



# Μικροδορυφορικά ασταθές sebaceoma επί εδάφους συνδρόμου Muir-Torre.

Ν. Σταυρινού<sup>1</sup>, Α. Ρόιδου<sup>1</sup>, Δ. Σαμπαζιώτης<sup>1</sup>, Α. Σιμάσκου<sup>2</sup>, Σ. Παντελάκος<sup>1</sup>, Θ. Αργυράκος<sup>1</sup>, Γ. Κυριακόπουλος<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής Γ.Ν.Α «Ο Ευαγγελισμός», <sup>2</sup>Δερματολογικό τμήμα Γ.Ν.Α «Ο Ευαγγελισμός».

## Εισαγωγή:

Το σύνδρομο Muir-Torre αποτελεί μια σπάνια μορφή κληρονομικού συνδρόμου το οποίο χαρακτηρίζεται κυρίως από εξαρτηματικά νεοπλάσματα που αναπτύσσονται στα πλαίσια μικροδορυφορικής αστάθειας και θεωρείται υποομάδα του συνδρόμου Lynch.

## Παρουσίαση περιστατικού:

Ανάδειξη των επιμέρους χαρακτηριστικών σε ασθενή με sebaceoma που αναπτύσσεται πιθανότερα στα πλαίσια συνδρόμου Muir-Torre.

