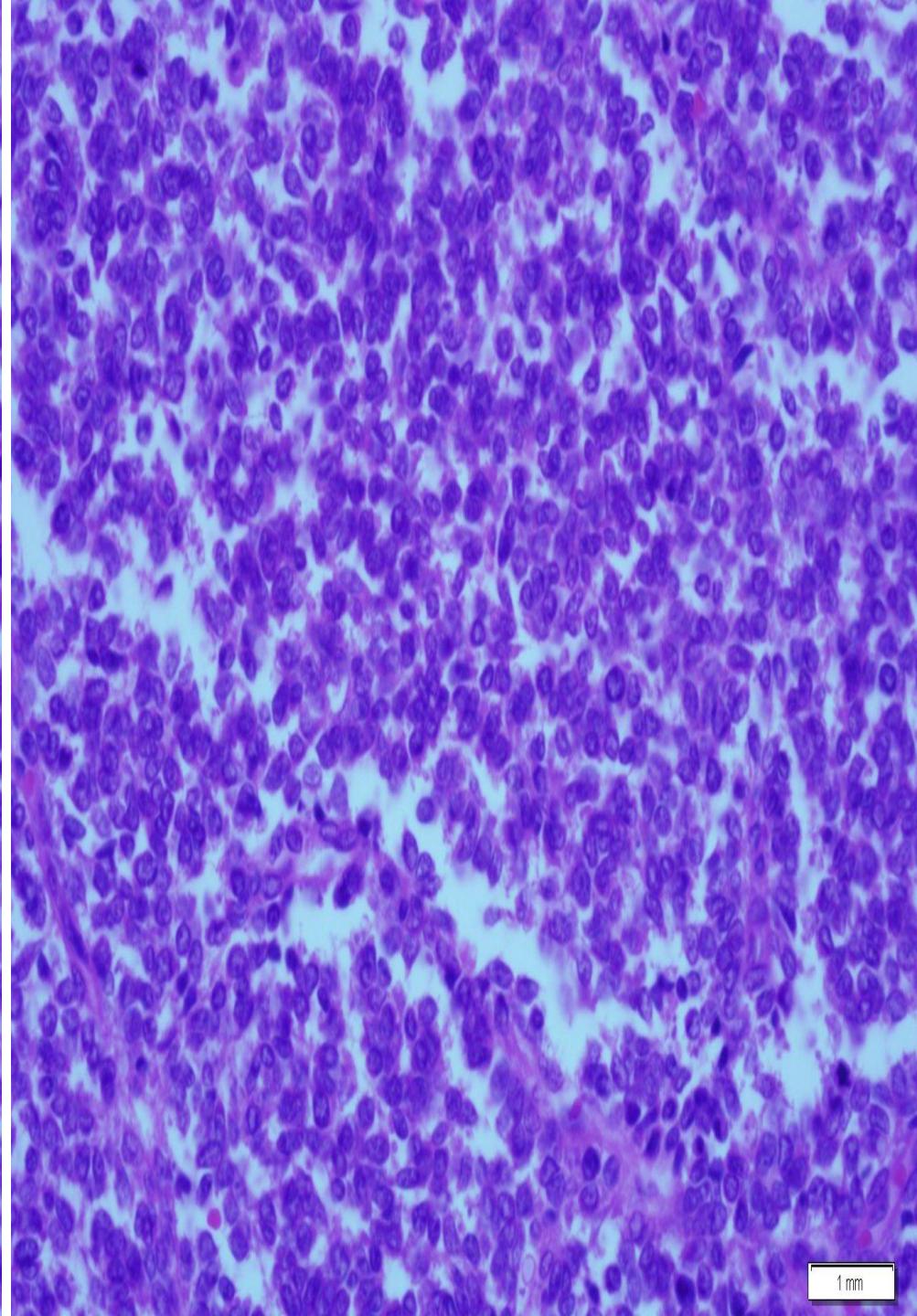
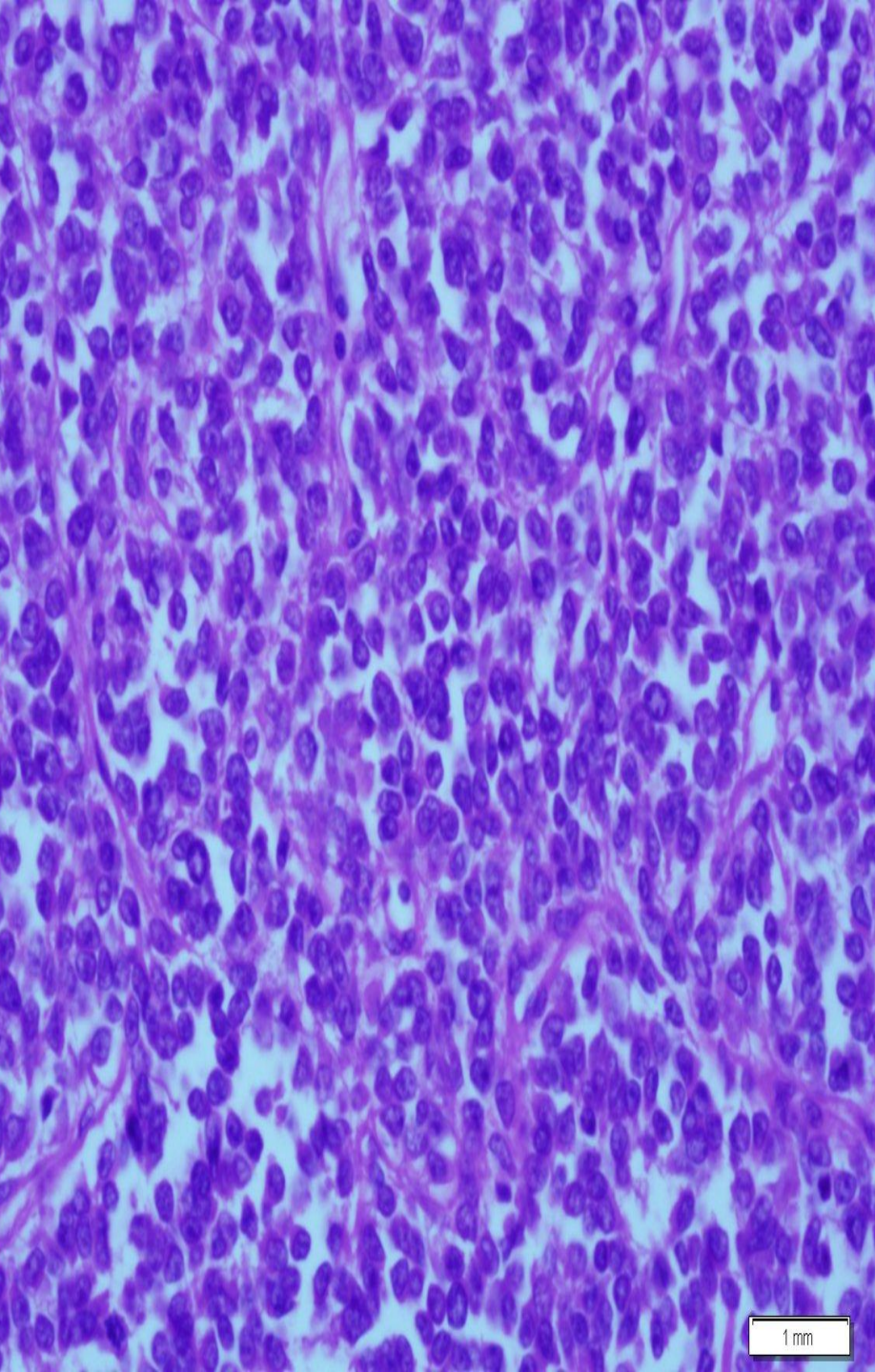


