



Sequence ID: [NG\\_012340.1](#) Length: 42449 Number of Matches: 1

Range 1: 36408 to 36574 [GenBank](#) [Graphics](#)

▼ Next Match ▲ Previous Match

Score	Expect	Identities	Gaps	Strand
305 bits(165)	6e-86	166/167(99%)	0/167(0%)	Plus/Plus
CDS: Putative 1 Query	1			A Y R W M I D S R 60
Sbjct	36408	TGGCAGCTCAGCTAATCATCCCTGGTTTTCCAGGCCTATCGCTGGATGATTGACTCCAGA		36467
CDS:succinate dehydr	215	~~~~~ A Y R W M I D S R		
CDS: Putative 1 Query	10	D D F T E E R L A K L Q D P F S L Y X C 120		
Sbjct	36468	GATGACTTCACAGAGGAGCGCCTGGCCAAGCTGCAGGACCCATTCTCTATACCRCTGC		36527
CDS:succinate dehydr	224	D D F T E E R L A K L Q D P F S L Y R C		
CDS: Putative 1 Query	30	H T I M N C T R T C P K 167		
Sbjct	36528	CACACCATCATGAACTGCACAAGGACCTGTCTAAGGTACGTGGGGC		36574
CDS:succinate dehydr	244	H T I M N C T R T C P K ~~~~~		

**Obr. 2.** SDHB deficientní renální karcinom s nalezenou mutací: NM\_003000.2(SDHB): c.725G>A (p.Arg242His). Sanger sequencing

**Fig. 2.** SDHB deficient renal cell carcinoma with mutation: NM\_003000.2(SDHB): c.725G>A (p.Arg242His). Sanger sequencing

notky, které jsou specifické pro daný typ a které pokud možno reflektují její genetické vlastnosti či zužují výběr potřebných vyšetření k přesnějšímu určení. Genetické testy nelze dělat „naslepo“ a je nutné přemýšlet v rámci diferenciální diagnostiky.

V posledních několika letech bylo popsáno několik perspektivních typů nádorů, zdá se, že nalezena byla celá skupina nádorů, která má společné poškození mTOR dráhy a tvoří tak protipól nádorům, které mají poškozeny geny ovlivňující Krebsův cyklus (FH deficientní renální karcinom nebo SDH deficientní renální karcinom).

Do nádorů, které jsou zcela nové a které mají porušenou mTOR dráhu, patří nádory, jejichž jméno je tvořeno akronymem: ESC, HOT a pravděpodobně

LOT (viz níže). Jména nejsou důležitá, podstatné je, že jde o morfologicky kompaktní jednotky, které jsou snadno rozpoznatelné v běžném hematoxylinovém-eosinovém barvení bez nutnosti složitě podporovat diagnostické úsilí drahou genetikou. Samozřejmě správně určená diagnóza vyžaduje zvýšené úsilí v laboratoři, ale 90 % diagnostické práce odvede patolog s „obyčejnými sklíčky“.

### ESC – eosinophilic solid and cystic renal cell carcinoma

Tento typ nádoru byl poprvé popsán v rámci dvou studií mapujících renální karcinomy u pacientů s tuberózní sklerózou (6, 7). Spektrum nádorů je poměrně pestré. Později byly tyto nádory popsány také u sporadických pacientů. Zde se vyskytují spíše