

Njurtumör hos patient med multisystemsjukdom

Mela Brink Överläkare
Barnröntgen

Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus
Göteborg

15-årig pojke med tuberös skleros (TSC).

Relativt välfungerande intellektuellt, går i särskola.

Kända förändringar i hud, hjärta, CNS, njurar och lever.

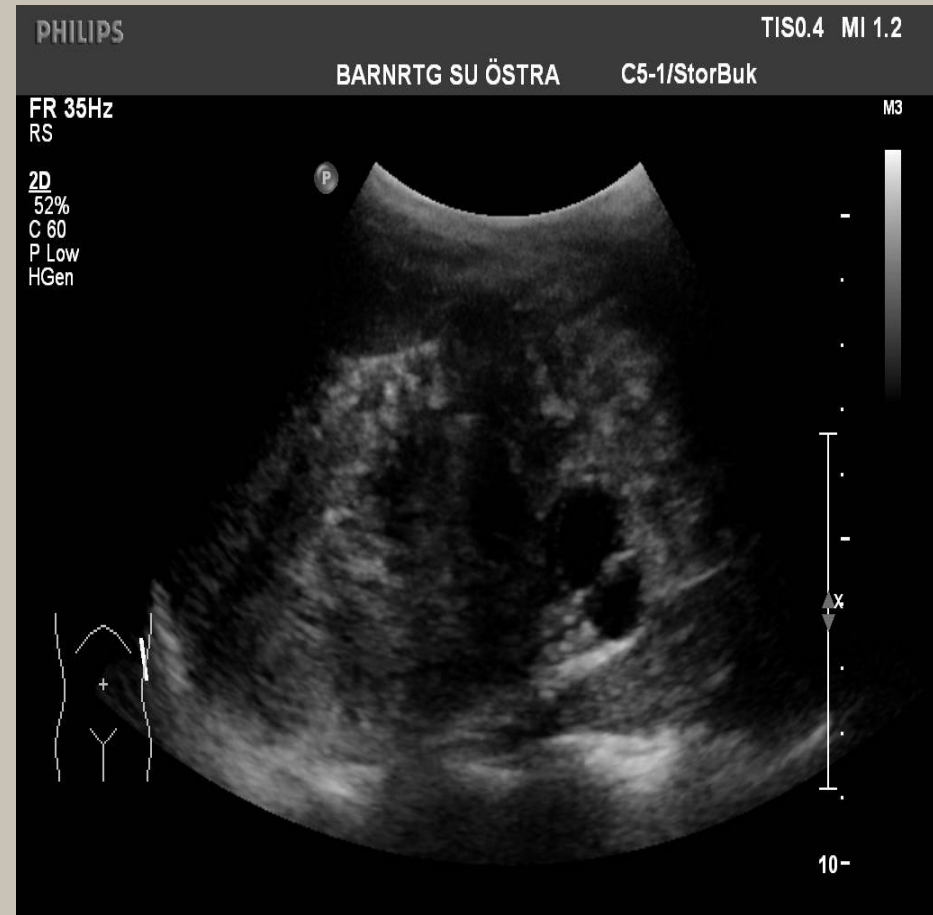
Mekanisk mitralklaffprotes sedan 1 år pga rhabdomyom. Står på Waran.

Ultraljud njurar senast 2010. Kommer för 3-årskontroll.

