



INTERNATIONALE AKADEMIE FÜR PATHOLOGIE
DEUTSCHE ABTEILUNG e.V.
INTERNATIONAL ACADEMY OF PATHOLOGY
GERMAN DIVISION INC.

Klinische Angaben

Lehrserie Nr. 286

Hereditäre Tumorerkrankungen

von:

**Abbas Agaimy, Erlangen, Arndt Hartmann,
Erlangen, Sigurd Lax, AT-Graz, 2015 Update
2017**

Fallanamnesen:

Fall 01a

35-jähriger Mann mit Makrohämaturie. Z.n. partieller Ureterektomie links bei Urothelkarzinom des linken Ureters 6 Jahre vorher (pTaG2, low-grade, keine Invasion).

Zystoskopie:

extensive papilläre Tumoren, die die Harnblase nahezu ausfüllen. Resektion des gesamten Tumors nicht möglich mit TUR-B. Nach Diagnose Zystektomie. Koloskopie 3cm großer z.T. ulzerierter Tumor im Colon ascendens. Hemikolektomie. EA: keine weiteren Tumorerkrankungen
FA: Mutter Kolonkarzinom Mutter mit 42 Jahren. Schwester Endometriumkarzinom mit 39 Jahren.

Makroskopie:

1a: Hemikolektomiepräparat mit 3 cm großem Tumor im Colon ascendens.
1b: TUR-B mit ausgedehnter Tumorentfernung (90g).

Fall 01b

35-jähriger Mann mit Makrohämaturie. Z.n. partieller Ureterektomie links bei Urothelkarzinom des linken Ureters 6 Jahre vorher (pTaG2, low-grade, keine Invasion).

Zystoskopie:

extensive papilläre Tumoren, die die Harnblase nahezu ausfüllen. Resektion des gesamten Tumors nicht möglich mit TUR-B. Nach Diagnose Zystektomie. Koloskopie 3cm großer z.T. ulzerierter Tumor im Colon ascendens. Hemikolektomie. EA: keine weiteren Tumorerkrankungen
FA: Mutter Kolonkarzinom Mutter mit 42 Jahren. Schwester Endometriumkarzinom mit 39 Jahren.

Makroskopie:

1a: Hemikolektomiepräparat mit 3 cm großem Tumor im Colon ascendens.
1b: TUR-B mit ausgedehnter Tumorentfernung (90g).

Fall 02a

50-jähriger Mann mit zahlreichen (>30) gelblichen papulären Tumoren (0,2-0,9 cm) im Gesicht, Hals und Brustbereich. Keine gastrointestinalen Beschwerden. Entfernung von 3 größeren Läsionen im Gesicht aus kosmetischen Gründen. 8 Wochen später Koloskopie mit Nachweis eines 3 cm großen ulzerierten Tumors im Coecum. Zusätzlich 6 Polypen (0,5-1,5 cm) im Colon transversum und Colon descendens. EA: keine Tumorerkrankungen FA: Kolorektales Karzinom Mutter (55 Jahre) und Schwester (45 Jahre), sonst keine weiteren Tumorerkrankungen.

Makroskopie:

2a: Dickdarmresektat mit 3 cm großem ulzerierten Tumor im Coecum, makroskopisch bis ins Fettgewebe reichend. V.a. Lymphknotenmetastasen mit bis 1,5 cm großen derben Lymphknoten. 2b: 0,8 cm große leicht erhabene Hautläsion.

Fall 02b

50-jähriger Mann mit zahlreichen (>30) gelblichen papulären Tumoren (0,2-0,9 cm) im Gesicht, Hals und Brustbereich. Keine gastrointestinalen Beschwerden. Entfernung von 3 größeren Läsionen im Gesicht aus kosmetischen Gründen. 8 Wochen später Koloskopie mit Nachweis eines 3 cm großen ulzerierten Tumors im Coecum. Zusätzlich 6 Polypen (0,5-1,5 cm) im Colon transversum und Colon descendens. EA: keine Tumorerkrankungen FA: Kolorektales Karzinom Mutter (55 Jahre) und Schwester (45 Jahre), sonst keine weiteren Tumorerkrankungen.

