

# Casus team 2

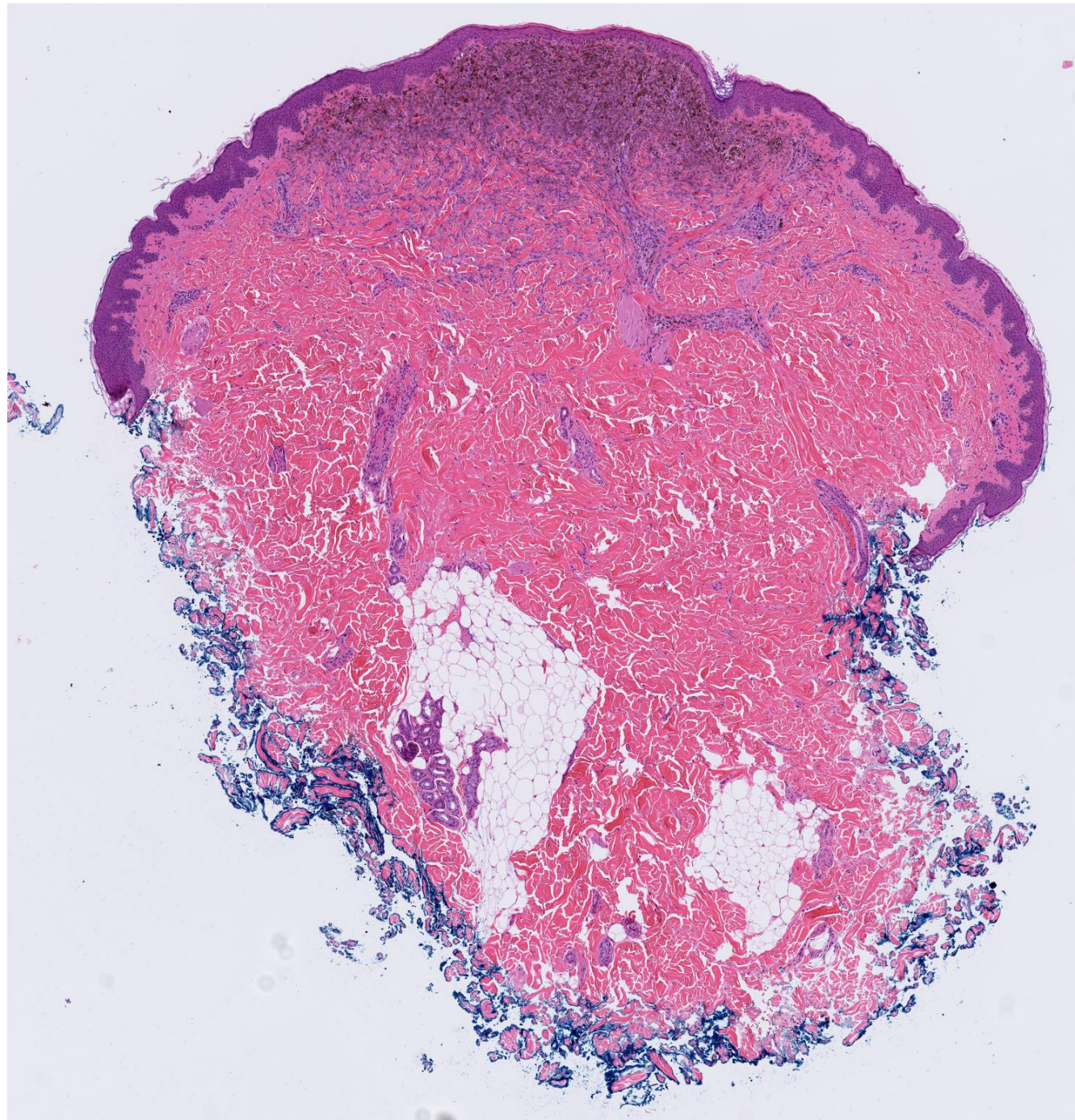
Erasmus MC

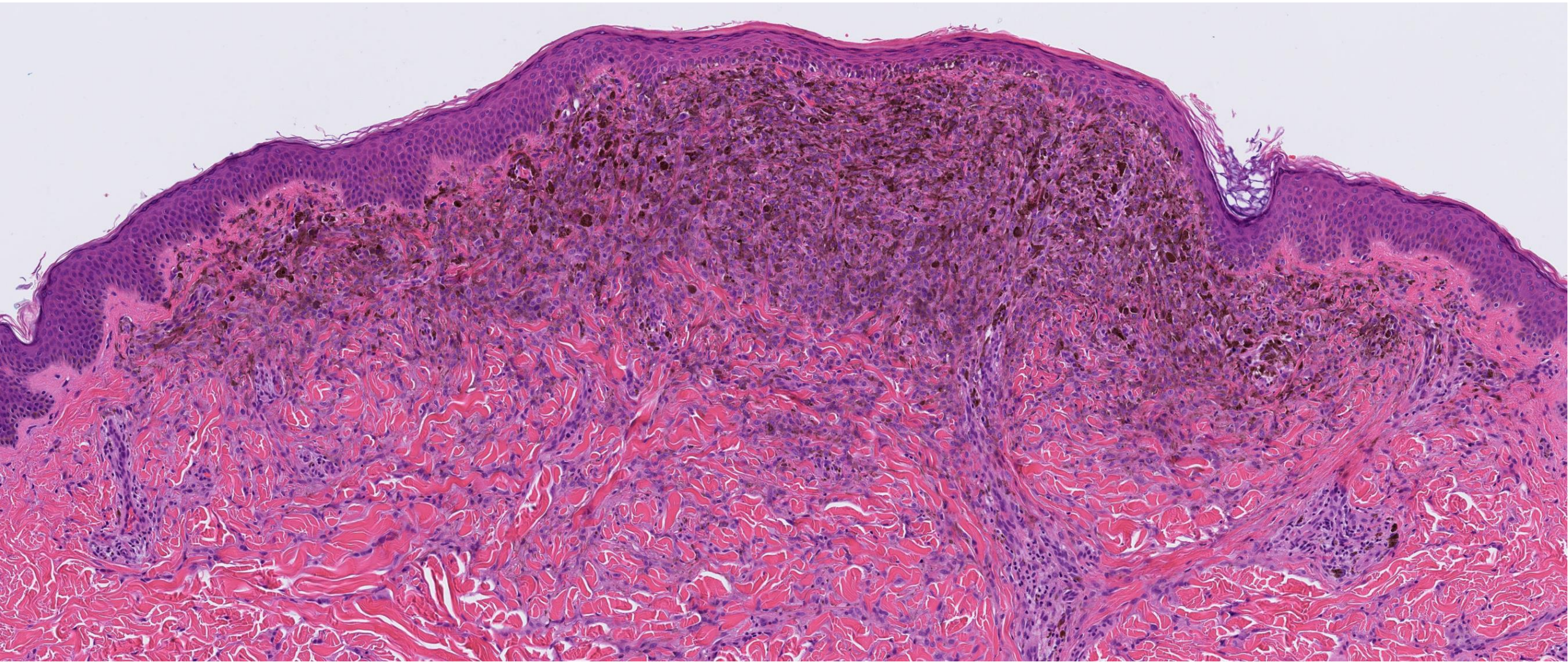
Floris Groenendijk, Esther Kuperus, Anh Nguyen,  
Rachel Oversier, Loes van Velthuysen

