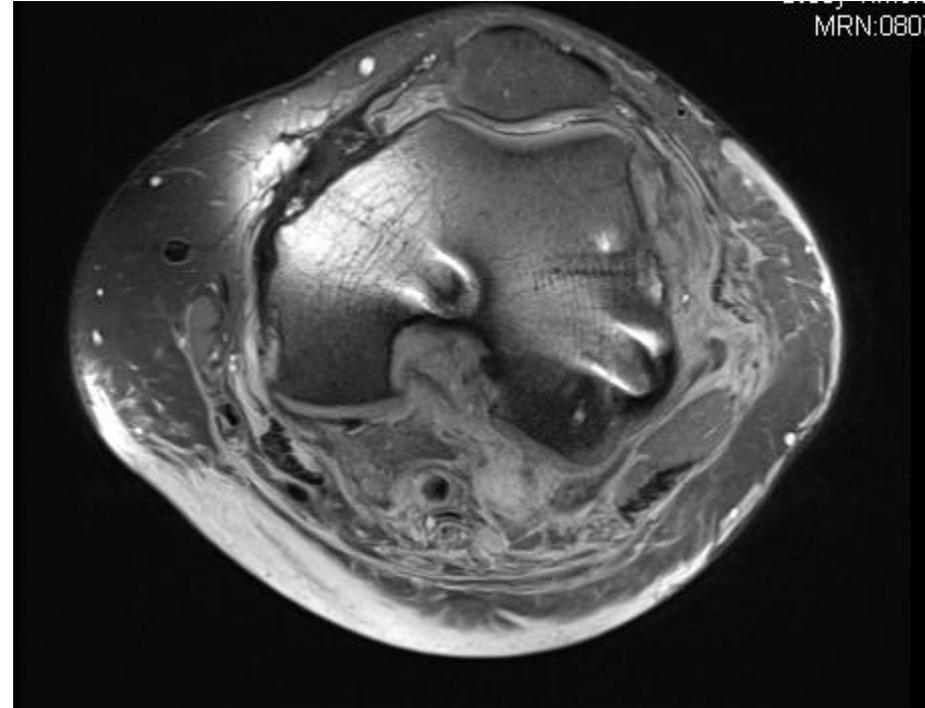
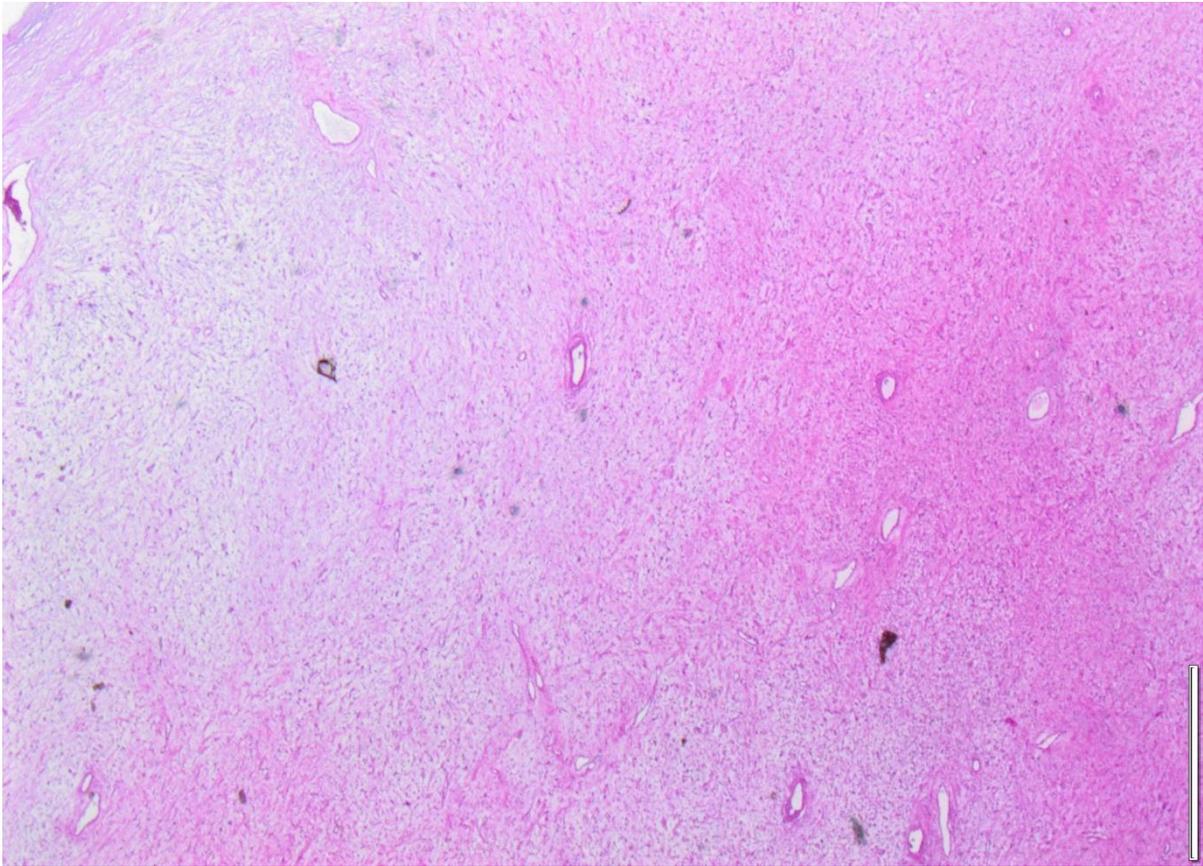