Makroskopie:

2a: Dickdarmresektat mit 3 cm großem ulzerierten Tumor im Coecum, makroskopisch bis ins Fettgewebe reichend. V.a. Lymphknotenmetastasen mit bis 1,5 cm großen derben Lymphknoten. 2b: 0,8 cm große leicht erhabene Hautläsion.

Fall 03

31-jährige Patientin mit als Zufallsbefund diagnostiziertem Nierentumors rechts. Nephrektomie. Zusätzlich Zustand nach Entfernung mehrerer großer Leiomyome des Uterus bei ausgeprägten Blutungen. Bei Diagnosestellung ausgedehnte pulmonale Metastasierung.

EA: keine Tumorerkrankungen

FA: Mutter und Tante ebenfalls Nierentumor, an Erkrankung verstorben.

Makroskopie:

8 cm großer, relativ scharf begrenzter Tumorknoten mit gelblich-weißlicher Schnittfläche.

Fall 04a

26-jähriger Patient mit Gleichgewichtsstörungen und Kopfschmerzen. CCT: 4 cm große Raumforderung lateral des 4. Ventrikels. Operative Entfernung des Tumors (Schnellschnitt). Postoperativ Oberbauchsonographie mit Nachweis von insgesamt 3 Nierentumoren re (5 cm, 1 cm, 1 cm). Nephrektomie re.

EA: keine Tumorerkrankungen

FA: Vater Angiom der Retina

Makroskopisch:

4a: Zahlreiche rötliche Gewebsfragmente aus der Raumforderung am 4. Ventrikel.

4b: Nephrektomiepräparat mit multiplen Nierentumoren (4,4 cm, 1,5 cm, 1 cm), die Schnittfläche bunt. Die Tumoren überwiegend zystisch.

Fall 04b

26-jähriger Patient mit Gleichgewichtsstörungen und Kopfschmerzen. CCT: 4 cm große Raumforderung lateral des 4. Ventrikels. Operative Entfernung des Tumors (Schnellschnitt). Postoperativ Oberbauchsonographie mit Nachweis von insgesamt 3 Nierentumoren re (5 cm, 1cm, 1cm). Nephrektomie re.

EA: keine Tumorerkrankungen

FA: Vater Angiom der Retina

Makroskopisch:

4a: Zahlreiche rötliche Gewebsfragmente aus der Raumforderung am 4. Ventrikel.

4b: Nephrektomiepräparat mit multiplen Nierentumoren (4,4 cm, 1,5 cm, 1 cm), die Schnittfläche bunt. Die Tumoren überwiegend zystisch.

Fall 05

76-jähriger Frau mit einem Nierenoberpolttumor, als Zufallsbefund im Rahmen einer Bildgebung festgestellt. Es wurde eine Teilnephrektomie links durchgeführt. Weitere Tumormanifestationen waren bei der erweiterten Bildgebung, etc. nicht nachweisbar.

EA: keine Tumorerkrankungen.

FA: keine Tumorerkrankungen.

Makroskopie:

2,5 cm großer, relativ scharf begrenzter jedoch nicht gekapselter Tumorknoten mit rötlichbrauner Schnittfläche.

Fall 06a

32-jährige Patientin. Z. n. Mammakarzinom vor Jahren, diffus knotige Struma bds., V.a. Metastasen des Mammakarzinoms, keine Hyperthyreose. Thyreoidektomie bds. (6a) mit Schnellschnitt. Patientin hat zusätzlich zahlreiche kleine (max. 0,5 cm) papuläre Hautveränderungen im Gesicht. Entfernung von 2 Läsionen aus kosmetischen Gründen vor 3 Jahren (6c)

EA: Z.n. Entfernung eines angeblich gutartigen Mammatumors vor 10 Jahren. Keine weiteren Einzelheiten bekannt (6b)

FA: Mutter Mammakarzinom (45 Jahre). 2 Schwestern mit Mammakarzinom (40 und 43 Jahre)

Makroskopie:

6a: Thyreoidektomiepräparat mit sehr zahlreichen von 1 mm bis gut 1 cm messenden scharf begrenzten hellbraunen Knotigen Veränderungen. 6b: 2 cm großer scharf begrenzter Mammaknoten. 6c: Hautexcidat mit 0,5 cm großer weißlicher Läsion.

