

Speciální patologie

Patologie pohybového
aparátu, pigmentové kožní
névy, melanom

Poruchy vývoje skeletu

- Jedná se rozsáhlou nehomogenní skupinu onemocnění
- Někdy geneticky podmíněné, jindy se vyskytují sporadicky (náhodně)

Achondroplázie

- generalizovaná porucha enchondrální osifikace –kosti vznikající z vaziva se vyvinou normálně
- autozomálně dominantní charakter
- homozygotní forma -mrtvě narození
- heterozygotní forma - trpaslictví
- (normálně velká hlava a trup, krátké končetiny)
- Nejčastější forma trpaslictví

Achondroplazie



Osteogenesis imperfecta

- dědičná porucha
- vystupňovaná lomivost skeletu, poruchy kloubů, ligament, zubů, kůže, sklér (modré)
- 4 subtypy
- subtypy I,III,IV - děti přežívají, zlomeniny vznikají i při minimálním traumatu, fraktury buď již při narození (III), nebo jakmile dítě začíná sedět, chodit (I, IV) . Kosti postupně zpevňují, zůstávají deformity.
- subtyp II- mnohočetné zlomeniny intrauterinně - deformity, kosti kalvy vytvořeny rudimentárně. Rodí se mrtvé, nebo umírají záhy po narození.

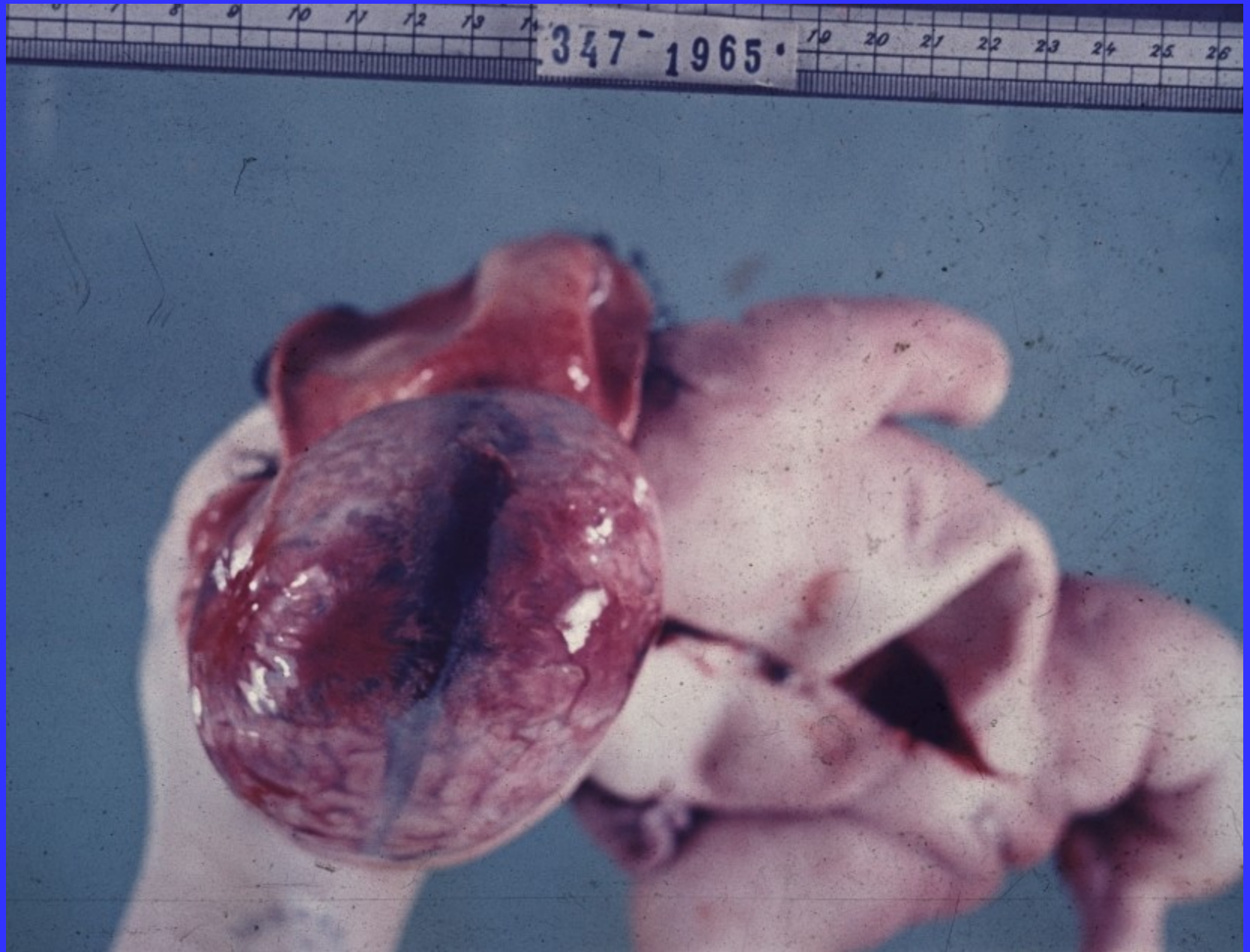
Osteogenesis imperfecta

- Etiopatogeneticky se jedná o poruchu produkce prokolagenu I, sníženou sekreci kolagenu I do extracelulární matrix fibroblasty a osteoblasty
- U III. A IV. Typu vlastní podstata defektu není známa

Osteogenesis imperfecta



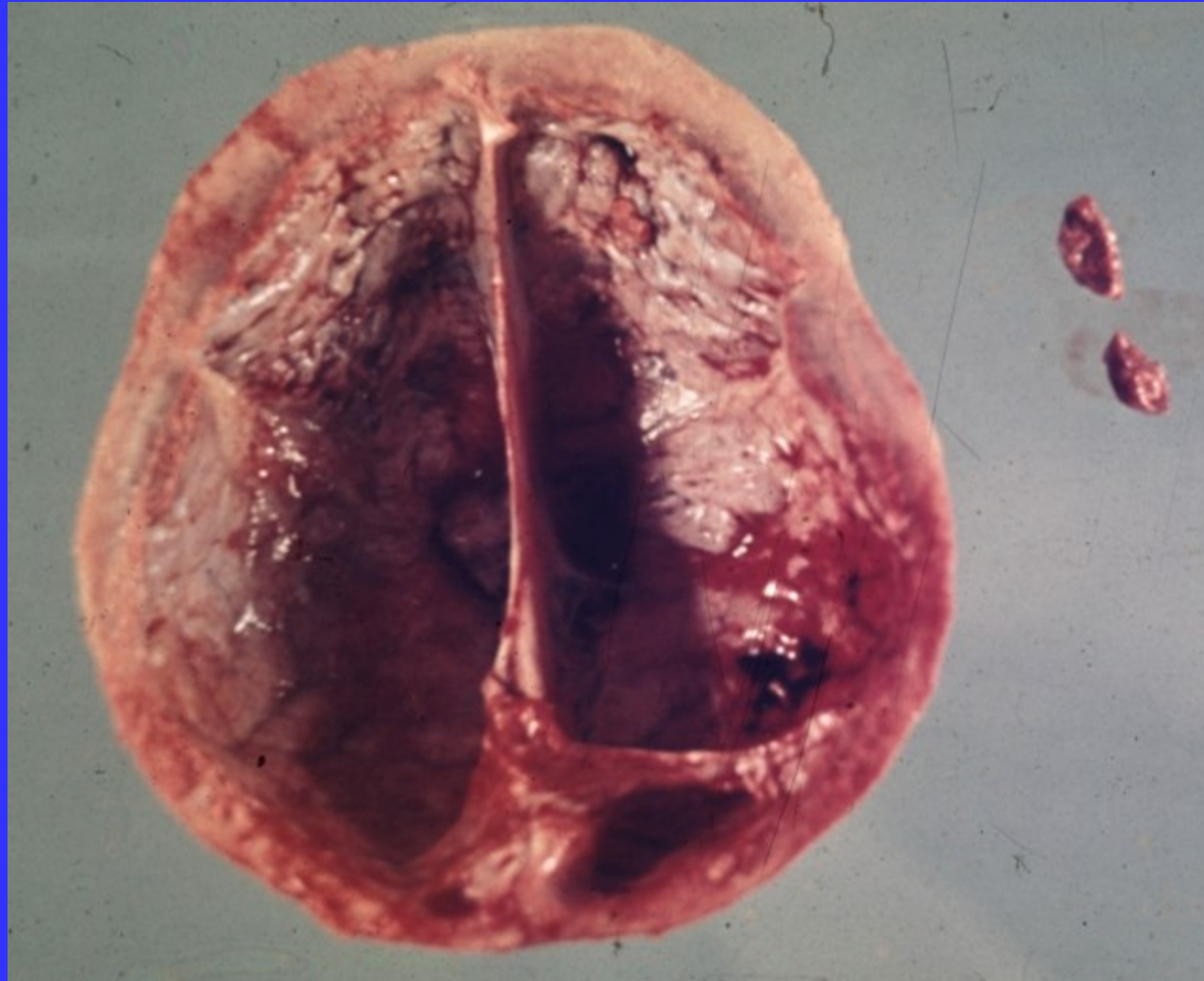
Osteogenesis imperfekta



Exostosis frontalis interna plana

- Častá kostní afekce nejasné etiologie
- Vyskytuje se u obézních menopauzálních žen
- Jedná se o kostní výrůstky nebo nárůstky na vnitřní ploše frontální kosti
- Nezávažná, asymptomatická kostní afekce
- Náhodný nálezn při pitvě

Exostosis frontalis interna plana



Malformace páteře

- Variace počtů obratlů – poměrně častá anomálie, až u 20% populace, nejčastěji sakralizace L5 nebo lumbalizace S1
- Vrozený srůst obratlů – vzniká při absenci meziobratlové ploténky
- Rozštěpy obratlů – týkají se těl nebo oblouků obratlových
- Spondylolysis – příčný rozštěp obratlového oblouku mezi horní a dolní kloubní ploškou vyskytující se na posledním bederním obratli

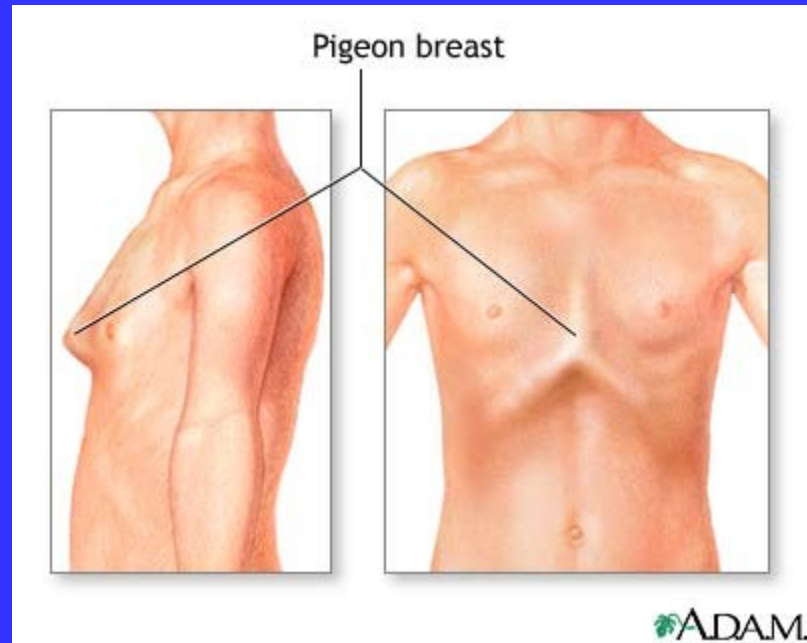
Malformace páteře

- Spondylolysis – tělo obratlové, oddělené od svojí zadní části sklouzává dopředu po kosti křížové a promontorium přečnívá přes kost křížovou – vzniká spondylolistéza
- Hemivertebra – je obratel vytvořený pouze z jedné poloviny

Malformace trupu

- Fissura sterni – vzniká při nespojení párových základů sternu. Může být spojen s výhřezem srdce (ectopia cordis)
- Pectus carinatum – ptačí hrudník, sternum hřebenovitě ční dopředu
- Pectus excavatum (infundibiliforme) – trychtýřovitý, vpáčený hrudník