Ultraljud njurarar 2010

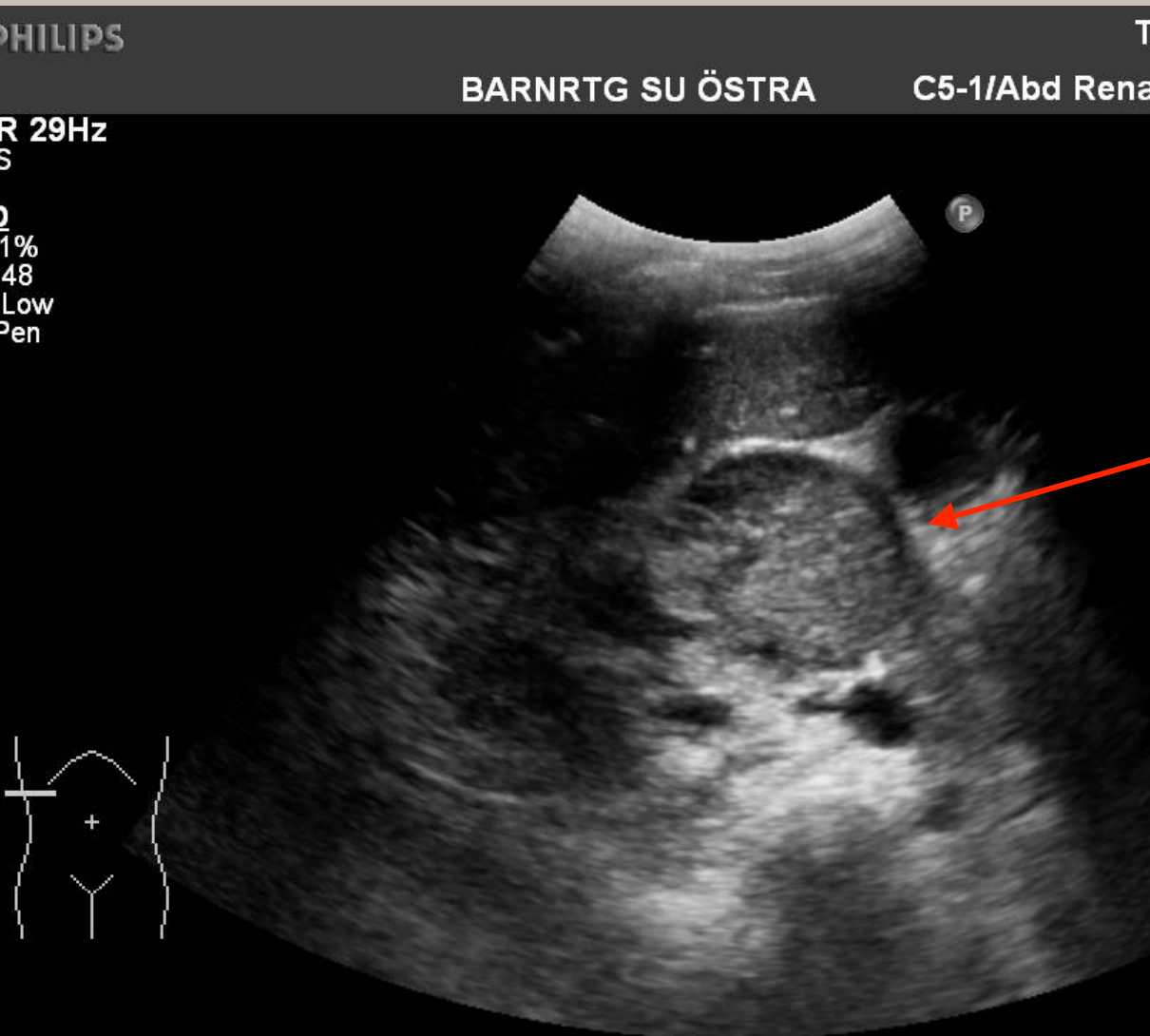


Angiomyolipom



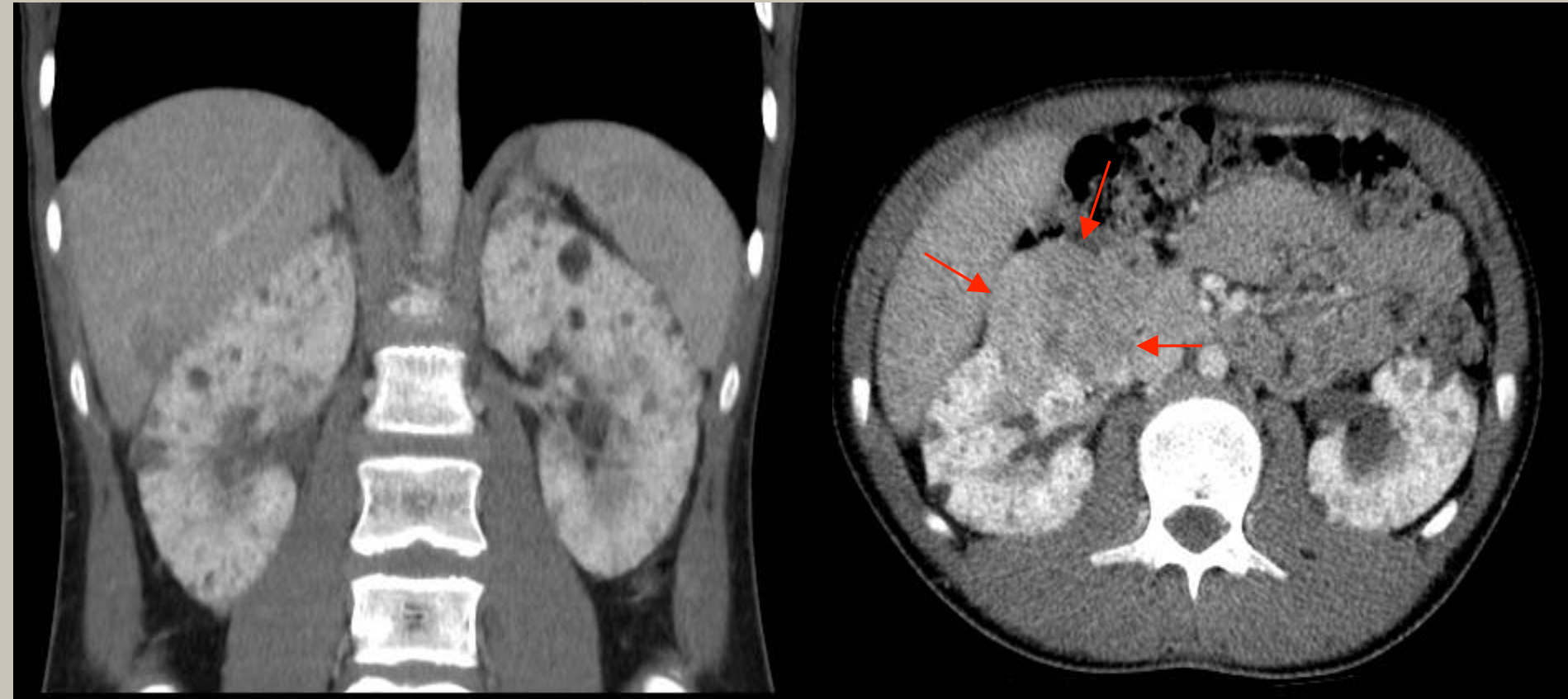
Cystor

Ultraljud njurar mars 2013



4 x 3.5 cm
lågekogen
expansivitet
hö njure

DT njurar mars 2013



Angiomyolipom, cystor och tumor

Njurmanifestationer vid TSC

[Tuberous Sclerosis Complex]

- **Angiomyolipom (AML):** multipla, bilaterala, mm-cm, vanligaste manifestationen. Innehåller fett.
