



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗΣ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗΣ (Ε.Ε.Π.Α.)

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑ ΕΝΩΣΗ ΠΑΘΟΛΟΓΟΑΝΑΤΟΜΩΝ

«Εκπαιδευτικές e-Συναντήσεις 2022 – 2023»

ΣΤΡΟΓΓΥΛΟΚΥΤΤΑΡΙΚΑ ΣΑΡΚΩΜΑΤΑ

Ευαγγελία Σκαρπίδη MD, Παθολογοανατόμος

Fellow, College of American Pathologists (**FCAP**)

Diplomate, American Board of Pathology (**DABP**)

Διευθύντρια

MICROMEDICA LABS, Αθήνα

ΑΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΤΑ ΜΙΚΡΟ-ΣΤΡΟΓΓΥΛΟΚΥΤΤΑΡΙΚΑ ΣΑΡΚΩΜΑΤΑ

- Πολύ επιθετικά
- Ομοιόμορφα αδιαφοροποίητα κύτταρα με υψηλή σχέση πυρήνα/κυτταροπλάσματος και υποστρόγγυλους-ωοειδείς πυρήνες
- Κυρίως σε παιδιά και νεαρούς ενήλικες (όχι αποκλειστικά)
- Περιορισμένες θεραπευτικές επιλογές
 - **ΑΛΛΑ** πολύ αποτελεσματικές θεραπείες για συγκεκριμένες οντότητες (σαφώς καθορισμένες, αρκετά διαφορετικές)
- Σωστή ταξινόμηση σημαντική - σοβαρή επίδραση στην επιλογή θεραπείας

ΑΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΤΑ ΜΙΚΡΟ-ΣΤΡΟΓΓΥΛΟΚΥΤΤΑΡΙΚΑ ΣΑΡΚΩΜΑΤΑ

Κακοήθεις μικρο-στρογγυλοκυτταρικοί όγκοι

- **Μεσεγχυματικοί και μη-μεσεγχυματικοί**
- Σωστή διάγνωση ενσωματώνοντας
 - κλινικά χαρακτηριστικά
 - μορφολογικά ευρήματα
 - ανοσοϊστοχημικούς δείκτες
 - +/- μοριακές τεχνικές
- **Στρογγυλοκυτταρικά σαρκώματα**
 - αναγνωριζόμενη κυτταρική προέλευση (π.χ. ραβδομυοσάρκωμα)
 - αναπαραγωγίμος φαινότυπος αλλά αβέβαιη ιστογένεση (π.χ. χαμηλής διαφοροποίησης συνοβιακό σάρκωμα)
 - **αδιαφοροποίητα**

WHO 2020, 5^η ΕΚΔΟΣΗ

ΟΓΚΟΙ ΜΑΛΑΚΩΝ ΜΟΡΙΩΝ

ΑΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΤΑ ΜΙΚΡΟ-ΣΤΡΟΓΓΥΛΟΚΥΤΤΑΡΙΚΑ ΣΑΡΚΩΜΑΤΑ ΟΣΤΩΝ ΚΑΙ ΜΑΛΑΚΩΝ ΜΟΡΙΩΝ

Σάρκωμα Ewing

Στρογγυλοκυτταρικό σάρκωμα με σύντηξη *EWSR1*-non ETS

Σάρκωμα με αναδιατάξεις *CIC*

Σάρκωμα με γενετικές αλλοιώσεις του *BCOR*

ΟΓΚΟΙ ΟΣΤΩΝ

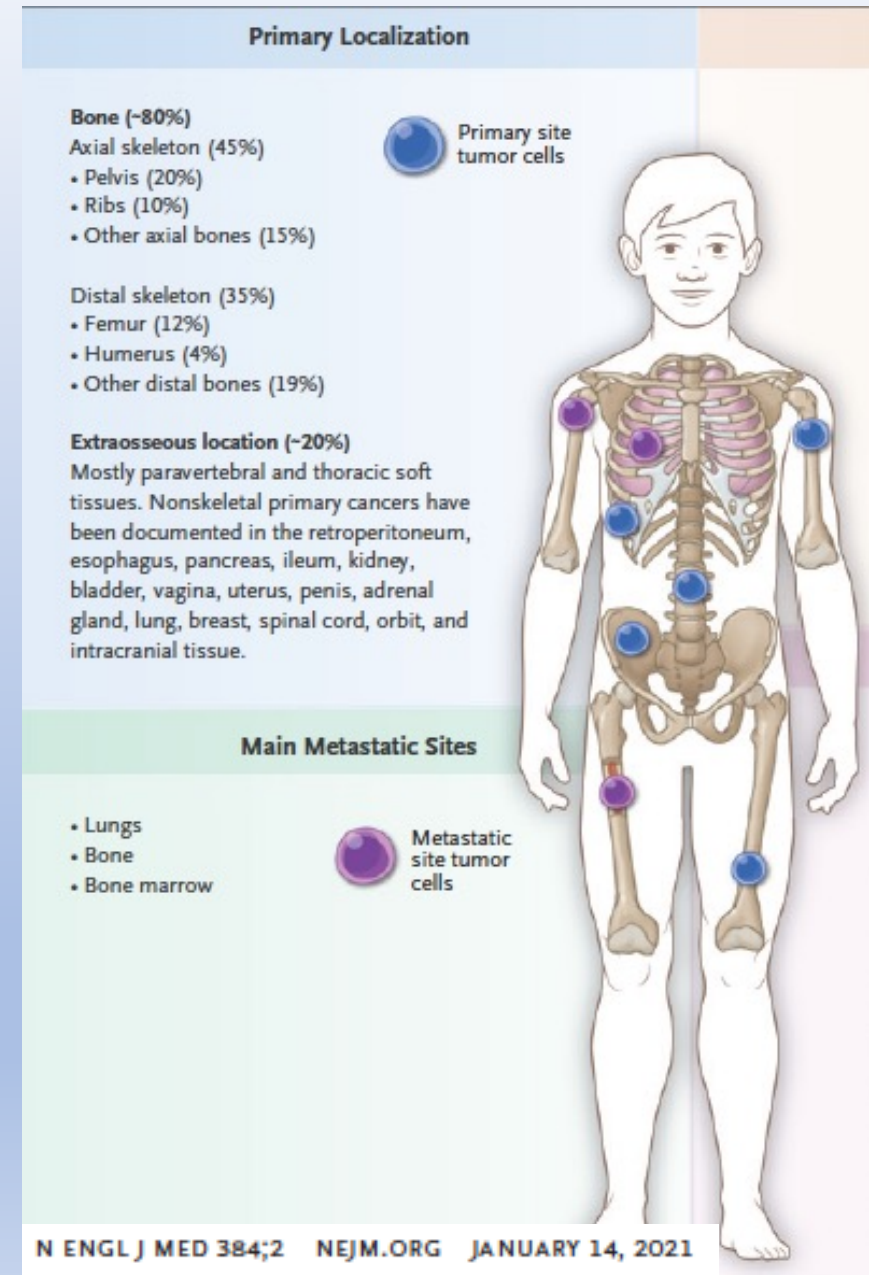
ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΕΟΠΛΑΣΜΑΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΟΣΤΩΝ ΚΑΙ ΜΑΛΑΚΩΝ ΜΟΡΙΩΝ

ΣΑΡΚΩΜΑ EWING

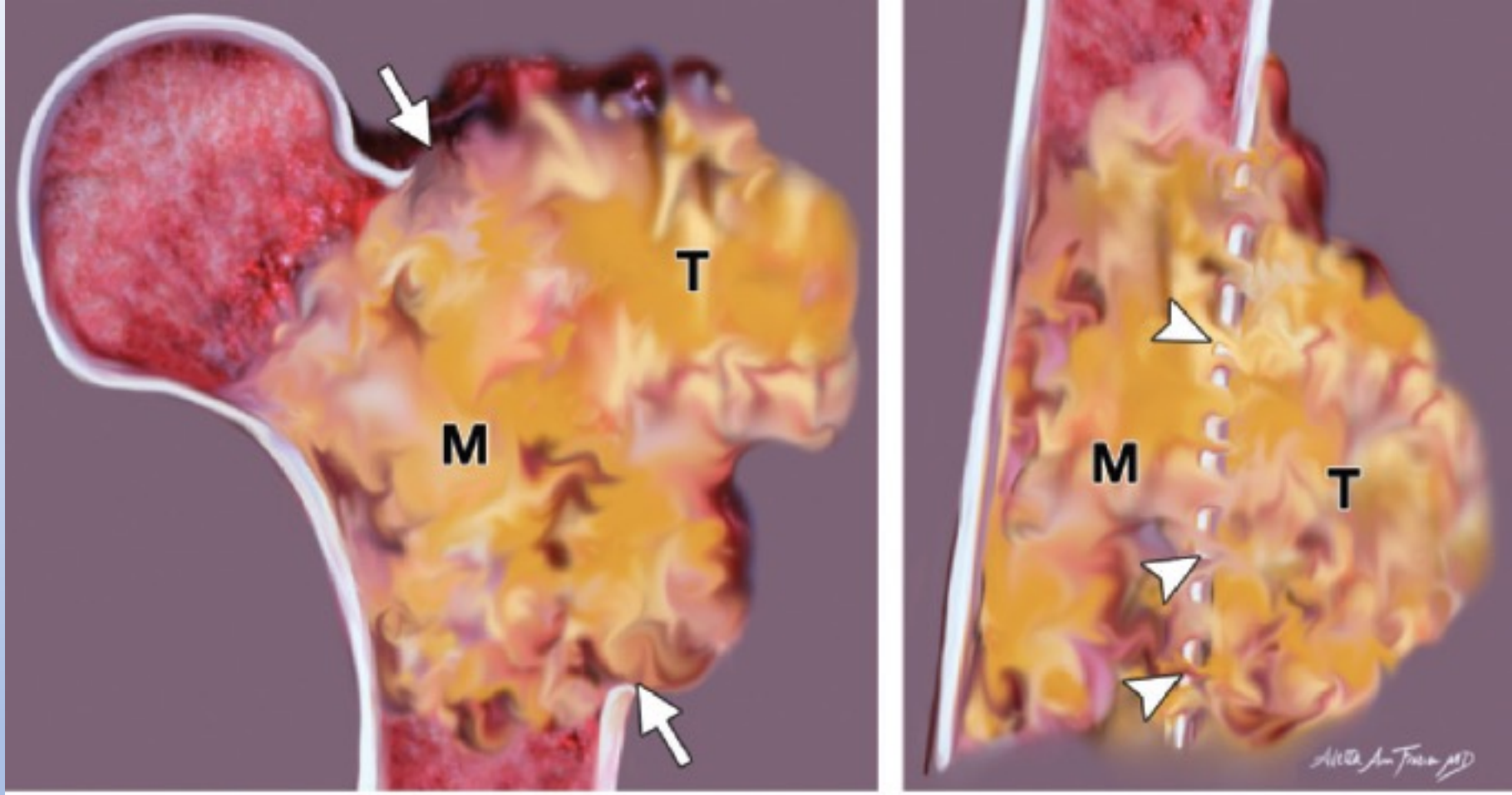
- Το πρότυπο στρογγυλοκυτταρικό σάρκωμα
- Οστά και μαλακά μέρια
- James Ewing **1920** NY Pathological Society meeting
- Φάσμα όγκων (*παλαιότερα οικογένεια όγκων σαρκώματος Ewing*)
 - Σάρκωμα Ewing
 - Όγκος Askin
 - PNET (περιφερικός αρχέγονος νευροεκτοδερμικός όγκος)

ΣΑΡΚΩΜΑ EWING

- 1/1,5 εκατ. Ευρωπαϊκή καταγωγή
- Παιδιά και νέοι ενήλικες
 - 80% < 20 ετών
 - peak 2^η δεκαετία (15 ετών)
 - A:Γ = 1,4:1
 - 2% των κακοήθων νεοπλασμάτων των παιδιών
 - 2^{ος} πιο συχνός κακοήθης όγκος των οστών
- Οποιοδήποτε **ΟΣΤΟ**
 - Εγγύς τμήμα μακρών οστών
 - Πύελος
 - Πλευρές