Pectus carinatum et infundibuliforme



Malformace končetin

- Amélie – je defekt jedné či několika končetin, abrachia – chybění horních, apodia – chybění dolních končetin
- Mikromélie – nápadně kratké končetiny vzhledem k trupu
- Melomélie – zdvojení končetin
- Polydoktýlie – zvýšený počet prstů na rukou a nohou, symetricky většinou

Poly- syndaktilie

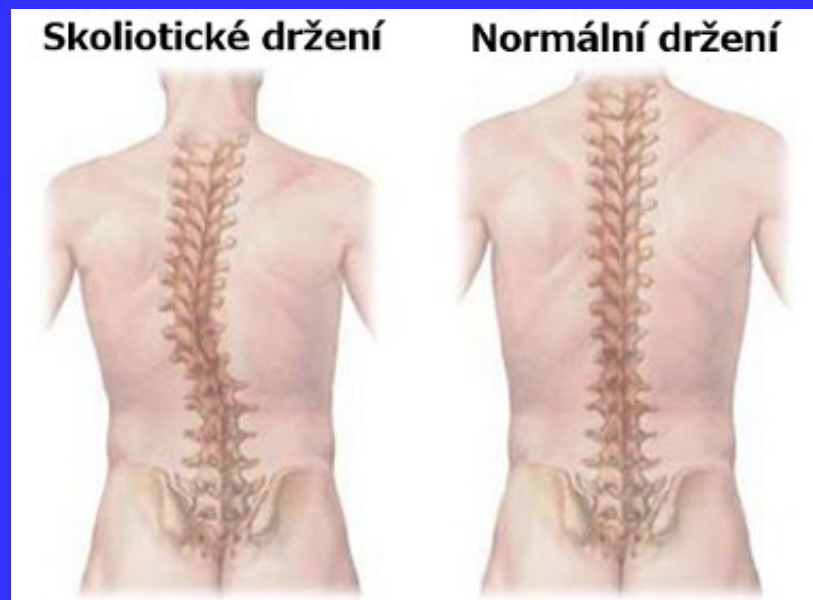


Malformace končetin

- Arachnodaktylie – dlouhé prsty u nemocných s marfanovým syndromem
- Bradydaktylie – vrozené zkrácení prstů
- Hyperfalangie palce – nadbytečné vytvoření třetí falangy
- Hypofalangie – ztuhlost kloubů v důsledku dědičné aplázie interfalangelních kloubů

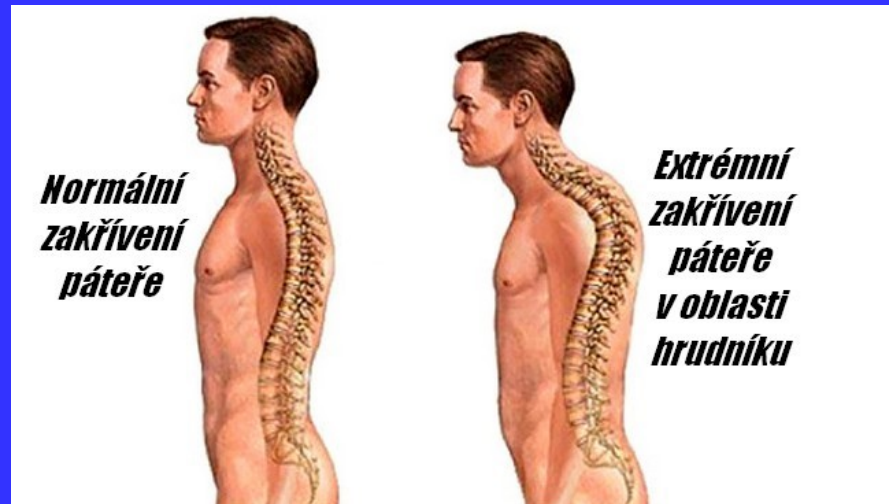
Deformace páteře

- Skolióza
- Funkční x strukturální



Deformace páteře

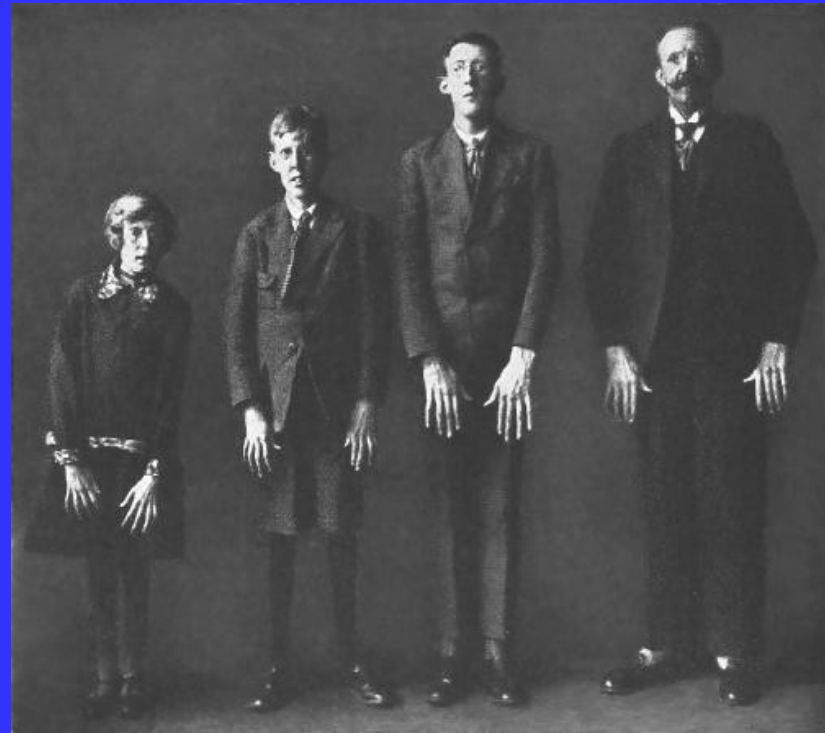
- Kyfóza
- Kyfoskolióza
- Hladká x angulární



Marfanův syndrom

- AD typ dědičnosti
- Generalizovaná porucha pojivových tkání podmíněna kvantitativní poruchou mikrofibrilárních vláken, 15chromozom
- Gracilní skelet s dlouhými končetinami s pavoukovitě dlouhými prsty (arachnodaktylie), dolichocefálie, kyfoskolióza a deformity hrudníku
- Erdheimova cystická medionekróza aorty, prolaps mitrální chlopně, vazy kloubů jsou nadměrně volné

Marfanův syndrom



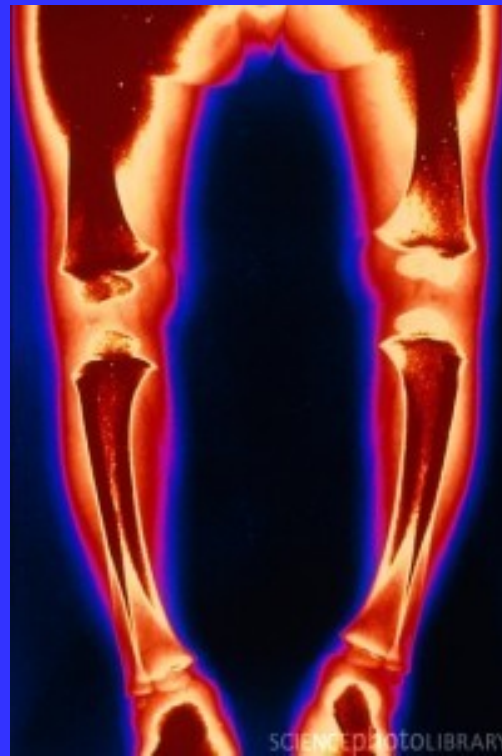
Rachitis

- Křivice
- Výskyt při hypo- či avitaminóze D
- V prvních letech života nebo v prebupertálním období
- Měknutí lebky (craniotabes rhachitis), jenž je spojeno s opožděným uzavíráním švů a fontanel – vznikají deformity (caput quadratum, ptačí hrudník nebo nálevkovitý hrudník, coxa et genua vara at valga)

Rachitis

- Důsledek poruchy mineralizačního procesu v místech enchondrální, endostální a periostální osifikace
- Kompletní dezorganizace enchondrální osifikace
- Normální proliferace chondrocytů, chybí jejich sloupcovité uspořádání, nedochází k provizorní kalcifikaci základní chrupavčité hmoty, chrupavka zasahuje do míst kde měla být vytvořena kostní tkáň. Ta se tvoří v malé míře a má charakter nemirelizovaného osteoidu.

Rachitis



Mollerova – Barlowova choroba

- Infantilní skorbut při nedostatku vitamínu C
- Závažně změny skeletu pouze u dětí v období růstu
- Hraje důležitou roli při hydroxylaci aminokyselin prolinu a lyzinu, jenž jsou důležitou součástí prokolagenu -) vede ke snížené sekreci kolagenu fibroblasty a osteoblasty s následnou zvýšenou krvácivostí z cév a poruchou výstavby nově vznikající kostní tkáně
- Krvácivé projevy a zlomeniny

Osteoporóza

- Nejčastější metabolická choroba kostí bílé rasy, postihuje především ženy nad 50 let
- Postihuje skelet celý s různou intenzitou různých lokalit
- Při sekci snadná lomivost kostí žebek
- Přesný rozsah pouze z histologického vyšetření

Osteoporóza

- Histologie: úbytek v šířce kortexu a redukci počtu i objemu trámčů spongiózní kosti, které nejsou vzájemně propojeny
- Úprava kosti (struktura) je nezměněná (lamelární), mineralizace není snížena
- Stupeň úbytku kostní tkáně může u pokročilých forem osteoporózy činit 30-50% z celkového objemu skeletu

Osteoporóza

- I. Typ primární osteoporózy u žen ve věku 51 – 65 let v souvislosti s menopauzou (postmenopauzální osteoporóza) – hormonální vlivy, sedavý způsob života, kouření, dieta chudá na kalcium a vit.D
- II. Typ primární osteoporózy se týká obou pohlaví a přichází ve věku nad 75 let v souvislosti s fyziologickou involucí skeletu (stařecká osteoporóza)

Osteoporóza

- Sekundární osteoporóza – souvisí s jiným onemocněním nebo podáváním léků (kortikosteroidy, thyroxin, heparin, alkoholismus, opakované laktace)
- Lokalizovaná osteoporóza – u pacientů s chronickou revmatoidní artritidou a je vázána na kosti v sousedství kloubů s ankylózou

Zlomeniny

- Kompletní nebo inkompletní porušení kontinuity kostní tkáně
- Mechanické vlivy v souvislosti s úrazem – posttraumatické zlomeniny
- Patologické zlomeniny vznikají v chorobně změněné kostní tkáni, aniž by vyvolávající mechanické vlivy překročily fyziologické meze (osteoporóza, osteomalácie, renální osteopatie, promární nádory kostí, kostní cysty, zánět,..)