## Υλικά και μέθοδοι:

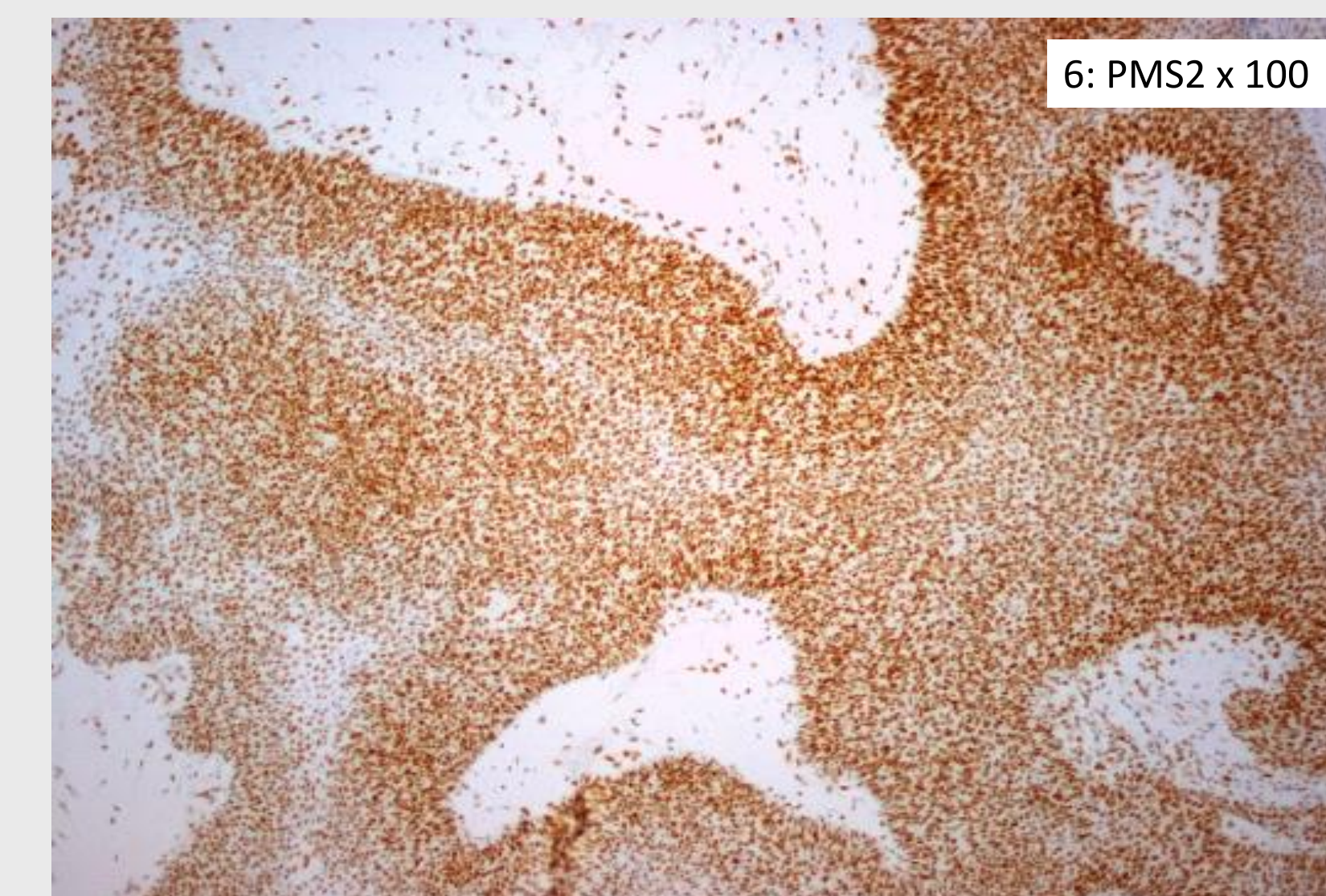
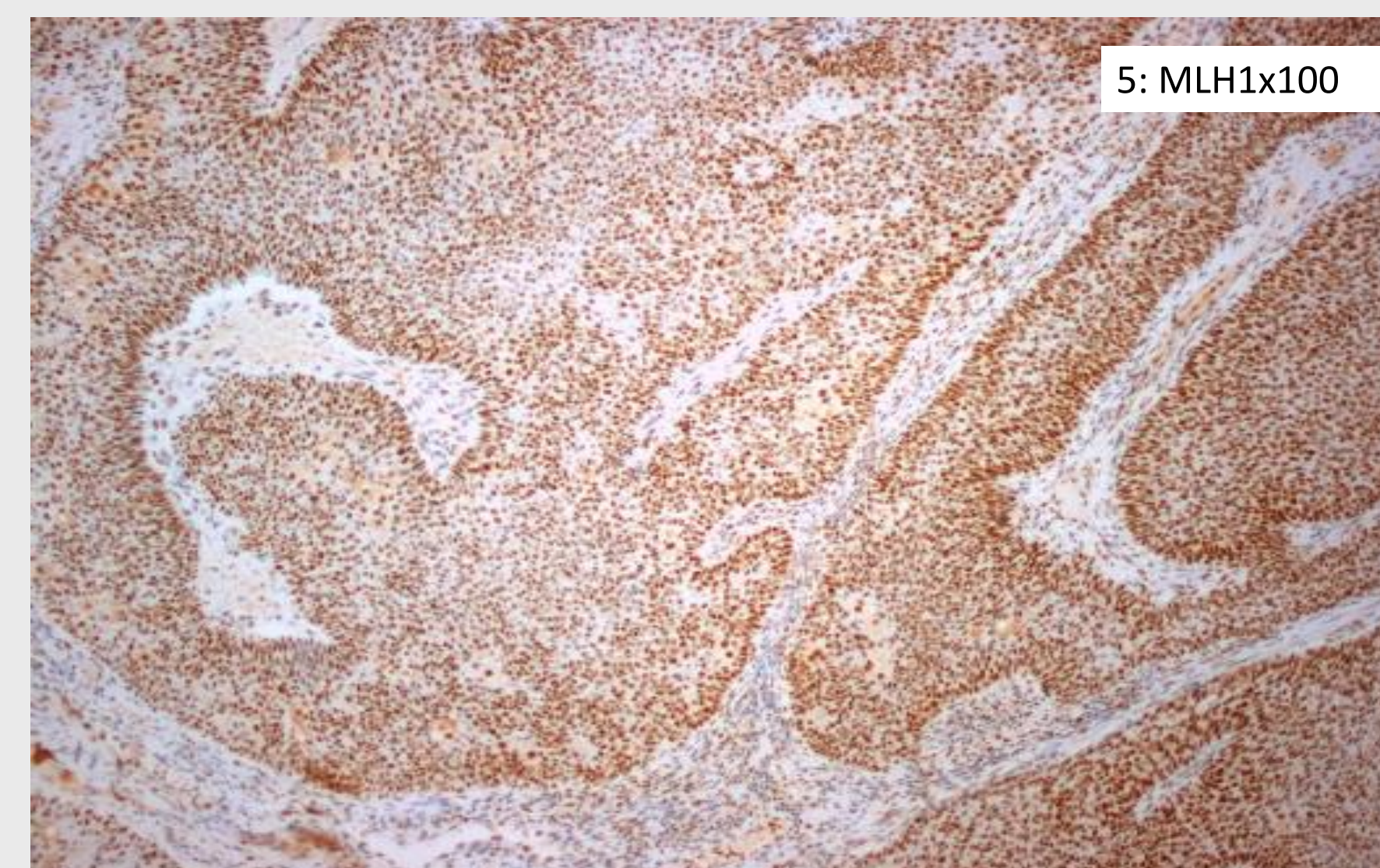