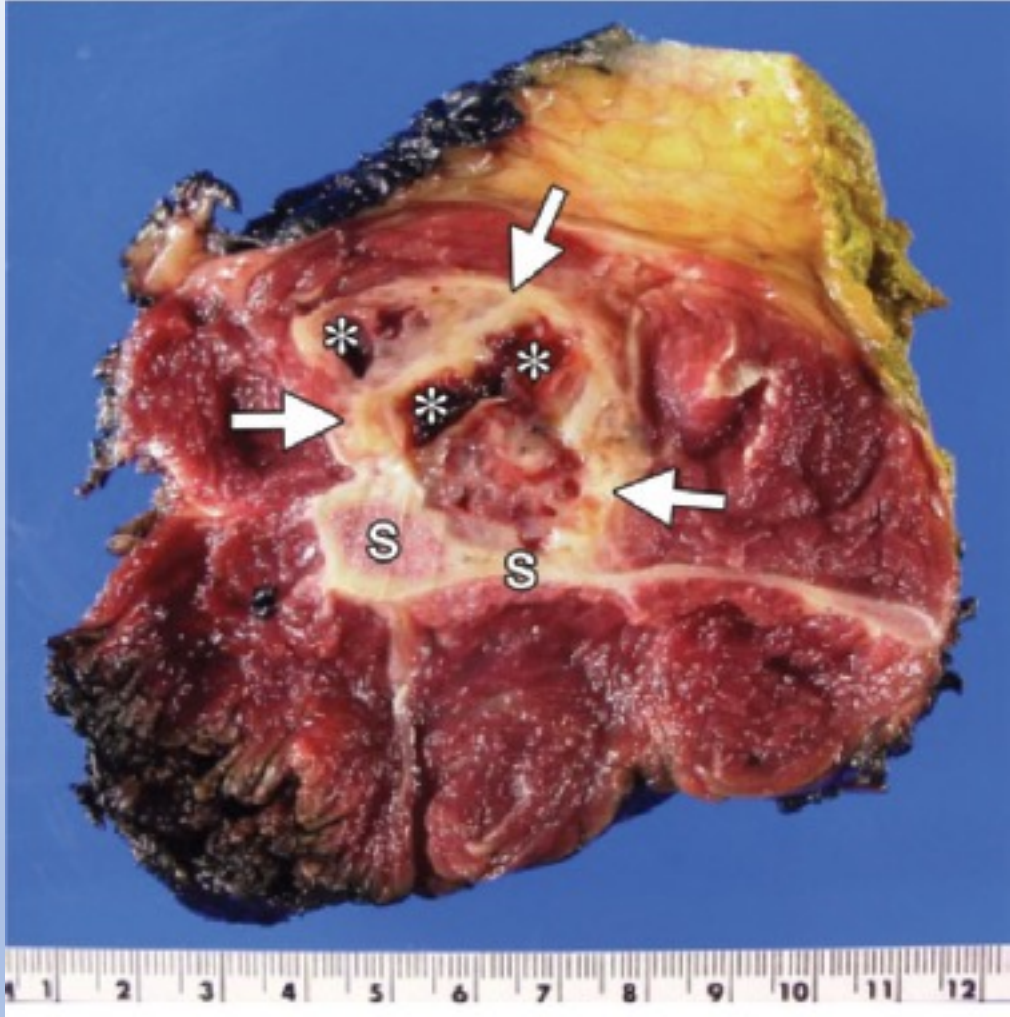
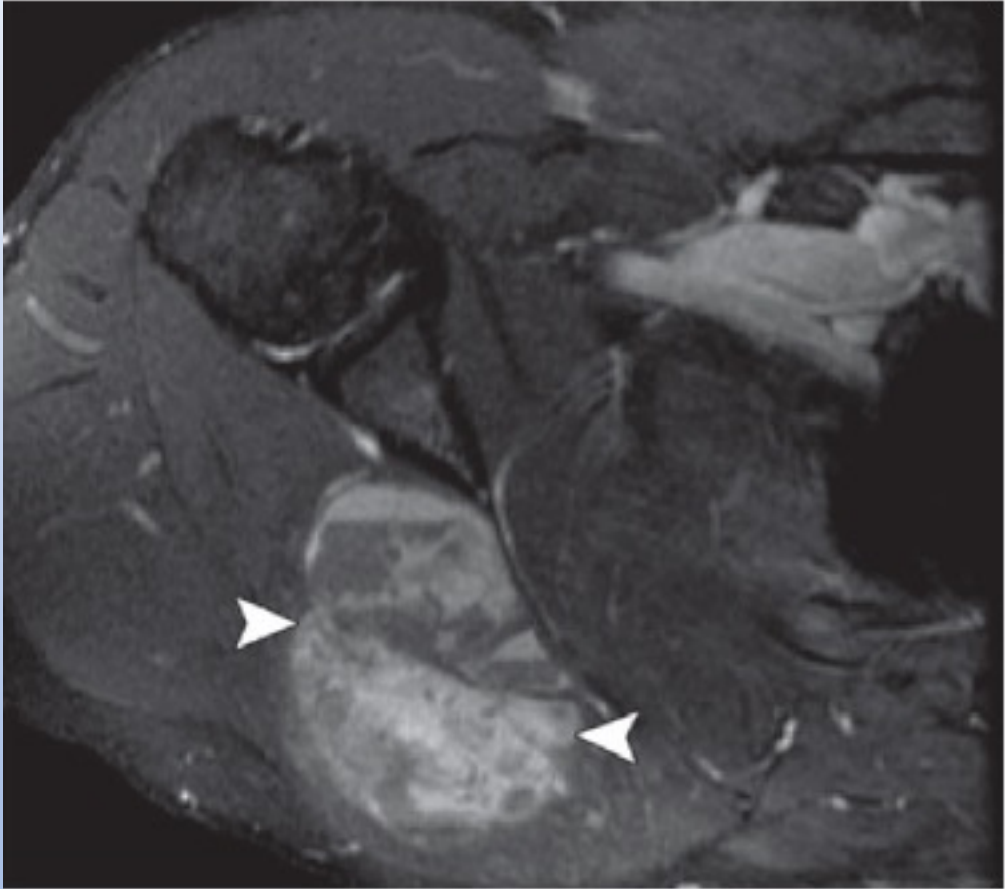
ΣΑΡΚΩΜΑ EWING



ΣΑΡΚΩΜΑ EWING

- **ΕΞΩΟΣΤΙΚΟ/ΕΞΩΣΚΕΛΕΤΙΚΟ** 12%
μεγαλύτεροι ενήλικες 75% σε μαλακά μόρια
 - Εν τω βάθει μαλακά μόρια σε κεντρικές θέσεις (θώρακας, παρασπονδυλικά, οπισθοπεριτοναϊκά)
 - Εν τω βάθει μαλακά μόρια στα εγγύς τμήματα των άκρων
 - Σπλαχνικές εντοπίσεις
 - Πρωτοπαθή δέρματος

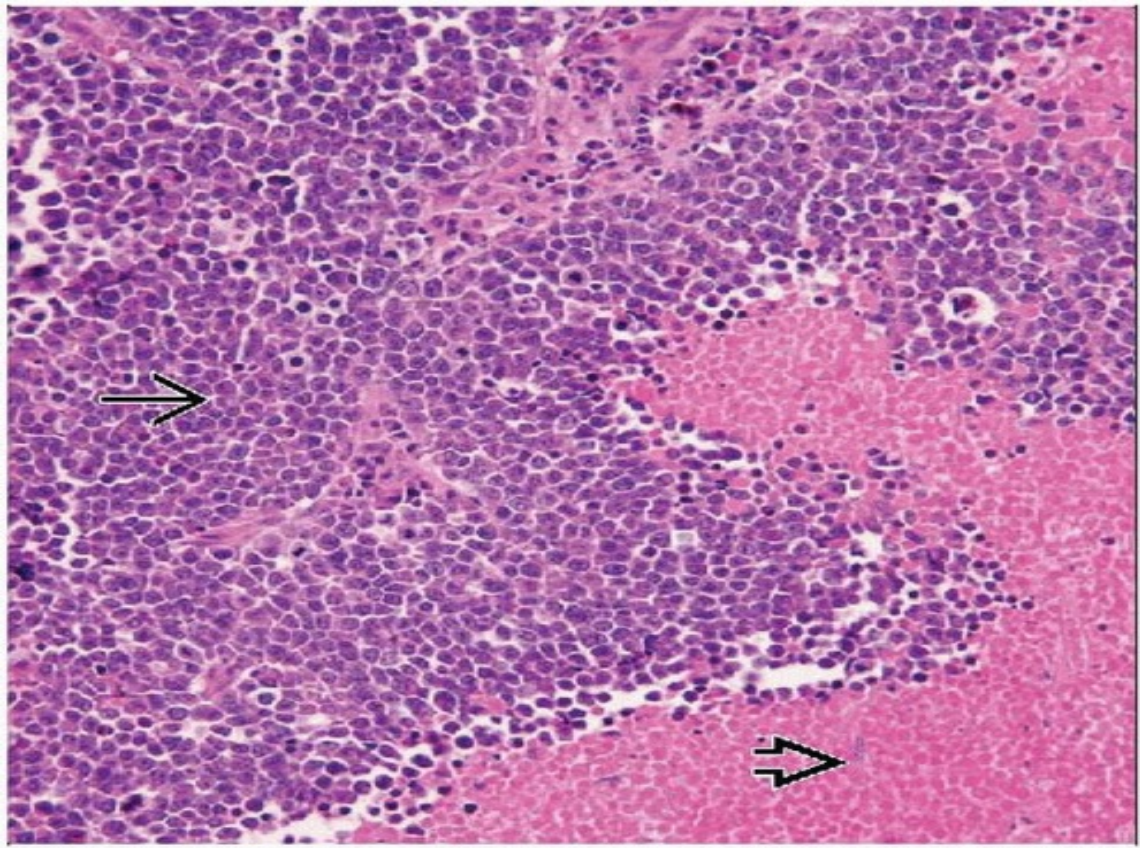
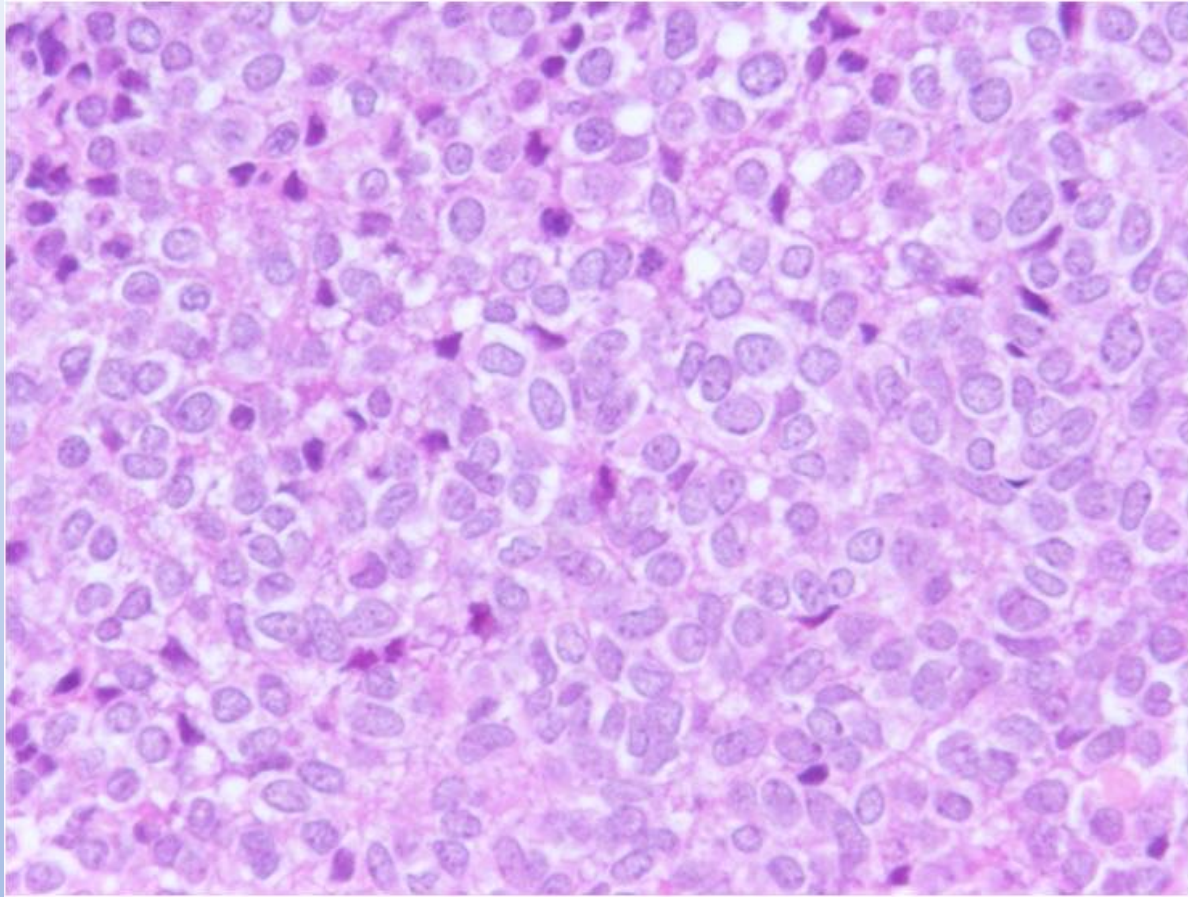
ΣΑΡΚΩΜΑ EWING