Zlomeniny

Dělení:

- úplné (kompletní) či neúplné (infrakce) či subperiostální
- otevřené, uzavřené
- úplné fraktury dále – příčné, šikmé, podélné, spirální
- dislokované, nedislokované (nedisociované)
- dle směru vychýlení úlomků – dislocatio ad longitudinem, ad latus, ad axim, ad peripheriam

Zlomeniny

- Hojení ovlivněno řadou okolností – lokalizace, věk, charakter zlomeniny, postavení úlomků,..
- I. Fáze je zánětlivá – tvorba krevní sraženiny při krvácení z natržených cév a zánětlivé prosáknutí
- II. Fáze je reparativní – krevní koagulum je spolu s fragmenty nekrotické tkáně odstraněno makrofágy a postupně nahrazeno nespecifickou granulační tkání, jež postupně fibrotizuje – vzniká vazivový svalek. Z pluripotentní mezenchymové buňky vznikají osteoblasty, jež tvoří pletivovou kost

Zlomeniny

- III. Fáze remodelace – po uplynutí několika týdnů, kdy jsou oba konce spojeny provizorním kostním svačkem, kost pletivová je resorbována osteoklasty a nahrazena kostí lamelární

Fraktury

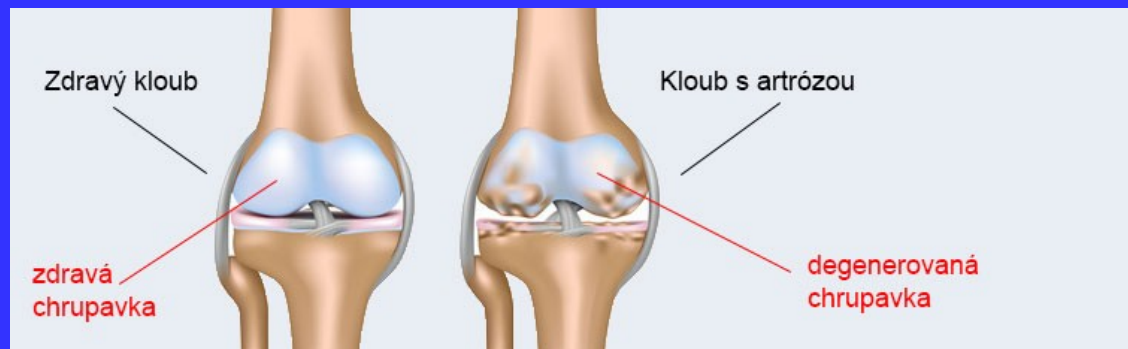


Purulentní osteomyelitis

- Stafylokoky, Escherichie, Neisserie,..
- Hematogenně, zevní cestou, z okolí
- Akutní, subakutní, chronická fáze
- Komplikace – sepse, záněty kloubů, amyloidóza, patologické fraktury, karcinom kůže

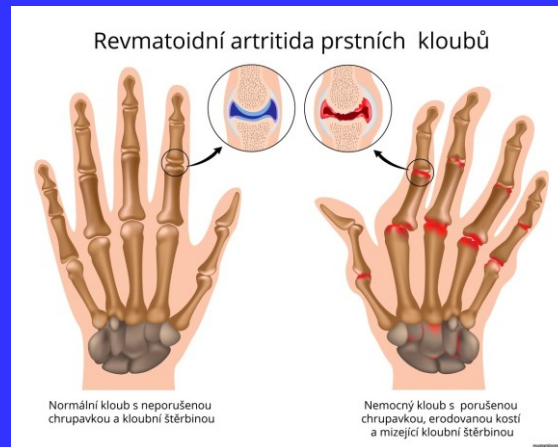
Degenerativní změny kloubů

- Deformující artróza
- Nezáánětlivý degenerativní proces
- Nerovný povrch kloubní chrupavky, deformace kloubní hlavice, osteofyty a chondrofyty



Záněty kloubů

- Revmatoidní artritida
- HLA-DR1, HLA-DR4
- Zesílení synovie, proliferace vaziva, vazivová a kostěná ankylóza



Nádory kostí

- Jsou vzácnějšími tumory
- Medicínský význam značný – některé z nich patří k nejzoubnějším nádorů, vůbec (osteosarkom, Ewingův sarkom), jenž se vyskytují u mladých jedinců
- I benigní varianty jsou příčinou závažných změn pohybového aparátu

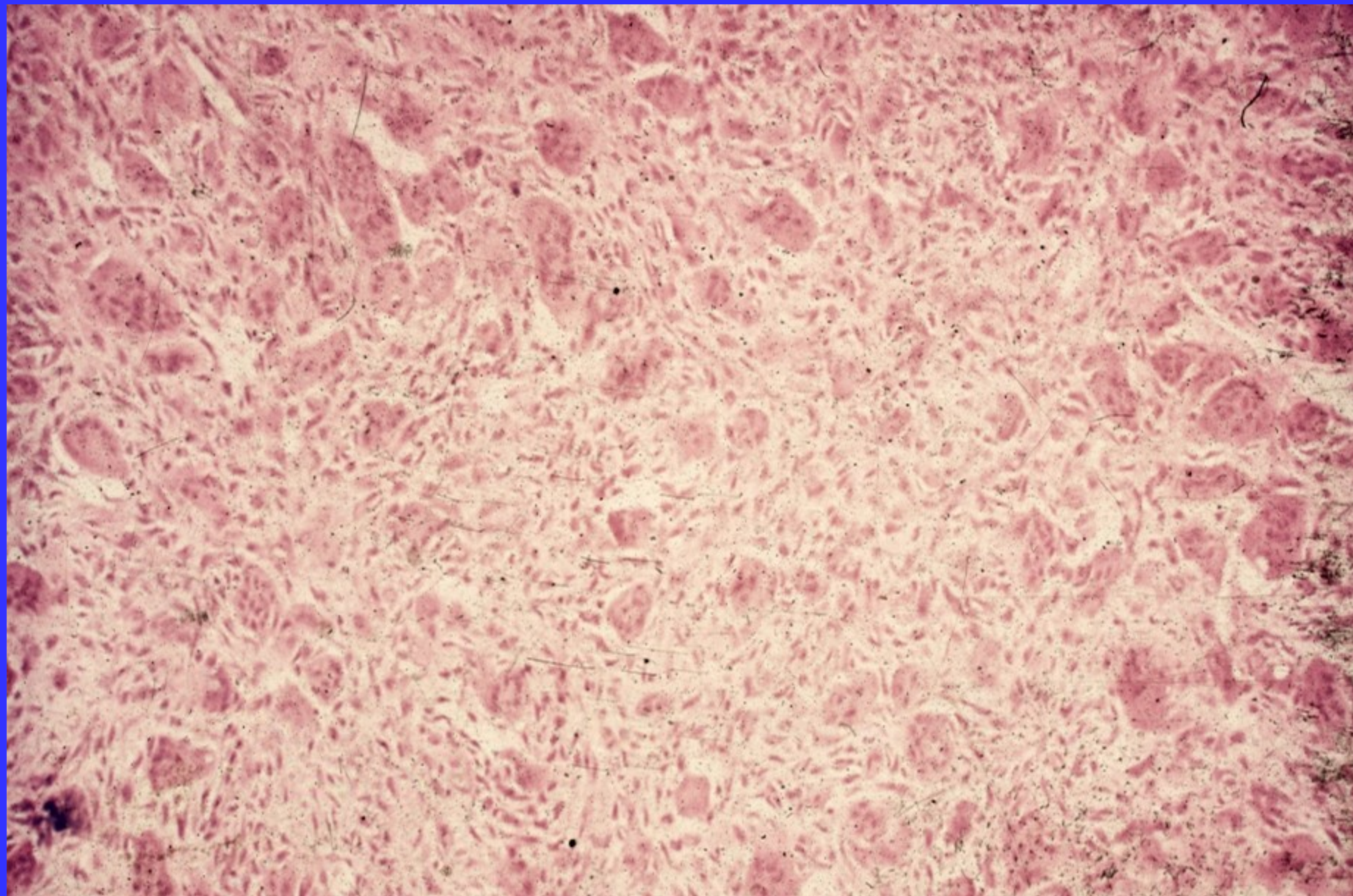
Obrovskobuněčný kostní nádor

- U jedinců starších 20 let
- Působí osteolyticky
- Chová se agresivně
- Vazba na epifýzy dlouhých kostí
- Často recidivuje, možnost malignizace
- V 95% benigní chování

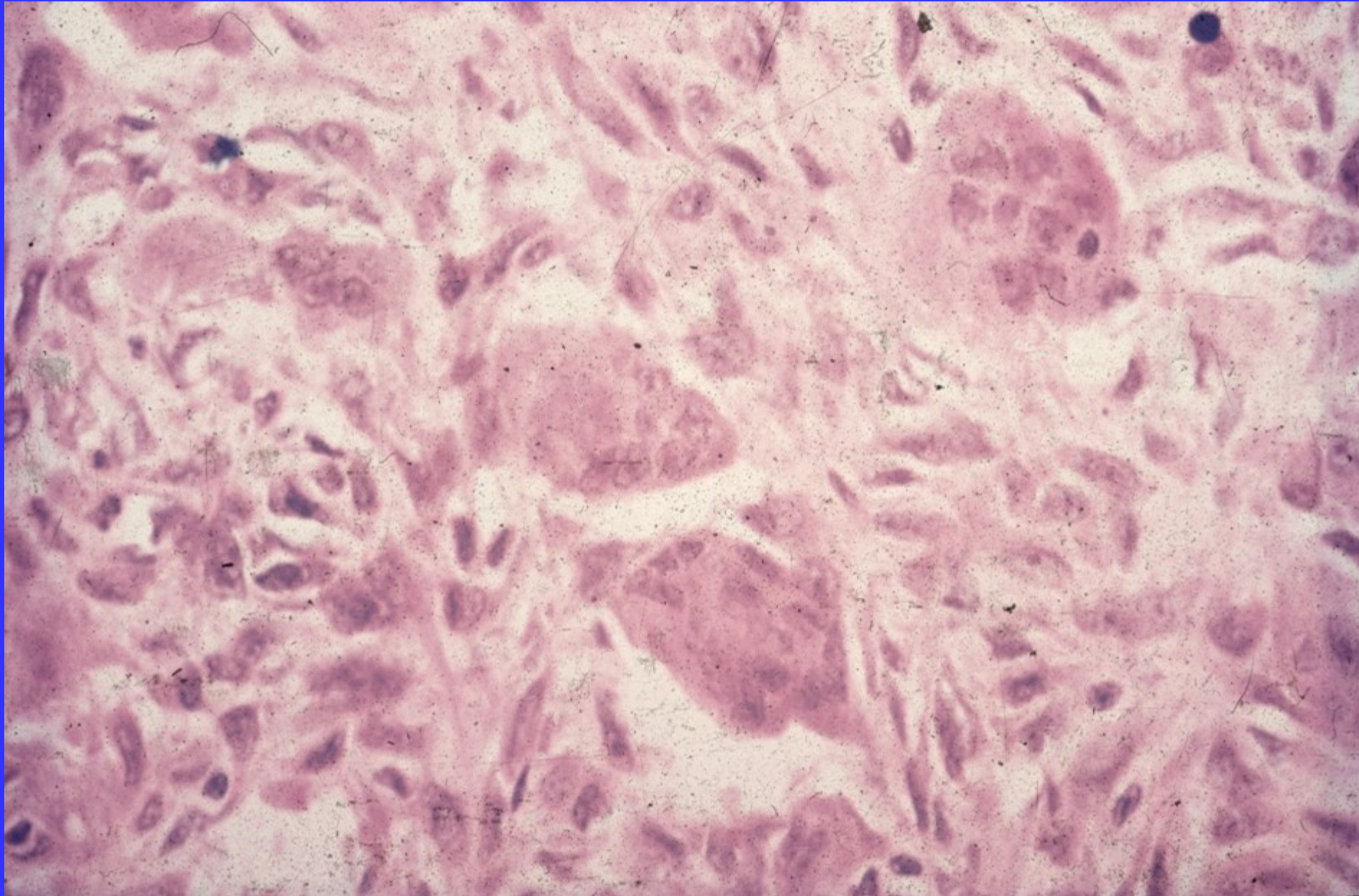
Obrovskobuněčný kostní nádor

- Makro měkká červenošedá značně cévnatá tkáň, která zcela destruuje původní strukturu kosti
- Mikro komponován vícejadernými elementy s morfologickými rysy osteoklastů a vřetenitými stromálními buňkami (fibroblasty)

