

## *Dermatofibrosarcoma protuberans* (DFSP) – postępy w diagnostyce i leczeniu

*Dermatofibrosarcoma protuberans* (DFSP)  
– advances in diagnostics and therapy

*lek. Hanna Kosęła,*  
*prof. nadzw. dr hab. n. med. Piotr Rutkowski*  
*Klinika Nowotworów Tkanek Miękkich, Kości i Czerniaków,*  
*Centrum Onkologii – Instytut im. Marii Skłodowskiej-Curie w Warszawie*  
*Kierownik Kliniki: prof. nadzw. dr hab. n. med. Piotr Rutkowski*



### ABSTRACT

*Dermatofibrosarcoma protuberans* is a rare soft tissue sarcoma with a superficial growth. It has an estimated incidence of 4 cases per one million persons per year. DFSP is preferentially located on the trunk. It can appear at any age, although it is much more frequent in individuals aged between 20 and 50 years. Its growth is slow and indolent and it can last for years. With time it can accelerate and characteristic protuberant masses appear, from which the disease took its name. Distant metastases are rare, more common in the fibrosarcomatous type (FS-DFSP), with incidence of about 10% of all DFSP, and it is characterized by more aggressive behavior and poorer prognosis. In more than 95% of DFSP cases a characteristic genetic disturbance was demonstrated, which is responsible for its carcinogenesis. Translocation between chromosomes 17 and 22 results in excessive activation of PDGFR $\beta$  and in increasing of the tumor cells proliferation. Excision with wide margins is the primary treatment option for DFSP. Though improvement of surgical modalities, including microsurgery, local recurrence rates are still high. Outcomes are better with the use of postoperative radiotherapy. Using in therapy kinase inhibitor imatinib was a breakthrough in treatment of patients with locally advanced or metastatic disease. Its activity is based on inhibition of PDGFR $\beta$  activation, which is responsible for development of this tumor type.

**KEY WORDS:** *Dermatofibrosarcoma protuberans*, wide excision, FS-DFSP, COL1A1A-PDGFB, imatinib

## STRESZCZENIE

*Dermatofibrosarcoma protuberans* jest rzadkim, rosnącym powierzchownie, mięsakiem tkanek miękkich występującym z częstością ok. 4 przypadków na milion osób rocznie. Zwykle rozwija się na skórze tułowia, występuje we wszystkich grupach wiekowych, ale szczyt zachorowań przypada na 3. i 4. dekadę życia. Zmiana rozwija się powoli, jej wzrost może trwać latami. Z czasem dochodzi do akceleracji wzrostu i powstania charakterystycznych guzowatości, od których choroba wzięła nazwę. Przerzuty odległe występują rzadko, częściej w postaci fibrosarkomatycznej nowotworu (FS-DFSP), stanowiącej mniej niż 10% przypadków i wiążącej się z bardziej agresywnym przebiegiem choroby oraz gorszym rokowaniem. W ponad 95% przypadków tej choroby stwierdzono charakterystyczne zaburzenie genetyczne, będące podstawą rozwoju tego nowotworu. Translokacja pomiędzy chromosomami 17 i 22 powoduje nadmierne pobudzenie receptora PDGFR $\beta$ , co skutkuje transformacją i wzrostem komórek nowotworowych. Podstawą leczenia DFSP jest wycięcie zmiany z szerokim marginesem tkanek zdrowych. Mimo udoskonalania metod chirurgicznych (w tym z zastosowaniem zabiegów mikrochirurgicznych) odsetek wznów miejscowych choroby nadal jest znaczny. Wyniki leczenia ulegają poprawie po zastosowaniu uzupełniającej radioterapii. Leczenie choroby zaawansowanej oraz w przypadku wystąpienia przerzutów odległych zrewolucjonizowało w ostatnich latach wprowadzenie do terapii inhibitora kinaz tyrozynowych – imatynibu, którego działanie opiera się na blokowaniu mechanizmu pobudzenia PDGFR $\beta$  leżącego u podstaw rozwoju choroby.

**SŁOWA KLUCZOWE:** *Dermatofibrosarcoma protuberans*, szerokie marginesy chirurgiczne, FS-DFSP, COL1A1A-PDGFB, imatynib