ΣΑΡΚΩΜΑ EWING

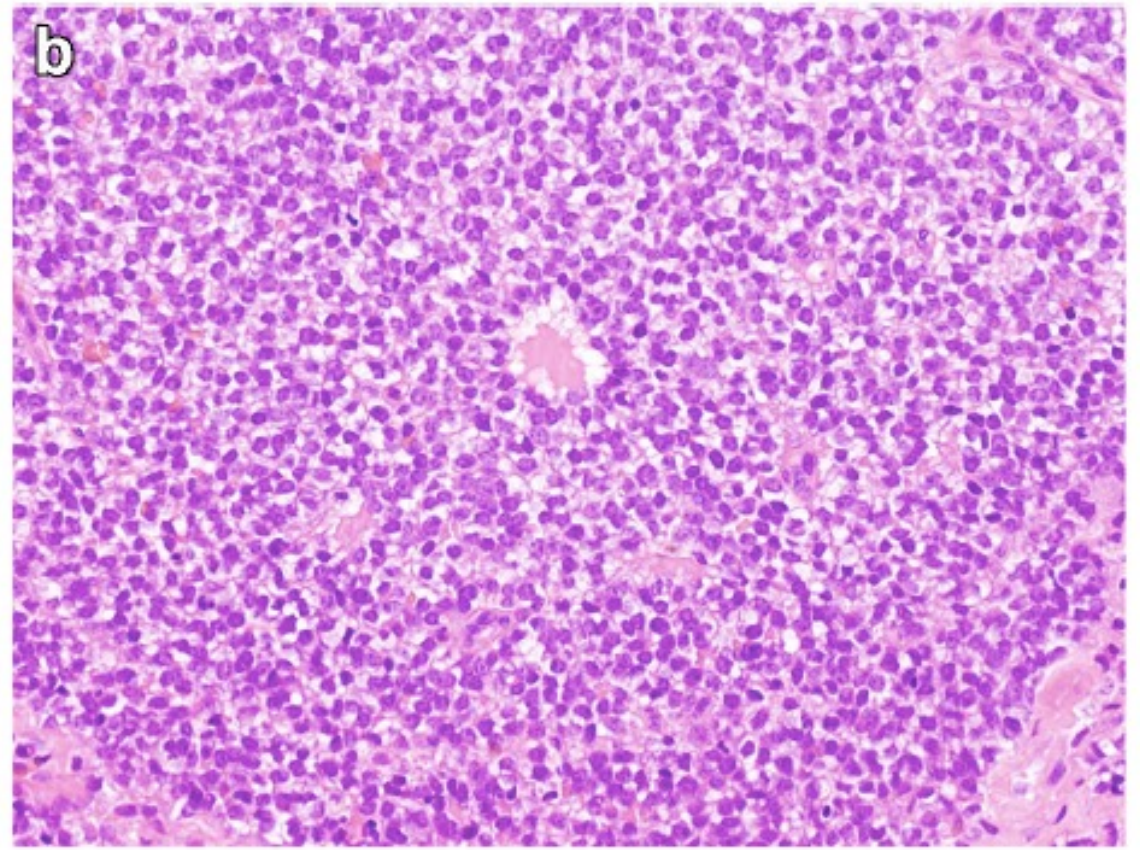
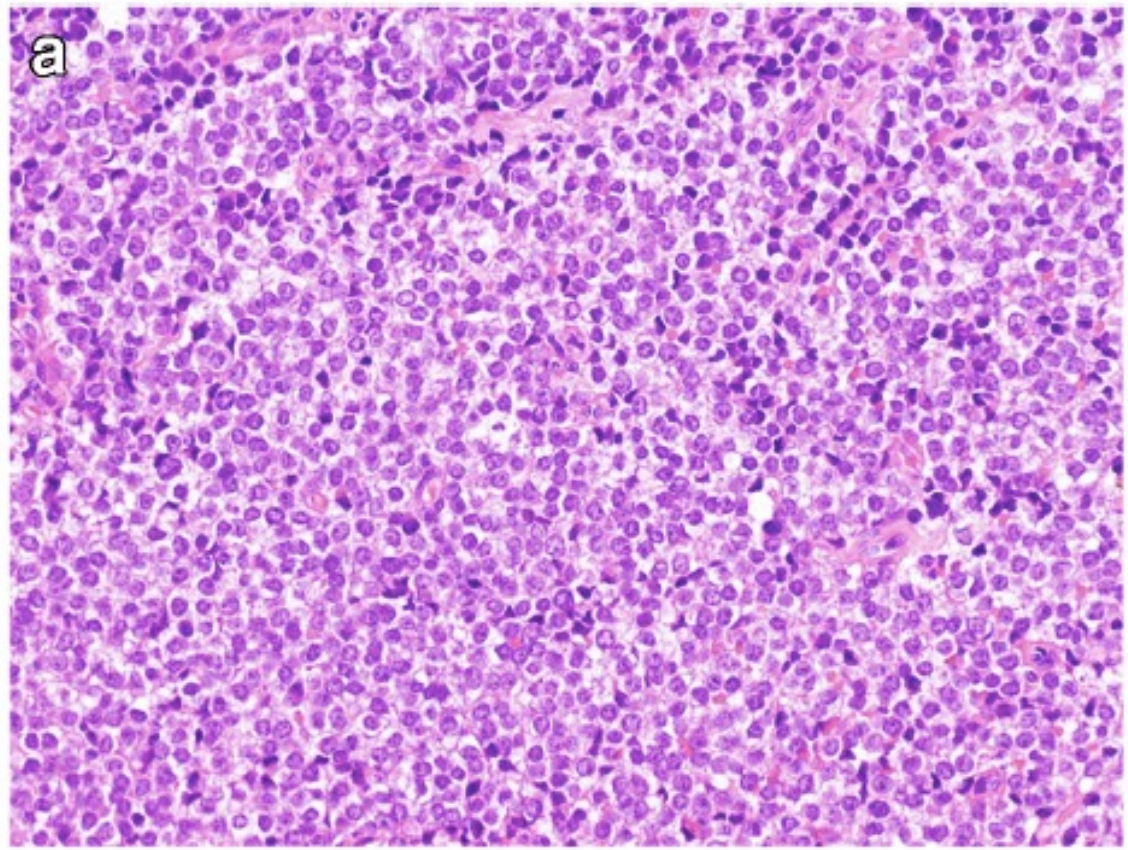
- 25% μεταστατικά κατά τη διάγνωση
- Εντοπισμένη νόσος ανταποκρινόμενη σε πολυπαραγοντική θεραπεία
>70% 5ετής επιβίωση
- Μετάσταση κατά τη διάγνωση
<30% 5ετής επιβίωση
- Μεταστατικές θέσεις
Πνεύμονες, οστά, μυελός των οστών (συνήθη)
Άλλες (λεμφαδένες, ήπαρ, εγκέφαλος)
- Προγνωστικοί παράγοντες επί απουσίας μεταστάσεων
Θέση
Μεγάλο μέγεθος, ηλικία >18, αυξημένα επίπεδα LDH ορού

ΣΑΡΚΩΜΑ EWING



ΣΑΡΚΩΜΑ EWING

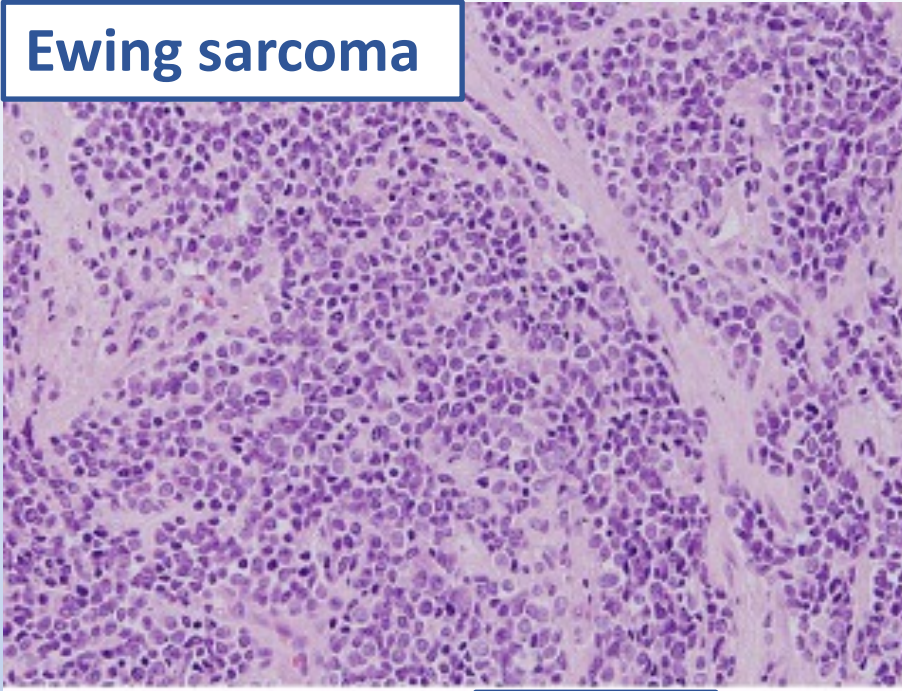
Virchows Arch (2020) 476:109–119



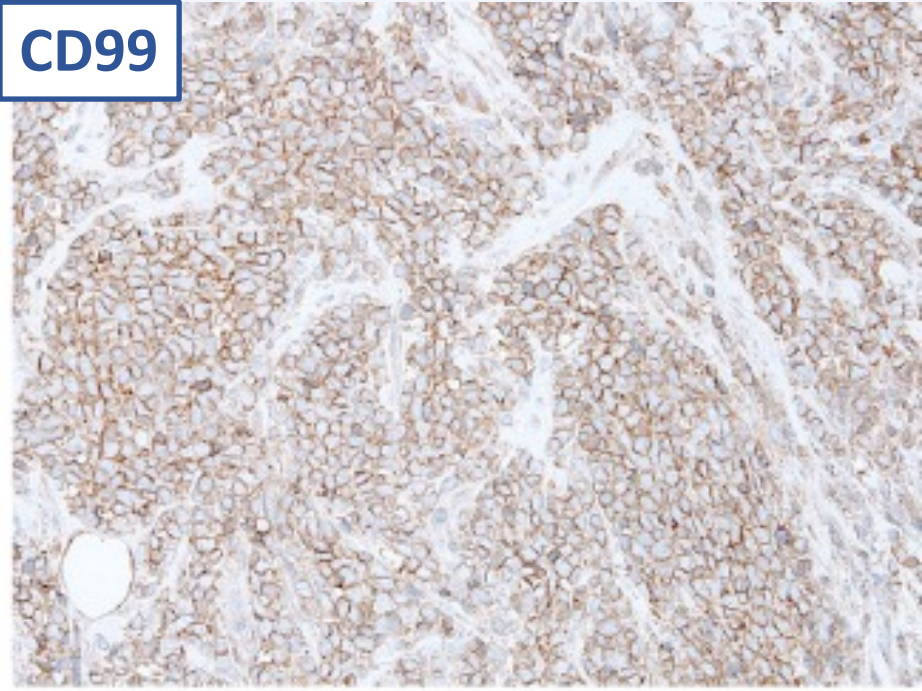
ΣΑΡΚΩΜΑ EWING

Δείκτης	Θετικότητα	Σχόλια
CD99	100%	Έντονη, μεμβρανική, διάχυτα
NKX2.2	95%	Έντονη, πυρηνική, διάχυτα
PAX7	90-95%	Έντονη, πυρηνική, διάχυτα όχι απόλυτα ειδικό
FLI1	95%	Μη ειδικό
Κερατίνες	30%	Εστιακά ή Πολυεστιακά