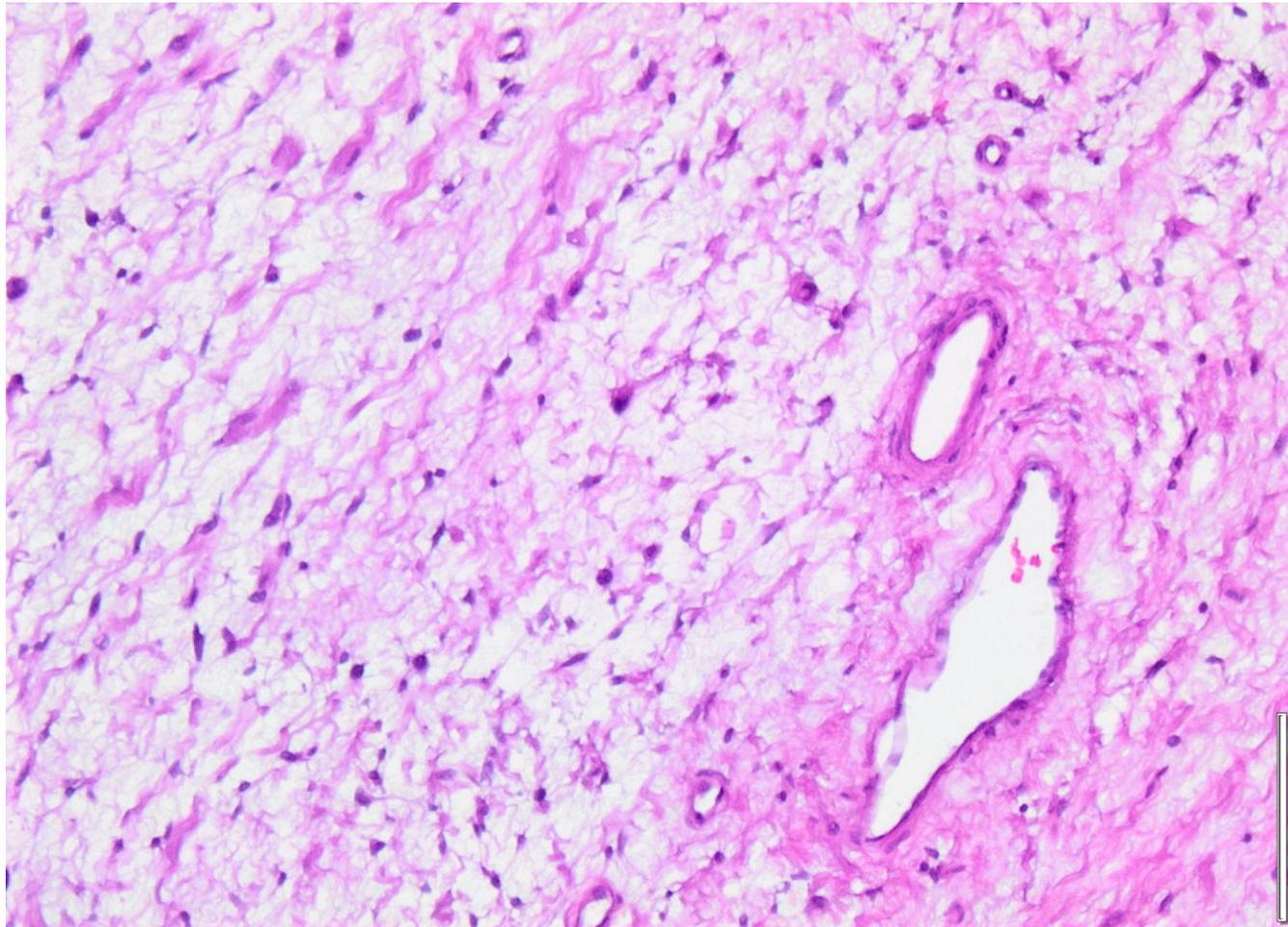
## Kasuistik 09-21

22-jähriger Mann  
Schwellung linker  
distaler Oberschenkel

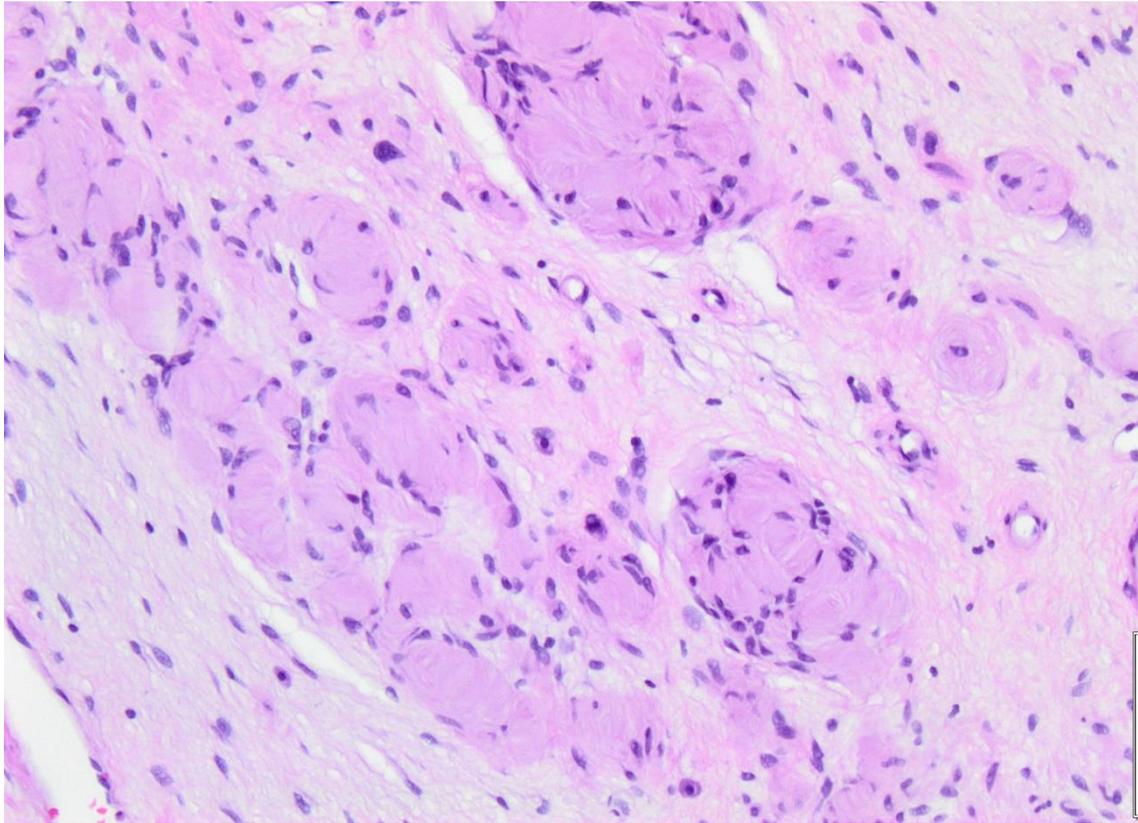
Befund  
8 cm unscharf demarkierte  
Tumormasse