Fall 06b

32-jährige Patientin. Z. n. Mammakarzinom vor Jahren, diffus knotige Struma bds., V.a. Metastasen des Mammakarzinoms, keine Hyperthyreose. Thyreoidektomie bds. (6a) mit Schnellschnitt. Patientin hat zusätzlich zahlreiche kleine (max. 0,5 cm) papuläre Hautveränderungen im Gesicht. Entfernung von 2 Läsionen aus kosmetischen Gründen vor 3 Jahren (6c)

EA: Z.n. Entfernung eines angeblich gutartigen Mammatumors vor 10 Jahren. Keine weiteren Einzelheiten bekannt (6b)

FA: Mutter Mammakarzinom (45 Jahre). 2 Schwestern mit Mammakarzinom (40 und 43 Jahre)

Makroskopie:

6a: Thyreoidektomiepräparat mit sehr zahlreichen von 1 mm bis gut 1 cm messenden scharf begrenzten hellbraunen Knotigen Veränderungen. 6b: 2 cm großer scharf begrenzter Mammaknoten. 6c: Hautexcidat mit 0,5 cm großer weißlicher Läsion.

Fall 06c

32-jährige Patientin. Z. n. Mammakarzinom vor Jahren, diffus knotige Struma bds., V.a. Metastasen des Mammakarzinoms, keine Hyperthyreose. Thyreoidektomie bds. (6a) mit Schnellschnitt. Patientin hat zusätzlich zahlreiche kleine (max. 0,5 cm) papuläre Hautveränderungen im Gesicht. Entfernung von 2 Läsionen aus kosmetischen Gründen vor 3 Jahren (6c)

EA: Z.n. Entfernung eines angeblich gutartigen Mammatumors vor 10 Jahren. Keine weiteren Einzelheiten bekannt (6b)

FA: Mutter Mammakarzinom (45 Jahre). 2 Schwestern mit Mammakarzinom (40 und 43 Jahre)

Makroskopie:

6a: Thyreoidektomiepräparat mit sehr zahlreichen von 1 mm bis gut 1 cm messenden scharf begrenzten hellbraunen Knotigen Veränderungen. 6b: 2 cm großer scharf begrenzter Mammaknoten. 6c: Hautexcidat mit 0,5 cm großer weißlicher Läsion.

Fall 07a

Fall 07A: 55-jähriger Mann mit unklaren Bauchbeschwerden, im CT Abdomen Nachweis eines Dünndarm-nahen tumors. Laparotomie mit Resektion des tumortragenden Jejunumsegmentes (7a). Intraoperativ Exzision von 2 (bis 5 mm messenden) Knötchen von der Serosa des Jejunums (zum Schnellschnitt eingesandt; Präparat 7b). Retrospektive klinische Untersuchung: 3 bis 0.5 cm Hautknoten an der Stirn.

EA: keine Tumorerkrankungen.

FA: keine Tumorerkrankungen

Makroskopie:

7a: Dünndarmsegment mit einem überwiegend extramural gewachsenen 5.5 cm großen Tumor mit angedeutet wirbeliger hellfarbener Schnittfläche. 7b: 3 mm messendes kleinknotiges Exzusat. 7c: Exemplarisch untersuchter regionärer Lymphknoten, makroskopisch unauffällig

Fall 07b

Fall 07A: 55-jähriger Mann mit unklaren Bauchbeschwerden, im CT Abdomen Nachweis eines Dünndarm-nahen tumors. Laparotomie mit Resektion des tumortragenden Jejunumsegmentes (7a). Intraoperativ Exzision von 2 (bis 5 mm messenden) Knötchen von der Serosa des Jejunums (zum Schnellschnitt eingesandt; Präparat 7b). Retrospektive klinische Untersuchung: 3 bis 0.5 cm Hautknoten an der Stirn.

