

Fwd: 76. Patológus Kongresszus, Kecskemét, 2024. október 3-5.

Beérkező levelek x



Dr. Sejben Anita

címzett: én ▾

11:13 (2 perccel ezelőtt)



Fordítás magyar nyelvre



----- Forwarded message -----

Feladó: Mátray Katalin <info@kmcongress.com>

Date: 2024. szept. 12., Cs, 15:52

Subject: 76. Patológus Kongresszus, Kecskemét, 2024. október 3-5.

To: sejben.anita@gmail.com <sejben.anita@gmail.com>

Dr. Sejben Anita

részére

Tisztelt Szerző!

A kongresszus Tudományos Bizottsága megbízásából tájékoztatjuk, hogy *A vastagbél tubularis adenomája világossejtes átalakulással – Esetismertetés teljes exom szekvenálással* című összefoglalóját a Bizottság poszter bemutatásra elfogadta. A poszterek e-poszter formában kerülnek bemutatásra. A részletekről hamarosan tájékoztatót teszünk ki a kongresszus honlapjára (<https://mpt.kmcongress.com>).

Felhívjuk szíves figyelmét, hogy a poszterek előadóinak is regisztrálniuk kell a kongresszusra! Ha még nem tette volna meg, kérjük feltétlenül jelentkezzen a honlapon keresztül.

Amennyiben a fentiekkel kapcsolatban kérdése lenne, kérjük, keresse irodánkat!

Üdvözlettel

Mátray Katalin

a kongresszusi iroda vezetője



K&M Congress Kft.

1064 Budapest, Podmaniczky utca 75. IV/5.

tel: 06-1-3012000, fax: 06-1-3012001

e-mail: katalin.matray@kmcongress.com

honlap: www.kmcongress.com



A vastagbél tubularis adenomája világoosjetes átalakulással – Esetismertetés teljes exom szekvenálással

Ferenczi Ádám¹, Kuthi Levente^{2,3}, Sejben István⁴, Sejben Anita¹

¹Pathológiai Intézet, Szegedi Tudományegyetem, Szeged

²Sebészeti és Molekuláris Patológiai Osztály, Daganatpatológiai Központ, Országos Onkológiai Intézet, Budapest

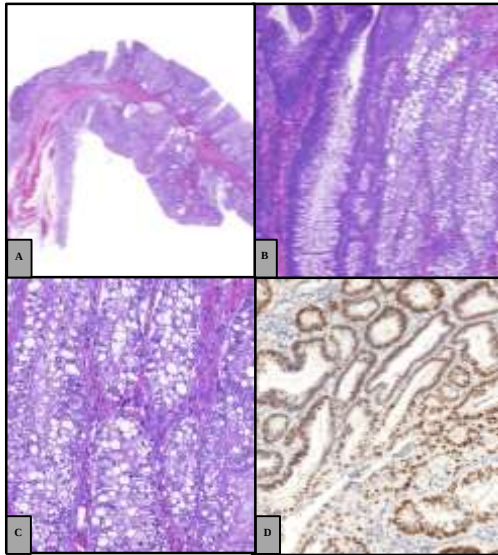
³Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Semmelweis Egyetem, Budapest

⁴Pathológiai Osztály, Bács-Kiskun Vármegyei Oktatókórház, Kecskemét

Bevezetés: A világoosjetes átalakulást mutató colorectalis tubularis adenoma egy ritka entitás, amelynek klinikai relevanciája, prognózisa, immunhisztokémiai és molekuláris tulajdonságai ismeretlenek. Ez idáig mindössze 22 eset került leírásra az irodalomban, teljes exom szekvenálást (WES) pedig korábban nem végeztek.

Esetismertetés: Munkánkban egy 43 éves nőbeteg esetét mutatjuk be, akinél haematochesia miatt colonoscopiás vizsgálat történt, amely során egy nagyméretű rectosigmoidealis polypot azonosítottak. Szövettanilag conventionalis dysplasia volt megfigyelhető, világoosjetes átalakulást mutató területekkel. Immunhisztokémiai vizsgálat történt, amely során Glypican 3, SALL4, AFP és CD10 negativitás volt megfigyelhető. A WES magas tumor mutációs terhelést (17.76 mut/Mb) és 7 pathogen mutációt tárt fel, amelyek a *TP53*, *APC*, *FGFR4*, *EHBP1*, *IL4R*, *TYR*, és *ACTN3* voltak.

Megbeszélés: A világoosjetes átalakulás az adenomák kevesebb, mint 0,1%-ában fordul elő; a jelenlegi WHO klasszifikáció szerint. Az etiológia nem ismert, és egyes szerzők autolysist, vagy fixatios műterméket valószínűsítene. Az általunk terhelést igazolt, amely bizonyíthatja az elváltozás neoplasticus eredetét és cáfolhatja a korábbi feltételezéseket. Ez idáig sem speciális festési eljárások, sem immunhisztokémiai markerek nem bizonyultak hasznosnak a diagnózis felállításában. Differenciál-diagnosztikai szempontból enteroblastos differentiatio, illetve primer és secunder világoosjetes adenocarcinoma jön szóba. A *TP53* és az *APC* mutációk szerepe colorectalis adenomákban és carcinomákban tisztázott. *FGFR4*, *EHBP1*, *IL4R*, *ACTN3*, valamint *PDX1* mutációkat korábban összefüggésbe hozták colorectalis adenocarcinomákkal. *TYR* mutációt ugyanakkor eddig kizárólag atypusos teratoid/rhabdoid tumorokban azonosítottak.



1. Ábra A rectosigmoidealis polyp mikroszkópos megjelenése:
A: Tubularis struktúrát képző, sessilis polyp (HE, 1x).
B: Low-grade conventionalis dysplasia és világoosjetes átalakulás volt látható foltos jelleggel (HE, 10x).
C: Vacuolizált citoplasmájú, illetve helyenként pecsétgyűrűsejtes morfológiájú világoosjetek voltak láthatóak (HE, 15x).
D: A p53 mutáns fenotípusa volt megfigyelhető (p53, 10x).

Gén	Variáns allél frekvencia	ClinVar szignifikancia	Kódolásra gyakorolt hatás
<i>TP53</i>	8,4%	Pathogen	Missense
<i>APC</i>	17,2%	Pathogen	Nonsense
<i>FGFR4</i>	44,3%	Pathogen	Missense
<i>EHBP1</i>	27,5%	Pathogen	Splice site variant
<i>IL4R</i>	48,8%	Pathogen	Missense
<i>TYR</i>	47,6%	Pathogen	Missense
<i>ACTN3</i>	43,4%	Pathogen	Nonsense
<i>PDX1</i>	42,3%	Valószínűleg pathogen	Missense

1. Táblázat Az esetünkben felfedezett pathogen és valószínűleg pathogen mutációk összesítése
(*ACTN3* - Alpha actin 3; *APC* - Adenomatous polyposis coli; *EHBP1* - EH domain binding protein 1; *FGFR4* - Fibroblast growth factor receptor 1; *IL4R* - Interleukin 4 receptor; *PDX1* - Pancreatic and duodenal homeobox 1; *TP53* - Tumour protein p53; *TYR* - Tyrosinase)

A munka elkészültét a Kulturális és Innovációs Minisztérium Új Nemzeti Kiválóság Programjának a Nemzeti Kutatási, Fejlesztési és Innovációs Alapja (UNKP-23-4-SZTE-389), és a Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Karának Hetényi Géza Kari Kutatási Alapja (IV-134-62-1/2024.SZAOK) támogatta.

