

Případ č. 10

Kateřina Kamarádová



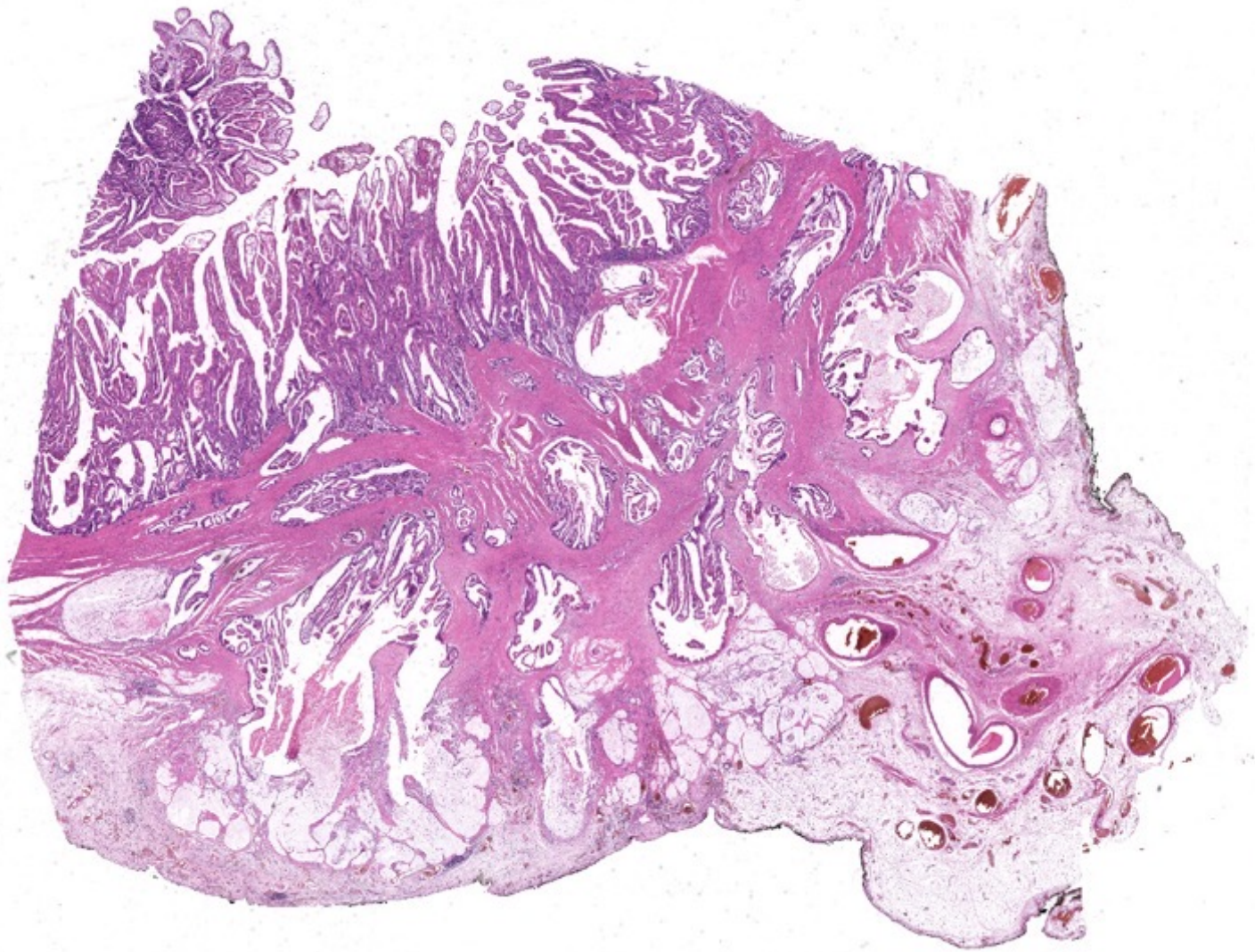