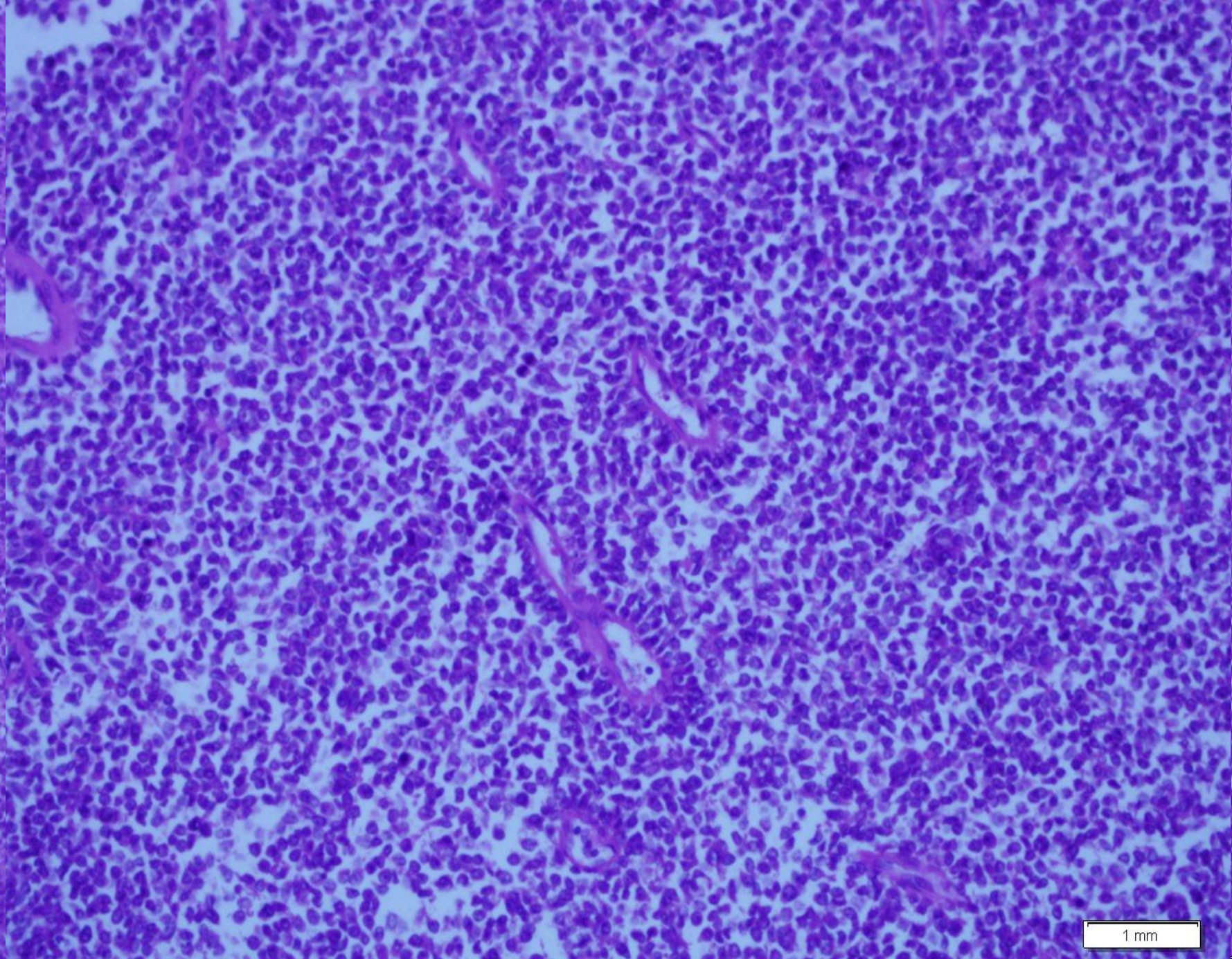
1 mm



1 mm

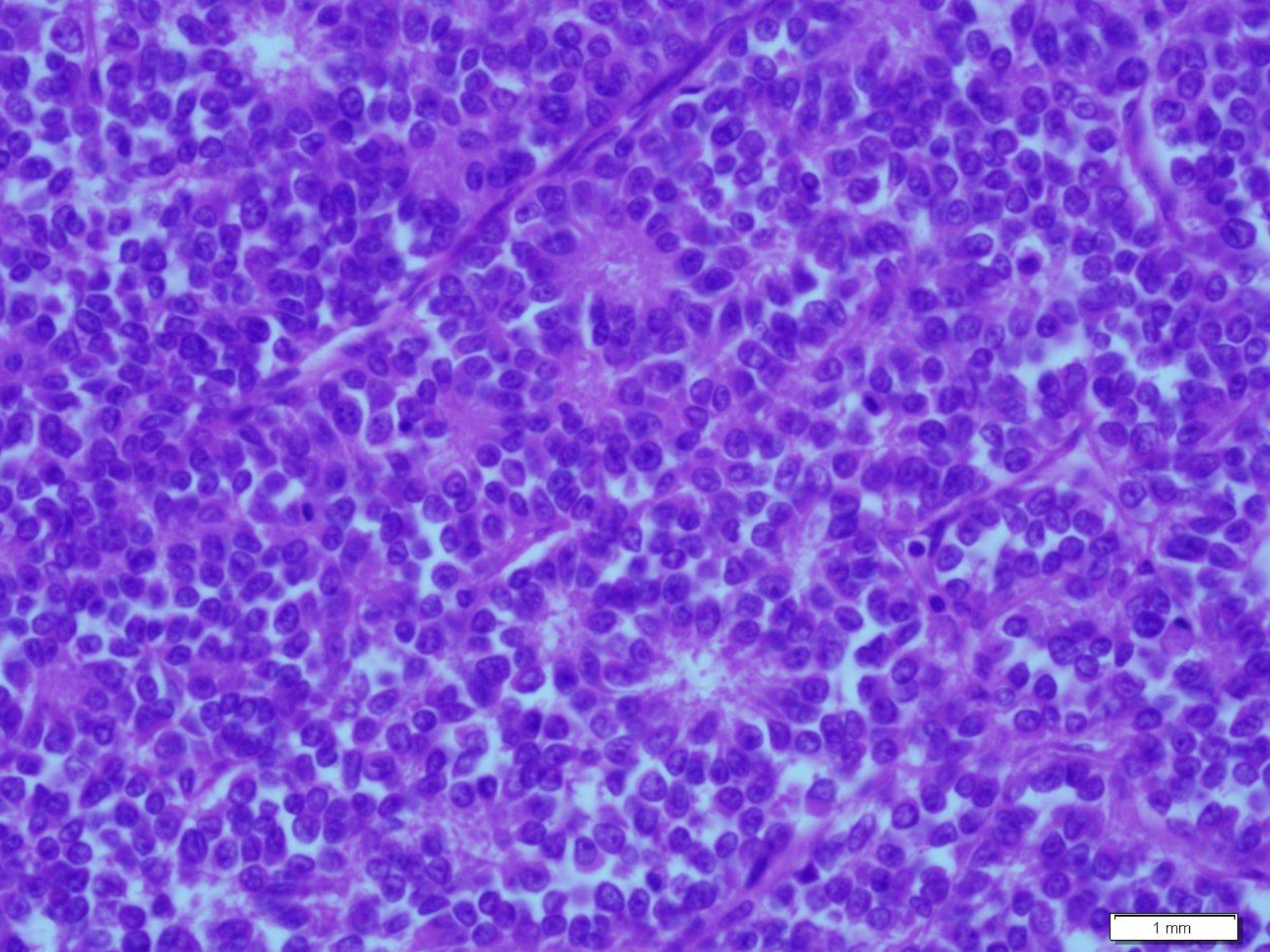




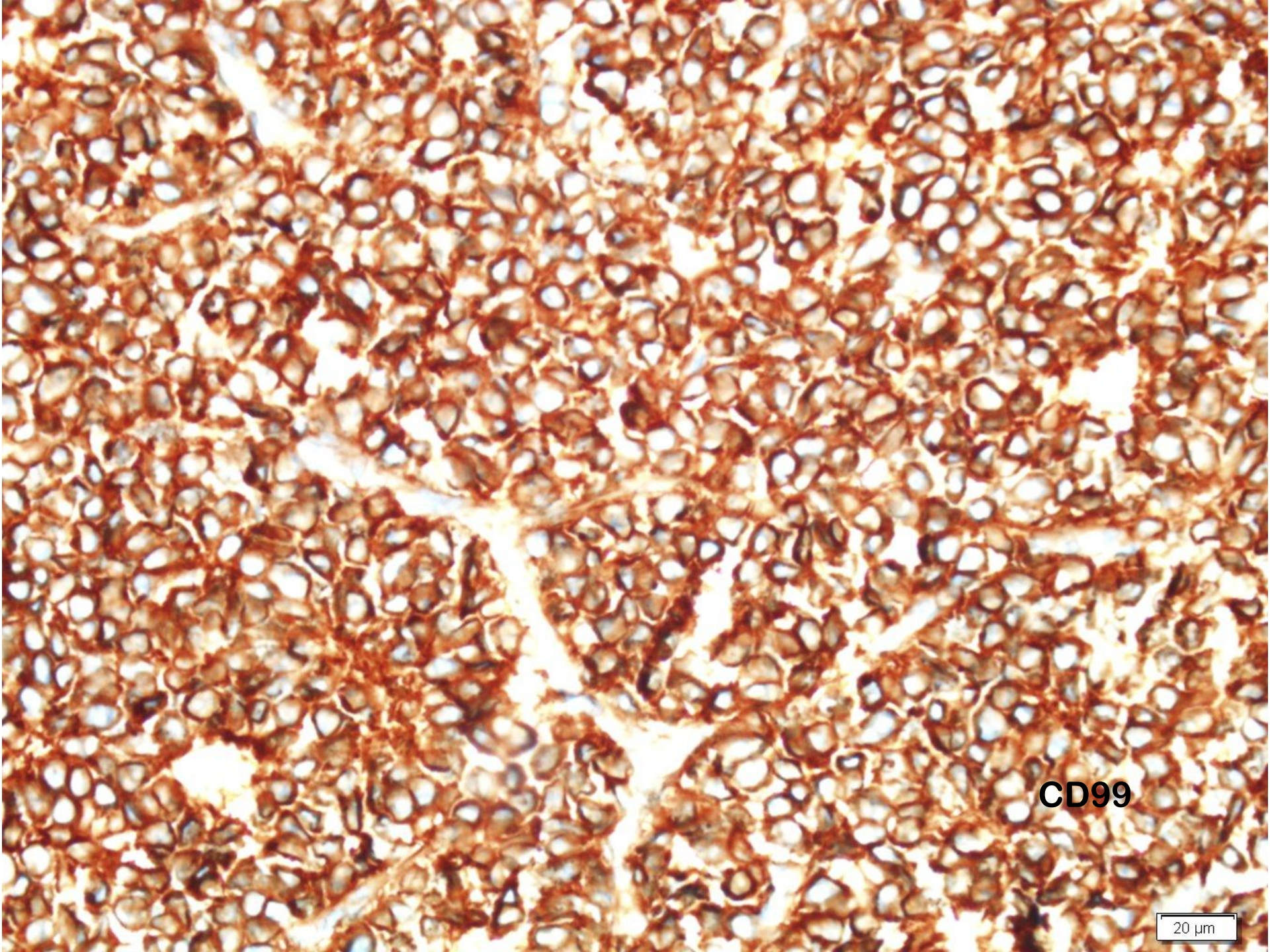


1 mm

1 mm

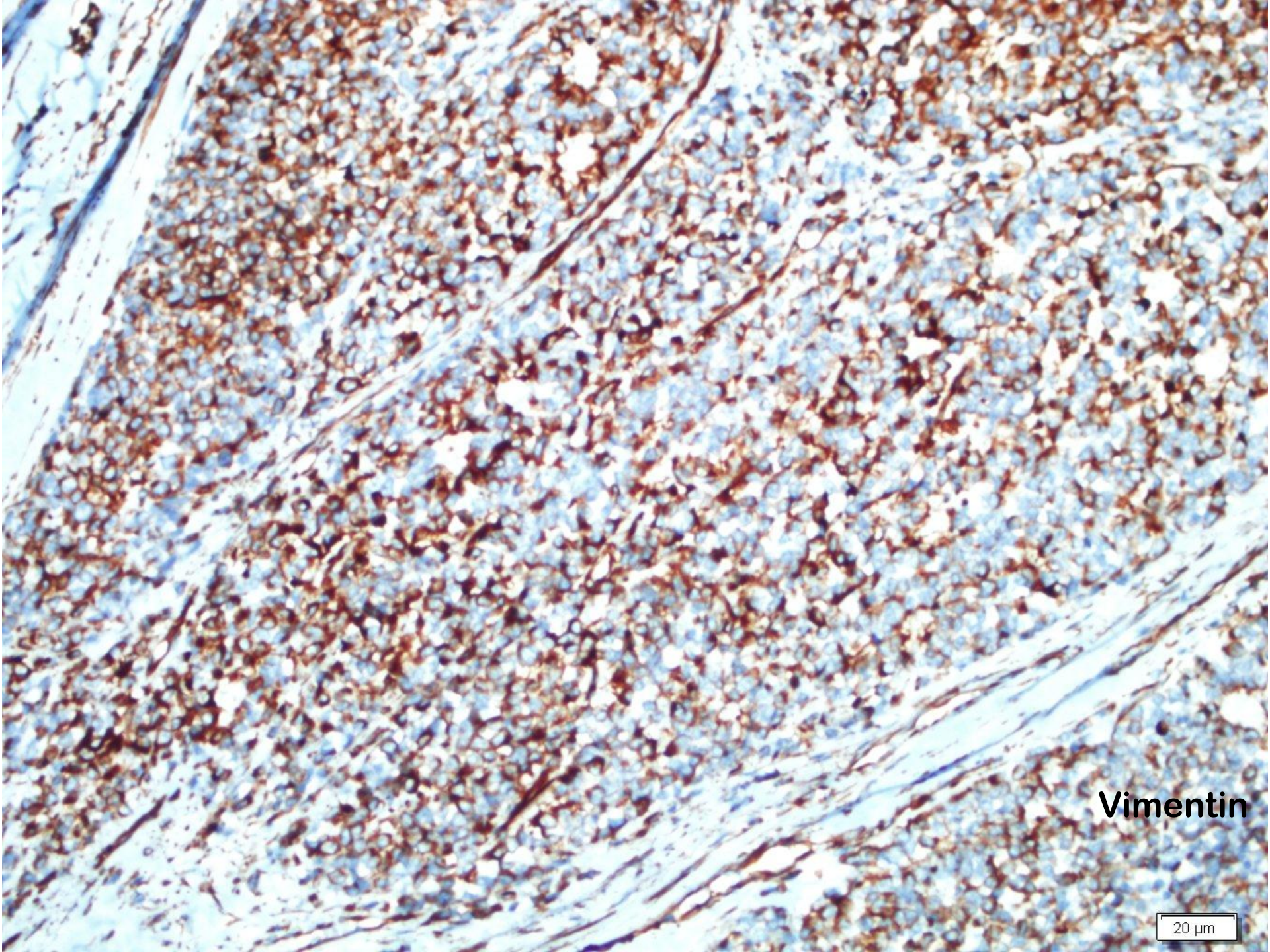


1 mm



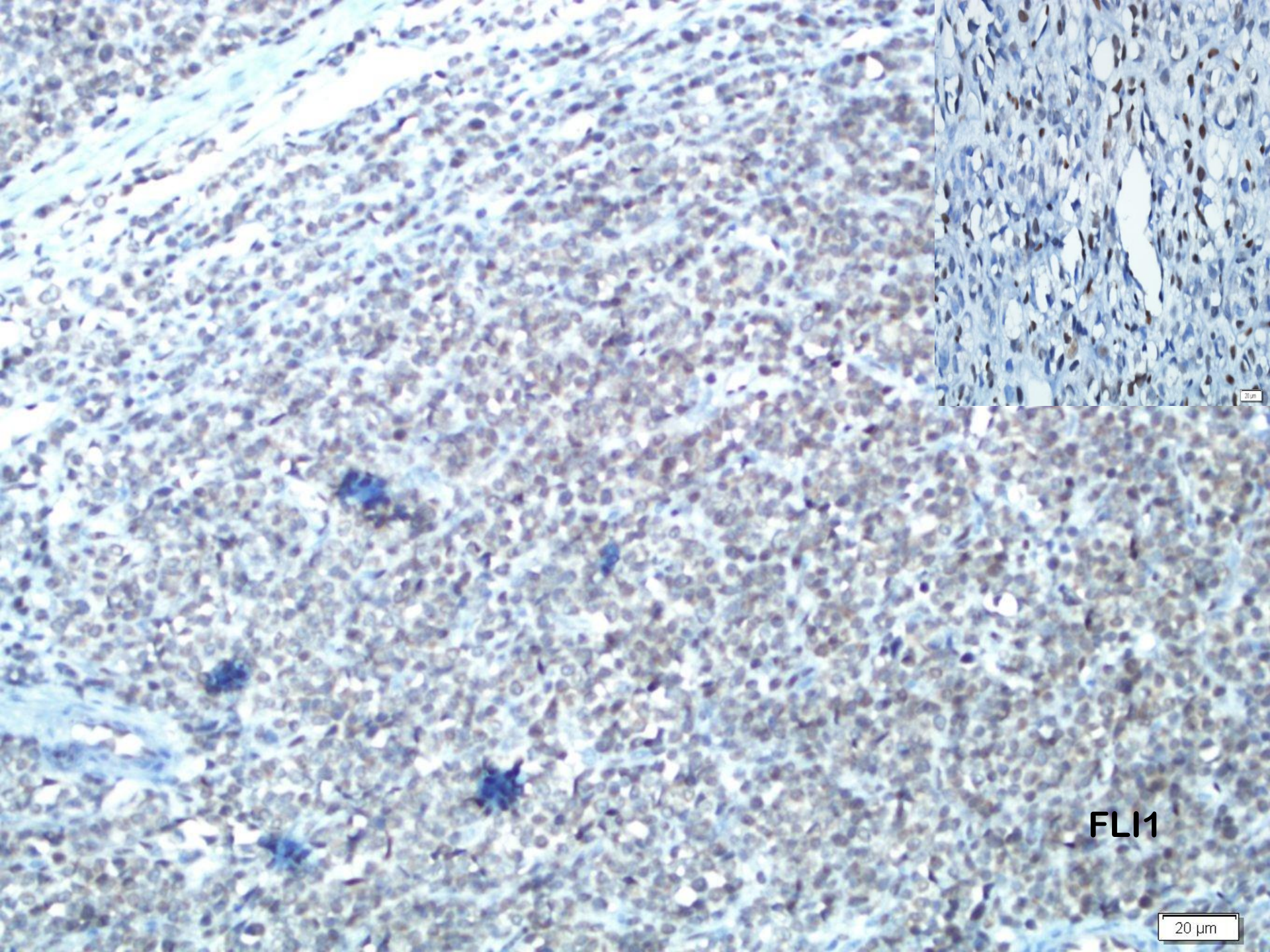
CD99

20 μ m



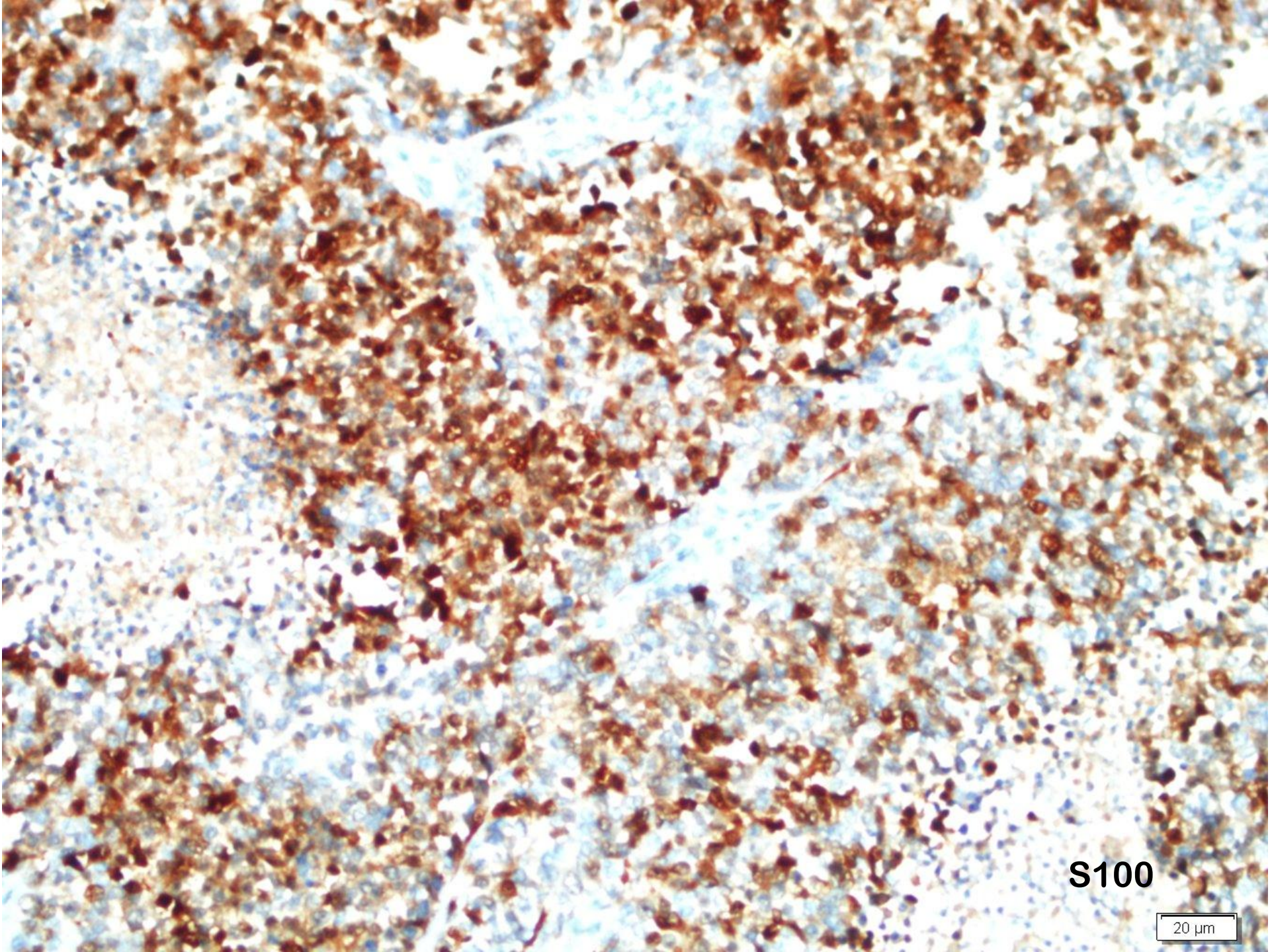
Vimentin

20 μ m



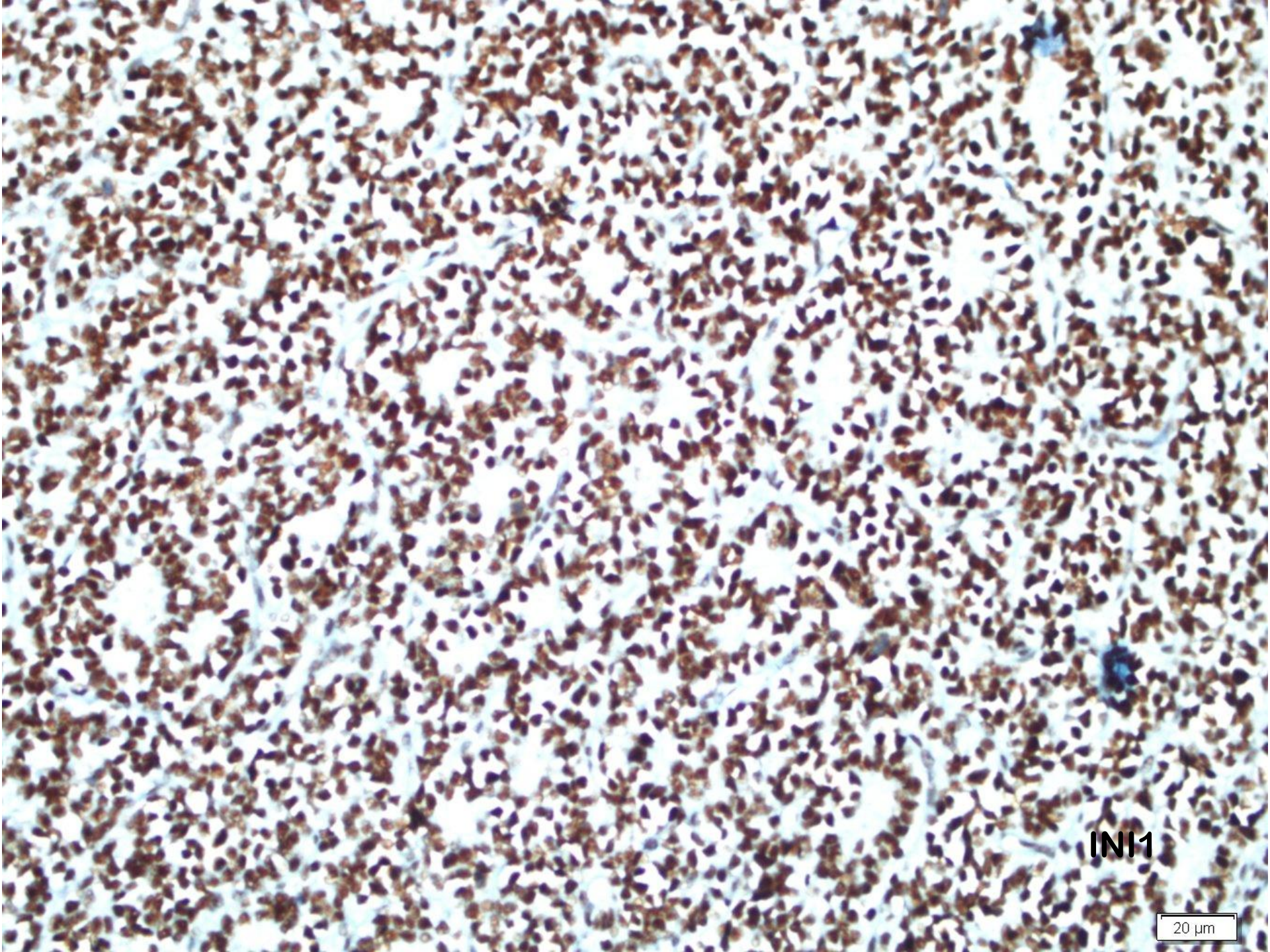
FLI1

20 μm



S100

20 μm



INI1

20 μm

IHK

Vimentin

CD99

INI1

S100

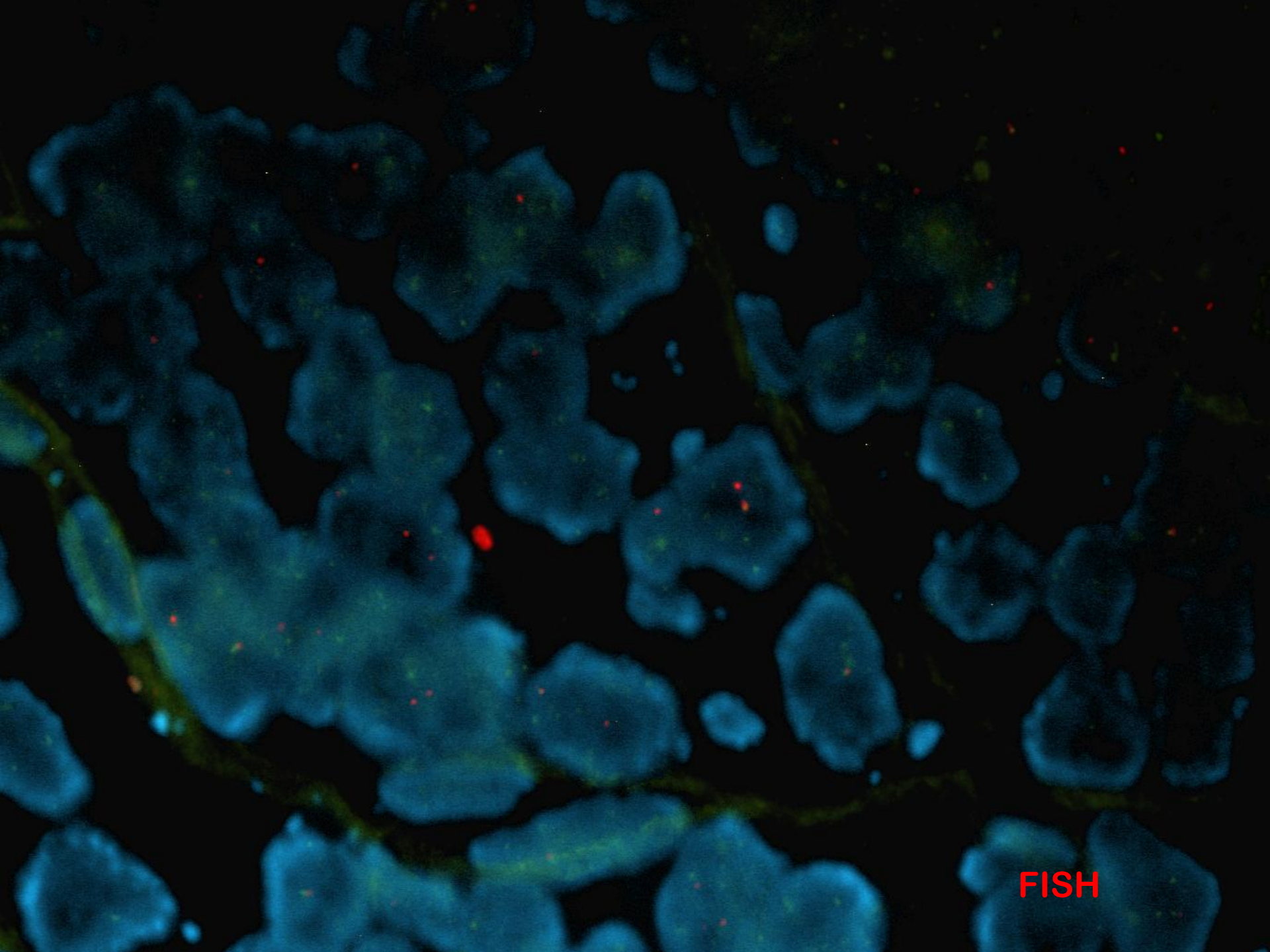
Sinaptofizin