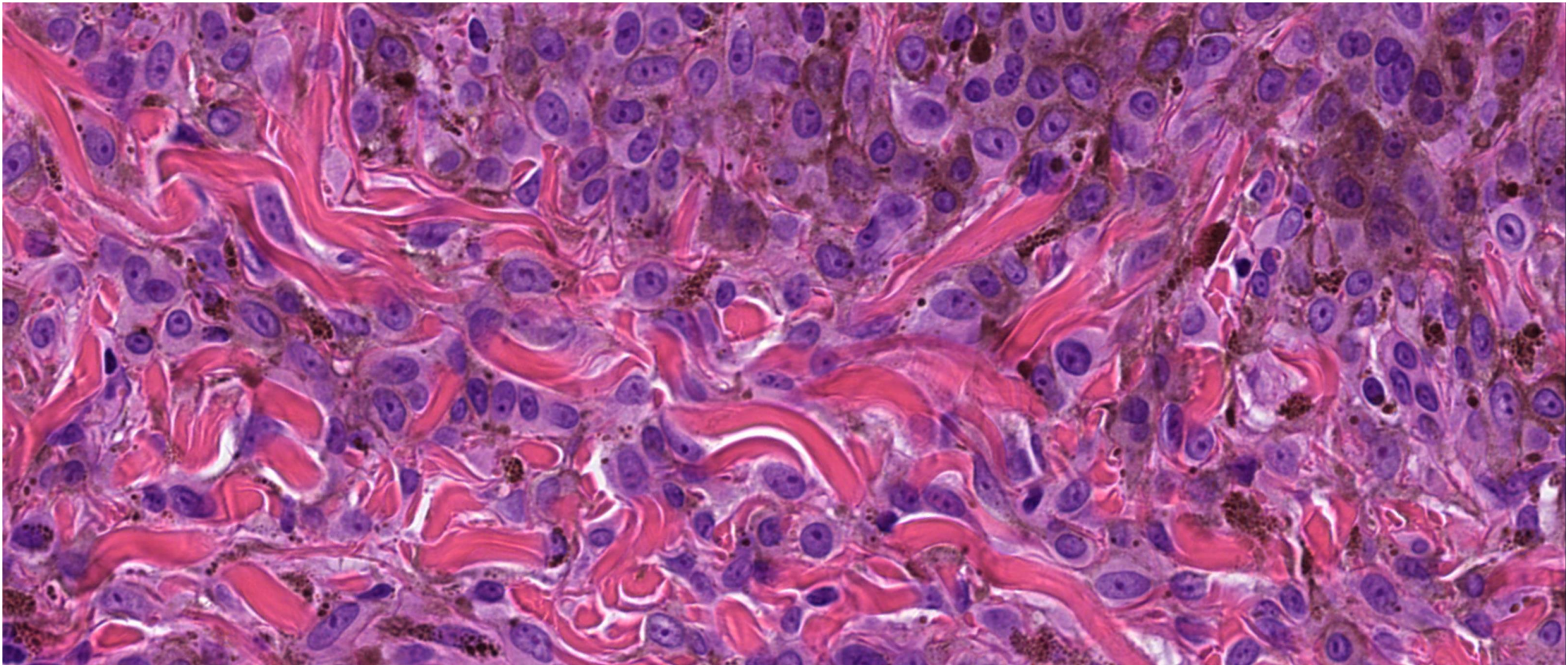
# Casus

- Man 20 jaar
- Huidexcisie linker schouderblad
- Donker gepigmenteerde scherp omschreven laesie
- FA++ huidcarcinoom
- Naevus?
- PALGA voorgeschiedenis: blanco