případ č. 10

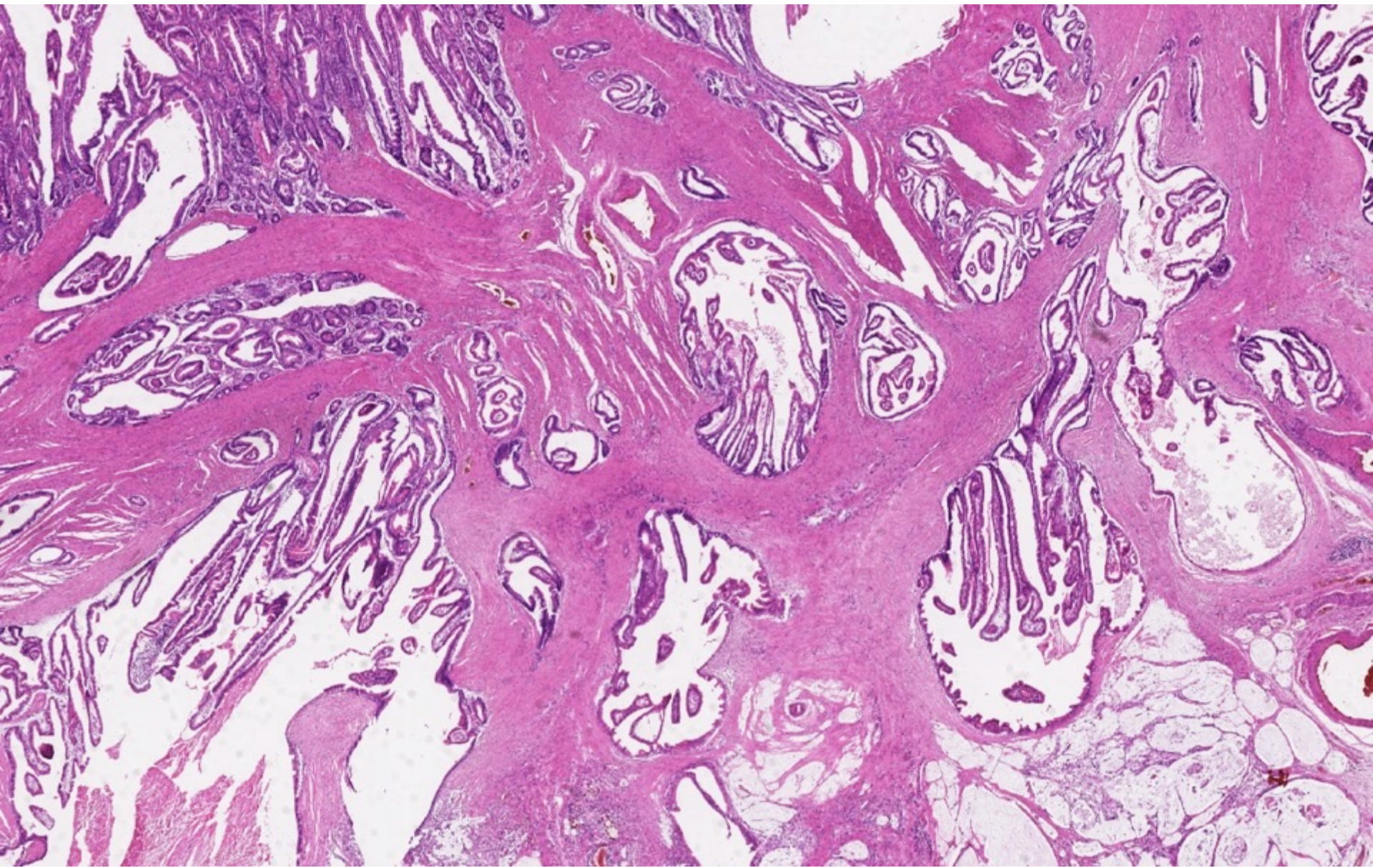
Klinické údaje