FLI1?

+

Desmin ,Myogenin,MyoD1,NB84, PGP 9.5,
Kromogranin, Pankeratin, EMA ,
TdT,HMB45

INI 1	MRQ27
NB84	Abcam
Myogenin	F5D
TdT	Poliklonal
FLI1	Genetex
EWSR	Cytocell



FISH

Ewing/PNET

- Küçük yuvarlak mavi hücreli tümör
- Sıklıkla çocuklarda ve genç erişkinde
- Kemikteki Ewing, yumuşak dokuda görülen formu
- Derin yumuşak doku kitlesi olarak herhangi bir yerde yerleşebilir;retroperiton, paravertebral, torakopulmoner, abdomen, derin ekstremiteler

Ewing/PNET

- Üniform küçük yuvarlak hücrelerden oluşan selüler alanlar
- Sıklıkla ince septalarla ayrılan lobüller
- İğsi / epiteloid hücreler eşlik edebilir
- Yoğun kromatin patterni
- Nekroz
- Rozet veya psodorozet formasyonları
- Özellikle kemoterapiyi takiben izlenen yoğun hyalinize stroma

Ewing/PNET

- Membranöz CD99
- Vimentin
- CD56, NSE
- CK
- Nükleer FLI 1 (ETS ailesindedir (Eritroblastosis virus- associated transforming sequences)transkripsiyon faktörüdür. Selüler proliferasyon ve tumorigenezise katılır. hematopoez ve erken vasküler gelişim için gerekli)

