



Primární Ewingův sarkom retroperitonea



Špaček J., Košina J., Navrátil P., Brodák M.
Urologická klinika, Fakultní nemocnice Hradec Králové

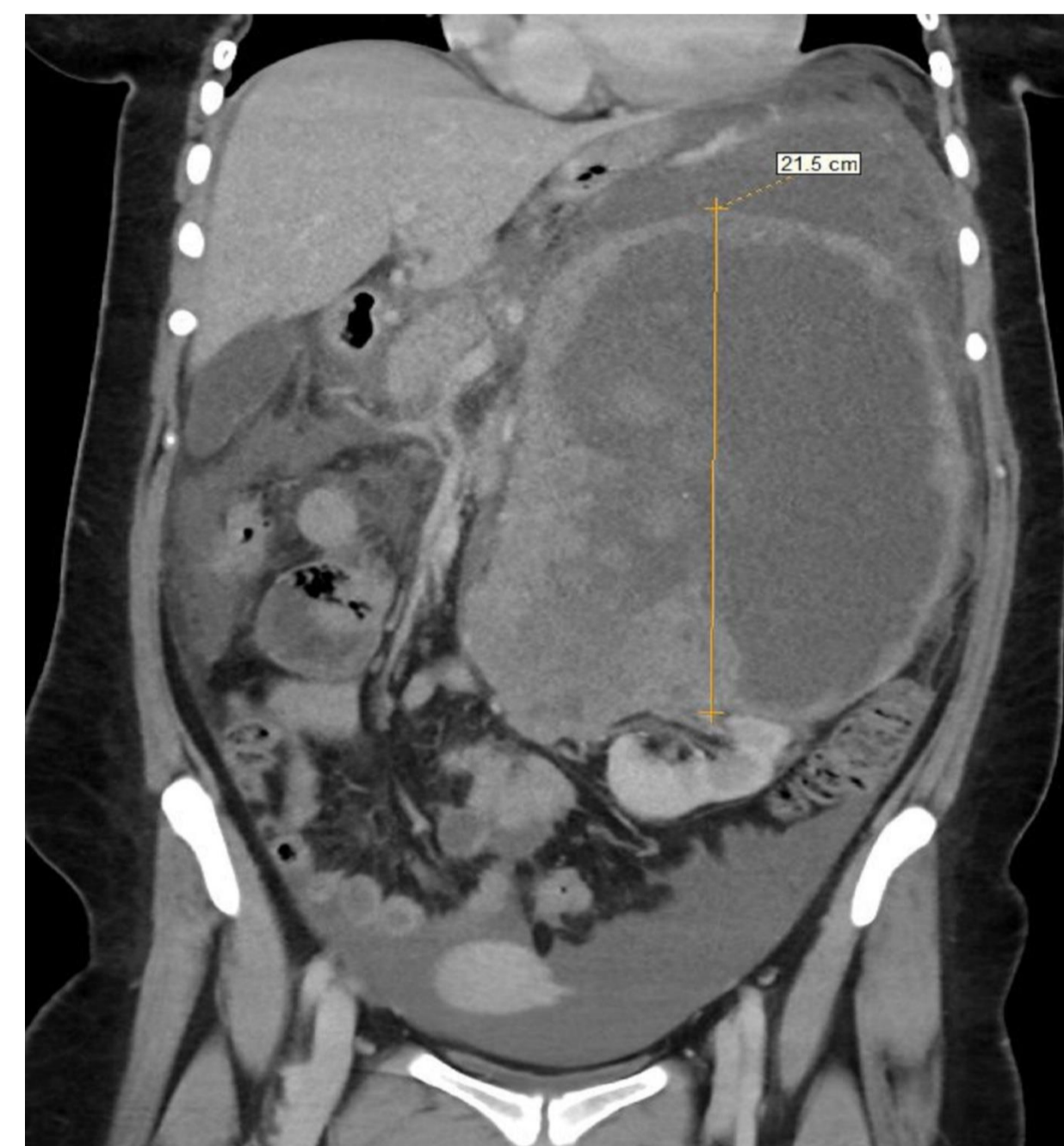
Úvod

Sarkomy retroperitonea, včetně extraskeletálních Ewingových sarkomů, jsou vzácné maligní nádory, které mohou pro své nespecifické symptomy dlouho unikat pozornosti. U nádorů rodiny Ewingova sarkomu je klíčovou léčebnou modalitou systémová chemoterapie. **Chirurgická exstirpace tumoru je součástí komplexní léčby, ale v naprosté většině případů není jejím úvodním krokem.** Vedení terapie musí být aktivní, s multioborovou spoluprací, využívající všechny dostupné prostředky současné medicíny.

Kazuistika

Dvaceti sedmiletá pacientka byla přijata na interní oddělení s nekorigovanou arteriální hypertenzí, poruchou vízu při hypertenzní retinopatii a bolestmi epigastria. V předchorobí je důležité zmínit dvouletou anamnézu neléčené hypertenze. Pacientka užívala dlouhodobě pouze hormonální antikoncepci. Vstupní vysoký krevní tlak byl úspěšně korigován parenterálně podanými antihypertenzivy (urapidil), s postupným zlepšením vízu. Následné kontrastní CT vyšetření pacientky prokázalo objemnou expanzi v oblasti retroperitonea, s úzkým vztahem k levé ledvině. Přítomnost tekutiny v dutině břišní a retroperitoneu zvyšovala pravděpodobnost ruptury pouzdra tumoru (obr.1). Vzhledem k progredující anemizaci, při absenci makrohémie, byla pacientka přeložena na jednotku intenzivní péče (JIP), kde byla také následně vyšetřena urologickým konziliářem. Na základě těchto faktů indikoval urolog akutní operační revizi retroperitonea a abdominální dutiny. Operační výkon proběhl z lumbotomického přístupu za spoluúčasti břišního chirurga.