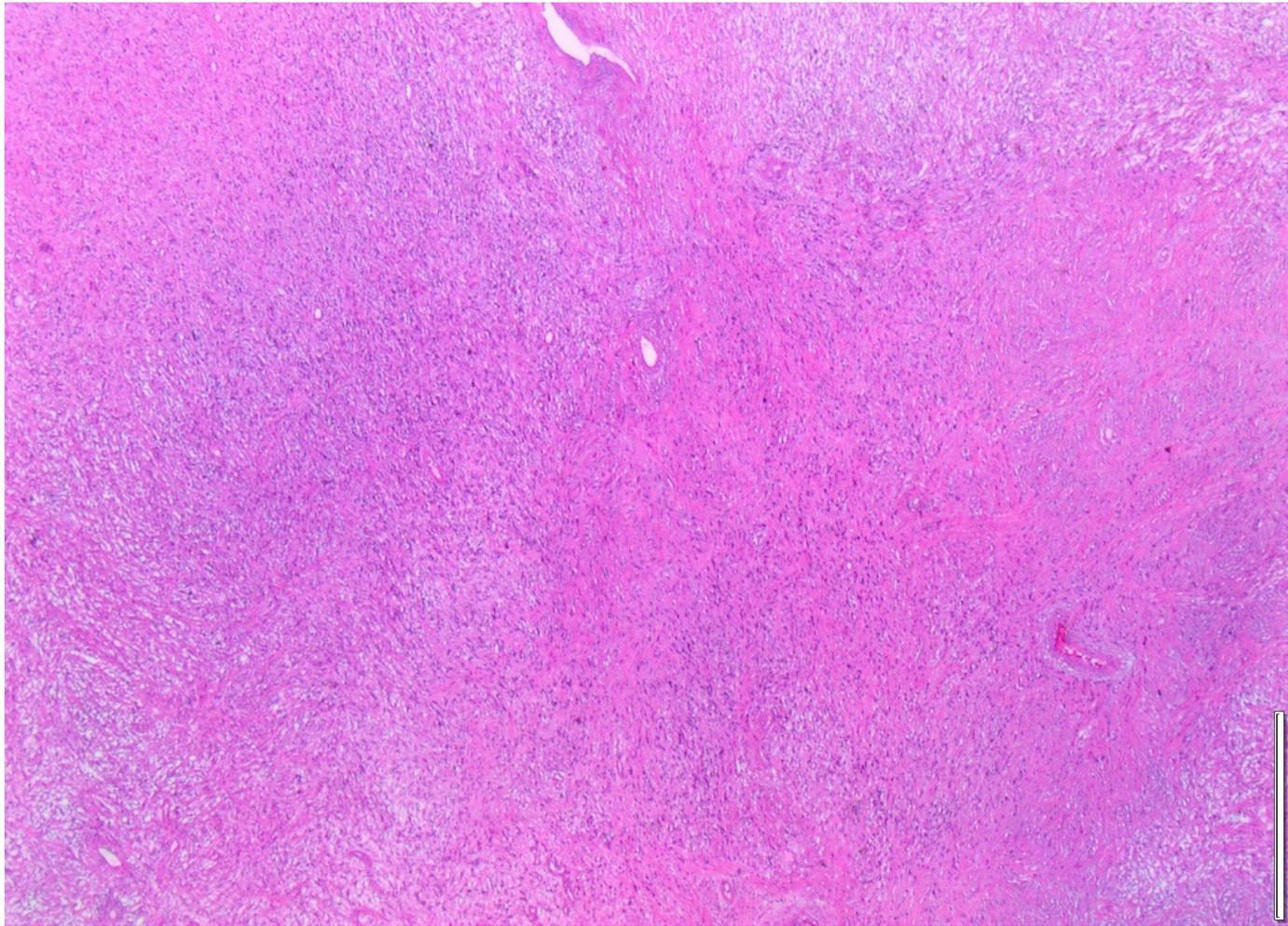


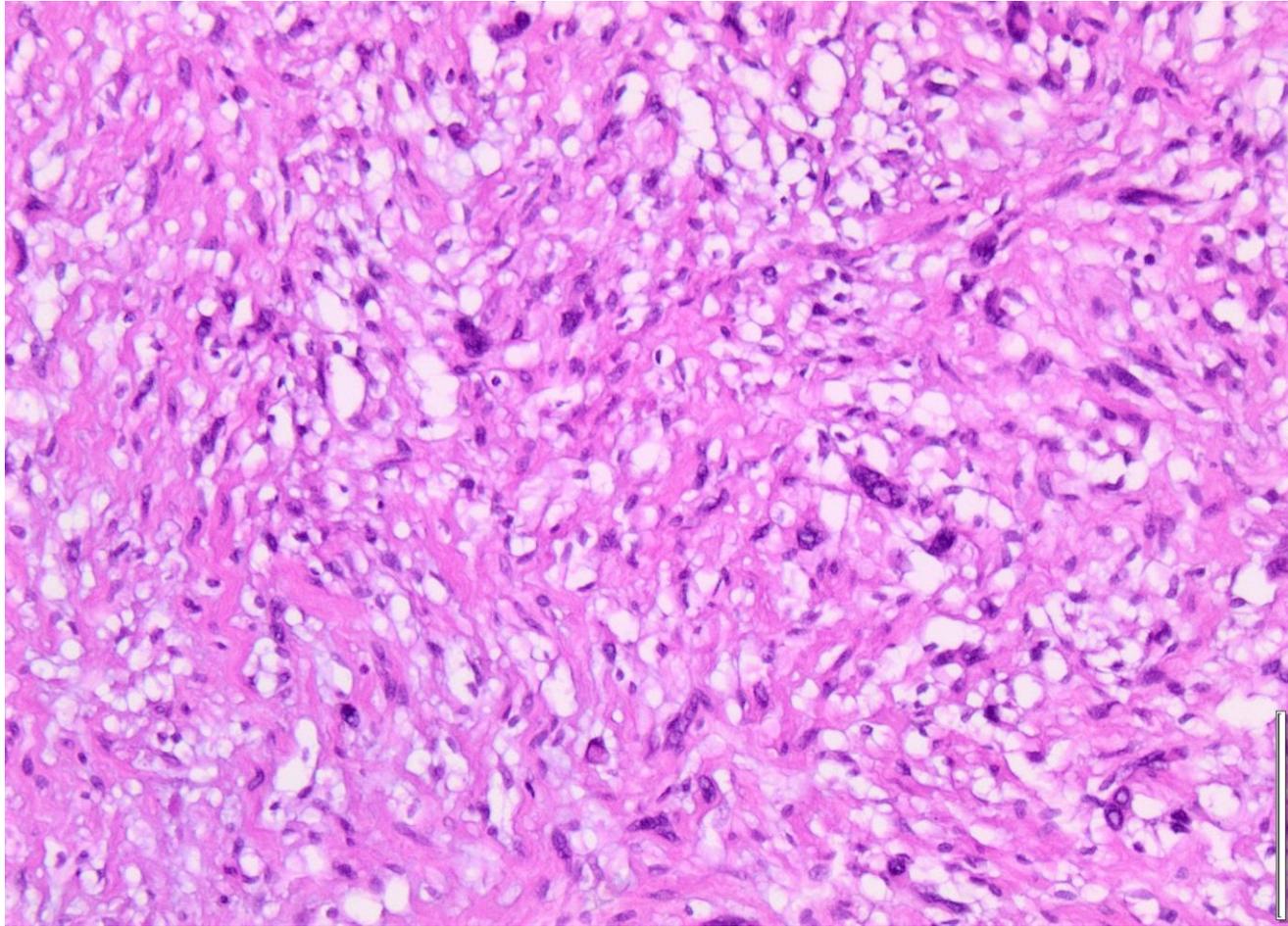


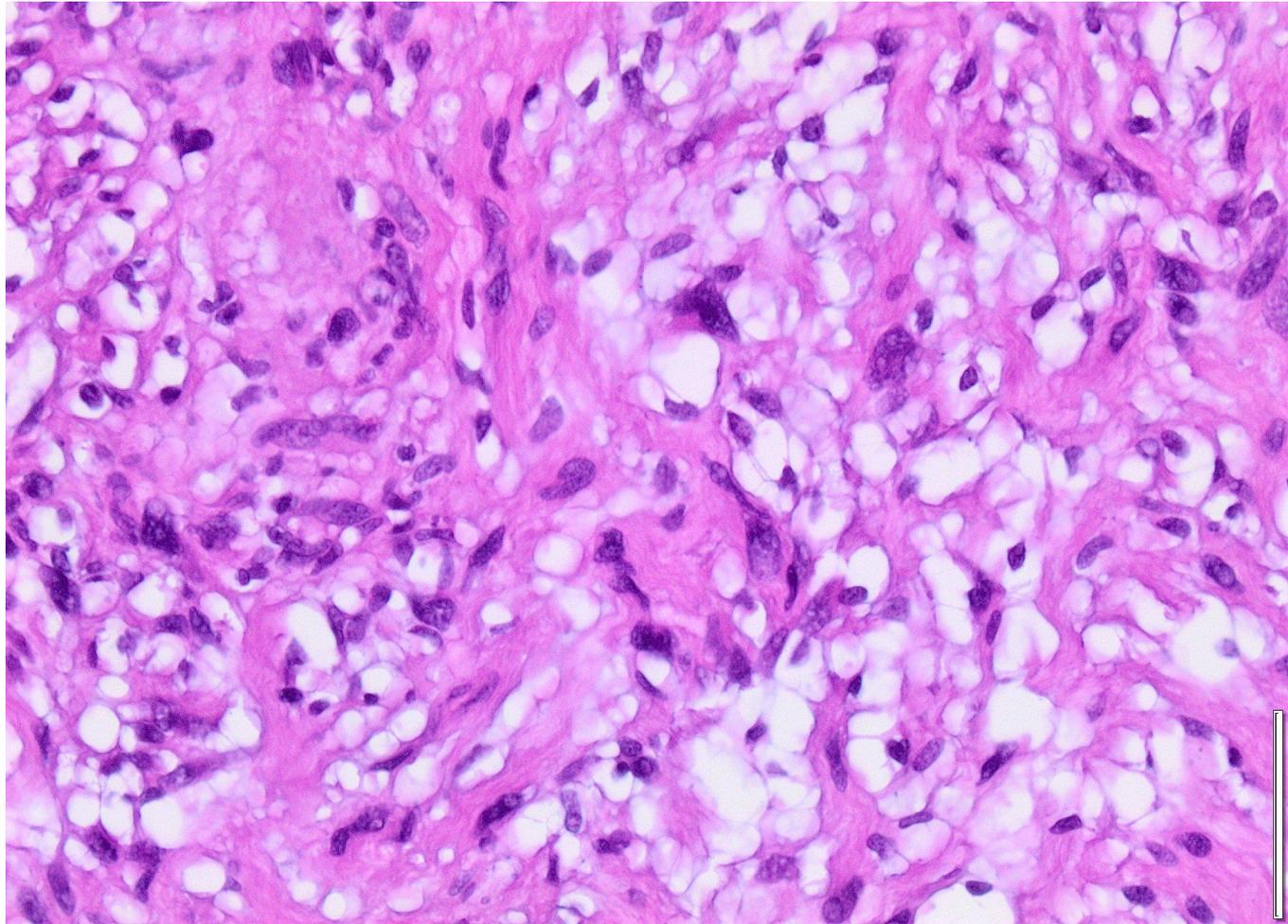


# Pseudo-Meissnersche Körperchen

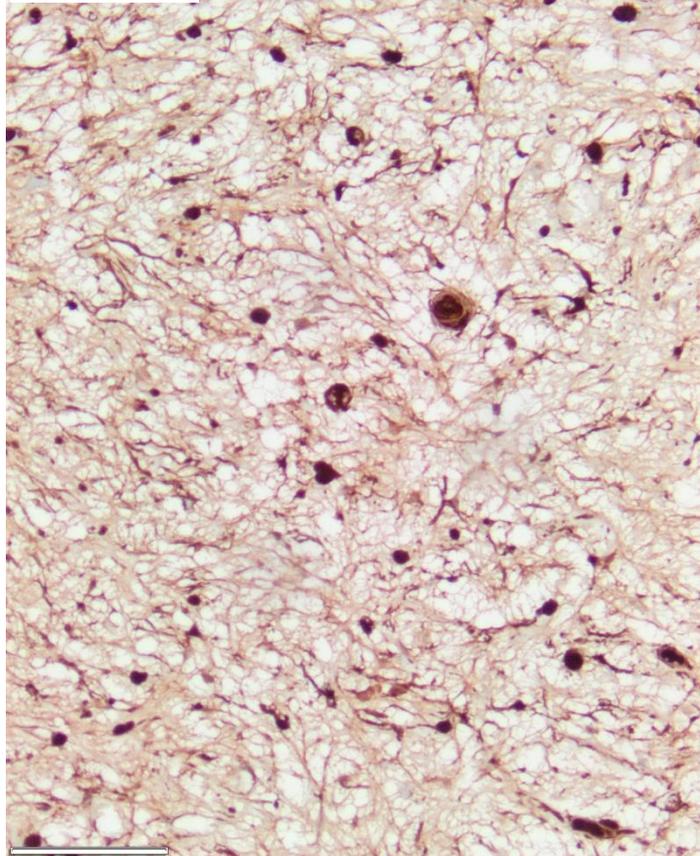




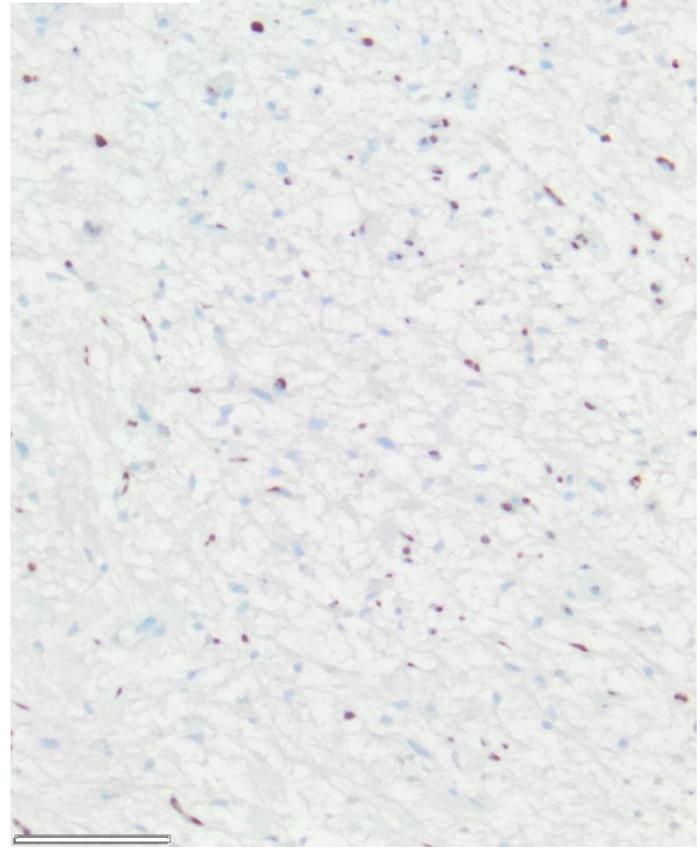




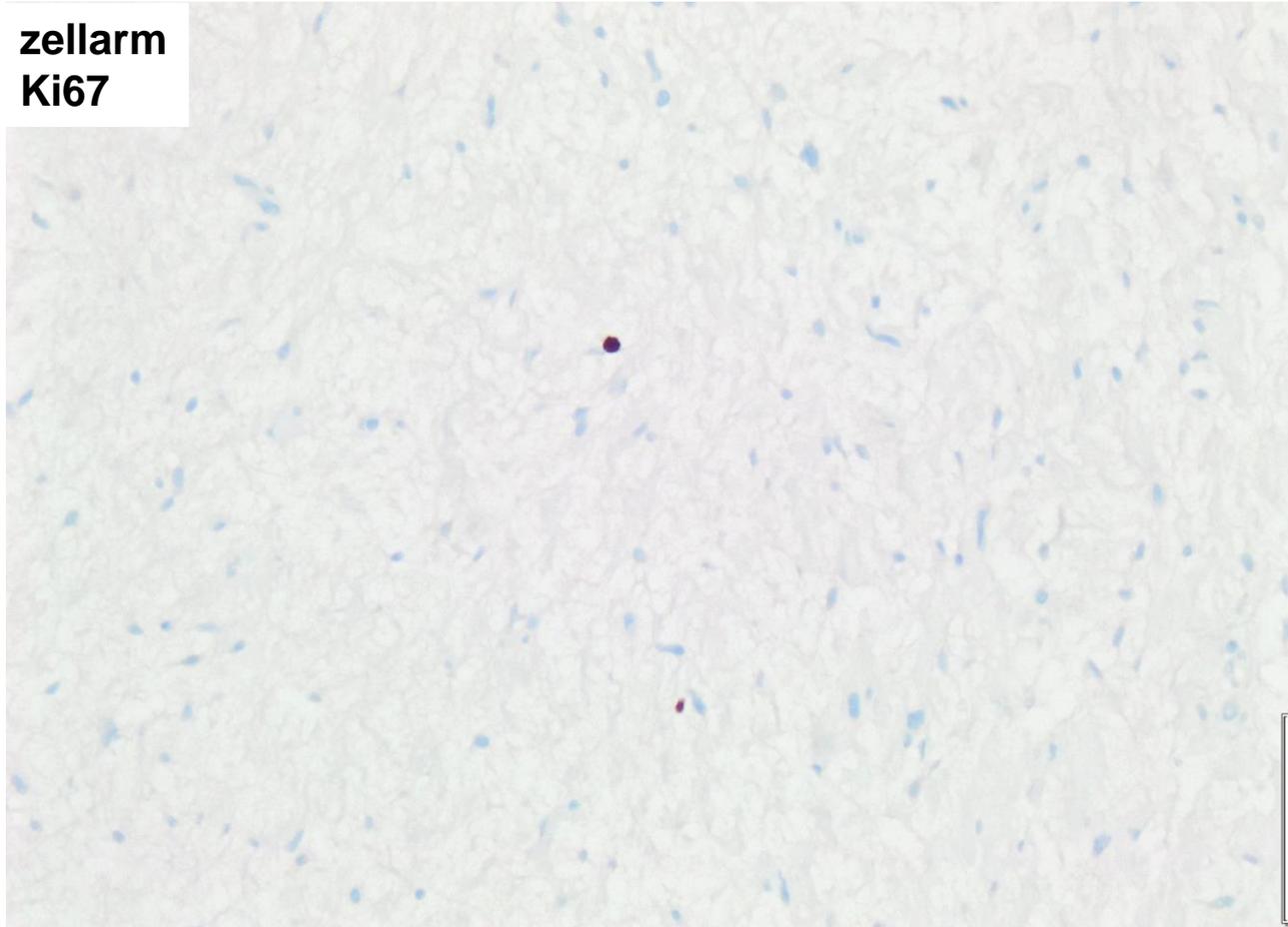
**zellarm  
S100**



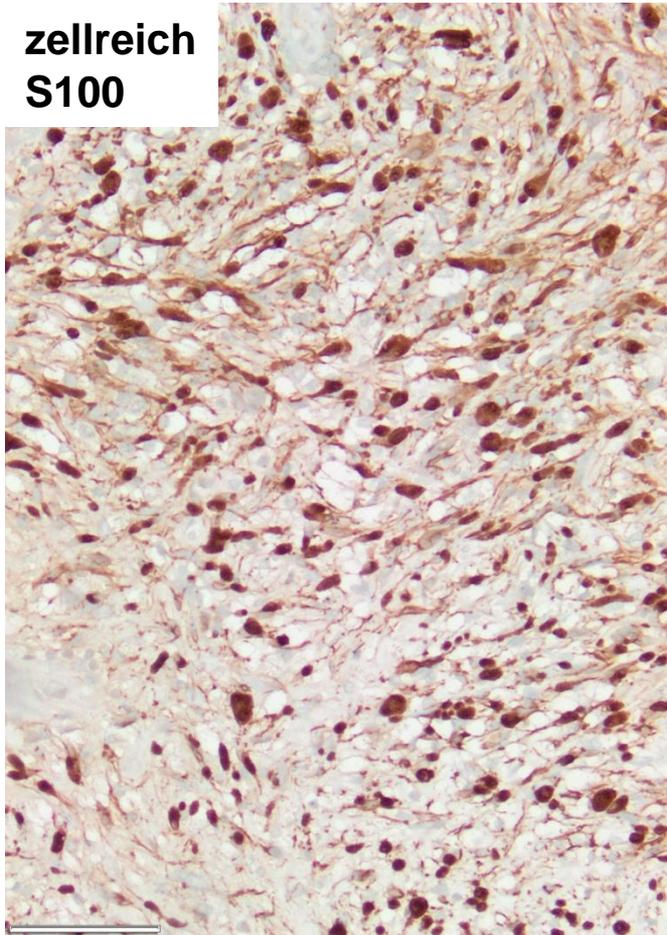
**zellarm  
SOX10**



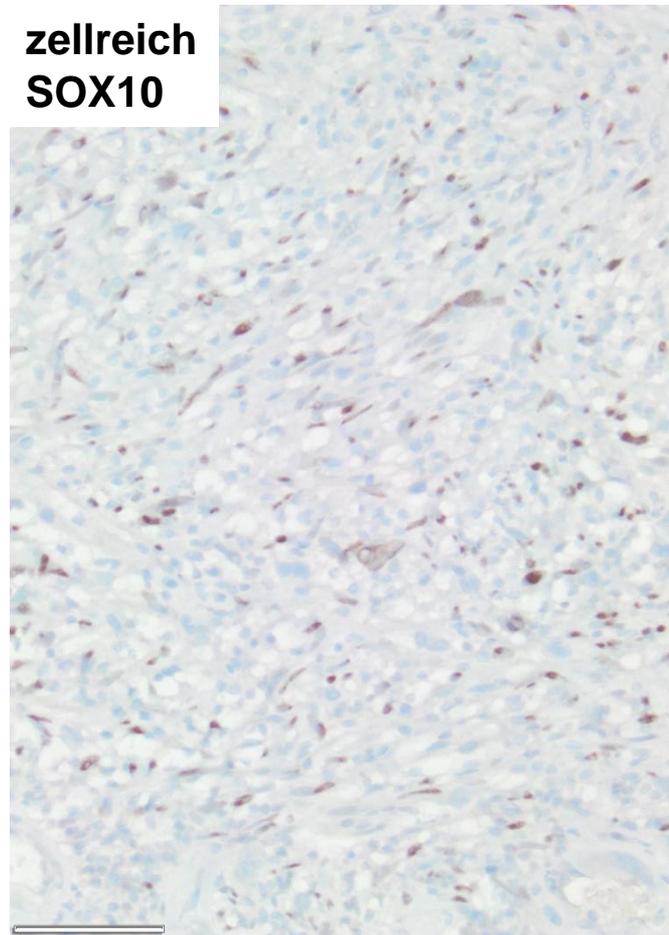
**zellarm  
Ki67**



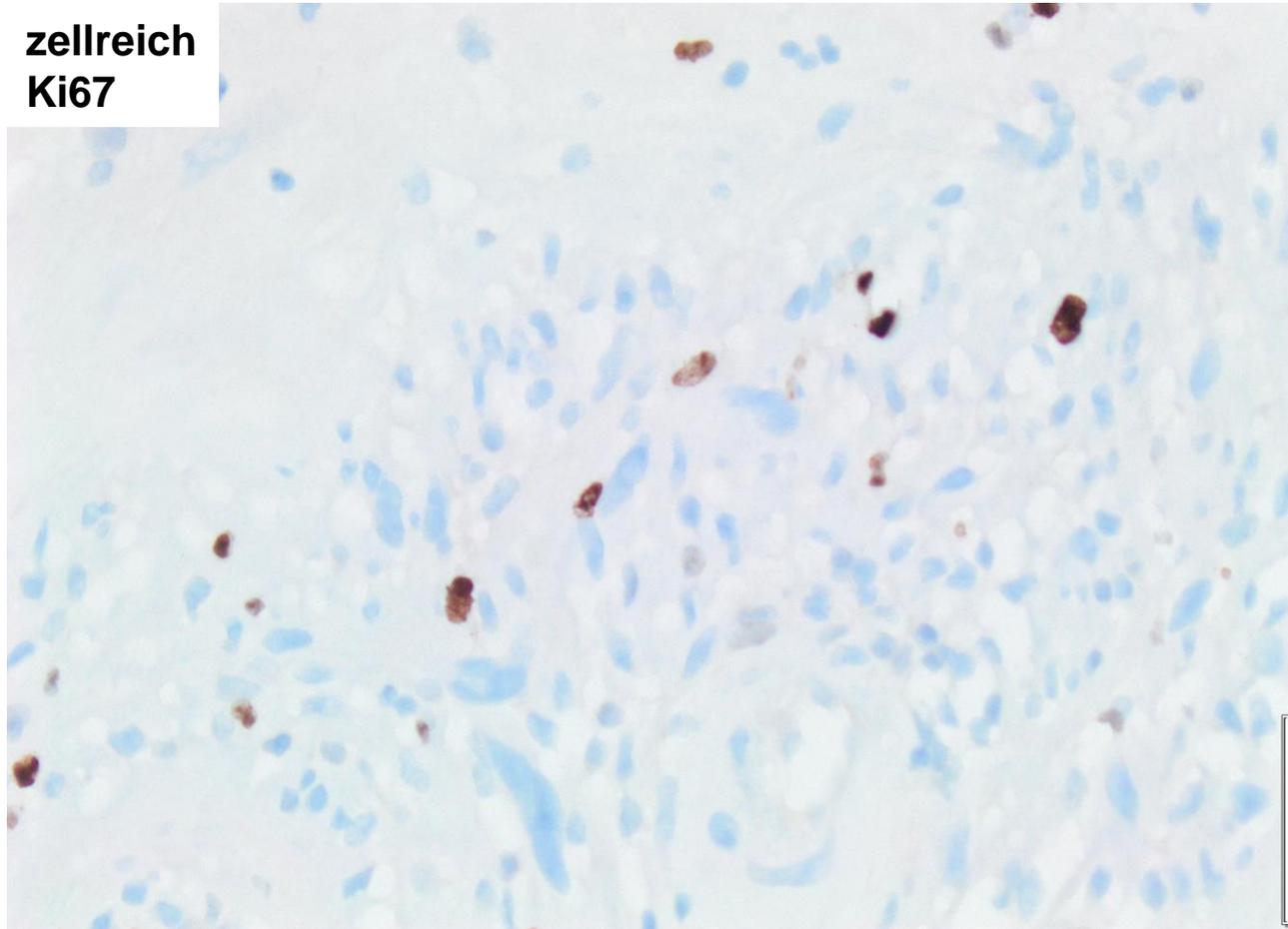
**zellreich**  
**S100**



**zellreich**  
**SOX10**



**zellreich  
Ki67**