- **Cystor:** multipla, bilaterala, mm-cm, näst vanligaste manifestationen.
- **Renal cell carcinoma (RCC):** Mycket ovanliga, oftast bilaterala. Innehåller inget eller lite fett.
TSC-pat drabbas tidigare i livet av RCC än i den friska populationen.

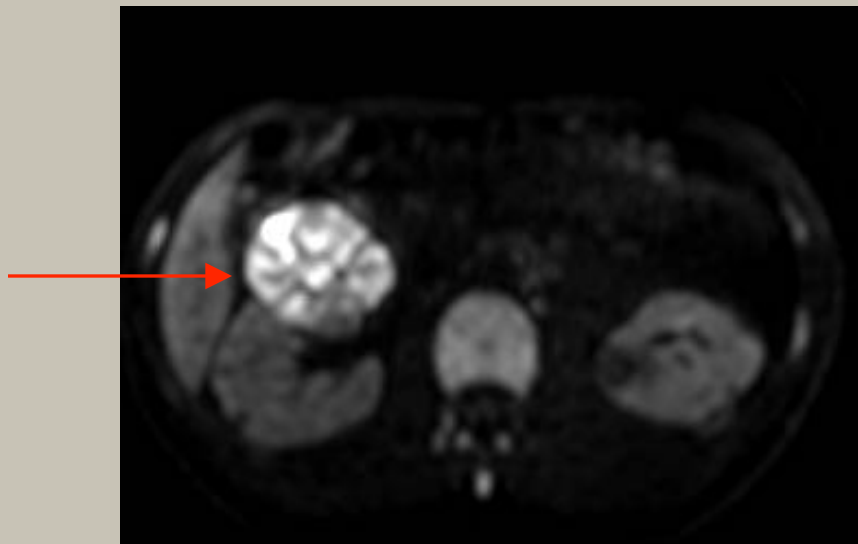
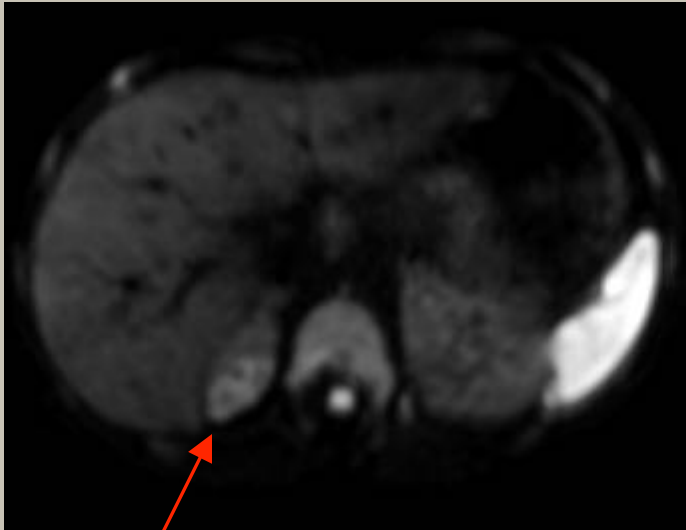
Angiomyolipom