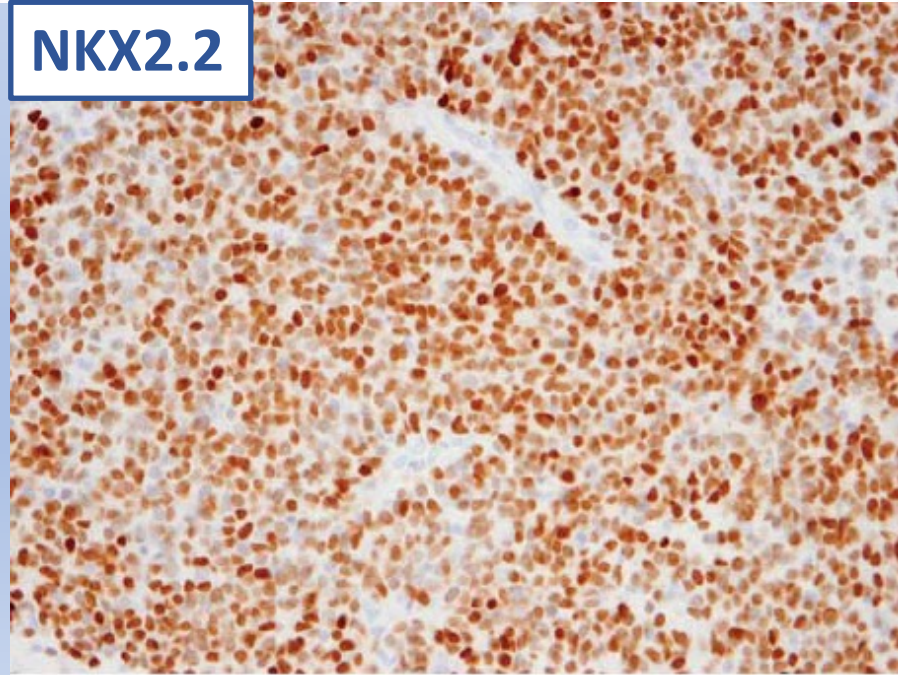
Ewing sarcoma



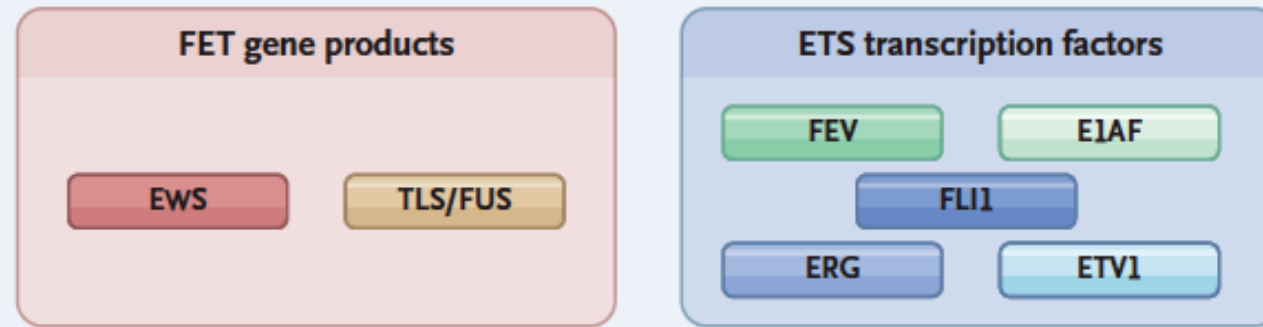
CD99



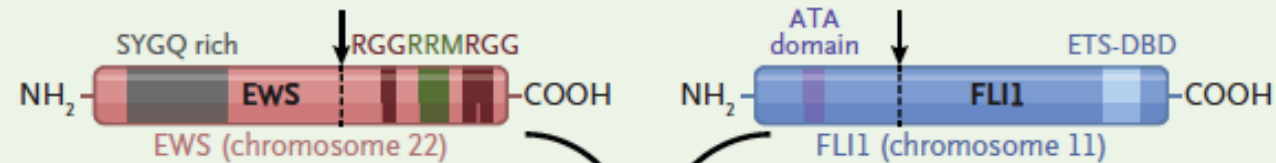
NKX2.2



FET and ETS Family Members Involved in the Pathogenesis of Ewing's Sarcoma



Domain Structures

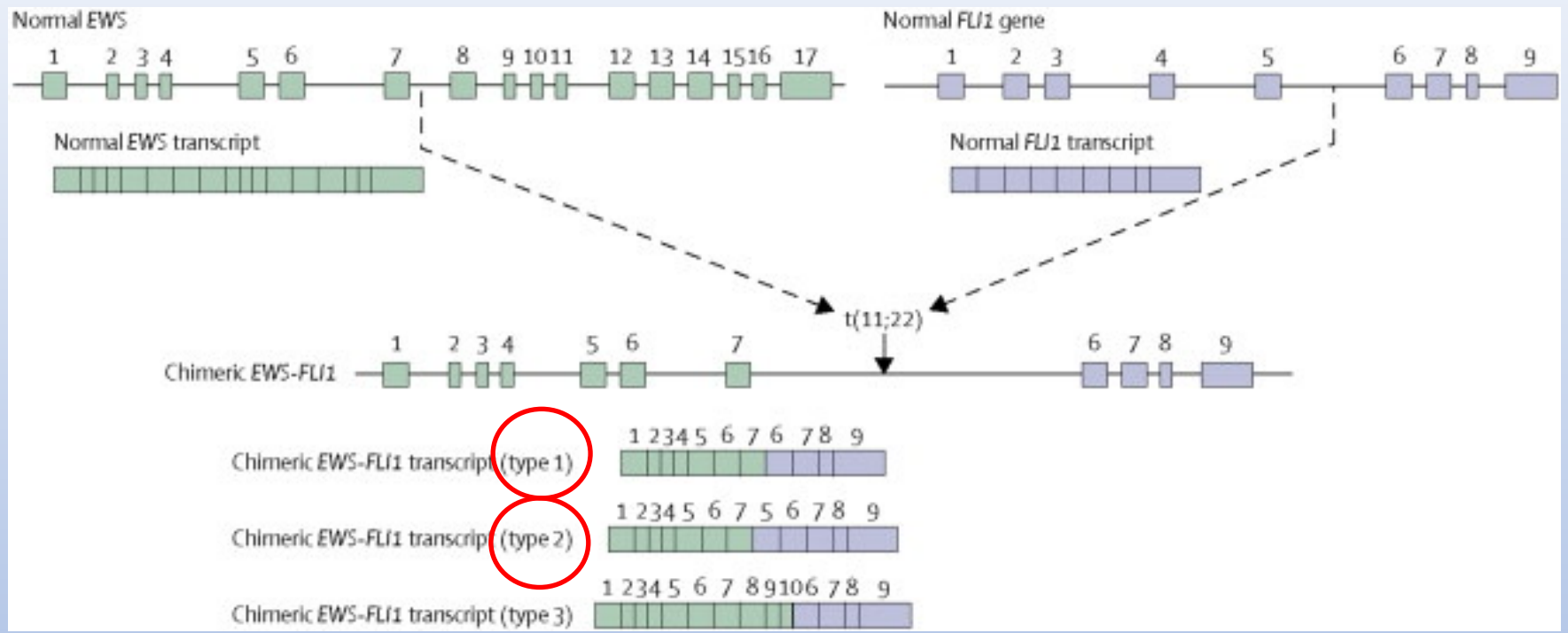


t(11;22)

Fusion Proteins

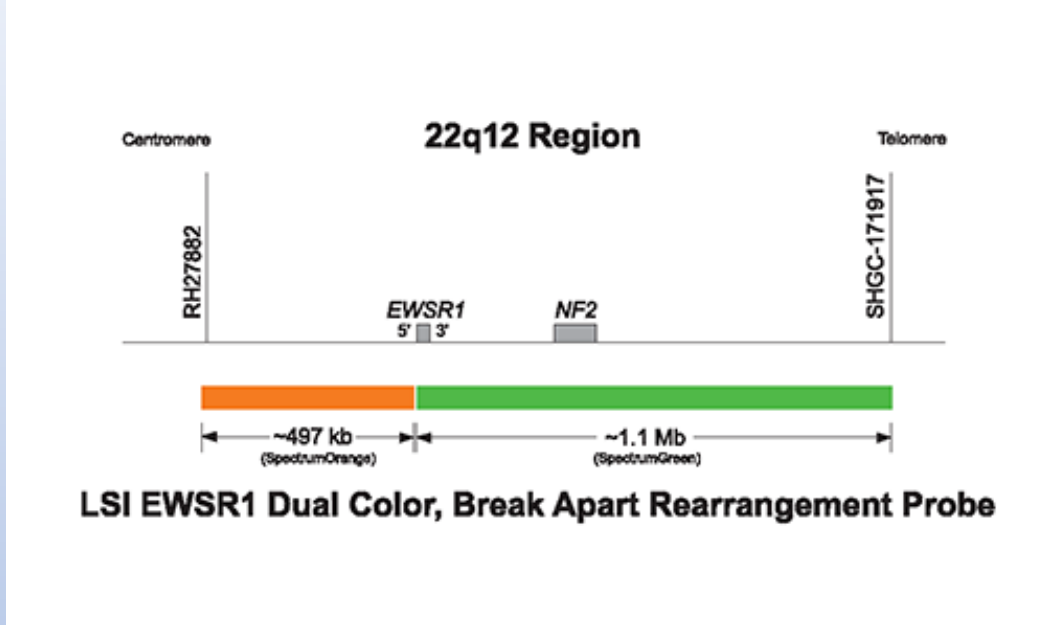
Fusion Protein	Structure	Prevalence
EWS-FLI1	NH ₂ - SYGQ rich - EWS - FLI1 - ETS-DBD - COOH EWS-FLI1 t(11;22)(q24;q12)	85%
EWS-ERG	NH ₂ - SYGQ rich - EWS - ERG - COOH	10%
EWS-ETV1	NH ₂ - SYGQ rich - EWS - ETV1 - COOH	<1%
EWS-E1AF	NH ₂ - SYGQ rich - EWS - E1AF - COOH	<1%
EWS-FEV	NH ₂ - SYGQ rich - EWS - FEV - COOH	<1%
TLS/FUS-ERG	NH ₂ - TLS/FUS - ERG - COOH	<1%

ΣΑΡΚΩΜΑ EWING



Ελάχιστες φαινοτυπικές διαφορές
Ασήμαντες κλινικές διαφορές
Επίπτωση στη διάγνωση (RT-PCR vs FISH)

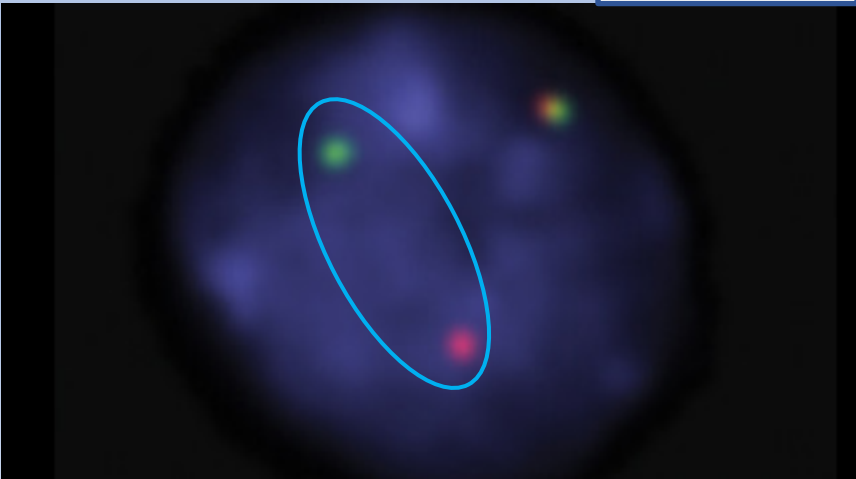
ΣΑΡΚΩΜΑ EWING



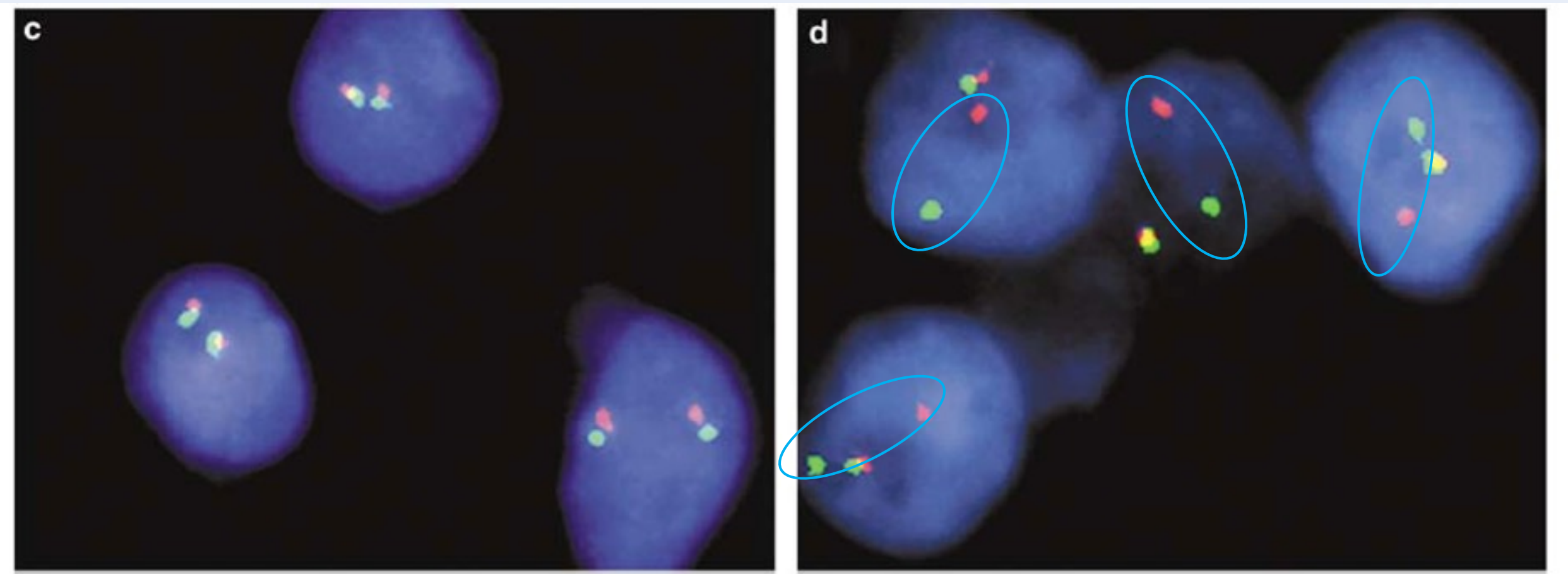
normal



rearranged



ΣΑΡΚΩΜΑ EWING



FISH and RT-PCR in ES/PNET
RS Bridge *et al*

Modern Pathology (2006) 19, 1-8

Table 3 Molecular promiscuity of the EWSR1 gene

Histotype	Cytogenetic alterations	Molecular alterations
Angiomatoid fibrous histiocytoma	t(12;22)(q13;q12)	<i>EWSR1-ATF1</i>
	t(2;22)(q33;q12)	<i>EWSR1-CREB1</i>
Clear cell sarcoma	t(12;22)(q13;q12)	<i>EWSR1-ATF1</i>
	t(2;22)(q33;q12)	<i>EWSR1-CREB1</i>
Low-grade fibromyxoid sarcoma/sclerosing epithelioid fibrosarcoma	t(11;22)(p11;q12)	<i>EWSR1-CREB3L1</i>
Angiosarcoma	t(12;22)(q13;q12)	<i>EWSR1-ATF1</i>
Hemangioma of bone	t(18;22)(q23;q12)	<i>EWSR1-NFATC1</i>
Desmoplastic small round cell tumor	t(11;22)(p13;q12)	<i>EWSR1-WT1</i>
Extraskelatal myxoid chondrosarcoma	t(9;22)(q22;q12)	<i>EWSR1-NR4A3</i>
Myoepithelial tumor of soft tissue	t(6;22)(p21;q12)	<i>EWSR1-POU5F1</i>
	t(19;22)(q13;q12)	<i>EWSR1-ZNF444</i>
	t(1;22)(q23;q12)	<i>EWSR1-PBX1</i>
	t(9;22)(q33.2;q12)	<i>EWSR1-PBX3</i>
	t(1;22)(p34.1;q12)	<i>EWSR1-KLF17</i>
Myxoid liposarcoma	t(12;22)(q13;q12)	<i>EWSR1-DDIT3</i>

ΣΑΡΚΩΜΑ EWING

- Πρωταρχικά παιδιά και νέοι ενήλικες
- Οστά και μαλακά μόρια
- Το πρότυπο στρογγυλοκυτταρικό σάρκωμα
- Ειδικά ανοσοϊστοχημικά ευρήματα
- Χαρακτηριστική γενετική διαταραχή

WHO 2020: 5^η ΕΚΔΟΣΗ

Διαγνωστικά κριτήρια

Απαραίτητα: μικρο-στρογγυλοκυτταρική μορφολογία; μεμβρανική έκφραση CD99

Επιθυμητά (σε επιλεγμένα περιστατικά): Ανίχνευση σύντηξης FET-ETS

WHO 2020: 5^η ΕΚΔΟΣΗ

ΟΓΚΟΙ ΜΑΛΑΚΩΝ ΜΟΡΙΩΝ

ΑΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΤΑ ΜΙΚΡΟ-ΣΤΡΟΓΓΥΛΟΚΥΤΤΑΡΙΚΑ ΣΑΡΚΩΜΑΤΑ ΟΣΤΩΝ ΚΑΙ ΜΑΛΑΚΩΝ ΜΟΡΙΩΝ

Σάρκωμα Ewing

Στρογγυλοκυτταρικό σάρκωμα με σύντηξη *EWSR1*-non ETS

Σάρκωμα με αναδιατάξεις *CIC*

Σάρκωμα με γενετικές αλλοιώσεις του *BCOR*

ΟΓΚΟΙ ΟΣΤΩΝ

ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΕΟΠΛΑΣΜΑΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΟΣΤΩΝ ΚΑΙ ΜΑΛΑΚΩΝ ΜΟΡΙΩΝ

t(4;19)(q35;q13.1): A Recurrent Change in Primitive Mesenchymal Tumors?