## Kasuistik 09-21

IHC

Positiv: S100 (variabel), SOX10 (Subpopulation)

Ki67 fokal bis zu 10%

## Kasuistik 09-21

### Diagnose: Neurofibrom mit atypischen Merkmalen

Neurofibrome mit diffusem Wachstumsmuster sind eine distinkte Untergruppe neural differenzierter Tumoren des Kindesalters und treten gehäuft bei Patienten mit NF1 Keimbahnmutation auf (wie im vorliegenden Fall).

Kurze fusiforme Schwannzellen liegen zumeist locker verteilt und wenig dicht gelagert in einer feinfibrillären Matrix. Multifokal sind Pseudo-Meissnersche Körperchen nachweisbar (recht typisch für NF1 Mutationen).

Selten sind Übergänge in einen MPNST zu beobachten, dabei besteht ein fließender Übergang zwischen NF mit atypischen Merkmalen und einem MPNST. Klassische „ancient changes“, also regressive Kernformänderungen und –vergrößerungen, sind hiermit nicht gemeint. Echte Atypien zeigen erhöhte Zellularität, Kern-

unregelmäßigkeiten und Mitosen. Bis zu 3 Mitosen / 10 HPF, bei nur fokaler Atypie entsprechen einem NF mit Atypie. Bei diffuser Atypie und höhergradiger Proliferation ist ein MPNST zu diagnostizieren. Als Hilfskriterien