Obrovskobuněčný kostní nádor



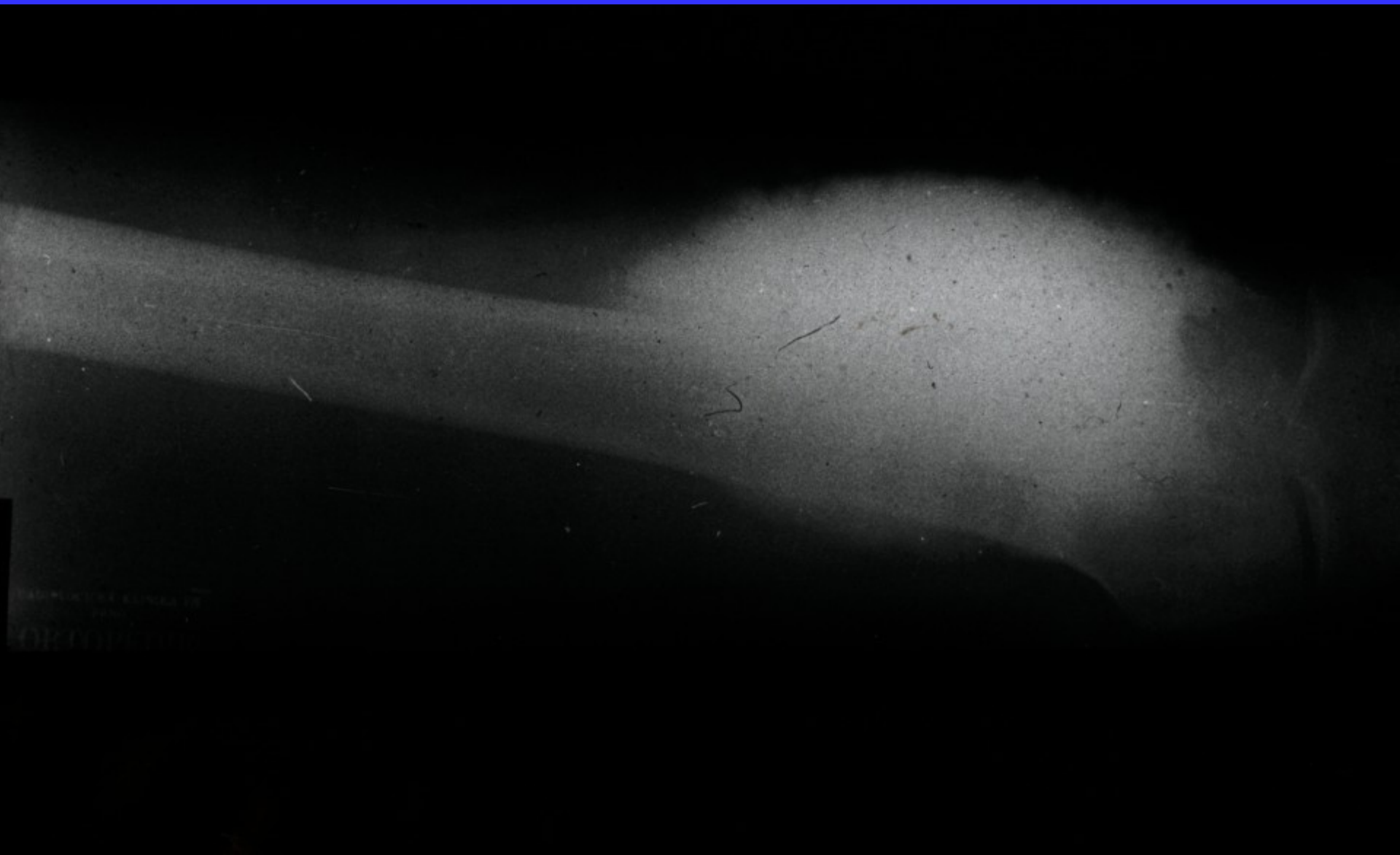
Obrovskobuněčný kostní nádor



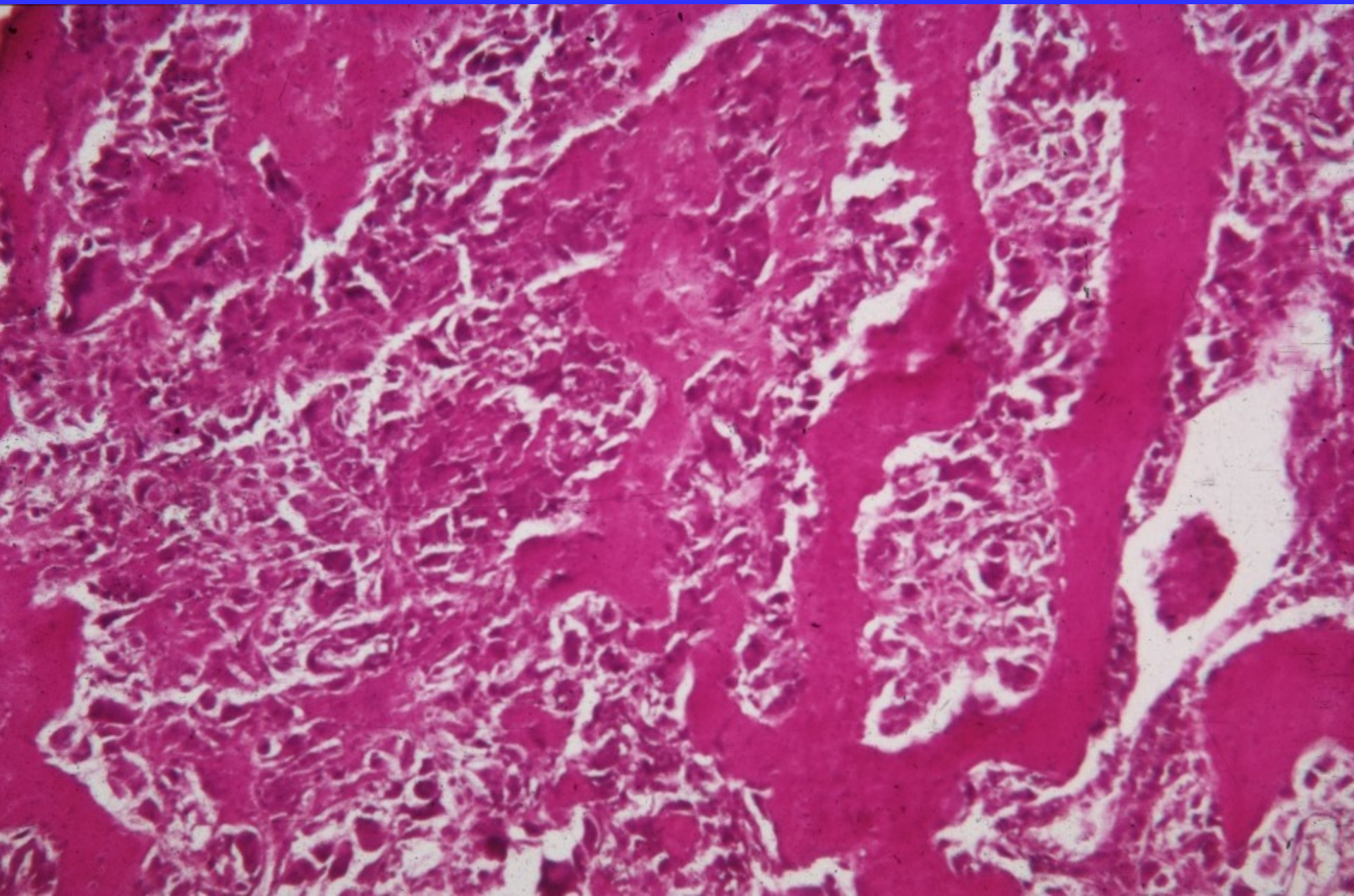
Osteosarkom

- maligní nádor z osteoblastů
- 75% osteosarkomů postihuje osoby do 20let
- **lokalizace:** metafýzy dlouhých kostí(femur, tibie, humerus), zvláště v okolí kolena
- sekundární osteosarkom může vzniknout na podkladě Pagetovy choroby, ozáření
- **Makro:** neohraničený, rychle a destruktivně rostoucí tumor pestrého vzhledu, může být šedobělavé až žlutavé barvy i červený, prokrvácený
- **Mikro:** nepravidelné atypické jednojaderné osteoblasty, výrazně dilatované cévní prostory, mohou být ele.chrupavky či vláknité kosti, vždy je přítomen osteoid=amorfní eosin.neprav.usp.mezibuněčná hmota