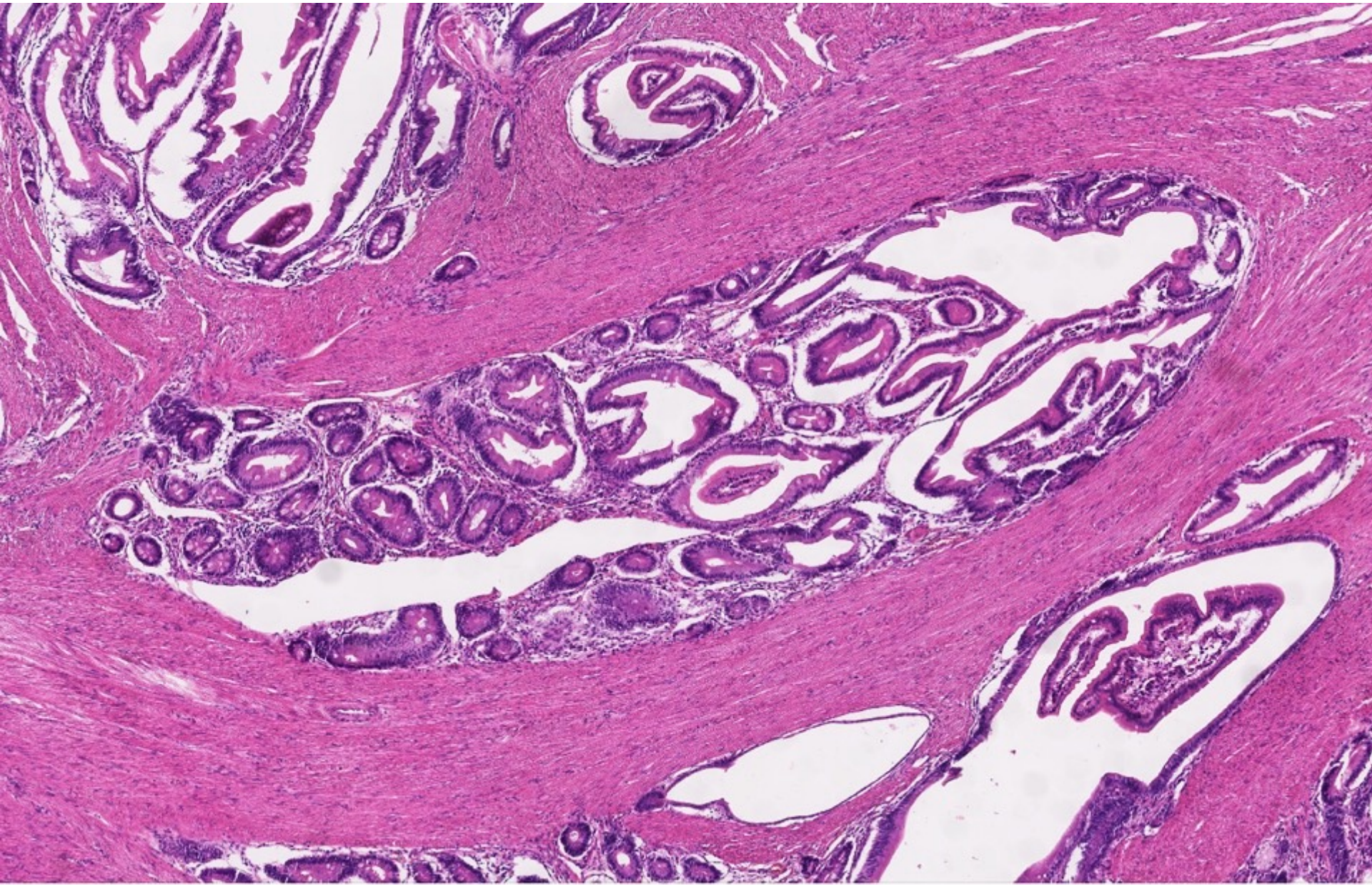
- žena, 19 let
- resekát jejunu s tumorem

