

A cura di: Dott.ssa Antonella Biscione

Ginecologia oncologica – Ovarian Cancer Center– Istituto di Candiolo IRCCS (Torino)

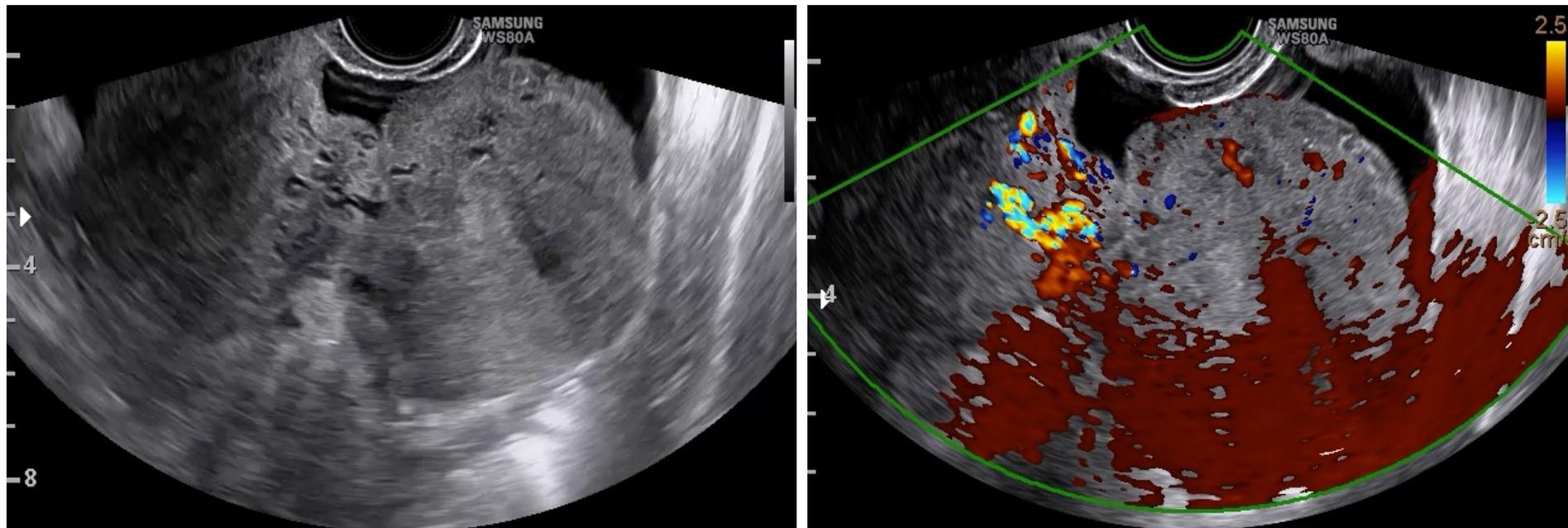
Paziente di 51 anni

Anamnesi patologica remota muta.

Sintomatica per senso di peso addominale.

Anamnesi ginecologica: premenopausa. Fibroma uterino noto di 4 cm della parete anteriore.

Markers tumorali: Ca125: 157 UI/mL; AFP: 1.64 ng/ml, CEA: 0.2 ng/ml



Di cosa si tratta?

1. Leiomiosarcoma
2. STUMP
3. Adenomioma
4. Variante di leiomioma

Ecografia TV: In corrispondenza del fondo uterino, a sinistra formazione solida pedunculata di 65x55x69 mm a margini regolari, ad ecostruttura disomogenea, dotata di shadowing, riccamente vascolarizzata (CS 4). Falda fluida endopelvica.

