

Stromalni tumori spolnog tračka (SCSTs)

(Sex Cord Stromal Tumors)

Što su stromalni tumori spolnog tračka (SCSTs)?

SCSTs su rijetki tumori koji mogu nastati u testisu ili jajniku iz potpornih stanica (stromalne stanice). Ove stanice inače luče hormone, estrogen i/ili testosteron.

Tko obolijeva od SCSTs i zašto?

SCSTs se mogu razviti kod djece svih dobnih skupina. Većina SCSTs testisa nastaje ubrzo nakon rođenja ili tijekom prve godine života. SCSTs se pojavljuju rijetko kod adolescenata. Uzrok nastanka nije jasan. Nasuprot tome, SCSTs jajnika se mogu pojaviti u bilo kojoj dobi. Tumori Sertoli-Leydigovih stanica su zasebna grupa tumora koja je najčešća u drugom ili trećem desetljeću života i može biti udružena s drugim tumorima kod iste bolesnice ili njezine obitelji. Osim toga, ove bolesnice mogu imati poremećaje štitne žlijezde. Često su prisutne specifične mutacije DICER1 gena. Liječnik vašeg djeteta će vas informirati o potrebi genetskog testiranja. SCSTs su rijetko udruženi s Peutz Jeghersovim sindromom.

Postoji li za braću/sestre rizik obolijevanja od SCSTs ili drugih vrsta tumora?

Ako vaše dijete ima tumor Sertoli-Leydigovih stanica, moguće je da ima mutaciju DICER1 gena. Stoga treba razmotriti genetsko testiranje ostalih članova obitelji.

Da li su svi SCSTs jednaki?

SCSTs mogu biti vrlo različiti, kako u kliničkoj prezentaciji tako i histološki (pod mikroskopom). Ovo odražava podrijetlo tumora iz različitih vrsta stanica u testisu i jajniku. Postoji desetak različitih histoloških podtipova. Najvažniji podtipovi su tumori granulosa, Sertoli ili Leydigovih stanica, ili kombinacije dvije ili tri vrste stanica, sa ili bez stromalnih stanica.

Koji su karakteristični simptomi i znaci SCSTs?

Klinički simptomi variraju ovisno o spolu. Dječaci s testikularnim SCSTs se najčešće prezentiraju povećanjem testisa. Kod djevojčica su tumori često znatno veći. Klinički simptomi uključuju nelagodu ili bol u trbuhu. Kod nekih djevojčica se zapaža povećanje

trbuha. Obzirom da ovi tumori mogu lučiti hormone, djevojčice mogu imati znakove preuranjenog puberteta kao rast dojki, stidnu dlakavost i čak vaginalno krvarenje. Ako se tumori pojave u pubertetu, mogu biti prisutne akne, prekomjerna dlakavost i izostanak menstruacije.

Koje su pretrage potrebne kod djeteta sa SCSTs?

Većina SCSTs se dijagnosticira ultrazvučnim pregledom. Nakon postavljanja dijagnoze vaše djetete će trebati dodatne pretrage kojima se određuje točna veličina i lokalizacija tumora, te eventualna proširenost u druge dijelove tijela. Ove pretrage uključuju:

- MR (magnetska rezonancija) – koristi magnetsko polje za detaljan prikaz tijela
- uzorkovanje krvi za određivanje hormona i tumorskih biljega poput alfa-fetoproteina (AFP) i inhibina

Postoje li različiti stadiji bolesti?

SCSTs su većinom ograničeni na jajnik ili testis. Kod tumora jajnika može doći do rasapa tumora u trbušnu šupljinu uslijed rupture, ili do širenja u limfne čvorove ili jetru. U svih SCSTs su rijetke udaljene metastaze.

Kako se liječe SCSTs?

Kod testikularnih SCSTs je najčešće potrebno samo kirurško odstranjenje tumora i zahvaćenog testisa. Kod tumora jajnika, kompletno kirurško odstranjenje tumora i jajnika je također prvi i najvažniji terapijski pristup. Većina bolesnica ne treba dodatnu terapiju. Međutim, budući da tumor može biti proširen u 25% slučajeva, neke bolesnice trebaju kemoterapiju radi sprječavanja recidiva. Odluka o primjeni kemoterapije ovisi o stadiju i vrsti tumora.

Kakvi su rezultati liječenja?

Prognoza SCSTs testisa je izvrsna. Tumori jajnika također imaju dobru prognozu. Međutim, prognoza ovisi o opsežnosti kirurškog odstranjenja tumora, početnom stadiju i vrsti tumora.

Koja se istraživanja provode za SCSTs?

Centralno prikupljanje kliničkih podataka te nacionalne i međunarodne analize bolesnika sa

SCSTs su omogućili strategiju liječenja prilagođenog grupama rizika čime je poboljšana prognoza. Mogu se identificirati bolesnici visokog rizika, a bolesnici niskog rizika pošteđjeti nepotrebne kemoterapije. Nadalje, kombinacijom kliničkih i genetičkih istraživanja dobiven je uvid u podležće uzroke pojedinih vrsta SCSTs. Ove informacije su važne za dijagnostičku obradu te praćenje bolesnika i njihovih obitelji.

Što čini EXPeRT za djecu sa SCSTs?

Glavni ciljevi EXPeRT grupe za pedijatrijske bolesnike sa SCSTs uključuju:

- prikupljanje podataka o bolesnicima iz svih europskih zemalja
- razvoj i distribuciju dijagnostičkih i terapijskih preporuka
- savjetovanje terapijskih centara
- uspostavu mreže suradnje s drugim međunarodnim stručnjacima
- potporu genetičkim/biološkim projektima

Acknowledgments: this document has been prepared by EXPeRT members. The translation has been created with the help of Dr. Jelena Roganovic.