

Extrémně vzácný spinální nádor na podkladě Li-Fraumeni syndromu

Pavel Tinka^{1,2}, Zdeněk Pavelka^{1,2}, Klára Vejmelková^{1,2}, Marta Ježová³

¹Klinika dětské onkologie, FN Brno

²Lékařská fakulta, Masarykova univerzita, Brno

³Ústav patologie, FN Brno

V této kazuistice popisujeme pediatrického pacienta s výskytem vzácného spinálního tumoru, který byl akutně resekován s inoperabilním reziduem. Histologie prokázala ektopický adenom adrenokortikálního typu manifestující se jak neurologickými příznaky z útlaku míchy, tak i endokrinologickými, z důvodu nadprodukce pohlavních hormonů spojených s předčasnou pseudopubertou a urychleným růstem. Pomocí CT a celotělového PET/MRI vyšetřování nebylo nalezeno žádné další ložisko tumoru. Nejednalo se o sporadický výskyt, pacient zdědil patologickou alelu genu pro protein TP53 – Li-Fraumeni syndrom po otcově linii, kde byl zvýšený výskyt malignit v brzkém věku. Pacient je nyní již rok sledován dle standardů pro Li-Fraumeni syndrom. V případě progresu a při pochybnostech o hranici adenom/karcinom bude adjuvantní léčba stavěna na imunoterapii na základě zvýšené exprese PD-L1 prokázané pomocí imunohistochemie.

Klíčová slova: spinální tumor, Li-Fraumeni syndrom, předčasná pseudopuberta, adrenokortikální adenom.

Extremely rare spinal tumor in Li-Fraumeni syndrome

The aim of this article is to describe a case of the infrequent spinal adenoma in paediatric patient. This adenoma was resected with inoperable residuum and histology confirmed an extremely rare spinal adrenocortical adenoma. Tumor was presented by symptoms of spinal compression and endocrinological signs of pseudopubertas praecox. There was not any other lesion found via PET/MRI examination. Tumor was not accidental, patient inherited pathological allele of the gene coding TP53 protein from the father line, where was frequent occurrence of malignancies in early age. Understanding principles of Li-Fraumeni syndrome is crucial to assess the effective follow-up. In case of future progression with malignant transformation, we plan to use the immunotherapy to target high expression of PD-L1 proved by immunohistochemistry.

Key words: spinal tumour, Li-Fraumeni syndrome, pseudopubertas praecox, adrenocortical adenoma.

Úvod

Spinální tumory tvoří v dětském věku pouze 0,5–1 % všech CNS tumorů. Postihují všechny věkové kategorie, avšak nejčastěji se vyskytují na přelomu 1. a 2. dekády (1, 2). Klinická prezentace je různorodá, od nespecifických progredujících bolestí zad až po projevy specifitější jako jsou: špatné držení těla, skolióza, spazmy paraspinálního svalstva či neurologické symptomy jako jsou: svalová slabost, parestezie až úplné výpadky citlivosti

v příslušných tělních segmentech. Symptomy se zpočátku projevují vágně, spontánně mizí a opět se vrací, avšak zákonitě progredují. Léčebným krokem první volby je ve většině případů maximální možná resekce. Kortikoidy předoperačně mohou zmenšit otok v okolí tumoru a tím zmírnit související symptomy, ale větší efekt nepřinesou. Dle výsledků histologie a dle přítomnosti rezidua, bez možnosti další operace, se zvažuje alternativní lokální kontrola v podobě

adjuvantní radioterapie či systémová léčba většinou v podobě chemoterapie.

Liův-Fraumeniho (Li-Fraumeni) syndrom patří mezi nádorové predispoziční syndromy popsané Liem a Fraumenim v roce 1969 (3). Jedná se o autozomálně dominantní onemocnění, projevující se zvýšeným rizikem nádorů typu: sarkomů kostí a měkkých tkání, CNS nádorů, lymfomů a leukemií, karcinomů prsu, nadledvin (4). Jejich výskyt je v časnějším věku, jedinec může mít více než jednu