- Den vanligaste njurmanifestationen vid TSC
- Benigna
- Består av patologiska kärl (angio), glatta muskelceller (myo) och fett (lipom)
- Stor blödningsrisk i AML över 3 cm

Är den nytillkomna tumören malign?

- Innehåller inget detekterbart fett
- Har vuxit snabbt: 4 cm på 3 år. Mer än 0.5 cm tillväxt/år är malignsuspekt
- Kan MRT diff benigt/malignt? Nej
- Krävs PAD

MRT diffusion juni 2013



Tuberös Skleros

- Phakomatos = Neurocutant syndrom
- 10 barn föds i Sv varje år med svår TSC. Lindriga former upptäcks inte alltid
- Idag finns troligen ca 500 pers i Sverige med svår TSC
- Hudförändringar är den vanligaste manifestationen men epilepsi, autism och utvecklingsförsening är de mest påtagliga symptomen
- Begåvningsprofilen normal - svår utvecklingsförsening
- Autosomalt dominant nedärvning
- 70% nymutationer
- TSC 1 och 2 – gener i kromosom 9 resp 16

Tuberös Skleros - diagnos

- Två 1:a-handskriterier

eller

- Ett 1:a-handskriterium + två 2:a-handskriterier

Förstahandskriterier

- Angiofibrom i ansiktet



Förstahandskriterier

- Angiofibrom i ansiktet
- Nagelfibrom



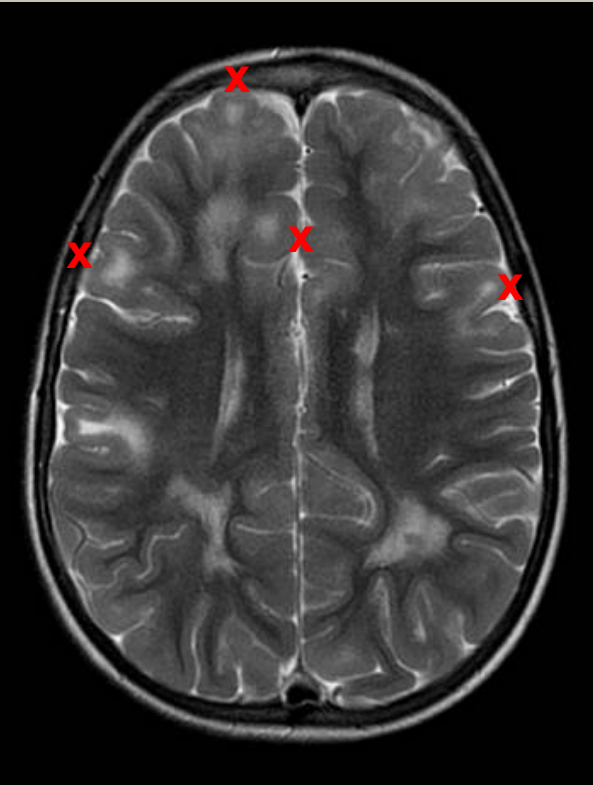
Förstahandskriterier

- Angiofibrom i ansiktet
- Nagelfibrom
- Opigmenterade hudförändringar



Förstahandskriterier

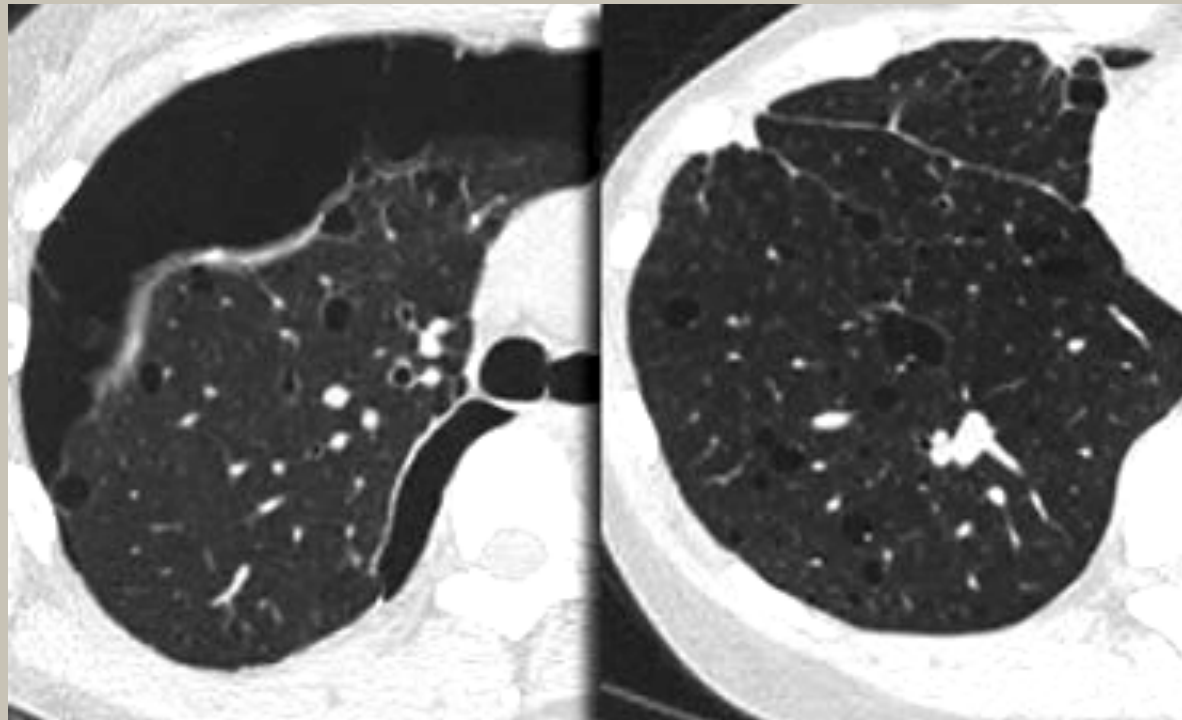
- Corticala tuber **x**
- Subependymala noduli **v** o/e jättecellstumörer



- Lesioner i vit substans vanligt men ej med i kriterierna

Förstahandskriterier

- Lymphangio(leio)myomatos - LAM.
Nästan uteslutande kvinnor efter puberteten.



Förstahandskriterier

- Lymphangio(leio)myomatos - LAM.
- Rhabdomyom i hjärtat
- AML i njurarna

Andrahandskriterier

- Emaljdefekter i tänderna
- Tandköttsfibrom



- Rektala hamartom
- Hamartom i övr parenkymatösa bukorgan
- Cystor i skelettet.
(Sklerotiska lesioner i skelettet är vanligt)
- Cystor i njurarna