EA: keine Tumorerkrankungen.

FA: keine Tumorerkrankungen

Makroskopie:

7a: Dünndarmsegment mit einem überwiegend extramural gewachsenen 5.5 cm großen Tumor mit angedeutet wirbeliger hellfarbener Schnittfläche. 7b: 3 mm messendes kleinknotiges Exzusat. 7c: Exemplarisch untersuchter regionärer Lymphknoten, makroskopisch unauffällig

Fall 07c

Fall 07A: 55-jähriger Mann mit unklaren Bauchbeschwerden, im CT Abdomen Nachweis eines Dünndarm-nahen tumors. Laparotomie mit Resektion des tumortragenden Jejunumsegmentes (7a). Intraoperativ Exzision von 2 (bis 5 mm messenden) Knötchen von der Serosa des Jejunums (zum Schnellschnitt eingesandt; Präparat 7b). Retrospektive klinische Untersuchung: 3 bis 0.5 cm Hautknoten an der Stirn.

EA: keine Tumorerkrankungen.

FA: keine Tumorerkrankungen

Makroskopie:

7a: Dünndarmsegment mit einem überwiegend extramural gewachsenen 5.5 cm großen Tumor mit angedeutet wirbeliger hellfarbener Schnittfläche. 7b: 3 mm messendes kleinknotiges Exzusat. 7c: Exemplarisch untersuchter regionärer Lymphknoten, makroskopisch unauffällig

Fall 08a

29-jährige Frau mit knotiger Schilddrüsenvergrößerung re. Keine Hyperthyreose. Szintigraphisch kalter Knoten. Hemithyreodektomie re (Schnellschnitt). Anschließend totale Thyreodektomie sowie Neck dissection re. Zusätzlich multiple kleinknotige Veränderungen der Zunge und der Lippen (8d). Jahre später wurde eine Laparotomie und Dünndarmresektion wegen akutem Abdomen notfallmäßig durchgeführt (8c).

EA: keine Tumorerkrankungen.

FA: keine Tumorerkrankungen

Makroskopie:

8a: 5x4 cm großes Schilddrüsenresektat re. mit 1,3 cm großem weißlichem scharf begrenzten Knoten. Umgebendes Gewebe makroskopisch unauffällig. 8b: 4x3 cm großes Resektat li. mit makroskopisch unauffälligem Schilddrüsenngewebe. 8c: Dünndarmresektat mit multiplen Wandausstülpungen und abszessartigen Einschmelzungen im subserösen Gewebe. Makroskopisch kein Tumor abgrenzbar. 8d: kleines polypoides Exzusat mit Weißer Schnittfläche.

Fall 08b

29-jährige Frau mit knotiger Schilddrüsenvergrößerung re. Keine Hyperthyreose. Szintigraphisch kalter Knoten. Hemithyreodektomie re (Schnellschnitt). Anschließend totale Thyreodektomie sowie Neck dissection re. Zusätzlich multiple kleinknotige Veränderungen der Zunge und der Lippen (8d). Jahre später wurde eine Laparotomie und Dünndarmresektion wegen akutem Abdomen notfallmäßig durchgeführt (8c).

EA: keine Tumorerkrankungen.

FA: keine Tumorerkrankungen

Makroskopie:

8a: 5x4 cm großes Schilddrüsenresektat re. mit 1,3 cm großem weißlichem scharf begrenzten Knoten. Umgebendes Gewebe makroskopisch unauffällig. 8b: 4x3 cm großes Resektat li. mit makroskopisch unauffälligem Schilddrüsengewebe. 8c: Dünndarmresektat mit multiplen Wandausstülpungen und abszessartigen Einschmelzungen im subserösen Gewebe. Makroskopisch kein Tumor abgrenzbar. 8d: kleines polypoides Exzissat mit Weißer Schnittfläche.

