

Kasuistik 08-21

26-jähriger Mann

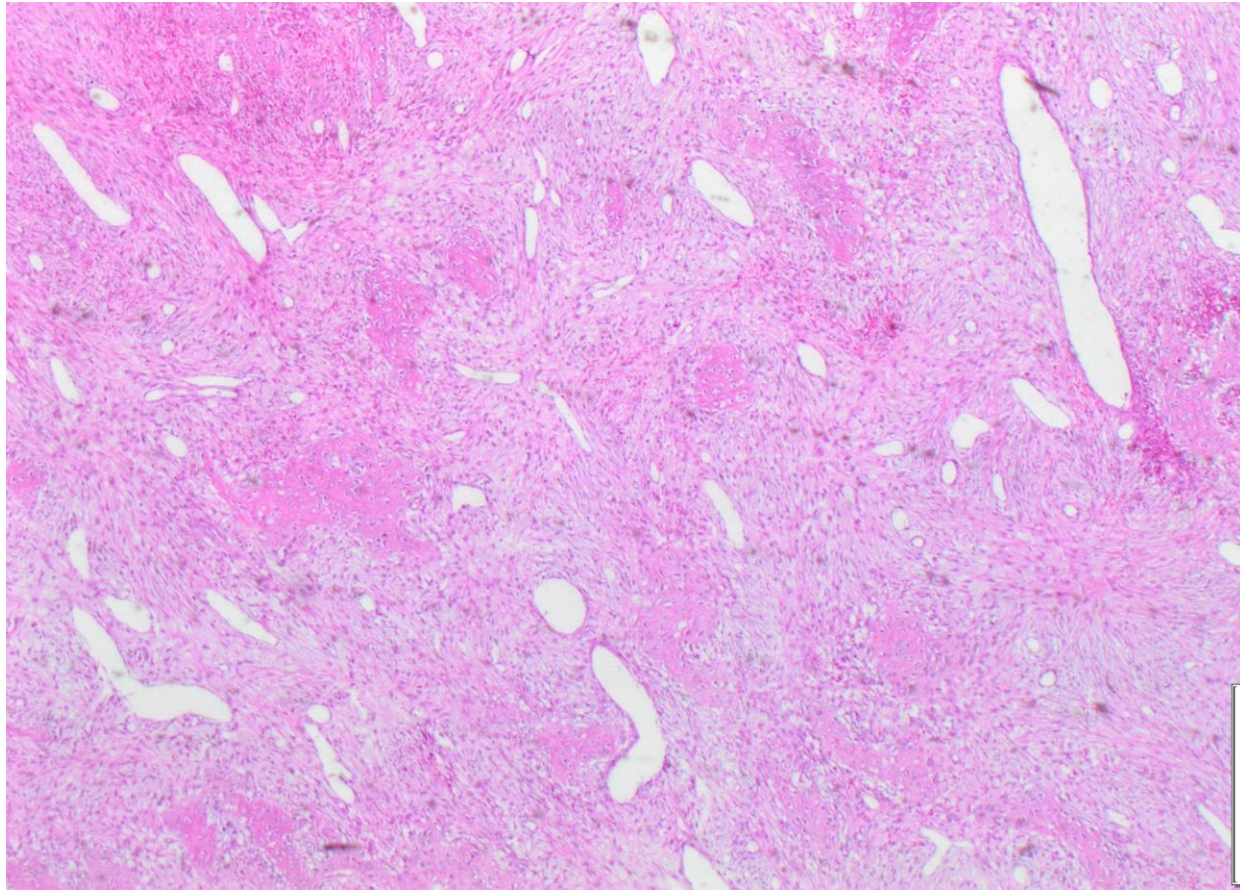
Schwellung & Schmerzen

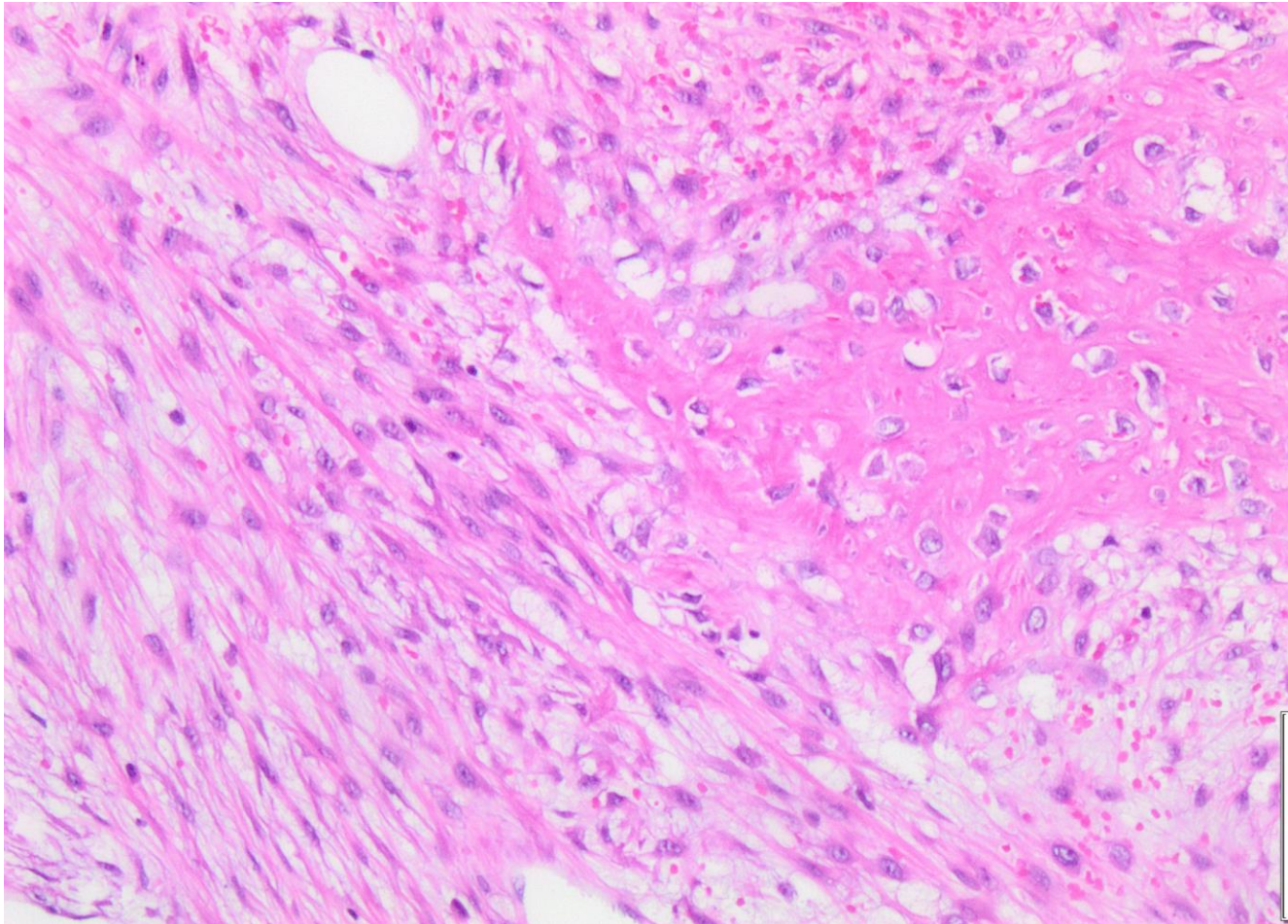
proximaler Unterarm

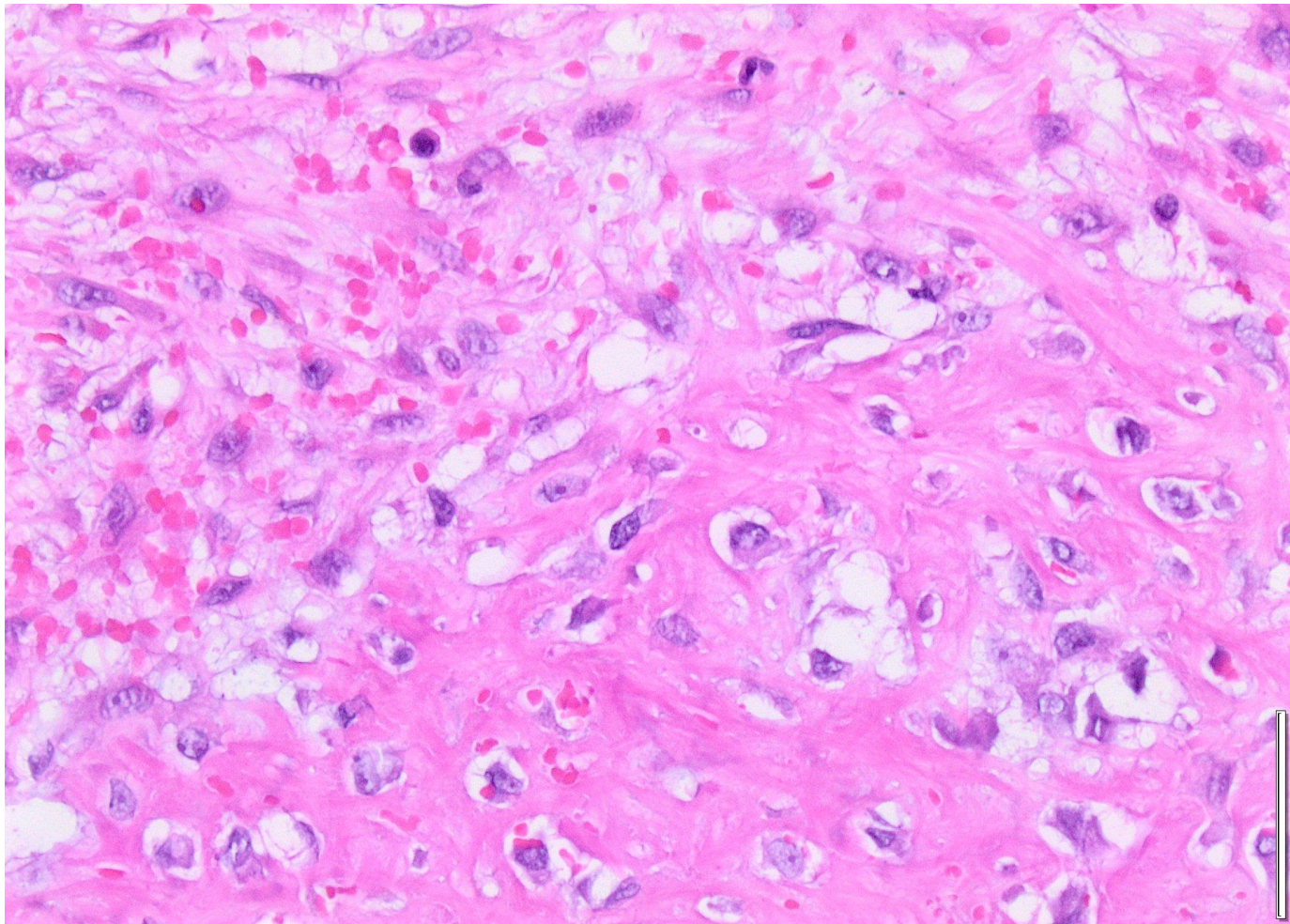
Befund

4 cm teils zystische Auftreibung
des proximalen Radius









Kasuistik 08-21

IHC

keine, da für die DD nicht hilfreich

FISH

keine MDM2 Amplifikation, keine USP6 Translokation

MolPath

GNAS Exon 8 (p.R201C) Mutation

Kasuistik 08-21

Diagnose: Fibröse Dysplasie

Die FD ist eine mono- oder polyostotische fibroblastäre Proliferation mit mesenchymaler Knochenneubildung meist bedingt durch eine GNAS Mutation (>90%). Die FD wird oft inzidentell im Rahmen einer bildgebenden Diagnostik in den ersten 3 Lebensjahrzehnten entdeckt. Sie betrifft überwiegend Extremitätenknochen, das Becken oder