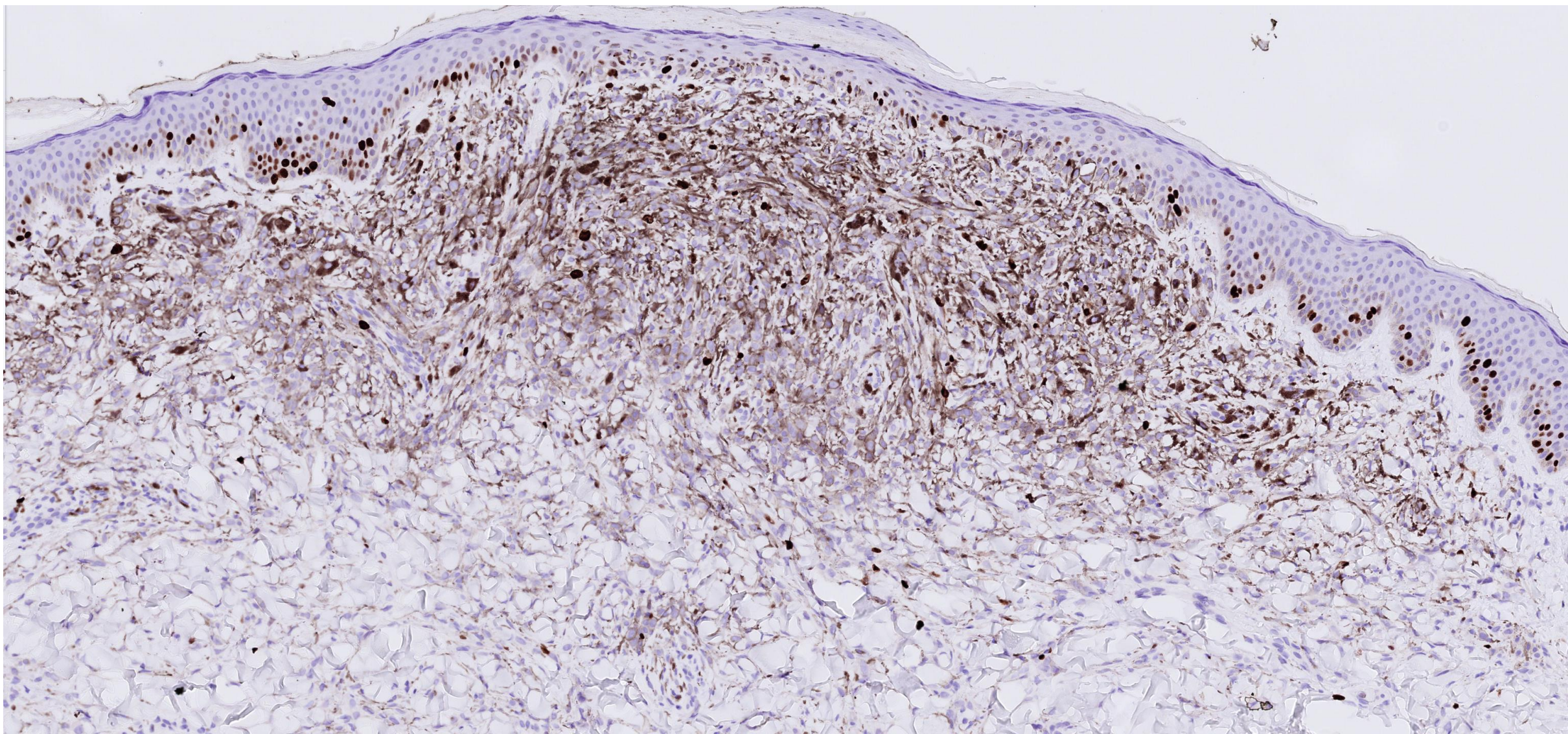




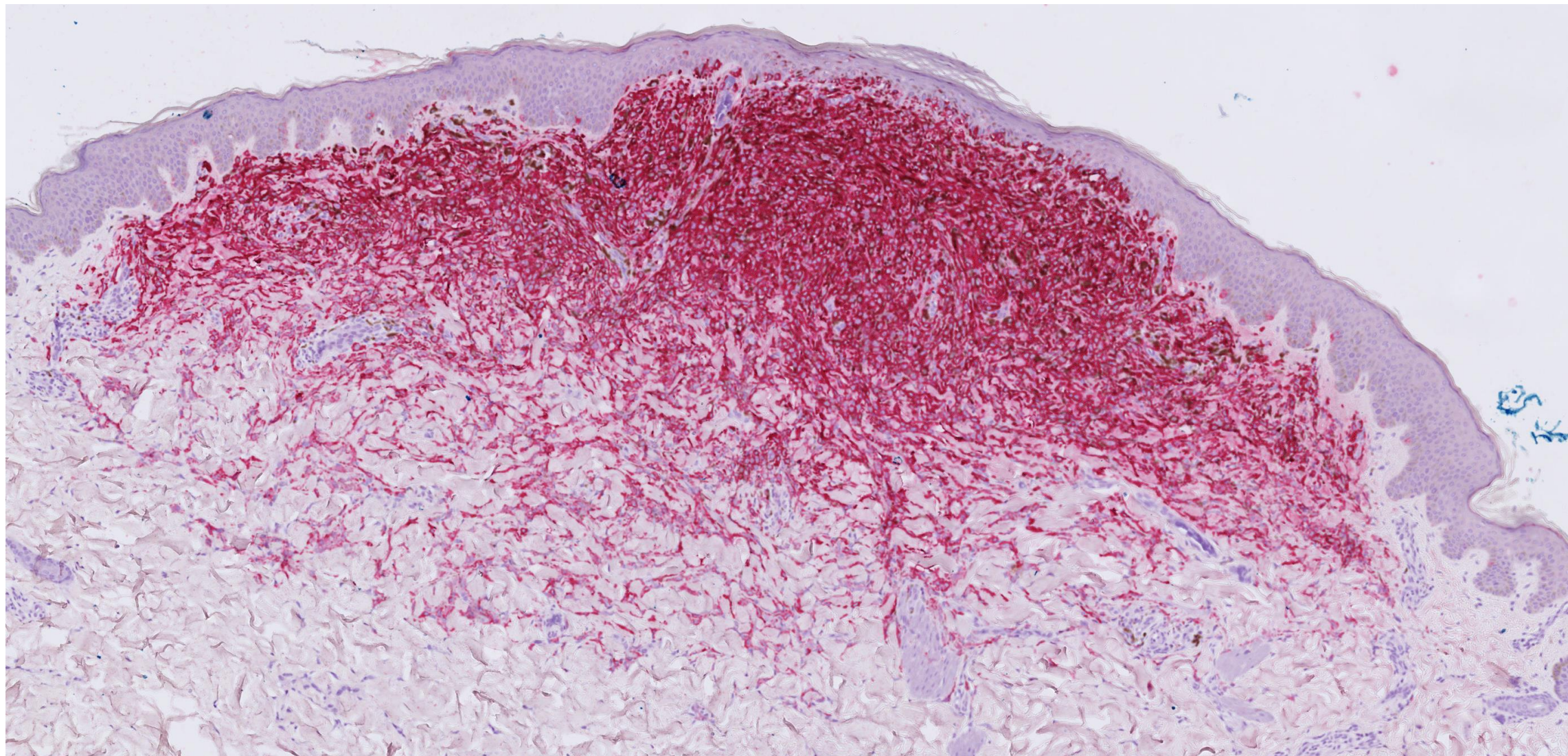
# Microscopie

Wigvormige gepigmenteerde melanocyttaire laesie bestaande uit epithelioide cellen met prominente nucleoli en tussengelegen melanofagen. Minimale grensvlakcomponent.

Ki-67



# HMB-45





# Differentiaal diagnosesen

- Blue naevus
- Gepigmenteerde epitheloid melanocytoom (PEM)
- WNT-activated deep penetrating/plexiform melanocytoma (naevus)

# Vraag 1

Wat is volgens de WHO 5<sup>e</sup> editie skin tumours de *PEM-defining abnormality*?

- A. PRKAR1A inactivatie
- B. Activerende mutatie in GNAQ
- C. BRAF p.V600E mutatie
- D. Loss-of-function mutatie in APC

## Vraag 2

Welk syndroom wordt veroorzaakt door mutaties in het PRKAR1A gen?

- A. Brooke-Spiegler syndroom
- B. Carney complex
- C. Cowden syndroom
- D. Tubereuze sclerose

# Vraag 3

Naar wie is het Carney complex vernoemd?