Fall 08c

29-jährige Frau mit knotiger Schilddrüsenvergrößerung re. Keine Hyperthyreose. Szintigraphisch kalter Knoten. Hemithyreodektomie re (Schnellschnitt). Anschließend totale Thyreodektomie sowie Neck dissection re. Zusätzlich multiple kleinknotige Veränderungen der Zunge und der Lippen (8d). Jahre später wurde eine Laparotomie und Dünndarmresektion wegen akutem Abdomen notfallmäßig durchgeführt (8c).

EA: keine Tumorerkrankungen.

FA: keine Tumorerkrankungen

Makroskopie:

8a: 5x4 cm großes Schilddrüsenresektat re. mit 1,3 cm großem weißlichem scharf begrenzten Knoten. Umgebendes Gewebe makroskopisch unauffällig. 8b: 4x3 cm großes Resektat li. mit makroskopisch unauffälligem Schilddrüsengewebe. 8c: Dünndarmresektat mit multiplen Wandausstülpungen und abszessartigen Einschmelzungen im subserösen Gewebe. Makroskopisch kein Tumor abgrenzbar. 8d: kleines polypoides Exzissat mit Weißer Schnittfläche.

Fall 08d

29-jährige Frau mit knotiger Schilddrüsenvergrößerung re. Keine Hyperthyreose. Szintigraphisch kalter Knoten. Hemithyreodectomie re (Schnellschnitt). Anschließend totale Thyreodectomie sowie Neck dissection re. Zusätzlich multiple kleinknotige Veränderungen der Zunge und der Lippen (8d). Jahre später wurde eine Laparotomie und Dünndarmresektion wegen akutem Abdomen notfallmäßig durchgeführt (8c).

EA: keine Tumorerkrankungen.

FA: keine Tumorerkrankungen

Makroskopie:

8a: 5x4 cm großes Schilddrüsenresektat re. mit 1,3 cm großem weißlichem scharf begrenzten Knoten. Umgebendes Gewebe makroskopisch unauffällig. 8b: 4x3 cm großes Resektat li. mit makroskopisch unauffälligem Schilddrüsengewebe. 8c: Dünndarmresektat mit multiplen Wandausstülpungen und abszessartigen Einschmelzungen im subserösen Gewebe. Makroskopisch kein Tumor abgrenzbar. 8d: kleines polypoides Exzissat mit Weißer Schnittfläche.

Fall 09

32-jährige Frau, Entfernung von 2 Dünndarntumoren (3 cm und 5.5 cm gross). Keine weitere Therapie oder Tumoren. Fünf Jahre später Bauchbeschwerden, intraoperativ Feststellung zahlreiche kleine weißliche bis 0,5 cm Knötchen an der Dünndarm- und Zökumserosa. Entfernung einiger dieser Knötchen mit der Diagnose einer metachronen Metastasierung des früheren Tumors.

EA: keine sonstigen Tumorerkrankungen.

FA: bisher keine, jedoch während der Vorbereitung dieses Skriptes Bruder mit selber Erkrankung operiert (Befund intraoperativ nahezu identisch).

Fall 10

26-jähriger Mann mit leichten Oberbauchschmerzen. Gastroduodenoskopie ohne Anhalt für Gastritis oder Tumor. Als Nebenbefund histologisch gesicherte multiple (>30) Drüsenkörperzysten des Magens. Patient sonst vollständig gesund ohne Medikamenteneinnahme. Zusätzlich ca. 3 cm grosser subkutan gelegener Knoten Bauchdecke (eingesandt als V.a Lipom).

EA: keine Tumorerkrankungen

FA: keine Tumorerkrankungen

Makroskopie:

glatt umschriebener mäßig derber grauweißer Knoten im subkutanen Fettgewebe.

Fall 11

34-jährige Frau, in Krebsvorsorgeuntersuchung tastbarer ca. 2 cm großer Knoten re. oberer Quadrant der Mamma. Mammographisch ein ovaler, glatt umschriebener Tumor mit fokalen Kalzifikationen. Stanzbiopsie positiv. Quadranten Resektion sowie Sentinellymphknoten.

EA: keine Tumorerkrankungen.

FA: Mutter mit 40 Jahren an Ovarialkarzinom verstorben. Schwester Ovarialkarzinom mit 36 Jahren. Sonst keine Tumorerkrankungen, insbesondere keine Mammakarzinome.

