

headache episodes and diplopia. Imaging studies revealed metastatic brain involvement that, despite targeted therapy and repeated metastasectomies, tended to recur over the years. This case highlights the extremely aggressive nature of EIMS and its high metastatic potential that complicates the treatment of patients with this diagnosis. Despite advancements in targeted therapy, the treatment of metastatic EIMS remains a major challenge for the oncologist.

Key words: epitheloid inflammatory myofibroblastic sarcoma, targeted therapy, ALK rearrangement, metastatic brain involvement.

Úvod

Vzácné nádory predstavujú unikátnu diagnostickú a terapeutickú výzvu. Epiteloidný inflamatórny myofibroblastický sarkóm (EIMS) je zriedkavým a mimoriadne agresívnym variantom inflamatórneho myofibroblastického tumoru (IMT). EIMS bol prvýkrát opísaný Mariňom-Enríquezom a kolektívom v roku 2011 (1). IMT je mezenchýmový nádor tvorený fibroblastmi a myofibroblastickými bunkami s eozinofilnou cytoplazmou. Obsahuje kolagénové vlákna a nerovnomerne rozptýlené lymfocyty, neutrofile a plazmatické bunky. Heterogénna distribúcia zápalových buniek je typická pre IMT (2). IMT postihuje predovšetkým mladších jedincov, no jeho výskyt u dospelých je taktiež dobre zdokumentovaný (1, 3). Najčastejšími anatomickými lokalizáciami IMT sú abdominopelvická oblasť, pľúca, mediastinum a retroperitoneum, ale boli zaznamenané prípady s lokalizáciou v hrudníku, panve, končatinách, koži a mozgu. Pacienti môžu dlho zostať asymptomatickí. Približne 20 % pacientov má bolesti, horúčku, chudnutie alebo celkovú slabosť (4). Vo všeobecnosti má IMT priaznivé biologické správanie s nízkym metastatickým potenciálom. Miera recidívy sa v rôznych štúdiách pohybuje od 2 do 25 %. Viac ako 50 % prípadov IMT vykazuje prítomnosť prestavby génu ALK alebo nadmernú expresiu ALK proteínu (5). Neprimeraná aktivácia tyrozínkinázy anaplastického lymfómu vedie k transformácii bunkového fenotypu. V prípade, že je tyrozínkináza nadmerne aktivovaná na jadrovej membráne alebo v perinukleárnej oblasti, nádor sa môže transformovať na epiteloidný zápalový myofibroblastický sarkóm, ktorý vykazuje agresívnejšie klinické znaky (1, 2, 5). Okrem pozitívnej expresie ALK proteínu sa u EIMS vyskytuje aj variabilná expresia SMA (aktínu hladkého svalstva), CD30, CD68, CK (cytokeratínu) a dezminu. Imunohistochemické

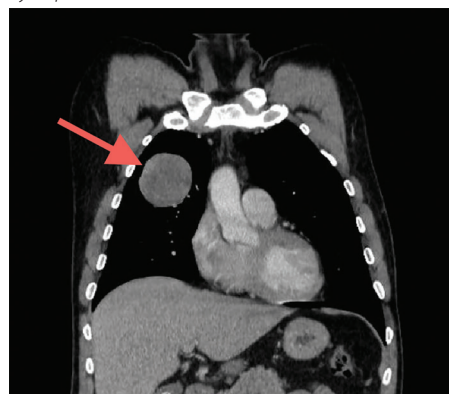
vyšetrenie tkaniva zohráva v diagnostike nenahraditeľnú úlohu. EIMS je charakterizovaný rýchlou progresiou, vysokým rizikom recidívy a zlou prognózou. Napriek jeho zriedkavému výskytu si vyžaduje zvýšenú pozornosť kvôli nepriaznivému priebehu a vysokej agresivitě. Histologicky sa vyznačuje prítomnosťou epiteloidných buniek s charakteristickým imunohistochemickým profilom. Výrazným znakom je ALK pozitivita s nukleárnym alebo perinukleárnym vzorom farbenia. Najčastejšie popisovanými fúznymi partnermi ALK génu pri tomto type nádoru sú *RANBP2*, *RRBP1* a *EML4* (2, 4, 5). Klinicky EIMS predstavuje významnú výzvu vzhľadom na jeho vzácnosť, agresívne správanie a potenciál byť nesprávne diagnostikovaný ako menej malígny nádor. Včasné rozpoznanie a presná diagnóza sú kľúčové pre efektívne zvládnutie ochorenia, pretože EIMS často vyžaduje agresívnejšie terapeutické stratégie ako konvenčné IMT. Prezentovaný prípad zdôrazňuje dôležitosť klinickej informovanosti o EIMS na usmernenie správnej liečby a prevenciu nedostatočných terapeutických prístupov (6, 7, 8).

Kazuistika

Štyridsaťpäťročný pacient bez závažného predchorobia v decembri 2018 pod-

stúpil hornú lobektómiu pre rozsiahly tumorózny útvar horného laloka pravých pľúc (Obr. 1, 2). Resekcia bola hodnotená ako R0, bez prítomnosti reziduálneho nádorového tkaniva. Histologické vyšetrenie resekátu potvrdilo diagnózu epiteloidného inflamatórneho myofibroblastického sarkómu (EIMS). Imunohistochemická analýza nádorového tkaniva preukázala pozitívnu expresiu ALK proteínu, pričom následná fluorescenčná in situ hybridizácia potvrdila prítomnosť *EML4*-ALK prestavby. Pacient bol pooperačne dispenzarizovaný onkológom, pravidelne absolvoval kontrolné CT vyšetrenia mozgu a hrudníka. V marci 2020 pacient akútne navštívil onkologickú ambulanciu pre pretrvávajúce bolesti hlavy a dvojité videnie. MRI mozgu odhalilo veľký nádor v ľavej frontoparietálnej oblasti, spôsobujúci deštrukciu klenby lebky a tlak na pravú mozgovú hemisféru (Obr. 3, 4). V marci 2020 pacient podstúpil chirurgickú resekciu uvedeného tumoru mozgu s následnou plastikou kalvy. Histopatologické vyšetrenie potvrdilo metastázu EIMS. Po kraniotómii s metastazektómiou bola u pacienta začatá antikonvulzívna liečba a systémová kortikoterapia dexametazónom s postupnou detrakciou dávky. Niekoľko týždňov po operácii, v máji 2020 pacient prišiel na on-

Obr. 1. Postkontrastné CT vyšetrenie pľúc 10/2018, koronárna rovina, hrúbka rezu 5 mm, mediastinálne okno. Tumorózna lézia horného laloka pravých pľúc



Obr. 2. Natívne CT pľúc, 10/2018 pľúcne okno, axiálna rovina pod tracheálnou karínou, hrúbka rezu 5 mm. Veľký tumorózny útvar v hornom laloku pravé pľúce