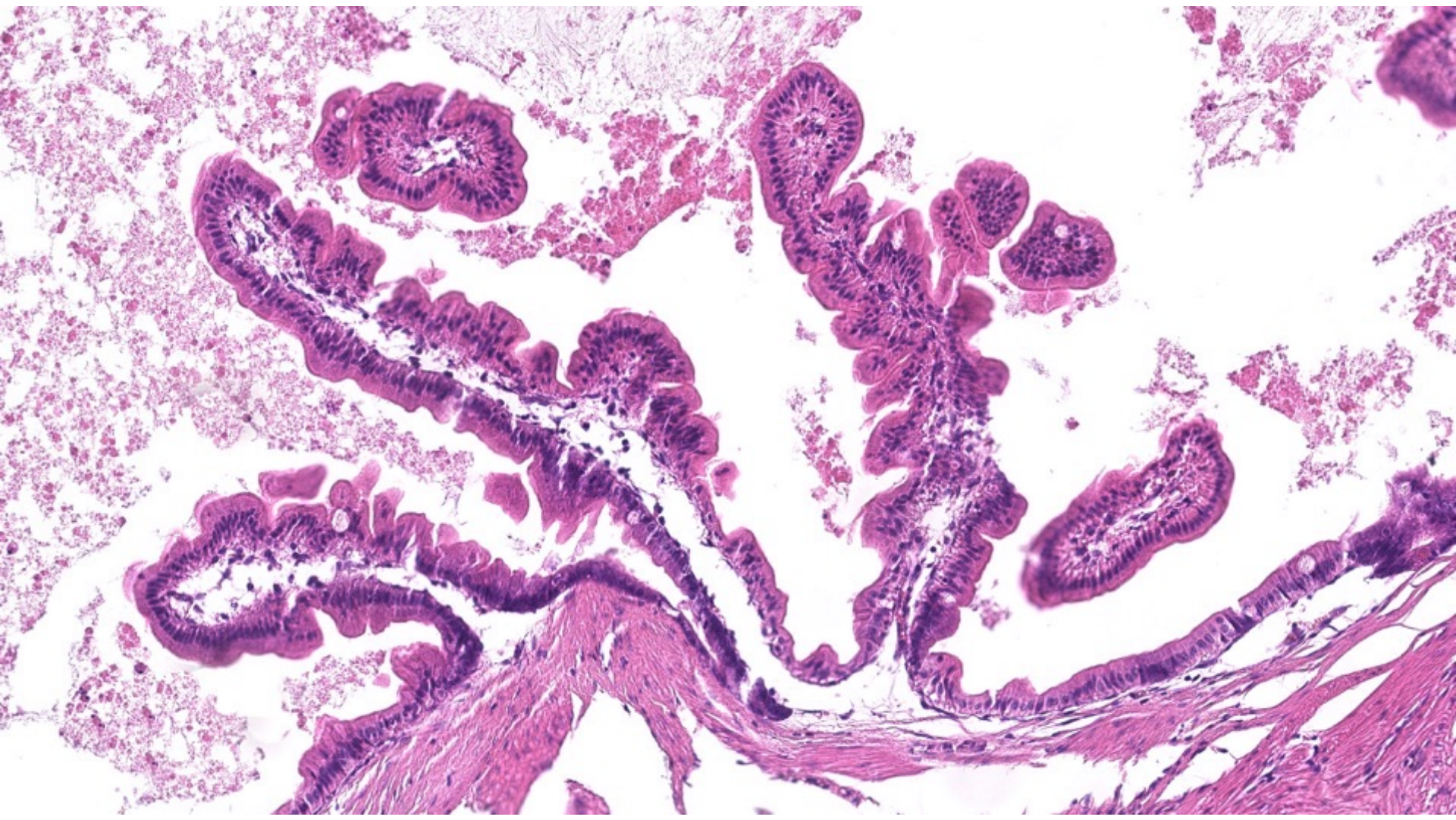


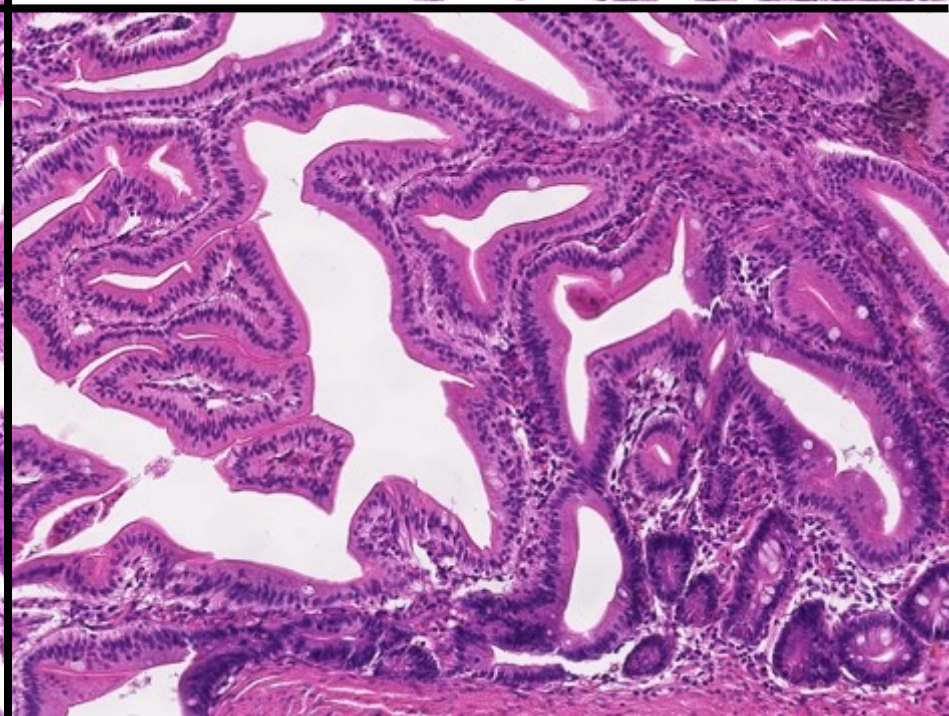