Makroskopie:

2,3 cm großer scharf begrenzter, nur mäßig derber weiß-bräunlicher Tumor. Sentinellymphknoten negativ.

Fall 12a

39-jährige Patientin mit abgeschlossener Familienplanung (2 Schwangerschaften, 1 Geburt). Bekannte Endometriose mit klassischer Symptomatik. Zusätzlich Menometrorrhagie. Jetzt elektive Hysterektomie und Salpingo-Oophorektomie wegen Endometriose. Zusätzlich vor ca. 1 Jahr bei symptomatischer Gastritis mit Helikobakter pylori-Nachweis Entfernung eines 3 cm großen Duodenalpolypen.

EA: keine Tumorerkrankungen

FA: Mutter Mammakarzinom mit 64 Jahren, Großmutter am Pankreaskarzinom verstorben (60 Jahre). Sonst keine Tumorerkrankungen.

Makroskopie:

12a: Repräsentatives Ovar rechts. Regelrechtes Ovarialgewebe mit kleinen (0.3-0.5 cm) gelblich-weißen Herden sowie einem 1,3 cm großen, der Ovar Oberfläche aufsitzenden z.T. zystischen Knoten. Präparat aus diesem Bereich. 12b : 3 cm großer schleimhautüberkleideter Polyp.

Fall 12b

39-jährige Patientin mit abgeschlossener Familienplanung (2 Schwangerschaften, 1 Geburt). Bekannte Endometriose mit klassischer Symptomatik. Zusätzlich Menometrorrhagie. Jetzt elektive Hysterektomie und Salpingo-Oophorektomie wegen Endometriose. Zusätzlich vor ca. 1 Jahr bei symptomatischer Gastritis mit Helikobakter pylori-Nachweis Entfernung eines 3 cm großen Duodenalpolypen.

EA: keine Tumorerkrankungen

FA: Mutter Mammakarzinom mit 64 Jahren, Großmutter am Pankreaskarzinom verstorben (60 Jahre). Sonst keine Tumorerkrankungen.

Makroskopie:

12a: Repräsentatives Ovar rechts. Regelrechtes Ovarialgewebe mit kleinen (0.3-0.5 cm) gelblich-weißen Herden sowie einem 1,3 cm großen, der Ovar Oberfläche aufsitzenden z.T. zystischen Knoten. Präparat aus diesem Bereich. 12b : 3 cm großer schleimhautüberkleideter Polyp.

Fall 13

29-jährige Frau mit Gewichtsabnahme von 4 kg in 3 Monaten und Oberbauchbeschwerden. Patientin stellt sich zur Vorsorgegastroskopie bei positiver Familienanamnese vor. Gastroskopisch 2 cm großes Ulkus am Antrum/Corpus-Übergang des Magens mit verdickter Magenwand. Biopsie positiv, Gastrektomie.

EA: keine Tumorerkrankungen

FA: Vater Magenkarzinom 41 Jahre, Großvater Magenkarzinom 50 Jahre, Geschwister (23, 25 Jahre) ohne Tumorerkrankung. Sonst keine Tumorerkrankungen.

Makroskopie:

Magenresektat mit 2,5 cm großem Ulkus und umgebend diffus verdickter Magenwand (ca. 1cm)

Fall 14

7-jähriges Mädchen mit Nachweis eines 10 cm großen Tumors im Bereich des rechten Nierenlagers in der Krebsnachsorgeuntersuchung.

EA: Z.n. Komplettresektion eines orbitalen Rhabdomyosarkoms vor 5 Jahren.

FA: Mutter Mammakarzinom mit 30 Jahren. An AML verstorben mit 34 Jahren. Sonst keine Tumorerkrankungen in der Familie, Patientin hat keine Geschwister.

Makroskopie:

Retroperitoneale Tumorresektion mit Nephrektomie re bei Tumorinfiltration der Niere. Tumorgröße 10 cm, unscharf begrenzt. Nebennierenanteile dem Tumor aufliegend. Schnittfläche rot-bräunlich.