

typu CaE.

Záver: Malígnu transformáciu endometria sprevádza vzrast expresie tp53/P53 a prítomnosť mutácií tp53, pričom expresia tp53/P53 a mutácie tp53 sú združené s agresívnym (seróznym) typom CaE. Hodnotenie P53 a tp53 v CaE by mohlo byť dôležitým diagnostickým faktorom využiteľným v biomedicínskom výskume ako aj v klinickej praxi. Podporené grantovým výskumným projektom 2007/28-UK-05-MZSR.

[1] CA Cancer J Clin; 2010, 60: 277-. [2] Bratislava: NOR SR, NCZI 2012. 135 s. [3] Tavassoli FA, Devilee P (Eds) WHO classification of Tumours, Pathology and Genetics, Tumours of the Breast and Female Genital Organs. Tumours of the Uterine Corpus. Lyon: IARC Press, 2003. 432 pp. [4] Gynecol Oncol, 1983, 15: 10-. [5] Nature, 1986, 320: 84-. [6] Oncogene; 1991, 6: 2055-. [7] Oncogene; 1993, 8: 3165-. [8] Oncogene; 1994, 9: 2513-. [9] Nature; 1979, 278: 261-. [10] Nature; 1992, 358: 15-. [11] Nature; 2000, 408: 307-. [12] Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci; 1995, 347: 83-. [13] Environ Health Perspect; 1993, 101: 55-. [14] Cell; 1992, 70: 523-. [15] Oncogene; 1999, 18: 6145-. [16] Oncogene; 1993, 8: 307-.

Nádorový supresorový gén pten v hyperplázii endometria a karcinóme endometria

Šišovský V.¹, Gbelcová H.², Krajčiová L.², Priščáková P.², Hojsíková I.³, Straka L.⁴, Konečný M.⁵, Dolešová L.⁵, Markus J.⁵, Böhmer D.², Danihel L.¹, Repiská V.²

¹ Ústav patologickej anatómie, Lekárska fakulta, UK v Bratislave, Univerzitná nemocnica Bratislava, Bratislava

² Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky, Lekárska fakulta, UK v Bratislave, Univerzitná nemocnica Bratislava, Bratislava

³ Medirex Group Academy, n. o., Bratislava

⁴ Klinická patológia Prešov, s. r. o., Prešov

⁵ Oddelenie lekárskej genetiky, Onkologický ústav sv. Alžbety, Bratislava

Úvod: Karcinómy endometria (CaE) sa delia na dva základné typy, typ I. -endometrioidný, ktorý vzniká v hyperplázii endometria, je závislý od estrogénu, má menej agresívne správanie a typ II. ne-endometrioidný, ktorý vzniká v atrofii endometria, je nezávislý od estrogénu, agresívny. Fosfatázový a tenzínový homológ (pten) je nádorový supresorový gén (10p23) kódujúci fosfatázu, 47 kDa, kľúčový regulačný enzým; primárnym cieľom je

fosfatidylinozitol-3,4,5-trifosfát, zapojený v signálnej transdukčnej dráhe, ktorá reguluje rast, migráciu a apoptózu bunky. Štúdia hodnotí vzťah medzi morfológickým vzhľadom hyperplázie endometria a CaE, a medzi stupňom alterácií pten.

Materiál a metódy: Hodnotili sme 37 vo formalíne fixovaných a do parafínu zaliatych ľudských bioptických hysterektomických a kyretážnych tkanivových vzoriek. Vzorky boli s komplexnou (KHE) a atypickou komplexnou (AKHE) hyperpláziou endometria a endometrioidným (EC) hist. stupňa G1 a G3 a seróznym podtypom karcinómu endometria. Amplikóny, po namnožení pomocou polymerázovej reťazovej reakcie, sme analyzovali pomocou priamej sekvenácie na prítomnosť alterácií sekvencie DNA exónov 1 až 9 pten. Výsledky: Zachytili sme mutácie v 20 z 25 vzoriek endometrioidného karcinómu endometria a v 5 z 12 vzoriek endometriálnej hyperplázie (3 z 5 komplexných hyperplázií bez atypií a 2 zo 7 komplexných hyperplázií s atypiou). 75% zachytených mutácií sa nachádzalo v exóne 5 a 8. Zo 40 zachytených mutácií v 25 prípadoch, 21 mutácií bolo posunových/ typu frameshift a 19 mutácií bolo typu nonsense missense alebo silent. Niektoré z analyzovaných vzoriek niesli viac ako jednu mutáciu.

Záver: Prítomnosť určitých mutácií v géne PTEN môže byť asociovaná s konkrétnymi/jednotlivými typmi ECa, Vyhodnocovanie výskytu PTEN mutácií v ECa pomocou metód molekulárnej biológie by mohlo byť významnou súčasťou jednak biomedického výskumu, ale aj klinickej praxe.

Podporené grantovým výskumným projektom 2007/28-UK-05-MZSR a operačným programom výskum a vývoj 2013/1.1/02-SORO.

Calcifying Fibrous Tumor of Stomach: A Case Report

Stofikova M.^{1,2}, Rychly B.¹, Bocko J.^{1,2}, Danis D.^{1,2}

¹ Cytopathos, Ltd., Bratislava, Slovakia

² Department of Pathological Anatomy, Faculty of Medicine, Slovak Medical University, Bratislava, Slovakia

Background: Calcifying fibrous tumor (CFT) is a rare benign fibrous tumor which occurs in subcutaneous or deep soft tissue of children and young adults, but also is frequently seen in pleural and intraabdominal location in older people. There are only few reported cases of gastrointestinal involvement in the literature. Histologically is CFT distinct lesion composed of dense hyalinized collagen fibers, inconspicuous scattered fibroblasts, varying amount of