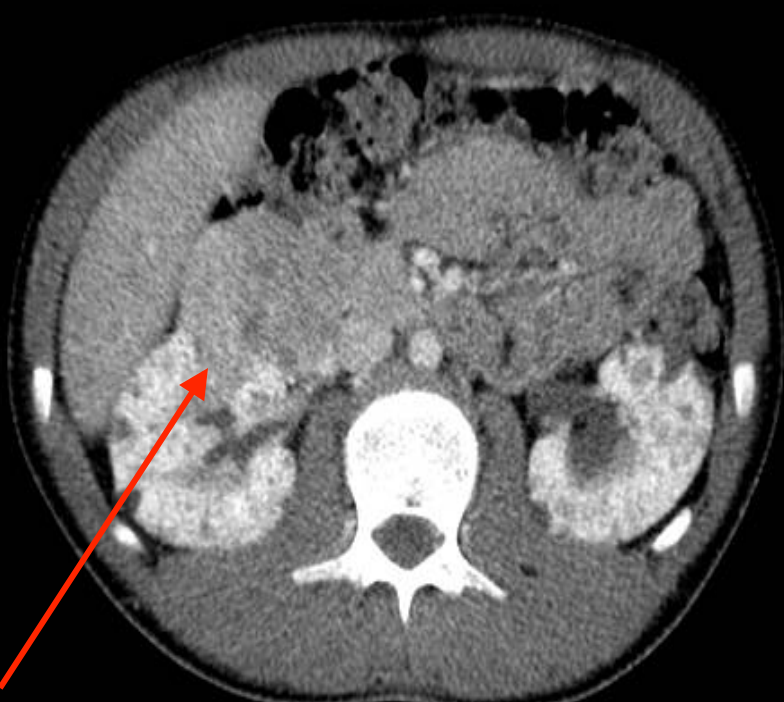


Ultraljud njurarar juni 2013

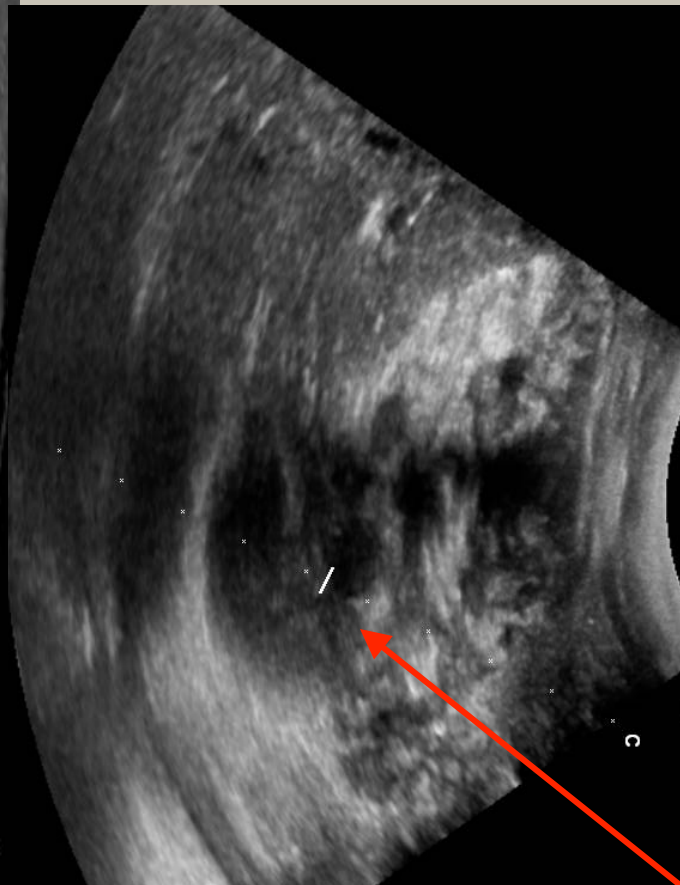
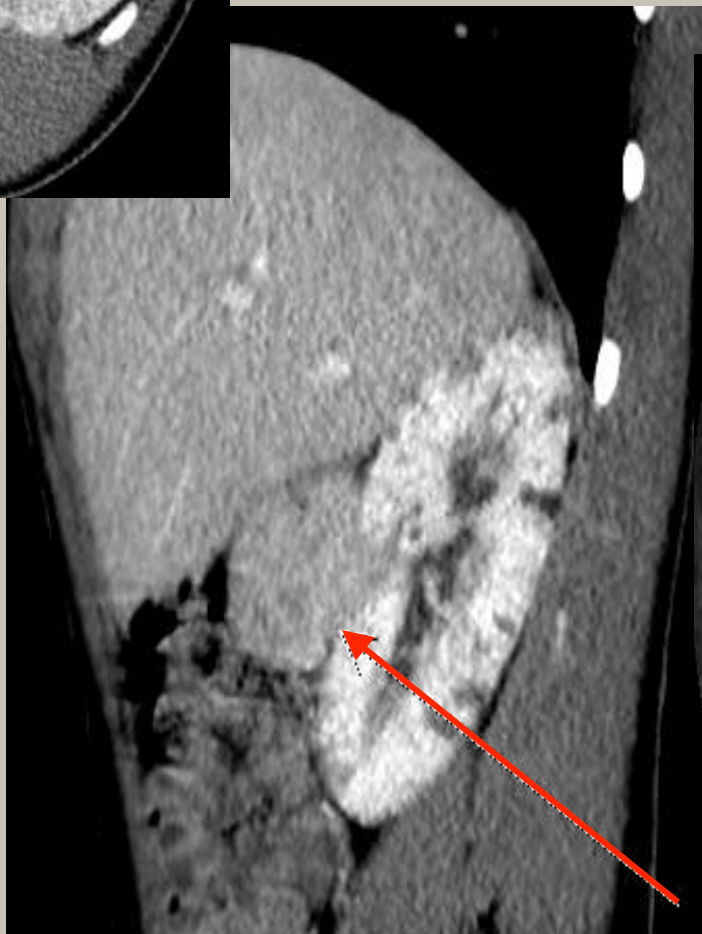
4 x 5 cm (3.5 x 4 cm i mars)