den Schädel. Radiologisch liegen zumeist medulläre Läsionen mit Milchglaseffekt, Störung der Knochenkontur und teils Zystenbildung vor. Morphologisch besteht eine in kurzen, teils storiformen Faszikeln angeordnete Spindelzellproliferation. Dazwischen liegen Geflechtknochenbälkchen ohne wesentlichen Osteoblastenbesatz in variabler Form und Verteilung. Sowohl Knochen-arme als auch sehr Knochen-reiche Läsionen können diagnostische Schwierigkeiten bereiten. Auch sind sekundäre Veränderungen wie Blutung, Zystenbildung und xanthomatöse Infiltrate möglich. Selten kann in einer FD auch Knorpel auftreten. Praktisch beweisend ist der Nachweis einer GNAS Mutation. Identische Mutationen sind auch in Myxomen nachweisbar, das mögliche Auftreten von GNAS Mutationen in low grade Sarkomen ist sehr umstritten.

Kasuistik 08-21

Differentialdiagnose

Low Grade Osteosarkom	eine „gefürchtete“ DD, weil morphologisch sehr schwer zu erkennen, höhere Atypie der Spindelzellkomponente, ggf. permeatives Wachstum, MDM2/CDK4 Amplifikation häufig, keine GNAS Mutation, korrekte Diagnose wird meist erst im Rezidiv gestellt!
Osteofibröse Dysplasie	tritt exklusiv in der Tibia/Fibula von Kindern auf, prominente Osteoblastensäume der Ossikel, sonst ähnliche Morphologie, keine GNAS Mutation, auf DD zum Adamantinom achten
Desmoplastisches Fibrom	die intraossäre Variante einer Fibromatose, permeatives Wachstum zwischen spongiosen Lamellenknochen, keine GNAS Mutation, Frequenz von beta-Catenin Mutationen im DF ist nicht klar, zumindest kasuistisch wird eine beta-Catenin Mutation im DF beschrieben, also bei Verdacht immer testen