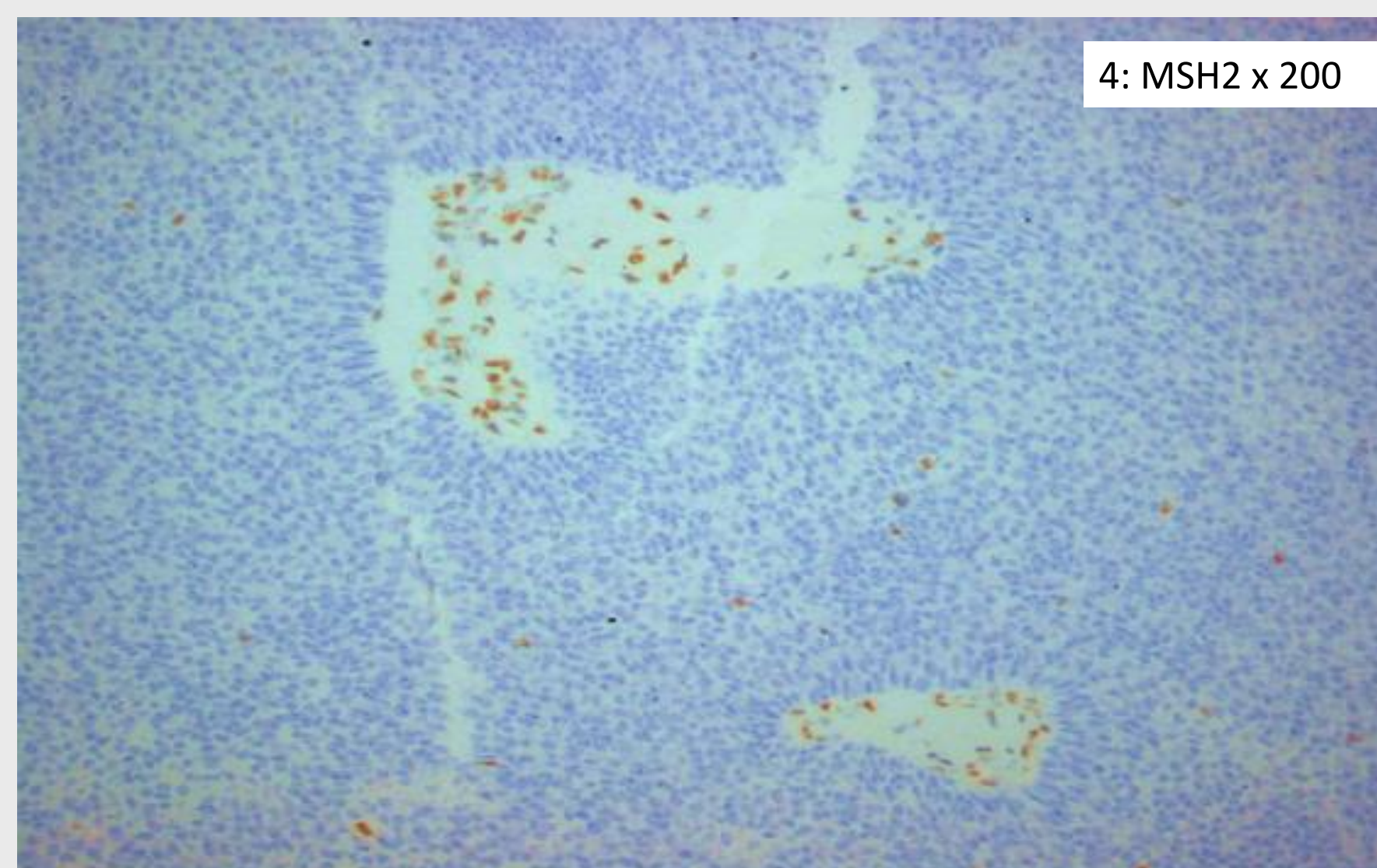
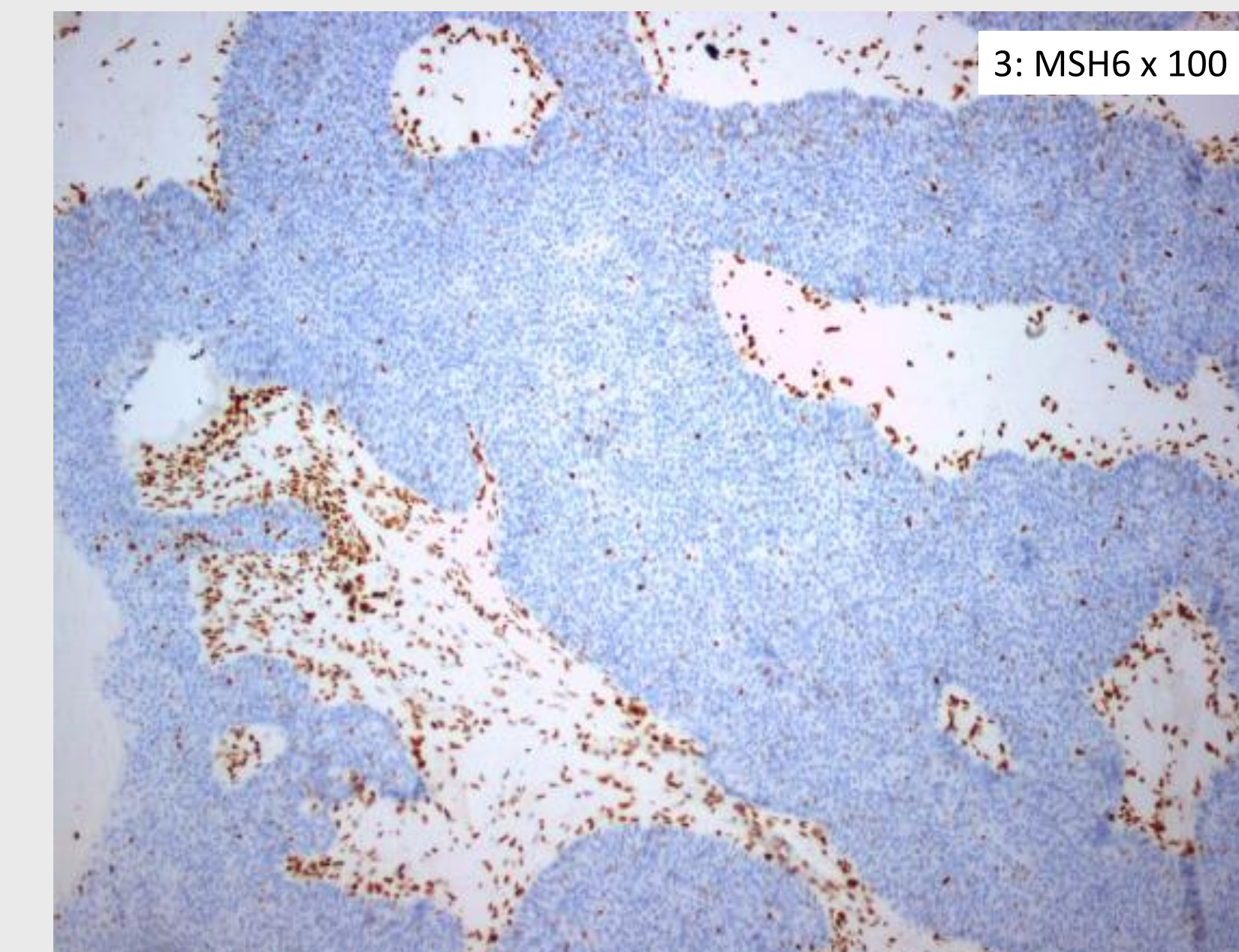