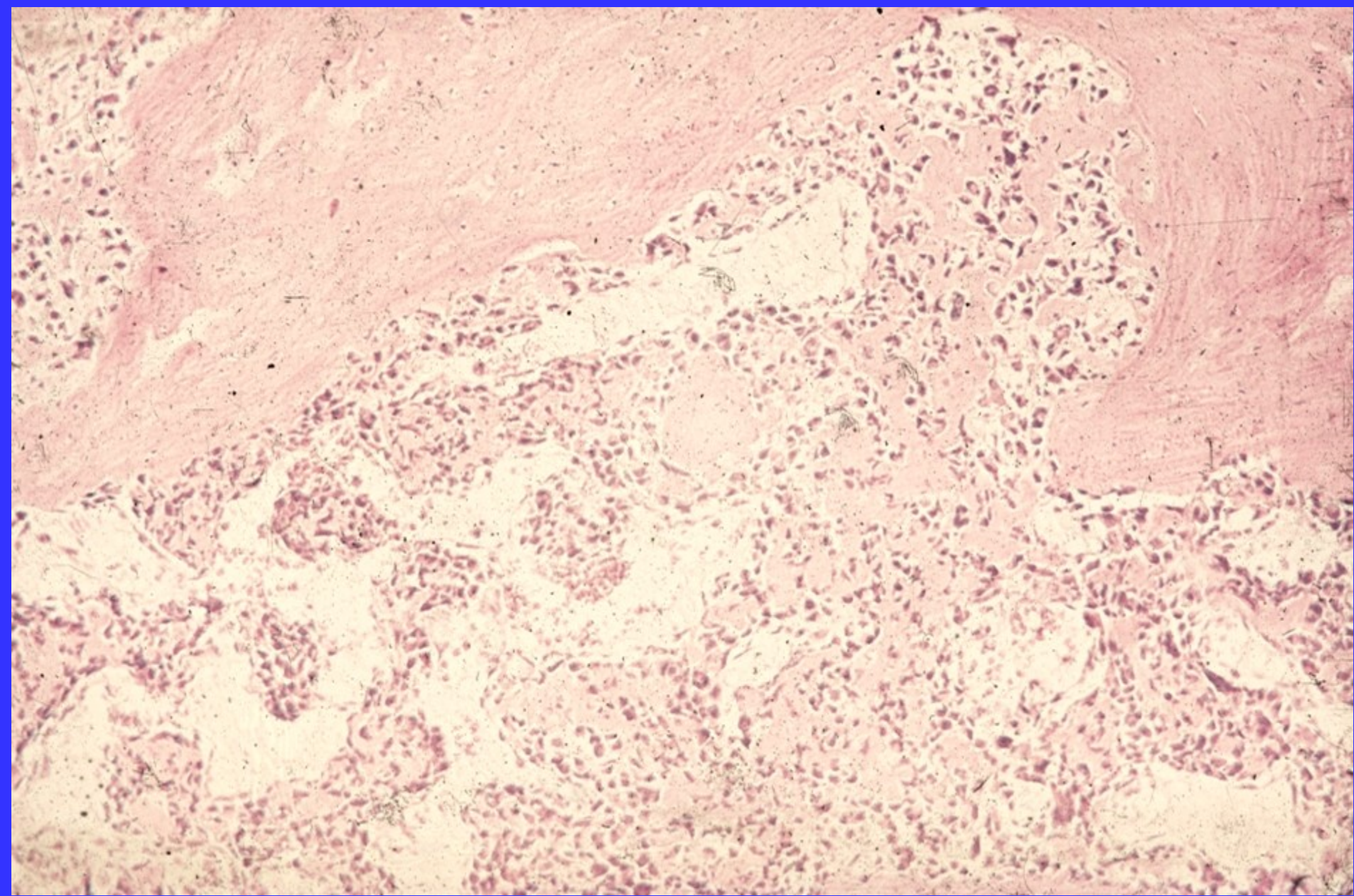
Osteosarkom v RTG obraze



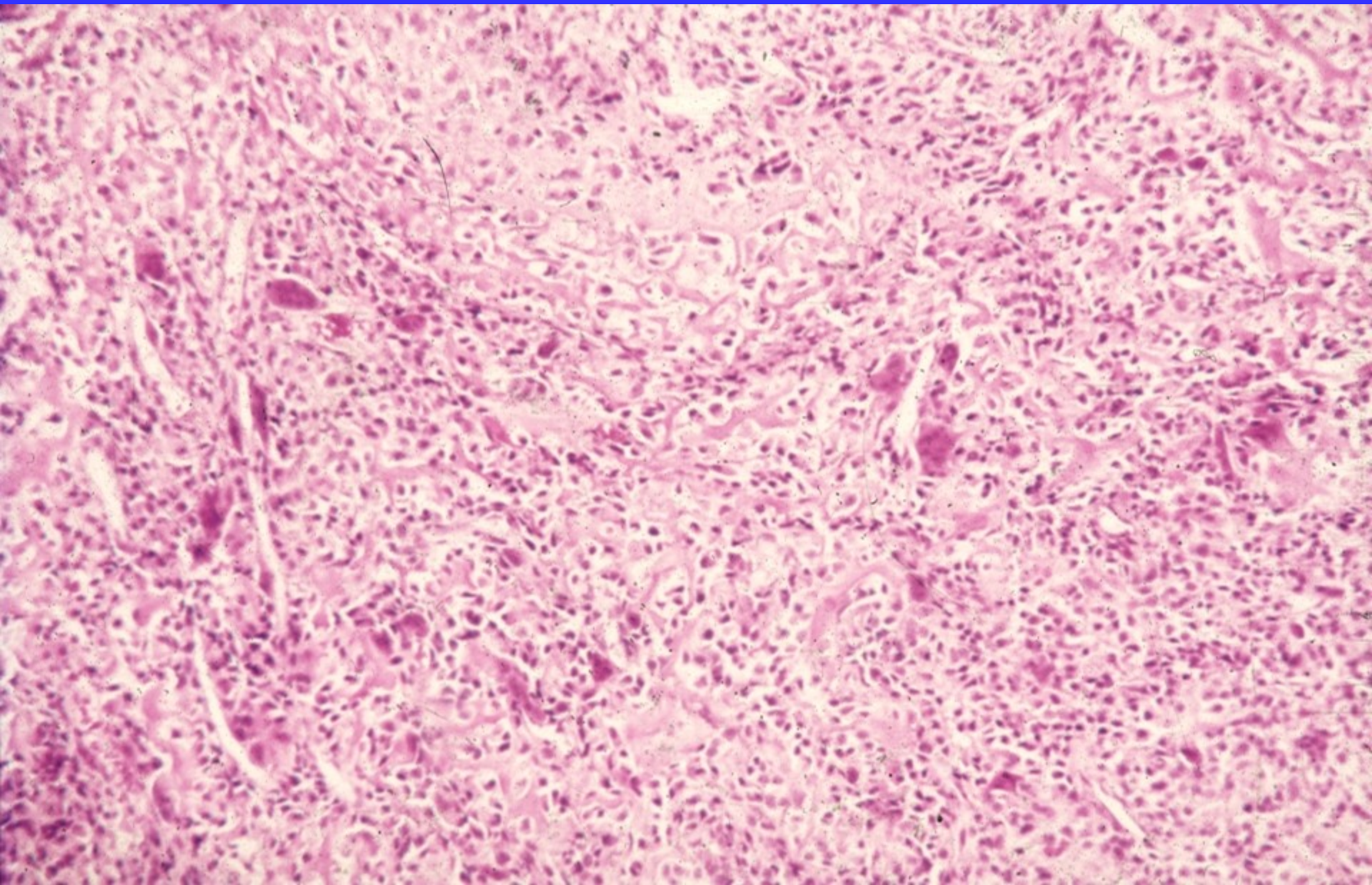
Osteosarkom



Osteosarkom



Osteosarkom

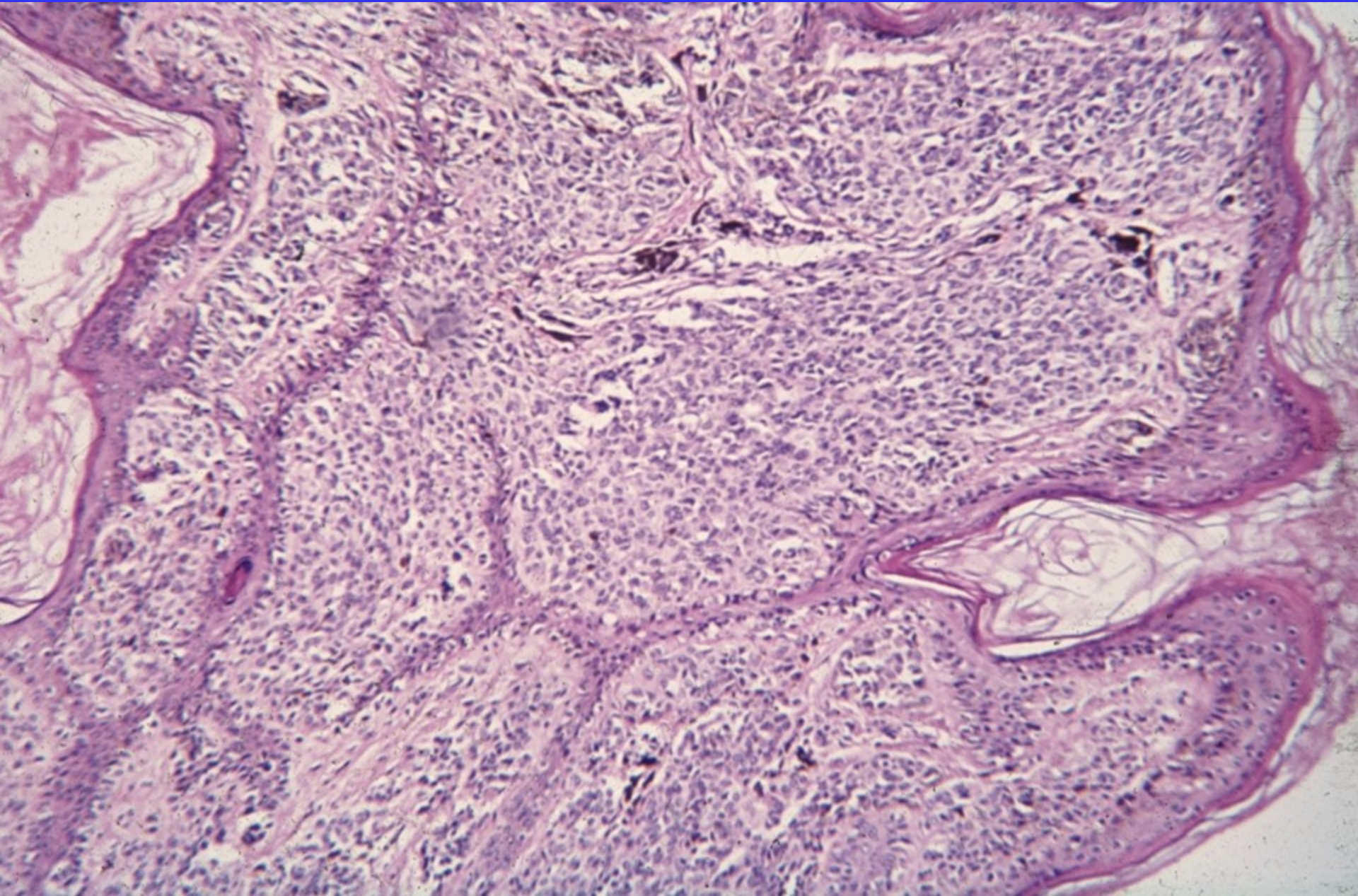


Pigmentový naevus

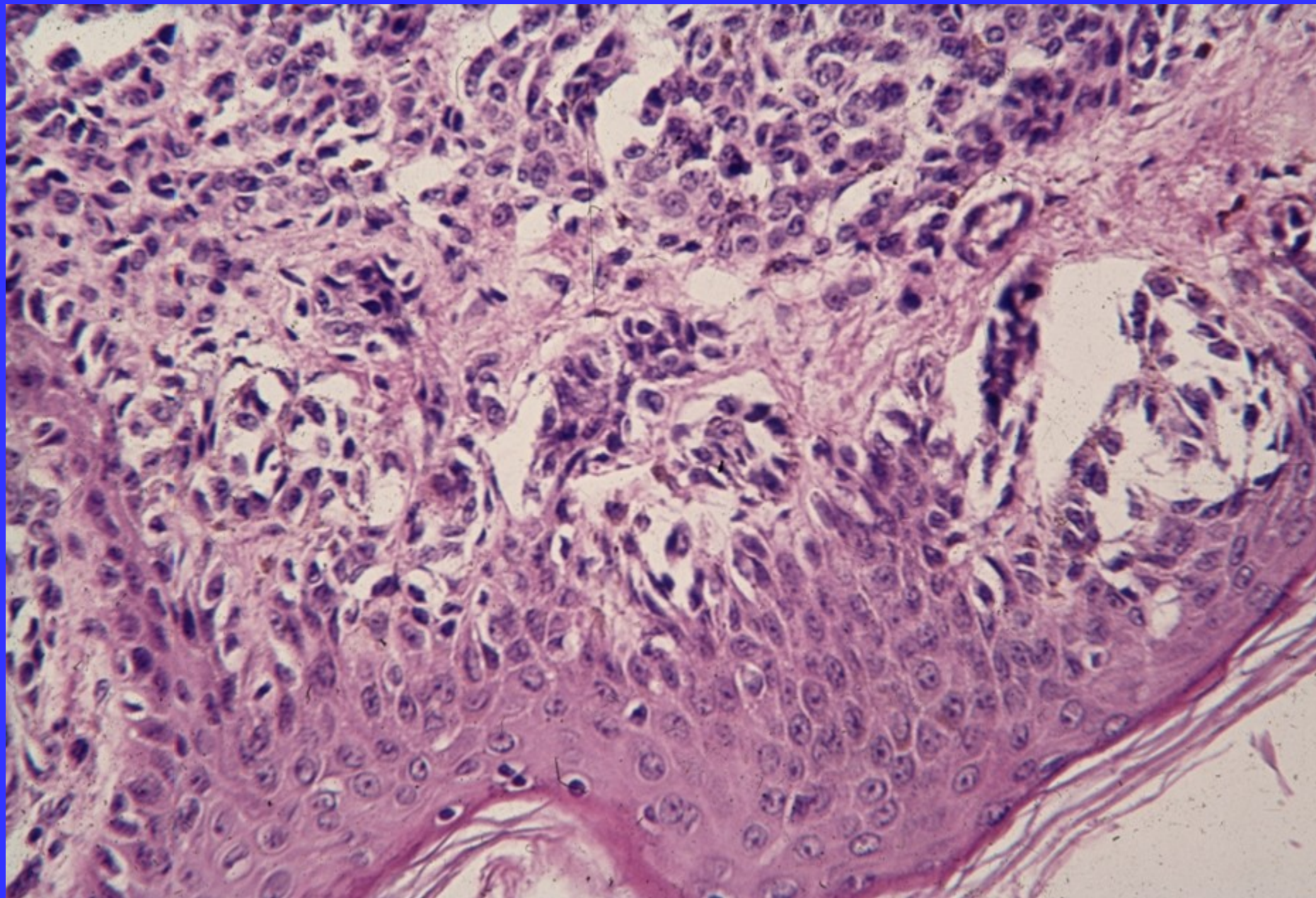
- obvykle léze získaná v průb.života
- benigní tumor, malignizuje vzácně
- riz.faktory: jako u melanomu
- **Makro:** větš.drobná ložiska tmavší než ok.kůže, plochá nebo vyvýšená s ostře ohraničeným okrajem (vrozené bývají větší-viz obr.)
- **Mikro:** *junkční névus* - skupiny pigmentových buněk(= hnízda)proliferují v dolních vrstvách epidermis(junkční zóna)
 - smíšený névus* - popsaná lož. (hnízda) jsou jak v junkční zóně, tak v dermis, kde jsou i ve formě pruhů a jsou složeny z menších bb.
 - intradermální névus* - výše popsané změny jsou pouze v dermis