Nekros





4 x 5 cm



TVÅ kirurger närvarande i op-salen under
ingreppet

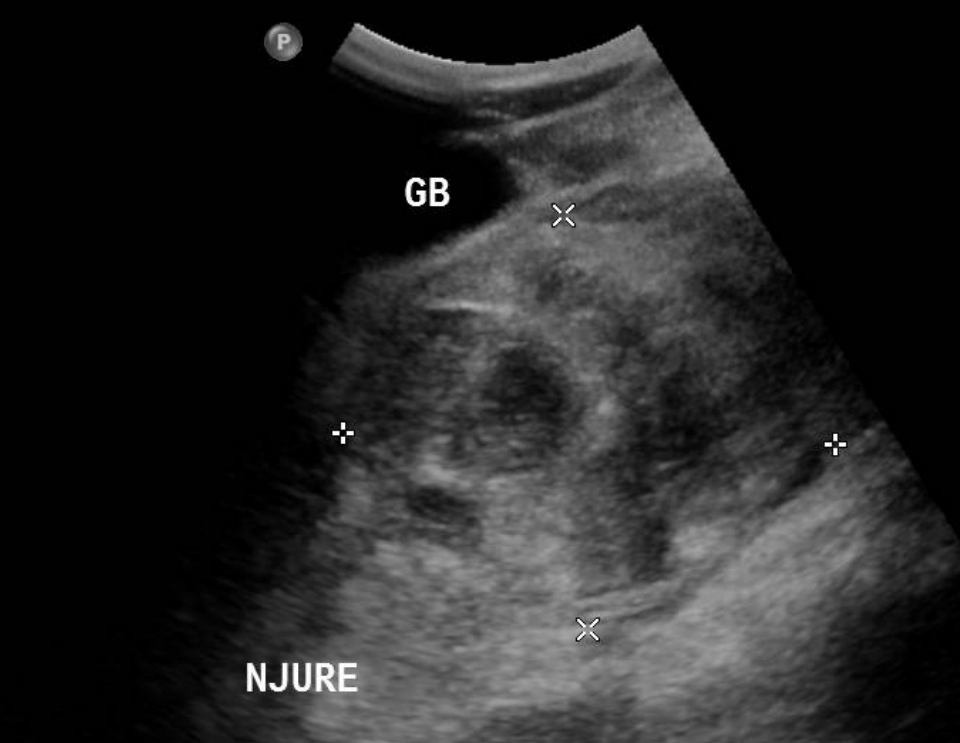
8 st mellannålsbiopsier med gott utbyte

INGEN blödning under ingreppet



4 x 5 cm
före
biopsi

1 d post
biopsi
8.5 x 7.5 cm



3 d post
biopsi 8.5
x 7.5 cm
Utbredning
till ljumsken,
fri vätska

- Vårdtid: 10 dagar
- Blöder från Hb 139 (dag 0) till Hb 80 (dag 3)
- Får 300 ml blod
- Morfinkrävande smärtor de första 5 dagarna
- Infekterat retroperitonealt hematom efter 1 v som ab-behandlas

PAD: Angiomyolipom

Slutsats

- TSC-patient med njurexpansivitet som växer mer än 0.5 cm / år – malignsuspekt.
- Varken ultraljud, DT eller MRT kan diffa atypiska AML från RCC
- Biopsi krävs. Ha en kirurg (eller fler) närvarande!

