

ADÖLESAN KIZ OLGUDA NADİR BİR PERİNEAL RABDOMYOSARKOM VARYANTI: OLGU SUNUMU

İlden Hepgüler*, Kamer Polatdemir*, Emine Burcu Cıgır Kuzu**, Bade Toker Kurtmen**

*İzmir Şehir Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Kliniği

**İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş

Rabdomyosarkom (RMS) ➡ Çocukluk çağıının en sık görülen yumuşak doku sarkomu
Primer perineal rabdomyosarkomlar (PRMS) oldukça nadir ➡ %2

Bu çalışmada, adolesan bir hastada saptanan ve literatürde daha önce tanımlanmamış genetik füzyonla ilişkili nadir bir RMS varyantına ait olgunun, tanı, tedavi ve takip süreci sunulmaktadır.

Olgu

14 yaş kız olgu , 3 aydır olan gluteusta şişlik şikayeti
Dış merkezde perianal apse ön tanısı ile drenaj öyküsü
Drenaj sonrası lezyon boyutunda artış
MRG: 45×54×69 mm, kontrastlanan, heterojen solid kitle
Pediatrik radyoloji: Vasküler malformasyon ve sarkomatöz süreçler



Fig 1: Kitlenin preoperatif fotoğrafı

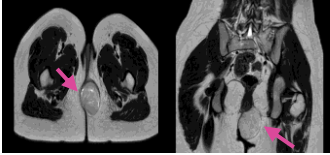


Fig. 2: MR görüntüleri

Operasyon: Total kitle eksizyonu

Patoloji: Diffüz MYOD1 pozitifliği, Myogenin negatifliği, iğsi hücreli rabdomyosarkom

Moleküler analiz: COL1A1:SERPINF2 füzyonu ➡ Mevcut sınıflamalarda yer almamakta, literatürde daha önce bildirilmedi

Operasyondan 1,5 ay sonra MRG ve PET-BT: Nüks ya da rezidüel tümör saptanmadı

6 Kür KT, kontrol MRG sonucunda patoloji saptanmadı

Sonuç

Atta yatan malign mezenkimal tümörün, nadir yerleşimi ve atipik klinik seyri nedeniyle tanısı gecikmiştir. Moleküler analiz sonucunda saptanan COL1A1:SERPINF2 füzyonu, mevcut rabdomyosarkom sınıflamaları içerisinde tanımlı olmayıp, literatürde daha önce bildirilmemiştir. Nadir anatomik yerleşim ve atipik immünohistokimyasal özellikler nedeniyle, bu tip olguların multidisipliner değerlendirilmesi ve literatüre kazandırılması önem taşımaktadır.

İletişim:

Doç. Dr. Bade Toker Kurtmen

Tlf: 0555 8579792