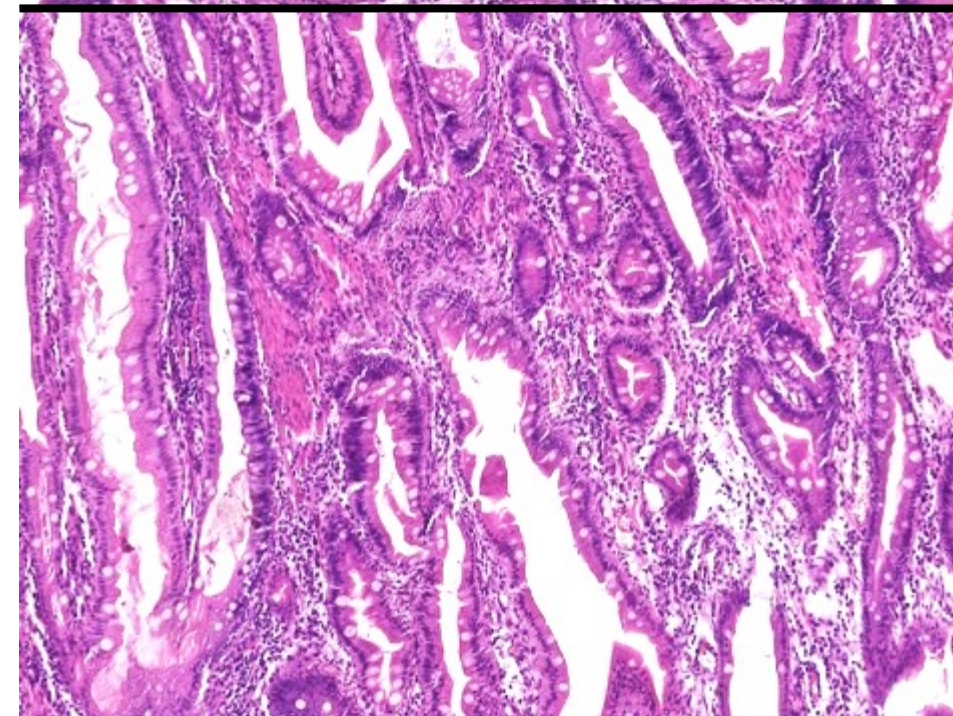
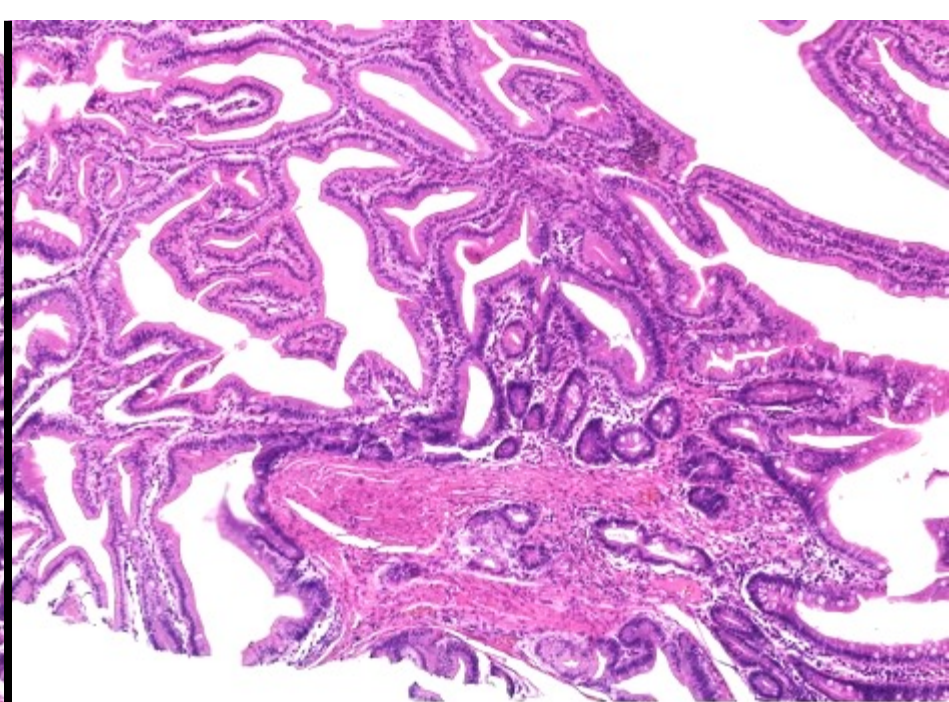