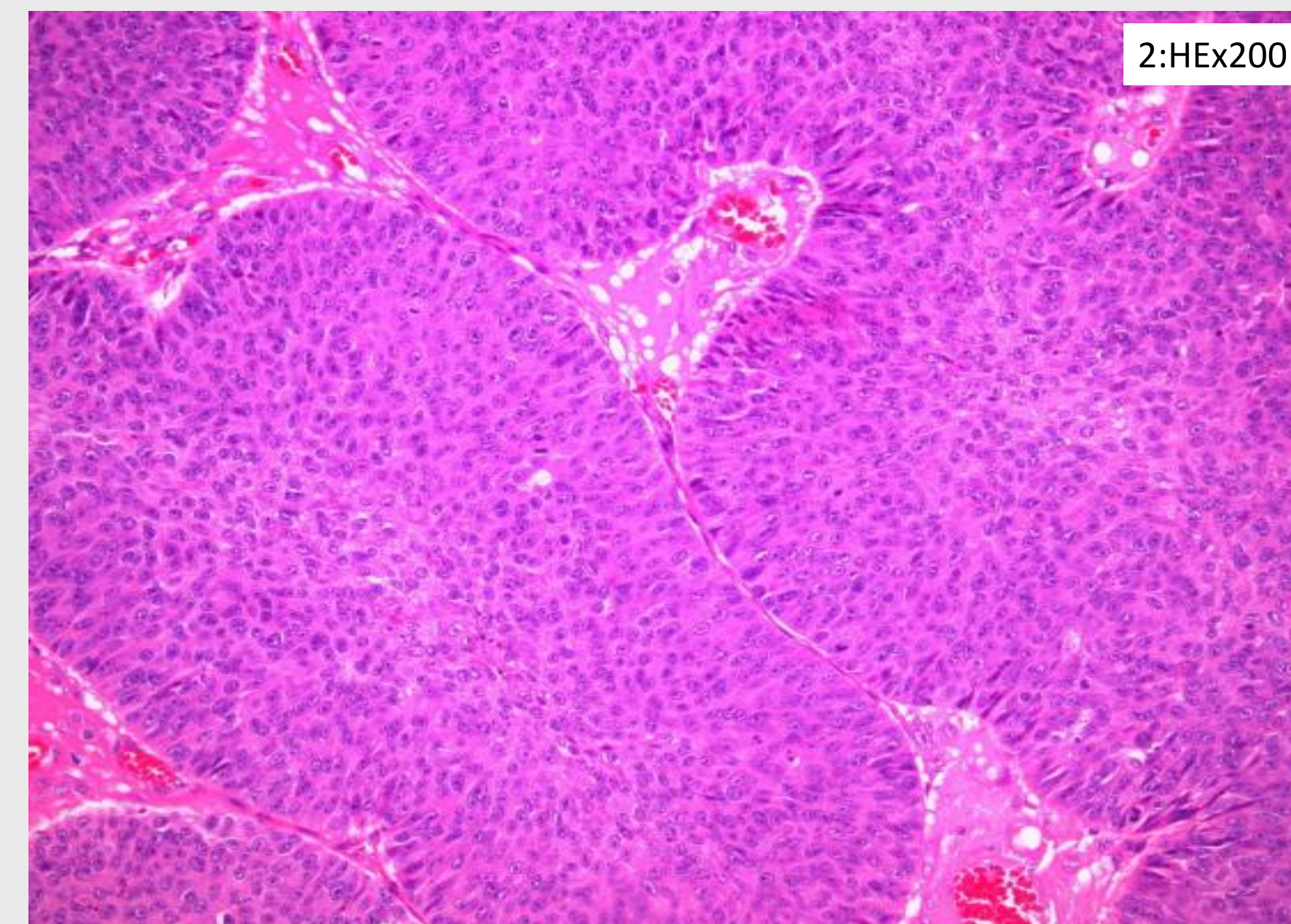
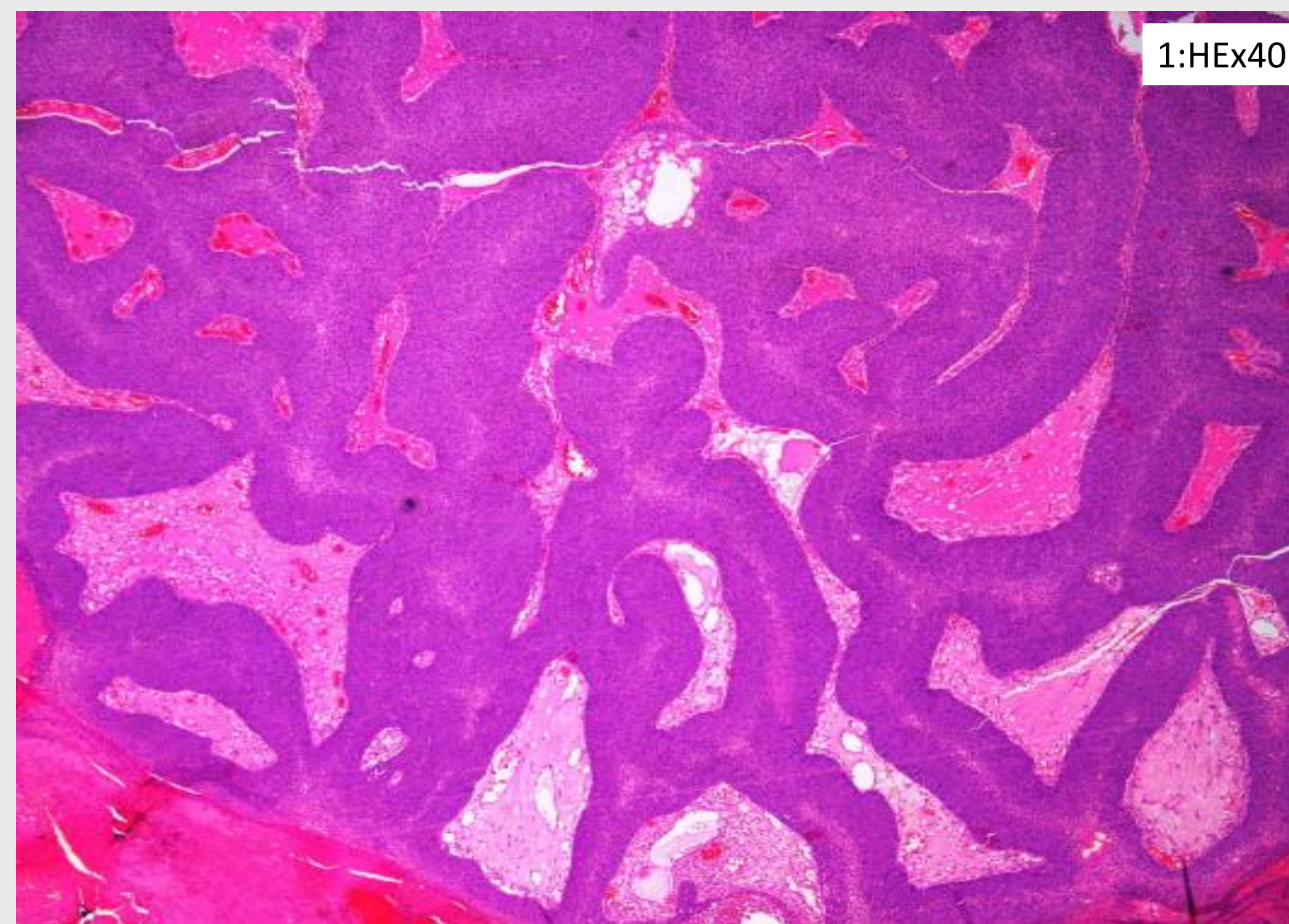
Ασθενής ηλικίας 62 ετών προσέρχεται για αφαίρεση νεοπλασματικής αλλοίωσης στην περιοχή του προσώπου με παρουσία πολλαπλών σύγχρονων αλλά και παρελθόντων παρόμοιων αλλοιώσεων.