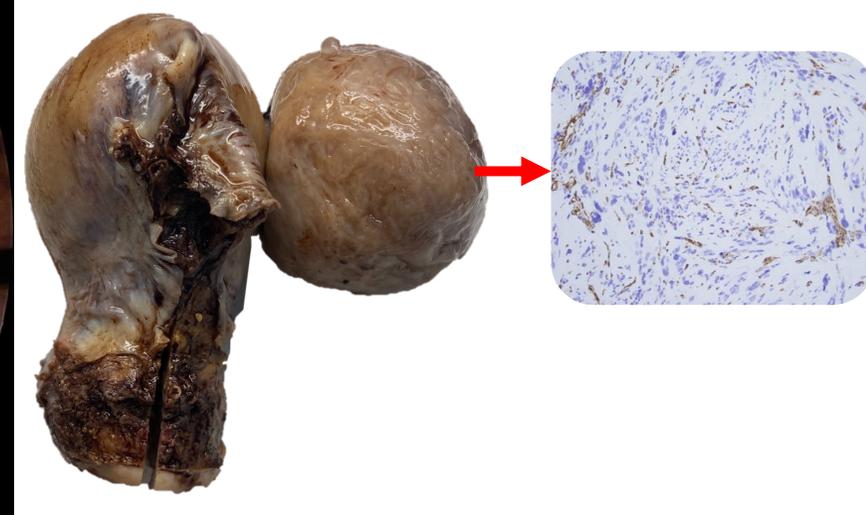
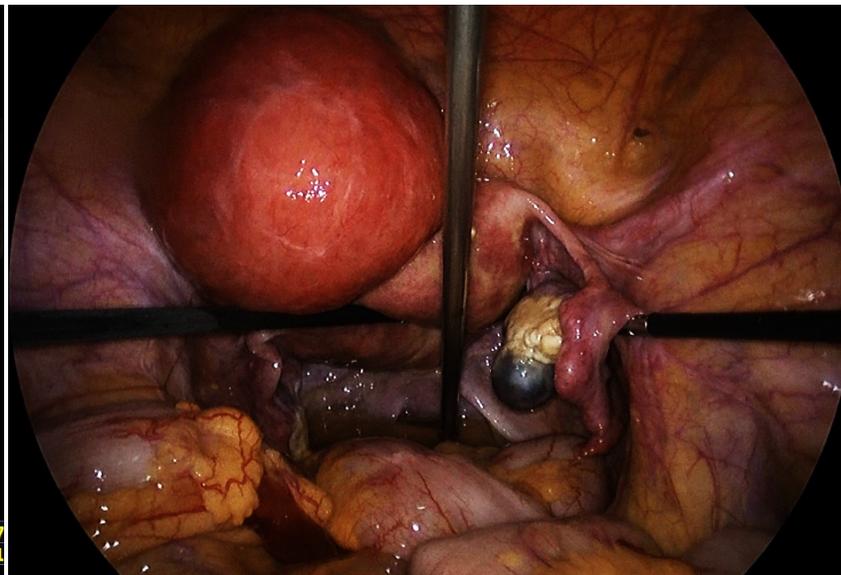
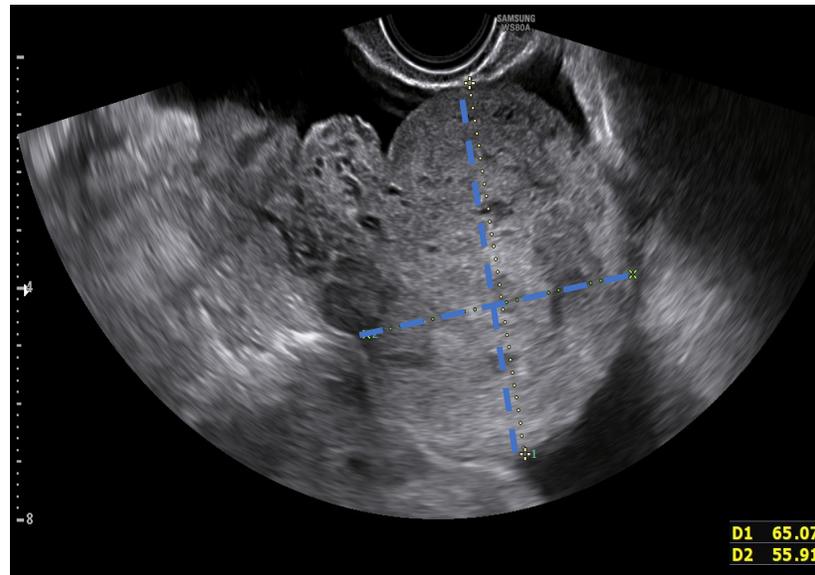


03/08/2022 TC torace-addome-pelvi con mdc: lesione annessiale di 65 mm. Liquido peritoneale diffuso in sede periepatica, perisplenica, nel Douglas e tra le anse intestinali.



Laparoscopia → isterectomia, annessiectomia bilaterale

- Di cosa si tratta?*
1. Leiomioma
 2. STUMP
 3. Adenomioma
 4. **Variante di leiomioma**



Esame istologico definitivo: **Leiomioma con deficit di Fumarato Idratasi**

A cura di: Dott.ssa Antonella Biscione

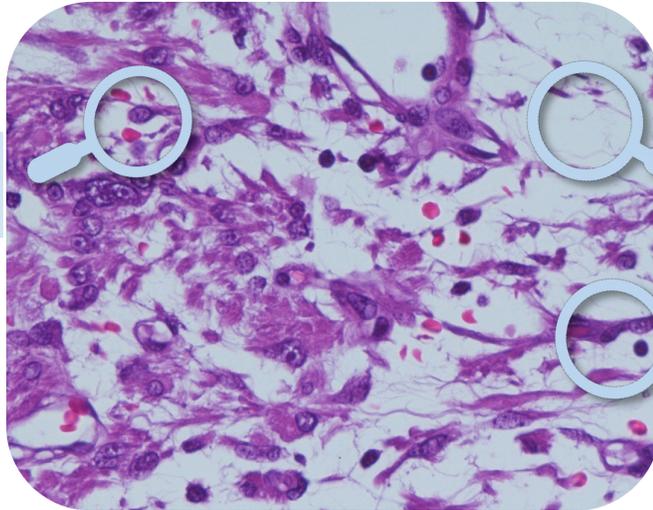
Ginecologia oncologica – Ovarian Cancer Center– Istituto di Candiolo IRCCS (Torino)



La **Fumarato Idratasi (FH)** è un enzima che partecipa al ciclo di Krebs e agisce come un soppressore tumorale

Il deficit di FH può verificarsi sia come evento sporadico sia come manifestazione di **leiomiomatosi ereditaria** e **carcinoma a cellule renali (HLRCC)**

Multipli nuclei
(Reed-Sternberg cells)



EDEMA

Nucleoli
prominenti

Le pazienti con **HLRCC** possono sviluppare molteplici **leiomiomi cutanei e uterini** e una forma aggressiva di **carcinoma renale**

Le anomalie somatiche della fumarato idratasi sono più comuni delle mutazioni germinali

Le colorazioni immunoistochimiche identificano la perdita della proteina FH o i cambiamenti metabolici a valle associati alla perdita di FH