Ewing/PNET

- FLI 1 in negatif olduğu ES/PNET olguları: farklı translokasyon içermeleri, füzyon proteinin epitopik alterasyonları
- LBL pozitif olabilir
- DRCT fokal pozitiflik olabilir

Ewing/PNET

- Genetik olarak EWS ilişkili translokasyonlar tanımlanır
- En sık t (11;22)(q24;q12) EWS/FLI1
- Kimerik EWS-FLI1 füzyon proteini nukleusta lokalize olup normal FLI1 den daha güçlü bir transkripsiyon aktivatörüdür
- Varyantlar
- EWS/ERG
- EWS/ETV1
- %80-90

Ewing/PNET

- İHK ES/PNET değerli olmakla birlikte
- ES/PNET Assosiye translokasyonların sitogenetik ve moleküler genetik yöntemlerle gösterilmesi **altın standarttır**.

Ayırıcı Tanı

- Desmoplastik küçük yuvarlak hücreli tümör
- Az diferansiye sinoviyal sarkom
- Mezenkimal kondrosarkom
- Yuvarlak hücreli liposarkom
- Lenfoma
- Nöroblastom
- Metastatik tümörler
- Olfaktor nöroblastom
- Küçük hücreli osteosarkom

Desmoplastik small round cell tumor