## Αποτελέσματα:

Η ιστολογική εξέταση ανέδειξε νεόπλασμα περιγράπτο με συμπαγείς περιοχές και σαφή κατά θέσεις διαφοροποίηση σημηματογόνων αδενίων και η διάγνωση που τέθηκε ήταν sebaceoma. Λόγω του ιστορικού αλλά και των πολλαπλών σύγχρονων αλλοιώσεων πραγματοποιήθηκε ανοσοϊστοχημικός έλεγχος για παρουσία μικροδορυφορικής αστάθειας, όπου ανέδειξε πλήρη απώλεια έκφρασης του ζεύγους των πρωτεϊνών των επιδιορθωτικών γονιδίων *MSH2/MSH6*. Επιπρόσθετα το νεόπλασμα δεν εξέφραζε τη μεταλλαγμένη πρωτεΐνη *BRAFV600E*.

## Συμπεράσματα:

Το σύνδρομο Muir-Torre οφείλεται σε germline μεταλλάξεις κυρίως του γονιδίου *MSH2* ενώ δεν εκφράζεται η μεταλλαγμένη *BRAFV600E*. Αντίθετα σποραδικές περιπτώσεις μικροδορυφορικά ασταθών νεοπλασμάτων, οφείλονται σε αδρανοποίηση κυρίως του γονιδίου *MLH1* μέσω της υπερμεθυλίωσής του, με πιο συχνή έκφραση της μεταλλαγμένης πρωτεΐνης *BRAFV600E*. Στον ασθενή και στους 1ου βαθμού συγγενείς του συστήθηκε γονιδιακός έλεγχος του γονιδίου *MSH2*.



## Εικόνες:

Εικόνα 1+ Εικόνα 2: αναδεικνύονται νησίδες βασικών κυττάρων σε ποσοστό >50% του νεοπλάσματος, Εικόνα 3: Απώλεια έκφρασης της πρωτεΐνης MSH-6 x100, Εικόνα 4: Απώλεια έκφρασης της πρωτεΐνης MSH-2 x200, Εικόνα 5: διατήρηση έκφρασης της MLH-1 x100, Εικόνα 6: διατήρηση έκφρασης της PMS-2 x100.

## Πηγές:

1. Ponti G, Ponz de Leon M. Muir-Torre syndrome. *Lancet Oncol* 2005; 6:980.
2. John AM, Schwartz RA. Muir-Torre syndrome (MTS): An update and approach to diagnosis and management. *J Am Acad Dermatol* 2016; 74:558.
3. Burris C.K.H et al , Muir-Torre Syndrome: The Importance of a Detailed Family History, *Case Rep Ophthalmol* 2019;10:180-185