K. E. Richkind, S. G. Romansky, and J. Z. Finklestein

Cancer Genet Cytogenet 87:71–74 (1996)

Human Molecular Genetics 2006, Vol. 15, No. 13 2125–2137

Fusion between *CIC* and *DUX4* up-regulates *PEA3* family genes in Ewing-like sarcomas with t(4;19)(q35;q13) translocation

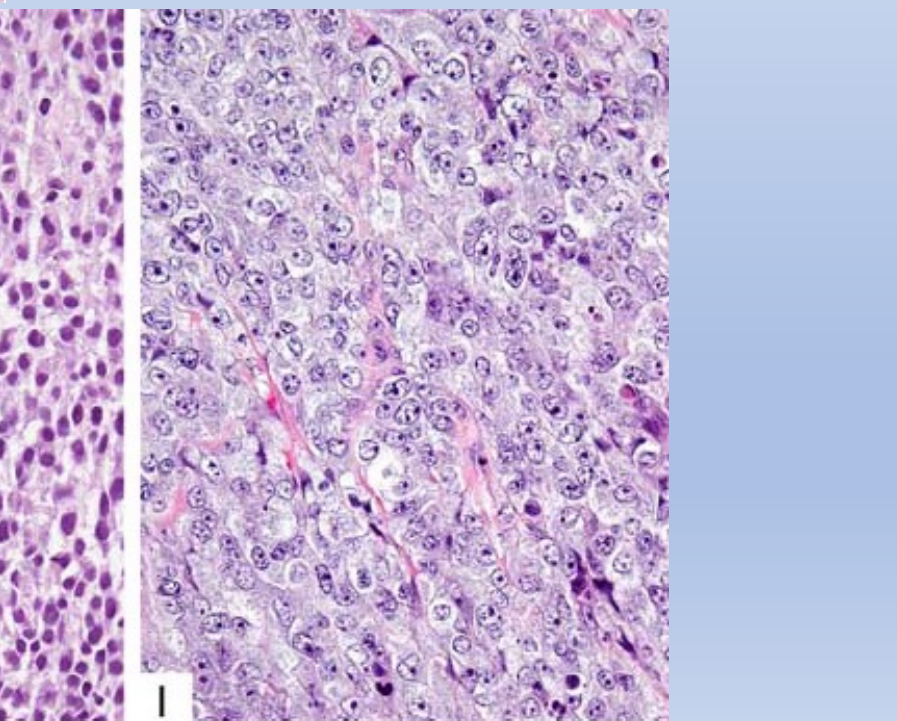
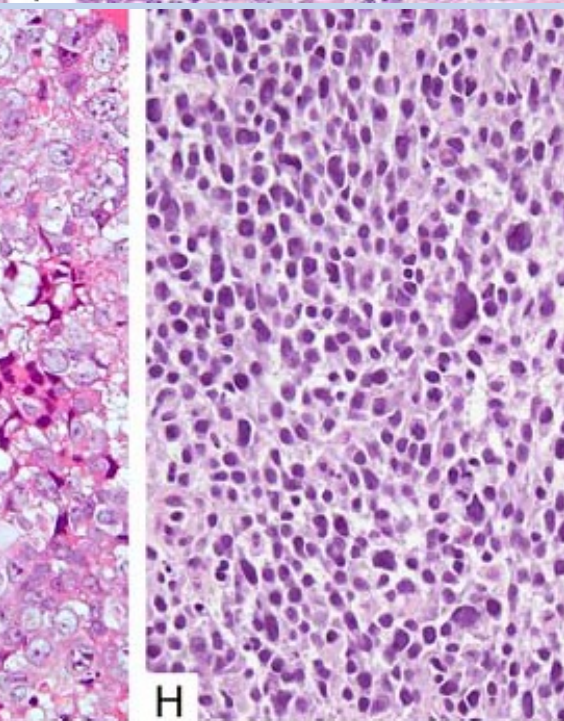
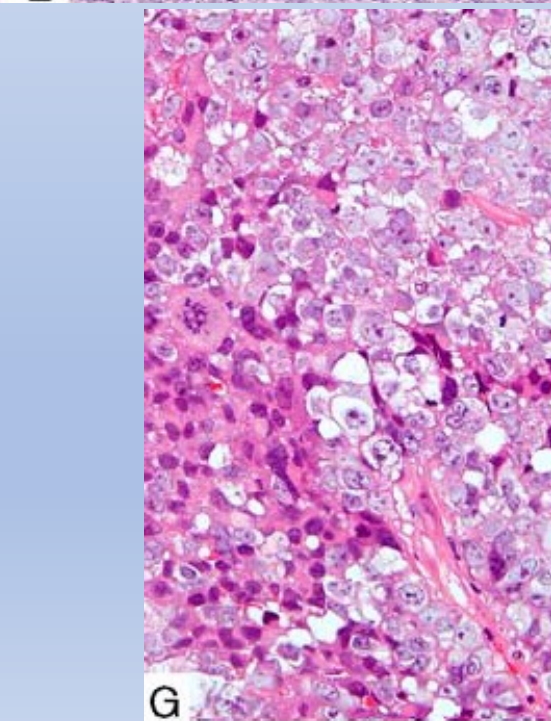
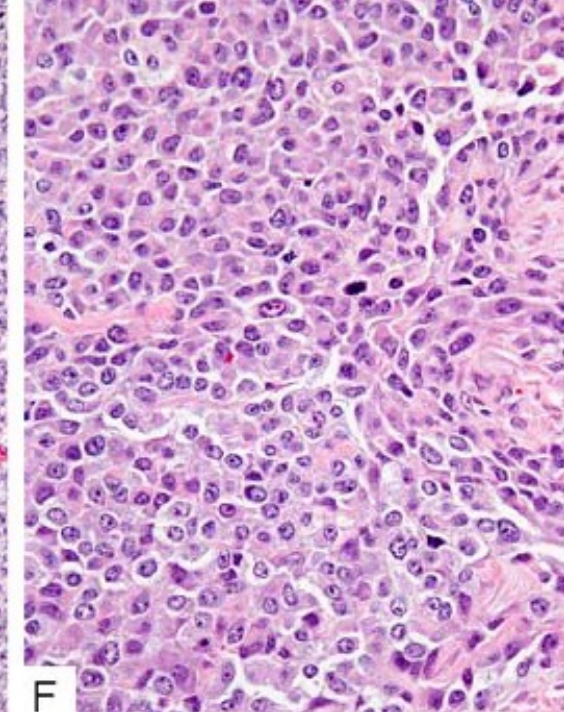
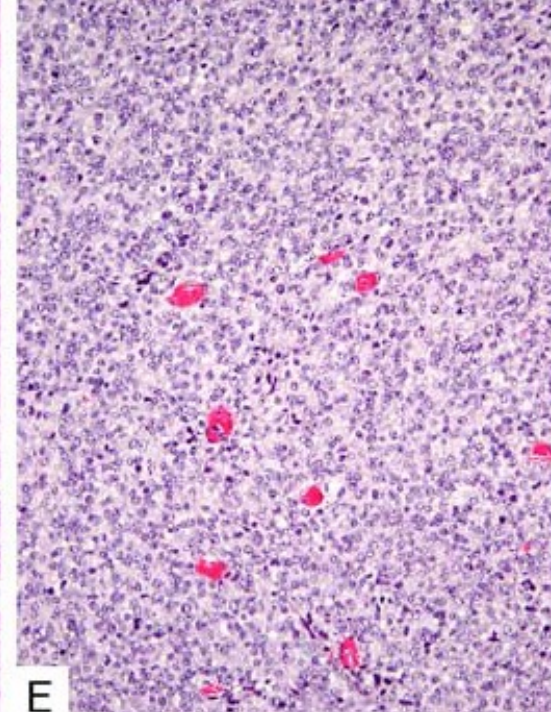
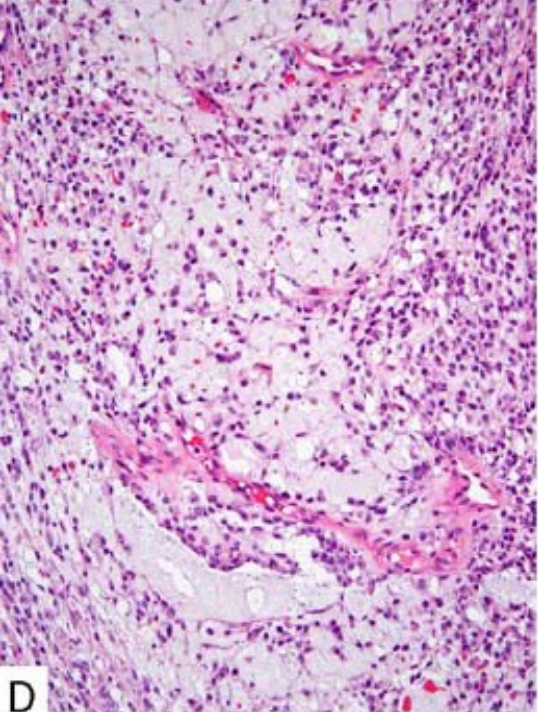
Miho Kawamura-Saito^{1,8,†}, Yukari Yamazaki^{1,†}, Keiko Kaneko^{1,8}, Noriyoshi Kawaguchi², Hiroaki Kanda³, Hiroyuki Mukai⁴, Takahiro Gotoh⁵, Tohru Motoi⁶, Masashi Fukayama⁶, Hiroyuki Aburatani⁷, Toichiro Takizawa⁸ and Takuro Nakamura^{1,*}

High Prevalence of *CIC* Fusion with Double-Homeobox (*DUX4*) Transcription Factors in *EWSRI*-Negative Undifferentiated Small Blue Round Cell Sarcomas

Antoine Italiano,^{1,2†} Yun Shao Sung,¹ Lei Zhang,¹ Samuel Singer,³ Robert G. Maki,⁴ Jean-Michel Coindre,⁵ and Cristina R. Antonescu^{1,*}

GENES, CHROMOSOMES & CANCER 51:207–213 (2012)

CLC-rearranged sarcoma



MODERN PATHOLOGY (2016) 29, 1324–1334

Evaluation of ETV4 and WT1 expression in *CIC*-rearranged sarcomas and histologic mimics

Yin P Hung, Christopher DM Fletcher and Jason L Hornick

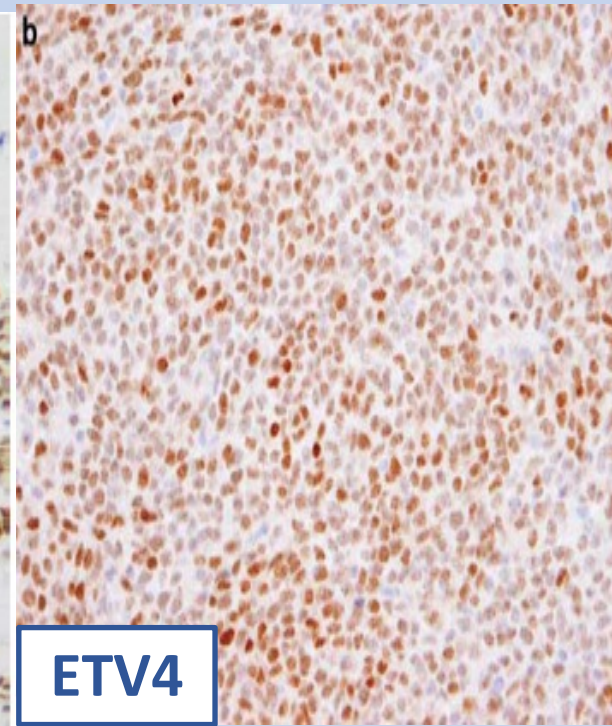
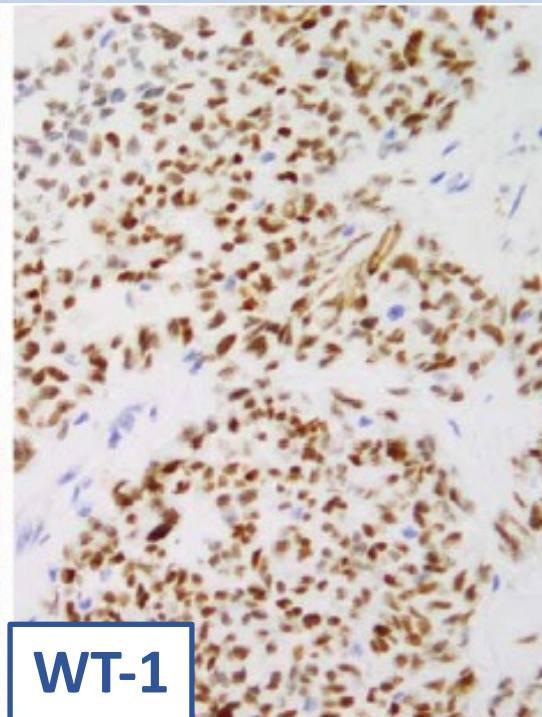
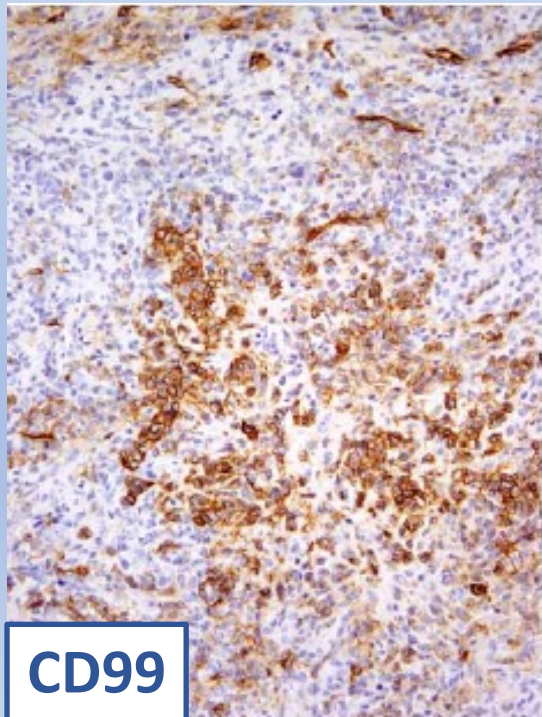
MODERN PATHOLOGY (2016) 29, 1523–1531