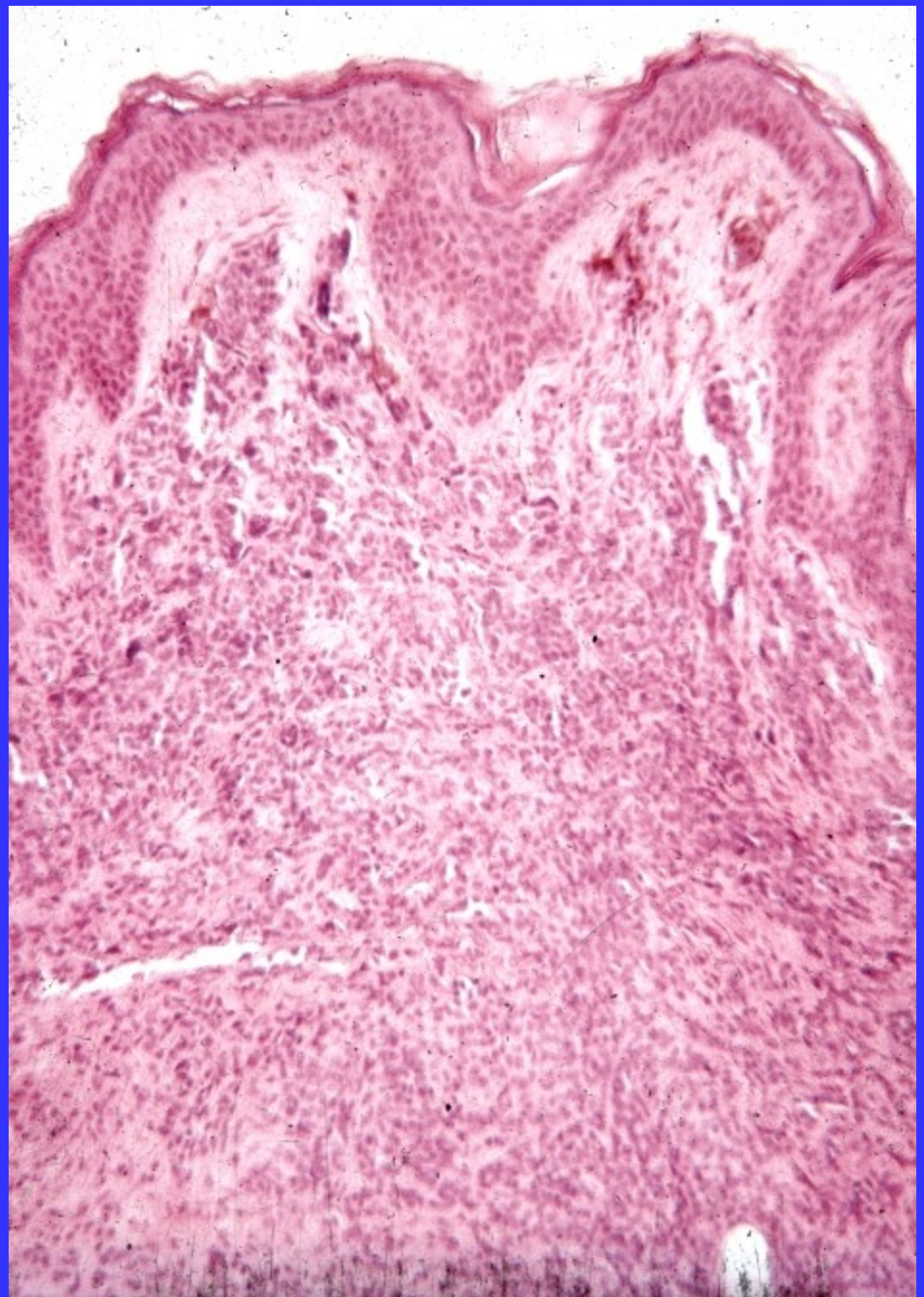
Smíšený pigmentový naevus



Pigmentový naevus - junkční aktivita



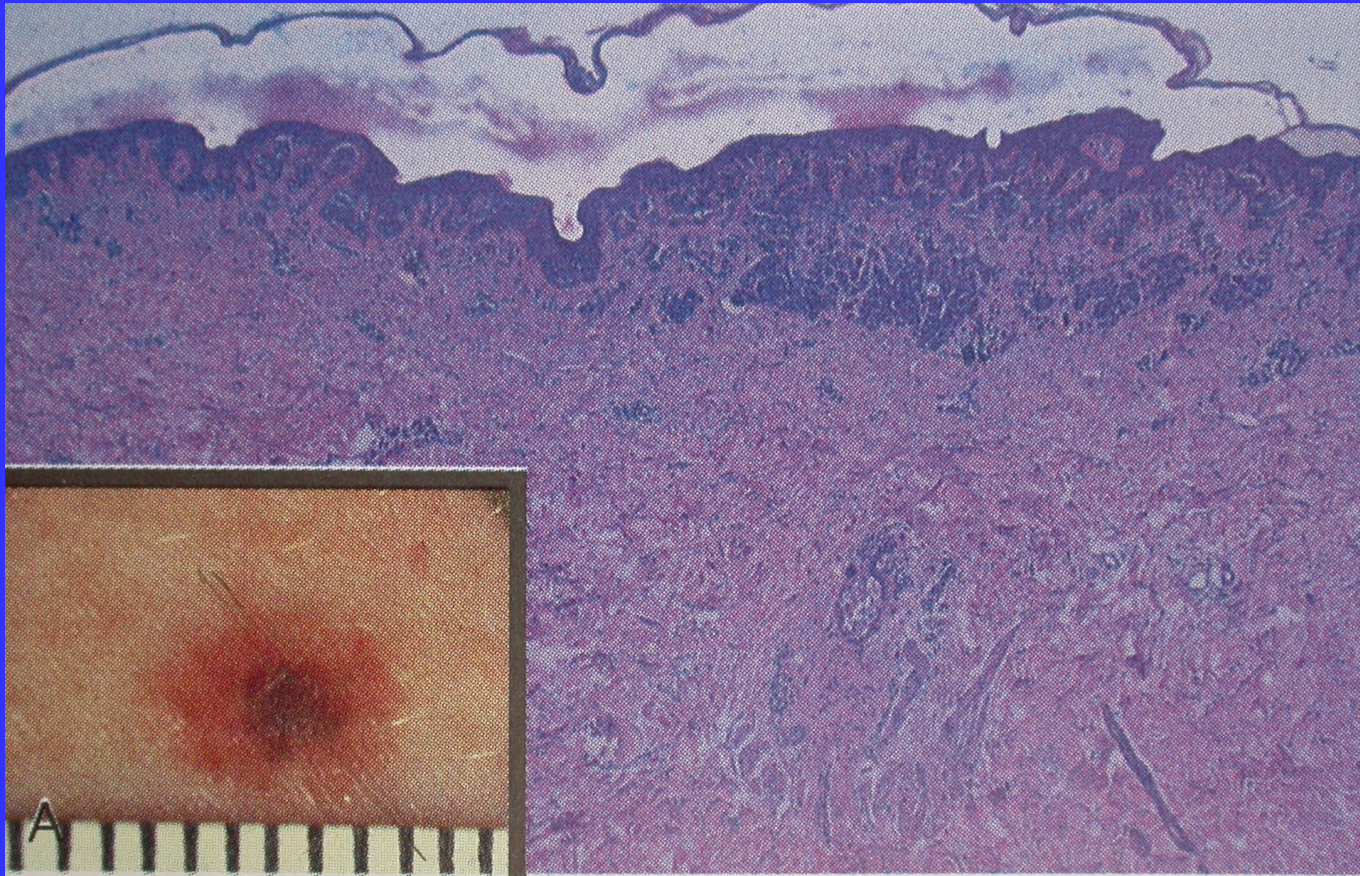
**Intradermální
pigmentový naevus**



Dysplastický névus

- **Makro** : Průměr nad 6 mm., nesouměrnost, nepravidelnost tvaru, nerovnost okrajů, neostré ohraničení névu vzhledem k okolí, nepravidelnosti v barvě - různé odstíny růžové, červené, hnědé až černohnědé barvy
- Vzhledem k riziku malignizace nutno sledovat (fotodokumentace, měření velikosti) či excidovat. *Hlavním faktorem malignizace melanocytů je ultrafialové záření (nadměrné slunění, zejména se spálením pokožky, též u dětí).*
- **Mikro**: Architektonická atypie (přemostování epidermálních čepů splývajícími melanocytárními hnízdy), jaderná atypie, mesenchymální reakce (lymfocyty, melanofágy, fibróza).

Dysplastický névus



Melanom

- maligní proliferace nádorových melanocytů
 - atypické pleomorfní epiteloidní resp. vřetenité.bb, hyperchromní jádra, mitózy.
- vzniká malignizací névů, nebo de novo.
- výskyt: kůže, sliznice, meningy
- časná klonální diversifikace
- i kompletně apigmentované formy

Melanom - radiální růstová fáze

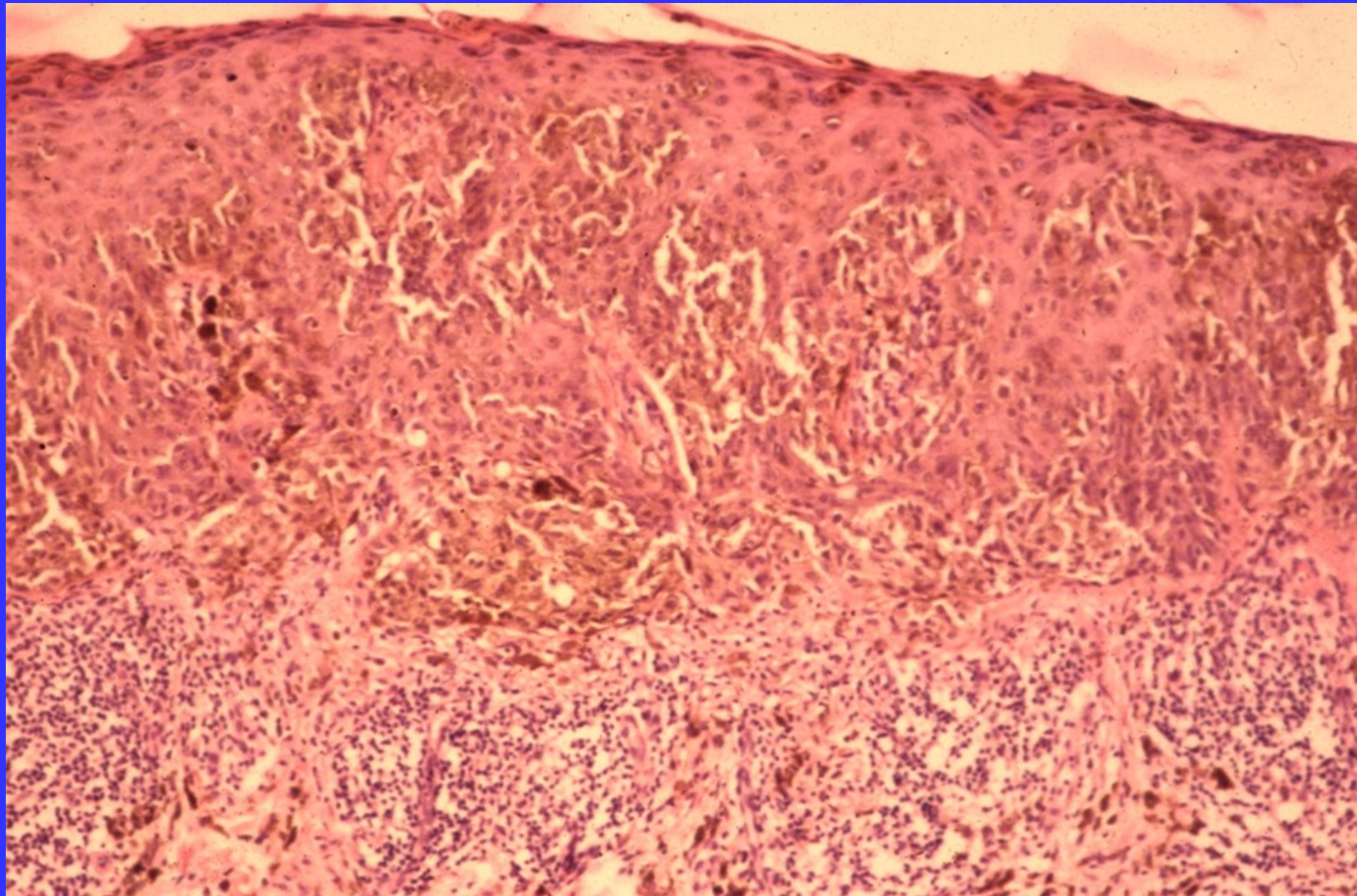
(starší termín: "melanom povrchově se šířící,, - SSM):

- **Makro:** jako dysplastické névy většinou černohnědé až černé barvy, průměr větší než 5mm, případně s bělošedavými či narůžovělými ložisky parciální regrese.
- **Mikro:** růstová zóna je v epidermis či junkci. Pokud neproniká přes basální membránu, jedná se o **radiální fázi in situ**. Při invazi nádorových buněk do dermis jde o **radiální invazivní fázi** - nádorové melanocyty **invadují** do epidermis resp. dermis, jednotlivě nebo v malých skupinkách (netumorigenní). **Nemetastázuje**.