- A. Carney complex is voor het eerst ontdekt in de familie Carney
- B. Internist dr. Carney heeft zichzelf gediagnosticeerd met het Carney complex
- C. Patholoog dr. Carney heeft voor het eerst Carney complex beschreven
- D. Niemand weet het



A



B



C

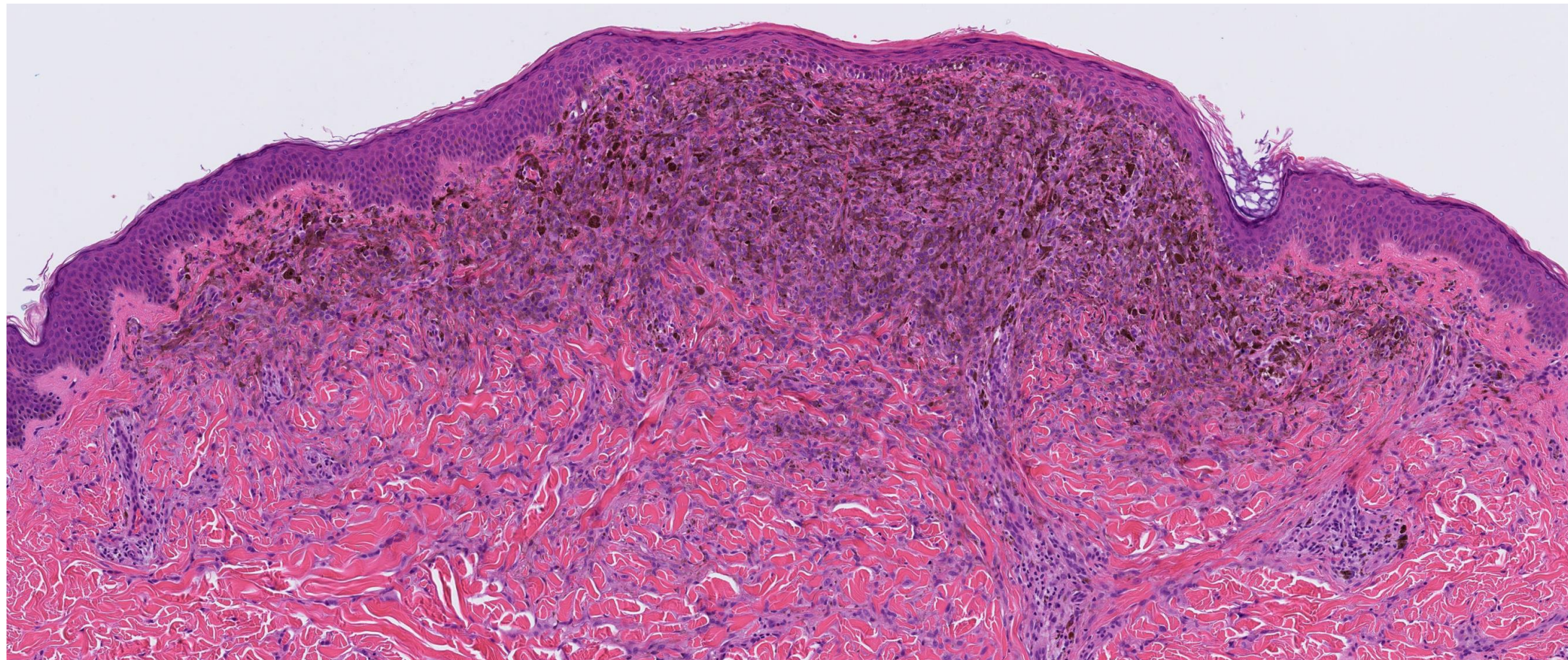
# Vraag 4

Het pittoreske dorpje Carney ligt in ...