ETV4 is a useful marker for the diagnosis of *CIC*-rearranged undifferentiated round-cell sarcomas: a study of 127 cases including mimicking lesions


Sophie Le Guellec^{1,2}, Valérie Velasco³, Gaëlle Pérot^{2,3}, Sarah Watson⁴, Franck Tirode⁴ and Jean-Michel Coindre^{2,3,5}

ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΑΝΑΔΙΑΤΑΞΕΙΣ CIC

Δείκτης	Θετικότητα	Σχόλια
CD99	~85%	Συνήθως περιοχικά; 20% διάχυτα
WT1	90%	Πυρηνική +/- κυτταροπλασματική
ETV4	95%	Πυρηνική



***CIC* break-apart fluorescence *in-situ* hybridization misses a subset of *CIC–DUX4* sarcomas: a clinicopathological and molecular study**

Akihiko Yoshida,^{1,2,*}  Yasuhito Arai,^{3,*} Eisuke Kobayashi,^{2,4} Kan Yonemori,^{2,5} Koichi Ogura,³ Natsuko Hama,³ Wakako Mukai,³ Toru Motoi,⁶ Akira Kawai,^{2,4} Tatsuhiro Shibata³ & Nobuyoshi Hiraoka¹

Genes Chromosomes Cancer. 2017;56:501–510

ETV transcriptional upregulation is more reliable than RNA sequencing algorithms and FISH in diagnosing round cell sarcomas with *CIC* gene rearrangements

Yu-Chien Kao^{1,2} | Yun-Shao Sung¹ | Chun-Liang Chen¹ | Lei Zhang¹ |
Brendan C Dickson³ | David Swanson³ | Sumathi Vaiyapuri⁴ | Farida Latif⁵ |
Abdullah Alholle⁶ | Shih-Chiang Huang⁷ | Jason L. Hornick⁸ | Cristina R Antonescu¹

Sarcomas With CIC-rearrangements Are a Distinct Pathologic Entity With Aggressive Outcome

A Clinicopathologic and Molecular Study of 115 Cases

Cristina R. Antonescu, MD, Adepitan A. Owosho, DDS,† Lei Zhang, MD,* Sonja Chen, MD,* Kemal Deniz, MD,‡ Joseph M. Huryn, MD,† Yu-Chien Kao, MD,*§ Shih-Chiang Huang, MD,* || Samuel Singer, MD,† William Tap, MD,¶ Inga-Marie Schaefer, MD,# and Christopher D. Fletcher, MD#*

Ανατομικές θέσεις	
Μαλακά μέρη	86%
Σπλάχνα	12%
Οστά	3%

Ηλικία
Παιδιά - Ηλικιωμένοι
Διάμεση: 25-35 έτη
<25% παιδιά

Sarcomas With CIC-rearrangements Are a Distinct Pathologic Entity With Aggressive Outcome

A Clinicopathologic and Molecular Study of 115 Cases

Cristina R. Antonescu, MD, Adepitan A. Owosho, DDS,† Lei Zhang, MD,* Sonja Chen, MD,*
Kemal Deniz, MD,‡ Joseph M. Huryn, MD,† Yu-Chien Kao, MD,*§ Shih-Chiang Huang, MD,* ||
Samuel Singer, MD,† William Tap, MD,¶ Inga-Marie Schaefer, MD,#
and Christopher D. Fletcher, MD#*

5-ετής επιβίωση	
Ewing sarcoma	76%
CIC-rearranged sarcoma	49%

ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΑΝΑΔΙΑΤΑΞΕΙΣ CIC

- Κυρίως νέοι ενήλικες
- Μαλακά μόρια
- Ειδικά ανοσοϊστοχημικά ευρήματα
- Χαρακτηριστική γενετική διαταραχή
- Πολύ επιθετική βιολογική συμπεριφορά

WHO 2020: 5^η ΕΚΔΟΣΗ

Διαγνωστικά κριτήρια

Απαραίτητα: κυρίως στρογγυλοκυτταρική μορφολογία; μέτρια πυρηνική πολυμορφία, επιθηλιοειδής ή/και ατρακτοκυτταρική συνιστώσα, ποικίλως μυξοειδές στρώμα, ετερογενής έκφραση CD99, συχνή θετικότητα για WT1 και ETV4

Επιθυμητά: Ανίχνευση αναδιάταξης γονιδίου CIC (σε επιλεγμένα περιστατικά)

WHO 2020, 5^η ΕΚΔΟΣΗ

ΟΓΚΟΙ ΜΑΛΑΚΩΝ ΜΟΡΙΩΝ

ΑΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΤΑ ΜΙΚΡΟ-ΣΤΡΟΓΓΥΛΟΚΥΤΤΑΡΙΚΑ ΣΑΡΚΩΜΑΤΑ ΟΣΤΩΝ ΚΑΙ ΜΑΛΑΚΩΝ ΜΟΡΙΩΝ

Σάρκωμα Ewing

Στρογγυλοκυτταρικό σάρκωμα με σύντηξη *EWSR1*-non ETS

Σάρκωμα με αναδιατάξεις *CIC*

Σάρκωμα με γενετικές αλλοιώσεις του *BCOR*

ΟΓΚΟΙ ΟΣΤΩΝ

ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΕΟΠΛΑΣΜΑΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΟΣΤΩΝ ΚΑΙ ΜΑΛΑΚΩΝ ΜΟΡΙΩΝ

ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*

NATURE GENETICS VOLUME 44 | NUMBER 4 | APRIL 2012

A new subtype of bone sarcoma defined by *BCOR-CCNB3* gene fusion

Gaëlle Pierron^{1,4}, Franck Tirode^{2,4}, Carlo Lucchesi^{2,4}, Stéphanie Reynaud¹, Stelly Ballet¹, Sarah Cohen-Gogo², Virginie Perrin², Jean-Michel Coindre³ & Olivier Delattre^{1,2}

Am J Surg Pathol • Volume 38, Number 10, October 2014

BCOR-CCNB3 (Ewing-like) Sarcoma

A Clinicopathologic Analysis of 10 Cases, In Comparison With Conventional Ewing Sarcoma

Florian Puls, MD, FRCPath,* Angela Niblett, FIBMS,* Gillian Marland, BSc,*
Czar Louie L. Gaston, MD,† Hassan Douis, FRCR,‡ D. Chas Mangham, FRCPath,*§
Vaiyapuri P. Sumathi, FRCPath,* and Lars-Gunnar Kindblom, MD, PhD*

MODERN PATHOLOGY (2015) 28, 575–586

***BCOR-CCNB3* fusions are frequent in undifferentiated sarcomas of male children**

Tricia L Peters^{1,2,9}, Vijetha Kumar^{1,2,9}, Sumanth Polikepahad^{1,2}, Frank Y Lin^{3,4},
Stephen F Sarabia^{1,2}, Yu Liang⁵, Wei-Lien Wang⁵, Alexander J Lazar^{5,6},
HarshaVardhan Doddapaneni⁷, Hsu Chao⁷, Donna M Muzny⁷, David A Wheeler^{4,7,8},
M Fatih Okcu³, Sharon E Plon^{3,4,7,8}, M John Hicks^{1,2,3,4}, Dolores López-Terrada^{1,2,3,4},
D Williams Parsons^{3,4,7,8} and Angshumoy Roy^{1,2,3,4}

ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*

Am J Surg Pathol • Volume 40, Number 4, April 2016

Novel *BCOR-MAML3* and *ZC3H7B-BCOR* Gene Fusions in Undifferentiated Small Blue Round Cell Sarcomas

Katja Specht, MD, Lei Zhang, MD,† Yun-Shao Sung, MSc,† Marisa Nucci, MD,‡ Sarah Dry, MD,§ Sumathi Vaiyapuri, MD,|| Gunther H.S. Richter, MD,¶## Christopher D.M. Fletcher, MD,‡ and Cristina R. Antonescu, MD†*

Am J Surg Pathol • Volume 40, Number 8, August 2016

Recurrent *BCOR* Internal Tandem Duplication and *YWHAE-NUTM2B* Fusions in Soft Tissue Undifferentiated Round Cell Sarcoma of Infancy

Overlapping Genetic Features With Clear Cell Sarcoma of Kidney

Yu-Chien Kao, MD,† Yun-Shao Sung, MSc,† Lei Zhang, MD,† Shih-Chiang Huang, MD,†‡ Pedram Argani, MD,§ Catherine T. Chung, MD,|| Nicole S. Graf, FRCPA,¶ Dale C. Wright, FHGSA, ARCPA, PhD,# Stewart J. Kellie, FRACP, MD,** Narasimhan P. Agaram, MD,† Kathrin Ludwig, MD,†† Angelica Zin, PhD,†† Rita Alaggio, MD,‡‡ and Cristina R. Antonescu, MD†*

ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*

Am J Surg Pathol • Volume 42, Number 5, May 2018

BCOR-CCNB3 Fusion Positive Sarcomas

A Clinicopathologic and Molecular Analysis of 36 Cases With Comparison to Morphologic Spectrum and Clinical Behavior of Other Round Cell Sarcomas

Yu-Chien Kao, MD,† Adepitan A. Owosho, DDS,‡§ Yun-Shao Sung, MSc,* Lei Zhang, MD,* Yumi Fujisawa, MS,* Jen-Chieh Lee, MD, PhD,|| Leonard Wexler, MD,¶ Pedram Argani, MD,# David Swanson, BSc,** Brendan C. Dickson, MD,** Christopher D.M. Fletcher, MD, FRCPath,†† and Cristina R. Antonescu, MD**