Melanom –radiální růstová fáze



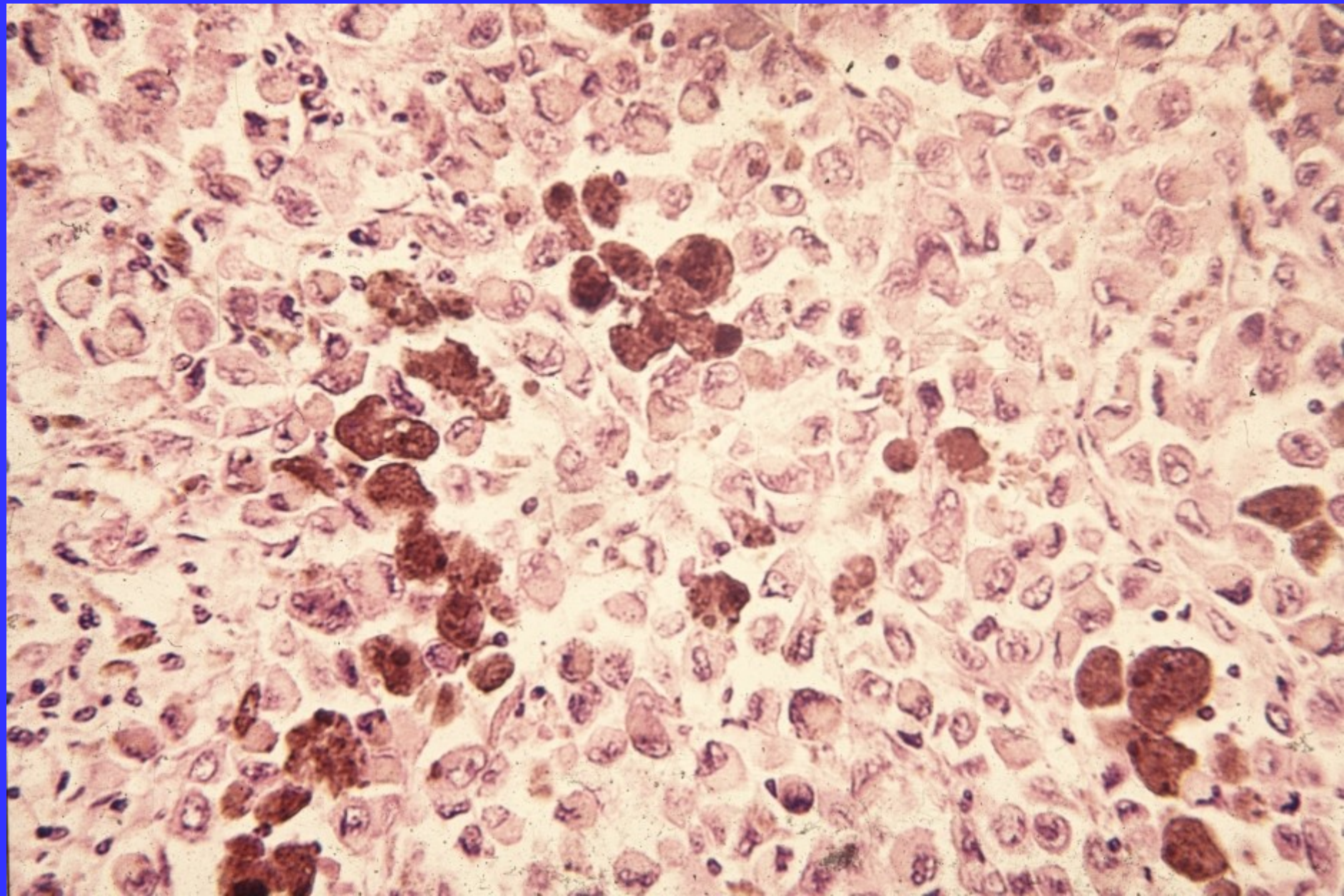
Melanom –radiální růstová fáze (SSM)



Melanom – vertikální růstová fáze (nodulární melanom)

- **Koncové stádium** nádorové progrese se vznikem nádorového klonu schopného metastazování. Růstová zóna je v dermis.
- **Makro**: různě barevný, případně zcela apigmentovaný, nodulus, v pokročilejším stádiu jako objemný exofyt, většinou exulcerovaný a krvácející.
- **Mikro**: Větší plak nebo sférický agregát nádorových melanocytů v dermis (tumorigenní melanom), cytologicky odlišných od radiální růstové komponenty (nový nádorový klon).
- **Metastázuje**, v závislosti na prognostických faktorech, nejprve do uzlin, pak hematogenně do kteréhokoliv orgánu. Nutná radikální excise (na 1 mm. tloušťky 1 cm okolní nepostižené kůže až do 3 cm., hluboko k fascii).

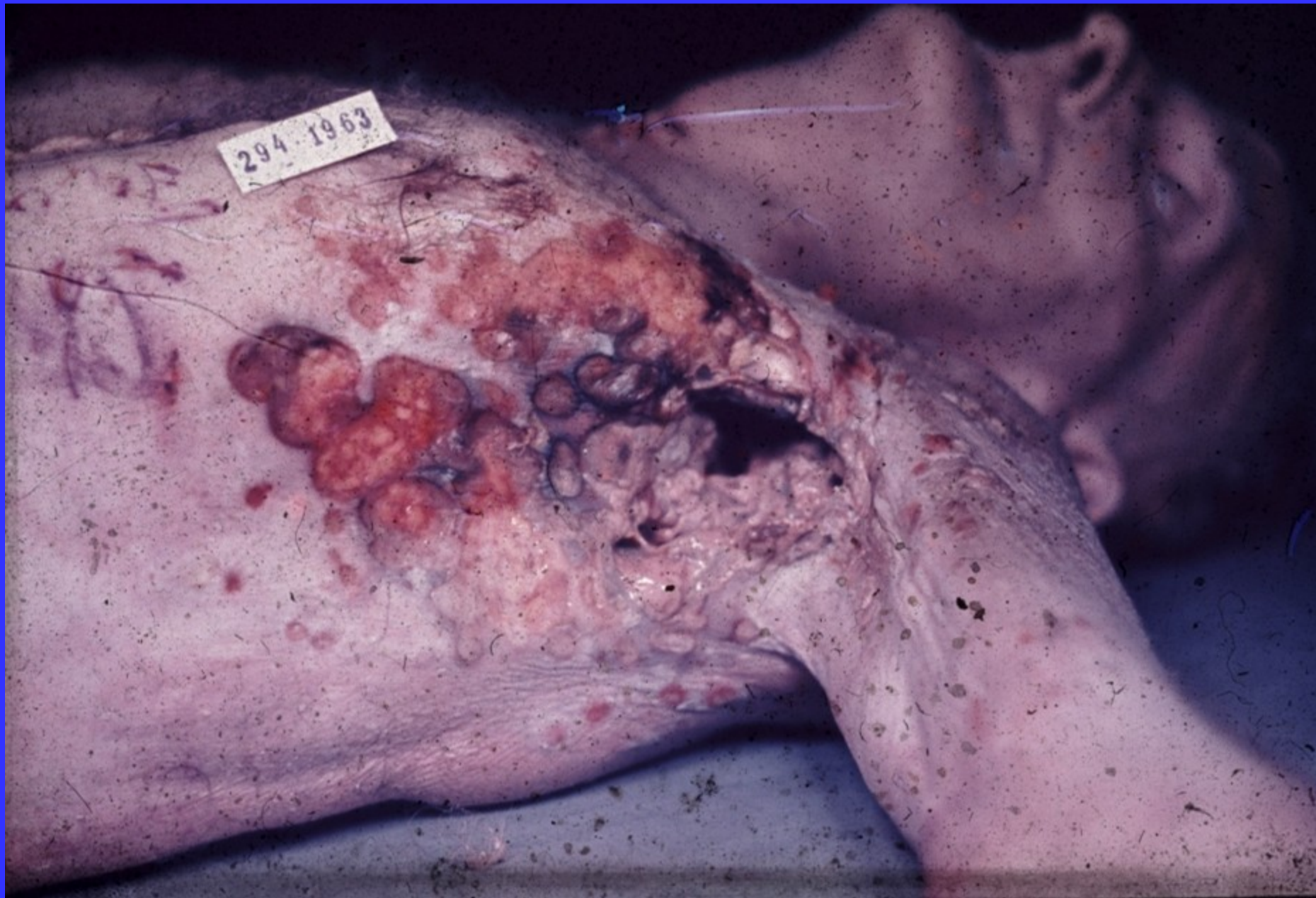
Nodulární melanom z epiteloidních bb.



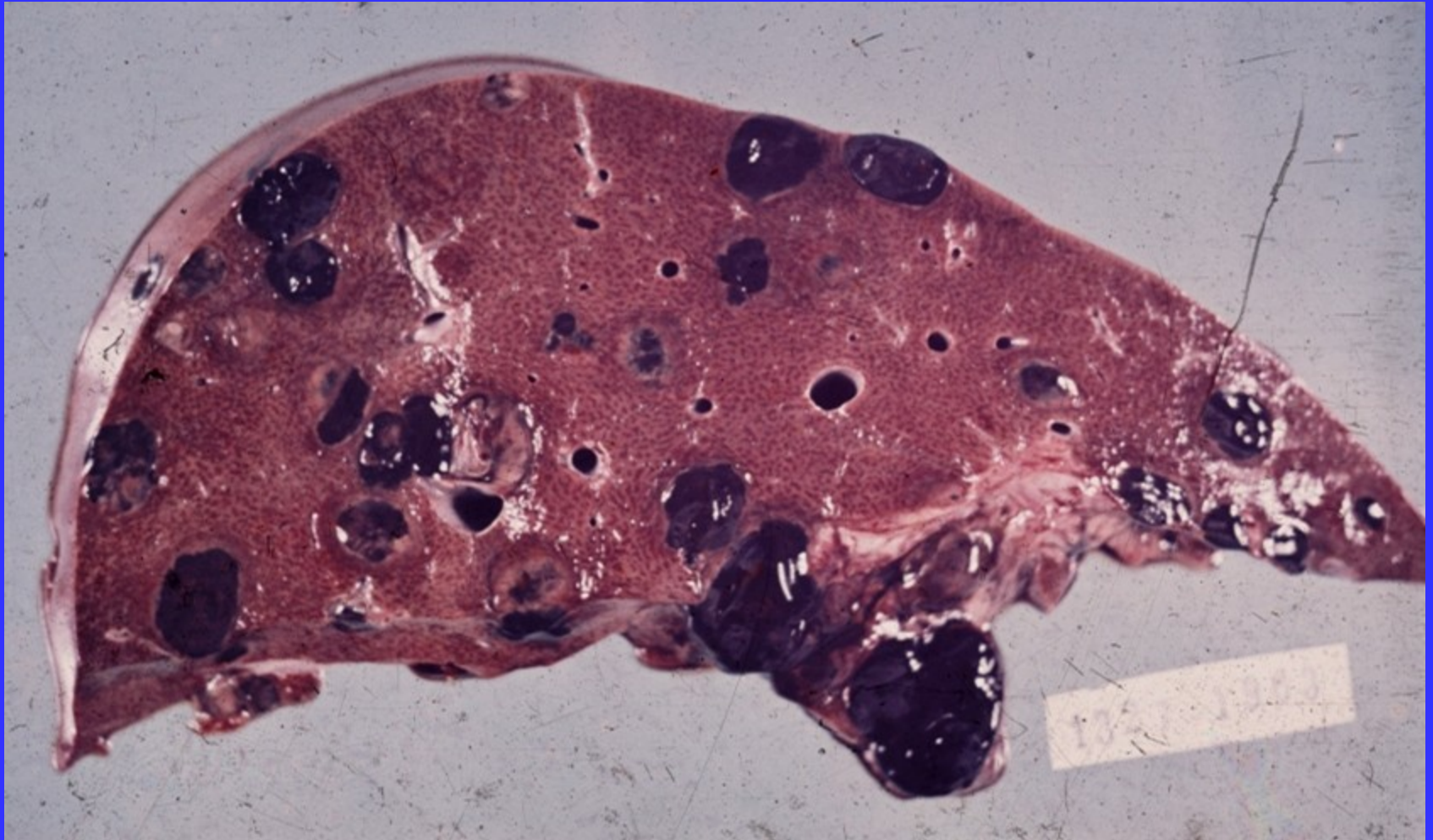
Melanom –prognostické faktory

- tloušťka dle Breslowa, (hranice 1-2-4mm)
- ulcerace
- hloubka invaze dle Clarka
(zahrnutý v TNM)
- počet mitóz,
- parciální regrese (zhoršuje prognózu),
- lymfoidní infiltrát
- delší přežití u žen
- delší přežití při lokalizaci melanomu na končetinách, vyjma subungvální a plantární
(zahrnutý v prognostických modelech)