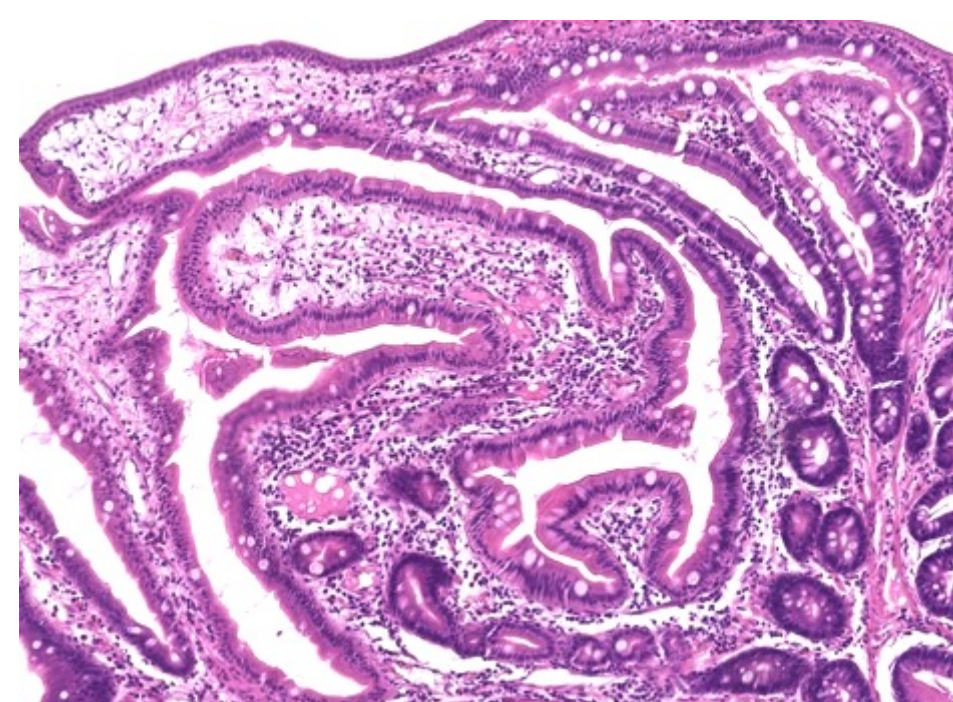