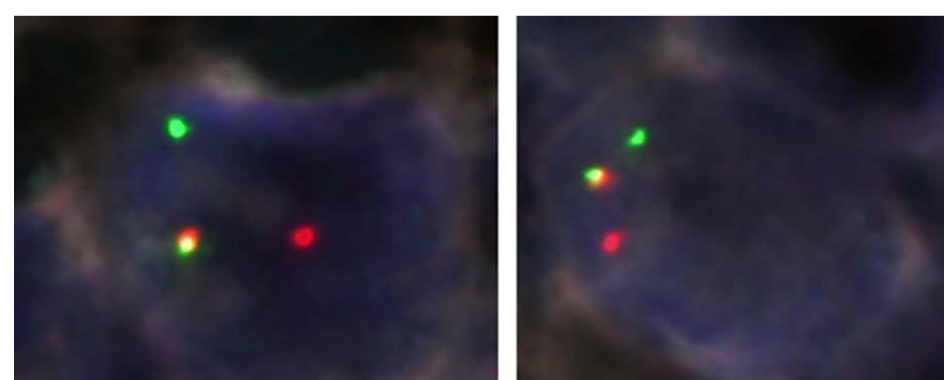
Vzhledem k úzkému vztahu tumoru k cévním strukturám levé ledviny byla provedena, společně s exstirpací tumoru, také levostranná nefrektomie s adrenalektomií a paraaortální lymfadenektomií. Operační čas činil 170 minut s peroperační krevní ztrátou 500 ml. V průběhu chirurgické revize byl potvrzen nálezní ruptury pouzdra tumoru, perirenálního hematomu a hemoragické tekutiny v dutině břišní (obr.2.). Neočekávaný histologický nálezní Ewingova sarkomu retroperitonea si vynutil dovyšetření na specializovaném patologickém pracovišti. Jako zásadní z hlediska definitivní diagnostiky se ukázalo molekulárně cytogenetické vyšetření. Provedená fluorescenční in situ hybridizace na interfázických jádrech (I-FISH) potvrdila translokaci $t(11;22)(q24;q12)$ (obr.3.). Pacientka byla odeslána do specializovaného onkologického centra, kde byla pacientka zařazena do otevřené mezinárodní studie EUROEWING 2012 (fáze III.) a randomizována do ramene s podáním indukčníchemoterapie VDC (Vinkristin, Doxorubicin, Cyklofosfamid) / IE (Ifosfamid, Etoposid), která byla zahájena měsíc od operace.



Obr.1. CT vyšetření.



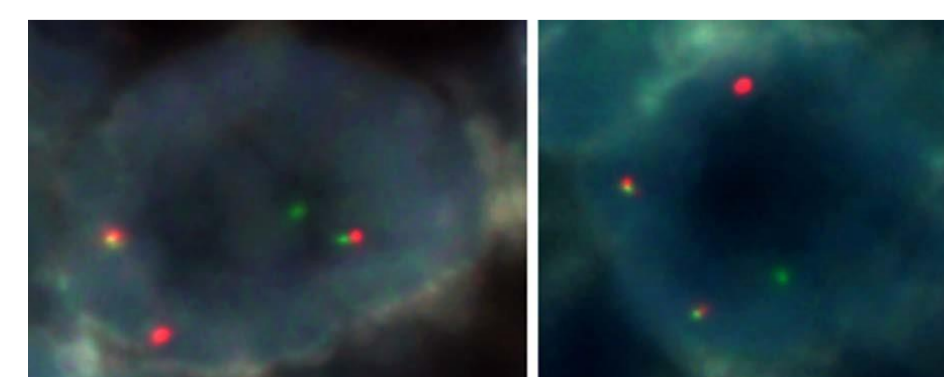
Obr.2. Příčný řez preparátem tumoru a ledviny (šipkou označeno místo ruptury tumoru).



EWSR1 (22q12)
Dual Color Break Apart Probe, CE IVD
ZytoVision

FISH (fluorescenční in situ hybridizace) – histologické řezy z formolem fixované a do parafinu zalité tkáně (jádra v interfázi).

V jádrech nádorových buněk oddálené zelené a červené signály svědčí pro zlom v oblasti genu *EWSR1* a zeleno-žluto-červený signál druhého intaktního lokusu 22q12.



FLI1 EWSR1; $t(11;22)(q24;q12)$
Dual Color Dual Fusion Probe, CE IVD
Cyto Cell Aquarius

FISH (fluorescenční in situ hybridizace) – histologické řezy z formolem fixované a do parafinu zalité tkáně (jádra v interfázi).

V jádrech nádorových buněk fúzní zeleno-žluto-červené signály z translokovaných oblastí 11q24 (gen *FLI1*) a 22q12 (gen *EWSR1*) svědčí pro přítomnost translokace $t(11;22)(q24;q12)$ a signál zelený (oblast 22q12, gen *EWSR1*) a signál červený (oblast 11q24, gen *FLI1*).

Obr.3. I-FISH průkaz translokace $t(11;22)(q24;q12)$.