

Histiozytose der indeterminierten Zelle

Christian Rose, Dermatopathologie Lübeck

Anamnese:

Bei einer 32-jährigen Patientin bestehen disseminierte symptomlose hautfarbene Papeln. Klinisch bestand der Verdacht auf eine Urticaria pigmentosa.

Histologie:

Stanzbiopsie mit im gesamten Korium dicht beieinander liegenden histiozytären Zellen mit mäßig breitem, eosinophilem Zytoplasma ohne Atypien. Begleitend ein minimales lymphozytäres Entzündungsinfiltrat. Die Epidermis ist unauffällig.

Immunhistologisch exprimieren die Zellen kräftig CD1a, feingranulär CD68 und sind positiv für CD14. Negative Reaktion für S100-Protein, CD117 und Langerin. In der Reaktion mit MIB-1 zeigt sich eine Proliferation von ca. 8 %.

Zusatzuntersuchung:

Eine tumorgenetische Untersuchung mittels Next Generation Sequenzierung (NGS) (Pathologisches Institut der LMU, Prof. F. Klauschen) unter Einsatz des TSO500 (TrueSight Oncology 500)-Assays auf einer Illumina NextSeq 500-Plattform fand eine R799W-Mutation im ERCC4-Gen.

Kommentar:

Unter dem Begriff Histiozytosen werden Erkrankungen, die sich von Makrophagen oder dendritischen Zellen ableiten, zusammengefasst. Dabei werden Langerhans-Zell-Histiozytosen den Makrophagenerkrankungen (Nicht-Langerhans-Zell-Histiozytosen) gegenübergestellt. Sehr selten ist die Histiozytose der indeterminierten Zelle, die sowohl Makrophagen-Marker (CD68) als auch S100- und CD1a-positiv ist. Langerin ist negativ, da die Zellen keine Birbeck-Granula aufweisen. Der vorliegende Fall ist insbesondere bemerkenswert, da S100-Protein in den Zellen negativ ist. Dieses wurde in wenigen Einzelfällen in der Literatur beschrieben.

Im vorliegenden Fall wurde eine Mutation im ERCC4-Gen gefunden, die bislang bei Histiozytosen nicht beschrieben wurde. ERCC-4 kodiert ein Protein, das bei der DNA-Reparatur und DNA-Rekombination beteiligt ist. Die für diese seltenen Subtypen beschriebenen häufigen Mutationen in anderen Kinasen fanden sich im vorliegenden Fall nicht.

Die Patientin ist aus der Ukraine geflüchtet. Weitere Untersuchungen und eine Verlaufskontrolle waren nicht möglich. Die Einordnung in die neue Klassifikation der Histiozytosen aus dem Jahre 2016 ist somit nicht möglich.

Literatur:

Amin S, Jamerson J, et al. A case of S-100-negative CD1a-positive indeterminate cell histiocytosis. J Cutan Pathol 2019; 46:945-948

Emile JF, Oussama A, et al. Revised classification of histiocytoses and neoplasms of the macrophage-dendritic cell lineages. Blood 2016; 127:2672-2681