Φύλο

M:F 4,5:1

Ηλικία

παιδιά - έφηβοι

> 90 % : < 20 έτη

Ανατομικές θέσεις

Οστά

56 %

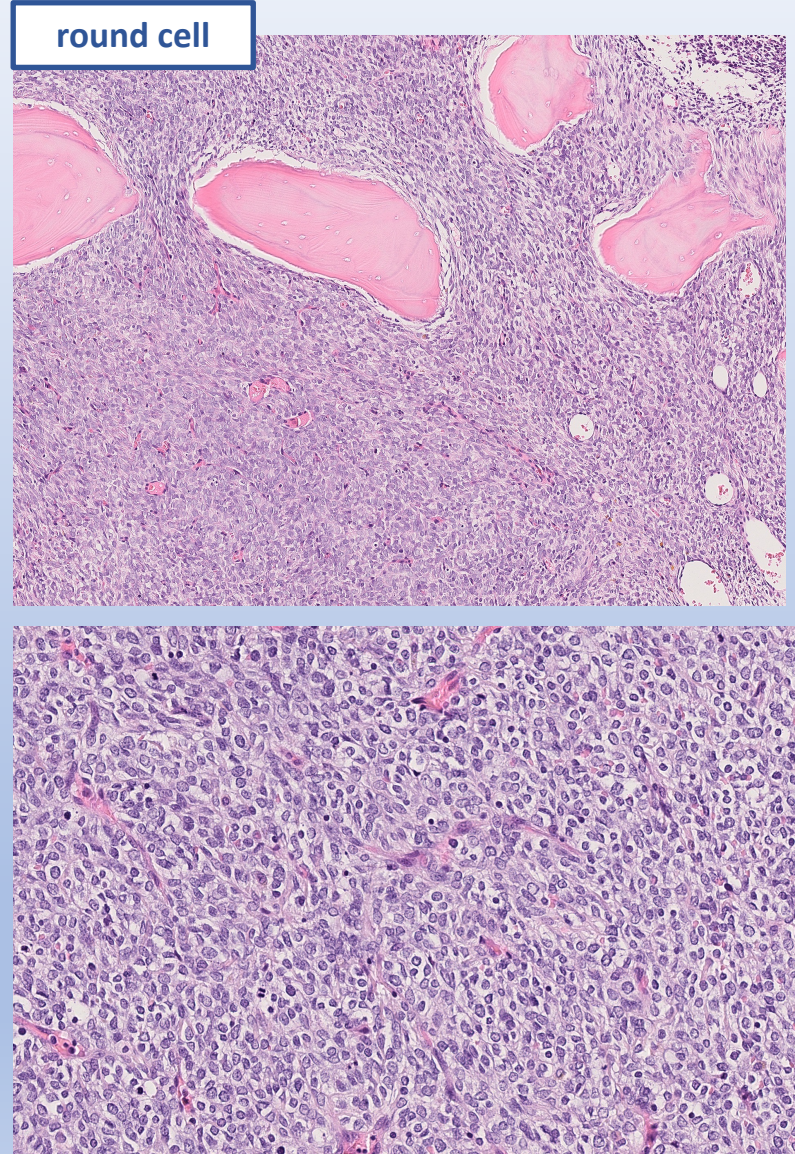
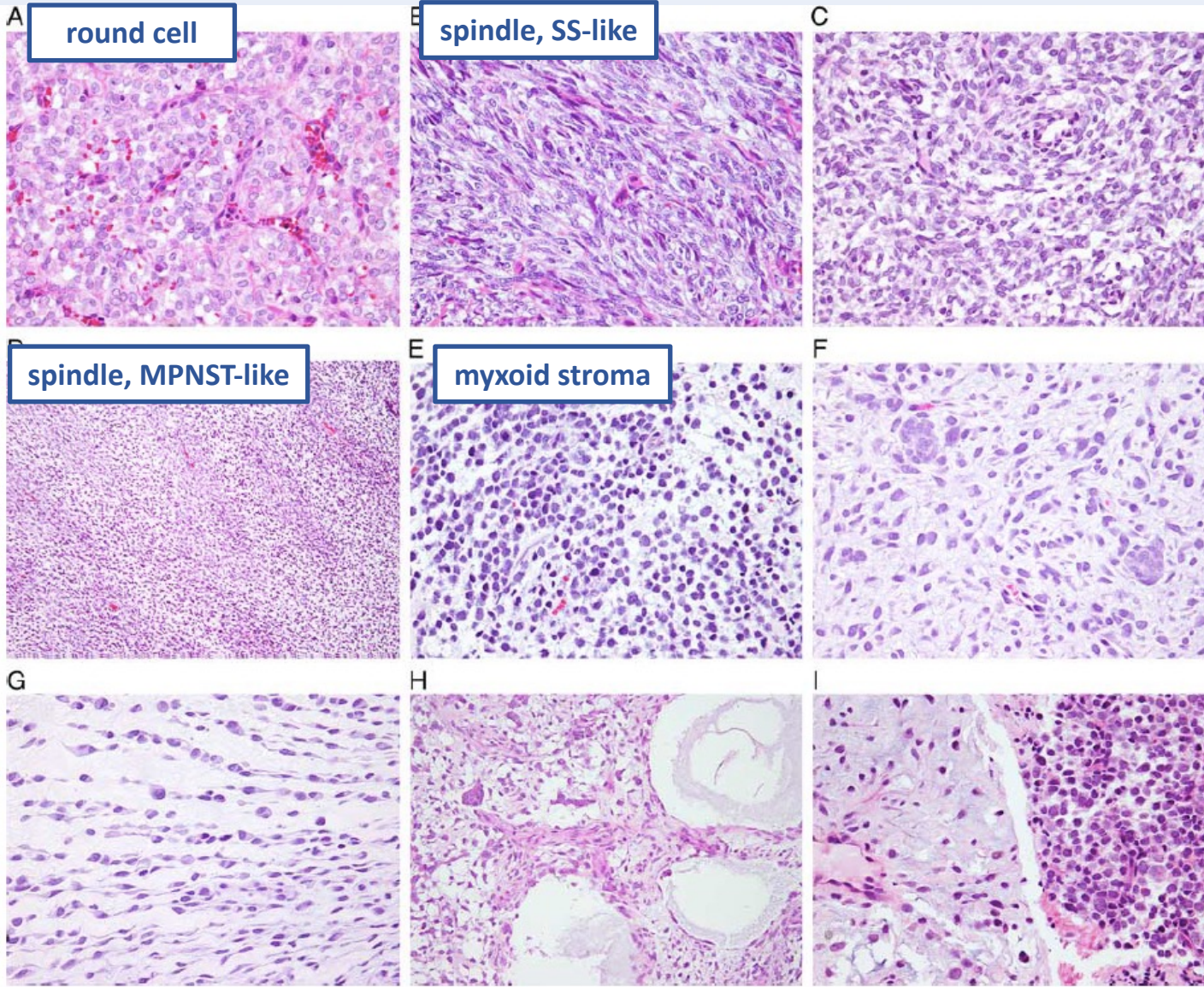
Μαλακά μόρια

39 %

Σπλάχνα

5 %

ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*



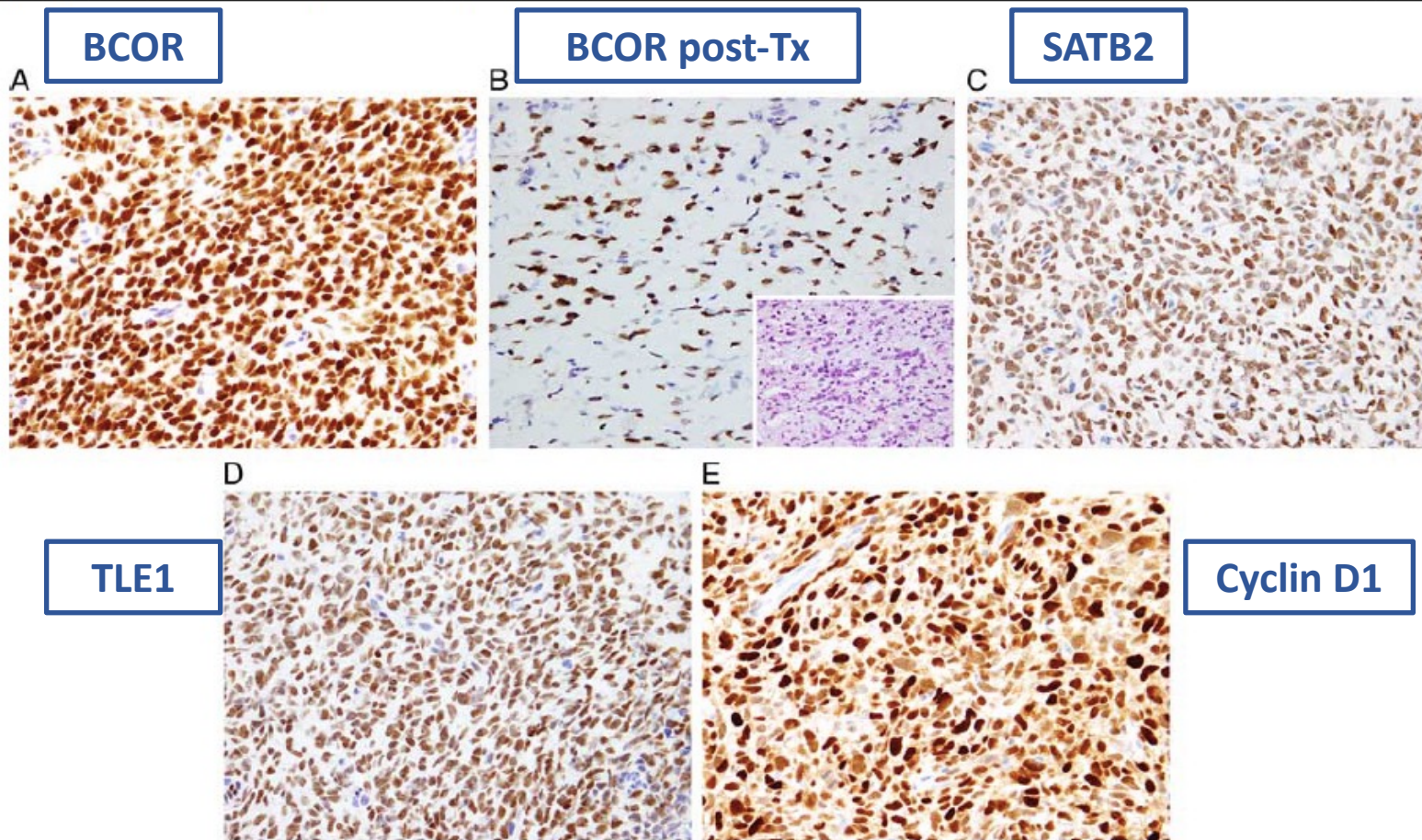
ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*

Δείκτης	Θετικότητα	Σχόλια
BCOR	100 %	συνήθως διάχυτα, έντονα αλλά όχι απόλυτα ειδική
CD99	50%	ποικίλης έντασης και έκτασης
SATB2 cyclin D1 TLE1 Bcl-2	>80 %	στις περισσότερες περιπτώσεις
CCNB3	100%	Όγκοι με <i>BCOR-CCNB3 fusion</i> συνήθως διάχυτα

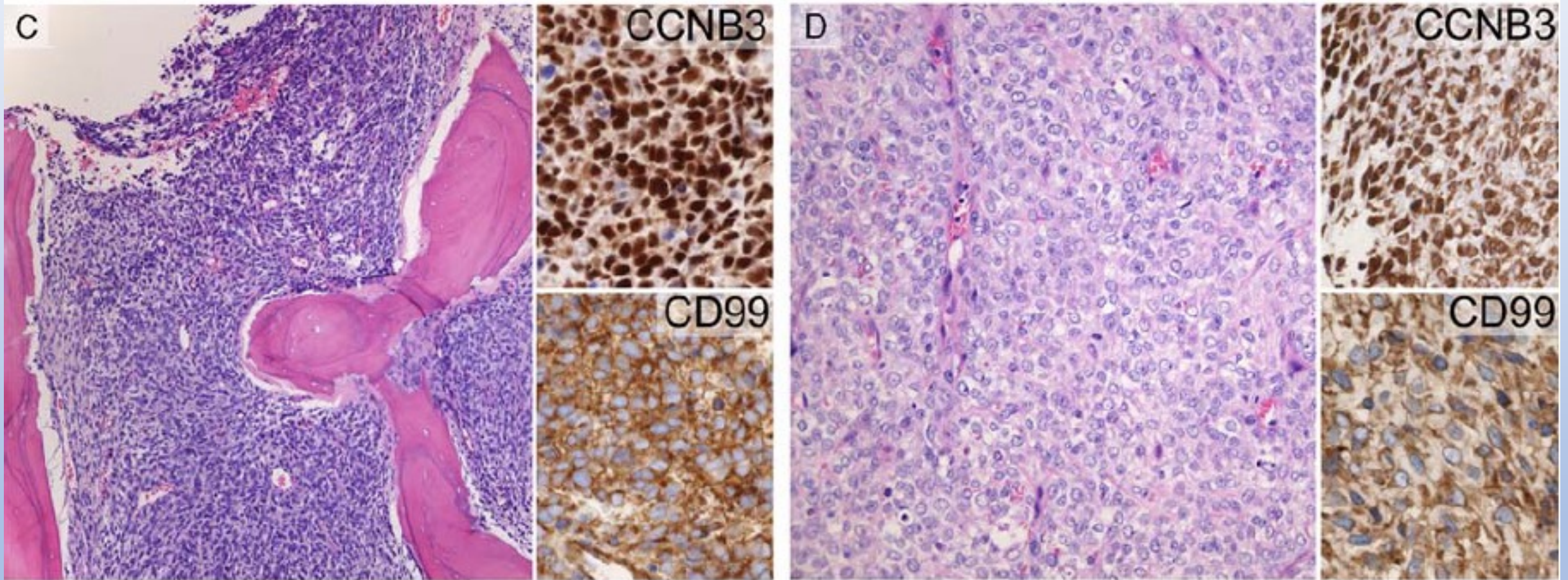
ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*

Am J Surg Pathol • Volume 42, Number 5, May 2018

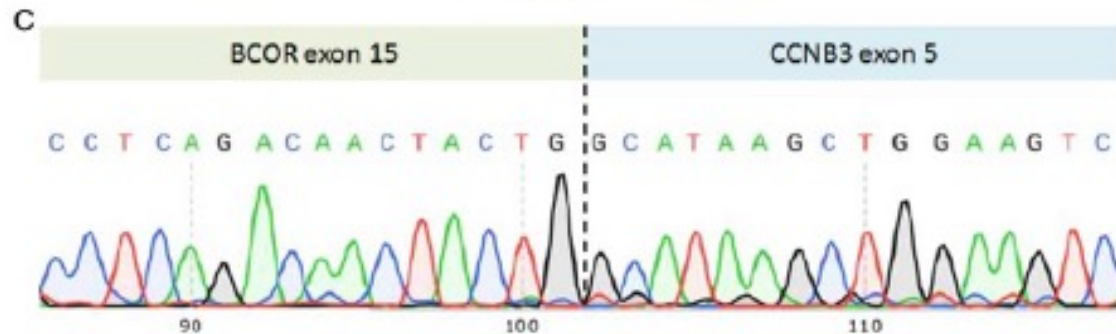
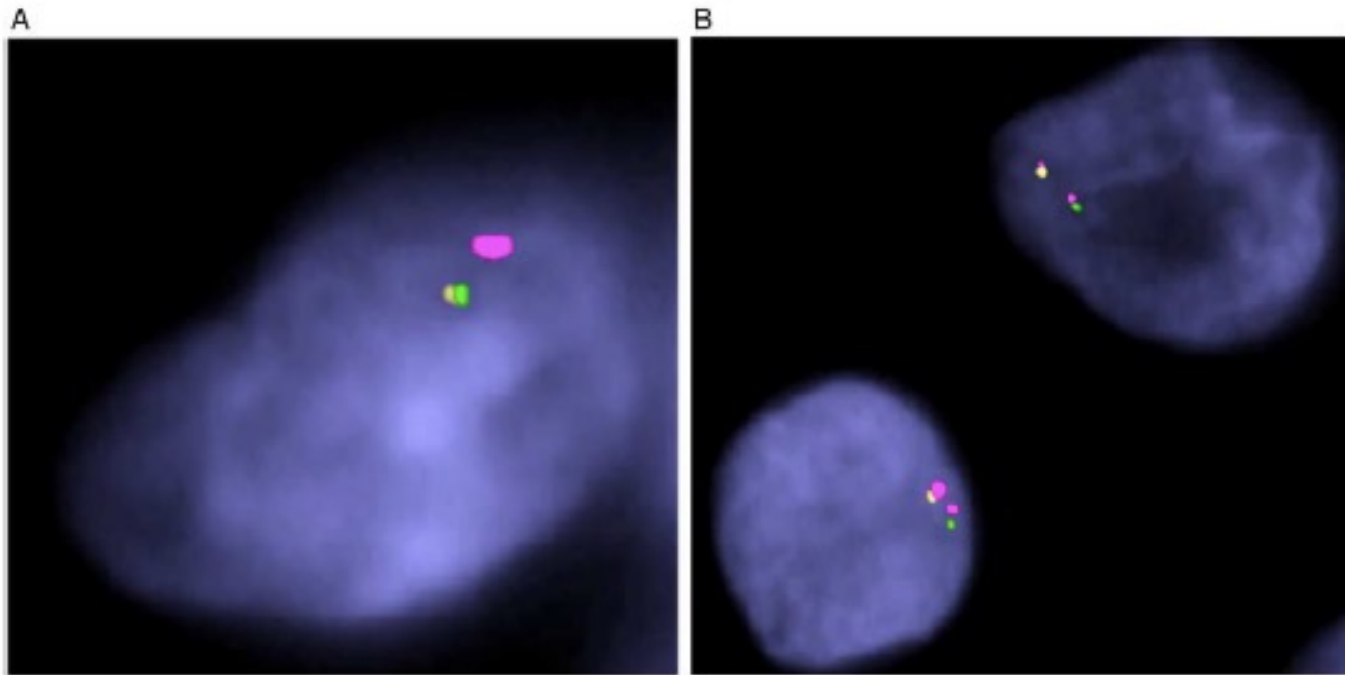
BCOR-CCNB3 Sarcomas