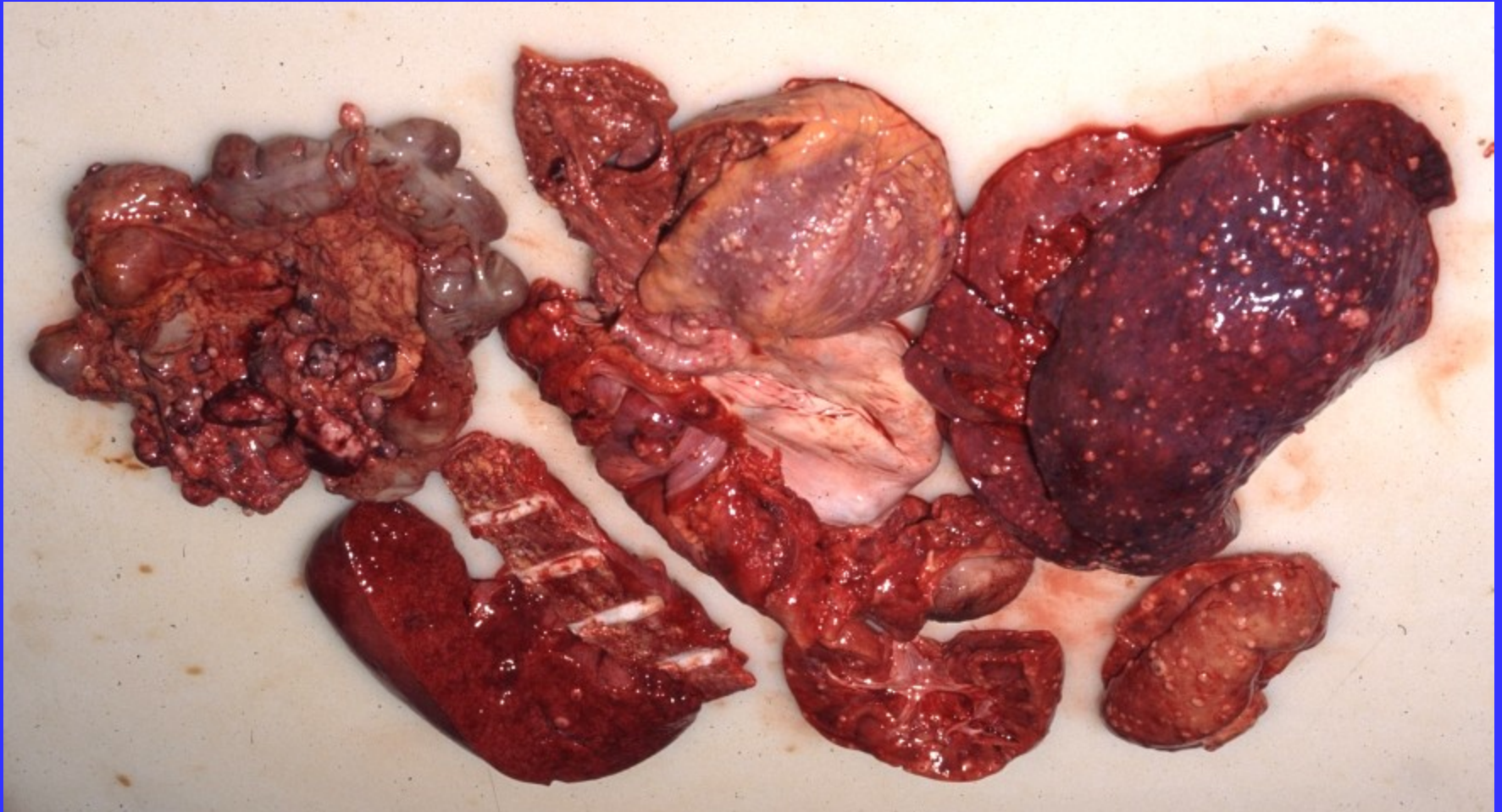
Maligní melanom – ulcerované metastázy .



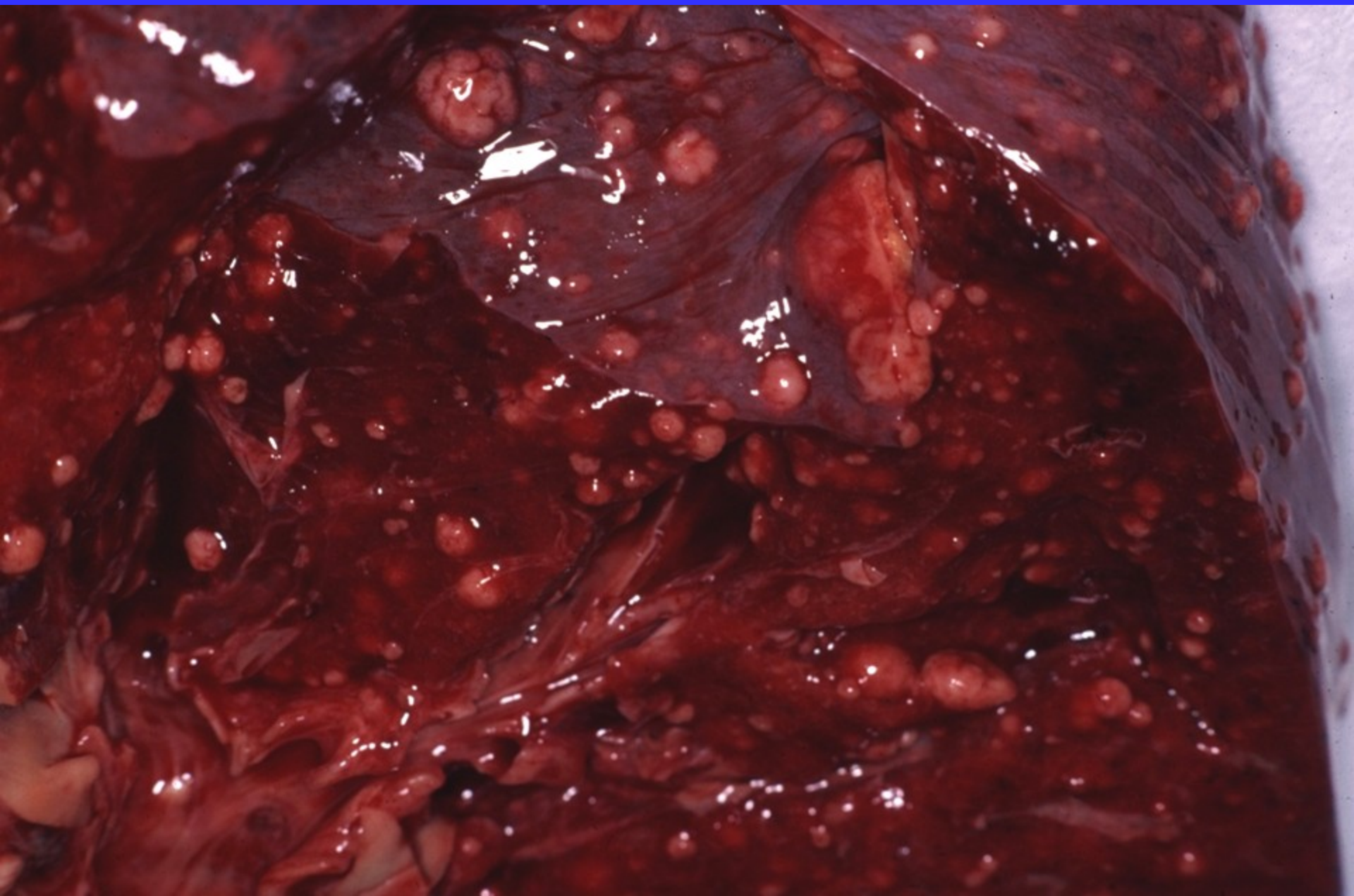
Maligní melanom - jaterní metastázy



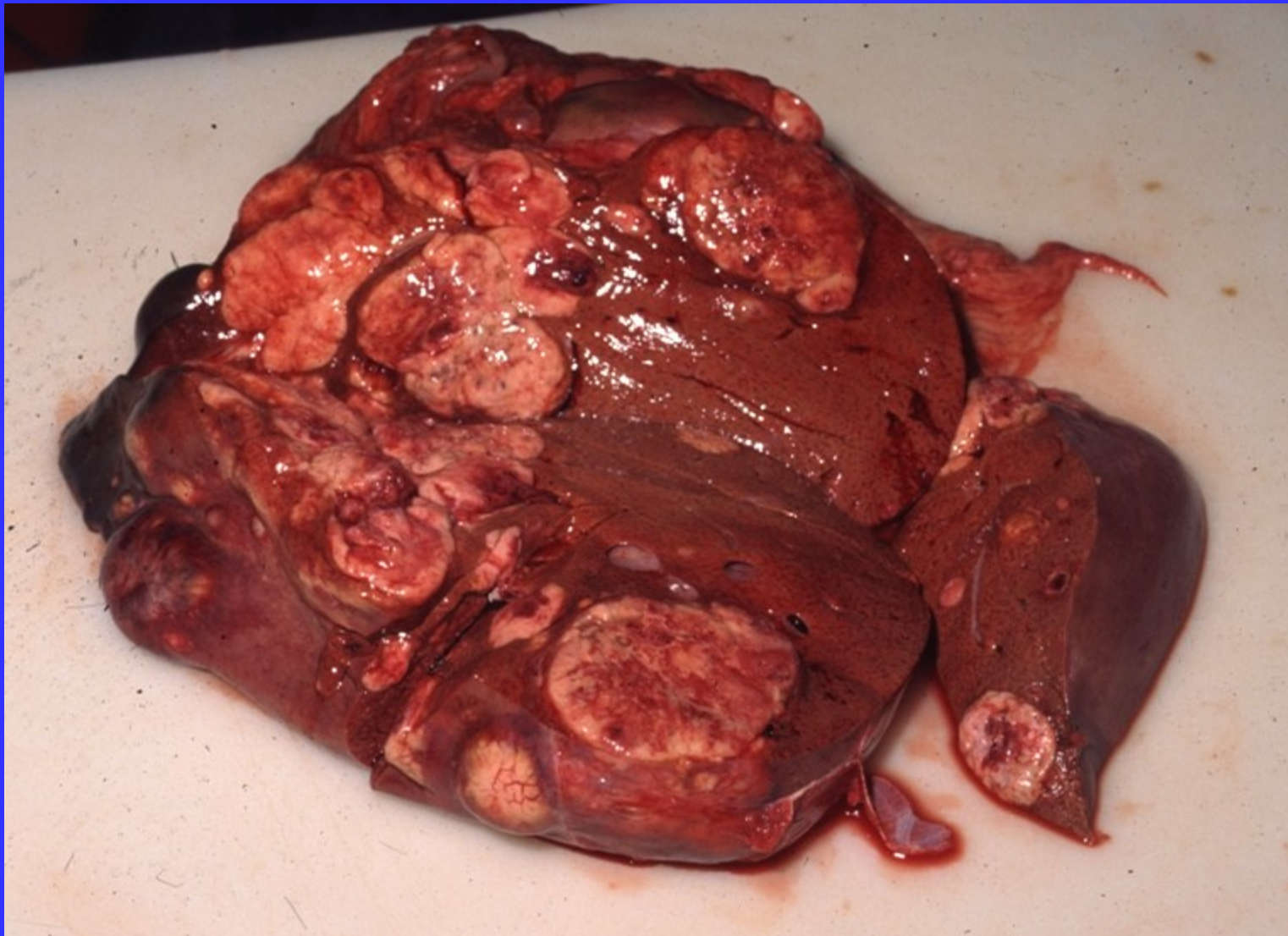
28 letý muž s dg SSM z kožní excize, 3 roky nebyl sledován z neznámého důvodu, meta všude - plíce, srdce, střevo s mezenteriem, ledviny, slezina, páteř, hrudní orgány



Amelanotický maligní melanom - plicní metastázy - detail



Amelanotický maligní melanom - jaterní metastázy



Přeji dobrou chuť!