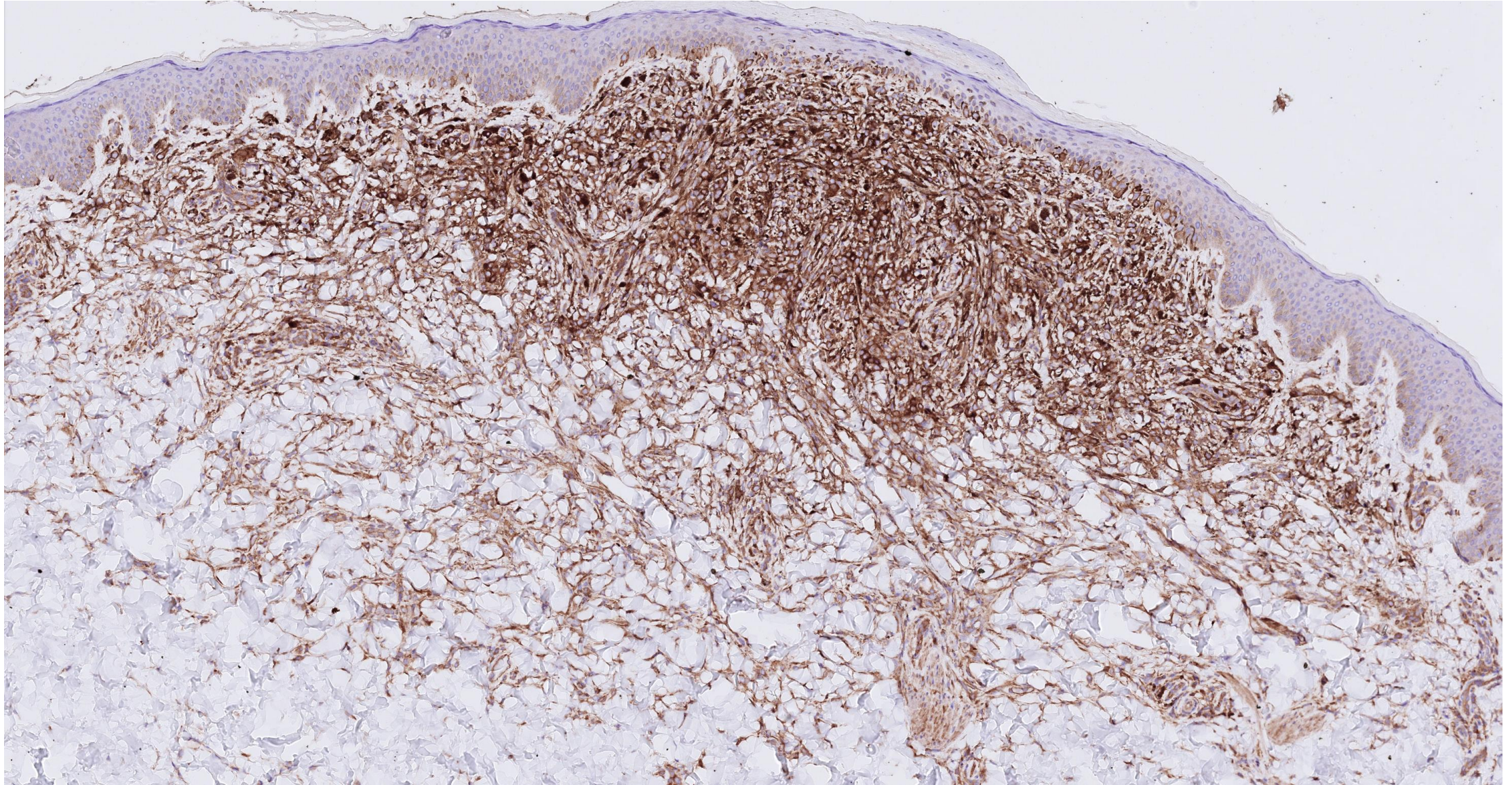
- A. Australië
- B. Canada
- C. Verenigde Staten
- D. Ierland



Terug naar de casus..



# PRKAR1A



# Vraag 5

Hoe interpreteer je dit resultaat?

- A. Cytoplasmatisch positief, dus *geen* PRKAR1A inactivatie
- B. Nucleair negatief, dus *wel* PRKAR1A inactivatie
- C. Cytoplasmatisch en nucleair negatief, enkel pigment kleurt aan
- D. Aspecifieke aankleuring, niet te interpreteren



# Moleculaire analyse

- NGS: geen mutaties
- SNP array: geen CNV's
- Archer: Er is een LAMTOR1-PRKCA fusietranscript aangetoond

# Vraag 6

Wat is de meest waarschijnlijke diagnose na integratie morfologie, immunohistochemie en moleculaire analyse?

- A. Spitz naevus of Spitz PEM
- B. Nodulair en gepigmenteerd melanoom
- C. PRKCA gefuseerde blauwe naevus of blauwe PEM
- D. Naevus van Reed