können der Verlust einer S100, p16 und/oder H3K27me3 Expression, eine Überexpression von TP53 und

Amplifikation von EGFR verwendet werden. Das Lebenszeitrisiko eines NF1 Patienten für das Auftreten eines MPNST liegt bei ca. 5-10%

# Kasuistik 09-21

## Differentialdiagnose

|                  |                                                                                                                                                                                                                                         |
|------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>DFSP</b>      | höhere Zellularität und storiforme Architektur, CD34 Expression in beiden Tumoren möglich, S100 jedoch nur in NF exprimiert                                                                                                             |
| <b>Schwannom</b> | meist durch eine echte Kapsel demarkierte Tumoren mit typischen Antoni A und B Arealen, durchgehende Expression von S100 im Gegensatz zur variablen Expression in NF, regressive Blutungen, Nekrosen und histozytäre Infiltrate möglich |
| <b>MPNST</b>     | höhere Zellularität mit Fibrosarkom-artigen Faszikeln, Proliferation >3 Mitosen / 10 HPF, durchgehende Atypie, Verlust der Expression von S100, SOX10, H3K27me3                                                                         |
| <b>Leiomyom</b>  | selten diffus entwickelt, typische Expression von Caldesmon, Aktin bei fehlender Reaktion für S100/SOX10                                                                                                                                |