
Izolovaná lymfadenopatie jako první projev systémové mastocytózy – popis dvou případů

Kinkor Z.¹, Šíma R.², Skálová A.¹, Boudová L.², Peková S.³, Dvořáková D.⁴, Dědič K.⁵, Kracík M.⁶, Janoušek M.⁷, Michal M.²

¹Biopstická laboratoř s.r.o., Plzeň,

²Šiklův ústav patologie, LF UK, Plzeň

³Oddělení klinické biochemie, hematologie a imunologie, Nemocnice Na Homolce, Praha 5

⁴Interní hemato-onkologická klinika, Dětská nemocnice, FN Brno

⁵Fingerlandův ústav patologie, LF UK a FN, Hradec Králové

⁶Oddělení ušní, nosní, krční, Nemocnice Jičín

⁷Oddělení patologie, Nemocnice Kladno

Souhrn

Popisovány jsou dva případy systémové mastocytózy u 46leté a 63leté ženy, kdy byla prvně stanovena správná diagnóza na základě morfologie v náhodně zjištěné izolované krční, resp. nitrobřišní lymfadenopatii. U obou nemocných chyběly v okamžiku histologické diagnózy charakteristické kožní projevy i typické „mediátorové“ symptomy. V jednom případě šlo o indolentní typ systémové mastocytózy bez prokázané genetické alterace, druhý případ byl uzavírán jako agresivní systémová mastocytóza s eozinofilií se zjištěnou bodovou mutací asp816val c-kit genu a překvapivě dobrou odpovědí na terapii Gleevecem. Rozebírána je jak morfologická diferenciální diagnóza mastocytózy v lymfatické uzlině, tak nové poznatky v molekulární biologii těchto proliferací, které mají vedle osvětlení rozdílné geneze systémových mastocytóz především zásadní prognostické a terapeutické implikace.

Klíčová slova: lymfatická uzlina – systémová mastocytóza – molekulární genetika – c-kit – PDGFRa

Summary

Isolated Lymphadenopathy as the First Presentation of Systemic Mastocytosis – Description of Two Cases

Presented are two cases of systemic mastocytosis in 46- and 63-year-old women, where the correct diagnosis was established in randomly disclosed cervical respectively intraabdominal lymphadenopathy. Both cases lacked characteristic skin and systemic mast-cell mediator symptoms at the time of histologic diagnosis. The first case was classified as a indolent systemic mastocytosis without any proven genetic alteration, the second one met the criteria of aggressive systemic mastocytosis with eosinophilia, where the point mutation asp816val in c-kit gene was confirmed and the patient responded unexpectedly well to Gleevec. Discussed are both conventional morphological differential diagnosis of mastocytosis in lymph nodes and recent advances in genetics of these systemic clonal mast cell proliferations. The latter not only outlines the oncopathogenesis but, in particular, also provides important prognostic and biological implications of this peculiar disease.

Key words: lymph node – systemic mastocytosis – molecular genetic – c-kit – PDGFRa

Čes.-slov. Patol., 42, 2006, No. 1, p. 34–38

Úvod

Systémová mastocytóza (SM) je pestrá skupina onemocnění společně charakterizovaných multiorgánovým nahromaděním nádorových

(klonálních) mastocytů (3). Na rozdíl od benigních a většinou reaktivních, čistě kožních mastocytóz, vyskytujících se hlavně u dětí, postihuje SM typicky dospělé osoby a je spojena se značnou morbiditou. Klinická a laboratorní manifestace SM je velmi pestrá a zahrnuje vedle kožního projevu (obvykle formou urticaria pigmentosa) dále