- Abdominal kavite
- Organ orjini göstermez
- 6 yaşın altında nadirdir
- Belirgin nükleollü, dar sitoplazmalı yuvarlak hiperkromatik veya veziküle nükleuslu
- Belirgin desmoplastik reaksiyon
- Sık mitoz ve nekroz
- Fokal epiteliyal diferansiyasyon, rozet formasyonları görülebilir.
- Polifenotipik: Epiteliyal, mezenkimal, nöral protein ve CD99 eksprese ederler
- t(11;22)(p13;q11 veya q12) 22. kromozomdaki Ewing sarkoma geni EWS nin exon 7 si ile kromozom 11 deki Wilms tümör supresör geni WT1 in ekzon 8 i arasında füzyona neden olur
- RT-PCR ile DSRCT lerin hemen hepsinde EWS-WT1 füzyonu tesbit edilir

Malign rhabdoid tumor

- Böbrek orjini gösterir (Renal kitle şeklinde prezente olur)
- 3 yaşın üstünde görülme sıklığı azalır
- Epitelial, mezenkimal ,nöral protein ve CD99 eksprese ederler
- INI 1 kaybı görülür

Malign rhabdoid tumor

- INI Integrase interactor (INI1 hSNF5, SMARCB1, BAF47) 22q11.2 de kodlanan SWI/SNF ATP bağımlı kromatin remodeling kompleksin kor subunitidir.