případ č. 10
Diagnóza

**Peutz-Jeghersův polyp jejunu
s masivním
prolapsem/pseudoinvazí**



případ č. 10

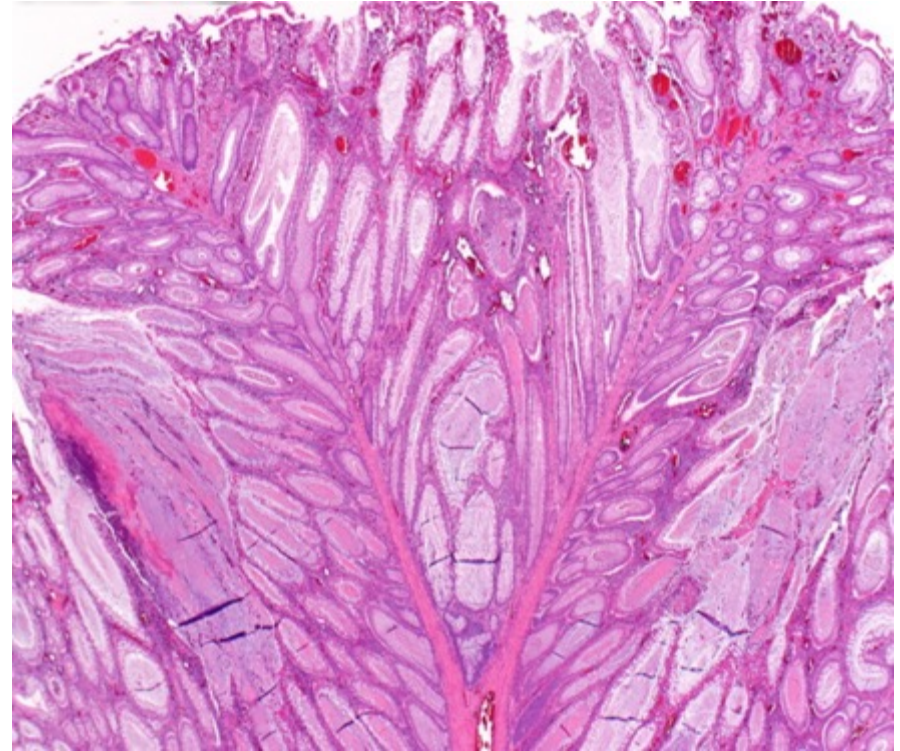
Klinické údaje – doplnění

- 2009 (15 let věku) – anémie, bolesti břicha – gastroscopie negativní
- 2010 – endoskopie horního GIT – stopkatý polyp za papilou (polypektomie VFN, LG adenom)
- 2/2011 – 3 polypy distálního duodena
- 4/2011 – kapslová endoskopie – polypy jejunu (26 ks)
- pigmentace rtů
- od 2011 vedena jako Peutz-Jeghersův syndrom (klinická kritéria)
- 2015 – neresekabilní stopkatý polyp jejunu – resekce (naš případ)
- 2019, 2021 – kontrolní endoskopie – hyperplastický polyp žaludku, tenké střevo histologicky bez polypu
- genetika – mutace STK11



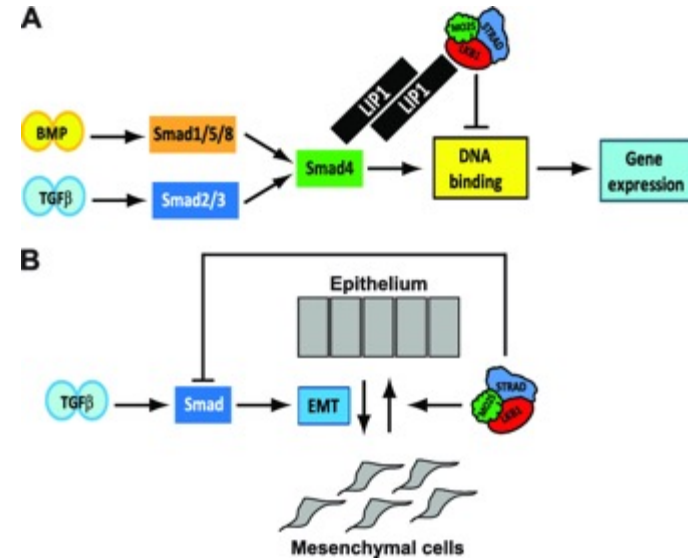
Peutz-Jeghersův syndrom

- hereditární polypóza – hamartomatózní typ
- **klinická kritéria:**
 - 2 histologicky potvrzené hamartomy
 - hamartomy s pozitivní RA PJ
 - typické pigmentace a pozitivní RA PJ
 - hamartom a pigmentace
- polypy žaludku (49 %) – vzhled sporadického hyperplastického polypu nebo juvenilního polypu
- polypy tenkého střeva (60-90 %) - hamartom
- polypy tračníku (53 %) – hamartom
- arborizující větvená svalovina

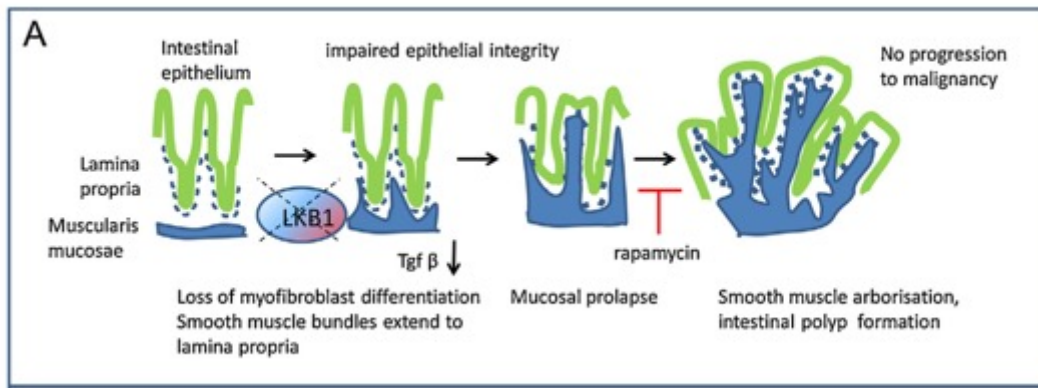


genetika PJ syndromu

- **STK11** (80-94 %)
 - serin threonine kináza, aka LKB1 (liver kinase B1) - tumor supressor
- **AD, mutace/delece**
- **LKB1 – BMP/TGFβ signalizační dráha** (via SMAD4)
- 12 přidružených kináz – vliv na růst, metabolismus a polaritu buněk