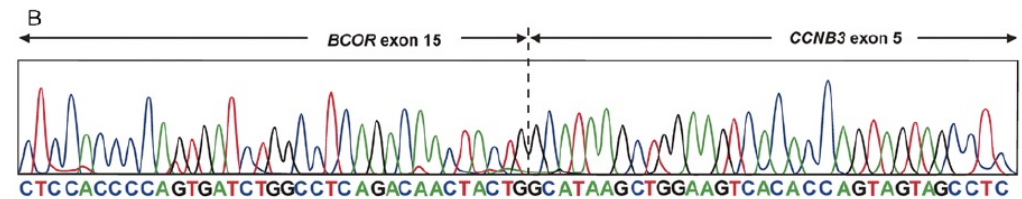
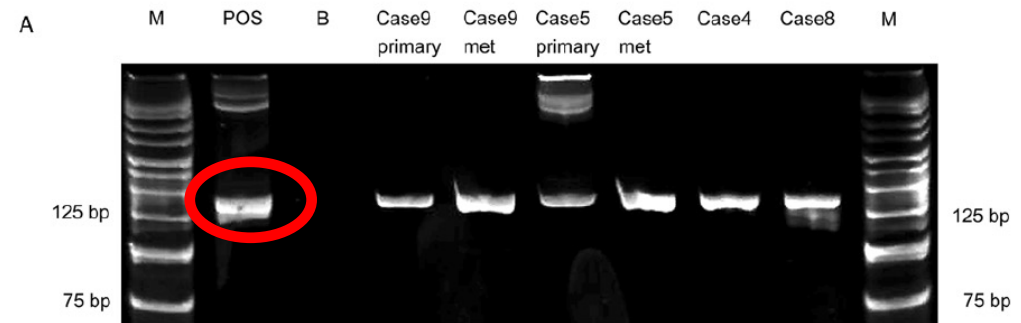
ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*



ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*



Am J Surg Pathol • Volume 42, Number 5, May 2018



Am J Surg Pathol • Volume 38, Number 10, October 2014

ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*

5-ετής επιβίωση

BCOR-CCNB3

72-80%

Ewing sarcoma

76%

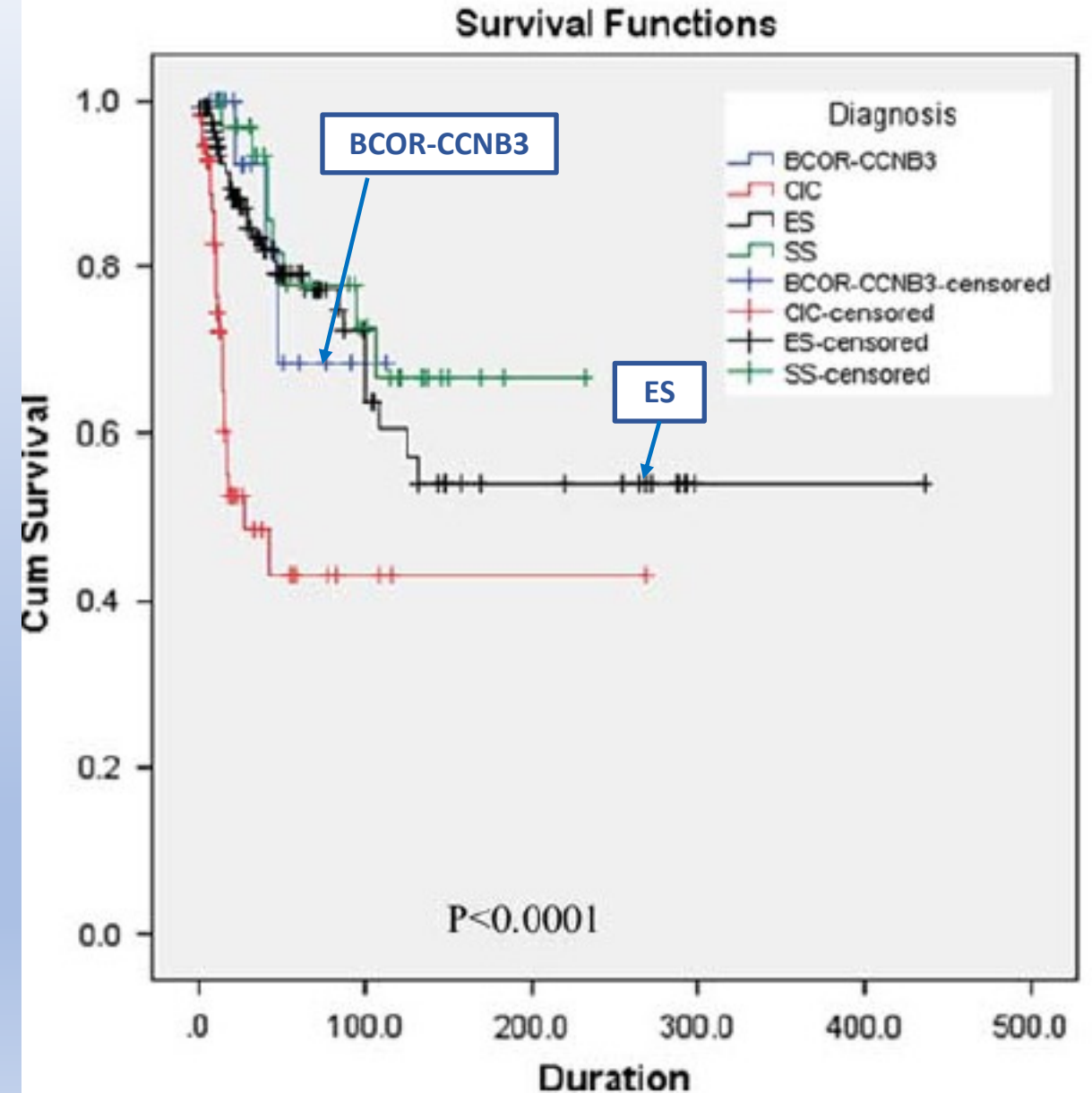
ΜΕΤΑΣΤΑΣΕΙΣ

πνεύμονες

οστά

μαλακά μόρια

σπλάχνα



ΣΑΡΚΩΜΑ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ *BCOR*

- Ομάδα αρχέγονων στρογγυλοκυτταρικών σαρκωμάτων με γενετικές διαταραχές που οδηγούν σε ογκογενετική ενεργοποίηση και υπερέκφραση του *BCOR*
- Αλληλεπικαλυπτόμενα μορφολογικά, ανοσοφαινοτυπικά και μεταγραφικό προφίλ που διαφέρουν από αυτά των άλλων στρογγυλοκυτταρικών σαρκωμάτων
- Αγόρια <20 ετών
- Οστά και μαλακά μόρια
- Ευαίσθητα σε χημειοθεραπευτικά σχήματα τύπου σαρκώματος Ewing.
- Πρόγνωση παρόμοια με αυτή του σαρκώματος Ewing

WHO 2020: 5^η ΕΚΔΟΣΗ

Διαγνωστικά κριτήρια

Απαραίτητα: άωρα στρογγυλά ή ατρακτοειδή κύτταρα σε φωλεές, στρώσεις ή δεσμίδες, ποικίλως μυξοειδές στρώμα με λεπτά αγγεία, ανοσοϊστοχημικά θετικότητα για *BCOR*, *SATB2* και *cyclin D1*

Επιθυμητά (σε επιλεγμένα περιστατικά): Ανίχνευση *BCOR* γενετικής διαταραχής

ΑΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΤΑ ΜΙΚΡΟ-ΣΤΡΟΓΓΥΛΟΚΥΤΤΑΡΙΚΑ ΣΑΡΚΩΜΑΤΑ

- Διαγνωστική πρόκληση για τους παθολογοανατόμους
- Υψηλού βαθμού κακοηθείας όγκοι με αδιαφοροποίητα χαρακτηριστικά
- Η διάγνωσή τους απαιτεί συχνά πολλαπλές ανοσοϊστοχημικές χρώσεις και μοριακές εξετάσεις σε πολλές περιπτώσεις
- Το **σάρκωμα Ewing** είναι το συχνότερο
- Νέες ομάδες έχουν πλέον χαρακτηριστεί

Σάρκωμα με αναδιάταξη CIC

Σάρκωμα με γενετικές αλλοιώσεις του *BCOR*

- Οι μοριακές μελέτες έχουν αναδείξει νέους δείκτες που βοηθούν στη διάγνωση και σωστή ταξινόμηση αυτών.

UNDIFFERENTIATED SMALL ROUND CELL SARCOMAS

Ewing Sarcoma—Diagnosis, Treatment, Clinical Challenges and Future Perspectives

J. Clin. Med. 2021, 10, 1685

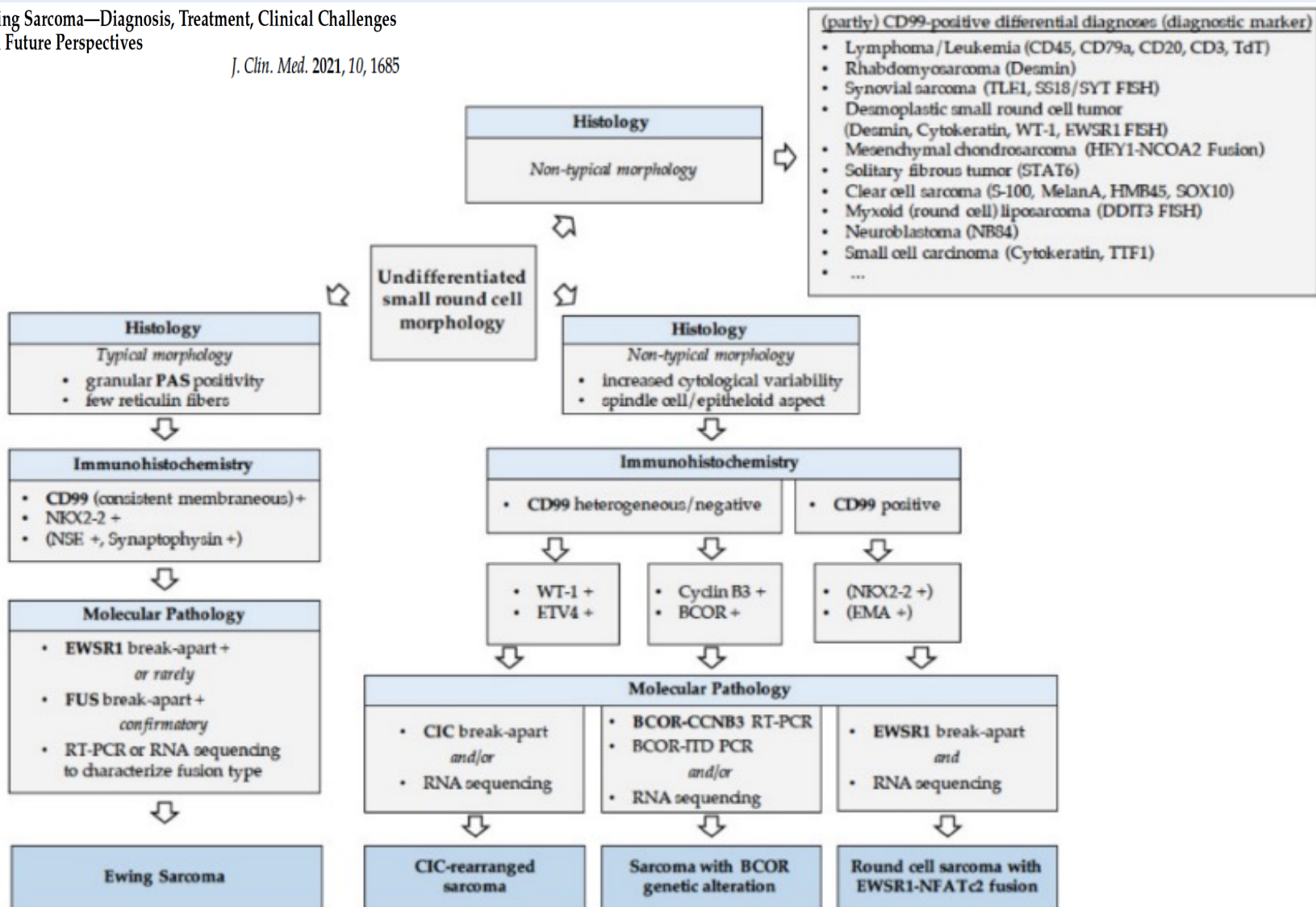


Figure 3. Schematic pathological workflow of EwS and related entities.