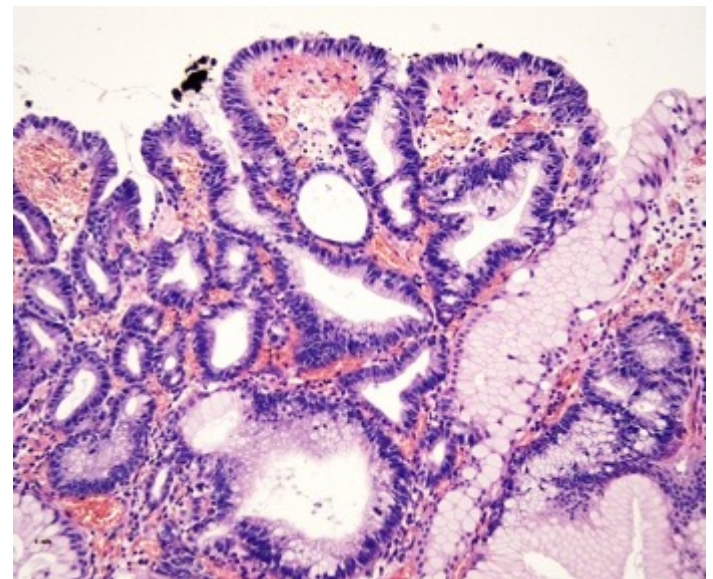
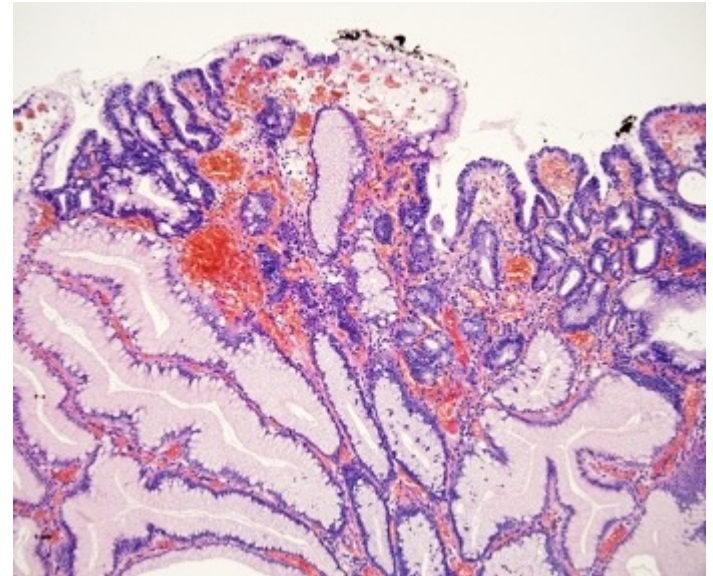


- metabolická kontrola buňky, zástava růstu, suprese mitogenní dráhy mTORC1 komplexu
- down-regulace/mutace – aberantní proliferace a diferenciacce myofibroblastů - PJ polypy



pravé malignity asociované s PJ

orgán	riziko malignity
kolorektum	39 %
tenké střevo	13 %
žaludek	29 %
pankreas	11-36 %
prs	32 – 54 %
děložní tělo	9 %
ovarium	21 %
cervix	10 %
varle	9 %
plíce	7 – 17 %



pseudoinvaze – epithelial misplacement

- cca 10 % PJ polypů (více duodenum) – *enteritis cystica profunda*
- charakter slizničního prolapsu
- obecně známý jev / pitfall – větší pedunkulující **adenomy, SSL, TSA** (torze, hemoragie, nekróza)

Table 1 Interobserver variability among eight gastrointestinal pathologists for 28 cases

Histopathological features	κ (95% CI)
Desmoplasia	0.70 (0.63 to 0.77)
High grade dysplasia/IMC	0.66 (0.61 to 0.72)
Resection margin status	0.65 (0.58 to 0.72)
Invasive adenocarcinoma	0.63 (0.56 to 0.70)
Hemosiderin in stroma	0.53 (0.46 to 0.60)
Pseudoinvasion/epithelial misplacement	0.50 (0.43 to 0.57)
Lamina propria/eosinophils around glands	0.12 (0.05 to 0.19)

κ statistics – Landis and Koch scale (κ values: <0: poor agreement, 0.01–0.20: slight agreement, 0.21–0.40: fair agreement, 0.41–0.60: moderate agreement, 0.61–0.80: substantial agreement and >0.80: nearly perfect agreement).
IMC, intramucosal carcinoma.

• znaky podporující pseudoinvazi

- diferencovaný epitel
- kontinuita s povrchovou lézí
- chybí dezmozplázie a zánětlivá reakce okolí
- depozita hemosiderinu
- hlenové cysty (x mucinózní ca)
- chybí LVI nebo budding

Loughrey MB et al. Surg Pathol 2017
Lee M et al. J Clin Pathol 2021